

6-letnica z blagim razvojnim zaostankom preneha govoriti

Prikaz primera

Doc. Dr. Tina Bregant, spec. pediatrije, spec. FRM

CIRIUS in ZD Kamnik



Pred zajemom podatkov za predstavitev primera so starši podpisali obveščen pristanek za delitev posnetkov in dokumentacije v učne namene.

Trenutna težava: Regresija govora

- Mama Vas kliče v petek ob 1330 po tel.: „Naša 6-letnica z znanim, blagim razvojnim zaostankom je prenehala govoriti. In to ravno zdaj, ko bo morala v šolo!“
- „Kako to mislite, je nehala govoriti? Ne govori več; niti besede?“
- „No, ne čisto. Reče ja, ne. Ampak je bolj tiho kot prej. Izgleda, da takrat, ko jo je strah ali pa ne pozna situacije. Ji je nerodno, ali kaj.“
- „Še kaj drugega?“
- „Mislim, kaj...Kako, a to ni dovolj?“
- „No, še kakšni novi problemi?“
- „Ne, to ne. Ampak ne govori več. To je glavni problem!“



Na kaj pomislite?

1. Selektivni mutizem
2. Epilepsija (Landau Klefner sindrom)
3. Motnja avtističnega spektra
4. Ne vem, potrebujem več informacij

“Kapitalna napaka je teoretizirati preden imaš podatke. Če to narediš, pričneš prilagajati podatke teorijam namesto, da bi teorijo prilagodil in osnoval na podatkih. Sherlock Holmes, “A Scandal in Bohemia” / „Škandal na Češkem“)



Kako ukrepate?

1. Mama spet komplicira. Nič ni takega; ima pač razvojni zaostanek. Jo potolažim. Naj pride naslednjič.
2. Potrebujem več časa za pregled in razgovor. Naj se pride pokazat po sistemati, v torek.
3. Takoj naj se pride pokazat v ambulanto.
4. Petek popoldne je in vikend. Naj gre kar na urgenco. Pa naj oni odločijo, če naj naredijo EEG in CT glave.

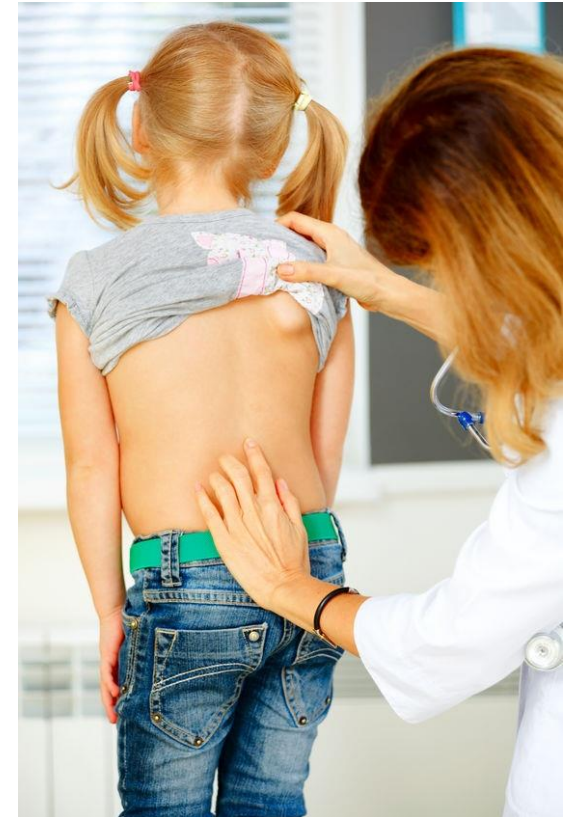
Anamneza



- **Prim. pediater:** Normalen razvoj prvih 6 mesecev
- Pri 7. mesecu opisan padec na rastni krivulji za 25p + ni dosegala grobomotoričnih razvojnih mejnikov (sedenje) -> napotitev v RA
- **RA:** NFth, blag razvojni zaostanek, zaostanek v rasti -> napotitev na PeK Nevro
- **PeK Nevro:** MR možganov (15 mes): nekoliko širši ventrikli, nemielizirane frontalne in temporalne regije subkortikalno, možna delna agenezija Willisovega kroga
- **Okulist:** 18 mes: divergentni strabizem
- **Psiholog:** 4 leta: motnja socialnega funkcioniranja
- V kartoteki in v izvidih večkrat zabeležno, da so starši zelo zahtevni, da gre za edinega otroka, družina je zaskrbljena

Kaj pa zdaj?

