Przypadek dziecka z zespołem Nagera – diagnostyka i rehabilitacja

Case of a child with Nager's syndrome – diagnosis and rehabilitation

Grażyna Elżbieta Dytrych¹, Marzenna Radecka¹, Patrycja Justyna Dytrych²

¹ Klinika Rehabilitacji Dziecięcej z Ośrodkiem Wczesnej Pomocy Dzieciom Upośledzonym „Dać Szansę” w Białymstoku

² Politechnika Białostocka, Wydział Mechaniczny, Zakład Biocybernetyki i Inżynierii Biomedycznej

DOI:10.20966/chn.2017.52.399

STRESZCZENIE

Zespół wad złożonych o podłożu genetycznym, jakim jest zespół Nagera, występuje niezwykle rzadko. W literaturze naukowej jest mało doniesień na temat diagnostyki i leczenia w tym zespole chorobowym. Osiągnięcie postępów leczniczych, w przypadku dziecka z zespołem Nagera, wymaga interdyscyplinarnego podejścia w celu zaplanowania właściwej terapii. Z uwagi na wielorakość zaburzeń we wszystkich sferach rozwoju konieczna jest ścisła współpraca fizjoterapeuty ze specjalistami w dziedzinie neurologii, neurochirurgii, psychologii, neurologopedii. Tylko wtedy stymulacja rozwoju może przynieść wymierne efekty i będzie miała wpływ na stworzenie osobie niepełnosprawnej najlepszych warunków do rozwoju w każdym aspekcie życia. Celem pracy jest wykazanie znaczenia ścisłej współpracy fizjoterapeuty z pozostałymi specjalistami w tworzeniu planu terapii dla pacjenta z rzadko występującą chorobą genetyczną.

Słowa kluczowe: zespół Nagera, rehabilitacja, podejście holistyczne

ABSTRACT

Complex defects syndrome with genetic origin, such as Nager syndrome, occurs extremely rare. There are only few reports on diagnostics and treatment of this syndrome in the specialist medical literature. In case of a child with Nager syndrome progress in medical treatment requires an interdisciplinary approach in order to prepare a proper therapy. Due to the multitude of disorders in all spheres of development, a close cooperation between physiotherapist and specialists in the field of neurology, neurosurgery, psychology and neurologopedics is essential. Only then can stimulation of development show measurable effects and have an impact on creation the best development conditions in every aspect of a disabled person's life. The purpose of this work is to demonstrate the importance of strict physiotherapist cooperation with other specialist in order to develop a proper treatment plan for a patient with a rare genetic disease.

Key words: Nager's syndrome, rehabilitation, holistic approach

WSTĘP

Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR) wyróżnia kilka systemów klasyfikacji wrodzonych wad rozwojowych, opartych na różnych kryteriach podziału:

1. Podział patogenetyczny:

- malformacje – wynikają z zadziałania czynników wewnętrznych na proces rozwojowy, np. rozszczep podniebienia,
- dysrupcje – wynikają z zadziałania czynników zewnętrznych na pierwotnie prawidłowy proces rozwojowy, np. zespół pasm owodniowych,
- deformacje – wynikają z zadziałania czynników mechanicznych na proces rozwojowy, np. końsko-szpotałość stóp,
- dysplazje – wynikają z nieprawidłowego różnicowania komórek w tkanki, np. dysplazje kostne, dysplazje ektodermalne.

2. Podział mnogich wad rozwojowych:

- sekwencje – stanowią kaskadę nieprawidłowości, wynikającą z pojedynczego defektu rozwojowego lub czynnika mechanicznego, np. sekwencja Pottera (pierwotną wadą jest agenezja nerek), sekwencja Pierre-Robin (pierwotną wadą jest mikrognatia),
- kompleksy – stanowią efekt zakłóconego rozwoju obszaru rozwojowego lub jego części, np. niepra-

widłowy przebieg tętnicy u zarodka może spowodować hipoplazję kości i mięśni zaopatrywanych przez tę tętnicę; holoprosencefalia,

- zespoły – stanowią liczne wrodzone wady rozwojowe wykazujące łączność patogenetyczną, np. zespół Edwardsa, zespół Marfana,
- asocjacje – stanowią nielosowe połączenia wad, których składowe występują częściej razem niż mogłyby występować przypadkowo, np. asocjacja VACTERL.

