



ALICJA CHILIŃSKA-PUŁKOWSKA

Doctoral Philological Studies, University of Gdańsk

<https://orcid.org/0000-0002-8619-2642>

KATARZYNA KACZOROWSKA-BRAY

Institute of Speech Therapy, University of Gdańsk

<https://orcid.org/0000-0003-4510-9002>

Speech therapy of a child with spinal muscular atrophy type 1 (SMA1): a case study

ABSTRACT: The subject literature continues to lack descriptions of speech therapy of children with SMA1. The progressive character of the disease did not allow considerable progress to be made in therapy. However, currently available treatments bring about observable changes in patients in the sphere of activity of the speech apparatus, in the ability to receive food and swallow, as well as in respiratory activity. Making use of purposeful procedures and appropriate rehabilitation techniques, the speech therapist is able to attain positive effects and observe the development of functions which would decline without the medical support currently available. This article presents the case study of a child with SMA1. On the basis of appropriately selected diagnostic tools, an assessment was made of the child's range of vocabulary and basic communicative skills, as well as sensorimotor evaluation of the oral-facial area. The article also discusses the activities undertaken during therapy and the rehabilitation techniques recognised as most significant and having the greatest effect.

KEYWORDS: SMA, SMA1, spinal muscular atrophy, speech therapy

Terapia logopedyczna dziecka z rdzeniowym zanikiem mięśni typu 1 (SMA1).
Studium przypadku

STRESZCZENIE: W literaturze przedmiotu wciąż brakuje pozycji poświęconych terapii logopedycznej dziecka z SMA1. Postępujący charakter choroby nie pozwalał na uzyskiwanie zasadniczych postępów w terapii. Zmiany, jakie u pacjentów wywołuje dostępne dziś leczenie, są widoczne m.in. w sferze aktywności aparatu mowy, w zakresie umiejętności pobierania pokarmów i połykania oraz w czynnościach oddechowych. Logopeda jest w stanie, wykorzystując celowe postępowanie i odpowiednie techniki rehabilitacyjne, uzyskać pozytywne efekty swoich działań i obserwować rozwój funkcji, które bez dostępnego dziś wsparcia lekowego zanikałyby. W artykule zaprezentowano studium przypadku dziecka z SMA1. Na podstawie odpowiednio dobranych narzędzi diagnostycznych dokonano oceny zasobu słownictwa dziecka, bazowych umiejętności komunikacyjnych oraz oceny sensomotorycznej traktu ustno-twarzowego. Przedstawiono również podejmowane podczas terapii działania i techniki rehabilitacyjne, uznane za najistotniejsze i mające największy wpływ na jej efektywność.

SŁOWA KLUCZOWE: SMA, SMA1, rdzeniowy zanik mięśni, terapia logopedyczna

Spinal muscular atrophy (SMA) is the most common disorder of the peripheral nervous system that begins in childhood and has a genetic cause. Its heredity is autosomal recessive.¹ This degenerative, neuromuscular disease is characterised by the degeneration of motor neurons in the spinal cord. The neural dysfunction leads to weakness of muscle activity, atrophy and denervation of muscles. In the patient's functioning one may observe progressive loss of muscle strength, which in turn causes a reduced range of movement, postural and anti-gravitational stability (Prior, 2007; Chiriboga, 2017; Winnicka, 2020). Mutations of the SMN gene are responsible for the occurrence of these symptoms. This is a gene on which the survival of motor neurons depends, and it occurs in two copies: telomere (SMN1) and centromere (SMN2) (Mercuri, Bertini & Iannaccone, 2012, p. 443). Spinal muscular atrophy is caused by mutations of the SMN1 gene. Carriers of SMN1 mutations in Polish population are estimated to be 1 case in 35–40 people (Pruszczyk-Kostera, 2017, p. 1009). The frequency of occurrence of SMA is approximately 1 in 10,000 live births. It is the second most commonly occurring fatal autosomal recessive disorder after mucoviscidosis (Prior, 2007, s. 952).

Spinal muscular atrophy in children is divided into 3 clinical groups. This division is made on the basis of the age at which symptoms of the disease occur and its clinical course. Type 1 SMA (Werdnig-Hoffmann disease) is characterised by heavy, generally weakened muscles and hypotonia right after birth or appearing within the first 3 months. A child with such a diagnosis never attains the capability to sit unaided. Children with type 2 are able to sit, although they cannot stand or walk without support. Type 3 (Kugelberg-Welander disease) is a milder form, beginning in childhood or youth. Patients learn to walk without support (Kostera-Pruszczyk, 2017, p. 1009).

Spinal muscular atrophy appearing after the age of 18 years is referred to as type 3b or type 4, and is less common. In the clear majority of patients with spinal muscular atrophy, symptoms appear in infancy or early childhood. 60% of patients with a recognised disorder demonstrate its most severe form – SMA type 1 (Cardenas, Menier, Heitzer & Sproule, 2018, p. 206).

Some authors also distinguish SMA type 0 (prenatal) – the extremely severe and rare manifestation of the illness. The first symptoms are noticeable in the foetal period, during which the child's movements are weakly felt, and right after birth the typical reflexes of new-borns are not observed. Patients require breathing support from birth or soon after, and the disease leads to death within

¹ This type of heredity affects men and women. The disease only appears when the individual has the muted gene in a homozygous state, i.e. when both genes are defective. The disorder is inherited from both parents who do not demonstrate symptoms of the disease themselves. However, they may in equal proportion produce gametes containing the defective gene (Maurczak, 1985, p. 141). As stated by Lynn B. Jorde, John C. Carey and Michael J. Bamshad (2014, p. 59); diseases inherited in this manner are quite rare in the population.

a few weeks, even with intensive respiratory and feeding support (Groen, Talbot & Gillingwater, 2018, p. 1; Khadilkar, Yadav & Patel, 2018, p. 100; Jędrzejewska & Kostera-Pruszczyk, 2016, p. 2; Winnicka, 2020, p. 441). Therefore, “the disease is characterised by wide variance in its clinical course – from fatal congenital forms to its adult form, with a survival rate similar to the general population” (Jędrzejewska & Kostera-Pruszczyk, 2016, p. 1). In the past, similarly as in the case of most hereditary neuro-degenerative states, SMA therapies were intended merely to secure the patient and did not influence the course of the disease. However, a few decades of intensive research efforts have resulted in the confirmation of the first modifying therapy for SMA² (Groen et al., 2018, p. 1). In Poland, refunded treatments making use of this medicament have been available since 2018. Clinical studies, as well as the opinions of patients themselves and their families, confirm the high effectiveness of the drug in fighting symptoms of the disease. The best effects of treatment “are observed in small children in whom the disease has not done great damage and a large part of muscle tissue has been maintained. Among those who have been living with the disorder for many years, these changes are usually smaller; however, it is significant that the drug completely halts progression of the disease, and lost functions in many patients gradually return” (*Jak skuteczny jest lek*, s.a.). It should also be remembered that the course of the disease also depends to a certain degree on the quality of care and on prophylactics, above all physiotherapy and treatment of complications (Jędrzejewska & Kostera-Pruszczyk, 2016, p. 2). Current standards concerning the care and treatment of children with SMA, also in its most severe form, indicate the necessity of conducting regular and proactive therapy as well as a process of monitoring the state and development of the child, coordinated by the neurologist (Mercuri et al., 2018, p. 106). It is worth noting that since refunded SMA treatment was made available, the previous four-level division of the disease has been

² The medicinal drug is oligonucleotide 2'-methoxyetyl phosphate. Antisense oligonucleotide is directed toward sequence-specific calming interactions in the pre-mRNA SMN2 intron (intronic splicing silencer N1, ISS-N1). Its interaction enables the binding of exon 7 to the SMN protein. It is administered by intrathecal injection into the spinal-brain fluid through lumbar punctures. There is also another form of therapy available, so-called gene therapy. This creates the possibility of treating diseases that are genetically determined, not affected by previous therapeutic methods. “One of the strategies of gene therapy is based on transferring a correct copy of the gene (so-called therapeutic gene) into the cell in which the mutated gene occurs. Therapeutic genes are usually introduced into the patient’s organism with the use of virus vectors. Gene therapy in SMA allows one to provide the cells with motor neurons of a functional copy of the gene, coding the full length of the human protein SMN, thus removing the basic cause of SMA – loss of the SMN1 gene” (Szczereba, Śliwa, Żarowski & Jankowska, 2018, p. 43). In Poland, clinical trials are also being conducted for another drug, which was approved in the United States in 2020. It is a medicament intended for causal treatment of SMA. It takes the form of a syrup, which is administered orally once a day, by probe or so-called peg (*Risdiplam*, s.a.).

left to history (Kostera-Pruszczyk, 2020). Further in the article we will focus on the most severe form of SMA, as this was diagnosed in the patient who is the protagonist of this case study.

SMA1 – the most extreme form of spinal muscular atrophy

SMA type 1 appears in infancy, sometimes right after birth. The first characteristic symptoms of this disease are: generalised muscular hypotonia, proximal and symmetric muscle weakness, and lack of deep reflexes. Most infants also have fasciculation of the tongue,³ shaking at the base of fingers or joint contractures. Breathing is shallow, irregular, the frequency of expiration increased, and intercostal muscles are paralysed. In breathing mainly the diaphragm is engaged; the chest does not expand, resulting in a characteristic bell-shaped torso. However, it should be emphasised that SMA is not a lung disease. All of the anatomical structures are healthy, including the lungs. Nevertheless, the muscle weakness, which affects, among others, the respiratory muscles and results in difficulties in expanding the chest (Mastello & Ottonello, 2016, p. 45).

Among children with SMA1, a very large problem, at times endangering life and health, is in removing secretions and foreign bodies through the reflexes of coughing and sneezing. These activities are often weakened even though the reflex itself does not disappear. This results in the inability to remove excretions, unswallowed saliva and remains of food from the respiratory tract. The manner of crying is very characteristic of children with SMA1. This activity is considerably weakened; if it lasts longer then so-called retarded crying appears, with a characteristic sound. Resembling a lament, the crying is quiet; it finally weakens, and the child is not able to let out any sound. This may then lead to a dangerous situation – lowered saturation, with simultaneous excessive accumulation of thick secretions that are difficult to swallow (Mastella & Ottonello, 2016, p. 48).

Muscular hypotonia, problems with swallowing and respiratory problems result in feeding disorders. Difficulties in the area of mouth feeding and swallowing are typical of the patient with SMA1. It is assumed that nearly all those in this group suffer from dysphagia. Functional disorders in receiving food and swallowing affect each of the phases of swallowing. There is disturbance in the very

³ Fasciculation, or muscle twitch (Lat. *fasciculatio*) – small muscle contractions of groups of muscle fibres. “Fasciculation – irregular contractions of small groups of muscle fibres, which do not lead to effective movement, but may be observed in muscles lying right under the skin, especially in the tongue. They are caused by nerve impulses originating from dying motor neurons. They precede muscle atrophy” (Adamek & Tomik, 2005, p. 112).

intention of taking in food, i.e. the pre-oral phase of swallowing: often the lack of ability to eat unaided or to take on the appropriate posture, organoleptic evaluation of food, and proper opening of jaws. Difficulties are also observed in the oral-throat and oesophagus phase: maintaining food in the oral cavity, chewing and biting, passage through the oral cavity to the throat, closing the soft palate, coordination of swallowing with breathing, cleaning the throat, opening the oesophageal sphincter, elevation and closing of the larynx (Winnicka, 2020, p. 442).

A child with SMA1 usually does not raise its head or sit unaided. Muscle weakness and slackness cause an inability to counteract gravitational forces. The raised infant hangs "like a rag doll." The child's cry is very weak, and it sucks and swallows with difficulty. Muscle atrophy may initially be unnoticed due to abundant fat tissue in the period of infancy (Hausmanowa-Pietrusiewicz, 1985, p. 503). The children tend to be taller than their healthy peers because of reduced counter-gravitational tension (Mastella & Otonello, 2016, p. 43). It is important to note that these infants are aware and interactive; cognitive development follows a proper course, while sensory disorders or retarded eye movements are not noticed (McGuire, 2011, p. 508). These children establish appropriate eye contact, demonstrate normative reactions on seeing another person, and show emotion adequate to the situation.

The described symptoms, similarly as in the case of other diseases of genetic origin, do not always occur simultaneously.

Three basic subtypes of SMA1 are distinguished: the new-born form, the form without holding up the head, and the form with holding of the head and torso. These subtypes have characteristic features and various prognoses, depending on their time of appearance, severity and number of symptoms (Mastella & Otonello, 2016, p. 45). The most severe form, i.e. new-born, is diagnosed in the intensive therapy ward immediately after birth. The new-born child requires instant ventilation. Due to the considerably reduced muscle tension, the child is not capable of efficiently taking in air and expanding the chest. Very soon the blood's oxygen saturation is reduced. Hypotonia also prevents proper coordination of breathing and swallowing, as a result of which the child is not able to suck and requires alternative feeding (Sumner, Paushkin & Ko, 2017, p. 9).

In the type without holding up the head, which is most often diagnosed, symptoms appear between the first and fourth month of life. The child does not pass through subsequent milestones of motor development. It does not lift its head at the appropriate time and is not very active. The head usually lies slack and inert, unable to counteract the force of gravity. The infant adopts an unnatural position, so-called "frog position" (see Hausmanowa-Petrusewicz, 1985, p. 503), in which the legs remain still, splayed and rotated. Meanwhile, the arms lie alongside the body or are bent at the elbows and wrists. The head is usually turned to one side. Such head rotation is often the cause of asymmetry. The child makes movements

only on the horizontal plane, does not manipulate or gesture, cannot make the first gestures of a communicative nature (e.g. holding out hands to the parent, pointing), as it cannot counteract the force of gravity. Breathing occurs only by the diaphragm, causing swelling of the abdomen and deformation of the chest. Muscle weakness, including of respiratory muscles, may lead to respiratory failure. The only way to counter this situation is with supported or artificial respiration⁴ through a respirator (Mastella & Ottonello, 2016, p. 208).

Children in this group are able to suck and are often able to be breast-fed. However, feeding is always a source of problems. The infant quickly becomes tired, the feeding time is considerably lengthened, and problems with swallowing appear. It becomes a great challenge to proceed to spoon-feeding and to a more difficult consistency, that is, porridge. The child cannot manage with the quantity and texture of food, and is also not able to maintain a correct posture. In many cases, the occurring problems prevent oral feeding.

