

Sylvia Olczyk¹, Rafał Olczyk², Agata Mikołajczyk³, Amelia Wardak³

¹Zespół Zakładów Opieki Zdrowotnej w Ostrowie Wielkopolskim, Oddział Neonatologiczny im. WOŚP, Ostrow Wielkopolski

²NZOZ Poradnia rehabilitacyjna REH-MED, Ostrow Wielkopolski

³Uniwersytet Jana Kochanowskiego, Kielce

EFEKTY POSTĘPOWANIA FIZJOTERAPEUTYCZNEGO U DZIECKA Z ZESPOŁEM DIAS-LOGAN W WIEKU OD 7. DO 23. MIESIĄCA

Effects of physiotherapeutic management in a child with Dias-Logan syndrome from 7 to 23 months of age

Wprowadzenie

Zespół Dias-Logan stanowi bardzo rzadką chorobę genetyczną. To zaburzenie rozwoju intelektualnego powiązane ze stężeniem hemoglobiny płodowej (HbF). Zespół jest wywołany przez patogenne warianty BCL11A i dziedziczony w dominujący autosomalny sposób [1]. Chorobę wykryto niedawno [2]. W literaturze opisano 29 przypadków, z których większość (28/29) przypisano mutacjom de Novo [1].

Źródło choroby stanowi nieprawidłowa ekspresja białka BCL11A, która odpowiada za zaburzenie cyklu komórkowego, apoptozy i naprawy komórek DNA w komórkach [3]. Wywołuje zaburzenia neurorozwojowe, dysmorficzne rysy twarzy i zaburzenia rozwoju języka. Bagheri i in. ustalili, że XPOI, REL i BCL11A to geny, które mogą powodować zespół mikrodelecji chromosomu 2p16.1-p15¹. Dias i wsp. wykazali, że haploinsufficiency BCL11A u myszy

¹ Cechy mikrodelecji chromosomu 2p16.1p15, zespołu neurorozwojowego to: opóźniony rozwój psychomotoryczny, mowy i języka, niepełnosprawność intelektualna, dysmorfia czaskowo-twarzową,

to przyczyna upośledzenia funkcji poznawczych, nieprawidłowych zachowań społecznych, małopłowia, nieprawidłowych profili transkrypcyjnych w korze i hipokampie. Powiązано haploinsufficiency BCL11A z zaburzeniami neurorozwojowymi oraz niepełnosprawnością intelektualną [2].

Zespół Dias-Logan charakteryzuje się niepełnosprawnością intelektualną (różnego stopnia), hipotonią noworodkową (skutkującą opóźnieniem tzw. „kamieni rozwoju” w zakresie motoryki), małopłowiem, typową mimo zmienności cechą twarzoczaszki (płaską środkową częścią twarzy, małymi nozdrzami, specyficznym wyglądem górnej i dolnej wargi, anomaliaми ucha zewnętrznego, zezem, niebieską barwą twardówki w niemowlęctwie), problemami behawioralnymi (powtarzające się zachowania, zaburzenia ze spektrum autyzmu), bezobjawowym utrzymywaniem się hemoglobiny płodowej, opóźnieniem rozwoju języka lub/i dyspraksją, wiotkością stawów. U niektórych osób wystąpiły opóźnienia wzrostu, drgawki (napady), zaburzenia snu [4]. Według Dias i wsp., badane osoby z niepełnosprawnością intelektualną z mutacjami de novo w BCL11A cechowały się wiotkością stawów (87%), zezem (100%), małopłowiem (55%), cienką górną wargą i płaską środkową częścią twarzy, nieprawidłowością w uchu zewnętrznym (62%) [2]. Może także dojść do nieswoistych wad rozwojowych ośrodkowego układu nerwowego i encefalopatii padaczkowej [1].

Postępowanie w zespole Dias-Logan jest objawowe, obejmuje terapię neurorozwojową, edukację i kompleksową rehabilitację.