3. Podział epidemiologiczny:

- wady mnogie i izolowane,
- wadu duże (upośledzające czynność organizmu) i drobne (bez poważnych następstw).
- wady letalne i nie ograniczające przeżywalności,
- wady występujące rodzinnie i pojawiające się sporadycznie.

Głównym celem w leczeniu wad wrodzonych o różnym charakterze jest uzyskanie poprawy czynnościowej, morfologicznej oraz kosmetycznej [1, 2]. Leczenie wad kończyn zarówno objętych przykurczami, jak i ubytkiem lub przerostem w obrębie narządu ruchu należy rozpocząć już w wieku noworodkowym [1, 3]. Istotne jest indywidualne podejście do pacjenta oraz ścisła współpraca lekarzy ortopedów, fizjoterapeutów, techników ortopedów, psycholo-

gów oraz innych specjalistów, w zależności od współwystępowania innych wad rozwojowych [3, 4].

Jednym z rodzajów wad wrodzonych jest rzadko występująca choroba genetyczna - zespół Nagera. Do roku 2013 roku w literaturze medycznej opisanych zostało około 100 przypadków. Zespół Nagera występuje w przypadku heterozygotycznej mutacji w genie *SF3B4*, który jest odpowiedzialny za kodowanie komponentu aparatu składania RNA (splicing) i sygnalizację białek morfogenetycznych kości [2, 3]. Do chwili obecnej, mimo postępów w dziedzinie genetyki i medycyny, przyczyny wystąpienia powyższej mutacji genowej są nieznane. Z badań wynika, że mutacja heterozygotyczna obejmuje tylko jeden gen i w przypadkach rodzinnych zespół Nagera może być dziedziczony w sposób autosomalny dominujący lub recesywny (w rodzinach spokrewnionych). Przyczyna genetyczna oraz mechanizm dziedziczenia może być jednak w każdym przypadku odmienny [2, 3].

Zespół Nagera charakteryzuje się współwystąpieniem anomalii dotyczącymi głównie kości twarzoczaszki, często rozszczepu podniebienia, nieprawidłowościami w budowie rąk oraz ramion, kościostostami oraz niedorozwojem lub całkowitym brakiem kciuka, a także utratą słuchu (bądź niedosłuchem) spowodowanym wadami w budowie ucha środkowego [2,3]. Z powodu mikrognacji (mała i cofnięta żuchwa) może dojść do ograniczonej drożności dróg oddechowych, braku możliwości połykania.

Dyzostozja twarzowo-żuchwowa Nagera została opisana i uznana za szczególną jednostkę chorobową w 1948 roku przez Nagera i de Reyniera [2, 3]. Prawdopodobnie jako pierwszy przypadek opisał zespół Singenberg w 1908 roku. Do roku 2013 opisano ponad 100 przypadków zespołu Nagera i w połowie z nich powiązano wystąpienie wady genetycznej z heterozygotycznymi mutacjami w genie *SF3B4* (*1q21.1*). W 1993 roku McDonald i Gorski posumowali 76 wcześniej opisanych przypadków i dodali dwa nowe. Na podstawie wyników sugerowali, że choroba jest dziedziczona jako choroba pleiotropiczna z wyraźnie zmienną penetracją i ekspresją. Uznawali, że występowanie Zespołu Nagera u rodzeństwa zdrowych rodziców może sugerować genetyczną heterogenność z istnieniem autosomalnej recesywnej formy [2, 3]. Z uwagi na niską częstość występowania Zespołu Nagera istnieje duża trudność w prowadzeniu badań genetycznych nad przyczynami jego wystąpienia. Sugerowane jest w literaturze, że jeżeli gen powodujący wystąpienie tego zespołu jest dominujący to istnieje prawdopodobieństwo, że urodzenie kolejnego dziecka zwiększa ryzyko ponownego wystąpienia u potomstwa wady genetycznej [2, 3].

