

LISTY

červen 2023

ČASOPIS
ASOCIACE KLINICKÝCH
LOGOPEDŮ ČR

KLINICKÉ

LOGOPEDIE



OBSAH / CONTENTS

- 3** Editorial
Zuzana Lebedová

HLAVNÍ TÉMA / MAIN TOPIC

- 4** Kabuki Syndrom – kazuistika: Návrh dvojstupňového diagnostického postupu u verbálních dětí s kombinovaným tělesným a mentálním postižením
Kabuki Syndrome – a case report: Draft of a two-stage diagnostic procedure for verbal children with combined physical and mental disabilities
Barbora Červenková, Michaela Sedláčková
- 11** Předoperační logopedická péče u zkráceného labiálního a lingválního frenula
Preoperative Speech Therapy Care for Shortened Labial and Lingual Frenulum
Jana Mironova Tabachová
- 19** Kongenitální myotonická dystrofie v novorozeneckém období – kazuistika
Congenital Myotonic Dystrophy in the Neonatal Period – A Case Report
Barbora Červenková
- 27** Kazuistika dievčaťa so syndrómom Cornelia de Lange
Case study of girl with Cornelia de Lange syndrome
Adelaida Fábiová, Zofia Frajková, Miroslav Tedla
- 31** Kraniofaciálne a ostatné typické deficity u detí s fetálnym alkoholovým syndrómom – FAS v kontexte porúch fetálneho alkoholového spektra – FASD
Craniofacial and other typical deficits in children with Foetal Alcohol Syndrome – FAS in the context of Foetal Alcohol Spectrum Disorders
Barbora Vodičková, Petra Mitašíková
- 39** Odkazy na zajímavé závěrečné práce s tematikou syndromových vad v orofaciální oblasti*

VARIA / MISCELLANEOUS

- 40** Neuropsychologické hodnocení vybraných kognitivních funkcí u pacientů s difúzními low grade gliomy, kteří podstoupili chirurgickou léčbu awake craniotomii
Neuropsychological evaluation of selected cognitive functions in patients with diffuse low-grade gliomas who underwent surgical treatment with awake craniotomy
Kateřina Procházková, Milena Košťálová, Eduard Neuman Marek Sova, Václav Vybíhal, Andrej Mrlan, Martin Smrčka
- 49** Pilotné overenie slovenskej verzie testu raných fonologických schopností PEEPS-S
Pilot application of a novel assessment tool evaluating early phonological skills PEEPS-S
Eleonóra Árvai, Zuzana Oravkinová, Dana Buntová, Kristína Kešjarová

PŘEČTENO – DOPORUČENO?! / READ – RECOMMENDED?!

- 57** Recenze publikace*
Vývojová verbální dyspraxie
Tomáš Kubík
- 58** Recenze diagnostického materiálu*
TEPRO – test produkce slovní zásoby
Lucie Kytnarová
- 59** Recenze knihy*
Telepractice: a clinical guide for speech-language pathologist
Simona Hlaváčková
- 60** Recenze knihy*
Gestikulace v komunikaci osob s diagnostikovanou afázií
David Konopáč

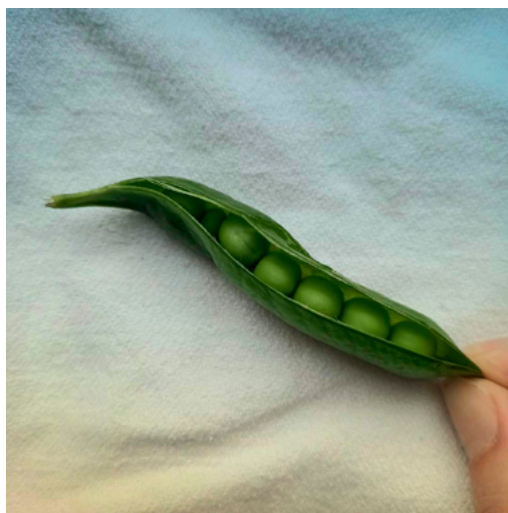
SETKÁNÍ S... / MEETING WITH...

- 61** Ke studiu logopedie na lékařské fakultě a dalším výzvám se musíme rozumně a otevřeně postavit*
Rozhovor s předsedkyní AKL Barborou Richtrovou
Petr Šmíd

*Nerecenzované články, které neprošly dvojí zasláním recenzním řízením; redakce nenese za tyto články obsahovou odpovědnost.

EDITORIAL

EDITORIAL



Milí přátelé,

vítejte na stránkách již třináctého vydání našeho/vašeho časopisu. Fotografie k editoriale dáva tušit, co je hlavním tématem tohoto čísla. Nejen proto, že hrášek je a navždy bude spjat s Johannem Gregorem Mendelem a počátky genetiky, ale také proto, že každý hrachový lusk v sobě skrývá tajemství nového života, a ačkoliv jeho tvar a velikost napovídá, jaké budou hrášky uvnitř, teprve jeho otevřením se nám vyjeví pravá podoba jednotlivých hrachových zrněk. Podobné je to s dětmi, které se rodí na svět. Prenatální screening, genetická vyšetření a průběh těhotenství nám poodhalují, jakou podobu bude mít v některých rysech narozené dítě, avšak teprve jeho příchodem na svět získáme jistotu. Za pár let zřejmě budeme vědět více o tom, jaké jsou děti, ještě před tím, než přijdou na svět (ponechme nyní stranou etickou otázku, zda to máme chtít vědět).

Tak či onak, vždy na svět přicházely a přicházejí budou děti, které nemají výhodný start do života. Jsou to například děti s vrozenými vadami, přičemž zvláštní pozornost si zaslouží ty děti, jejichž vrozené vady jsou v oblasti obličeje. Nejen proto, že my lidé budeme zřejmě vždy – přinejmenším intuitivně – svět a lidi v něm posuzovat podle toho, zda se nám líbí, ale také proto, že orofaciální morfologické změny zhusta představují výzvu v oblasti příjmu potravy a vývoje řeči. Děti a jejich rodiče musejí tedy často bojovat s řečovými potížemi a problémy s příjmem potravy, které je mohou ještě více vyčleňovat ze společnosti, v níž mají kvůli svým odlišnostem už tak nelehké postavení.

Kéž přinesou články tohoto vydání časopisu, které jsou věnované problematice vrozených vad orofaciálního komplexu, o něco více porozumění, vcítění a tím i odborné a lidské pomoci těm, kteří to potřebují. Tématu vrozených orofaciálních vad se budeme věnovat rovněž v následujících epizodách podcastu Řeči o řeči, které jsou publikovány každý měsíc na YouTube, Apple Podcasts a Google Podcasts.

Prosincové číslo LKL bude zaměřeno na problematiku psychiatrických onemocnění v klinické logopedické praxi. Již teď se těšíme na vaše rukopisy, které můžete vkládat do online redakčního systému na našich stránkách do 14. září 2023.

Přejeme vám příjemnou četbu, poslech podcastů, prosluněné léto a barevný podzim.

*Za redakci LKL
Zuzana Lebedová*

Dear friends,

Welcome to no less than the thirteenth issue of (y)our magazine. The photo alongside the editorial gives a clue to this issue's main topic. Not just because peas are, and forever will be, associated with Johann Gregor Mendel and the foundation of genetics, but also because each pea-pod encapsulates hidden new life, and although its shape and size hints at the peas inside, only once popped open will the true form of the individual peas be revealed; Much the way that children are born into the world. Prenatal screening, genetic testing and the course of pregnancy reveal what form the baby will take in some respects, but only when it comes into the world will we be sure. A few years from now we will most likely get even more insights about children as yet unborn (let's leave aside the ethical question of whether we should want to know). One way or another, children who do not have a good start in life always have, and always will come into the world. These include children with birth defects; those with flaws in the facial area deserve our special attention. Not only because people will probably never cease to judge the world and the people in it by appearances – at least on first impulse – but also because oro-facial morphological anomalies often pose a challenge to feeding and speech development. In addition to having troubles fitting into our world with such an oddity, children and parents often have to contend with speech and food intake difficulties that redouble being the odd-one-out.

Here's hoping that the articles in this journal issue, devoted to congenital defects of the oro-facial complex, bring a little more understanding, empathy and thus professional and interpersonal help to those who need it. The topic of congenital oro-facial defects will also be addressed in the following episodes of the Řeči o řeči podcasts, which are published monthly on YouTube, Apple Podcasts and Google Podcasts.

The December issue of LKL will focus on the issue of psychiatric considerations in clinical speech therapy. We are already looking forward to your manuscripts, which you can upload to the online editorial system on our website up until September 14, 2023.

We wish you time well spent reading, listening to podcasts, a sunny summer and a colourful autumn.

*On behalf of the whole LKL editorial team,
Zuzana Lebedová*

KABUKI SYNDROM – KAZUISTIKA: NÁVRH DVOJSTUPŇOVÉHO DIAGNOSTICKÉHO POSTUPU U VERBÁLNÍCH DĚTÍ S KOMBINOVANÝM TĚLESNÝM A MENTÁLNÍM POSTIŽENÍM

KABUKI SYNDROME – A CASE REPORT: DRAFT OF A TWO-STAGE DIAGNOSTIC PROCEDURE FOR VERBAL CHILDREN WITH COMBINED PHYSICAL AND MENTAL DISABILITIES

Barbora Červenková^{1,2} 
Michaela Sedláčková³ 



Barbora Červenková



Michaela Sedláčková

Abstrakt

V kazuistice je představena dívka ve věku 10,5 let, u které byl diagnostikován Kabuki syndrom. Dědičnost u tohoto syndromu je autozomálně dominantní. Mezi hlavní klinické znaky patří stigmatizace obličeje, malformace a vrozené vady orgánů, malý vzrůst a dysfagie. Mezi fenotypické znaky patří oslabení jazykových dovedností a usuzování. Většina dětí s touto diagnózou má mentální postižení. Cílem této kazuistiky je přestavit dvoustupňový diagnostický postup využitelný u osob se symptomatickými poruchami řeči na podkladě kombinovaného mentálního a tělesného postižení tak, aby bylo možno následný terapeutický postup cíleně zaměřit. Nejprve byla pomocí nástrojů z MKF (Mezinárodní klasifikace funkčních schopností, disability a zdraví) orientačně hodnocena míra aktivity a participace v základních oblastech psychomotorického vývoje (hrubá motorika, jemná motorika, řeč). Získané výsledky byly korelovány s výsledky při příjmu potravy, myšlení a hře, aby bylo možné určit, zda vývoj je/není rovnoměrný. Následně byl představen postup pro podrobnější rozbor komunikace dívky dle jazykových rovin. Část terapeutická obsahuje popis konkrétního terapeutického postupu.

Abstract

The case report presents a girl aged 10.5 years who was diagnosed with Kabuki syndrome. The inheritance of this syndrome is autosomal-dominant. The main clinical features include facial stigmata, malformations and congenital organ malformations, short stature and dysphagia. Phenotypic features include impaired language skills and reasoning. Most children with this diagnosis have intellectual disability. The aim of this case report is to present a two-stage diagnostic procedure, applicable to individuals with symptomatic speech impairment based on combined intellectual and physical disabilities, so that the subsequent therapeutic approach can be targeted. Firstly, the level of activity and participation in the basic areas of psychomotor development (gross motor, fine motor, speech) was assessed, using tools from the ICF (International Classification of Functional Abilities, Disability and Health). The results obtained were correlated with those for eating, thinking and play, to determine whether or not development was uniform. Subsequently, the procedure for a more detailed analysis of communication skills was presented. The therapeutic section includes a description of the specific therapeutic procedure.

¹ Mgr. Barbora Červenková, Ph.D., Ústav speciálněpedagogických studií, Pedagogická fakulta Univerzity Palackého v Olomouci, Žižkovo nám. 5, 779 00 Olomouc, Česká republika.

² Fakultní nemocnice Brno, Neonatologické oddělení, Obilní trh 11, Brno 602 00, Česká republika. E-mail: cervenkova.barbora@fnbrno.cz.

³ Mgr. Michaela Sedláčková, Státní léčebné lázně Janské Lázně, Dětská léčebna Vesna, Česká republika. E-mail: michaela.sedlackova@janskelazne.com.

Klíčová slova

Kabuki syndrom, symptomatická porucha řeči, dvojestupňová logopedická diagnostika, logopedická terapie

Keywords

Kabuki syndrome, symptomatic speech disorders, dysphagia, two-stage speech and language assessment, speech therapy

Uvedení do problematiky

Kabuki syndrom (dále KS) je vrozené, geneticky podmíněné onemocnění, které bylo poprvé popsáno v roce 1981 v Japonsku. Název byl inspirován líčením herců tradičního divadla Kabuki, protože vzhled obličejů osob s tímto syndromem připomíná tradiční styl japonského divadelního líčení. Dříve byl tento syndrom znám také pod názvem Kabuki make-up syndrom nebo Niikawa-Kuroki syndrome (Adam a Hudgins, 2005). Incidence je odhadována na 1 : 32 000–86 000 živě rozených dětí (Orphanet, 2020).

V 70 % případů vzniká KS de novo mutací (Murakami et al., 2020). Tento syndrom je způsoben u většiny osob s KS mutacemi v genu KMT2D (oblast 12q13.12), raritně také mutacemi v genu KDM6A (oblast xp11.2). Dědičnost u těchto mutací je autozomálně dominantní (Murakami et al., 2020). Diferenciální diagnóza zahrnuje syndromy CHARGE, 3MC, Hardikarův syndrom, poruchy asociované s genem KAT6B a další genetické poruchy zahrnující regulaci chromatinu (Orphanet, 2020).

Mezi hlavní klinické znaky patří faciální dysmorfismus (everze laterální části dolního víčka, klenuté obočí s minimálně vyjádřenou postranní třetinou, hluboko zanořený kořen nosu, široký nos, promínající uši), abnormity skeletu (brachymezofalangie, vady páteře a brachydaktylie a klinodaktylie malíčku), malformace a vrozené vady orgánů (ledviny, srdce aj.), malý vzrůst (v 30 % pod -2SD) a vývojové opoždění / mentální postižení (Adam a Hudgins, 2005).

Mezi typické fenotypické znaky definující kognitivní funkce osob s KS patří oslabení jazykových dovedností, vizuokonstruktivních dovedností, orientace v prostoru a snížená rychlost zpracování informací a úroveň usuzování. Až 90 % osob s KS má lehké či středně těžké mentální postižení. Ostatní relevantní oblasti jako např. exekutivní funkce či sociálně pragmatické dovednosti osob s KS nebyly dosud zkoumány (van Dongen et al., 2019).

Kazuistika

Anamnestické údaje

OA: první dítě ze 4. gravidity po IVF (dvakrát spontánní abortus, 1× mimoděložní těhotenství), prematuritas, porod v 33. t. g., porod SC, Apgar score 1-8-9 (těžká asfyxie, ČAS 3, těžká metabolická acidóza). V prvním roce života opakovaně hospitalizována (resekce střeva, vyvedení stomie, multiorgánové selhání, katetrová sepe), pro závažné projevy GERD absolvovala fundoplikaci a založení perkutánní endoskopické gastrostomie – PEG.

NO: dispenzarizována na neurologii (hypotonický syndrom, epilepsie), genetikce (potvrzen Kabuki syndrom, mutace de novo), kardiologii (DAP bez nutnosti režimových opatření), ortopedii (oboustranná luxace kyčlí, st. p. operaci kyčlí), nefrologii (hydronefrosa III.st. vlevo), očním (strabismus, horizontální nystagmus, korekce brýlemi), gastroenterologií (st.p. NEC, fundoplikaci, PEG in situ), psychologií (středně těžké mentální postižení).

SA: dívka navštěvuje speciální školu, dochází do 4. třídy. Vzdělávána je dle IVP. Má pět spolužáků, ve třídě působí asistent pedagoga.

PMV: byl značně opožděný vlivem kombinace faktorů prenatálních (KS), perinatálních (těžká perinatální asfyxie, metabolická acidóza) a postnatálních (časté hospitalizace, operace). Nezávislého sedu schopna ve dvou letech věku, stoj s oporou od 2,5 roku věku, lezení schopna ve třech letech věku a samostatná chůze od 8,5 let věku. Pleny přes den do deseti let, v noci plenována dosud.

Vývoj řeči: Do pěti let nonverbální komunikace, pouze žvatlání. Postupně se začala objevovat jednotlivá slova a komunikační schopnosti se začaly pomalým tempem rozvíjet.

Vývoj příjmu potravy: Od 10. měsíce byla dívka plně krmena do PEGu. V šesti letech začala projevovat zájem o příjem per os v předškolním zařízení. Přijímala potravu kašovitě konzistence.