When the intensification of symptoms occurs around six months of age, we are facing the type with maintenance of head and torso. This form of SMA1 progresses at a somewhat slower pace. Worrying symptoms that appear include the inability to actively raise the head when lying on the stomach, and the disappearance of spontaneous movements. Also, the hand and foot movements are limited and take place on the horizontal plane. For a short while, the child may act against the gravitational force. Children suffering from this type of SMA1 do not manage to sit or stand unaided. Sometimes a sitting position with support is worked out. The swallowing function remains; however, there often appear infections of the upper respiratory tract, hindering this function (Mastella & Ottonello, 2016, pp. 44–45).

In treatment of SMA1, a very important role is played by rehabilitation, and especially respiratory physiotherapy. In its more severe forms, “it is necessary to introduce techniques and devices supporting the removal of excessive secretions, drainage of the bronchial branches, and cough assistance” (Kostera-Pruszczyk, 2017, p. 1011). Of equal importance is nutritional treatment, enabling the patient to have a safe, effective and nutritional manner of feeding. The SMA patient should also remain under the constant care of an orthopaedist, who will provide the child with specialist equipment while considering the child’s individual needs (Kostera-Pruszczyk, 2017, p. 1012). A multi-disciplinary team supervising care of the patient with SMA should include a neurologist, physiotherapist, dietician,

⁴ Respiratory support takes place with the aid of non-invasive ventilation and allows avoidance of intubation and tracheostomy. This support is often necessary during sleep. Two different methods of ventilation are used: positive pressure, using a mask or mouthpiece, or negative pressure with use of an iron lung or oscillation jacket, which is used as a physiotherapeutic aid in removing secretions (Mastella & Ottonello, 2016, p. 164).

family doctor, geneticist, orthopaedist, nurse, pulmonologist, gastroenterologist, endocrinologist, psychologist, speech therapist, osteopath and social workers.

Speech therapy of the patient with SMA1

Logopaedic intervention in the case of children with SMA1 should be multifaceted. The speech therapist, supported by the child neurologist, physiotherapist and psychologist, should undertake exercises that activate motor and respiratory functions, and regulate sensory functions, but also such exercises that help develop linguistic, communicative and cognitive competencies (Mastella & Ottonello, 2016, p. 243).

Facial rehabilitation is a significant part of the general treatment of children with SMA1. Muscle hypotonia, including oro-facial muscles, destabilises and deactivates the jaw, simultaneously causing contractions in the temporo-mandibular joints. This reduces the range of jaw opening⁵ as well as possibilities of its rhythmic movements. Weakened work of the tongue and its incorrect resting position results in malocclusion, distortion of the facial skeleton, and increase of respiratory difficulties. What is of equal importance is stimulation of the jaw and hard palate with the purpose of supporting the impaired and delayed development of teeth. Lacking mimicry, the face requires intensive stimulating and modulating exercises activating the muscles. An enforced head position, muscle atrophy, lack of movement and activity are also causes of face swelling. It becomes hard and less flexible; the structure of soft tissues is changed, and lymph accumulation occurs. Regular massage and appropriate stimulation are necessary in order to counter swelling through activation (Mastella & Ottonello, 2016; Winnicka, 2020).

Cooperating with the doctor, physiotherapist or dietician, the speech therapist also evaluates swallowing, plans the therapy, selects adequate equipment, techniques and positions for feeding, and recommends the most beneficial consistencies and textures of food. He or she evaluates the safety and functionality of oral feeding, setting or recommending further activities (Winnicka, 2020, pp. 449–450).

A sphere of logopaedic support – which is no less important – is developing and broadening communicative and linguistic competencies. Children with

⁵ Jaw opening is an important function for activities related to receiving food, phonation, but also for medical reasons. In children with SMA1 vulnerable to respiratory failure, sometimes intubation is a necessary life-saving operation. However, lack of jaw mobility may significantly hinder conduct of such an operation.

SMA1 maintain a good cognitive level along with serious problems in the area of learning speech. Proper development is dependent on undertaking all means of improving skills of communicating with one's surroundings. Speech-impaired patients with SMA1 demonstrate a great need and desire to communicate. This process requires the preparation of all available means and devices. One of the most effective methods is augmentative and alternative communication (AAC), making use of a broad range of strategies based on high⁶ and low technologies. It is recommended that these activities be introduced as early as possible in order to effectively stimulate brain development, ensure the provision of the greatest quantity of own experiences and to enable individuals to act independently and make their own free choices. In the case of children with SMA1, AAC is "an area of clinical practice that attempts to even out temporary or permanent disability" (Mastella & Ottonello, 2016, p. 244).

Material and study method

The method exploited in the study is that of an individual case study. The research subject was a 35-month-old boy with spinal muscular atrophy type 1. The child underwent observation. As research techniques, use was made of an interview conducted with the child's mother and an analysis. In diagnosis, use was made of the following tools: *Karty diagnozy. 10 etapów rozwoju dziecka od 4. do 36. miesiąca życia* [Diagnosis cards. 10 stages of child development from 4th to 36th month of age] (Cieszyńska & Korendo, 2008),⁷ *Diagnoza bazowych umiejętności komunikacyjnych* [Diagnosis of basic communication skills] (Machoś, 2018), *Inwentarze rozwoju mowy i komunikacji* [Developmental inventories of speech and communication] (Smoczyńska et al., 2015).

The boy was evaluated regarding sensorimotor functioning of the oro-facial area, feeding disorders, as well as communicative and linguistic development. An initial assessment was made before beginning speech therapy. The next evaluation took place six months later, and the last – at 35 months of age. In presenting the study, the results of all conducted tests were taken into consideration. The sessions at which the boy was diagnosed took place in the domestic environment,

⁶ Among high-technology devices, particularly noteworthy is equipment guided by vision, i.e. based on eye-tracking. The lack of motor abilities does not allow for effective use of a computer mouse or keyboard. A great opportunity is then offered by equipment guided by the eyes, allowing children and youth with SMA1 not only to communicate with their surroundings, but also to actively participate in social and educational life.

⁷ Considering the age and disability of the child, use was made of cards I, II and III.

during speech therapy. They were conducted in comfortable conditions, taking account of the child's strong sides and making use of positive relations of the child with the researcher.

The only difficulty in the whole process was the language barrier. The boy and his parents are of Ukrainian origin. During the first meeting, their level of mastery of the Polish language was at a basic level; the parents understood Polish, but could not effectively communicate in it. This made it necessary to fill in the interview file with detailed information some time after the first conversation. The range of vocabulary was determined based on expression and understanding in Polish and in the mother language. The family began learning the Polish language and successively widened their competencies in the area of understanding and giving communication. The mother often speaks to the boy in Polish, and it is in this language that speech therapy is conducted.

Karty diagnozy (Cieszyńska & Korendo, 2008) is a tool facilitating diagnosis of child development from four months to three years of age. They characterise ten periods of child development. In each age section, there is mention of the skills which constitute developmental milestones and indicate subsequent stages reached by the child. They are used in constructing a parent interview file, in the sections regarding questions on the child's development.

Diagnoza bazowych umiejętności komunikacyjnych (Machoś, 2018) is a tool in the form of observation cards that make it possible to determine the child's abilities in the areas of:

- building eye contact;
- following an object with the eyes;
- listening attention;
- fields of attention;
- using a finger-pointing gesture;
- work of the hands;
- imitation;
- imitation of primary sounds;
- understanding the concept of "the same";
- understanding the concept of "I" (reacting to name);
- motor, hearing and sight memory.

The cards allow the therapist to observe the level of basic communication skills and provide assistance in making a diagnosis, as well as in building a therapeutic programme for the speech-impaired child. "Observation cards arose on the basis of developmental scales, literature concerning the development of small children, as well as on the basis of many years of experience in work with children with limited communicative competencies" (Machoś, 2018, p. 1).

Inwentarze rozwoju mowy i komunikacji (IRMiK; Smoczyńska et al., 2015) is a diagnostic tool which serves initial measurement of the level of linguistic devel-

opment of children up to three years of age. It consists of two parent questionnaires⁸: *Słowa i gesty* [Words and gestures] (SiG)⁹ and *Słowa i zdania* [Words and sentences] (SiZ).¹⁰ These are a “Polish adaptation of the known American inventories of MacArthur–Bates, widely used in various countries both for research and clinical purposes, especially for diagnosing the level of language development in children having development problems” (Smoczyńska et al., 2015, p. 7). Both questionnaires were used for the study purposes. They were used during partial diagnosis, and later for constructing a diagnosis and description of final results.

Data collected in the parent interview

The boy was born in the 38th week of pregnancy by Caesarean section, as one of twins. The new-born’s state after birth was assessed as very good, receiving 10 points in the Apgar scale. From the beginning, the child was bottle fed; he did not have problems with sucking, and over the first three months he regularly gained weight. As a new-born he demonstrated little motor activity, and he did not show spontaneous communicative reactions either. He was a quiet child, did not cry, and slept most of the time, waking only when he was hungry.

The first symptoms of disease which worried the parents were noticed in the third month. At this time, the twin sister began to lift her head, which her brother did not do. The parents decided on intensive physiotherapy. However, this did not bring any effects, leading to suspicions of SMA. Another worrying symptom that was noticed was weakened swallowing of saliva. In the child’s fifth month, an initial diagnosis of SMA1 was made. This was confirmed by genetic tests at

⁸ A parent report is a research tool in which the parent gives information on the subject of their child – in this case on the subject of his behaviour related to using language and communication. Hornowska (2014) includes questionnaires among diagnostic tools fulfilling psychometric criteria of accuracy, reliability, standardisation and normalisation. Among adults, as well as older children, often so-called self-descriptive reports are used, in which the studied person gives answers to questions concerning him- or herself. In reference to small children, information on the child is necessarily obtained from the parents” (Smoczyńska et al., 2015, p. 7).

⁹ Inventory is intended for children at the age of 8 to 18 months. It consists of three parts, devoted to: vocabulary, gestures and actions, and syntax. In the first and second parts, there are test positions which provide quantitative measures, and for which centile norms are determined on the basis of normalising tests (Smoczyńska et al, 2015, p. 32).

¹⁰ The SiZ inventory is intended for children at the age of 18 to 36 months. It consists of two parts. The first part concerns vocabulary, whereas the second part – syntax. The two most important measures are *Słownictwo czynne* [Active vocabulary] and *Łączenie wyrazów* [Connecting words] (Smoczyńska et al., 2015, p. 32).

six months of age. Until the seventh month, the child was still bottle fed, and the mother tried to give him purée and porridge. At the end of the sixth month, the boy choked on food and after a fall in saturation was hospitalised. In spite of this, the family was not provided with specialist equipment supporting the therapy and functioning of a child with SMA (phlegm sucker, bag valve mask, called Ambu bag,¹¹ cough assist¹²).

When the child was seven months old, the family decided to leave Ukraine for Poland in order to begin treatment here. They were qualified for clinical trials of a medicine in the form of syrup which is administered daily by PEG. Refunding of the drug was ensured by a programme of early access to the drug (cf. Raczek, 2020). Soon after arrival in Poland, the boy's condition considerably worsened. This led to aspiration pneumonia; as a consequence, the child was intubated, and alternative feeding was initiated. After a two-month hospitalisation, intubation could be removed and he could leave the hospital. Since the ninth month of age, the boy has undergone intensive rehabilitation by a physiotherapist. He also has therapeutical support in the form of non-invasive ventilation, and is fed with the use of gastrostomy. The parents also carry out breathing exercises with the aid of the Ambu bag and cough assist.

Neuro-logopaedic therapy began when the child was 14 months old. This is conducted in the domestic environment, twice a week. Each session lasts one hour. The therapy is conducted in close cooperation with a physiotherapist, taking consideration of medical recommendations, but also based on a holistic approach to the patient. It includes therapy activating muscles of the oro-facial tract, developing communicative, linguistic and cognitive competencies.

Results of the initial diagnosis

In the functioning of the oro-facial area, very large restrictions in mobility and perception of stimuli were observed. Considerable facial lymphedema caused a lack of flexibility in muscle tissue. A large problem was in contractions in the area of the temporo-mandibular joints, preventing jaw opening. The tongue lay on the bottom of the oral cavity. Significant shortening of the tongue frenulum and intensive fasciculation were observed. A weakened sucking reflex was pre-

¹¹ A bag valve mask (Ambu bag) is a device for resuscitation and respiratory ventilation for children and adults.

¹² A cough assist is a medical device allowing non-invasive cleansing of the respiratory tract in people with insufficient cough reflex. It is also used in exercises, chest physiotherapy (Mastella & Otonello, 2016, s. 154).

served; while seeking, lip and biting reflexes were not noted. The vomiting reflex was active, placed right at the front of the tongue. In reaction to reflex-arousing stimulation there was eye watering and a delicate muscle contraction in throat muscle and the soft palate.

At the time of the study, the child was 15 months old, but a total lack of teeth was noted. He swallowed saliva; however, lingering of secretions occurred, which caused a wheezing sound or the need for suction, especially after oro-facial or intra-oral stimulation.

Evaluation of basic communication skills indicated significant delays in the development of communicative functions. The boy did not make eye contact for longer than three seconds. While he did look at the researcher's face in answer to calling his name, the reaction lasted a very short time. No interest in toys was noticed; a short focus of attention was attained only with multimedia stimuli. Hearing reactions were correct; however, the child did not make sounds. The only sound reaction was crying. The pointing gesture was not observed, nor indication by sight. He did not hold objects in his hand, and did not reach out his arms either to people or in the direction of toys.

Observation and interviews with the parents allowed one to conclude that the boy demonstrated strong apprehension towards new people. A low sense of security, touch defensiveness, and unwillingness to make contact could result from traumatic experiences related to necessary hospitalisations and frequent medical treatments required in the case of SMA. Because of this, in the first stage of therapy, focus was placed on building positive relations with the child and on providing him with pleasant experiences. In order to give an increased feeling of security, anticipatory signals were introduced, which were to inform him of the next step undertaken by the therapist. As part of stimulation, neurotactile therapy¹³ was introduced, so as to slowly accustom the child to touch and bodily contact. The therapy calmed the boy, regulated sensitivity to touch and optimised neuro-sensorimotor integration (Masgutova et al., 2018, p. 10), increasing comfort and self-regulation during activities.