Cel pracy to przedstawienie przebiegu i wyników postępowania fizjoterapeutycznego wobec dziewczynki z zespołem Dias-Logan.

Opis przypadku

Dziewczynka urodziła się w kwietniu 2020 roku, w 40. tygodniu ciąży w wyniku porodu siłami natury. Nie robiła postępów w ramach rozwoju motorycznego, dlatego w 6. m.ż. miała pierwszy kontakt z fizjoterapeutą. Stwierdzono u niej obniżone napięcie mięśni brzucha, asymetrię ciała (skręcanie lewej strony ciała), asymetryczny skręt głowy i odginanie tułowia. W wyniku obniżonego napięcia centralnego doszło u dziewczynki do kompensacji z napięciem mięśni obwodowych. Dziecko napinało kończyny górne i zaciskało palce u stóp. Nie

małopłowie, hipertelotyzm, opadające szparki powiekowe, szeroki rdzeń nosa, cienka górna warga i wysokie podniebienie, zaburzenia widzenia, zez, zachowania autystyczne, niski wzrost, pachygyria, hipoplastyczne ciało modelowate, inne wady rozwojowe mózgu i narządów (np. anomalie nerek, kamptodaktylia).

umiało obrócić się na brzuch. Miało słabą motywację do działania. Ponadto dziewczynka cechowała się słabym odbiorem bodźców zewnętrznych, co negatywnie oddziaływało na jej motorykę i stanowiło źródło zaburzenia integracji sensomotorycznej.

Dziewczynka potrzebowała instytucjonalnego wsparcia rozwoju. Uczestniczyła w programie wczesnego wspomagania rozwoju, obejmującym zajęcia logopedyczne i integracji sensorycznej. Dziewczynkę poddano terapii fizjoterapeutycznej z wykorzystaniem metody NDT Bobath, Vojty i integracji sensorycznej. Terapia dziecka odbywała się raz w tygodniu w gabinecie. Ustalono, że jej mama będzie codziennie ćwiczyć z córką w domu.

U dziewczynki rozwój intelektualny i emocjonalny cechował się znacznym opóźnieniem. Na ten proces silnie oddziaływała słaba motywacja dziecka do działania, której źródłem było niewłaściwe (złe) przetwarzanie bodźców napływających ze świata zewnętrznego. W wieku 3 lat dziewczynka wypowiadała pojedyncze wyrazy. Nie budowała zdań. Uczęszczała do żłobka. Według opinii psychologa, jej rozwój cechował się opóźnieniem. Był typowy dla dziecka w 19. m.ż. Stwierdzono u dziewczynki upośledzenie w stopniu umiarkowanym.

Obecnie dziecko nadal jest objęte wsparciem w ramach wczesnego wspomagania rozwoju. Uczestniczy przede wszystkim w zajęciach logopedycznych oraz integracji sensorycznej. Dziewczynka to pogodne, uśmiechnięte dziecko, które łączy z mamą silna więź emocjonalna.

Program postępowania fizjoterapeutycznego

Program postępowania fizjoterapeutycznego opracowano na podstawie oceny funkcjonalnej dziecka w 6. m.ż. Jego celem był rozwój potencjału dziecka i przeciwdziałanie skutkom zaburzeń neurologicznych.

W pracy z dzieckiem posłużono się metodami NDT-Bobath, Vojty oraz integracji sensorycznej. Pierwsza z nich to metoda rehabilitacji o charakterze neurorozwojowym, która służy nauczaniu dziecka ruchów zbliżonych do prawidłowych i niezbędnych do normalnego życia. Za pomocą ćwiczeń ruchowych i stopniowemu usprawnianiu zwiększa się własną aktywność dziecka [5]. Metoda Vojty wspiera diagnostykę i terapię dziecka za pomocą konkretnych ćwiczeń czynnych. Za pomocą odruchowego pobudzenia do pracy zostają włączone wszystkie mięśnie poprzecznie prążkowane organizmu, co prowadzi do aktywnej pracy i zmiany napięcia w aparacie ruchowym oraz mięśni: artikulacyjnych, języka (odpowiedzialnych za żucie i mowę), wokół gałki ocznej i pęcherza moczowego [6]. Integracja sensoryczna to kompleksowa metoda terapeutyczna,

wykorzystująca układ dotykowy, czucie głębokie i układ przedsionkowy, aby kształtować procesy percepcji wzrokowej, słuchowej oraz ich koordynację. Dzięki temu dziecko może odczuwać, rozumieć i porządkować informacje, jakich doświadcza za pomocą zmysłów z otoczenia i własnego organizmu [7,8].