Od osmého roku začalo docházet k většinovému příjmu potravy per os (měkké kousky potravy nakrájené na kostky). Okolo devátého roku začala zpracovávat pevné měkké kousky (jablko, okurka), ale tuto konzistenci potravy nepreferuje. Je schopna zpracovat tvrdou stravu krájenou na malé kousky (maso, mrkev) od devíti a půl let.

Logopedické vyšetření

Aktuální věk dívky je 10,5 roku.

Logopedické vyšetření bylo rozděleno do dvou fází. První fáze byla zaměřena na hodnocení základních oblastí ovlivňujících psychomotorický vývoj. Využity byly mezinárodně známé orientační škály pro hodnocení hrubé motoriky, jemné motoriky a komunikace. Hodnocena byla také vývojová úroveň příjmu potravy, myšlení a hry.

Při vlastním hodnocení logopedem byl nejprve využit klasifikační systém hodnocení hrubé motoriky Gross Motor Function Classification System (GMFCS) (Palisano et al., 1997), jemné motoriky Manual Ability Classification System (MACS) (Arner et al., 2008) a komunikace Communication Function Classification System (CFCS) (Hidecker et al., 2011) pro hodnocení úrovně aktivity a participace popsaný Světovou zdravotnickou organizací (WHO) v rámci Mezinárodní klasifikace funkce, disability a zdraví. Jedná se o jednoduché pětibodové škály určené pro hodnocení výkonů dětí s dětskou mozkovou obrnou. Škály lze však s úspěchem využít i u dětí s neurologickým postižením a patologickou distribucí tonu, jejichž psychomotorický vývoj se výrazným způsobem opoždí.

Hrubá motorika: je dle škály GMFCS hodnocena ve stupni III. Schopna chůze o širší bázi, ale jen na krátkou vzdálenost (do deseti metrů). Pro přesuny na delší vzdálenost využívá mechanický vozík.

Jemná motorika: je dle škály MACS hodnocena ve stupni III. Manipulace s předměty je obtížná, potřebuje pomoc s přípravou činnosti nebo přizpůsobení činnosti, manipulace vyžaduje delší čas. Úroveň sebeobsluhy je aktuálně na úrovni 2,5 let. Pomáhá s oblékáním, svlékne se samostatně, pije z hrníčku, při příjmu pevné stravy využívá vidličku i lžici, ne vždy čistě. Při manipulaci s předměty není opozice palce, nůžkový úchop. Stále nevyhraněná lateralita, ale převážně manipuluje s předměty pravou horní končetinou.

Úroveň grafomotoriky odpovídá typicky se vyvíjícímu dítěti ve věku 2–2,5 roku (Vágnerová, 2017). Využívá čmárání (slovně pojmenuje, co pomocí čmárání nakreslila), horizontální a vertikální směr čáry napodobí nepřesně, snaží se napodobit křížek (dvě čáry spojí pod úhlem 20°), kruh nespojí.

Komunikace: je dle škály CFCS hodnocena ve stupni III. Maminka dívky rozumí zcela, ostatní členové rodiny z 80 % a komunikace je efektivní. Tempo komunikace

je pomalé, dívka dlouho trvá, než odpoví. Pokud komunikují o všedních a každodenních záležitostech (rutinách), je komunikace hbitější.

Příjem potravy: sání kašovitě stravy ze lžičky; při snímání potravy ze lžičky není aktivní horní ret ani tváře, není aktivována dostatečná retrakce jazyka (tento pohybový vzor odpovídá 5.–6. měsíci typicky se vyvíjejícího dítěte); aktuální úroveň odkousávání a žvýkání: odkousnout dokáže jen zcela měkkou stravu, stravu tužší konzistence odtrhává, pevnou stravu konzistence kaše s kousky (odpovídající svojí konzistencí skleničkám pro 12. měsíc věku) zpracovává nestereotypně vertikálním pohybovým vzorem. Diagonálně rotační pohybový vzor při žvýkání potravy si zatím neosvojila, naopak, pokud je sousto náročnější na zpracování, využije neefektivně fázický kousací reflex. Sousto nedokáže přesouvat ze strany na stranu v ústech, rozmělní ho tlakem jazyka o patro a nedostatečně zpracované předčasně polyká (pohybový vzor, který využívá při zpracování pevné stravy, odpovídá 7. měsíci věku typicky se vyvíjejícího dítěte, nicméně některé komponenty pohybu jsou u dívky patologické).

Aktuální úroveň intelektu: při tomto hodnocení vycházíme z údajů dostupných z dokumentace. Psychologem byla vyšetřena testem SON-R (Tellegen et al., 2008) a IDS (Grob et al., 2013). Dle jeho hodnocení je referenční věk u subtestů z percepční škály < 2,4 roku a u subtestů hodnotících úroveň usuzování na úrovni 3–3,5 roku. Vývoj kognitivní složky je hodnocen jako nerovnoměrný. Diagnostikováno bylo středně těžké mentální postižení.

Hra: symbolická, předstírá činnost bez konkrétního předmětu a nahrazuje konkrétní předmět při hře jiným (odpovídá 2,5 letům věku typicky se vyvíjejícího dítěte).

Závěr první diagnostické úrovně

Nejmarkantněji se opoždění ve vývoji projevuje v motorice, a to obzvláště při příjmu potravy (výkony na úrovni 6.–8. měsíce věku), v lokomoci motoriky (vývoj odpovídá patologickému IV. trimenonu). Mezi relativně silnější stránky lze zařadit schopnost komunikace a schopnost usuzování. Výkony dívky v oblasti komunikace, myšlení a hry odpovídají výkonům dítěte vyvíjejícího se typicky ve věku 2,5–3,5 roku, jsou tedy v porovnání s výkony v oblasti motorické výrazně vyspělejší. Všechny činnosti dívky jsou ovlivněny psychomotorickým neklidem projevujícím se

manýrováním (třepáním horními končetinami před tělem).

Jedná se tedy o dívku s těžce opožděným a současně nerovnoměrným psychomotorickým vývojem, jež byl ovlivněn faktory prenatalními (Kabuki syndrom) a současně také faktory perinatálními (těžká asfyxie) a postnatálními (časté hospitalizace, četné operace s nutností celkové anestezie v raném věku). Na výrazném opoždění motorického vývoje se dle našeho názoru mohly suspektně spolupodílet převážně faktory perinatální a postnatální (děti s KS a současně se SMP obvykle milníku samostatné chůze dosahují o řadu let dříve než v případě dívky popisované v této kazuistice).

Ve druhé fázi bylo logopedické vyšetření zaměřeno na podrobnější hodnocení receptivní a expresivní složky řeči dle jednotlivých jazykových rovin. Na podkladě doložených výsledků byl zpracován krátkodobý a dlouhodobý terapeutický plán.

Receptivní složka řeči

K hodnocení porozumění byl využit Token test pro děti (Bolceková a kol., 2015) a Test porozumění větám (Solná & Červenková, 2022).

Token test: výsledek 8,5 bodu (výkon pod 5. percentilem pro děti staré 36–42 měsíců). Hodnocení tohoto testu u dívky je limitováno dostupností normativních dat až od 3 let věku dítěte a současně také faktem, že daný test nehodnotí v prvních testových blocích porozumění gramatice, ale spíše úroveň usuzování a kapacitu verbálně akustické paměti. Výkon dívky v testu nebyl primárně ovlivněn omezeným rozsahem verbálně akustické paměti. To následně potvrdil výsledek testování fonologické smyčky (zapamatuje si stabilně 3 prvky). Výkon byl ovlivněn především nutností využít v krátkém čase množství kognitivních úkolů (úkoly si zapamatovat, vyhledat správný tvar, manipulovat). V položkách prvního bloku testu (dotkni se kolečka, dotkni se černé známky) dívka nechybovala. V druhém bloku splnila jen polovinu úkolu a třetí blok nezvládla zcela. Z tohoto důvodu nelze pro testování porozumění u dětí s mentálním postižením využít izolovaně jen tento test, protože výsledek v tomto testu může podhodnocovat celkovou úroveň jejich porozumění.

Test porozumění větám (TEPO) s výsledkem 34/60 bodů. Limitem využití tohoto testu pro danou dívku je dostupnost normativních dat jen do 8 let věku, protože dívka má nyní 10,5 let. Přesto

můžeme tento test použít i se staršími dětmi se symptomatickými poruchami řeči. Postupujeme tak, že konkrétní výsledek dívky v testu budeme korelovat s výsledkem odpovídajícím typicky se vyvíjejícímu dítěti na padesátém percentilu. V tomto případě tedy porozumění dívky odpovídá porozumění průměrného typicky se vyvíjejícího dítěte starého 4–4,2 roku.

Výsledek testování porozumění můžeme tedy interpretovat tak, že porozumění u dívky odpovídá typicky se vyvíjejícímu čtyřletému dítěti. Musíme však brát v potaz, že psychomotorické tempo dítěte je pomalé a je pro ni vlivem kognitivního oslabení složité kombinovat více mentálních úkolů současně (viz výsledky v Token Testu). Takže přestože rozumí jako dítě čtyřleté, při manipulaci v pro ni složitějším kontextu může podávat výkony jako dítě tříleté či mladší.

Expresivní složka řeči

Hodnocení foneticko-fonologické jazykové roviny

V rámci hodnocení této jazykové roviny bylo využito hodnocení srozumitelnosti řeči, artikulace, fonologických procesů a hodnocení oromotorických schopností.

Hodnocení srozumitelnosti řeči neznámou osobou dle „pravidla“ Coplan a Gleason (1988) je nyní 25 %, což dle těchto autorů odpovídá srozumitelnosti řeči typicky se vyvíjejícího dítěte starého jeden rok. Pravidlo (Coplan a Gleason, 1988) se neopírá o kvalitně podložená psychometrická data, proto daný výsledek koreluje s výsledky doloženými (Hustad et al., 2021). 25% srozumitelnost řeči odpovídá výsledku pod 5. percentilem dětí starých 30–35 měsíců. Výsledek je tedy možné interpretovat tak, že srozumitelnost řeči dívky odpovídá srozumitelnosti typicky se vyvíjejícího dítěte ve druhém roce života.

Hodnocení artikulace:

I. artikulační okresek – bilabiální hlásky jsou vyvozeny, bez diferencované znělosti. Labiodentální hlásky tvoří nekonsistentně.

II. artikulační okresek – hlásky L je vyvozena, automatizována ve spontánním projevu. Sykavky obou řad jsou stále tvořeny nekonstantně, vibranty vyvozeny nejsou.

III. artikulační okresek – palatální hlásky Ě, ě, ň nejsou vyvozeny.

IV. artikulační okresek – hlásky K není vyvozena, paralalie hláskou T, hlásky CH nevyvozena, mogilalie. Hlávka G vyvozena, ve spontánním projevu tvořena nekonstantně.

Procento přesně realizovaných vokálů: 100 %.

Procento přesně realizovaných konsonantů: 50 %.

Fonologické procesy (Buntová, 2021): v řeči byly zaznamenány některé mladší fonologické procesy (delece koncového konsonantu, zjednodušení skupin konsonantů, posun velár dopředu, prevokalizace znělost), ve vysoké míře byl zaznamenán posun sykavek dopředu a dále v minimální míře také některé patologické fonologické procesy (glotální náhrada a frikce závěrových hlásek).

Hodnocení oromotorických schopností (Johnson, 1999): čelist není disociována od hlavy, těla, jazyka. Výrazné oslabení čelisti rezultuje při funkci (při souvislé řeči i při příjmu potravy) do fixace čelisti ve vysoké poloze, kterou typicky zaujímají děti s nízkou distribucí tonu. Tato fixovaná poloha čelisti sekundárně omezuje mobilitu rtů a jazyka. Rty nejsou disociovány od čelisti, jazyk není disociován od čelisti a výrazně je také omezen pohyb jazykem do lateralizace. Přítomný je také bruxismus, a to v průběhu dne, ale i v noci.

Klinické testování konzistence výpovědi (Dodd, 1995; Dodd & McCormack, 1995): 16 % chyb, chyby jsou konzistentní.

Test opakování nesmyslných slabik (Syllable repetition task – SRT, Shriberg et al., 2009): skóre PCC (Percentage consonant correct – přesně formulovaných konsonantů) bylo vysoké: 78 %. Z skóre kompetence počítané pro děti tříleté se rovná 0,73. Pokud bychom z skóre počítali pro děti čtyřleté, rovnalo by se výsledku 0,06, a pro děti pětileté by se rovnalo 0,63. Výsledek tedy můžeme hodnotit jako průměrný výsledek dětí čtyřletých. Výsledky dívky kalkulované pro věk 3, 4, ale i 5 let byly vždy vyšší, než je cut-off skóre pro vývojovou verbální dyspraxii.

Hodnocení lexikálně-sémantické jazykové roviny a morfologicko-syntaktické roviny: při hodnocení lexikálně-sémantické i morfologicko-syntaktické jazykové roviny byl využit jak vysokostrukturovaný přístup (TEPRO, hodnocení prodloužené délky výpovědi), tak současně i nízkostukturovaný přístup (hodnocení vývoje komunikace dle modelu Margaret Lahey). Také bylo využito hodnocení nelingvistických parametrů, tedy krátkodobé verbálně akustické paměti (fonologická smyčka).

Test produkce slovní zásoby (TEPRO) s výsledkem: 60/100 bodů. Výsledek 60 bodů odpovídá průměrnému výsledku dítěte staršího 36–38 měsíců věku.

Prodloužená délka výpovědi je nyní 2,25 slova, což dle Miller a Chapman, 1981; Smolík a Málková, 2011 odpovídá obsahové stránce výpovědi dětí starších 27–28 měsíců.

Hodnocení sémantické, morfologické a syntaktické roviny řeči dle modelu Margaret Lahey (Červenková, 2019): ze stadia prvních vět jsou produktivní všechny sémantické, gramatické i syntaktické kategorie řeči. Ze stadia dvouslovných výpovědí (18–24 měsíců) není ze sémantických kategorií plně osvojena kategorie množství (domy, stromy, kuličky) a prospěchovosti (dám mamince, tátovi, kamarádovi). Z gramatických kategorií tvoří přídavná jména tvrdá, příslovce, rozkazovací způsob sloves.

Ze stadia holých vět a prvních trojslovných výpovědí (24–28 měsíců) není produktivní kategorie opakování, prospěchovosti, množství a specifikace. Z gramatických kategorií nevyužívá modální slovesa, vazbu slovesa s infinitivem, rozkazovací způsob, dokonavý vid sloves. Pádový systém není kompletizován.

Obsahová stránka řeči odpovídá dvouletému typicky se vyvíjícímu dítěti, ze stadia holých vět a prvních trojslovných výpovědí se začínají objevovat některé sémantické, morfologické a gramatické kategorie.

Fonologická smyčka: stabilně zopakuje až 3 prvky (výkon odpovídá výkonu dítěte vyvíjícímu se typicky ve věku tří let).

Pragmatická jazyková rovina: dívka žádá o předměty a činnosti, žádá o informace i o souhlas s činností a jednoduše komentuje probíhající děje, stejně jako jednoduše komentuje své zážitky. Není však schopna sémanticky, gramaticky či fonematically přeformulovat svou výpověď, aby jí porozuměl komunikační partner. Komunikace je narušována neustálou potřebou manýrovat rukama a tendencí klást opakovaně stále stejné otázky: „Co je za den?“, „Co bude k obědu?“, „Co teď budu dělat?“.

Závěr druhé diagnostické úrovně

Porozumění se u dívky pohybuje na úrovni 4–4,2 roky. Slovní zásoba odpovídá úrovni 3 let. Po obsahové stránce (sémantické, morfologické a syntaktické kategorie) odpovídá řeč dítěte výkonům typicky se vyvíjejících dětí starších 24–25 měsíců věku. Srozumitelnost souvislé řeči dívky odpovídá srozumitelnosti řeči dětí ve druhém roce života, nicméně na úrovni izolovaných slov srozumitelnost řeči dívky není narušena takřka vůbec. Shodně s výstupy

z první diagnostické úrovně můžeme konstatovat, že řeč dívky nejvíce ovlivňuje motorická komponenta pohybu související s patologickou distribucí tonu (fixovaná vysoká poloha čelisti při řeči), nikoliv však obtíže v oblasti plánování a programování řeči typu vývojové verbální dyspraxie. Nízká úroveň srozumitelnosti souvislé řeči je tedy oblastí, jež nejvíce ovlivňuje efektivitu komunikace dívky s neznámými partnery.

Jedná se tedy o těžce opožděný vývoj řeči, který je současně značně nerovnoměrný.

Diagnostický závěr

Dívka se základní diagnózou Kabuki syndrom se symptomatickou poruchou řeči na podkladě kombinovaného tělesného a mentálního postižení. Dysfagie. Dysartrie. Kognitivně-komunikační porucha při mentálním postižení.