¹³ Neurotactile therapy makes use of techniques stimulating the skin, muscles, joints and fascia. Techniques involving caressing, compressing and stretching particular parts of the body activate the development of skin receptor function as well as that of muscles and tendons of the peripheral nervous system, and thus also the central nervous system (Masgutova, 2018, p. 9).

Therapeutic methods

A child who has been diagnosed with SMA requires comprehensive medical, physiotherapeutic, rehabilitative and educational care. "There is a necessity of systematic physiotherapy in home and hospital conditions, hydrotherapy and massage. In case of need, the child should also be under the supervision of other specialists – activity therapist, speech therapist, teacher or pedagogic therapist" (E. Saniewska & N.E. Saniewska, 2019, p. 59). The disease also has significant consequences in the area of the child's daily, non-medical needs, which will require support in the educational process and in daily functioning through selection of objects adjusted to motor limitations, and facilitating access to learning, fun and social life (switches attached to toys, objects of daily use or the computer). In the area of development of communicative competencies, the patient requires a specialist approach, e.g. the use of AAC strategies and specialist equipment (computer programs, communicators with recording of phrases). Logopaedic care assists in the therapy of swallowing disorders, and the conducted articulatory exercises and the use of manual techniques support the development of muscles of the oro-facial tract which take part in speech learning and in developing facial movements (E. Saniewska & N.E. Saniewska, 2019, p. 60).

Over the two-year duration of speech therapy with the boy, use was made of methods adjusted to his current psycho-physical state, to needs observed by the therapist and to problems mentioned by the parents. The most important techniques and therapeutic methods used are listed below.

1. Exercises of the oro-facial area (cf. Regner, 2019):

- regulation of irregular muscle tension of the oro-facial area through body modeling: touch, caressing, compressing, stretching and vibrations;
- mobilisation of muscles: of the temple, around eyes, cheeks, sides of the nose, lips and bottom of the oral cavity;
- stimulation and stretching of muscle tendons of the head;
- activation of masseter muscles and loosening of temporo-mandibular joints;
- activation and modulation of facial muscles;
- activation of the tongue muscle, stimulation of the soft and hard palate, gum massage;
- intraoral stimulation with the use of spatulas and logopaedic vibrators;
- passive, and at a later stage of therapy, active articulation exercises;
- strengthening of suprahyoid and infrahyoid muscles;
- jaw therapy with use of tube.

2. Breathing exercises (cf. Regner, 2019, p. 115):

- improving the expiratory phase;
- chest expansion and stimulation of respiratory muscles;

- stretching and shortening of torso chain muscles.
 3. Multisensory stimulation:
 - odour, taste, thermal, touch stimulation;
 - deep massage of the hand, fingers;
 - using materials of various texture for massage.
 4. Neurotactile therapy (cf. Masgutova, 2018):
 - stimulation of touch perception of the front and back parts of the body;
 - proprioceptive stimulation;
 - activation of deep sensation.
 5. Exercises of communicative competence¹⁴:
 - initiating communication with the child through physical, verbal and visual contact;
 - awakening directed attention;
 - strengthening non-verbal signals coming from the child;
 - introducing anticipatory signals in the form of graphic symbols;
 - introducing supporting message in the form of graphic symbols and gestures of the Makaton system (cf. Kaczmarek, 2006);
 - learning Makaton gestures;
 - learning the indicating gesture;
 - exercises in distinguishing denial and confirmation (yes/no);
 - learning to speak of oneself with use of the pronoun “I.”
 6. Articulation exercises (cf. Pluta-Wojciechowska, 2020):
 - imitation of facial expressions;
 - active exercises of the tongue, lips and cheeks;
 - manual setting of articulators while making sounds (cf. Cieszyńska, 2012);
 - use of visualising gestures while expressing vowels and consonants (cf. Lorens, Karwowska & Więcek-Poborczyk, 2017).
 7. Phonatory exercises:
 - activation of phonation with simultaneous compression of respiratory muscles;
 - learning sound imitation, sound-imitation games;
 - phonation lengthening;
 - increasing the volume of sounds made.
 8. Exercises of linguistic competence:
 - developing the language system;
 - extending passive and active vocabulary;
 - learning to read with use of simultaneous-sequential method.

¹⁴ Communicative competences were developed using AAC strategies, described in detail by Magdalena Grycman (2015).

Results of partial diagnosis

After conducting therapy for half a year, a profound diagnosis of communicative and linguistic abilities was conducted; changes in the oro-facial area were also described. Competencies in the area of communication and use of speech were repeatedly assessed with use of the tool of Marzena Machoś. The *Słowa i gesty* inventory from the IRMiK was also used in the diagnostic procedure.

In the area of the articulatory apparatus, rapidly appearing changes were observed. The first mimic reactions around the eyes and mouth, and lip and tongue movement improved. Greater flexibility of face tissue was also noted, making it easier to attain motor effects and jaw opening. There was a reduction in hypersensitivity and touch defensiveness, which was of considerable benefit in therapeutic work. The first vocalisations appeared, the voice became stronger, and phonation was considerably lengthened. The first teeth began to come through, though this process was still very delayed. At this time, taste stimulation began with the use of plant pudding and yoghurt, as improvement in the swallowing function was noted. The child did not require suction during activities.

Observation of basic communicative skills, carried out on the basis of the Marzena Machoś's tool, indicated their significant development. The child began to make lengthened eye contact, but also looked around and maintained common fields of attention. The first communicative reactions appeared: smiling, turning the head away, indicating with the eyes, pointing with the hand, vocalisation and the first onomatopoeic words. The development of motor skills allowed use of natural gestures for communication purposes. To broaden the range of communicative abilities, gestures of the Makaton language program (*still* and *end*) were introduced. The child used these during activities, but also in casual relations with the parents. The boy also started to react to his own name and to indicate himself and other people of his surroundings, carried out simple instructions and imitated sounds of easy articulation.

At 18 months of age, a test was conducted with use of the IRMiK. An evaluation was made of abilities of understanding, expression and the range of gestures used. Analysis of the data indicated a typical range of passive vocabulary. The raw result included 210 words, which allowed one to determine a centile value at the level of 30 centiles. However, the active vocabulary fluctuated around the level of 10th centile (7 words), indicating a high risk of delays in speech development. The assessment of both early as well as late gestures gave a very low result, below the 5th centile.¹⁵

¹⁵ Such a low result was above all caused by the continued significant muscle hypotonia, low motor activity and small range of movements. SMA1 is also a disease considerably lowering capa-

Final results

At three years of age, the next detailed assessment of sensorimotor functions as well as communicative and linguistic abilities was conducted. Observation and analysis were repeatedly carried out on muscles of the oro-facial tract, as well as diagnosis with use of the IRMiK. Measurements were made using both versions of the inventory – *Słowa i gesty* and *Słowa i zdania*.

The clinical treatment and intensive rehabilitation conducted over two years allowed the attainment of considerable effects in the area of work of the oro-facial structures to take place. There was a significant increase in activity, mobility and muscle strength of the speech apparatus. This enabled the introduction of activities developing speech and activating articulators for the making of speech sounds and syllables. Currently the boy independently carries out simple articulatory exercises. During their performance, compensations and supporting movements of the whole body are noticed, but these do not require manual guidance. Jaw movement has considerably improved. Masseter muscle strength remains very weak. The developed ability of opening and rhythmic biting movements is still insufficient and requires further intensive rehabilitation.

A significant change is that the boy began eating food by mouth. Alternative feeding (percutaneous endoscopic gastrostomy, PEG) remains the basic manner of feeding, but yoghurt, grated fruit and other foods of a puréed consistency are given in the form of snacks. He is able to bite and chew solid foods. After chewing, he spits out, showing a lack of motor and sensory readiness to swallow more difficult consistencies. He still lacks all the teeth which should appear at a given age. The boy has 16 teeth – incisors, canines and the first molars (fours). Unfortunately, there is a large problem in the jaws moving further backward and excessive leaning of teeth towards the tongue. This is a frequent defect in children with SMA; there is additional harmful influence in the considerable shortening of the tongue frenulum. Orthodontic consultancy was recommended in this matter, after which stimulation and loosening of the chin muscle and work with the vestibular plate were introduced into the therapy.

Respiration and phonation have improved. Expiration is stronger and longer, which has a quantitative and qualitative effect on vocalisation. Due to strengthening of muscle tension, improved articulator mobility and improvement in the quality of phonation, intense development of language skills is observed in the boy.

bilities. Rapid fatigue has not allowed the development of many functions. However, other potential causes of delays in this area have been noted. During this time, the child did not collect many experiences of daily life. The improvement of life functions, therapeutic and rehabilitative activities undertaken did not allow for broadened development of cognitive competencies, play skills and proper interactions with the surroundings.

The child learns new words and actively uses them; he repeats syllables and simple words when requested, and tries to build two and three-element utterances.

Measurement of the vocabulary range and linguistic competencies was done repeatedly using the *Słowa i gesty* inventory from the IRMiK. It is intended for testing children up to 18 months of age; however, repeated diagnosis based on this version was taken under consideration because of medical reasons, delays in psychomotor development, but also the boy's bilingualism. These factors undoubtedly have an influence on the child's disharmonic development, as well as on delayed speech development, which remains below the norm for a three-year-old child.

On the basis of the SiG inventory, repeated assessment was made of understanding, expression and gesticulation. A significant increase in range of vocabulary and gestures was noted. Of the 380 words given in the inventory, the boy understands 283, while 101 of them appear in active speech. The form and quality of expression is still not of correct articulation. There is frequent appearance of elisions, considerable abbreviation of word structure, omitting a large part of words and using their first, middle or last syllable. However, skills of imitation have improved. The boy acts on objects, repeats the care-giver's actions and the actions of other adults.

In the version of the SiZ inventory adjusted to the age of the study subject, the measurement result is significantly lower. Out of 670 words, the child utters 128, which according to the general norm gives a result at the level of 5th centile (10th according to the gender norm). This is a very low result and indicates a high risk of language disorders (Smoczyńska et al., 2015, p. 51).

The boy began building his first few-element utterances: "Here no bam bam," "Mommy gimme di," "Mommy ambu bam," etc. Of course, the child knows other words not included in the inventory. These are most often names of family members, names of objects of daily use related to care and rehabilitation activities: "ambu," "peg," "sucker," "ma" (mask), car brands and words of Ukrainian origin, such as: "pelmeni" (dumplings), "szlom" (helmet), "dynia" (watermelon).

Conclusions

In the subject literature, there remains a lack of publications describing the linguistic and communicative development of children with SMA1. The restricted number of works results from a view of child functioning which until recently was the standard. The disease made verbal development impossible, causing progressive and irreversible neuro-muscular and respiratory changes. The necessity of invasive ventilation prevented speech, and muscle weakness led to the loss of

motor functions, making further motor development impossible. Also the high fatality rate of patients with SMA1 did not allow for analysis and observation of development (Bach, Vega, Majors & Friedman, 2003, p. 138). "In the face of the small number of studies, the lack of precise recommendations, and patterns of procedure in the case of [...] patients with SMA, they most often must rely on themselves in undertaking therapeutic activities and in searching for solutions improving living comfort" (Winnicka, 2020, p. 443).

Over the past ten years, especially since the inclusion of drug therapy, there have appeared many reports confirming the influence of therapeutical activities on the course of SMA in each of its types, including the most severe type 1 (Obrycki 2020, p. 257). The improvement of patients' quality of life is conditioned by undertaking well-planned and long-term rehabilitative activities. The possibilities offered by available therapies are a sort of challenge for rehabilitation and education. They change the manner of viewing patients with SMA, who thanks to the treatment used will be able to attain subsequent stages of development, which until recently were impossible.

An important element of effective rehabilitation is the undertaking of purposeful actions resulting from knowledge of the disease, its nature and most important aspects. SMA1 is a nerve-muscle dysfunction which leads to multi-organ damage of the whole organism. It is required of each therapist, including a speech therapist, to have a holistic view of the patient, precise familiarisation with muscle function, the respiratory apparatus and structures responsible for swallowing. Enormous care for the patient's safety is also required.

In the sphere of linguistic and communicative competencies, it is worth considering the introduction of a chosen AAC system. It should also be remembered that the cognitive functions of a child with SMA1 remain undisturbed. It therefore becomes necessary to aim for an extended system of communication which will support opportunities for expressing, commenting, remembering, speaking and learning.

The presented case study is an example of changes in the development of patients with spinal muscular atrophy. In observing the effects of therapy, we may speak of progress in the boy's development and improvement of his condition. The disease does not lead to degeneration and disappearance of muscle activity or to the related abilities. The child reaches subsequent stages, in spite of a slower pace of development. He maintains independent breathing, develops feeding functions, and improves communicative and language competencies. He also improves mimic, motor and sensory reactions of the oro-facial area. Speech therapy of the child with SMA1 should be an important element of the patient's treatment; hence the necessity of being familiar with the nature of the disease, as well as the methods and techniques best effective in rehabilitation.