Dla opisu rezultatów postępowania fizjoterapeutycznego i postępu rozwoju dziecka wykorzystano globalną ocenę wzorców ruchowych (GAI), opracowaną przez H. Prechti. To standardowa metoda diagnostyczna, która umożliwia prognozowanie rozwoju motorycznego niemowlęcia. Za jej pomocą uzyskuje się jakościową ocenę globalnych wzorców motorycznych, rzetelny i obiektywny szacunek funkcjonowania OUN we wczesnym okresie rozwoju dziecka.

W 7. m.ż. wdrożono postępowanie fizjoterapeutyczne z wykorzystaniem metod NDT-Bobath, Vojty oraz integracji sensorycznej. Na początku stycznia 2021 roku dziewczynka potrafiła samodzielnie wykonać obrót na brzuch, ale podpór na przedramionach był mało stabilny (tab. 1). Od 12. m.ż. samodzielnie wykonywała wysoki podpór. W 15. m.ż. z podporu przeszła do siadu bokiem. W 17. m.ż. zaczęła raczkować, a po miesiącu – chodzić krokiem odstawno-dostawnym przy podporze. W 22. m.ż. dziewczynka chodziła prowadzana za rękę. Samodzielne, pewne chodzenie rozpoczęła w 27. m.ż.

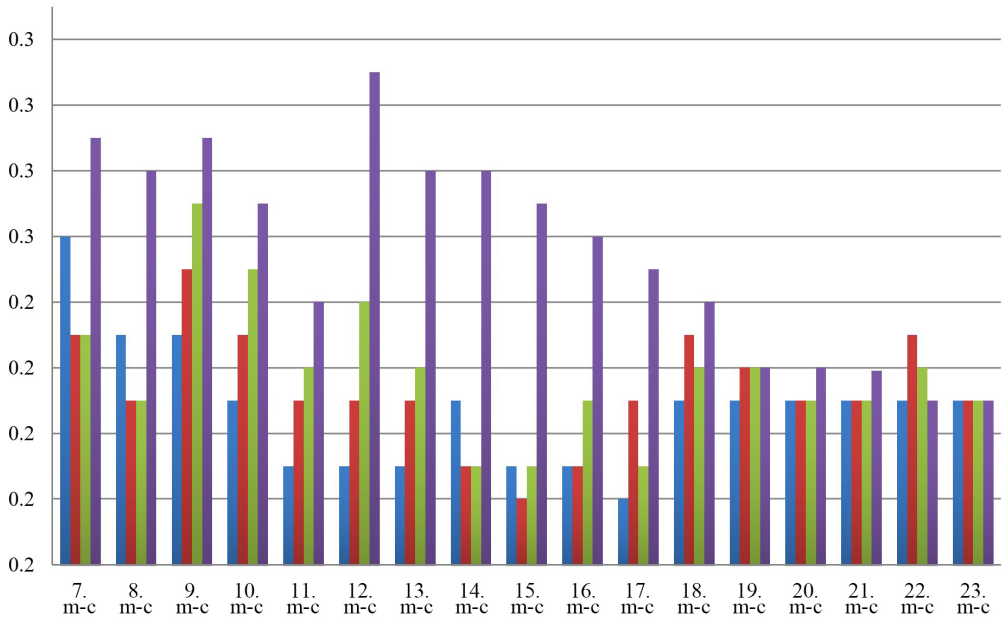
Tab. 1. Rodzaje i czas stosowania różnych rodzajów diet przez respondentów