Wady wrodzone występujące w zespole Nagera są wynikiem nieprawidłowości w rozwoju pierwszych i drugich łuków skrzelowych. Pierwszy łuk skrzelowy bierze udział w tworzeniu się nerwów i mięśni odpowiedzialnych za przeżuwanie, za ruchomość żuchwy, za dwie kosteczki słuchowe znajdujące się w uchu środkowym oraz niewielką część uszu. Drugi łuk skrzelowy jest odpowiedzialny za wytworzenie się nerwów i mięśni odpowiadających za mimikę twarzy, trzecią kosteczkę słuchową, za większą część ucha zewnętrznego oraz część ciała nad krtanią [2].

ZESPÓŁ NAGERA – OBJAWY KLINICZNE, DIAGNOSTYKA

Rozpoznanie zespołu Nagera stawia się na podstawie wywiadu, obrazu klinicznego oraz badań dodatkowych takich jak: zdjęć RTG głowy i kończyn oraz badania genetycznego. Zespół Nagera często jest różnicowany z zespołem Treachera Collinsa z uwagi na podobieństwo występujących wad wrodzonych [2, 3]. Zespół Nagera, zwanym również dyzostozą twarzowo-żuchwową, cechuje się anomaliami twarzy, rąk i ramion. Nasilenie wad jest zróżnicowane od słabo wyrażonych do wad rozległych i bardzo znacznego stopnia. Na czoło wysuwają się wady twarzoczaszki – niedorozwój kości jarzmowej, mała żuchwa (mikrognacja), rozszczep podniebienia, jego brak lub hipoplazja, zniekształcenie kosteczek ucha środkowego oraz wady kończyn górnych:

- brak kciuków,
- zakrzywienie palców dłoni (klinodaktylia),
- zrośnięcie palców (syndaktylia),
- skrócenie przedramion z powodu braku lub częściowo ukształtowanej kości promieniowej,
- kościostosty w stawie promieniowo-łokciowym.
- brak ruchu wyprostnego w stawie łokciowym.

U noworodków z zespołem Nagera, w niektórych przypadkach, może zająć konieczność intubacji lub wykonania tracheostomii w celu udrożnienia dróg oddechowych. W sporadycznych przypadkach jest wskazanie do wykonania gastrostomii odżywczej w celu zapobiegania niedożywieniu lub zachłystowemu zapaleniu płuc. W obrazie klinicznym Zespołu Nagera może wystąpić: niewydolność oddechowa, brak możliwości karmienia doustnego, wady żuchwy prowadzące do dysfunkcji stawu skroniowo-żuchwowego. Często niezbędne jest chirurgiczne zamknięcie rozszczepu podniebienia oraz wieloetapowe wydłużanie żuchwy poprzez zastosowanie dystraktorów. Z uwagi na mnogość wad współistniejących w przypadku zespołu Nagera konieczna jest ścisła współpraca wielu specjalistów z zakresu chirurgii szczękowej, audiologii, neurologopedii, fizjoterapeutów, pedagogów specjalnych oraz psychologów. Sposoby leczenia i metody terapeutyczne muszą być indywidualnie dostosowane do potrzeb i możliwości danego dziecka [4, 5].

SPOSOBY USPRAWNIANIA

Z uwagi na bardzo złożony i wieloraki charakter wad wrodzonych w przypadku wystąpienia zespołu Nagera istnieje konieczność wielospecjalistycznego oraz wieloletniego usprawniania. Wielokierunkowa rehabilitacja przyniesie najlepsze efekty im wcześniej zostanie wprowadzona do leczenia niemowlęcia oraz będzie miała charakter systematyczny i ukierunkowany na wszystkie sfery rozwoju psychomotorycznego [4, 6].

Wielokierunkowa rehabilitacja to cały szereg działań ukierunkowanych na rozwój motoryki dużej i motoryki małej, rozwój funkcji poznawczych, koordynacji wzrokowo-ruchowej, naśladownictwa oraz kompetencji społecznych. Rehabilitacja musi mieć charakter dwutorowy, musi być ukierunkowana zarówno na potrzeby dziecka, jak i rodziny, w której dziecko się wychowuje [7-10].

Rola i zadania rodziców w procesie rewalidacji dziecka niepełnosprawnego są pierwszoplanowe i w dużej mierze decydują o skuteczności specjalistycznych terapii podjętych

w celu poprawy funkcjonowania ich dziecka w społeczeństwie. Rehabilitacja musi się opierać na ścisłej współpracy specjalistów z rodzicami dziecka niepełnosprawnego [10, 11].