- 1) Laboratorij (hemogram, DKS, CRP, jonogram)
- 2) Napotitev na EEG + MRI / k nevrologu
- 3) Klinični pregled
- 4) Napotitev k psihologu



“Ni kombinacije podatkov ali dogodkov, ki jih človekov um ne bi mogel logično razrešiti in doumeti. ” (Sherlock Holmes, “The Valley of Fear” / „Dolina groze“)

Klinični pregled

Mirna, tiha, sodelujoča. Orientacijsko sliši in vidi dobro. Škili. Uboga navodila. **Hipomimija**. Kontekst komunikacije ustrezen.

TD, TT, OG - 10 percentila; RR za starost in višino 50 percentila

Koža bleda, čista. P, C, A – bp.

Stoja in hoja: nerodna, za starost ustrežna. **Gowersov** manever.

Dysdiadohokinezija.

Motorična apraksija. Distonija.

Hipotonija (MAS 0-1), ligamentna laksnost, miš. moč ustrežna (5/5); KR ++, simetrični.

"Nikoli ne zaupaj splošnemu vtisu, moj fant, pač pa se osredotoči na podrobnosti. (Sherlock Holmes, "A Case of Identity" / Primer identitete)

Kaj pa zdaj? – Delovna hipoteza

1. **Selektivni mutizem:** do 2% šolarjev, zlasti imigranti - NE; dejavniki tveganja: DA anksioznosti, sramežljivosti – DA; zgodnje govorno-jezikovne težave pri 1/3 – DA; tveganje za npr. socialno anksioznost - DA
2. **Motnja AS** (Ages and Stages Questionnaire – kdo uporablja? / sicer Autism Diagnosis Interview – Revised (ADI-R) in Autism Diagnostic Observation Schedule – Generic (ADOS-G); očesni stik, ustrezna nebesedna komunikacija, prisotna socialna anksioznost, boren govor
3. Govorni zaostanek zaradi **epileptične aktivnosti (Landau Klefner s.):** klinično in subklinično epi. aktivnost pogosto opažamo pri otrocih z razvojnim zaostankom in motnjo AS. Pridobljena epi. afazija (Landau Klefnerjev sindrom): elektrografsko SE v spanju/kontinuirani trn-val kompleksi med spanjem (fazo) počasnih valov
4. **Drugo?**



„Nič ni bolj zavajajoče kot nesporno in vsem očitno dejstvo.“ (Sherlock Holmes, „The Boscombe Valley Mystery“)