Sprawność (kamienie milowe)	Czas uzyskania sprawności		
	Czas osiągnięcia umiejętności (miesiąc życia)	Średni czas	Dziecko (miesiąc życia)
Przewraca się z pleców na brzuch	5. – 10.	6,4	8
Siada samodzielnie	6. – 11.	8,3	14
Podciąga się do stania	6. – 12.	8,6	18
Raczkuje	9. – 12.	10,8	17
Wykonuje 3 kroki samodzielnie	9. – 17.	11,7	22

Źródło: opracowanie własne na podstawie [Pusz B., Stoińska B., Wybrane]

W analizie globalnej oceny wzorców ruchowych (GAI) dziecka w wieku od 7. do 23. m.ż. uwzględniono cztery jej domeny, czyli wskaźniki aktywności w zakresie kontroli posturalnej (A1 1) i motorycznej (A1 2), wskaźniki aktywności w zręczności (A1 3) i samoobsługi (A1 4).

Wartości wskazanych wskaźników wykazywały wahania, lokując się najczęściej na poziomie średnim (tab. 2). Okresowo poziom wskaźnika aktywności w zakresie kontroli posturalnej i motorycznej oraz wskaźnika aktywności w zręczności obniżał się do poziomu niskiego (wyk. 1, tab. 2). Ten proces należy



Wyk. 1. Wskaźniki aktywności dziecka w wieku od 7. do 23. miesiąca życia

Legenda: Al 1 – wskaźnik aktywności w zakresie kontroli posturalnej, Al 2 – wskaźnik aktywności w zakresie kontroli motorycznej, Al 3 – wskaźnik aktywności w zręczności, Al 4 – wskaźnik aktywności w zakresie samoobsługi

Źródło: opracowanie własne

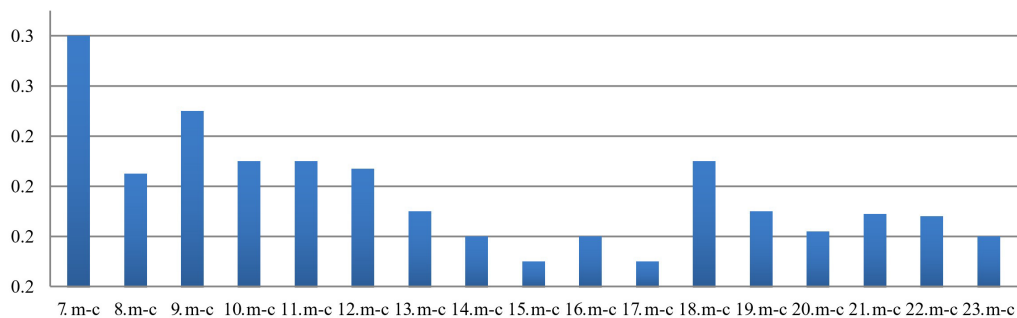
wiązać z cechami deficytów zespołu Dias-Logan i prawdopodobnie brakiem systematycznej, zalecanej stymulacji rozwoju w środowisku rodzinnym. W rezultacie wartość GAI mieściła się w przedziale od 1,9 do 2,8 punktu, ilustrując zasadniczo średni poziom globalnej aktywności dziecka (wyk. 2). Jej najniższy poziom odnotowano w 15. i 17. m.ż., a najwyższy w 7. m.ż.

Tab. 2. Poziom aktywności dziecka w wieku od 2 do 23 miesięcy

Wiek dziecka (w miesiącach)	Wskaźniki aktywności dziecka				
	Wskaźnik aktywności w zakresie kontroli posturalnej (Al 1)	Wskaźnik aktywności w zakresie kontroli motorycznej (Al 2)	Wskaźnik aktywności w zręczności (Al 3)	Wskaźnik aktywności w zakresie samoobsługi (Al 4)	Globalny wskaźnik aktywności (GAI)
7	Średni	Średni	Średni	Średni	Średni
8	Średni	Średni	Średni	Średni	Średni
9	Średni	Średni	Średni	Średni	Średni