Terapie

Návrh krátkodobého terapeutického plánu:

- ▶ čelistní rehabilitační program (masážní kartáček Probe, kousací blok č. 2);
- ▶ cvičení na posílení retního uzávěru (cvičení s houbičkou, balzovým dřívkem);
- ▶ stimulace aktivní retrakce jazyka (pišťalka č. 1);
- ▶ facilitace diagonálně-rotačního způsobu žvýkání;
- ▶ terapie stimulability zaměřená na produkci hlásek B, V, CH, K;
- ▶ sémantická kategorie množství, prospěchovosti.

Návrh dlouhodobého terapeutického plánu:

- ▶ proprioceptivní aktivity (těžká práce) pro snížení potřeby manýrování rukama;
- ▶ zvýšení srozumitelnosti řeči;
- ▶ dosažení produktivity u všech chybějících kategorií (sémantických, gramatických, syntaktických) ze stadia dvouslovných výpovědí;
- ▶ třídění předmětů dle jejich základních vlastností pro podporu produkce přídavných jmen.

Předpokladem jakékoliv terapeutické práce s touto dívkou je ovlivnění potřeby manýrování rukama. V tomto případě vznikají tyto opakující se motorické stereotypy z nedostatečného tělesného povědomí sekundárně díky celkové hypotonii. Snížit množství těchto rušivých motorických stereotypů můžeme díky zařazení proprioceptivních aktivit typu „těžká práce“ (zápasení, tahání, tlačení, přetahování se). Můžeme například ruce dívky schovat pod polštář, silně na něj zatlačit a dívku

instruovat, že se musí snažit ruce zpod polštáře vytáhnout. Tyto aktivity je třeba zařazovat v průběhu celého dne (nejlépe po dobu 5 minut před každou aktivitou edukativního typu), chceme-li zvýšit motorický klid a schopnost soustředění. Tyto aktivity musejí být velmi intenzivní, chceme-li manýrování eliminovat.

Dle výsledků logopedické diagnostiky je aktuálně dívčinou nejslabší oblastí komunikace srozumitelnost její řeči. Nedostatečná srozumitelnost řeči významným způsobem ovlivní sociální interakci dítěte jak s rodiči, tak i s učiteli, kamarády. Z toho důvodu bylo tedy rozhodnuto, že posílení srozumitelnosti komunikace bude jeden z hlavních terapeutických cílů.

Na aktuální míře srozumitelnosti řeči se primárně podílejí faktory motorické (část fonémů nebyla vyvozena či je realizována nesrozumitelně vlivem fixované vysoké polohy čelisti při řeči) a až sekundárně ji ovlivňují faktory fonologické (úroveň konzistence projevu je vzhledem k ostatním výkonům dívky relativně dobrá).

Z toho důvodu byla využita cvičení ze systému Oral Placement Therapy, a to konkrétně čelistní rehabilitační program Sary Rosenfeld Johnson pro eliminaci kompenzační vysoké polohy čelisti, jež významně ovlivní srozumitelnost řeči. Rozsah pohybu čelistí lze u jedinců s nižší distribucí tonu aktivně zvýšit využitím cvičení proti odporu, cvičením pro posílení dynamické síly čelisti. Jelikož dívka není schopna 2× skousnout žlutou žvýkací trubičku bez projevů instability čelisti, bylo využito cvičení s kartáčkem Probe. Zpočátku bylo doporučeno 3× vpravo a 3× vlevo skousávat masážní kartáček Probe, což dívka zvládla bez projevů instability čelisti. Až po dosažení kritérií úspěchu v tomto cvičení a splnění základního předpokladu (zvýšení rozsahu pohybu v čelisti při funkci) jsme mohli přistoupit k posílení statické síly čelisti, zařazeno bylo cvičení s kousacími bloky č. 2. Po dosažení kritérií úspěchu v tomto cvičení bylo zařazeno cvičení pro posílení retního uzávěru (cvičení s houbičkou a balzovým dřívkem). Poté bylo možné zahájit cvičení s píšťalkou č. 1 pro podporu gradingu čelisti, disociace čelisti a rtů, rtů a jazyka, posílení retního uzávěru a tonizace tváří a facilitace retrakce jazyka.

Na srozumitelnost řeči dívky má také vliv to, že v podstatě netvoří hlásky IV. artikulačního okrsku a velary posouvá dopředu (kope = tope, nákup = nátup). Pro děti s hypotonickým syndromem je tato situace typická. Tyto děti mají v raném vývoji tendenci nadměrně využívat hyperextenzi

hlavy. Kombinace hyperextenze hlavy a nestability pletence ramenního v raném psychomotorickém vývoji způsobí nestabilitu jazyky, jež se nalézá ve vyšší poloze a ovlivní stabilitu a sílu kořene jazyka. Pokud není kořen jazyka dostatečně silný a stabilizovaný, dítě má obtíže vyvodit hlásky IV. artikulačního okrsku (typicky hlásky K a G). Tento stav lze v raném vývoji ovlivnit pomocí Vojtovy metody reflexní stimulace, jež však u dětí s mentálním postižením nebývá plně efektivní. V pozdějším věku se tyto hlásky u této skupiny dětí nedaří vyvodit s využitím tradičních metod úpravy artikulace (polohování na záda, logopedické sondy či prostá manipulace, tedy stlačení hrotu jazyka prsty dítěte). Je tomu tak proto, že kořen jazyka je potřeba nejprve posílit a teprve poté vyvozovat hlásky IV. artikulačního okrsku.

Posílit kořen jazyka můžeme kromě postupného zařazování cvičení s píšťalkami z hierarchického setu píšťalek a nácviku sání ze slámky také tak, že budeme facilitovat diagonálně-rotační žvýkání. Schopnost pohybovat jazykem do stran a schopnost využít tuto dovednost při funkci (diagonálně-rotační žvýkání) podporuje schopnost retrakce jazyka. Schopnost retrakce jazyka je vstupním předpokladem, bez kterého nelze očekávat, že snaha o vyvození hlásek IV. artikulačního okrsku bude úspěšná.

Tento terapeutický cíl by navíc sekundárně ovlivnil i celkovou úroveň organizace dívky. Pokud se dívka naučí zpracovávat potravu náročnější na kousání a žvýkání, omezí se tím míra výskytu bruxismu a sníží se tím potřeba sebestimulace (manýrování rukama před obličejem).

Teprve po dosažení kritérií úspěchu v hierarchii píšťalek a slámek lze zařadit Terapii stimulability (Miccio et al, 2010) cílenou na produkci fonémů (B, V, CH, K).

Souběžně s cvičeními ze systému Terapie orální pozice a s nácvikem diagonálně-rotačního žvýkání byla facilitována produkce sémantické kategorie množství a prospěchovosti a zařazováno bylo také cvičení na třídění předmětů dle jejich základních vlastností pro podporu produkce přídavných jmen.

Diskuze

Nejen hodnocení dětí s neurovývojovými poruchami, ale i hodnocení výkonů dětí s kombinovaným postižením klinickými logopedy je v České republice mnohdy založeno na hodnocení symptomů. Tento přístup vychází z faktu, že po mnoho let neměl klinický logoped k dispozici objektivní

diagnostické nástroje, kterými by mohl výkony dítěte hodnotit. V posledních deseti letech však bylo v odborném tisku představeno mnoho nových hodnoticích nástrojů. Pokud takové nástroje existují, přináší to klinickým logopedům řadu výhod. Jednou z nich je sjednocení diagnostických postupů i výstupů z diagnostiky.

Cílem této práce bylo blíže představit dvojfázový diagnostický postup, který je možné využít u dětí s kognitivně komunikační poruchou na podkladě kombinovaného tělesného a mentálního postižení. U dětí s kombinovaným postižením nemůže klinický logoped hodnotit pouze komunikaci dítěte, musí vzhledem k existenci primárních diagnóz zhodnotit aktuální dovednosti dítěte celkově. K tomu účelu slouží diagnostika první vývojové úrovně. V jejím rámci je třeba u těchto dětí zhodnotit aktuální vývojovou úroveň dítěte v oblasti hrubé a jemné motoriky a intelektu. Pro klinické logopedy, již nemají fyzioterapeutické vzdělání, je obvykle náročné popsat objektivně aktuální vývoj hrubé či jemné motoriky dětí s tělesným postižením. Klasifikační škály WHO z mezinárodní klasifikace funkce, disability a zdraví pro hodnocení jemné a hrubé motoriky GMFCS a MACS jsou jednoduše administratelné, přehledné a klinický logoped je může snadno využít. Škála CFCS pro hodnocení komunikace přináší navíc možnost hodnotit pragmatickou stránku komunikace specifickým způsobem, jež se jeví pro tyto děti jako velmi vhodný.

V rámci druhého stupně diagnostiky zaměřené na hodnocení jednotlivých jazykových rovin poté můžeme využít řadu nástrojů určených pro děti s vývojovou poruchou jazyka či vývojovou poruchou zvukové stránky řeči. Problematickým se však může jevit fakt, že mnoho těchto nástrojů obsahuje normy pouze pro děti mladší, než je věk dítěte, se kterým aktuálně pracujeme. Pokud je dítě s kombinovaným tělesným a mentálním postižením, které využívá mluvenou řeč, starší, je možné ho také testovat s použitím těchto nástrojů, pokud dané testové normy obsahují percentilová pásma, a výsledek je poté možné definovat vzhledem k 50. percentilu dětí vyvíjejících se typicky. Pokud však diagnostický nástroj nevyužívá pro hodnocení percentilová pásma, ale například pro hodnocení využívá z skóre, je hodnocení náročnější. Toto skóre odpovídá svojí hodnotou výši směrodatné odchylky. Výsledek potom musíme počítat pro různá věková pásma a výsledek z skóre, který se blíží nejvíce nule (tedy 50. percentilu),

poté musíme vztahovat k věku, kdy typicky se vyvíjející dítě tohoto výsledku dosahuje. Výsledné hodnocení tedy z tohoto důvodu nemůže být nikdy přesné, ale jen přibližné. V případě dívky představené v této kazuistice bylo výsledkem diagnostiky druhé úrovně konstatování, že srozumitelnost souvislé řeči je faktorem, jenž nejvíce ovlivní úspěšnost dívky při komunikaci s neznámými partnery. Na úrovni jednotlivých slov je však srozumitelnost řeči dívky výrazně lepší, takže nebyla narušena. Při klinickém testování konzistence výpovědi dosáhla dívka výsledku 16 %. Takového výsledku obvykle dosahují kupříkladu děti čtyřleté s fonologickou poruchou konzistentní, jejichž jazykový vývoj však není opožděn. Musíme si však uvědomit, že daná dívka realizuje správně jen 50 % konsonantů, 7 konsonantů netvoří vůbec a po obsahové stránce její řeč odpovídá dvouletému typicky se vyvíjejícímu dítěti. Dle dívčích výsledků v testu SRT (Syllable repetition task) počítaných pro věk 3 let bylo skóre kompetence $z = 0,73$, skóre pro enkódování $z = 0,71$ a skóre paměti $z = -0,99$. Dívka nechybovala při opakování dvouslabičných slov, u trojslabičných slov byly zachyceny 3 chyby, jež byly substitučního charakteru, ale nejednalo se o záměny v rámci artikulačních okrsků, avšak zopakovat čtyřslabičná slova pro ni takřka nebylo možné. Pokud výsledky dívky korelujeme s výsledky dětí tříletých, můžeme pomocí výpočtu celkového skóre vyloučit přítomnost vývojové verbální dyspraxie. Jelikož nejsou k dispozici výsledky žádné studie, která by test SRT

administrovala u dětí se středním mentálním postižením, můžeme dívčiny výrazné obtíže při opakování čtyřslabičných pseudoslov hypoteticky přisoudit obtížím dítěte s oslabenou suprasegmentální dovedností transkódování na podkladě izolovaného oslabení exekutivní funkce paměti (na podkladě primární diagnózy), výsledek však neodpovídá specifickým endofenotypům dětí s vývojovou poruchou jazyka s komorbidním výskytem vývojové poruchy zvukové stránky řeči, jež mají typicky oslabeno jak skóre paměti, tak skóre enkódování, ale i transkódování u delších pseudoslov (Vuolo & Goffman, 2018).

Výsledky dívky při opakování jednotlivých slov i pseudoslov jsou tedy vzhledem k její aktuální vývojové úrovni velmi dobré. Hlasy, které si již osvojila, realizuje konzistentně a v testu SRT její výkony ovlivňuje primárně oslabení paměti, nikoli fonetické deficity na lingvistické úrovni.

Na úrovni jednotlivých slov dívka využívá přiměřený a kontrolovaný pohyb čelistí, na úrovni souvislé řeči již čelist fixuje ve vysoké poloze. Tento typ fixace využívají děti s nižší distribucí tonu, u kterých detekujeme výrazné oslabení svalů ovládajících pohyb čelisti. Tato fixace čelisti ve vysoké poloze je tedy primárním patomechanismem, jenž ovlivní srozumitelnost dívky při souvislé řeči. Dané zjištění považujeme za dobrý prognostický faktor. Srozumitelnost souvislé řeči není ovlivněna deficity v oblasti plánování a programování řeči, ale prostým oslabením svalů v orofaciální oblasti. Zacílíme-li terapii na posílení svalů v orofaciální

oblasti a eliminaci této fixace, lze očekávat relativně rychlé zlepšení srozumitelnosti řeči a zlepšení výkonů v diadochokinezi. Čelistní rehabilitační program navíc pomáhá eliminovat i výskyt bruxismu.

Pokud není diagnostika u dětí s kombinovaným postižením podrobná, nelze hierarchicky seřadit pořadí terapeutických cílů. Terapie u dětí s kognitivně komunikační poruchou je specifická v tom, že je nutné stanovit poměrně malé množství terapeutických úkolů, ty je poté nutné mnohokrát opakovat až do dosažení kritérií úspěchu. Činnosti je potřeba často měnit a přiměřeně v rámci stejného cíle variovat, aby neztratily pro dítě na přitažlivosti, a nedošlo tudíž ke ztrátě motivace.

Závěr

U dívky s Kabuki syndromem bylo možné využít takřka všech diagnostických metod, které bychom využili při diagnostice dítěte předškolního věku s vývojovou poruchou jazyka či vývojovou poruchou zvukové stránky řeči. Vzhledem k její aktuální vývojové úrovni nebylo možné využít test Opakování vět ani subtest Gramatika z Diagnostiky jazykového vývoje (Seidlová Málková, G., Smolík, F., 2014) či hodnotit vyprávění.

Diagnostickou i terapeutickou část narušovala a omezovala dívčina tendence neustále pohybovat rukama, neporozumění zadání/činnosti a tendence klást ulpívavé otázky společně s pomalejším psychomotorickým tempem. Jinak byla spolupráce pěkná, dívka s ochotou plnila většinu zadaných úkolů.

Literatura

- ADAM, M. P., HUDGINS, L., 2005. Kabuki syndrome: a review. *Clinical Genetics*. [online]. 67(3), s. 209-219. [cit. 2023-02-11]. Dostupné z: <https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2004.00348.x>
- ARNER, M., ELIASSEN, A. C., NICKLASSON, S., SOMMERSTEIN, K., HÄGGLUND, G., 2008. Hand function in cerebral palsy. First report on 367 children in a population-based longitudinal health care programme. *Journal of Hand Surgery*. 2008: 33A; s. 1337-1347.
- BOLCEKOVÁ, E., PREISS, M., KREJČOVÁ, L., 2015. *Token test pro děti a dospělé*. Otrokovice: Propsyco.
- BUNTOVÁ, D., 2021. *Logopedické aspekty diagnostiky narušené zvukové roviny řeči – artikulačních a fonologických poruch*. Bratislava: Mabag. ISBN: 978-80-973980-4-0.
- COPLAN, J., GLEASON, J. R., 1988. Unclear speech: recognition and significance of unintelligible speech in preschool children. *Pediatrics*. [online]. 82(6), s. 862. [cit. 2023-02-11]. Dostupné z: <https://doi.org/10.1542/peds.82.3.447>
- ČERVENKOVÁ, B., 2019. *Rozvoj komunikačních a jazykových schopností u dětí od narození do tří let věku*. Praha: Grada. Pedagogika. ISBN: 978-80-271-2054-3.
- DODD, B., 1995. Procedures for classification of subgroups of speech disorder. In: B. Dodd (Ed.): *The Differential Diagnosis and Treatment of Children with Speech Disorder*, s. 49-64. San Diego, CA: Singular Publishing Group.
- DODD, B., MCCORMACK, P., 1995. A model of speech processing of phonological disorders. In: B. Dodd (Ed.): *The Differential Diagnosis and Treatment of Children with Speech Disorder*, s. 65-89. San Diego, CA: Singular Publishing Group.