References

- ADAMEK, D., & TOMIK, B. (2005). *Stwardnienie boczne zanikowe*. Kraków: ZOZ Ośrodek UMEA Shinoda – Kuracejo.
- BACH, J.R., VEGA, J., MAJORS, J., & FRIEDMAN, A. (2003). Spinal muscular atrophy type 1 quality of life. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation*, 82(2), 137–142.
- CARDENAS, J., MENIER, M., HEITZER, M.D., & SPROULE, D.M. (2019). High healthcare resource use in hospitalized patients with a diagnosis of spinal muscular atrophy type 1 (SMA1): Retrospective analysis of the kids' inpatient database (KID). *PharmacoEconomics – Open*, 3, 205–213.
- CHIRIBOGA, C.A. (2017). Nusinersen for the treatment of spinal muscular atrophy. *Expert Review of Neurotherapeutics*, 17(10), 955–962.
- CIESZYŃSKA J. (2012). *Metody wywoływania głosek*. Kraków: Wydawnictwo Metody Krakowskiej.
- CIESZYŃSKA, J., & KORENDO, M. (2008). *Karty diagnozy 10 etapów rozwoju dziecka od 4. do 36. miesiąca życia*. Kraków: Wydawnictwo Edukacyjne.
- GROEN, E.J.N., TALBOT, K., & GILLINGWATER, T.H. (2018). Advances in therapy for spinal muscular atrophy: promises and challenges. *Nature Reviews Neurology*, 4, 214–224.
- GRYCMAN, M. (2015). *Sprawdź, jak się porozumiewam. Ocena efektywności porozumiewania się dzieci ze złożonymi zaburzeniami komunikacji wraz z propozycjami strategii terapeutycznych*. Kwidzyn: Stowarzyszenie Rehabilitacyjne Centrum Rozwoju Porozumiewania.
- HAUSMANOWA-PIETRUSZEWICZ, I. (2015). Zanik rdzeniowy mięśni (dziecięcy i młodzieńczy). W: J. CZOCHAŃSKA (ed.), *Neurologia Dziecięca* (s. 502–508). Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL.
- Jak skuteczny jest lek Spinraza?* (s.a.). Fundacja SMA, <https://www.fsma.pl/leki/spinraza/skuteczosc/> [access: 8.02.2021].
- JĘDRZEJEWSKA, M., & KOSTERA-PRUSZCZYK, A. (2016). Rdzeniowy zanik mięśni – nowe terapie, nowe wyzwania. *Neurologia Dziecięca*, 25(51), 11–17.
- JORDE, L.B., CAREY, J.C., & BAMSHAD, M.J. (2014). *Genetyka medyczna*. Wrocław: Elsevier Urban & Partner.
- KHADILKAR, S.V., YADAV, R.S., & PATEL, B.A. (2018). *Neuromuscular disorders*. Singapore: Springer.
- KOSTERA-PRUSZCZYK, A. (2017). Choroby nerwowo-mięśniowe. W: B. STEINBORN (ed.), *Neurologia wieku rozwojowego* (s. 1000–1032). Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL.
- KOSTERA-PRUSZCZYK, A. (2020). Materiały pokonferencyjne, V Warszawskie Dni Chorób Nerwowo-Mięśniowych, 27–28.11.2020.
- LORENS, G., KARWOWSKA, A., & WIĘCEK-POBORCZYK, I. (2017). *Gesty obrazujące ruchy artykulatorów*. Gdańsk: Harmonia.
- MACHOŚ, M. (2018). *Diagnoza bazowych umiejętności komunikacyjnych. Karty obserwacji*. Bytom: Ergo-Sum.
- MASGUTOVA, S., et al. (2018). *MNRI Terapia NeuroTaktylna dr Svetlany Masgutovej*. Warszawa: Międzynarodowy Instytut dr Svetlany Masgutovej.
- MASTELLA, Ch., & OTTONELLO, G. (eds.). (2016). *Z SMA1 na co dzień. Vademecum opieki nad dzieckiem z najcięższą postacią rdzeniowego zaniku mięśni*. [Tłum. M. Jędrzejczyk]. Warszawa: Fundacja SMA.
- MCQUIRE, J. (2011). Neuromuscular disorders. W: P. ARONSON & H. WERNER (ed.), *Netter's pediatric* (s. 508–517). Philadelphia: Elsevier Inc.
- MERCURI, E., BERTINI, E., & IANACCONE, S.T. (2012). Childhood spinal muscular atrophy: controversies and challenges. *Lancet Neurology*, 11, 443–452.

- MERCURI, E., et al. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders*, 28, 103–115.
- OBRYCKI, Ł. (2020). Postępowanie diagnostyczno-terapeutyczne u pacjentów z rdzeniowym zanikiem mięśni. *Standardy Medyczne*, 17, 257–261.
- PLUTA-WOJCIECHOWSKA, D. (2020). *Terapia strategiczna dyslalii obwodowej. Inspiracje do ćwiczeń warg i języka dla dzieci i dorosłych*. Bytom: Ergo-Sum.
- PRIOR, T.W. (2007). Spinal muscular atrophy diagnostics. *Journal of Child Neurology*, 22 (8), 952–956.
- RACZEK, D. (2020). *Program wczesnego dostępu do leku risdiplam*. Fundacja SMA, <https://www.fsma.pl/2020/11/program-wczesnego-dostepu-do-leku-risdiplam/> [access: 10.02.2021].
- REGNER, A. (2019). *Wspomagane techniki manualne wspomagające terapię ustno-twarzową*. Wrocław: Continuo.
- Risdiplam (s.a.). Fundacja SMA, <https://www.fsma.pl/leki/evrysdi/> [access: 20.02.2020].
- SANIEWSKA, E., & SANIEWSKA, N.E. (2019). *Wiedza pacjentów obciążonych rdzeniowym zanikiem mięśni (SMA) oraz ich opiekunów na temat choroby*. Białystok: Prymat.
- SMOCZYŃSKA, M., et al. (2015). *Inwentarze rozwoju mowy i komunikacji (IRMiK) – Słowa i gesty, Słowa i zadania. Podręcznik*. Warszawa: Instytut Badań Edukacyjnych.
- SUMNER, Ch., PAUSHKIN, S., & KO, Ch.-P. (2018). *Spinal muscular atrophy. Disease mechanisms and therapy*. London: Elsevier Inc.
- SZCZERBA, A., ŚLIWA, A., ŻAROWSKI, M., & JANKOWSKA, A. (2018). Molekularne podłoże i terapia rdzeniowego zaniku mięśni. *Child Neurology*, 27(55), 39–46.
- WINNICKA, E. (2020). Trudności w jedzeniu i połykaniu u pacjentów z SMA – propozycja monitorowania i diagnostyki. *Standardy Medyczne*, 17, 441–453.



ALICJA CHILIŃSKA-PUŁKOWSKA

Filologiczne Studia Doktoranckie, Uniwersytet Gdański

<https://orcid.org/0000-0002-8619-2642>

KATARZYNA KACZOROWSKA-BRAY

Instytut Logopedii, Wydział Filologiczny, Uniwersytet Gdański

<https://orcid.org/0000-0003-4510-9002>

Terapia logopedyczna dziecka z rdzeniowym zanikiem mięśni typu 1 (SMA1) Studium przypadku

Speech therapy of a child with spinal muscular atrophy type 1 (SMA1): a case study

ABSTRACT: The subject literature continues to lack descriptions of speech therapy of children with SMA1. The progressive character of the disease did not allow considerable progress to be made in therapy. However, currently available treatments bring about observable changes in patients in the sphere of activity of the speech apparatus, in the ability to receive food and swallow, as well as in respiratory activity. Making use of purposeful procedures and appropriate rehabilitation techniques, the speech therapist is able to attain positive effects and observe the development of functions which would decline without the medical support currently available. This article presents the case study of a child with SMA1. On the basis of appropriately selected diagnostic tools, an assessment was made of the child's range of vocabulary and basic communicative skills, as well as sensorimotor evaluation of the oral-facial area. The article also discusses the activities undertaken during therapy and the rehabilitation techniques recognized as most significant and having the greatest effect.

KEYWORDS: SMA, SMA1, spinal muscular atrophy, speech therapy

STRESZCZENIE: W literaturze przedmiotu wciąż brakuje pozycji poświęconych terapii logopedycznej dziecka z SMA1. Postępujący charakter choroby nie pozwalał na uzyskiwanie zasadniczych postępów w terapii. Zmiany, jakie u pacjentów wywołuje dostępne dziś leczenie, są widoczne m.in. w sferze aktywności aparatu mowy, w zakresie umiejętności pobierania pokarmów i połykania oraz w czynnościach oddechowych. Logopeda jest w stanie, wykorzystując celowe postępowanie i odpowiednie techniki rehabilitacyjne, uzyskać pozytywne efekty swoich działań i obserwować rozwój funkcji, które bez dostępnego dziś wsparcia lekowego zanikałyby. W artykule zaprezentowano studium przypadku dziecka z SMA1. Na podstawie odpowiednio dobranych narzędzi diagnostycznych dokonano oceny zasobu słownictwa dziecka, bazowych umiejętności komunikacyjnych oraz oceny sensomotorycznej traktu ustno-twarzowego. Przedstawiono również podejmowane podczas terapii działania i techniki rehabilitacyjne, uznane za najistotniejsze i mające największy wpływ na jej efektywność.

SŁOWA KLUCZOWE: SMA, SMA1, rdzeniowy zanik mięśni, terapia logopedyczna

Rdzeniowy zanik mięśni (ang. *spinal muscular atrophy*, SMA) jest najczęstszą uwarunkowaną genetycznie i zaczynającą się w wieku dziecięcym chorobą obwodowego układu nerwowego. Dziedziczenie ma charakter autosomalny recesywny¹. Ta neurodegeneracyjna choroba nerwowo-mięśniowa charakteryzuje się zwyrodnieniem neuronów ruchowych w rdzeniu kręgowym. Dysfunkcja neuronów prowadzi do osłabienia aktywności mięśni, atrofii i do odnerwienia mięśni. W obrazie funkcjonalnym pacjenta obserwuje się postępującą utratę siły mięśniowej, co w konsekwencji powoduje zmniejszanie zakresu ruchów, stabilności posturalnej i antygravitacyjnej (Prior, 2007; Chiriboga, 2017; Winnicka, 2020). Za wystąpienie objawów odpowiedzialne są mutacje genu SMN. Jest to gen, który warunkuje przeżycie motoneuronów i występuje w dwóch kopiach, telomerowej (SMN1) i centromerowej (SMN2) (Mercuri, Bertini, Iannaccone, 2012, s. 443). Rdzeniowy zanik mięśni spowodowany jest mutacjami genu SMN1. Nosicielstwo w populacji Polski mutacji genu SMN1 szacowane jest na 1 przypadek na 35–40 osób (Pruszczyk-Kostera, 2017, s. 1009). Częstość występowania SMA wynosi około 1 na 10 000 żywych urodzeń. Jest to drugie drugie po mukowiscydozie najczęściej występujące śmiertelne zaburzenie autosomalne recesywne (Prior, 2007, s. 952).

Rdzeniowy zanik mięśni u dzieci jest dzielony na trzy grupy kliniczne. Podziału dokonuje się na podstawie wieku, w którym wystąpiły objawy choroby, oraz przebiegu klinicznego. Typ 1 SMA (choroba Werdniga-Hoffmanna) charakteryzuje się ciężkim, uogólnionym osłabieniem mięśni i hipotonią tuż po urodzeniu lub ujawniającymi się w ciągu pierwszych 3 miesięcy. Dziecko z taką diagnozą nigdy nie zdobędzie umiejętności samodzielnego siedzenia. Dzieci z typem 2 są w stanie siedzieć, ale nie mogą stać ani chodzić bez pomocy. Typ 3 (choroba Kugelberg-Welandera) jest łagodniejszą formą, z początkiem w dzieciństwie lub młodości. Pacjenci uczą się chodzić bez pomocy (Kostera-Pruszczyk, 2017, s. 1009).

Rdzeniowy zanik mięśni ujawniający się po 18. roku życia określono jako typ 3b lub typ 4. Jest mniej powszechny. U zdecydowanej większości pacjentów z rdzeniowym zanikiem mięśni objawy pojawiają się w niemowlęctwie lub wczesnym dzieciństwie. 60% pacjentów z rozpoznaniem prezentuje najcięższą postać – SMA typu 1 (Cardenas, Menier, Heitzer, Sproule, 2019, s. 206).

Niektórzy autorzy wyróżniają również SMA typu 0 (prenatalny) – bardzo rzadką i skrajnie ciężką postać choroby. Pierwsze objawy zauważalne są już w okresie płodowym, podczas którego ruchy dziecka są słabo wyczuwalne, a tuż po urodzeniu nie obserwuje się typowych odruchów noworodkowych. Pacjenci

¹ W tym typie dziedziczenia chorują mężczyźni i kobiety. Choroba ujawnia się tylko wtedy, gdy osobnik posiada zmutowany gen w stanie homozygotycznym, czyli gdy nieprawidłowe są oba geny. Choroba dziedziczona jest po obojgu rodzicach, którzy sami nie wykazują objawów choroby. Mogą jednak w równych proporcjach wytwarzać gamety zawierające nieprawidłowy gen (Mazurczak, 1985, s. 141). Jak stwierdzają Lynn B. Jorde, John C. Carey i Michael J. Bamshad (2014, s. 59), choroby dziedziczone w ten sposób są dość rzadkie w populacji.

wymagają wsparcia oddechowego od razu lub wkrótce po porodzie, a choroba prowadzi do śmierci w ciągu kilku tygodni, nawet przy intensywnym wspomaganiu oddechowym i żywieniowym (Groen, Talbot, Gillingwater, 2018, s. 1; Khadilkar, Yadav, Patel, 2018, s. 100; Jędrzejewska, Kostera-Pruszczyk, 2016, s. 2; Winnicka, 2020, s. 441). A zatem choroba „charakteryzuje się bardzo dużą zmiennością przebiegu klinicznego – od letalnej formy wrodzonej po postać dorosłą, o średniej przeżycia jak w populacji ogólnej” (Jędrzejewska, Kostera-Pruszczyk, 2016, s. 1).