Wiek dziecka (w miesiącach)	Wskaźniki aktywności dziecka				
	Wskaźnik aktywności w zakresie kontroli posturalnej (AI 1)	Wskaźnik aktywności w zakresie kontroli motorycznej (AI 2)	Wskaźnik aktywności w zręczności (AI 3)	Wskaźnik aktywności w zakresie samoobsługi (AI 4)	Globalny wskaźnik aktywności (GAI)
10	Średni	Średni	Średni	Średni	Średni
11	Niski	Średni	Średni	Średni	Średni
12	Niski	Średni	Średni	Średni	Średni
13	Niski	Średni	Średni	Średni	Średni
14	Średni	Niski	Niski	Średni	Średni/niski
15	Niski	Niski	Niski	Średni	Niski
16	Niski	Niski	Średni	Średni	Średni/niski
17	Niski	Średni	Niski	Średni	Średni
18	Średni	Średni	Średni	Średni	Średni
19	Średni	Średni	Średni	Średni	Średni
20	Średni	Średni	Średni	Średni	Średni
21	Średni	Średni	Średni	Średni	Średni
22	Średni	Średni	Średni	Średni	Średni
23	Średni	Średni	Średni	Średni	Średni

Źródło: opracowanie własne



Wyk. 2. Globalny wskaźnik aktywności (GAI) dziecka w wieku od 7 do 23 miesiąca życia

Legenda: AI 1 – wskaźnik aktywności w zakresie kontroli posturalnej, AI 2 – wskaźnik aktywności w zakresie kontroli motorycznej, AI 3 – wskaźnik aktywności w zręczności, AI 4 – wskaźnik aktywności w zakresie samoobsługi

Źródło: opracowanie własne

Dyskusja

Fizjoterapeutyczna opieka nad dziećmi z rzadkimi genetycznymi chorobami powinna być zindywidualizowana. Kiedy zostaje nią objęte dziecko przedwcześnie urodzone, jej podstawę stanowią opinie i zalecenia specjalistów. Umożliwiają opracowanie indywidualnie dobranego programu wczesnej interwencji fizjoterapeutycznej. Dokonuje się oceny wcześniaka na podstawie wieku kalendarzowego i skorygowanego (liczonego od daty planowanego porodu w 40. tygodniu ciąży). Przedwczesne urodzenie i rzadka choroba genetyczna może opóźnić rozwój dziecka i przyczynić się do wystąpienia różnych powikłań. Może ono potrzebować pomocy rozwojowej i szczególnego nadzoru medycznego do co najmniej 3. roku życia [9,10]. Wdrażanie i dostosowywanie procesu fizjoterapeutycznego do potrzeb dziecka może napotykać trudności, których źródłem jest jego postawa i zachowanie, okazywany opór. Wczesnemu wspomaganiu dziecka (w tym przedwcześnie urodzonego) oraz z zespołem wad genetycznych służą liczne i zróżnicowane formy i metody neurorozwojowe. Zalicza się do nich m.in. metody Castillo Moralesa, NDT-Bobath, Vojty czy integracji sensorycznej [11]. W badaniu Pawlak i wsp. dziecko z zespołem Cri du Chat zostało objęte programem usprawniającym, który obejmował fizjoterapię z użyciem metod neurorozwojowych: NDT-Bobath oraz Vojty [12]. W analizowanym przypadku dziecka z zespołem Dias-Logan posłużono się metodami: NDT-Bobath, Vojty oraz integracji sensorycznej.