- GENEVIEVE, D. Kabuki syndrome. *Orpha.net* [online]. THACA: European Reference Network on Rare Congenital Malformations and Rare Intellectual Disability, [cit. 2023-02-11]. Dostupné z: https://www.orpha.net/consor/cgibin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=2177
- GROB, A., CHRISTINE, S. M., PRISKA, H. A., KREJČÍŘOVÁ, D., URBÁNEK, J., ŠIRŮČEK, J., JABŮREK, M., 2013. *IDS – Inteligenční a vývojová škála pro děti ve věku 5–10 let*. Praha: Hogrefe–Testcentrum.
- HIDECKER, M. J. C., PANETH, N., ROSENBAUM, P. L., KENT, R. D., LILLIE, J., EULENBERG, J. B., CHESTER, K., JOHNSON, B., MICHALSEN, L., EVATT, M., TAYLOR, K., 2011. Developing and validating the Communication Function Classification System (CFCFS) for individuals with cerebral palsy. *Developmental Medicine and Child Neurology*. 53(8), s. 704-710. DOI: 10.1111/j.1469-8749.2011.03996.x, PMC3130799.
- HUSTAD, C. et al., 2021. Speech development between 30 and 119 months in typical children I: intelligibility growth curves for single-word and multiword productions. *Journal of Speech Language and Hearing Research*. 4; 64(10), s. 3707-3719. DOI: 10.1044/2021_JSLHR-21-00142.
- MICCIO, M. W., WILLIAMS, A. L., 2010. Stimulability Intervention. In: WILLIAMS, A. L., MCLEOD, S., MCCAULEY, R. J., WARREN, S. F., FEY, M. E. (Eds.). *Interventions for Speech Sound Disorders in Children (CLI)*, 1st Edition. Baltimore, MD: Brookes Publishing, s. 179-202. ISBN: 9781598570182
- MILLER, J. F., CHAPMAN, R. S., 1981. The relation between age and mean length of utterance in morphemes. *Journal of speech and hearing research*. 24(2), 154-161. DOI: 10.1044/jshr.2402.154.
- MURAKAMI, H. et al., 2020. Update of the genotype and phenotype of KMT2D and KDM6A by genetic screening of 100 patients with clinically suspected Kabuki syndrome. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, [online]. 182(10):2333-2344. [cit. 2023-02-11]. DOI: 10.1002/ajmg.a.61793.
- PALISANO et al., 1997. Development and reliability of a system to classify gross motor function in children with cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol*. 39, s. 214-223.
- PAULS, L. J., ARCHIBALD, L. M., 2016. Executive Functions in Children With Specific Language Impairment: A Meta-Analysis. *J Speech Lang Hear Res*. 1; 59(5), s. 1074-1086. DOI: 10.1044/2016_JSLHRL-15-0174. PMID: 27653611.
- ROSENFELD-JOHNSON, S., 1999. *Oral Placement Therapy for Speech Clarity and Feeding*. Talk Tools/Innovative Therapists. ISBN: 13-978-1932460001.
- SMOLÍK, F., MÁLKOVÁ, G., 2011. Validity of language sample measures taken from structured elicitation procedures in Czech. *Československá psychologie. Časopis Pro Psychologickou Teorii a Praxi* [online]. 55(5), s. 451-461. [cit. 2023-02-11]. Dostupné z: <http://cspsychn.psu.cas.cz/result.php?id=724>
- SEIDLOVÁ MÁLKOVÁ, G., SMOLÍK, F., 2014. *Diagnostika jazykového vývoje: Diagnostická baterie pro posouzení vývoje jazykových znalostí a dovedností dětí předškolního věku*. Praha: Grada. ISBN 978-80-247-4239-7.
- SOLNÁ, G., ČERVENKOVÁ, B., 2022. *TEPO – Test porozumění větám*. Publi. ISBN: 978-80-88246-90-9.
- SHRIBERG, L. D., LOHMEIER, H., CAMPBELL, T., DOLLAGHAN, C., GREEN, J., MOORE, C. A., 2009. A nonword repetition task for speakers with misarticulations: The Syllable Repetition Task (SRT). *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*. 52(5), s. 1189-1212. DOI: 10.1044/1092-4388(2009/08-0047).
- SHRIBERG, L. D., LOHMEIER, H., STRAND, E., JAKIELSKI K., 2012. Encoding, memory, and transcoding deficits in childhood apraxia of speech. *Clinical Linguistics & Phonetics*. 26(5), s. 445-482. DOI: 10.3109/02699206.2012.655841.
- VAN DONGEN, L. C. M. et al., 2019. Exploring the cognitive phenotype of Kabuki (Niikawa–Kuroki) syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*. 63, s. 498–506. DOI: 10.1111/jir.12597.
- VÁGNEROVÁ, M. 2017. *Vývoj dětské kresby a její diagnostické využití*. Praha: Raabe. ISBN: 978-80-7496-333-9.
- VUOLO J., GOFFMAN, L., 2018. Language skill mediates the relationship between language load and articulatory variability in children with language and speech sound disorders. *Journal of Speech, Language and Hearing Research*. 61(12), s. 3010-3022. DOI: 10.1044/2018_JSLHR-L-18-0055.
- TELLEGEN, P. J., LAROS, J. A., HEIDER, D. 2008. *Test SON-R 2,5-7*. Praha: Testcentrum – Hogrefe.

PŘEDOPERAČNÍ LOGOPEDICKÁ PÉČE U ZKRÁCENÉHO LABIÁLNÍHO A LINGVÁLNÍHO FRENULA

PREOPERATIVE SPEECH THERAPY CARE FOR SHORTENED LABIAL AND LINGUAL FRENULUM

Jana Mironova Tabachová^{1,2} 



Jana Mironova Tabachová

Financováno z IGA_PdF_2022_014,
IGA_PdF_2023_019.

Abstrakt

Príspevok shrnuje aktuální teoretické poznatky v oblasti zkrácené retní a jazykové uzdičky s důrazem na novorozenecký a kojenecký věk. První část příspěvku se zaměřuje na kojení, druhá vymezuje poznatky spojitosti ankyloglosie a artikulace. Součástí článku je případová studie dítěte, kterému je poskytována předoperační logopedická péče od 18. měsíce věku. V případové studii jsou zmíněny diagnostické závěry, na které navazuje poskytovaná logopedická péče a které jsou podstatné pro pooperační péči.

Abstract

The paper summarises current theoretical findings in the field of shortened labial and lingual frenulum, with an emphasis on newborn and infant ages. The first part of the post focuses on breastfeeding, the second defines the knowledge of the connection between ankyloglossia and articulation. Part of the article is a case study of a child who is provided with preoperative speech therapy care from the age of 18 months. In the case study, we focus on the diagnostic conclusions that are followed by the speech therapy care provided and which is essential after postoperative care.

Klíčová slova

labiální a lingvální frenulum, ankyloglosie, případová studie, předoperační logopedická péče, logopedická diagnostika

Keywords

labial and lingual frenulum, ankyloglossia, case study, preoperative speech therapy care, speech therapy diagnosis

Úvod do problematiky

V dutině ústní lze vidět několik uzdiček. Nejčastěji patrné jsou labiální (maxilární a mandibulární), lingvální a bukální. Tyto tkáně pomáhají stabilizovat jednotlivé části dutiny ústní. Pokud je uzdička zkrácená, ztlustělá či málo elastická, může negativně ovlivnit retní uzávěr, kousání a žvýkání, tvorbu bolusu a schopnost sání (Gato, 2016). V růstu dutiny ústní a celého stomatognathálního systému hraje důležitou roli jazyk. Krátká jazyková uzdička má vliv na rozvoj malokluze (zejména III. třídy, maxilární hypoplazie, otevřeného skusu), dýchání ústy a neadekvátní držení těla (Olivi a kol., 2012; Pompéia a kol., 2017).

Ankyloglosie není nově objevenou problematikou, ale stále se jedná o velmi kontroverzní téma (Daggumati a kol., 2019). Průměrně u 3 % novorozenců se můžeme setkat se zkrácenou jazykovou uzdičkou (Amir a kol., 2006). Cruz a kol. (2022) uvádí prevalenci u kojenců až 7 %. Ricke a kol. (2005) a O'Shea a kol. (2017) uvádí prevalenci u novorozenců 4,2 až 10,7 %. Cruz a kol. (2022) zjišťovali prevalenci ankyloglosie v závislosti na použití hodnotícího protokolu. Celková prevalence dle autorů byla 5 %. V závislosti na použitém protokolu byla prevalence v rozmezí od 2 % (nespecifikovaný nástroj) do 20 % (klasifikace Coryllos). Z hlediska výskytu u pohlaví uvádí Messner a kol. (2000) poměr 3 : 1 v neprospěch chlapců. Hilbertová a kol. (2022) uvádí prevalenci 7 % u mužů a 4 % u žen. Z hlediska etiologie je příčina neznámá.

Fernando (1998) popisuje zkrácenou jazykovou uzdičku jako vrozený stav, při kterém dochází k neobvyklé tloušťce, napětí a zkrácení frenula, což limituje rozsah pohybu jazyka při příjmu potravy a má negativní dopad na dentální zdraví a řeč.

¹ Mgr. Bc. Jana Mironova Tabachová, Ph.D., Ústav speciálně pedagogických studií, Pedagogická fakulta, Univerzita Palackého, Žižkovo nám. 5, 779 00 Olomouc, Česká republika.
E-mail: jana.tabachova@upol.cz.

² Ambulance klinické logopedky Mgr. Jitky Souškové Doleželové, Štefánikova 7, 741 01 Nový Jičín, Česká republika.

Zkrácená jazyková uzdička se může projevit jako zhoršená funkce jazyka v důsledku napjaté a/nebo krátké lingvální uzdičky, která může nebo nemusí zahrnovat vlákna m. genioglossus (Hazelbaker, 2010). Zkrácená jazyková uzdička může ovlivnit pohyby jazyka, jelikož neumožňuje hrotu dostatečný pohyb. Hrot je tažen směrem ke spodině dutiny ústní. Snížení rozsahu pohybu závisí na pozici úponu uzdičky, její délce a tloušťce (Marshalla, 2019). Ankyloglosie může mít také negativní dopad na přirozené čištění dutiny ústní, klidovou polohu rtů a jazyka (Gato, 2016).

Symptomatologie zkrácené retní a jazykové uzdičky

Jedním z prvotních symptomů, kterých si lze u zkrácených orálních uzdiček všimnout,

jsou obtíže při kojení. Novorozenec se obtížně přisává, nedokáže správně uchopit bradavku. Dochází ke změně mechaniky sání, která vede k nízkému přenosu mléka a jeho nízkému přísunu, krmení se prodlužuje, novorozenec nedostatečně přibírá. Kojenec je při kojení unavený a podrážděný. Pro matku je kojení bolestivé, dochází k poškození bradavek (Rowan-Legg, 2015; Watson Genna, 2017). Pokud se situace neřeší a nedochází ke zlepšení stavu bradavek, odstaví matka dítě předčasně a přechází na krmení lálí (Kupietzky, Botzer, 2005). Ghaheer a kol. (2017) ve své studii došli k závěru, že u 78 % novorozenců, kteří vykazovali obtíže s kojením, byla diagnostikována ankyloglosie. Ricke a kol. (2005) tvrdí, že až 80 % novorozenců s ankyloglosií je schopno se efektivně kojit díky adaptabilitě jazyka a frenulotomie není vždy potřeba.

K frenulotomii se přiklání v situaci, kdy jsou patrné anatomické nedostatky uzdičky a matka uvádí bolesti bradavek při kojení. Matka i dítě by měly být v péči laktiční poradkyně, aby se upravila poloha při kojení a dodrželo se správné přisátí. Dále se doporučují stimulační techniky terapie krmení, terapie orální pozice a u dětí starších 4 let a dospělých myofunkční terapie bezprostředně po chirurgickém zákroku (Ferrés-Amat a kol., 2016; Saccomanno, Paskay, 2020). K dalším příznakům v novorozeneckém a kojeneckém věku se řadí reflux, koliky, neprospívání (Baxter, 2018). Shrnutí symptomů v novorozeneckém a kojeneckém věku uvádí tabulka 1.

Symptomy uváděné kojící matkou:	Symptomy u novorozence a kojence:
Bolestivost bradavek a/nebo eroze	Špatné přisávání a sání
Bolestivost prsů	Mlaskavé a cvakavé zvuky při kojení
Nízký odběr mléka dítětem	Nedostatečný příjem mléka
Ucpané mlékovody	Nepřiměřené přibírání nebo hubnutí
Mastitida	Podrážděnost
Frustrace	Koliky
Zklamání a odrazování od kojení	Nervozita a časté odvracení od prsu
Předčasné odstavení dítěte	Únava během jedné až dvou minut od začátku kojení
	Po nasátí velmi snadno vyklouzne bradavka z úst dítěte
	Usínání u prsu
	Bojkot kojení

Tabulka 1: Symptomy zkrácené retní a jazykové uzdičky v novorozeneckém a kojeneckém věku (Coryllos, Watson Gena, Salloum, 2004)

Mnohé symptomy popsané v tabulce 1 mohou u novorozence a kojence postupně souviset také se snižováním toku a tvorby mateřského mléka. Pokud dítě nedostatečně odebírá mateřské mléko, tělo matky jej začne tvořit stále méně.

Retní uzdička může způsobit diastema mezi předními řezáky. Odborníci vedou spory, kdy je vhodné retní uzdičku odstranit. Mnozí stomatologové se přiklání k zákroku do 12. roku věku, tedy po výměně mléčného chrupu za trvalý. Baxter a kol. (2022) uvádí, že frenektomie je spojena s výhodami pro ústní zdraví, ústní hygienu a nese s sebou také kosmetické výhody. Správně provedený zákrok nebrání uzavření diastema, ale naopak může s jeho uzavřením napomoci. U starších dětí, dospívajících a dospělých se může rozvinout dysfunkce temporomandibulárního kloubu nebo bruxismus. Pravděpodobnost

dýchání ústy je větší, nosní i krční mandle mohou být zvětšeny, jedinci mohou chrápat a v noci mohou být stavy spánkové apnoe (Merkel-Walsh, Overland, 2018; Saccomanno, Paskay, 2020). Seydlová a kol. (2010) řadí mezi typické znaky zkrácené jazykové uzdičky obtížnou artikulaci některých hlásek a problémy při protrakci jazyka. Zdůrazňují nutnost zhodnocení stavu uzdičky na základě klinického vyšetření a obtíží pacienta. Jako nezbytnou vidí spolupráci s logopedem. Hilbertová a kol. (2022) zmiňují omezení při hře na dechový hudební nástroj v případě ankyloglosie.

Frenulum linguae a jeho vliv na artikulaci

Studii, které by se zaměřovaly na vztah zkrácené jazykové a retní uzdičky k artikulaci, není mnoho. Jednou z prvních studií

byla studie Fletchera a Meldruma (1968), která zkoumala vztah délky frena a jeho vlivu na řeč jedince. Výzkumný vzorek čítal 40 dětí ve věku 11 a 12 let. Autoři výzkumu došli k závěru, že děti, jejichž délka frena byla zkrácená, vykazovaly častější chyby v artikulaci. Messner a Lalakea (2002) realizovali výzkum, který čítal 30 dětí ve věku 1 až 12 let. U těchto dětí byla diagnostikována ankyloglosie a následně provedena frenuloplastika. Autoři studie hodnotili pohyblivost jazyka v protruzi, která se v průměru zlepšila z 14,2 mm před operací na 25,8 mm ($p < 0.01$) po operaci. Zlepšila se také průměrná elevace jazyka z 5,2 na 22 mm ($p < 0.01$). Ve výzkumu se zaměřili i na hodnocení řeči, kdy porucha artikulace v důsledku ankyloglosie byla hodnocena u 15 z 21 dětí. Pooperační hodnocení prokázalo zlepšení v artikulaci u 9 dětí. Přetrvávající problémy s artikulací

byly sledovány u 2 dětí. Rodiče probandů vyplňovali škálu srozumitelnosti řeči. Rodiče hodnotili srozumitelnost řeči před operací na úrovni 3,4 a po operaci 4,2 ($p < 0.01$). Kummer (2005) uvádí, že zkrácená jazyková uzdička má jen velmi malý vliv na artikulaci hlásky [l] a [θ].