Zadaniem podstawowym rehabilitacji ruchowej jest korygowanie nieprawidłowości w rozwoju psychofizycznym, rozwijanie sprawności motorycznych, które umożliwią i ułatwią osobie niepełnosprawnej osiągnięcie umiejętności potrzebnych w życiu codziennych oraz umożliwią funkcjonowanie w społeczeństwie. Wskazany jest indywidualny dobór metod rewalidacji i rehabilitacji dostosowany do potrzeb rozwojowych, możliwości oraz charakter zaburzeń w funkcjonowaniu osoby niepełnosprawnej. [6-8, 11]. Z uwagi na całościowe zaburzenia rozwoju występujące w przypadku dzieci z zespołem Nagera niezbędne jest wykorzystywanie metod z zakresu pedagogiki specjalnej, surdopedagogiki oraz neurologopedii [10, 12].

OPIS PRZYPADKU PACJENTA Z ROZPOZNANYM ZESPOŁEM NAGERA

K. Ż. – dziecko urodzone w 38 tygodniu, z ciąży pierwszej, poród drogą cięcia cesarskiego z masą urodzeniową 2850 g i 5 pkt w skali Apgar w 1 minucie. Zdiagnozowano zespół wad rozwojowych z sekwencją Pierre-Robena i obserwacją w kierunku zespołu Nagera – potwierdzony w późniejszym etapie życia dziecka badaniami genetycznymi. Wady rozwojowe dotyczyły głównie twarzoczaszki i kończyn górnych.

Noworodek w 9-tej dobie życia został przyjęty do Kliniki Pediatrii i Nefrologii przy Uniwersyteckim Dziecięcym Szpitalu Klinicznym w Białymstoku. Przy przyjęciu stwierdzono zespół cech dysmorficznych – rozszczep podniebienia, niedorozwój żuchwy, retrogenię, język przemieszczony w kierunku tylnej ściany gardła, dysmorficzne małżowiny uszne, bardzo wąskie przewody słuchowe zewnętrzne, brak obu kciuków z supinacją dłoni, bruzda sandałowa na obu stopach. Bezpośrednim powodem przyjęcia dziecka do szpitala było zaburzenie oddychania i szmer skurczowy nad sercem. Celem potwierdzenia rozpoznania Zespołu Nagera pobrano krew na badanie cytogenetyczne. Po konsultacji z anestezjologiem przekazano noworodka na Oddział Intensywnej Opieki.

W 15-tej dobie życia po raz kolejny trafił w stanie ciężkim na oddział Intensywnej Opieki z powodu ostrej niewydolności oddechowej. Wprowadzono żywienie pozajelitowe z uwagi na brak odruchu ssania i połykania, było to wywołane cofnięciem żuchwy i zapadającym się językiem. W trzeciej dobie pobytu na oddziale z uwagi na przewidywane trudności w intubacji wykonano tracheostomię. Rodzicom przy wypisie dziecka zaproponowano objęcie opieką Hospicjum Domowego dla Dzieci w Białymstoku, pod opieką którego pozostawał przez trzy lata.

WYNIKI BADAŃ WYKONANYCH W 8 TYGODNIU ŻYCIA

USG przeziemiączkowe głowy – prawidłowe struktury mózgu, komory boczne w normie, drobna torbiel o średnicy 3 mm w komorze bocznej lewej.

W badaniu neurologicznym stwierdzono brak odruchu ssania, połykania, śladowy odruch Moro, odruch uszno-powiekowy nie występuje, obniżone napięcie w osi głowa-tułów, odruchy głębokie obecne, symetryczne, objawy zespołu opuszkowego.

W badaniach RTG kończyn górnych stwierdzono wrodzony brak kciuków, kośćczrost promieniowo-łokciowy obu stawów łokciowych, skrócenie kości promieniowej przedramienia lewego, stawy biodrowe w normie.

W badaniu okulistycznym stwierdzono wąskie szpary powiekowe, szeroki rozstaw oczu, ośrodki optyczne oka prawego i lewego przeziernie, dno oka – stwierdzono iż tarcza nerwu II jest o granicach wyraźnych, bladoróżowa, płaska, naczynia siatkówki o przebiegu prawidłowym.