W literaturze przedmiotu brakuje opisu postępowania fizjoterapeutycznego wobec dzieci z zespołem Dias-Logan. Wyeksponowano w nich opóźnione osiągnięcie kamieni milowych [2]. Dias i wsp. scharakteryzowali 10 osób z niepełnosprawnością intelektualną z mutacjami de novo w BCL11A. Cechowały się ogólnym opóźnieniem kluczowych momentów rozwoju. U części z nich dotyczyło umiejętności samodzielnego siedzenia. Badane osoby nabyły ją między 7. a 12. m.ż. [13] Lovrecic i wsp. przedstawili przypadek chłopca, który w 11. m.ż. samodzielnie siedział. W niniejszym artykule opisano przypadek dziewczynki, która tę umiejętność opanowała w 14. m.ż. Lovrecic i wsp. ustalili, że chłopiec zaczął chodzić w 21. m.ż. W tym artykule omówiono przykład dziewczynki, która w 22. m.ż. chodziła prowadzona za rękę, a samodzielnie zaczęła chodzić w 27. m.ż. [14].

Wnioski

Przedstawiony opis dziewczynki z zespołem Dias-Logan ilustruje skuteczny proces wspierania rozwoju motorycznego za pomocą wcześniej wdrożonego programu postępowania fizjoterapeutycznego, którego podstawą stała się rzetelna ocena funkcjonalna dziecka. Jego kontynuacja powinna zapewnić mu lepsze warunki rozwojowe i szansę na dalszą poprawę. Takim dzieciom należy zagwarantować długoterminową, interdyscyplinarną opiekę dla ich efektywnego i holistycznego wsparcia. W czasie oddziaływania fizjoterapeutycznego wspomagano rozwój dziewczynki, uwzględniając jej potencjał i potrzeby, w tym: ruchu, bezpieczeństwa i miłości.

Bibliografia:

1. Bagheri H., Badduke C., Qiao Y. et al., *Identifying candidate genes for 2p15p16.1 microdeletion syndrome Using clinical, genomic, and functional analysis*. JCI Insight, 2016, 1, e85461.
2. Cai T., Chena X., Li J. et al., *Identification of novel mutations in the HbF repressor gene BCL11A in patients with autism and intelligence disabilities*. Am J Hematol. 2017, 92, E653–656.
3. Chen C. P., Chern S. R., Wu P.-S. et al., *Prenatal diagnosis of a 3.2-Mb 2p16.1-p15 duplication associated with familial intellectual disability*. Taiwanese Journal of Obstetrics & Gynecology, 2018, 57, 578–582.
4. Fannemel M., Barøy T., Holmgren A. et al., *Haploinsufficiency of XPO1 and USP34 by a de novo 230 kb deletion in 2p15, in a patient with mild intellectual disability and cranio-facial dysmorphisms*. Eur J Genet, 2014, 57(9), 513–519.
5. Peron A., Bradbury K., Viskochil D. H. et al., *Dias-Logan syndrome: delineating a newly recognised disorder of transcriptional regulation*. J Investig Med. 2018, 66, A203.
6. Yoshida M., Okanishi T., Kanai S. et al., *Identification of novel BCL11A variants in patients with epileptic encephalopathy: expanding the phenotypic spectrum*. Clin Genet. 2018, 93, 368–373.
7. Pusz B., Stoińska B., *Wybrane zagadnienia rehabilitacji ruchowej noworodków i małych dzieci*. W: J. Szczapa (red.), *Neonatologia*. PZWL. Warszawa 2022, 727–770.
8. Kaniewska-Mackiewicz E., *Wpływ zaburzeń integracji sensorycznej na codzienne funkcjonowanie oraz naukę w szkole*. ZN SWG, 36/5, 91–117.
9. Balewska-Juras K., Cywińska-Wasilewska G., *Ocena wyników neurokinezy usprawniania metodą odruchowej lokomocji według Vojty, dzieci z zaburzeniami centralnej koordynacji nerwowej*. Fiz Pol, 2015, 4, 32–41.
10. Habik N., Wieczorkowski P., Śliwiński Z., *Analiza porównawcza postępowania fizjoterapeutycznego u dzieci ze zdiagnozowanym autyzmem atypowym*. Fiz Pol, 2016, 4, 72–81.
11. Sanchez-Soler M. J., Perez-Laencona M., Serrano-Antón A. T. et al., *A new case of Dias-Logan syndrome: A previously unreported de novo pathogenic BCL11A variant (c.1076_1100)*. 2022, 2/3, 176–178.