W przeszłości, podobnie jak w przypadku większości dziedzicznych stanów neurodegeneracyjnych, terapie dla SMA miały jedynie zabezpieczać pacjenta i nie wywierały dużego wpływu na proces choroby. Jednak kilkadziesiąt lat intensywnych wysiłków badawczych zakończyło się zatwierdzeniem pierwszej terapii modyfikującej dla SMA² (Groen et al., 2018, s. 1). W Polsce refundowane leczenie, w którym wykorzystuje się ten lek, dostępne jest od 2018 roku. Zarówno badania kliniczne, jak i opinie samych pacjentów oraz ich rodzin potwierdzają dużą skuteczność leku w walce z objawami choroby. Najlepsze efekty leczenia: „[...] obserwuje się u małych dzieci, u których choroba nie poczyniła jeszcze dużego spustoszenia i zachowana jest duża część tkanki mięśniowej. U osób, które z chorobą żyją już wiele lat, te zmiany zwykle są mniejsze, jednak nie mniej istotne: lek całkowicie zatrzymuje postęp choroby, a utracone funkcje u wielu chorych stopniowo powracają” (*Jak skuteczny jest lek*, s.a.). Należy także pamiętać, że przebieg choroby zależy w pewnym stopniu od jakości opieki oraz profilaktyki, przede wszystkim fizjoterapii i leczenia powikłań (Jędrzejewska, Kostera-Pruszczyk, 2016, s. 2). Obecne standardy dotyczące opieki i leczenia dzieci z SMA, również w najcięższej postaci tej choroby, wskazują na konieczność prowadzenia regularnej i proaktywnej terapii oraz koordynowanego przez neurologa procesu monitorowania stanu i rozwoju dziecka (Mercuri et al., 2018, s. 106). Warto zaznaczyć, że od momen-

² Lek jest oligonukleotydem 2'-metoksyetylofosforanowym. Antysensowny oligonukleotyd ukierunkowany jest na wiązanie specyficznej sekwencji wyciszającej w intronie pre-mRNA SMN2 (ang. *intrinsic splicing silencer NI*, ISS-N1). Jej wiązanie umożliwia włączenie eksonu 7 do białka SMN. Podawany jest poprzez dokanałowe wkłucie do płynu rdzeniowo-mózgowego przez nakłucie lędźwiowe. Na świecie dostępna jest również inna forma terapii, tzw. terapia genowa. Stwarza ona możliwości leczenia chorób uwarunkowanych genetycznie, niepoddających się dotychczasowym metodom terapeutycznym. „Jedną ze strategii terapii genowej opiera się na przeniesieniu prawidłowej kopii genu (tzw. gen terapeutyczny) do komórek, w których występuje zmutowany gen. Geny terapeutyczne zwykle wprowadza się do organizmu chorego dzięki zastosowaniu wektorów wirusowych. Terapia genowa w SMA pozwala na dostarczenie do komórek motoneuronów funkcjonalnej kopii genu kodującego pełną długość ludzkiego białka SMN, tym samym usuwając podstawową przyczynę SMA – utratę genu SMN1” (Szczerba, Śliwa, Żarowski, Jankowska, 2018, s. 43). W Polsce trwają również badania kliniczne nad kolejnym lekiem, który w 2020 roku został dopuszczony w Stanach Zjednoczonych. Jest to lek opracowany do przyczynowego leczenia SMA. Ma postać syropu, który przyjmuje się raz dziennie doustnie, przez sondę albo przezskórną endoskopową gastrostomię, PEG (*Risdiplam*, s.a.).

tu upowszechnienia i refundacji leczenia SMA dotychczasowy, czterostopniowy podział choroby staje się podziałem historycznym (Kostera-Pruszczyk, 2020).

W dalszej części artykułu uwagę skupiono na najcięższej postaci SMA, zdiagnozowanej u pacjenta, którego dotyczy niniejsze studium przypadku.

SMA1 – najcięższa postać rdzeniowego zaniku mięśni

SMA typu 1 ujawnia się już w okresie niemowlęcym, niekiedy tuż po narodzinach dziecka. Pierwsze objawy charakterystyczne dla tej choroby to: uogólniona hipotonia mięśniowa, proksymalne i symetryczne osłabienie mięśni, brak odruchów głębokich. U większości niemowląt obserwuje się również fasykulacje języka³, drżenie podstawy palców lub przykurcze stawowe. Oddech jest oszczędny, nieregularny, obserwuje się zwiększoną częstość oddechów, mięśnie międzyżebrowe są porażone. W oddech zaangażowana jest głównie przepona, klatka piersiowa się nie rozszerza, co skutkuje charakterystycznym kształtem tułowia przypominającym dzwon. Należy jednak zaznaczyć, że SMA nie jest chorobą płuc. Wszystkie struktury anatomiczne, w tym płuca, są zdrowe. Jednak osłabienie mięśni, które dotyczy m.in. mięśni oddechowych, skutkuje trudnościami w rozprężeniu klatki piersiowej (Mastello, Ottonello, 2016, s. 45).

U dzieci z SMA1 bardzo dużym problemem, niekiedy zagrażającym zdrowiu i życiu, jest odkształcanie wydzieliny i ciał obcych poprzez odruch kaszlu i kichania. Czynności te są bardzo osłabione, choć sam odruch nie jest zniesiony. Skutkuje to niemożnością pozbycia się wydzieliny, niepołkniętej śliny, resztek jedzenia z dróg oddechowych. Charakterystyczny w przypadku dzieci z SMA1 jest płacz. Aktywność ta jest bardzo osłabiona, jeśli trwa dłużej, pojawia się tzw. płacz upośledzony ze specyficznym dźwiękiem. Płacz jest cichy, przypomina lament, z czasem zupełnie słabnie i dziecko nie jest w stanie wydać żadnego dźwięku. Może wówczas dojść do niebezpiecznej sytuacji – obniżenia saturacji, z jednoczesnym nadmiernym nagromadzeniem trudnej do przełknięcia gęstej wydzieliny (Mastella, Ottonello, 2016, s. 48).

Hipotonia mięśniowa, problemy z przełykaniem, problemy oddechowe skutkują zaburzeniami karmienia. Trudności w zakresie doustnego przyjmowania

³ Fasykulacja, inaczej drżenie pęczkowe (łac. *fasciculatio*) – błyskawiczne, drobne skurcze grup włókienek mięśniowych. „Fasykulacje – nieregularne skurcze drobnych grup włókien mięśniowych, które nie doprowadzają do efektywnego ruchu, ale mogą być obserwowane gołym okiem w mięśniach leżących bezpośrednio pod skórą, a zwłaszcza w języku. Są one spowodowane impulsami nerwowymi pochodzącymi z obumierających motoneuronów. Poprzedzają zanik mięśni” (Adamek, Tomik, 2005, s. 112).

pokarmu i przełykania są wpisane w obraz przebiegu SMA1. Stwierdza się, że prawie wszyscy chorzy cierpią na dysfagię. Zaburzenia funkcji pobierania pokarmu i połykania dotyczą każdej z faz połykania. Zaburzona jest już sama intencja pobierania pokarmu, czyli faza preoralna połykania: często brak możliwości samodzielnego jedzenia, brak umiejętności przyjęcia odpowiedniej postawy, oceny organoleptycznej jedzenia, odpowiedniego rozwarcia żuchwy. Obserwowane są również trudności w fazie ustno-gardłowej i przełykowej, a więc w utrzymaniu pokarmu w jamie ustnej, żuciu i gryzieniu, pasażu przez jamę ustną do gardła, domykaniu podniebienia miękkiego, koordynacji połykania z oddychaniem, oczyszczaniu gardła, otwieraniu zwieracza gardłowo-przełykowego, elewacji i domykaniu krtani (Winnicka, 2020, s. 442).

Dziecko z SMA1 zazwyczaj nie unosi głowy, samodzielnie nie siada. Osłabienie i wiotkość mięśni powodują niemożność przeciwdziałania sile grawitacji. Uniesione niemowlę przypomina ułożeniem ciała uniesioną szmacianą lalkę. Krzyk dziecka jest bardzo słaby, z trudnością ssie i przełyka. Zanik mięśni może być początkowo niezauważony ze względu na obfitą w okresie niemowlęctwa tkankę tłuszczową (Hausmanowa-Pietrusiewicz, 1985, s. 503). Dzieci są zazwyczaj dłuższe od zdrowych rówieśników ze względu na obniżone napięcie przeciwważeniowe (Mastella, Otonello, 2016, s. 43). Co ważne, niemowlęta te są czujne i interaktywne, rozwój poznawczy przebiega prawidłowo, nie zauważa się zaburzeń zmysłów ani upośledzenia ruchów gałek ocznych (McGuire, 2011, s. 508). Dzieci prawidłowo nawiązują kontakt wzrokowy, wykazują normatywne reakcje na widok drugiej osoby, adekwatnie do sytuacji okazują emocje.

Opisywane objawy, podobnie jak w przypadku innych chorób o podłożu genetycznym, nie zawsze występują jednocześnie.

W SMA1 wyróżnia się trzy zasadnicze podtypy: postać noworodkową, postać bez utrzymania głowy i postać z utrzymaniem głowy i tułowia. Cechuje je występowanie charakterystycznych cech i zmienne rokowanie, zależne są od czasu wystąpienia, nasilenia i liczby objawów (Mastella, Ottonello, 2016, s. 45). Najcięższa postać, czyli noworodkowa, diagnozowana jest na oddziale intensywnej terapii, tuż po narodzinach dziecka. Noworodek wymaga włączenia natychmiastowej wentylacji. Z powodu znacznie obniżonego napięcia mięśniowego nie jest w stanie skutecznie nabrać powietrza ani rozprężyć klatki. Bardzo szybko dochodzi do obniżenia wysycenia krwi tlenem. Hipotonia uniemożliwia również prawidłową koordynację oddychania i połykania, w wyniku czego dziecko nie jest w stanie ssać i wymaga karmienia alternatywnego (Sumner, Paushkin, Ko, 2017, s. 9).

W typie bez utrzymania głowy, najczęściej diagnozowanym, objawy ujawniają się między 1. a 4. miesiącem życia. Dziecko nie przechodzi kolejnych etapów rozwoju ruchowego. Nie unosi główki w odpowiednim czasie, jest mało ruchliwe. Ciało leży zazwyczaj płasko, jest wiotkie i bezwładne, nie jest w stanie pokonać siły grawitacji. Niemowlę przyjmuje nienaturalną pozycję, tzw. pozycję żaby

(por. Hausmanowa-Petrusewicz, 1985, s. 503), w której nogi pozostają nieruchome, odwiedzione i zrotowane. Ręce natomiast leżą wzdłuż ciała lub są zgięte w łokciach i nadgarstkach. Głowa jest zazwyczaj obrócona na jeden bok. Taka rotacja głowy jest często przyczyną asymetrii. Dziecko wykonuje ruchy tylko w płaszczyźnie poziomej, nie manipuluje, nie gestykuluje, nie potrafi wykonywać pierwszych gestów o charakterze komunikacyjnym (jak wyciąganie rąk do rodzica, wskazywanie), gdyż nie potrafi pokonać siły grawitacji. Oddychanie odbywa się jedynie torem przeponowym, powodując uwydatnienie brzuszka i deformacje klatki piersiowej. Osłabienie mięśni, w tym mięśni oddechowych, może prowadzić do niewydolności oddechowej. Jedynym sposobem przeciwdziałania tej sytuacji jest wdrożenie oddechu wspomaganego⁴ lub zastępczego zapewnianego przez respirator (Mastella, Ottonello, 2016, s. 208).

Dzieci z tej grupy potrafią ssać i często radzą sobie z przyjmowaniem pokarmu z piersi. Karmienie jest jednak zawsze źródłem problemów. Niemowlę szybko się męczy, czas karmienia jest znacznie wydłużony, występują problemy z przełykaniem. Dużym wyzwaniem staje się przejście na etap karmienia łyżeczką i przyjmowania pokarmu o „trudniejszej” konsystencji, tj. pappek. Dziecko nie radzi sobie z ilością i strukturą jedzenia, nie potrafi również utrzymać prawidłowej postawy. W wielu przypadkach pojawiające się problemy uniemożliwiają karmienie doustne.

Gdy nasilenie objawów następuje około 6. miesiąca życia, mamy do czynienia z typem z utrzymaniem głowy i tułowia. Ta postać SMA1 postępuje nieco wolniej. Wśród niepokojących objawów pojawiają się: niezdolność aktywnego unoszenia głowy w pozycji na brzuchu i zanikanie spontanicznych ruchów. Tu również ruchy dłoni i stóp są ograniczone i odbywają się w płaszczyźnie poziomej. Na krótką chwilę dziecko może działać przeciwko sile grawitacji. Dzieci cierpiące na ten typ SMA1 nie są w stanie się nauczyć samodzielnego siadania ani stania. Niekiedy udaje się wypracować pozycję siadu z podparciem. Zachowana zostaje funkcja przełykania, jednak pojawiają się częste infekcje górnych dróg oddechowych, ograniczające tę funkcję (Mastella, Ottonello, 2016, s. 44–45).

W leczeniu SMA1 bardzo istotną rolę pełni rehabilitacja, a w szczególności fizjoterapia oddechowa. W cięższych postaciach „konieczne jest wprowadzanie technik i przyrządów wspomagających usuwanie nadmiaru wydzieliny, drenaż drzewa oskrzelowego, wspomaganie kaszlu” (Kostera-Pruszczyk, 2017, s. 1011). Równie istotne jest leczenie żywieniowe, ułatwiające zapewnienie choremu bezpiecznego i efektywnego sposobu odżywiania. Chory na SMA powinien również

⁴ Wspomaganie oddechu odbywa się za pomocą wentylacji nieinwazyjnej i umożliwia uniknięcie intubacji lub tracheostomii. Często takie wsparcie konieczne jest podczas snu. Stosuje się dwie różne metody wentylacji: ciśnieniem dodatnim, poprzez użycie maseczki lub ustnika, lub ciśnieniem ujemnym, z użyciem żelaznego płuca lub kamizelki oscylacyjnej, które stosuje się jako fizjoterapeutyczną pomoc przy usuwaniu wydzieliny (Mastella, Ottonello, 2016, s. 164).

pozostawać pod stałą opieką ortopedy, który uwzględniając indywidualne potrzeby, zaopatrzy dziecko w specjalistyczny sprzęt (Kostera-Pruszczyk, 2017, s. 1012). Wielodyscyplinarny zespół przejmujący opiekę nad pacjentem z SMA powinien składać się z: neurologa, fizjoterapeuty, dietetyka, lekarza rodzinnego, genetyka, ortopedy, pielęgniarki, pulmonologa, gastroenterologa, endokrynologa, psychologa, logopedy, osteopaty i pracowników socjalnych.

Terapia logopedyczna pacjenta z SMA1

Interwencja logopedyczna w przypadku dziecka z SMA1 powinna być wieloaspektowa. Logopeda, wspierany przez neurologa dziecięcego, fizjoterapeutę, psychologa, powinien wprowadzić do terapii ćwiczenia aktywizujące funkcje motoryczne i oddechowe, regulujące funkcje sensoryczne, jak również te, które będą warunkowały rozwój kompetencji językowych, komunikacyjnych i poznawczych (Mastella, Ottonello, 2016, s. 243).