Na podstawie badania echokardiograficznego wykazano iż przepływ w aorcie brzusznej jest skurczowy, zgodne powiązania przedsionkowo-komorowe i komorowo-naczyniowe, stwierdzono obecny otwór owalny z niewielkim tętniakiem z przepływem lewo-prawym, poza tym stwierdzono prawidłowe wymiary i kurczliwość lewej komory.

W 2013 roku dziecko zostało objęte opieką Poradni Rehabilitacyjnej przy UDSK w Białymstoku i pozostaje pod jej opieką do chwili obecnej.

Metody i zabiegi rehabilitacyjne stosowane w celu poprawy rozwoju psycho-motorycznego:

- metoda Vołty w pierwszym roku życia,
- ćwiczenia bierne kończyn górnych poprzedzone masażem i naświetlaniem lampą Biotron,
- masaż Castillo Moralesa, ćwiczenia mimiczne twarzy, ćwiczenia poprawiające ruchomość stawu skroniowo-żuchwowego,
- metoda NDT-Bobath z elementami terapii z zakresu Integracji Sensorycznej,
- ćwiczenia równoważne z wykorzystaniem piłki, huśtawki, wałka,
- ćwiczenia z zakresu terapii zajęciowej poprawiające funkcje ruchowe dłoni.

Dziecko zostało również objęte opieką Ośrodka Wczesnej Pomocy „Dać Szansę”. W wyżej wymienionej placówce prowadzono terapię psychologiczno-pedagogiczną oraz logopedyczną. Z uwagi na częste infekcje dróg oddechowych i związane z tym pobyty w szpitalu rehabilitacja nie była prowadzona systematycznie.

Za priorytetowe zadanie uznano wykonanie zabiegu wydłużenia żuchwy w Klinice Chirurgii Szcękowej w Olsztynie poprzez zastosowanie dystraktorów. Dzięki zabiegowi wysunięcia żuchwy dziecko z zespołem Nagera otrzymało możliwość przejścia z karmienia sondą na karmienie doustne oraz możliwość samodzielnego oddychania. Rurkę tracheostomijną pozostawiono z uwagi na konieczność powtórnych zabiegów wydłużania żuchwy wraz ze wzrostem dziecka.

OCENA FUNKCJONALNA

W chwili obecnej dziecko ma 5 lat, drobną budowę ciała, funkcje motoryczne są zaburzone z uwagi na wiotki gorset mięśniowy oraz kośćczrosty kości promieniowo-łokciowych z dużymi przykurczami zgięciowymi w obu stawach łokciowych. Przebieg rozwoju psychoruchowego jest zaburzony i nieharmonijny z powodu mnogości wad wrodzonych oraz niedosłuchu znacznego stopnia.

Motoryka duża - chodzi samodzielnie, próbuje biegać, ale bieg jest nieskoordynowany, z uwagi na zaburzenia równo-

wagi, osłabione napięcie mięśniowe oraz hipermobilność stawową. Z tego powodu również często się przewraca biegnąc po podłożu nierównym lub mało stabilnym. Samodzielnie siada na krzeselku, wejdzie i zejdzie z kanapy. Potrafi łapać i rzucać piłką.

Motoryka mała – pomimo braku obu kciuków stwierdza się dobrą manipulację przedmiotami, pacjent trzyma kredkę, trzyma kubek z uszami, preferuje zabawki o zróżnicowanej fakturze, nie lubi trzymać przedmiotów o gładkiej lub lakierowanej powłoce, chwytając klocki i małe piłki i wrzuca je do pojemnika. Pacjent wypracował chwytanie przedmiotów używając palca wskazującego, który pełni funkcję kciuka chociaż z mniejszą precyzją. Stwierdza się dobrą koordynację ruchową kończyn górnych.

Funkcje poznawcze – pacjent rozumie proste polecenia – np. daj, chodź, wie do czego służą podstawowe przedmioty użytku codziennego, włącza zabawkę z melodyjką przyciskiem, sam wybiera przedmioty do zabawy, ogląda książeczkę i jest zainteresowany obrazkami, ogląda bajki i reaguje adekwatnie do sytuacji, rozpoznaje osoby bliskie i odróżnia obce, obserwuje się słabą reakcję na bodźce słuchowe.