12. Pawlak A., Bąk E., Domagalska-Szopa M. i in., *Efekty dziesięcioletniej, kompleksowej rehabilitacji dziecka z zespołem Cri du Chat*. Fiz Pol, 2017, 1, 72–79.
13. Dias C., Estruch S. B., Graham S. A. et al., *BCL11A Haploinsufficiency Causes an Intellectual Disability Syndrom and Dysregulates Transcription*. AJHG, 2016, 99, 253–274.
14. Lovrecic L., Gyan C., Baldan F. et al., *Microduplication in the 2p16.1p15 chromosomal region linked to developmental delay and intellectual disability*. Mol Cytogenet., 2018, 11, 39, 2–6.



STRESZCZENIE:

Wstęp: Cel pracy to przedstawienie przebiegu i wyników postępowania fizjoterapeutycznego wobec dziewczynki z zespołem Dias-Logan.

Material i metody: Opisano rozwój dziewczynki z zespołem Dias-Logan, którą od 7. do 23. miesiąca życia poddawano postępowaniu fizjoterapeutycznemu z wykorzystaniem metod NDT-Bobath, Vojty oraz integracji sensorycznej. Oceny tego postępowania dokonano za pomocą globalnej oceny wzorców ruchowych.

Wyniki: Postępowanie fizjoterapeutyczne pozytywnie wpłynęło na stan pacjentki z deficytami rozwojowymi, których źródłem był zespół Dias-Logan. Dziecko osiągnęło z opóźnieniem podstawowe kamienie milowe w rozwoju ruchowym.

Wnioski: Podjęcie wczesnej rehabilitacji ma kluczowe znaczenie we wspomaganiu dzieci z rzadkimi zaburzeniami genetycznymi typu zespół Dias-Logan. Trzeba im zapewnić długoterminową, interdyscyplinarną opiekę, aby skutecznie i holistycznie wspierać ich rozwój.

Słowa kluczowe: zespół Dias-Logan, metoda NDT-Bobath, metoda Vojty, integracja sensoryczna, globalna ocena wzorców ruchowych

ABSTRACT:

Introduction: This thesis aims to present the conduct and results of the physiotherapy treatment of a girl with Dias-Logan syndrome.

Material and methods: The description of the development of a girl with Dias-Logan syndrome, who from the age of 7 to 23 months was a subject of physiotherapeutic treatment using NDT -Bobath, Vojta's, and sensory integration methods. This treatment was evaluated using a global assessment of motor performance patterns.

Results: Physiotherapeutic treatment positively impacted the patient's condition with developmental deficits, the source of which was Dias-Logan syndrome. The child achieved basic milestones in motor development with delay.

Conclusions: Undertaking early rehabilitation is crucial in supporting children with rare genetic disorders like Dias-Logan syndrome. They need to be provided with long-term, multidisciplinary care to effectively and holistically support their development.

Keywords: Dias-Logan syndrome, NDT-Bobath method, Vojta method, sensory integration, global assessment of movement patterns

Polska Bibliografia Lekarska 1979-1990 i 1991-2024

Użytkownik

Hasło

Wybór bazy danych

PBL 1991-2024 ▼

ZALOGUJ

ANULUJ

Polska Bibliografia Lekarska tworzona jest w Dziale Bibliografii Medycznych Głównej Biblioteki Lekarskiej.

© [Główna Biblioteka Lekarska w Warszawie](#)

Oprogramowanie [Expertus](#) © [SPLENDOR, Poznań](#)

(aktualizacja bazy 2024.11.21 11:00:00)

(IP użytkownika: 195.187.98.1:xxx195.187.98.1)

[Czytaj o Polskiej Bibliografii Lekarskiej...](#)

[Polska Bibliografia Lekarska 1979-1990 \(zarejestrowani użytkownicy\)](#)

[Strona Główna GBL](#)

[Tez-MeSH](#)