Rehabilitacja twarzy jest istotną częścią ogólnego leczenia dzieci z SMA1. Hipotonia mięśniowa, obejmująca również mięśnie orofacjalne, destabilizuje i dezaktywuje żuchwę, powodując jednocześnie przykurcze w stawach skroniowo-żuchwowych. Zmniejsza to zakres rozwarcia żuchwy⁵ oraz możliwości jej rytmicznych ruchów. Osłabiona praca języka i jego nieprawidłowa pozycja spoczynkowa powodują wady zgryzu, zniekształcenia twarzoczaszki i nasilają trudności w oddychaniu. Równie istotna jest stymulacja dziąseł i podniebienia twardego, której celem będzie wsparcie zaburzonego i opóźnionego rozwoju uzębienia. Twarz pozbawiona mimiki wymaga intensywnych czynności stymulacyjnych i modulacyjnych aktywizujących mięśnie. Wymuszona pozycja głowy, atrofia mięśniowa, brak ruchu i aktywności są również przyczyną obrzęku twarzy. Staje się ona twarda, mało elastyczna, zmienia się struktura tkanek miękkich, następuje nagromadzenie limfy. Regularne masaże i odpowiednia stymulacja są konieczne, by poprzez aktywizację przeciwdziałać obrzękom (Mastella, Ottonello, 2016; Winnicka, 2020).

Logopeda, współpracując z lekarzem, fizjoterapeutą czy dietetykiem, przeprowadza również ocenę kondycji połykania i podejmuje się planowania terapii, dobiera odpowiednie akcesoria, techniki i pozycje podczas karmienia, zale-

⁵ Rozwarcie żuchwy to funkcja istotna dla czynności związanych z pobieraniem pokarmów, fonacji, jak również ze względów medycznych. U dziecka z SMA1 narażonego na niewydolność oddechową niekiedy koniecznym zabiegiem ratującym życie jest intubacja. Jednakże brak mobilności żuchwy może znacznie utrudnić przeprowadzenie zabiegu.

ca najkorzystniejsze konsystencje i struktury pokarmu. Ocenia bezpieczeństwo i funkcjonalność żywienia doustnego, ustalając lub zalecając kolejne działania (Winnicka, 2020, s. 449–450).

Niemniej istotnym obszarem wsparcia logopedycznego jest rozwijanie i poszerzanie kompetencji komunikacyjnych i językowych. Dzieci z SMA1 zachowują dobry poziom poznawczy przy poważnych problemach w zakresie nauki mowy. Prawidłowy rozwój uzależniony jest od podjęcia wszelkich środków doskonalących umiejętność porozumiewania się z otoczeniem. Niemówiący pacjenci z SMA1 wykazują ogromną potrzebę i chęć do komunikowania się. Proces ten wymaga przygotowania wszelkich dostępnych środków i urządzeń. Jedną z najskuteczniejszych metod staje się komunikacja alternatywna i wspomagająca (AAC), w której wykorzystuje się szeroką gamę strategii opartych na wysokich⁶ i niskich technologiach. Zaleca się wprowadzanie tych działań jak najwcześniej, by skutecznie stymulować rozwój mózgu, dbać o dostarczanie jak największej liczby samodzielnych doświadczeń i umożliwić sprawczość i samodzielne działanie. AAC w przypadku dzieci z SMA1 to „obszar praktyki klinicznej, który stara się wyrównać czasową lub trwałą niepełnosprawność” (Mastella, Ottonello, 2016, s. 244).

Materiał i metody badawcze

Metodą zastosowaną w badaniu jest studium indywidualnego przypadku. Badaniem objęto 35-miesięcznego chłopca z rdzeniowym zanikiem mięśni typu 1. Dziecko poddano obserwacji. Jako techniki badawcze wykorzystano wywiad przeprowadzony z matką dziecka i analizę. W diagnozie posłużono się następującymi narzędziami: *Karty diagnozy. 10 etapów rozwoju dziecka od 4. do 36. miesiąca życia* (Cieszyńska, Korendo, 2008)⁷, *Diagnoza bazowych umiejętności komunikacyjnych* (Machoś, 2018), *Inwentarze rozwoju mowy i komunikacji* (Smoczyńska et al., 2015).

Chłopiec został oceniony pod kątem sensomotorycznego funkcjonowania traktu ustno-twarzowego, zaburzeń karmienia oraz rozwoju komunikacyjnego i językowego. Wstępnej oceny dokonano przed rozpoczęciem terapii logopedycznej. Kolejna ocena odbyła się po 6 miesiącach, ostatnia – w 35. miesiącu życia dziecka. W zaprezentowanym studium uwzględniono wyniki wszystkich przepro-

⁶ Wśród urządzeń wysokiej technologii wyróżnić należy sprzęt obsługiwany wzrokiem, czyli opierający się na eyetrackingu. Brak możliwości ruchowych nie pozwala na skuteczne wykorzystanie myszy czy klawiatury komputerowej. Ogromną szansą stają się wówczas sprzęty sterowane oczami, dzięki którym dzieci i młodzież z SMA1 nie tylko komunikują się z otoczeniem, ale też mogą aktywnie uczestniczyć w życiu społecznym i edukacyjnym.

⁷ Biorąc pod uwagę wiek oraz niepełnosprawność dziecka, wykorzystano kartę I, II oraz III.

wadzonych badań. Spotkania, w czasie których diagnozowano chłopca, odbywały się w środowisku domowym, podczas zajęć logopedycznych. Przeprowadzono je w komfortowych warunkach, z uwzględnieniem mocnych stron dziecka i wykorzystaniem pozytywnych relacji dziecka z badającym.

Jedyną trudnością w całym procesie była bariera językowa. Chłopiec i jego rodzice są pochodzenia ukraińskiego. Podczas pierwszego spotkania ich poziom opanowania języka polskiego był na poziomie podstawowym, rodzice rozumieli język polski, nie potrafili jednak skutecznie się w nim porozumieć. Spowodowało to konieczność uzupełnienia arkusza wywiadu o dane szczegółowe po pewnym czasie od pierwszej rozmowy. Zasób słownictwa określono na podstawie nadawania i rozumienia w języku polskim i w języku etnicznym. Rodzina rozpoczęła naukę języka polskiego i sukcesywnie poszerzała swoje kompetencje w zakresie rozumienia i nadawania komunikatów. Mama często mówi do chłopca po polsku, również w tym języku prowadzona jest terapia logopedyczna.

Karty diagnozy (Cieszyńska, Korendo, 2008) są narzędziem ułatwiającym diagnozowanie rozwoju dziecka od 4. miesiąca do 3. roku życia. Charakteryzują one 10 okresów rozwoju dziecka. W odniesieniu do każdego przedziału wiekowego wymieniono umiejętności, które stanowią rozwojowe kamienie milowe i wyznaczają kolejne osiągnięte przez dziecko etapy. Uwzględniono je w części dotyczącej pytań na temat rozwoju dziecka, konstruując arkusz wywiadu wspólnie z rodzicem.

Diagnoza bazowych umiejętności komunikacyjnych (Machoś, 2018) to narzędzie w formie kart obserwacji pozwalające określić umiejętności dziecka w zakresie:

- budowania kontaktu wzrokowego;
- wodzenia wzrokiem za przedmiotem;
- uwagi słuchowej;
- pola uwagi;
- używania gestu wskazywania palcem;
- pracy ręki;
- naśladowania;
- imitacji dźwięków prymarnych;
- rozumienia pojęcia „taki sam”;
- rozumienia pojęcia „ja” (reakcji na imię);
- pamięci ruchowej, słuchowej i wzrokowej.

Karty pozwalają terapeutom na obserwację poziomu bazowych umiejętności komunikacyjnych i wspomagają postawienie diagnozy oraz zbudowanie programu terapeutycznego dla dziecka niemówiącego. Narzędzie zostało opracowane z wykorzystaniem skali rozwojowych, literatury dotyczącej rozwoju małego dziecka oraz wieloletnich doświadczeń autorki w pracy z dzieckiem z ograniczoną kompetencją komunikacyjną (Machoś, 2018, s. 1).

Inwentarze rozwoju mowy i komunikacji (IRMiK; Smoczyńska et al., 2015) są narzędziem diagnostycznym, które służy do wstępnego pomiaru poziomu rozwo-

ju językowego dzieci w wieku do 3 lat. Składa się z ono dwóch kwestionariuszy rodzicielskich⁸ – *Słowa i gesty* (SiG)⁹ oraz *Słowa i zdania* (SiZ)¹⁰. IRMiK stanowią „polską adaptację znanych amerykańskich inwentarzy MacArthur-Bates, szeroko stosowanych w różnych krajach zarówno w celach badawczych, jak i klinicznych, w szczególności do diagnozowania poziomu rozwoju językowego dzieci mających problemy rozwojowe” (Smoczyńska et al., 2015, s. 7). Na potrzeby badania wykorzystano oba kwestionariusze. Użyto ich podczas dokonywania diagnozy częściowej, a następnie do skonstruowania diagnozy i opisu wyników końcowych.

Dane z wywiadu z rodzicem

Chłopiec urodził się w 38. tygodniu ciąży, w wyniku cesarskiego cięcia, z ciąży bliźniaczej. Stan noworodka po porodzie oceniono na bardzo dobry, otrzymał 10 punktów w skali Apgar. Dziecko, od początku karmione butelką, nie miało problemów ze ssaniem, w pierwszych 3 miesiącach życia regularnie przybierało na wadze. Jako noworodek chłopiec wykazywał się małą aktywnością ruchową i motoryczną, nie przejawiał również komunikacyjnych reakcji spontanicznych. Był dzieckiem cichym, nie płakał, większość czasu spał, przebudzał się jedynie, kiedy był głodny.

Pierwsze symptomy choroby, które zaniepokoiły rodziców, zauważono w 3. miesiącu życia. W tym czasie siostra bliźniaczka zaczęła unosić główkę, czego nie robił jej brat. Rodzice zdecydowali się na intensywną fizjoterapię chłopca. Nie przynosiła ona jednak żadnych rezultatów. Innym niepokojącym symptomem, na który zwrócono uwagę, był osłabiony akt połykania śliny. W 5. miesiącu życia

⁸ „Kwestionariusz rodzicielski (ang. *parent report*) to narzędzie badawcze, w którym rodzic udziela informacji na temat dziecka – w tym wypadku na temat jego zachowań związanych z posługiwaniem się językiem i komunikacją. Hornowska (2014) zalicza kwestionariusze do narzędzi diagnostycznych spełniających psychometryczne kryteria trafności, rzetelności, standaryzacji i normalizacji. U dorosłych, a także u starszych dzieci, często stosuje się tzw. kwestionariusze samoopisowe, w których osoba badana sama udziela odpowiedzi na pytania jej dotyczące. W odniesieniu do małych dzieci informację o dziecku z konieczności uzyskuje się od rodziców” (Smoczyńska et al., 2015, s. 7).

⁹ Inwentarz przeznaczony dla dzieci w wieku 8 do 18 miesięcy. Składa się z trzech części, dotyczących: słownictwa, gestów i czynności oraz składni. W części pierwszej i drugiej znajdują się pozycje testowe, które dostarczają miar punktowanych liczbowo i dla których opracowano normy centylowe na podstawie badań normalizacyjnych (Smoczyńska et al., 2015, s. 32).

¹⁰ Inwentarz przeznaczony dla dzieci w wieku od 18 do 36 miesięcy. Składa się z dwóch części. Część pierwsza dotyczy słownictwa, część druga – składni. Najważniejsze dwie miary to *Słownictwo czynne* i *Łączenie wyrazów* (Smoczyńska et al., 2015, s. 32).

postawiono wstępną diagnozę SMA1. Potwierdzono ją badaniami genetycznymi w 6. miesiącu życia. Do 7. miesiąca życia dziecko było nadal karmione butelką, mama próbowała podawać przeciery i papki. Pod koniec 6. miesiąca chłopiec zakrztusił się jedzeniem i po spadku saturacji był hospitalizowany. Mimo to nie zaopatrzone rodziny w specjalistyczny sprzęt wspomagający terapię i funkcjonowanie dziecka z SMA (ssak, worek samorozprężalny, zwany workiemambu¹¹, koflator¹²).

W 7. miesiącu życia dziecka rodzina postanowiła wyjechać z Ukrainy do Polski, by tu rozpocząć leczenie. Zostali zakwalifikowani do badań klinicznych nad lekiem w postaci syropu, który podawany jest codziennie przez PEG. Program wczesnego dostępu do leku zapewniał refundację leku (por. Raczek, 2020). Wkrótce po przyjeździe do Polski stan chłopca znacznie się pogorszył. Doszło do zachłystowego zapalenia płuc, w konsekwencji dziecko zostało zaintubowane, włączono również karmienie alternatywne. Po dwumiesięcznej hospitalizacji udało się rozintubować pacjenta, po czym mógł on opuścić szpital. Od 9. miesiąca życia chłopiec jest intensywnie rehabilitowany przez fizjoterapeutę. Do terapii włączono również wsparcie w postaci wentylacji nieinwazyjnej, karmiony jest za pomocą gastrostomii. Rodzice prowadzą z dzieckiem ćwiczenia oddechowe za pomocą workaambu i koflatora.

Terapię neurologopedyczną rozpoczęto, gdy dziecko miało 14 miesięcy. Jest prowadzona w warunkach domowych, dwa razy w tygodniu. Każde zajęcia trwają godzinę zegarową. Terapia prowadzona jest w ścisłej współpracy z fizjoterapeutą, z uwzględnieniem zaleceń medycznych, jak również holistycznego podejścia do pacjenta. Obejmuje terapię aktywizującą mięśnie traktu ustno-twarzowego, rozwijanie kompetencji komunikacyjnych, językowych i poznawczych.

Wyniki diagnozy wstępnej

W obrazie funkcjonowania traktu ustno-twarzowego zaobserwowano bardzo duże ograniczenia mobilności i odczuwania bodźców. Znaczący obrzęk limfatyczny twarzy powodował brak elastyczności tkanek miękkich. Duży problem stanowił przykurcz w obrębie stawów skroniowo-żuchwowych, który uniemożliwiał rozwarcie żuchwy. Język leżał na dnie jamy ustnej. Zaobserwowano znaczne skróce-

¹¹ Worek samorozprężalny (tzw. worekambu) to zestaw do resuscytacji i wentylacji oddechowej dla dzieci i dorosłych.