Komunikacja – brak komunikacji werbalnej z uwagi na znaczny niedosłuch oraz rurkę tracheotomijną, która utrudnia dziecku werbalizację, z tego powodu pacjent porozumiewa się gestem, pokazuje palcem rzecz, którą chce otrzymać.

Samodzielność – od pół roku opisywany pacjent karmiony jest łyżeczką (wcześniej stosowano w tym celu sondę dojelitową), samodzielnie pije z kubka „niekapka”, ubiera się z pomocą, siedzi przy stoliku dziecięcym i bawi się, sygnalizuje kiedy jest głodny.

Uspolecznienie – podczas pobytu w grupie rówieśniczej dziecko nie podejmuje prób kontaktu z innymi dziećmi, ale nie wycofuje się jeżeli dzieci do niego podchodzą, lubi się bawić samodzielnie lub z rodzicami, szczególnie z mamą, śmieje się i jest z reguły pogodny, podaje rękę na powitanie.

Dziecko od roku jest objęte wczesnym wspomaganiem przy szkole specjalnej w Białymstoku. Nauczanie odbywa się w toku indywidualnym (pedagog specjalny i logopeda prowadzą terapię w warunkach domowych).

METODY Z ZAKRESU PEDAGOGIKI SPECJALNEJ STOSOWANE U DZIECKA

- Metoda Ruchu Rozwijającego Weroniki Sherborne – uczy świadomości ciała, świadomości przestrzeni i działania w niej, poprawia komunikację z otoczeniem i daje poczucie bezpieczeństwa,
- Metoda Dobrego Startu M. Bogdanowicz – łączenie różnego rodzaju aktywności przez śpiewanie, rysowanie, malowanie, słuchanie, dotykanie oraz ćwiczenia ruchowo-relaksacyjne mające na celu poprawę integracji wzrokowo-słuchowo-dotykowo-ruchowej.

ĆWICZENIA Z ZAKRESU NEUROLOGOPEDII STOSOWANE U PACJENTA

- masaż twarzy i jamy ustnej,
- zwiększanie ruchomości w stawie skroniowo-żuchwowym,
- ćwiczenia prawidłowego połykania i żucia oraz nauka karmienia łyżeczką,

- ćwiczenia mięśni artykulacyjnych,
- nauka wymawiania poszczególnych głosek i dźwięków.

ĆWICZENIA Z ZAKRESU SURDOPEDAGOGIKI

- nauka korzystania z aparatów słuchowych,
- nauka słyszenia i różnicowania dźwięków,
- nauka porozumiewania się gestami,
- ćwiczenia przygotowujące do odczytywania mowy z ust,
- ćwiczenia koordynacji wzrokowo-ruchowej i ćwiczenia koordynacji gałek ocznych,
- nauka mowy biernej i czynnej.

DYSKUSJA

W przypadku pacjenta z zespołem Nagera niezbędna jest konieczność podjęcia długotrwałej i wielospecjalistycznej opieki, terapii i nadzoru w okresie wzrostu dziecka. Niezbędna jest wczesna diagnoza oraz ścisła współpraca specjalistów z różnych dziedzin: ortopedii, chirurgii szczękowej, otolaryngologii, rehabilitacji oraz specjalistów od zaopatrzenia ortopedycznego [1, 11-13].

Z uwagi na mnogość i różnorodność wad występujących w przypadku zespołu Nagera oraz innych zespołów genetycznych występujących sporadycznie, utrudniona jest zarówno prawidłowa diagnoza, jak i planowanie wielospecjalistycznej, szeroko pojętej rehabilitacji dziecka z wadami wrodzonymi [11, 13, 14].