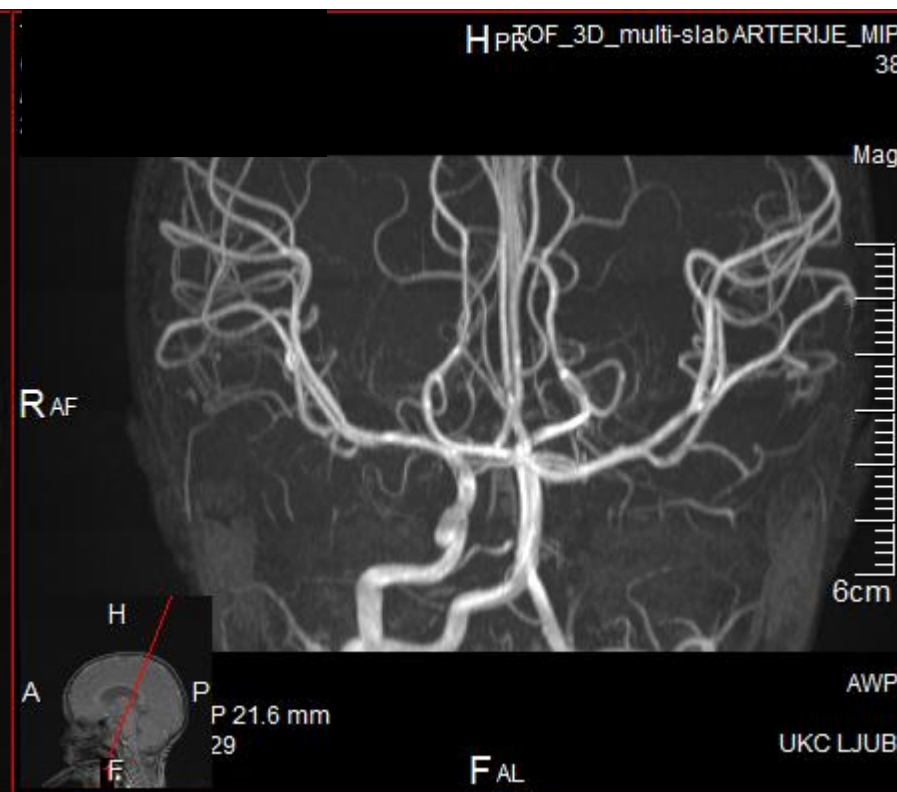
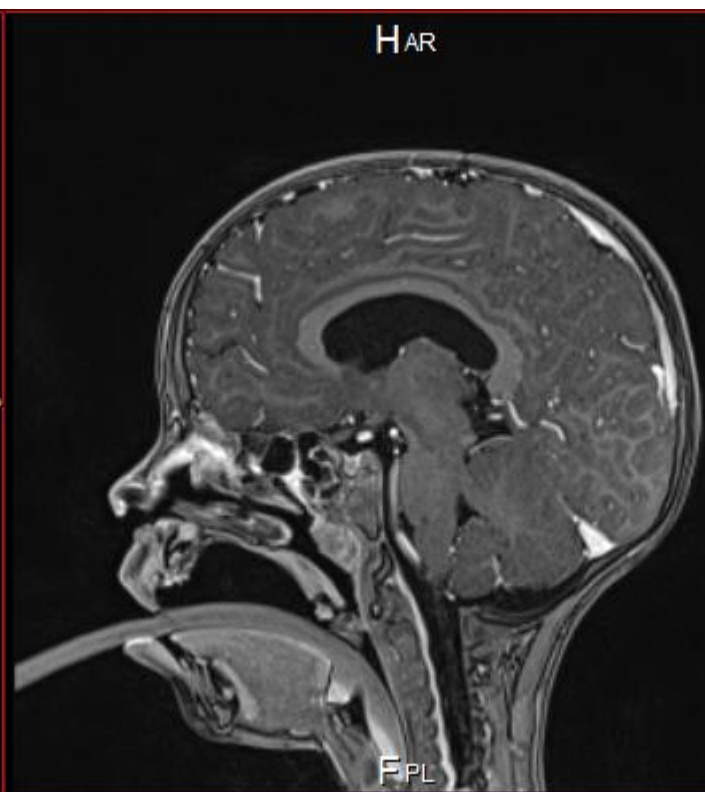
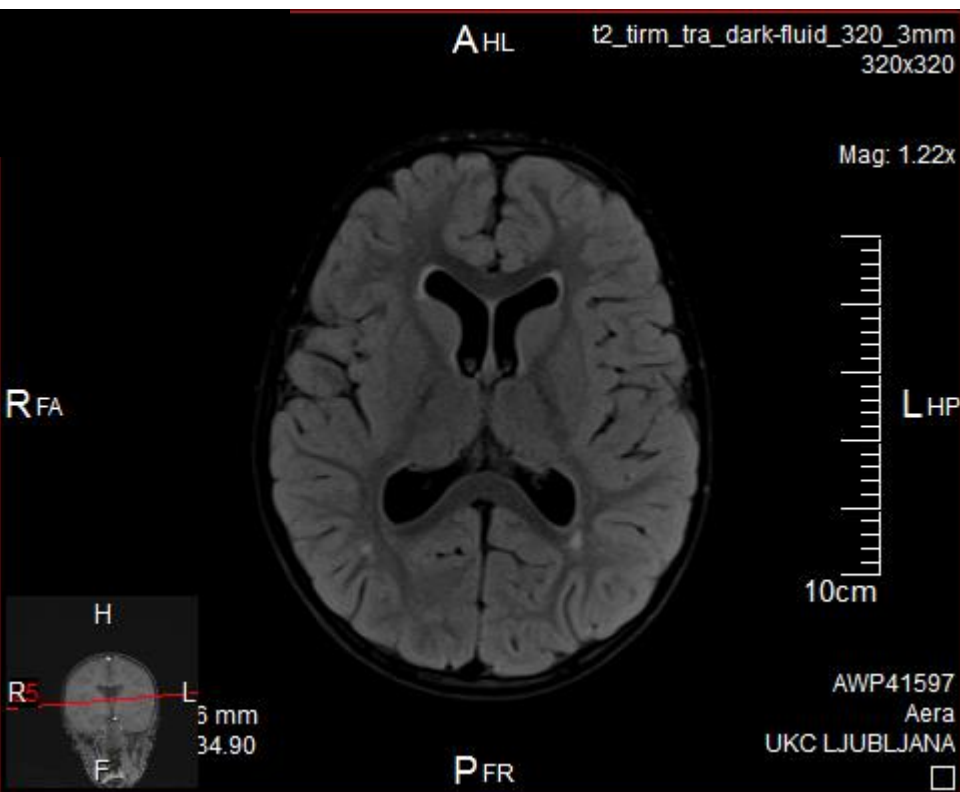
Premisli, Watson, premisli.