¹² Koflator (in. asystor kaszlu) to urządzenie medyczne umożliwiające nieinwazyjne oczyszczanie dróg oddechowych u osób z niewydolnym odruchem kaszlowym. Jest również używany w ćwiczeniach, fizjoterapii klatki piersiowej (Mastella, Otonello, 2016, s. 154).

nie wędzidełka języka, intensywne fasykulacje. Zachowany był osłabiony odruch ssania, nie stwierdzono odruchów szukania, rykowego ani kąsania. Aktywny był odruch wymiotny, umiejscowiony w przedniej części języka. Reakcją na stymulację wywołującą odruch było łzawienie oczu i delikatny skurcz mięśni gardła i podniebienia miękkiego.

W chwili badania dziecko miało 15 miesięcy, jednakże odnotowano zupełny brak użębienia. Przełykało ślinę, zdarzało się jednak zaleganie wydzieliny, objawiające się charczeniem, powodujące konieczność odsysania, zwłaszcza po stymulacji orofacialnej i intraoralnej.

Ocena bazowych umiejętności komunikacyjnych wykazała znaczne opóźnienia w zakresie rozwoju funkcji porozumiewania się. Chłopczyk nie nawiązywał kontaktu wzrokowego na dłużej niż 3 sekundy. Co prawda spoglądał na twarz badanego w odpowiedzi na przywołanie imieniem, czas reakcji był jednak bardzo krótki. Nie zauważono zainteresowania zabawkami, krótkie skupienie uwagi uzyskiwano jedynie na bodźcach multimedialnych. Reakcje słuchowe były prawidłowe, dziecko nie wydawało jednak dźwięków. Jedyną reakcją dźwiękową był płacz. Nie zaobserwowano gestu wskazywania ani wskazywania wzrokiem. Dziecko nie utrzymywało przedmiotów w dłoni, nie wyciągało rąk w stronę osób ani też w kierunku zabawek.

Obserwacja i wywiad z rodzicem pozwoliły wnioskować, że chłopiec wykazuje dużą lękliwość wobec nieznanymi mu osobom. Niskie poczucie bezpieczeństwa, obronność dotykowa, niechęć do nawiązywania kontaktu mogły być skutkiem traumatycznych doświadczeń wynikających z koniecznych hospitalizacji i częstych zabiegów medycznych, niezbędnych w przypadku SMA. W związku z tym, na pierwszym etapie terapii skupiono się na budowaniu pozytywnych relacji z dzieckiem oraz dostarczaniu mu przyjemnych doznań. W celu zwiększenia poczucia bezpieczeństwa wprowadzono sygnały uprzedzające, które miały informować o każdym kolejnym kroku podejmowanym przez terapeutę. W ramach stymulacji wprowadzono terapię neurotaktylną¹³, by powoli przyzwyczajając dziecko do dotyku i kontaktu cielesnego. Terapia wyciszała chłopca, regulowała wrażliwość dotyku oraz optymalizowała integrację neurosensomotoryczną (Masgutova et al., 2018, s. 10), wpływając na komfort i samoregulację podczas zajęć.

¹³ W terapii neurotaktylnej wykorzystuje się techniki stymulujące skórę, mięśnie, stawy i powięzi. Techniki polegające na przegłaskiwaniu, uciskaniu i rozciąganiu poszczególnych części ciała aktywizują rozwój funkcji receptorów skórnych oraz mięśniowych i ścięgnistych układu nerwowego peryferyjnego, a tym samym ośrodkowego układu nerwowego (Masgutova et al., 2018, s. 9).

Metody terapeutyczne

Dziecko, u którego zdiagnozowano SMA, wymaga kompleksowej opieki medycznej, fizjoterapeutycznej, rehabilitacyjnej i edukacyjnej. „Konieczna jest systematyczna fizjoterapia w warunkach domowych i szpitalnych, hydroterapia oraz masaże. W razie konieczności dziecko powinno być pod kontrolą także innych specjalistów – terapeutę zajęciowego, logopedy, pedagoga czy terapeutę pedagogicznego” (E. Saniewska, N.E. Saniewska, 2019, s. 59). Skutki choroby są również znaczące w zakresie codziennych, niemedycejskich potrzeb dziecka, które będzie wymagać wsparcia w procesie edukacyjnym i w codziennym funkcjonowaniu poprzez dobór przedmiotów dostosowanych do ograniczeń ruchowych i wspomagających dostęp do nauki, zabawy i życia społecznego (np. włączniki podłączone do zabawek, przedmiotów codziennego użytku czy do komputera). W zakresie rozwoju kompetencji komunikacyjnych i językowych chory wymaga specjalistycznego podejścia, np. zastosowania strategii AAC oraz specjalistycznego sprzętu (np. oprogramowania komputerowego, komunikatorów z możliwością nagrywania fraz). Opieka logopedyczna wspomaga terapię zaburzeń połykania, a wykonywane ćwiczenia artykulacyjne i zastosowane techniki manualne wspomagają rozwój mięśni traktu ustno-twarzowego, biorących udział w nauce mowy i w rozwijaniu ruchów mimicznych (E. Saniewska, N.E. Saniewska, 2019, s. 60).

W ciągu dwóch lat trwania pracy logopedycznej z chłopcem stosowano metody dopasowywane do aktualnego stanu psychofizycznego, potrzeb obserwowanych przez terapeutę i problemów zgłaszanych przez rodziców. Do najważniejszych zastosowanych technik i metod terapeutycznych należą:

1. Ćwiczenia obszaru ustno-twarzowego (por. Regner, 2019):

- regulacja nieprawidłowego napięcia mięśniowego traktu ustno-twarzowego poprzez modelowanie ciała: dotyk, głaskanie, uciski, rozciąganie i wibracje;
- mobilizacja mięśni: skroniowych, okrężnych oczu, policzkowych, skrzydełek nosa, warg i dna jamy ustnej;
- stymulacja i rozciąganie mięśnia ścięgnistego głowy;
- aktywizacja mięśni żwacza i rozluźnianie stawów skroniowo-żuchwowych;
- aktywizacja i modulacja mięśni mimicznych;
- aktywizacja mięśni języka, stymulacja podniebienia miękkiego i twardego, masaże dziąseł;
- stymulacja intraoralna z wykorzystaniem szpatulek i wibratorów logopedycznych;
- bierne, a w późniejszym etapie terapii czynne ćwiczenia artykulacyjne;
- wzmacnianie mięśni nad- i podgnykowych;
- terapia żuchwy z wykorzystaniem tubki żuchwowej żółtej.

2. Ćwiczenia oddechowe (por. Regner, 2019, s. 115):

- pogłębianie fazy wydechowowej;
- poszerzanie klatki piersiowej i aktywizacja mięśni oddechowych;
- rozciąganie i skracanie łańcuchów mięśniowych tułowia.

3. Stymulacja polisensoryczna:

- stymulacja zapachowa, smakowa, termiczna, dotykowa;
- głęboki masaż dłoni, palców dłoni;
- wykorzystanie do masażu materiałów o różnorodnej fakturze.

4. Terapia neurotaktylna (por. Masgutova et al., 2018):

- stymulacja czucia dotykowego przedniej i tylnej części ciała;
- stymulacja proprioceptywna;
- aktywizacja czucia głębokiego.

5. Ćwiczenia kompetencji komunikacyjnych¹⁴:

- nawiązanie komunikacji z dzieckiem poprzez kontakt fizyczny, werbalny i wzrokowy;
- pobudzanie ukierunkowanej uwagi;
- wzmacnianie niewerbalnych sygnałów płynących od dziecka;
- wprowadzenie sygnałów uprzedzających w formie symboli graficznych;
- wprowadzenie przekazu wspomaganego w formie symboli graficznych oraz gestów z systemu Makaton (por. Kaczmarek, 2006);
- nauka gestów Makaton;
- nauka gestu wskazywania;
- nauka odróżniania zaprzeczenia i potwierdzenia (tak/nie);
- nauka mówienia o sobie z użyciem zaimka „ja”.

6. Ćwiczenia artykulacyjne (por. Pluta-Wojciechowska, 2020):

- naśladownictwo mimiki;
- czynne ćwiczenia języka, warg i policzków;
- manualne torowanie artykulatorów podczas realizacji dźwięków (por. Cieszyńska, 2012);
- stosowanie gestów wizualizacyjnych podczas wypowiedzania samogłosek i spółgłosek (por. Lorens, Karwowska, Więcek-Poborczyk, 2017).

7. Ćwiczenia fonacyjne:

- aktywizacja fonacji z jednoczesnymi uciskami mięśni wydechowowych;
- nauka naśladowania dźwięków, zabawy dźwiękonaśladowcze;
- wydłużanie fonacji;
- zwiększanie głośności realizowanych dźwięków.

8. Ćwiczenia kompetencji językowych:

- rozwijanie systemu językowego;

¹⁴ Kompetencje komunikacyjne rozwijano, wykorzystując strategię AAC, opisane szczegółowo przez Magdalenę Grycman (2015).

- rozbudowywanie słownictwa biernego i czynnego;
- nauka czytania przy użyciu metody symultaniczno-sekwencyjnej.

Wyniki diagnozy cząstkowej

Po pół roku prowadzenia terapii wykonano pogłębioną diagnozę umiejętności komunikacyjnych i językowych chłopca, opisano również zmiany w obrębie traktu ustno-twarzowego. Kompetencje z zakresu komunikacji i posługiwania się mową oceniono, powtórnie wykorzystując narzędzie opracowane przez Marzenę Machoś (2018). W postępowaniu diagnostycznym wykorzystano także inwentarz *Słowa i gesty* z IRMiK.

W obrębie aparatu artykulacyjnego obserwowano szybko następujące zmiany. Zanotowano pierwsze reakcje mimiczne w obrębie oczu i ust, poprawiła się motoryka warg oraz języka. Stwierdzono również większą elastyczność tkanek twarzy, dzięki czemu łatwiej było uzyskać efekty motoryczne oraz rozwarcie żuchwy. Zmniejszyła się nadwrażliwość i obronność dotykowa, co w znacznej mierze wspomagało pracę terapeutyczną. Pojawiły się pierwsze wokalizacje, głos stał się silniejszy, a fonacja nieznacznie się wydłużyła. Zaczęły wyrzynać się pierwsze zęby, choć ten proces nadal był bardzo spowolniony. W tym czasie rozpoczęto stymulację smakową z wykorzystaniem budyniów i jogurtów roślinnych, zauważono bowiem poprawę funkcji połykania. Dziecko nie wymagało odsysania podczas zajęć.

Obserwacja bazowych umiejętności komunikacyjnych, dokonana z wykorzystaniem wspomnianego narzędzia Machoś, wykazała ich znaczny rozwój. Dziecko zaczęło nawiązywać wydłużony kontakt wzrokowy, jak również wodziło wzrokiem i utrzymywało wspólne pole uwagi. Pojawiły się pierwsze reakcje komunikacyjne, uśmiech, odwracanie głowy, wskazywanie wzrokiem, wskazywanie ręką, wokalizacje i pierwsze słowa dźwiękonaśladowcze. Rozwój umiejętności ruchowych i motorycznych pozwolił na wykorzystanie w celach komunikacyjnych gestów naturalnych. Do poszerzenia umiejętności porozumiewania się wprowadzono gesty z programu językowego Makaton („jeszcze” i „koniec”). Dziecko wykorzystywało je podczas zajęć, jak również w swobodnej relacji z rodzicami. Chłopiec zaczął też reagować na własne imię i wskazywać siebie oraz najbliższe osoby z otoczenia, wykonywał proste polecenia i naśladował łatwe artykulacyjne dźwięki.

W 18. miesiącu życia wykonano badanie z użyciem IRMiK. Oceniono umiejętność rozumienia i wykonywania gestów oraz zasób gestów wykorzystywanych. Analiza danych wskazywała na typowy zasób słownictwa biernego. Wynik

surowy obejmował 210 słów, co pozwoliło ustalić wartość centylową na poziomie 30. centyla. Słownictwo czynne jednak oceniono jako znajdujące się na poziomie 10. centyla (7 słów), co wskazywało na wysokie ryzyko opóźnień w rozwoju mowy. Również ocena zarówno wczesnych, jak i późnych gestów dała bardzo niski wynik, poniżej 5. centyla¹⁵.

Wyniki końcowe

W 3. roku życia chłopca po raz kolejny przeprowadzono szczegółową ocenę funkcji sensomotorycznych oraz sprawności komunikacyjnej i językowej. Powtórnie dokonano obserwacji i analizy pracy mięśni traktu ustno-twarzowego oraz diagnozy z użyciem IRMiK. Wykonując pomiar, skorzystano z obu inwentarzy – *Słowa i gesty* oraz *Słowa i zdania*.

Zastosowane leczenie kliniczne oraz intensywne rehabilitacja w ciągu dwóch lat pozwoliły uzyskać znaczące efekty w zakresie pracy struktur orofacjalnych. Istotnie zwiększyła się aktywność, mobilność i siła mięśniowa aparatu mowy. Pozwoliło to na wdrożenie działań rozwijających mowę i aktywizujących artykulatory do realizacji głosek oraz sylab. Obecnie chłopiec samodzielnie wykonuje proste ćwiczenia artykulacyjne. Zauważa się podczas ich wykonywania kompensacje i wspomagające ruchy całego ciała, ale nie wymagają torowania manualnego. Znacznie poprawiła się ruchomość żuchwy. Nadal bardzo osłabiona jest siła mięśniowa żwaczy. Wypracowana umiejętność rozwarcia oraz rytmicznych ruchów gryzących nadal jest niewystarczająca i wymaga dalszej intensywnej rehabilitacji.

Istotnym zmianą jest to, że chłopiec zaczął przyjmować pokarmy drogą doustną. Nadal podstawowym sposobem karmienia jest karmienie alternatywne (PEG), ale w formie przekąsek podawane są jogurty, przetarte owoce i inne pokarmy o konsystencji papki. Pokarmy stałe potrafi gryźć i żuć. Po przeżuciu wypluwa, czym wykazuje brak gotowości motorycznej i sensorycznej do przełknięcia pokarmu o „trudniejszej” konsystencji. Nadal brak wszystkich zębów, które powinny pojawić się w danym wieku. Chłopiec ma 16 zębów – siekacze, kły i pierwsze zęby trzonowe (tzw. czwórki). Niestety dużym problemem stają się: pogłębiają-

¹⁵ Tak niski wynik był spowodowany przede wszystkim nadal utrzymującą się znaczną hipotonią mięśniową, małą aktywnością motoryczną i niewielkim zakresem ruchów. SMA1 to również choroba znacznie obniżająca wydolność. Szybka męczliwość ogranicza rozwój wielu funkcji. Stwierdzono jednak inne potencjalne przyczyny opóźnień w tej sferze. Dziecko w tym czasie zbierało niewiele doświadczeń z życia codziennego. Usprawnianie funkcji życiowych, podejmowane działania terapeutyczne i rehabilitacyjne nie pozwalały na poszerzony rozwój kompetencji poznawczych, umiejętności zabawy i prawidłowe interakcje z najbliższym otoczeniem i środowiskiem.

ce się cofanie żuchwy oraz retruzja zębów, czyli nadmierne przechylenie zębów w stronę językową. Jest to częsta wada u dzieci z SMA, tu dodatkowo niekorzystny wpływ wywiera znaczne skrócenie wędzidełka języka. Zalecono w tym zakresie konsultację ortodontyczną, po której wdrożono do terapii stymulację i rozluźnianie mięśnia bródkowego oraz pracę z płytką przedSIONKOWĄ.