Karabulut a kol. (2008) uvádí, že včasná frenulektomie minimalizuje problémy s krmením a obavy související s řečí u rodičů i pediatriů. Gato (2016) vidí jako hlavní problém zkrácené jazykové uzdičky na dopad orální fáze polykání. Ankyloglosie brání adekvátnímu sání, vede k nesprávnému žvýkání a formování bolusu. Nesprávná orální fáze polykání následně vede k dentální malokluzi, nesprávnému postavení orálních struktur a nízkým schopnostem disociace čelisti, rtů a jazyka. Daggumati a kol. (2019) se snažili o subjektivní zhodnocení řeči a pohyblivosti jazyka pečovateli o jedince, kteří měli zkrácenou jazykovou uzdičku. Probandy rozdělili do dvou skupin – jedna skupina podstoupila frenulotomii a druhá neměla žádnou chirurgickou léčbu. Celkem odpovídalo 77 pečovateli, kdy z 60 % to byli pečovateli o děti z chirurgické skupiny a 40 % z nechirurgické skupiny. Výzkumníci došli k závěru, že mezi oběma skupinami nebyly žádné rozdíly v obtížích s řečí ($p = 0,484$) ani v pohyblivosti jazyka ($p = 0,064$). Subjektivně probandi hodnotili, že ti, co podstoupili chirurgickou léčbu, měli menší potíže s jazykovými úkony ($p < 0,001$) ve srovnání s druhou skupinou. U 50 % pacientů léčených chirurgicky byla pozitivní rodinná anamnéza výskytu

ankyloglosie oproti 16,1 % ve skupině bez chirurgického ošetření. Wang a kol. (2021) realizovali systematické review, které poukázalo na nedostatek studií sledujících vztah ankyloglosie a řečových poruch. Publikované studie jsou realizovány na malém výzkumném vzorku. Dle autorů není zcela jasná souvislost mezi ankyloglosií a poruchami řeči. Je potřeba realizovat další systematické a kvalitní studie. Zhao a kol. (2022) realizovali randomizovanou studii u 341 dětských pacientů ve věku 2 až 5 let. Jednalo se o pacienty, kterým byla diagnostikována porucha řečové produkce v důsledku ankyloglosie. Chirurgická intervence byla provedena u 166 pacientů a 175 dětí tvořilo kontrolní skupinu, které nebyla poskytnuta chirurgická léčba. Autoři se zaměřili na hodnocení vzhledu jazyka, pohyblivosti jazyka, produkci řeči a hodnocení srozumitelnosti řeči rodičem. Porovnávali hodnocení před operací, dva, šest a dvanáct měsíců po zákroku. Nebyl nalezen statisticky významný rozdíl mezi skupinami s chirurgickým zákrokem a bez chirurgického zákroku ve vzhledu jazyka, v pohyblivosti jazyka, v produkci řeči ani ve srozumitelnosti řeči u věkové kategorie 2 až 3 roky. Ve skupině dětí s chirurgickým zákrokem došlo k významnému zlepšení řečové produkce a srozumitelnosti ve srovnání se skupinou bez chirurgického zákroku ve věku 3 až 4 roky a 4 až 5 let.

Z tuzemského prostředí můžeme zmínit studii Hilbertové a kol. (2022). Cílem autorů bylo v klinickém, anatomickém a histologickém obrazu posoudit indikaci k výkonu přetěti zkrácené jazykové

uzdičky. Autoři prokázali, že hlavním indikačním kritériem výkonu u starších dětí byly obtíže s fonací a artikulací. Výzkum však primárně nezkoumal řečové a jazykové schopnosti jednotlivých participantů, ale zaměřoval se na histologické hodnocení získaných vzorků.

Studie zmiňované výše se vztahují k výslovnosti v anglickém jazyce, která má svá specifika, a tudíž nelze závěry výzkumů plně vztáhnout na artikulaci v tuzemském prostředí. Kodifikovaná norma českého jazyka nepřipouští interdentalní artikulaci hlásek, oproti tomu v anglickém jazyce se s ní můžeme setkat u hlásky [θ]. V českém prostředí bohužel chybí validní výzkumy na toto téma. Právě výše zmíněné zahraniční výzkumy by mohly sloužit jako inspirace pro tuzemské výzkumníky.

Diagnostika

V průběhu let bylo v zahraničí sestaveno několik protokolů k hodnocení ankyloglosie a orálních tkání. Fernando (1998) sestavila hodnotící protokol (Tongue-Tie Assessment Protocol), který je velmi využíván laktančními poradkyněmi v USA. Velmi užívanou klasifikací v USA, ale i dalších zemích světa je Kotlowova klasifikace ankyloglosie a zkrácené retní uzdičky. Kotlow (1999) přišel s hodnotícím systémem založeným na anatomické klasifikaci. Jednotlivé třídy jsou rozděleny podle délky plochy, na které není viditelné frenulum (tabulka 2). Jednotlivé míry se vztahují k novorozeneckému období.

Normální, klinicky akceptovatelná délka volné plochy jazyka je ≥ 16 mm

Třída I: mírná ankyloglosie	12-16 mm
Třída II: střední ankyloglosie	8-11 mm
Třída III: závažná ankyloglosie	3-7 mm
Třída IV: kompletní ankyloglosie	< 3 mm

Tabulka 2: Kotlowova klasifikace ankyloglosie (Brzecka a kol., 2019)

Laktační poradkyně Coryllos a Gena (Watson Gena, 2017) sestavily pro potřeby hodnocení ankyloglosie u novorozenců vlastní hodnotící systém. Stejně jako Kotlow využili i ony čtyři stupně hodnocení (tabulka 3). Ankyloglosii

hodnotí z hlediska horního a dolního úponu a z hlediska charakteristiky frenula. Pro typ 1 je charakteristický hrot jazyka ve tvaru srdce (což je také jedno z diagnostických kritérií užívaných mezi logopedy v ČR a na Slovensku). Podle Hahama

a kol. (2014) však nebyla potvrzena korelace mezi typem uzdičky podle klasifikace Coryllos a Gena a mírou obtíží s kojením.

Typ	Horní úpon	Dolní úpon	Charakteristika frenula
1	Hrot jazyka	Alveolární výběžek	Často tenké, může být elastické
2	2–4 mm za hrotem jazyka	Na alveolárním výběžku nebo těsně za ním	Často tenké, může být elastické
3	Střed jazyka	Střed spodiny dutiny ústní	Obvykle tlustší, vláknitější, neelastické
4	Báze jazyka	Spodina dutiny ústní nebo báze jazyka	Obvykle tlusté, vláknité, lesklé a neelastické

Tabulka 3: Klasifikace Coryllos Gena (Watson Gena, 2017, str. 217)

Vyšetřujeme-li dutinu ústní novorozence, měli bychom posoudit vzhled, tvar, polohu a funkci jazyka při relaxaci i při pohybu. Sledujeme elasticitu frenula, délku volného jazyka, velikost úponu lingválního frenula k jazyku, úpon frena u horního a dolního rtu (Kupietzky, Botzer, 2005). Pro potřeby kvalitního a komplexního hodnocení orálních tkání je potřeba se podívat nejen na anatomické předpoklady, ale i na jejich funkci. Ke komplexním hodnoticím protokolům můžeme zařadit The Hazelbaker Assessment Tool for Lingual Frenulum Function – HATLFF; Lingual Frenulum Protocol for Infants (Martinelli, 2017); Neonatal tongue screening test – Lingual Frenulum Protocol for Infants (Martinelli a kol., 2016); Interdisciplinary orofacial examination protocol for children and adolescents, Interdisciplinary orofacial examination protocol for adults (Grandi, 2012); Merkel-Walsh and Overland TOT's case history form a The Merkel-Walsh and Overland TOT's Protocol (Merkel-Walsh, Overland, 2018). Lingual Frenulum Protocol for Children and Adults (Marchesan, 2012) je velmi komplexním protokolem, který zahrnuje i hodnocení artikulace. Z tohoto klinického protokolu vychází i tuzemská adaptace, Protokol pro hodnocení zkrácené retní a jazykové uzdičky u dětí a dospělých, která je nyní klinicky testována.

Z dalších diagnostických nástrojů, které jsou tuzemskými logopedy využívány, můžeme zmínit Test velikosti jazyka (TVJ) a Test jazykové uzdičky (TJÚ). Autorkou těchto testů je slovenská logopedka Papcová (2000). Mezi odborníky v tuzemském prostředí je rozšířená klasifikace, kterou popsal Placek a kol. (1974). Jedná se o dělení uzdiček podle úponu na mukózní, gingivální, papilární a papilou procházející. Za patologický je úpon považován až v trvalém chrupu, pokud se jedná o gingivální, papilární či papilou procházející úpon. Zároveň musí být viditelná diastema, ústup dásně nebo subjektivní příznaky, mezi které autoři řadí estetiku či překážku v ústní hygieně. Druhou užívanou klasifikací mezi

stomatology je klasifikace dle Oliho, kde se rozlišuje pět typů uzdiček. Autor žádný z typů neoznačuje vyloženě jako patologický (Bejdová, Dostálová, 2019).

Význam předoperační péče

O významu předoperační a pooperační péče se mezi odborníky stále vedou diskuse a názory nejsou jednotné. Jak uvádí Merkel-Walsh a Overland (2019), úkolem logopeda je posoudit funkčnost jednotlivých uzdiček ve vztahu k orálně motorickému vývoji, k příjmu potravy, ke svalům v orofaciální oblasti a k řeči. Na podkladě podrobné diagnostiky logopeda následně lékař stanoví diagnózu a indikuje lékařský zákrok. Důkladná diagnostika v jednotlivých oblastech pomáhá stanovit cíle terapeutického procesu. Jelikož cvičení po operaci může způsobit orální averzi, která se stane problémem v následné péči, může být právě předoperační péče nápomocná. Pacient již zná jednotlivá cvičení orálně motorického tréninku a mohou se mu snáze vykonávat. Stejně to platí u malých dětí, u kterých terapii provádí rodič. Jednotlivá cvičení popsána níže v kazuistice byla vybrána na základě klinické zkušenosti Merkel-Walsh a Overland (2018) a z terapie orální pozice (Rosenfeld-Johnson, 2009; Rosenfeld-Johnson a kol., 2009).

Příspěvek obsahuje případovou studii dítěte se zkrácenou retní a jazykovou uzdičkou. Zkrácené uzdičky byly hodnoceny hned po narození dítěte. Dítě je v péči logopeda od 18. měsíce věku. Logopedická terapie je zaměřená na zlepšení kvality příjmu potravy, rozvoj orálně motorických dovedností a přípravu na odstranění retní i jazykové uzdičky pomocí laseru.

Případová studie

Případová studie si klade za cíl popsat předoperační logopedickou péči u dítěte se zkrácenou retní i jazykovou uzdičkou. V rámci předoperační péče je terapie zaměřená na zkvalitnění příjmu potravy, zlepšení orálně motorických dovedností dítěte a rozvoj artikulace s cílem rozšířit fonetický repertoár dítěte. Terapie je

v časovém rozsahu 45 minut (přímá práce s dítětem přibližně 25–30 minut, následně probíhá edukace matky). Časový interval terapie je jedna terapie za 14 dní.

Data byla získána na základě dotazníků a hodnoticích protokolů, pozorování a přímé práce s dítětem. Z diagnostických nástrojů byl využit Neonatal Tongue Screening Test (Martinelli a kol., 2016), Lingual Frenulum Protocol for Infants (Martinelli, 2017), Assessment of function from Merkel-Walsh and Overland (2018), Assessment of feeding skills (Overland, Merkel-Walsh, 2013) a modifikace The Muscle Based Articulation Test (Rosenfeld-Johnson in Merkel-Walsh, Overland, 2018). Dotazníky a protokoly byly vyplněny matkou dítěte, laktační poradkyní a logopedem.

Osobní a rodinná anamnéza dítěte

Prenatální vývoj dítěte probíhal fyziologicky. Porod proběhl v termínu (40 + 3) plánovaným CS z důvodu pozice plodu koncem pánevním a dvakrát omotaného pupečníku kolem krku. Poporodní adaptace byla dobrá, Apgar skóre 9-10-10. Na operačním sále proběhl kontakt kůže na kůži s matkou, dítě se samo přisálo hned po vybavení z dělohy. Byl realizován kontakt kůže na kůži s otcem do doby, než byla matka přivezena ze sálu. Následně probíhal intenzivní kontakt s matkou a kojení na požádání. Inspekce dutiny ústní pediatrem neodhalila přítomnost zkrácené retní ani jazykové uzdičky. Matka upozorňovala na atypickou uzdičku horního rtu, která byla po opětovné kontrole pediatrem vyhodnocena jako zkrácená. Chirurgické odstranění labiálního frena bylo odmítnuto lékařkou, důvodem byla obava z výrazného krvácení v oblasti zákroku.

Jelikož byl CS plánovaný, připravovala se matka na kojení po císařském řezu. Preventivně nasadila bylinky (pískavici řecké seno a benedikt) pro zvýšení tvorby mateřského mléka. Do 2 hodin po porodu odešla smolka, a dítě tak ztratilo téměř 250 g z novorozenecké váhy. Po dobu

hospitalizace nepřibíralo, ale ani neubývalo na váze. I přes tento fakt zdravotníci vyvíjeli tlak na matku, aby dítě dokrmovala UM přes stříkačku. Matka postup odmítla a z porodnice byla propuštěna na vlastní žádost třetí den po porodu. Bolestivost bradavek při kojení byla regulována úpravou polohy při kojení a úpravou přísávání. Dítě plně kojeno do 7. měsíců věku, potom byly postupně zaváděny příkrmy. Dítě je i v současné době (21. měsíců) kojeno na požádání.

V rodině je genetická predispozice ke zkrácené retní uzdičce ze strany otce a zkrácené jazykové uzdičce ze strany matky. U staršího sourozence je také zkrácená uzdička horního rtu (Kotlow 4) a jazyka (Kotlow 2).

Péče poskytovaná laktační poradkyní

Po narození bylo dítě v péči laktační poradkyně. Poradkyně realizovala Neonatal Tongue Screening Test s celkovým skóre 6 – doporučení na znovuhodnocení po 30 dnech. Po 30 dnech proběhla re-diagnostika pomocí Lingual Frenulum Protocol for Infants. V části klinického hodnocení bylo skóre 8, což odpovídá kategorii: nedochází k interferenci lingvální uzdičky ani pohybům jazyka. Ve druhé části protokolu, zaměřeného na sání, bylo skóre 5. Dohromady tedy výsledek spadá do kategorie: přítomná interference lingvální uzdičky a pohybů jazyka s doporučením zákroku. Po konzultaci s dětským lékařem domluven zákrok po prvním roce věku z důvodu vhodnosti provedení zákroku v celkové anestezii.

Logopedická diagnostika

V předoperační péči se orientujeme na klienta (aklimatizace v terapii, maximalizování rozsahu pohybu, zmírnění napětí svalů v orofaciální oblasti), rodiče (osvojení tréninku neuromuskulárních změn) a terapeuta (nastavení terapeutického procesu na základě podrobné diagnostiky aktuálního stavu).

Logopedická péče byla zahájena z důvodu posouzení orálních uzdiček a přípravy na operační zákrok odstranění uzdičky horního rtu i jazyka. Logopedická diagnostika uskutečněna v 18. měsíci věku dítěte. Během vstupního vyšetření byla provedena velmi podrobná diagnostika anatomických struktur orofaciální oblasti, byla zhodnocena funkce rtů a jazyka s důrazem na příjem potravy a řeč.

Vizuální hodnocení anatomických struktur se závěrem – horní retní uzdička

Kotlow 4, dolní retní uzdička v normě, tvářové uzdičky v normě, jazyková uzdička v rozmezí Kotlow 2 a 3. Dolichocefalický tvar lebky, mesocefalický tvar obličeje. Diastema mezi horními prvními řezáky, které jsou mírně nakloněny tlakem jazyka směrem vně dutiny ústní a nedostatečným protitlakem horního rtu. Patro se nerozšiřuje, s patrným infantilním vrásněním, které poukazuje na nesprávnou klidovou polohu jazyka během dýchání i polykání.

Rozsah pohybů rtů: retní uzávěr vytvoří; v klidové poloze jsou rty však oddáleny a dýchání probíhá často ústy. Protruze horního rtu se nedaří, protruze dolního rtu v normě. Zaokrouhlení rtů obtížné, spontánně nezaokrouhlí horní ret. Retrakce rtů v normě.

Rozsah pohybů jazyka: protruze jazyka krátká s patrnou rýhou přes celou středovou osu jazyka, hrot ve tvaru V. Retrakce jazyka s rozdělením hrotu jazyka. Lateralizace hrotu jazyka se nedaří, hrot jazyka lateralizuje pouze v úrovni druhých řezáků. Elevace hrotu jazyka se nedaří ani po stimulaci toothette či sensi za horními řezáky. Deprese hrotu jazyka v normě.