Współczesny rozwój medycyny powoduje, że zmniejsza się odsetek umieralności noworodków z wadami wrodzonymi. W diagnostyce prenatalnej na podstawie badania USG można stwierdzić anomalie w budowie płodu. Ocena ultrasonograficzna pozwala na ocenę twarzy płodu już w pierwszych tygodniach ciąży [15]. Obok malformacji twarzy również cechy dysmorficzne mogą nasuwać podejrzenie wystąpienia zespołu genetycznego lub innych wad rozwojowych płodu (np. rozszczep podniebienia, wady ucha zewnętrznego współwystępujące w zespole Nagera) [15]. Jedynie w przypadku kobiety ciężarnej powyżej 35 roku życia lub odpłatnie na życzenie pacjentki zleca się wykonanie amniopunkcji genetycznej. Wskazaniem bezwzględnym do wykonania amniopunkcji genetycznej jest wywiad potwierdzający występowanie wady genetycznej u potomstwa w rodzinach o bliskim pokrewieństwie.

W wyniku rozwoju nauk medycznych daje się zauważyć ścisły związek fizjoterapii z neurologią, co daje podstawy oddziaływania fizjoterapeuty w procesie neurorehabilitacji. [16, 17]. Jedynie w przypadku zwartego modelu współpracy wielu specjalistów istnieje szansa na poprawę funkcjonowania osoby niepełnosprawnej, co ma wpływ na jakość jego życia [18].

Wczesna diagnostyka neurorozwojowa oraz kompleksowa rehabilitacja wprowadzona od momentu urodzenia dziecka z wadami wrodzonymi ma znaczący wpływ na poprawę poziomu funkcjonowania dziecka w życiu codziennym. Zastosowanie różnych form i metod terapii indywidualnie dostosowanych do potrzeb pacjenta pozwala na stworzenie takich możliwości funkcjonalnych, aby osoba

niepełnosprawna mogła w miarę samodzielnie funkcjonować w życiu społecznym [13, 16, 18].

Mimo znacznego postępu medycyny możliwości leczenia wad wrodzonych są ograniczone, szczególnie wad wrodzonych spowodowanych aberracjami chromosomowymi lub mutacjami monogenowymi [13].

Mnogie wady wrodzone występują stosunkowo rzadko, stwierdza się je u około 0,7% noworodków. Złożone wady wrodzone określa się jako zespoły, sekwencje lub kompleksy [13]. Z powodu małej częstotliwości ich występowania planowanie pracy terapeutycznej z dzieckiem z zaburzonym rozwojem wielu sfer wymaga szerokiej wiedzy w zakresie metod neurokinezyologicznych i umiejętności ich wykorzystania indywidualnie do potrzeb i możliwości pacjenta oraz ścisłej współpracy z rodziną dziecka niepełnosprawnego [10, 11, 13, 18].

Od strony działań fizjoterapeutycznych obowiązuje w przypadku wad mnogich podejście funkcjonalne, czyli dążenie do pełnego przywrócenia funkcji lub stworzenia takich możliwości funkcjonalnych, żeby pacjent niepełnosprawny mógł w miarę samodzielnie egzystować w życiu społecznym [19].

PODSUMOWANIE

Najkorzystniejsze warunki dla rozwoju dziecka z wadami rozwojowymi oraz wyrównania deficytów w sferze psychomotorycznej, intelektualnej i duchowej stwarza nowoczesne, holistyczne podejście do dziecka niepełnosprawnego. Obejmuje ono terapię zdiagnozowanych zaburzeń, ścisłą współpracę między specjalistami oraz kompleksową pomoc psychologiczno-pedagogiczną. Niezwykle istotne jest wsparcie emocjonalne i informacyjne dla rodziców, które wzmacnia ich odporność psychiczną. Oferowanie wielopłaszczyznowej pomocy rodzinie dziecka z niepełnosprawnością chroni również przed wykluczeniem społecznym.

Szczególną rolę w procesie leczenia rehabilitacyjnego dzieci z rzadko występującą wadą rozwojową, jaką jest zespół Nagera, odgrywa fizjoterapeuta. Fizjoterapeuta jest „pośrednikiem” między rodzicami, pacjentem a pozostałymi specjalistami. W przypadku zespołu Nagera nie wystarczy tylko teoretyczna wiedza z anatomii, patologii i metod kinezyoterapeutycznych. Terapeuta nie dostaje gotowego zestawu ćwiczeń do stosowania w określonej jednostce

chorobowej. Praca terapeutyczna będzie przynosiła efekty tylko w przypadku umiejętności wykorzystania elementów z całokształtu wiedzy oraz ich wykorzystania i dostosowania do potrzeb i możliwości konkretnego pacjenta. Plan pracy terapeutycznej powinien być kompleksowy i elastyczny, ponieważ rozwój dziecka również jest procesem dynamicznym.