Usprawnił się tor oddechowy i fonacja. Wydech jest silniejszy i dłuższy, co jakościowo i ilościowo wpływa na wokalizację. Dzięki wzmocnieniu napięcia mięśniowego, poprawie mobilności artykulatorów oraz poprawie jakości fonacji nastąpił u chłopca intensywny rozwój umiejętności językowych. Dziecko uczy się nowych słów i używa ich czynnie, poproszone powtarza sylaby, proste słowa, próbuje budować dwu- i trzejelementowe wypowiedzi.

Pomiaru zasobu słownikowego oraz kompetencji językowych dokonano, powtórnie wykorzystując inwentarz *Słowa i gesty* z IRMiK. Jest on przeznaczony do badania dzieci do 18. miesiąca życia, jednak za zastosowaniem tego narzędzia przemawiały aspekty medyczne, opóźnienie w rozwoju psychoruchowym chłopca, jak również jego dwujęzyczność. Czynniki te mają niewątpliwy wpływ na nieharmonijny rozwój dziecka, m.in. na opóźniony rozwój mowy, która nadal pozostaje poniżej normy dziecka 3-letniego.

Na podstawie inwentarza SiG powtórnie oceniono umiejętność rozumienia, nadawania i gestykulacji. Zaobserwowano znaczny wzrost zasobu słownictwa oraz gestów. Z udostępionych w inwentarzu 380 słów chłopiec rozumie 283, w mowie czynnej wykorzystuje ich 101. Forma i jakość nadawania nie są jeszcze prawidłowe artykulacyjnie. Często występują elizje, znaczne uproszczenia struktury wyrazu, opuszczanie dużej części słowa i posługiwanie się jego pierwszą, środkową lub ostatnią sylabą. Rozwinęła się jednakże umiejętność naśladownictwa. Chłopiec działa na przedmiotach, powtarza czynności opiekuńcze i czynności wykonywane przez dorosłych.

W przystosowanej do wieku badanego inwentarzu SiZ wynik pomiaru jest znacznie niższy. Na 670 słów dziecko wypowiada 128, co według normy ogólnej daje wynik na poziomie 5. centyla (10. według normy dla płci). Jest to wynik bardzo niski i wskazuje na wysokie ryzyko zaburzeń językowych (Smoczyńska et al., 2015, s. 51).

Chłopiec zaczął budować pierwsze kilkuelementowe wypowiedzi: *Nie ma bam bam, Mama daj pi, Mama ambu bam* itp. Oczywiście w słowniku dziecka są również inne, nie ujęte w inwentarzu słowa. Najczęściej są to imiona członków rodziny, nazwy przedmiotów codziennego użytku związanych z czynnościami pielęgnacyjnymi i rehabilitacyjnymi: *ambu, peg, ssak, ma* (maska), marki samochodów oraz słowa pochodzenia ukraińskiego, jak np.: *pelmeni* (pielmieni), *szlom* (kask), *dynia* (arbuz).

Wnioski

W literaturze przedmiotu ciągle brakuje pozycji dotyczących rozwoju językowego i komunikacyjnego dziecka z SMA1. Ograniczona liczba opracowań wynika z obrazu funkcjonowania dziecka, który jeszcze niedawno był uznawany za standardowy. Choroba wykluczała rozwój werbalny, powodując postępujące i nieodwracalne zmiany nerwowo-mięśniowe i oddechowe. Konieczność wentylacji inwazyjnej skutecznie uniemożliwiała mowę, osłabienie mięśni wpływało na utratę funkcji motorycznych, co wykluczało dalszy rozwój ruchowy. Również duża śmiertelność pacjentów z SMA1 nie pozwalała na analizę i obserwację rozwoju (Bach, Vega, Majors, Friedman, 2003, s. 138). „W obliczu małej liczby badań, braku precyzyjnych zaleceń i schematów postępowania w przypadku [...] pacjentów z SMA najczęściej są oni zdani na samych sobie w podejmowaniu działań terapeutycznych i w szukaniu rozwiązań poprawiających komfort życia” (Winnicka, 2020, s. 443).

W ciągu ostatnich dziesięciu lat, zwłaszcza odkąd chorzy mogą korzystać z terapii lekowej, pojawiło się wiele doniesień potwierdzających wpływ podejmowanych działań terapeutycznych na przebieg SMA w każdym z typów, również w najcięższym typie 1 (Obrycki, 2020, s. 257). Warunkiem poprawy jakości życia pacjentów jest odpowiednio zaplanowana i długoterminowa rehabilitacja. Możliwości, jakie dają dostępne terapie, stanowią pewnego rodzaju wyzwanie w rehabilitacji i edukacji. Zmieniają sposób widzenia pacjentów z SMA, którzy dzięki zastosowanemu leczeniu będą w stanie osiągnąć kolejne etapy i stadia rozwojowe, jeszcze niedawno dla nich niedostępne.

Ważnym elementem skutecznej rehabilitacji jest podejmowanie celowych działań wynikających z poznania choroby, jej charakteru i najistotniejszych aspektów. SMA1 to dysfunkcja nerwowo-mięśniowa, która wpływa na uszkodzenia wielonarządowe całego organizmu. Od każdego terapeuty, również logopedy, wymaga się holistycznego spojrzenia na pacjenta, dokładnego poznania funkcjonowania mięśni, aparatu oddechowego oraz struktur odpowiadających za połykanie. Szczególnie ważna jest również dbałość o bezpieczeństwo chorego.

W zakresie kompetencji językowych i komunikacyjnych warto uwzględnić wprowadzenie wybranego systemu AAC. Należy również pamiętać, że funkcje poznawcze dziecka z SMA1 pozostają niezaburzone. Koniecznością staje się więc dążenie do takiego rozbudowania systemu porozumiewania się, który będzie wspierał możliwość wypowiedzania się, komentowania, wspomniania, opowiadania oraz uczenia się.

Przedstawione studium przypadku jest przykładem zmian w rozwoju pacjenta z rdzeniowym zanikiem mięśni. Obserwując efekty terapii, możemy mówić o postępie w rozwoju i poprawie stanu chłopca. Choroba nie doprowadza do

degeneracji ani zaniku aktywności mięśniowej oraz związanych z nią umiejętności. Dziecko osiąga kolejne etapy, mimo spowolnionego tempa rozwoju. Utrzymuje samodzielny oddech, rozwija funkcje pokarmowe, doskonalą kompetencje komunikacyjne i językowe. Usprawnia również reakcje mimiczne, motoryczne i sensoryczne traktu ustno-twarzowego. Terapia logopedyczna dziecka z SMA1 powinna być ważnym elementem leczenia pacjenta, stąd konieczność poznania specyfiki danego zaburzenia oraz metod i technik najlepiej sprawdzających się w rehabilitacji.

Bibliografia

- ADAMEK, D., TOMIK, B. (2005). *Stwardnienie boczne zanikowe*. Kraków: ZOZ Ośrodek UMEA Shinoda – Kuracejo.
- BACH, J.R., VEGA, J., MAJORS, J., FRIEDMAN, A. (2003). Spinal muscular atrophy type 1 quality of life. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation*, 82(2), 137–142.
- CARDENAS, J., MENIER, M., HEITZER, M.D., SPROULE, D.M. (2019). High healthcare resource use in hospitalized patients with a diagnosis of spinal muscular atrophy type 1 (SMA1): Retrospective analysis of the kids' inpatient database (KID). *PharmacoEconomics – Open*, 3, 205–213.
- CHIRIBOGA, C.A. (2017). Nusinersen for the treatment of spinal muscular atrophy. *Expert Review of Neurotherapeutics*, 17(10), 955–962.
- CIESZYŃSKA, J. (2012). *Metody wywoływania głosek*. Kraków: Wydawnictwo Metody Krakowskiej.
- CIESZYŃSKA, J., KORENDO, M. (2008). *Karty diagnozy 10 etapów rozwoju dziecka od 4. do 36. miesiąca życia*. Kraków: Wydawnictwo Edukacyjne.
- GROEN, E.J.N., TALBOT, K., GILLINGWATER, T.H. (2018). Advances in therapy for spinal muscular atrophy: promises and challenges. *Nature Reviews Neurology*, 4, 214–224.
- GRYCMAN, M. (2015). *Sprawdź, jak się porozumiewam. Ocena efektywności porozumiewania się dzieci ze złożonymi zaburzeniami komunikacji wraz z propozycjami strategii terapeutycznych*. Kwidzyn: Stowarzyszenie Rehabilitacyjne Centrum Rozwoju Porozumiewania.
- HAUSMANOWA-PIETRUSZEWICZ, I. (2015). Zanik rdzeniowy mięśni (dziecięcy i młodzieńczy). W: J. CZOCHAŃSKA (red.), *Neurologia Dziecięca* (s. 502–508). Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL.
- Jak skuteczny jest lek Spinraza?* (s.a.). Fundacja SMA, <https://www.fsma.pl/leki/spinraza/skutecznosc/> [data dostępu: 8.02.2021].
- JĘDRZEJEWSKA, M., KOSTERA-PRUSZCZYK, A. (2016). Rdzeniowy zanik mięśni – nowe terapie, nowe wyzwania. *Neurologia dziecięca*, 25(51), 11–17.
- JORDE, L.B., CAREY, J.C., BAMSHAD, M.J. (2014). *Genetyka medyczna*. Wrocław: Elsevier Urban & Partner.
- KHADILKAR, S.V., YADAV, R.S., PATEL, B.A. (2018). *Neuromuscular disorders*. Singapore: Springer.
- KOSTERA-PRUSZCZYK, A. (2017). Choroby nerwowo-mięśniowe. W: B. STEINBORN (red.), *Neurologia wieku rozwojowego* (s. 1000–1032). Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL.
- KOSTERA-PRUSZCZYK, A. (2020). Materiały pokonferencyjne, V Warszawskie Dni Chorób Nerwowo-Mięśniowych, 27–28.11.2020.

- LORENS, G., KARWOWSKA, A., WIĘCEK-POBORCZYK, I. (2017). *Gesty obrazujące ruchy artykulatorów*. Gdańsk: Harmonia.
- MACHOŚ, M. (2018). *Diagnoza bazowych umiejętności komunikacyjnych. Karty obserwacji*. Bytom: Ergo-Sum.
- MASGUTOVA, S., et al. (2018). *MNRI Terapia NeuroTaktylna dr Svetlany Masgutowej*. Warszawa: Międzynarodowy Instytut dr Svetlany Masgutovej.
- MASTELLA, Ch., OTTONELLO, G. (eds.). (2016). *Z SMA1 na co dzień. Vademecum opieki nad dzieckiem z najcięższą postacią rdzeniowego zaniku mięśni*. [Tłum. M. Jędrzejczyk]. Warszawa: Fundacja SMA.
- MCGUIRE, J. (2011). Neuromuscular disorders. W: P. ARONSON, H. WERNER (red.), *Netter's pediatric* (s. 508–517). Philadelphia: Elsevier Inc.
- MERCURI, E., BERTINI, E., IANNACCONE, S.T. (2012). Childhood spinal muscular atrophy: controversies and challenges. *Lancet Neurology*, 11, 443–452.
- MERCURI, E., et al. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders*, 28, 103–115.
- OBRYCKI, Ł. (2020). Postępowanie diagnostyczno-terapeutyczne u pacjentów z rdzeniowym zanikiem mięśni. *Standardy Medyczne*, 17, 257–261.
- PLUTA-WOJCIECHOWSKA, D. (2020). *Terapia strategiczna dyslalii obwodowej. Inspiracje do ćwiczeń warg i języka dla dzieci i dorosłych*. Bytom: Ergo-Sum.
- PRIOR, T.W. (2007). Spinal muscular atrophy diagnostics. *Journal of Child Neurology*, 22 (8), 952–956.
- RACZEK, D. (2020). *Program wczesnego dostępu do leku risdiplam*. Fundacja SMA, <https://www.fsma.pl/2020/11/program-wczesnego-dostepu-do-leku-risdiplam/> [data dostępu: 10.02.2021].
- REGNER, A. (2019). *Wspomagane techniki manualne wspomagające terapię ustno-twarzową*. Wrocław: Continuo.
- Risdiplam* (s.a.). Fundacja SMA, <https://www.fsma.pl/leki/evrysdi/> [data dostępu: 20.02.2020].
- SANIEWSKA, E., SANIEWSKA, N.E. (2019). *Wiedza pacjentów obciążonych rdzeniowym zanikiem mięśni (SMA) oraz ich opiekunów na temat choroby*. Białystok: Prymat.
- SMOCZYŃSKA, M., et al. (2015). *Inwentarze rozwoju mowy i komunikacji (IRMiK) – Słowa i gesty, Słowa i zadania. Podręcznik*. Warszawa: Instytut Badań Edukacyjnych.
- SUMNER, Ch., PAUSHKIN, S., KO, Ch.-P. (2018). *Spinal muscular atrophy. Disease mechanisms and therapy*. London: Elsevier Inc.
- SZCZERBA, A., ŚLIWA, A., ŻAROWSKI, M., JANKOWSKA, A. (2018). Molekularne podłoże i terapia rdzeniowego zaniku mięśni. *Child Neurology*, 27(55), 39–46.
- WINNICKA, E. (2020). Trudności w jedzeniu i połykaniu u pacjentów z SMA – propozycja monitorowania i diagnostyki. *Standardy Medyczne*, 17, 441–453.