Hodnocení krmitelích dovedností: hledací reflex inhibován. Dítě je stále kojeno. Při sání občas zaznamenán mlaskavý zvuk a zvuk kliknutí. Při sání vytváří jazyk žlábek, který je vystrčen z dutiny ústní. Při sání je aktivní jazyk a dolní ret. Horní ret nevytváří plný závěr. Zbylé orální reflexy v normě. Dítě plně kojeno do 7. měsíce věku, kdy byly postupně zaváděny příkrmy. Dítě vyhledávalo pevnější strukturu potravy – rádo si okusovalo např. okurku a kořenovou zeleninu připravenou na páře. Hladké pyré odmítáno, kašovitá strava musela mít v sobě kousky. Krmení lžičkou v přední pozici bez aktivity horního rtu. Při laterálním otočení lžice aktivita horního rtu lepší. Dolní ret vytvářel stabilizaci lžice při krmení. Kousání potravy probíhá v přední části dutiny ústní, nejsou patrné laterální ani rotační pohyby čelistí. Jazyk vykonává předozadní pohyb bez znaků lateralizace. Při větším soustu není pevný retní uzávěr. Salivace pod kontrolou. Pití z hrníčku pozvolné, většinu času pije z brčka. Z hrnku se napije, tendence vkládat jazyk pod vnější okraj hrnku. Pití z hrnku srká nebo pije po jednotlivých doušcích. Pití z brčka se zadýcháváním. Horní ret bez protruze, spíše s tendencí retrakce. Dolní ret v protruzi, jazyk zůstává v přední pozici bez náznaku retrakce.

Modifikace The Muscle Based Articulation Test: bilabiální hlásky v normě, hlásky [m], [n] ve spontánní řeči

nahrazována často hláskou [m], hlásky [t], [d] interdentalní (téměř 1/3 hrotu jazyka vně dutiny ústní), labiodentalní hlásky v normě, hlásky [h] v normě, posun artikulační báze dopředu ([k], [g] artikulovány jako [t], [d]). Hlávka [ŋ] s interdentalní tendencí. Ve fonetickém repertoáru dále ještě hlávka [j]. Ostatní hlásky ve spontánní řeči nepoužívá a nejsou ani stimulabilní. Vokál [a], [e], [i] v normě, obtíže s realizací vokálu [o] a [u].

Jazykové dovednosti: aktivní slovní zásoba dítěte čítá okolo 60 slov, v testu SDDS produkce na 15. percentilu, porozumění mezi 50. a 85. percentilem. Ke komunikaci dále využívá gesta a znaky, které si samo tvoří nebo které se naučilo od rodičů (okolo 30 znaků). Z hlediska gramatického dítě skloňuje (máma, mami, mámo, mámu) a začíná tvořit dvouslovnou větu ve smyslu slovo+ gesto, gesto + gesto a ojediněle i slovo + slovo.

Jelikož dochází k opoždění ve vývoji orální motoriky a v artikulaci je interdentalní tendence s posunem artikulační báze dopředu, jeví se nám jako vhodné odstranit uzdičku horního rtu i jazyka v nejbližším možném termínu.

Předoperační péče

Matka byla poučena o způsobu domácího cvičení před realizací chirurgického zákroku. Na předoperační péči bude navázána pooperační péče. Pro úspěšný chirurgický výkon a následnou rekonvalescenci s co nejlepším efektem považujeme předoperační péči za velmi významnou.

Jelikož dítě vykazuje známky kompenzačního motorického programu během krmení, je potřeba se v terapii zaměřit na pre-feeding dovednosti. Hierarchie cvičení začíná na tvářích, pokračuje na rty a nakonec se cvičí jazyk. Matka provádí manuální tvářovou pulzaci 5× na každé tváři, manuální pulzaci horního rtu od koutků směrem do středu (5× na každé straně). V terapii dále využíváme logopedický vibrátor Sensi, pro podporu aktivity rtů s fialovým nástavcem na depresi jazyka (hladká lopatka), kterým matka přejíždí přes rty od koutku ke koutku v pěti opakováních. Pomocí nástavce pro stimulaci tváří matka stimuluje retní uzávěr pomocí izometrických cvičení (3–5 s) v pěti opakováních. Dále má matka za úkol protahovat horní ret po celé ploše s důrazem na philt-rum. Matka má za úkol stimulovat pohyby jazyka od protruze, retrakce po lateralizaci a elevaci. Opět využíváme vibrátor Sensi. S nástavcem Sensi soft fialový vysoký umístěným bilaterálně v oblasti prvních

molár tlačí matka směrem do středu 3×, protahuje jazyk od kořene směrem k hrotu a následně rotuje nástavcem pod hrotem jazyka a vede jej k elevaci. Pomocí nástavce Sensi fine měkký můžeme přejíždět po laterálních stranách jazyka od kořene směrem k hrotu na každé straně 5× ve dvou sériích. Dále matka použije bite block 2 nebo Probe mini ke stabilizaci čelisti na jedné straně. Na protilehlé straně stimuluje okraje jazyka od kořene po hrot a snaží se ho stimulovat k laterálnímu pohybu, nebo stimuluje pomocí nástavce Sensi pro stimulaci tváří oblast protilehlé tváře a dítě by se mělo snažit lateralizovat hrot jazyka.

Matka byla poučena i o způsobu krmení dítěte. Je-li dítě krmeno ze lžíce, v předoperační fázi doporučujeme dávat lžici z boku, aby se mobilizoval horní ret. Při pití z hrnku se soustředíme na jednotlivé doušky, u kterých hlídáme retrakci jazyka a aktivitu dolního i horního rtu. Při kontinuálním pití matka nedává hrnek pryč, ale stále jej nechává opřený o rty. Dítě srká jednotlivé doušky. Během krmení tuhou potravou je preferováno umísťování potravy na stoličky, aby bylo stimulováno žvýkání a lateralizace jazyka. Při pití tekutiny pomocí brčka pracujeme pomocí hierarchie slámeček, kdy má dítě slámku č. 1 s blokem pro rty. Pro retrakci jazyka a aktivaci retního uzávěru je dále využíván program píšťal. Dítě zvládne bez kompenzací píšťalu 1 i 2. Proto v terapii pracuje s píšťalou č. 3.

Z hlediska rozvoje fonetického repertoáru dítěte je doporučeno prohlížení a čtení dětských knížek, intenzivní kontakt s mateřským jazykem a práce s programem StiFor, který je upraven pro podmínky českého jazyka.

Z důvodu nemocnosti dítěte se operační zákrok několikrát odložil. Aktuálně je zákrok naplánován na duben 2023. Po operaci bude dítě v péči minimálně dalších 12 týdnů, kdy dojde k vyhodnocení celkového stavu orálních struktur, orálně motorických dovedností, příjmu potravy a bude zhodnocen vývoj řeči a jazyka. V případě potřeby zůstane dítě v péči logopeda.

Shrnutí

Problematika orálních uzdiček je stále kontroverzním tématem. Výzkumníci z několika oborů, jako například stomatologické chirurgie, plastické chirurgie, logopedie, fyzioterapie či laktčního poradenství, se snaží předložit kvalitní vědecké důkazy o vlivu uzdiček na příjem potravy, kvalitu dýchání, posturu, řeč a mnoho dalších oblastí. Výzkumů k předoperační logopedické péči není mnoho, přesto si zkoumaná problematika zaslouží pozornost.

Cílem předoperační péče je realizovat kvalitní diagnostiku, která poslouží k nastavení adekvátních terapeutických cílů. Záměrem předoperační péče u mladších dětí je naučit matku jednotlivé stimulační

techniky v orofaciální oblasti, které bude vykonávat i po operaci. Dalším cílem je při příjmu potravy a tekutin nastavit správné techniky, které pomohou s rozvojem orálně motorických dovedností dítěte. Dítě i rodina si budou během předoperační terapie zvykat na pravidelnost a intenzitu cvičení, osvojovat si správnou techniku provedení cvičení s nejvyšší možnou efektivitou a je zde pravděpodobnost zahájení včasné a kvalitní pooperační péče. Rodina v předoperační péči má také možnost se seznámit s logopedem, se kterým bude pracovat, a pokud rodině logoped nebude vyhovovat, mohou jej ještě před nutností intenzivního cvičení změnit.

Závěr

Při výraznějším stupni zkrácení labiálního i lingválního frena u jedinců dochází k nesprávné klidové poloze rtů a jazyka, což se projeví na kvalitě dýchání. Zkrácená retní a/nebo jazyková uzdička může mít negativní dopad na příjem potravy a polykání (kojení, krmení z láhve, zpracování tuhé potravy), vznik myofunkčních poruch, orálních zlovyků, managementu salivace, obstrukce dýchacích cest, obstrukční spánkové apnoe atp. Snahou příspěvku je zdůraznit potřebu nejen pooperační péče, ale zvláště předoperační péče, která může mít zásadní vliv na průběh operačního zákroku a celkovou rekonvalescenci klienta.

Literatura

BAXTER, R., 2018. *Tongue tie*. Alabama Tongue-Tie Center: USA. ISBN 978-1-7325082-0-0.

BAXTER, R., ZAGHI, S., LASHLEY, A. P., 2022. Safety and efficacy of maxillary labial frenectomy in children: A retrospective comparative cohort study. *International Orthodontics*. DOI: 10.1016/j.ortho.2022.100630.

BEJDOVÁ, M., DOSTÁLOVÁ, T., 2019. Horní retní frenulektomie: indikace a provedení. *LKS*, **29**(4), s. 81-87.

BRZECKA, D., GARBACZ, M., MICAL, M., ZYCH, B., LEWANDOWSKI, B., 2019. Diagnosis, Classification and Management of Ankyloglossia Including Its Influence on Breastfeeding. *Developmental Period Medicine*, **23**(1), s. 79-85. DOI: 10.34763/devperiodmed.20192301.7985.

CORYLLOS, E., WATSON GENA, C., SALLOUM, A. C., 2004. Congenital Tongue-tie and its impact on breastfeeding. *Breastfeeding: Best for baby and mother*. Dostupné z: http://breastfeedingmadesimple.com/wp-content/uploads/2016/02/tonguetie.pdg_pdf

CRUZ, P. V., SOUZA-OLIVEIRA, A. C., NATORO, S. Q., OCCHI-ALEXANDRE, I. G. P., MAIA, R. M., DE LUCA CANTO, G., BENDO, C. B., CASTRO MARTINS, C., 2022. Prevalence of ankyloglossia according to different assessment tools: A meta-analysis. *The Journal of the American Dental Association*, **153**(11), s. 1026-1040. DOI: 10.1016/j.adaj.2022.07.011.

DAGGUMATI, S., COHN, J. E., BRENNAN, M. J., EVARTS, M., MCKINNON, B. J., TERK, A. R., 2019. Caregiver perception of speech quality in patients with ankyloglossia: Comparison between surgery and non-treatment. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, **119**, s. 70-74. DOI: 10.1016/j.ijporl.2019.01.019.

FERNANDO, C., 1998. *Tongue Tie- From confusion to clarity: A guide to the diagnosis and treatment of ankyloglossia*. Tandem Publications: USA. ISBN 978-0646352541.

FERRÉS-AMAT, E., PASTOR-VERA, T., RODRÍGUEZ-ALESSI, P., FERRÉS-AMAT, E., MAREQUE-BUENO, J., FERRÉS-PARDRO, E., 2016. Management of Ankyloglossia and Breastfeeding. Difficulties in the Newborn: Breastfeeding Sessions, Myofunctional Therapy, and Frenotomy. *Case Reports in Pediatrics*. DOI: 10.1155/2016/3010594.

- FLETCHER, S. G., MELDRUM, J. R., 1968. Lingual function and relative length of the lingual frenulum. *Journal of Speech and Hearing Research*. **11**(2), s. 382-390. DOI: 10.1044/jshr.1102.382.
- GATO, K. K., 2016. *Understanding the Orofacial Complex*. Outskirts Press: USA. ISBN 978-1-4787-7442-6.
- GHAHERI, B. A., COLE, M., FAUSEL, S. C., CHUOP, M., MACE, J. C., 2017. Breastfeeding improvement following tongue-tie and lip-tie release: A prospective cohort study. *Laryngoscope*, **127**(5), s. 1217-1223. DOI: 10.1002/lary.26306.
- GRANDI, D., 2012. The „interdisciplinary orofacial examination protocol for children and adolescents“: a resource for the interdisciplinary assessment of the stomatognathic system. *International Journal of Orofacial Myology*. **38**(1), s. 15-26. DOI: 10.52010/ijom.2012.38.1.3.
- HAHAM, A., MAROM, E., MANGEL, L., BOTZER, E., DOLLBERG, S., 2014. Prevalence of breastfeeding difficulties in newborns with a lingual frenulum: a prospective cohort series. *Breastfeeding Medicine*, **9**(9), s. 438-441. DOI: 10.1089/bfm.2014.0040.
- HAZELBAKER, A. K., 2010. *Tongue Tie: Morphogenesis, Impact, Assessment and Treatment*. Aidan and Eva Press: USA. ISBN 978-0984544509.
- HILBERTOVÁ, S., DOSTÁLOVÁ, T., MICHÁLEK, J., HLIŇÁKOVÁ, P., 2022. Histologické vyšetření podjazykové uzdičky u pacientů s ankyloglosií. *Česká stomatologie a zubní lékařství – Czech Dental Journal*. **122**(1), s. 4-10. DOI: 10.51479/cspzl.2022.001.
- KARABULUT, R., SÖNMEZ, K., TÜRKYILMAZ, Z., DEMIROGULLAN, B., ÖZEN, I. O., BAGBANCİ, B., KALE, N., BASAKLAR, A. C., 2008. Ankyloglossia and effects on breast-feeding, speech problems and mechanical/social issues in children. *B-ENT*. **4**(2), s. 81-85.
- KOTLOW, L. A. 1999. Ankyloglossia (tongue-tie): a diagnostic and treatment quandary. *Quintessence International*, **30**(4), s. 259-62.
- KUMMER, A. W. 2005. Ankyloglossia: To clip or not to clip? That's the question. *The ASHA Leader*. **10**, s. 6-30. DOI: 10.1044/leader.FTR2.10172005.6.
- KUPIETZKY, A., BOTZER, E., 2005. Ankyloglossia in the infant and young child: clinical suggestions for diagnosis and management. *Pediatric Dentistry Journal*. **27**(1), s. 40-46.
- MARCHESAN, I. Q., 2012. Lingual Frenulum Protocol. *International Journal of Orofacial Myology and Myofunctional Therapy*. **38**(1), s. 89-103, DOI: 10.52010/ijom.2012.38.1.7.
- MARSHALLA, P., 2019. *The Marshalla Guide: A topical anthology of speech movement techniques for motor speech disorders and articulation deficits*. Shanti MxGinley: USA. ISBN 978-0-9791749-5-7.
- MARTINELLI, R., 2017. Lingual Frenulum Protocol for Infants. *Clinical Lactation*, **8**(3), DOI:10.1891/2158-0782.8.3.135.
- MARTINELLI, R., MARCHESAN, I. Q., LAURIS, J. R., HONÓRIO, H. M., GUSMAO, R. J., BERRETIN-FELIX, G., 2016. Validity and reliability of the neonatal tongue screening test. *Revista CEFAC speech, language, hearing sciences and education journal*, **18**(6), s. 1323-1331.
- MERKEL-WALSH, R., OVERLAND, L., 2018. *Functional assessment and remediation of TOT's (tethered oral tissues)*. TalkTools: USA. ISBN 978-1-932460-27-8.
- MERKEL-WALSH, R., OVERLAND, L., 2019. The Speech-Language Pathologists' Role in Tethered Oral Tissue (TOTs). *American Speech-Language-Hearing Association*, session 1706.
- MESSNER, A. H., LALAKEA, M. L., 2002. The effect of ankyloglossia on speech in children. *Otoralyngology – Head and Neck Surgery*. **127**(6), s. 539-545. DOI: 10.1067/mhn.2002.129731.
- MESSNER, A. H., LALAKEA, M. L., ABY, J., MACMAHON, J., BAIR, E., 2000. Ankyloglossia: incidence and associated feeding difficulties. *Archives of Otorhinolaryngology-Head and Neck Surgery*, **126**(1), s. 36-39. DOI: 10.1001/archotol.126.1.36.
- O'SHEA, J. E., FOSTER, J. P., O'DONNELL, C. P., BREATHNACH, D., JACOBS, S. E., TODD, D. A., DAVIS, P. G., 2017. Frenotomy for tongue-tie in newborn infants. *Cochrane Database Systematic Review*, **11**(3). DOI: 10.1002/14651858.CD011065.pub2.
- OLIVI, G., SIGNORE, A., OLIVI, M., GENOVESE, M. D., 2012. Lingual frenectomy: functional evaluation and new therapeutic approach. *European Journal of Paediatric Dentistry*, **13**(2), s. 101-106.
- OVERLAND, L., MERKEL-WALSH, R., 2013. *A sensory motor approach to feeding*. Charleston: Talktools. ISBN 978-1-932460-07-0.
- PAPCOVÁ, J., 2000. Možnosti spolupráce klinického logopeda a čelistního ortopéda. *Efeta*. **X**(2, 4). ISSN 1335-1397.
- PLACEK, M., MIROSLAV, S., LUBOR, L., 1974. Significance of the labial frenum attachment in periodontal disease in man. Part I. Classification and epidemiology of the labial frenum attachment. *Journal of Periodontology*, **45**(12), s. 891-894. DOI: 10.1902/jop.1974.45.12.891.
- POMPÉIA, L. E., ILINSKY, R. S., ORTOLANI, C. L. F., FALTIN JÚNIOR, K., 2017. Ankyloglossia and its influence on growth and development of the stomatognathic system. *Revista Paulista de Pediatria*, **35**(2), s. 216-221. DOI: 10.1590/1984-0462/2017;35;2;00016.