- Prenatalna, DA: bp.
- RA: nikoli posebej zainetresirana za gibanje, vedno mirna, tiha. Vedno zelo zadržana, jo je strah neznanih ljudi. Pri 10 mes. sedi, pri 13 mes. stoji, pri 20 mes. shodi. Pri 3 letih govori par besed.
- EEG: naročeno, napravljeno v par dneh: nekoliko počasnejša aktivnost, brez epileptiformne aktivnosti – pomembno zaradi morebitne th!
- Ponoviti MR + (MRA – spregledana verjetnost za hipoplazijo Willisovega kroga?)
- **Očitno dejstvo: distonija, hipomimija, gibalne težave, Gowersov znak, govor kot finomotorična dejavnost** – laringospazem? (v kartoteki občasno stridor)

**“Tehtamo verjetnosti in izberemo najbolj verjetno. Gre za znanstveno uporabo domišljije.”
(Sherlock Holmes, “The Hound of the Baskervilles” / Baskerkijski pes)**

MR revidirano + MRA:



Genetika - DISTONIJA

- Kariotipizacija + FISH: 2 celični liniji: 93% vseh analiziranih celic z isokromosomom 18 (46,XX,i(18)(q10)); 7% 18p delecijo (46,XX,del(18)(p11.1))
- V obeh c. linijah monosomija kratke ročice in trisomija dolge ročice 18 kr.
- Kariotipi staršev normalni
- DISTONIJA – redka značilnost monosomije 18p: Razvojni zaostanek, nizka rast (10p!), obrazni dismorfizem, jezikovno-govorne težave, distonija, kasneje avtizem in shizofrenija;
- 1:50.000: **18p- syndrome**



“Najpomembnejše v umetnosti razkrivanja je razločiti med naključnimi in vitalnimi najdbami. Sicer se tvoja energija in pozornost razpršita, namesto da bi se osredotočili.” (Sherlock Holmes, “The Reigate Puzzle”)

Pre pričetkom šol. leta:

- NFTH: propiocepcija, ravnotežje (VPR), splošna kondicija
- DT: uporaba pisala, noža – Center za sluh in govor
- Logoped – Center za sluh in govor
- Senzorna integracija (individualno, samoplačniško)
- Podpora spec. pedagoga

- Pouk pričeli z manj anksioznosti; pričela uporabljati več besed

- **“Pozdraviti včasih, olajšati pogosto, potolažiti vedno.- To cure sometimes, to relieve often, to comfort always.” (Edward Livingston Trudeau, 1848- 1915)**



Nauk: zberi podatke, naredi klinični pregled

- Klinični pregled je izjemno pomemben pri otrocih, saj anamneza ni vedno objektivna, ali pa je celo zavajajoča
- Otroka je potrebno opazovati (čas, znanje)
- Pomembno je poznati razvojne mejnike, miš-skeletne posebnosti v razvoju
- Podatke obravnavamo znotraj klinične prezentacije in znotraj celotnega konteksta
- Izogibamo se preveč/premalo diagnostike in terapije!



Zahvala

- Zahvaljujem se E.T. in njeni družini, da so privolili v sodelovanje in nam omogočili, da se skupaj nekaj novega naučimo

**“Nič ne razjasni primera bolj kot pojasnilo nekemu drugemu.”
(Sherlock Holmes, “Silver Blaze”)**