PIŚMIENNICTWO

- [1] Karski T., Madej J.: Ogólna charakterystyka wad wrodzonych kończyn u dzieci. [w:] Karski T., Kowalski M. (red.): Wrodzone braki, ubytki i przerosty kończyn u dzieci. Wydawnictwo Folium, Tom V, Lublin 1999.
- [2] McDonald M., Gorski J.: Nager Acrofacial Dysostosis. *Journal of Medical Genetics* 2003; 30: 779-782.
- [3] Lin Ju-Li.: Nager Syndrome: A Case Report. *Pediatr and Neonatol* 2012; 53: 147-150.
- [4] Dega W.: (red.): Ortopedia i rehabilitacja. PZWL, Warszawa 1984.
- [5] Gaździk T. S.: Ortopedia i traumatologia. PZWL, Warszawa 2002.
- [6] Surowińska J.: Metoda Vojty – metoda diagnostyczna i terapeutyczna. *Prakt Fizjoter i Rehab* 2010; 6: 10-43.
- [7] Nowotny J.: (red.): Podstawy fizjoterapii. Wybrane metody fizjoterapii. Część 3, Wydawnictwo KASPER, Kraków 2003.
- [8] Sadowska L.: (red.): Neurokinezyologiczna diagnostyka i terapia dzieci z zaburzeniami rozwoju psychoruchowego. Wydawnictwo AWF, Wrocław 2001.
- [9] Borkowska M.: Metoda NDT-Bobath w usprawnianiu dzieci. *Prakt Fizjoter i Rehab* 2010; 3: 9-11.
- [10] Fröhlich A.: Stymulacja od podstaw. WSiP, Warszawa 1998.
- [11] Arusztowicz B., Bąkowski W.: Dziecko niepełnosprawne z dysfunkcją narządu ruchu. Oficyna Wydawnicza IMPULS, Kraków 2001.
- [12] Odowska-Szlachcic B., Mierzejewska B.: Wzrok i słuch – zmysły wiodące w uczeniu się w aspekcie integracji sensorycznej. Wydawnictwo Harmonia Universalis, Gdańsk 2013.
- [13] Piotrowicz R.: (red.): Interdyscyplinarne uwarunkowania rozwoju małego dziecka – wybrane zagadnienia. Wydawnictwo Akademii Pedagogiki Specjalnej, Warszawa 2014.
- [14] Cytowska B., Winczura B., Stawarski A.: (red.): Dzieci chore, niepełnosprawne z utrudnieniami w rozwoju. Wydawnictwo Impuls, Kraków 2008.
- [15] Zieliński R., Respondek-Liberska M.: Malformacje twarzoczaszki w prenatalnej ocenie ultrasonograficznej. *Przegląd piśmiennictwa. Ginekol Pol* 2013, 84, 801-806.
- [16] Kinałski R.: Neurofizjologia – zapomniana, ale odrodzona w neurorehabilitacji. *Fizjoter Pol* 2001; 1 (1): 80-82.
- [17] Romanowski L.: Rola fizjoterapeuty w procesie leczenia. *Prakt Fizjoter i Rehab* 2010; 3: 4-6.
- [18] Steinborn B.: Aktualny model współpracy z fizjoterapeutą oraz rola fizjoterapeuty w leczeniu zaburzeń neurologicznych. *Prakt Fizjoter i Rehab* 2010; 4: 4-6.
- [19] Nowotny J.: Praktyczne i naukowe aspekty fizjoterapii – dychotomia czy synergia? *Fizjoter Pol* 2001; 1 (1): 76-79.
- [20] <http://chorobyzrzadkie.blogspot.com/2015/02/zespo-nagera.html> dostęp 2015-10-08.

Adres do korespondencji:

Grażyna Elżbieta Dytrych, Klinika Rehabilitacji Dziecięcej z Ośrodkiem Wczesnej Pomocy Dzieciom Upośledzonym „Dać Szansę” w Białymstoku ul. Waszyngtona 17, 15-274 Białystok, tel./faks 85 745 06 01, e-mail: grazkad59@o2.pl