- RICKE, L. A., BAKER, N. J., MADLON-KAY, D. J., DEFOR, T. A., 2005. Newborn tongue-tie: prevalence and effect on breast-feeding. *Journal of the American Board of Family Medicine*, **18**(1), s. 1-7. DOI: 10.3122/jabfm.18.1.1.
- ROSENFELD-JOHNSON, S. 2009. *Oral Placement Therapy for Speech Clarity and Feeding*. USA: TalkTools, ISBN 1-932460-00-4.
- ROSENFELD-JOHNSON, S., SMITH MONEY, S., ROY HILL, R., 2009. *The Homework book*. Tucson: TalkTools. ISBN 1-932460-01-2.
- ROWAN-LEGG, A., 2015. Ankyloglossia and breastfeeding. *Pediatrics and Child Health*, **20**(4), s. 209-218. DOI: 10.1093/pch/20.4.209.
- SACCOMANNO, S., PASKAY, L. C., 2020. *New Trends in Myofunctional therapy: Occlusion, muscles and posture*. Edi_Ermes s.r.l.: Milano. ISBN 978-88-7051-629-6.
- SEYDLOVÁ, M.; GINZELOVÁ, K.; DOSTÁLOVÁ, T. 2010. Problematika zkrácené podjazykové uzdičky. *Česko-slovenská pediatrie*. **65**(10), s. 592-597.
- WANG, J., YANG, X., HAO, S., WANG, Y., 2021. The effect of ankyloglossia and tongue-tie division on speech articulation: A systematic review. *International journal of paediatric dentistry*, **32**(2), s. 144-156. DOI: 10.1111/ipd.12802.
- WATSON GENNA, C., 2017. *Supporting Sucking skills in breastfeeding infants*. Jones and Bartlett Learning: New York. ISBN 9781284093919.
- ZHAO, H., HE, X., WANG, J., 2022. Efficacy of infants release of ankyloglossia on speech articulation: A randomized trial. *Ear, Nose and Throat Journal*, **0**(0). DOI:10.1177/01455613221087946.
-

KONGENITÁLNÍ MYOTONICKÁ DYSTROFIE V NOVOROZENECKÉM OBDOBÍ – KAZUISTIKA

CONGENITAL MYOTONIC DYSTROPHY IN THE NEONATAL PERIOD – A CASE REPORT

Barbora Červenková^{1,2} 



Barbora Červenková

Abstrakt

Kongenitální myotonická dystrofie (CDM) je nejzávažnější formou myotonické dystrofie typu 1 (DM1), autozomálně dominantní multisystémové poruchy. Myotonické dystrofie jsou primárně degenerativní, geneticky podmíněné a progresivní poruchy kosterních, ale i hladkých svalů. Představují multiorgánová postižení, která postihují současně také oči, srdce, endokrinní a centrální (ale někdy i periferní) nervový systém. Péče klinického logopeda se u dětí s CDM doporučuje již od okamžiku narození, protože u těchto dětí existuje vysoké riziko poruch polykání. Příspěvek prezentuje roli klinického logopeda v diagnostice a terapii u pacienta s CDM v době jeho hospitalizace po porodu na neonatologickém oddělení intermitentní péče.

Abstract

Congenital myotonic dystrophy is the most severe form of myotonic dystrophy type 1 (DM1), an autosomal dominant multisystem disorder. Myotonic dystrophies are primarily degenerative, genetically determined and progressive disorders of skeletal and smooth muscles. Myotonic dystrophy represents multi-organ diseases, and causes diseases of the eyes, heart, endocrine and central (but sometimes peripheral) nervous system. Speech and language therapy for a CDM child is recommended from the moment of their birth, because there is a higher risk of dysphagia. This paper presents the role of a Clinical Speech Therapist in the diagnosis and therapy of a patient during his postpartum hospitalisation in the neonatal unit of intermittent care.

Klíčová slova

kongenitální myotonická dystrofie, klinicko-logopedická péče, dysfagie

Keywords

congenital myotonic dystrophy, speech and language therapy, dysphagia

Klinický obraz myotonické dystrofie (DM)

Myotonické dystrofie jsou degenerativní, geneticky podmíněné a progresivní poruchy kosterních, ale i hladkých svalů, jež jsou obvykle doprovázeny také multiorgánovým onemocněním (Mazanec a Mušová, 2012). Geneticky se rozlišuje myotonická dystrofie typu 1 (DM1) a typu 2 (DM2). „Molekulárně genetickou příčinou DM1 je mutace genu s myotonin protein kinázovou doménou (DMPK). Gen kódující DMPK má lokus na chromozomu 19q13.3. Mutace spočívá v prodloužení úseku nestabilních trinukleotidových sekvencí cytozinu, thyminu a guaninu (CTG)n v 3' netranslantované oblasti genu.“ (Kraus, 2002). Klinický obraz DM1 vykazuje kontinuum od formy lehké až po těžkou. Dělí se do tří částečně se překrývajících fenotypů, na formu mírnou, klasickou a kongenitální (Ambler, 2004). U DM 1 jsou typicky postiženy svaly distální, u DM 2 svaly proximální (Mazanec a Mušová, 2012). DM může ovlivnit funkci mnoha systémů, a to od systému neuromuskulárního a centrální nervové soustavy po systémy srdeční, respirační, endokrinní, gastrointestinální, oční, kostní, ale i imunitní. Přehledně jsou projevy DM uvedeny v tabulce 1.

1 Mgr. Barbora Červenková, Ph.D., Ústav speciálněpedagogických studií, Pedagogická fakulta Univerzity Palackého v Olomouci, Žižkovo nám. 5, 779 00 Olomouc, Česká republika.

2 Fakultní nemocnice Brno, Neonatologické oddělení, Obilní trh 11, Brno 602 00, Česká republika, E-mail: cervenkova.barbora@fnbrno.cz.

**Přehled orgánových a systémových abnormit u DM
(upraveno a adaptováno dle Ambler, 2004)**

NEUROMUS- KULÁRNÍ	CNS	RESPIRAČNÍ	GASTROINTES- TINÁLNÍ	KOSTNÍ
slabost	kognitivní deficit, změny osobnosti	snížení resistance na hypoxii	dysfagie	gotické patro
myotonie	korová atrofie, změny bílé hmoty	hypoventilace	cholelithiasis (onemocnění žlučových cest)	vystouplé čelo
neuropatie	hypersomnie		střevní pseudoobstrukce	malá prohlubeň kosti klínové (turecké sedlo)

Tabulka 1: Přehled orgánových a systémových abnormit u DM

Tyto orgánové a systémové abnormity se liší dle typu DM. Nemocní s mírnou formou DM1 mohou vést takřka plně aktivní život, jenž nemusí být vůbec nebo je jen minimálně zkrácen. Mohou mít kataraktu, diabetes mellitus a jen mírnou myotonii.

Ta se projevuje perzistující svalovou kontrakcí a zpomalenou dekontrakcí (např. neschopnost rychle uvolnit stisk ruky). U klasické formy DM1 je navíc přítomna svalová slabost a atrofie, bolesti svalů a často také převodní poruchy srdeční. DM2 je

ve svých projevech podobná DM1, ale projevy mohou být mírnější (Ambler, 2004). Jednotlivé klinické příznaky a věk začátku přehledně zobrazuje tabulka 2.

**Projevy DM dle fenotypu
(upraveno a adaptováno dle Ambler, 2004; Mazanec a Mušová, 2012)**

fenotyp	klinické příznaky	věk začátku (roky)	průměrný věk úmrtí (roky)
DM1 – mírný	katarakta mírná myotonie	20–70	60
DM1 – klasický	slabost myotonie katarakta	10–30	48–55
DM1 – kongenitální	infantilní hypotonie respirační poruchy dysfagie, mentální postižení	0–10	45
DM2	slabost svalů kyčlí, kolen, šije, lokte, prstů hypertrofie lýtek, myalgie katarakta	50	normální

Tabulka 2: Projevy DM dle fenotypu

Symptomy CDM v raném a dětském věku

CDM je těžkou formou DM1. V prenatálním období se může projevovat přítomností polyhydramnion (množství plodové vody matky je zvýšené kvůli obtížím dítěte při polykání) či redukovanými pohyby plodu (Johnson et al., 2019).

V neonatálním období je charakterizována hypotonií a těžkou generalizovanou slabostí, respirační insuficiencí a obtížemi při sání a polykání (Berggren et al., 2018).

Svalová slabost dětí s CDM bývá v raném věku tak výrazná, že může být zaměněna za dětskou mozkovou obrnu (DMO), nicméně CDM však může s DMO koexistovat také. K záměně za DMO může v kojeneckém věku dojít proto, že dominujícím symptomem je výrazná hypotonie a současně projevy myotonie nebývají v dětství

vyjádřené a nemusejí být ani detekovatelné na EMG (Mazanec a Mušová, 2012). Na rozdíl od ostatních nedystrofických mytonií lze slabost typicky pozorovat nejprve na distálních svaích (dolní končetiny, ruce, krk, obličej) a až později na svaích proximálních. Dále mají tyto děti již po porodu charakteristický tvar horního rtu připomínající obrácené „V“ (také někdy označovaný jako kapří ústa), který je důsledkem oboustranné obličejové slabosti (Mazanec a Mušová, 2012; Ambler, 2004). S celkovou slabostí je provázána také hypersomnie (nadměrná potřeba denního spánku).

Podezření na CDM vzniká tehdy, je-li po porodu přítomno i eqinovarózní postižení končetin či případně mnohočetné kontraktury kloubů (artrogrypóza). „Atrofie mozku je častá. Může být asociovaná s artropogrypózou.“ (Ambler, 2004).

Prognózu těchto dětí velmi výrazně ovlivňuje délka a intenzita respirační podpory v prvních měsících života. Pokud tyto děti vyžadují ventilaci po dobu 3 a více měsíců, jejich postneonatální mortalita se pohybuje v rozmezí 30–40 % (Campbell et al., 2004). V případě, že u dětí dlouhodobě závislých na ventilaci v novorozeneckém období k úmrtí nedojde, je jejich celkový progres v oblasti hrubé i jemné motoriky, příjmu potravy, řeči, i kognice velmi limitovaný. Děti s CDM bez nutnosti dlouhodobé respirační podpory umírá 25 % do 18 měsíců věku (Johnson et al., 2019).

Tyto děti mají dle Johnson et. al. (2019) ve vysoké míře dysfagické obtíže. Častá je nutnost zavedení perkutánní gastrostomie, a to i v případě intenzivní logopedické péče. Děti s CDM bývají až po roce věku schopny perorálního příjmu potravy.

I když v novorozeneckém období nevniká nutnost dlouhodobé respirační podpory a nejsou přítomny znaky dysfagie v úzkém slova smyslu, přesto může mít dítě s CDM tak těžké oslabení svalů orofaciální oblasti a krku (včetně doprovodných znaků respiračních obtíží, jako jsou neschopnost efektivního kašle, rekurentní bronchopneumonie, ortopnoe – dechová tíseň vázaná na polohu vleže s nutností změny polohy, dyspnoe, apnoe), že i z těchto důvodů je vyšší riziko, že nebude možné, aby dítě s CDM mohlo v prvním roce života přijímat potravu per os. Z výše uvedených důvodů vzniká u těchto dětí vysoké riziko neprosprávání.

V oblasti komunikace mohou děti s CDM dosahovat značně variabilních výsledků. Při vývoji komunikace se mohou pouze opožďovat nebo mohou mít těžší formu dysartrie či anatrii. Část z těchto dětí je neverbálních či omezeně verbálních, odkázaných na komunikaci pomocí systémů alternativní či augmentativní komunikace (AAK). Vývoj řeči dětí s CDM do značné míry ovlivňuje přítomnost či nepřítomnost mentálního postižení. Mentální retardace se u dětí s CDM udává ve výši 50–60 % (Ambler, 2004), a pokud přítomna je, tak nejčastěji ve formě středně těžkého až těžkého mentálního postižení (Johnson et al., 2019). Do výzkumného vzorku studie (Berggren et al., 2018) bylo zařazeno 41 dětí s CDM. Z nich 6 mělo řeč odpovídající typicky se vyvíjejícím vrstevníkům, 50 % dětí mělo dysartrii a 14 dětí (33 %) bylo neverbálních s nutností využívat AAK. DM tedy ovlivňuje také kognitivní a behaviorální oblast a doprovázejí ji deficity v psychosociálním fungování, vyšší výskyt deficitu pozornosti bez hyperaktivity, úzkost či rysy autismu (Ekström et al., 2008; Ekström et al., 2009; Ho et al., 2015). U těchto dětí se sice v dětském věku nevyskytuje katarakta tak jako u dospělých osob s DM, přesto však ve vyšší míře pozorujeme výskyt deficitů ve vizuální pozornosti, vizuokonstrukčních dovednostech, pracovní paměti, plánování a kognitivní flexibilitě.

Celkově bývají tyto děti popisovány jako laskavé, klidné, pasivní s pomalým pracovním tempem, poruchou pozornosti bez hyperaktivity, jež se snadno unaví a někdy trpí sociální úzkostí (Johnson et al., 2019).

Vzhledem k závažné symptomatologii, jež se projevuje u dětí s CDM v raném věku, je dle Konsenzuálního doporučení péče o děti s myotonickou dystrofií typu 1 vhodné, aby tyto děti navštěvovaly

klinického logopeda již od narození či velmi raného věku (Johnson et al., 2019). Přestože se jedná o progresivní onemocnění, z terapeutických intervenčních opatření není vhodné volit jen strategie režimové, ale také strategie posilující sílu svalů v orofaciální oblasti pro zabezpečení osvojení si optimálních pohybových vzorů při příjmu potravy a později také při řeči.

Kazuistika

Anamnestické údaje

U matky dítěte, jejího otce a jeho sestry a jejich otce byla diagnostikována myotonická dystrofie, chlapec je tedy představitelem IV. generace rodiny, u níž byla genetickým vyšetřením prokázána DM1. Starší sourozenec chlapce s vícečetnými vadami (sy. fetální akineze, hypoplazie plic, polyhydramnion, kryptorchismus, faciální dysmorfie) zemřel v 18. hodině věku. Porod per SC proběhl v 39. gestačním týdnu, chlapec nebyl kříšen, pouze po dobu dvou dnů vyžadoval dechovou podporu (nCPAP, oxygenoterapie).

Status praesens

Chlapec je eutrofický, hypotonický, prosáklý (celotělový edém tkání se zvýšeným obsahem vody). Má kontraktury na kloubech HK i DK (Pes equinus, kontraktury Achillových šlach), dysplazii kyčlí, bilaterálně je přítomný kryptorchismus. Je přítomna plagiocefalie okcipitálně vpravo, zjištěna byla faciální stigmatizace (hypertelorismus, gotické patro, podvývoj čelisti), tzv. „kapří ústa“.

Maminka zapsala do dokumentace souhlas s neintubováním v případě zhoršení respiračních obtíží. Proběhlo genetické vyšetření, odebrána byla krev na vyšetření DNA a karyotypu a následně byla prokázána porucha 13CTD v genu DMKP (proteinkináza pro myotonickou dystrofii), potvrzena byla diagnóza kongenitální myotonická dystrofie.

Logopedické vyšetření

Chlapec byl vyšetřen klinickým logopedem na neonatologickém oddělení intermediární péče. Při prvním kontaktu, ve věku pěti dnů, byl ve stavu hlubokého spánku, ve kterém dle reference maminky trávil většinu dne. Maminka byla poučena o tom, jak hodnotit stav bdělosti, a o tom, jak hodnotit připravenost k orálnímu příjmu. Vzhledem k vysokému suspektnímu riziku dysfagických obtíží vázaných na primární diagnózu bylo do denního dekurzu doporučeno zaznamenávat výsledky

hodnocení dle škály připravenosti k orálnímu příjmu. Jedná se o jednoduchou pětibodovou škálu IDFS I. – Infant Driven Feeding Scale I. (Ludwig a Waitzman, 2007) hodnotící tonus, stav bdělosti a pozornosti, přítomnost hledacího reflexu. Pokud dítě dosahuje skóre I. nebo II., znamená to, že je pro příjem potravy dostatečně bdělé, má výbavný hledací reflex a dobrý či adekvátní tonus. Dosahuje-li skóre III., znamená to, že je v průběhu manipulace jen krátkodobě bdělé a nevykazuje signály hladu. Skóre IV. a V. poté znamená, že dítě v průběhu manipulace spí či dokonce dochází ke změnám v srdeční či respirační frekvenci, kdy se základní hodnoty autonomní stability pohybují mimo bezpečné parametry.

Pomocí této škály byl chlapec hodnocen každé tři hodiny dětskou sestrou. Škály k hodnocení připravenosti k orálnímu příjmu jsou primárně určeny pro děti narozené předčasně, nicméně jejich použití je velmi prospěšné i u dětí narozených v termínu s vysokým rizikem vzniku dysfagických obtíží. Pro zajištění bezpečnosti při orálním příjmu je třeba, aby tyto děti byly vystaveny orálnímu příjmu pouze tehdy, dosahují-li skóre I. nebo II. Škála IDFS II. je rovněž určena pro děti narozené předčasně, její použití je však přínosné pro všechny děti se suspektním rizikem dysfagie. Pokud má dítě při orálním příjmu kvalitní koordinaci sání, polykání a dýchání, jež se může mírně zhoršovat s nastupující únavou, je dítě hodnoceno skórem I. či II. Skóre III. znamená, že kojenec vykazuje znaky dysorganizovaného sání, skóre IV. znamená, že vykazuje znaky dysfunkčního sání. Skóre V. poté znamená neschopnost koordinovat sání, polykání a dýchání, při kterém dochází k signifikantním změnám v srdeční/respirační frekvenci a polykání není bezpečné. Pomocí škály hodnotící připravenost k orálnímu příjmu IDFS I. a škály hodnotící průběh orálního příjmu IDFS II. (Ludwig a Waitzman, 2007) lze snížit riziko aspirační bronchopneumonie a opětovné hospitalizace po propuštění aj. (Azuma a Maron, 2020).

Díky využití škály IDFS I. byl chlapec v době, kdy nedosahoval dostatečné bdělosti, krmen non per os nasogastrickou sondou. Vyšetření klinickým logopedem proběhlo až šestý den věku, kdy již chlapec několikrát v průběhu dne dosáhl v čase krmení dostatečné bdělosti.

Nejprve bylo využito vyšetření observace spontánní hybnosti dle profesora Prechtla (2001), hodnotící spontánní pohyby dítěte s ohledem na jejich kvalitu,

variabilitu sekvencí, rychlost, prostorové umístění, přítomnost rotační komponenty pohybu, charakter začátku a konce pohybu a přítomnost tremoru. Bylo zjištěno, že chlapec má chudý pohybový repertoár,

sekvence pohybů je monotónní a pohyb rozdílných částí těla není komplexní.

Využity byly i některé položky ze škály NAPI (Korner a Constantinou, 2001), například pro hodnocení pasivního tonu v ramenním kloubu.

Chlapec byl schopen pomalého a částečného pohybu, nebyl schopen dotáhnout loket přes střed těla. Dále byla hodnocena schopnost návratu extendovaných končetin, viz obrázek 1.

	< 28. g. t.	28.–35. g. t.	36.–37. g. t.	38.–40. g. t.	> 40. g. t.
Návrat extendovaných loktů					

Obrázek 1: Hodnocení pasivního tonu v jednotlivých stadiích gestačního věku. Otištěno se svolením autora (Můčková a kol., 2017).

Chlapec nevykazoval po extenzi HKK žádnou reakci, daný výsledek odpovídal výsledkům dětí mladších 28 týdnů věku. Dále bylo z NAPI škály využito hodnocení orientace, tedy hodnocení schopnosti reakce zrakem a sluchem při tzv. „neživé a živé“ stimulaci. Chlapec nebyl schopen reagovat na neživou auditivní stimulaci s využitím červeného chrastítka jinak než zpozorněním bez snahy najít zdroj stimulační (získal 4 body z možných 7 bodů), při vizuální stimulaci zpozorněl a krátce zafixoval oči na chrastítko (získal 3 body

z možných 9 bodů). Hodnocení zrakové a sluchové funkce v novorozeneckém věku je vyšetřením, které můžeme nejspíše asociovat s budoucím kognitivním potenciálem dítěte.

Při dalším hodnocení byla pozornost věnována postuře těla. Chlapec vykazoval hypotonii a těžkou generalizovanou slabost těla, fixovanou pravostrannou predilekci a tendenci zaujímat ve všech polohách hyperextendované postavení hlavy.

Poté bylo provedeno zhodnocení orálních struktur, při kterém byla zjištěna

přítomnost gotického patra, podvývoj čelisti a krátká podjazyková uzdička.

Následovala zkouška efektivity nenutritivního sání s využitím pětibodové škály Chantal Lau (Lau, Kuznierczik, 2001; Lau, 2015). Lau definovala pět stupňů vývoje nutritivního i nenutritivního sání, kdy je pro každý stupeň definována úroveň sání v modalitě „expression“, tedy sání s využitím pozitivního tlaku, a také v modalitě „suction“, tedy sání s využitím negativní komponenty. Vývoj sání je přehledně zobrazen v tabulce 3.

Fáze sání	Pozitivní komponenta sání	Negativní komponenta sání
1	objevuje se / je arytmiická, amplituda varíuje	absentuje či je vyjádřena minimálně
2	při samostatném výskytu je rytmiická s konzistentní amplitudou, je-li doprovázena negativní komponentou, je arytmiická s variující amplitudou	objevuje se / je arytmiická, amplituda varíuje
3	při samostatném výskytu je rytmiická s konzistentní amplitudou, je-li doprovázena negativní komponentou, je rytmiická s variující amplitudou	je arytmiická, amplituda varíuje
4-5	je rytmiická, amplituda je konzistentní	je rytmiická, amplituda je konzistentní

Tabulka 3: Vývoj pozitivní a negativní komponenty při nutritivním i nenutritivním sání, adaptováno dle Lau, 2015

Nenutritivní sání u chlapce vykazovalo znaky II. stupně fáze vývoje sání (pozitivní komponenta sání byla slabá, ale rytmiická, negativní absentovala). Značná část dětí narozených extrémně a velmi předčasně dosahuje již v 32. gestačním týdnu III. vývojového stupně sání. Proto můžeme tento výsledek považovat vzhledem k průměrům ostatních dětí hospitalizovaných na IMP za raritní (takto slabé sání lze detekovat v prvním týdnu po porodu obvykle jen u dětí maminek s abusem drog).

Nutritivní sání bylo po vyvolání hledacího reflexu hodnoceno zkouškou sání

sondou po prstu s využitím výživové sondy CN 01 a stříkačky o objemu 1 ml. Do úst byly manuálně vpravovány doušky o velikosti 0,20 ml (tedy objemu menšího, než je typická velikost bolusu u donošených novorozenců) pro zajištění bezpečnosti při polykání. Byla monitorována saturace a srdeční frekvence. Chlapec zůstal kardiopulmonálně stabilní. Nutritivní sání chlapce vykazovalo také znaky II. stupně vývojové fáze sání.

Při klinicko-logopedickém vyšetření nebyly detekovány symptomy dysfagie, tudíž bylo možno s opatrností přistoupit

k perorálnímu příjmu a zahájení terapie klinickým logopedem.

Logopedická terapie

Doporučeno bylo v průběhu dne využívat pomůcku pro polohování hlavy a často měnit polohu pro prevenci proleženin. Dále byla maminka podrobně instruována, jak při manipulaci využít tzv. „Bobat handling“ (způsob manipulace s dítětem, při kterém ovlivňujeme posturální napětí dítěte tak, aby mohlo převzít aktivní kontrolu nad vlastním držetím těla a bylo schopno samo iniciovat pohyb), jež je krátkodobě

efektivní, pokud ho vykonává terapeut, ale obvykle mívá zásadnější dopad na motorický vývoj, pokud ho rodič využívá jako 24hodinový koncept (Cameron et al., 2005; Lee, 2017; Khurana et al., 2020). Mamince bylo tedy vysvětleno, že při manipulaci nesmíme provokovat patologické pohybové vzory, což v tomto konkrétním případě zahrnovalo snahu zabránit reklinaci hlavy, abdukci v kyčlích a extenzi v abdukci v ramenních kloubech, ale naopak musíme zajistit optimální „alignment hlavy a trupu“ (vyrovnání těla do osy a zajištění neutrálního postavení hlavy). Tento přístup je prevencí rozvoje asymetrie, jež vzniká především u hypotonických dětí, které nejsou aktivní a nemohou měnit svou pozici, a je dále také předpokladem pro budoucí aktivizaci šikmých břišních svalů.

Mamince bylo také vysvětleno, jak provádět dvě základní orálně-motorická cvičení: tapping po linii trigeminu (proprioceptivní a exteroceptivní stimulace taktilními podněty prostřednictvím poklepávání) a cvičení pro posílení negativní komponenty sání. V následujících dnech byl již chlapec schopen ze sondy po prstu aktivně nutritivně sát sám, nicméně sání bylo velmi krátké (sací cykly obsahovaly jen 2–3 sací salvy). Chlapec však dobře reagoval na doporučená cvičení, délka sacích cyklů se prodloužila postupně na 5–7 salv v sacím cyklu (takto dlouhé sací cykly mívají obvykle děti narozené extrémně a velmi předčasně v 32.–33. týdnu gestace), proto bylo možné přistoupit od osmého dne jeho života ke krmení z lahvičky se savičkou. Zvolena byla savička NUK S Preterm, jednorázová, ortodontická, latexová. Chlapec byl v následujících několika dnech schopen přijmout aktivně plnou dávku tekutiny z lahvičky se savičkou. Stupeň sání dle Chantal Lau (Lau, 2015) byl díky cvičením pro posílení negativní komponenty sání již ve st. III, chlapec však stále nebyl schopen generovat negativní tlak při sání, predominantně využíval tlak pozitivní. Sání bylo hodnoceno jako sání dysfunkční. Proto bylo doporučeno stabilizovat tvář prstem, což omezilo tendenci chlapce do savičky kousat. Nadále byla monitorována úroveň saturace a srdeční frekvence, chlapec zůstával při krmení kardiopulmonálně stabilní. Pro krmení byla doporučena poloha na boku. Maminka, u které byla také diagnostikována DM, však nebyla schopna tuto polohu vzhledem ke slabosti svých rukou udržet, proto bylo nutné využít polohovací klín a chlapec v pelišku pomocí polohovacích pomůcek polohovat do polohy hnízdo na boku.

Maminka měla poté na starosti jen držení lahve u krmení a stabilizaci jedné tváře. Po šestnácti dnech byl chlapec propuštěn do domácí péče.

Chlapec i nadále navštěvoval ambulantně klinického logopeda. Otočit se na břicho dokázal poprvé v sedmi měsících věku. Na břicho však byl schopen krátce zvednout hlavu až v deseti měsících věku. Pást koníčky nedokázal ani v roce věku. V prvním půlroce života nosil Frejkovu peřinku, v druhém půlroce života absolvoval operaci Achillových šlach a byla mu provedena discize podjazykové uzdičky. V roce věku zpracuje pevnou měkkou stravu diagonálně-rotačním způsobem, napije se z hrníčku, ale zatím ne ze slámky. Při reduplikačním žvátání používá kombinaci hlásek A, E, I, P, B, M, J, H.

Diskuze

V tomto případě se jednalo o chlapce, jehož základní diagnóza s sebou nese vysoké riziko vzniku poruchy polykání. Logicky tedy vzniká otázka, proč nebyl daných chlapec kojen, když je prokázáno, že při kojení dochází ke kvalitnější koordinaci sání, polykání a dýchání (da Costa SP et al., 2008). Bylo tomu tak proto, že maminka měla velmi slabé ruce a současně měl chlapec výrazně oslabené svaly v orofaciální oblasti. Aby udržel přísání na prsu, musel by být velmi kvalitně polohován s využitím obou horních končetin maminky. Ta toho však nebyla pro svalovou slabost schopna. Nejen při krmení, ale i při dalších běžných činnostech potřebovala pomoc ošetřujícího personálu. Z toho důvodu se rozhodla, že bude chlapce krmit z lahvičky se savičkou, protože pro kojení by vždy potřebovala dopomoc další osoby.

Tato volba však s sebou nese vždy vyšší riziko možných obtíží při koordinaci sání, polykání a dýchání. Zvýšit bezpečnost při orálním příjmu a přispět k zachování fyziologické stability/stabilizace můžeme u dětí narozených předčasně či dětí s výrazně patologickou distribucí tonu pomocí polohování (Ross a Phiblin, 2011). Historicky byly tyto děti při krmení z lahvičky se savičkou polohovány vleže na zádech. V roce 2014 začala být v odborném tisku doporučována pro děti narozené předčasně a děti s patologickou distribucí tonu semi-elevovaná supinační poloha (Park et al., 2014) s cílem snížit respirační zátěž plic při orálním příjmu. Tato pozice však způsobuje, že jazyk a měkké patro dítěte klesá zpět vlivem gravitace a tím blokuje horní cesty dýchací (Litman et al., 2005), tudíž došlo ke změně doporučení ve prospěch

semielevované polohy na boku. Tato poloha je vhodná pro všechny děti s rizikem dysfagie při dysorganizovaném či dysfunkčním sání. Sát v poloze na boku je méně namáhavé, umožňuje (spíše než v poloze na zádech) anterio-posteriorní pohyb hrudníku, což usnadňuje dýchání a sekundárně může pomoci i při koordinaci sání, polykání a dýchání (Ross a Phiblin, 2011; Jackman, 2013; Park et al., 2014). Studie (Clark et al., 2007; Dawson et al., 2013; Park et al., 2014) zkoumaly efekt polohování na fyziologické funkce při příjmu potravy u dětí narozených předčasně. Tyto závěry lze využít i u dětí fragilních, s patologickou distribucí tonu a vysokým rizikem dysfagie, narozených v termínu. Bylo zjištěno, že při využití semi-elevované polohy na boku mají děti při krmení vyšší úroveň saturace (Clark et al., 2007), menší kolísání srdeční frekvence (Park et al., 2014) a současně je krmení kratší (Dawson et al., 2013). Subglotický tlak je v této poloze zvýšený, což umožňuje lepší ochranu dýchacích cest před aspirací (Park et al., 2014). Poloha na boku také zpomaluje rychlost průtoku tekutiny savičkou. V poloze na zádech je působení gravitace na tekutinu výraznější než v poloze na boku, kdy se tekutina může sbírat v tvářích, což umožňuje lépe organizovat bolus tekutiny (Litman et al., 2005). V neposlední řadě tato poloha redukuje vizuální stimulaci/stres u dětí, které mají potíže se zaměřením pozornosti na krmení.

V poloze na boku lze také snáze zajistit kvalitnější polohování hlavy ve vztahu k tělu než v poloze na zádech. Nejen pro děti s kongenitální myotonickou dystrofií, ale pro většinu dětí s výraznější hypotonií a těžkou generalizovanou slabostí těla bývá typické, že mají tendenci zaujímat (nejen v novorozeneckém období) ve všech polohách hyperextendované postavení hlavy. V takovém případě je nezbytné rodiče vést a dlouhodobě provázet při „Bobath handlingu“ zajišťujícím správný „alignment těla“ nejen při příjmu potravy, ale i při manipulaci, a učit je, jak polohovat dítě pomocí speciálních pomůcek v postýlce. Díky tomuto specifickému handlingu získává dítě zážitek senzomotorické zkušenosti z pohybu, jenž je blízký fyziologickým pohybovým vzorům, což má pozitivní dopad na neuroplastické změny v centrálním nervovém systému.

Díky vlastnímu pozorování můžeme také dále dodat, že hyperextenze hlavy a nestabilita pletence ramenního totiž sekundárně působí nestabilitu jazyčky, jež je držena na svém místě pouze svaly a vazy.

Činností těchto svalů se mění poloha jazyky vůči páteři. Pokud jsou tyto svaly oslabené, a dítě zaujímá po většinu dne hyperextenzi hlavy, jazyk je umístěn výše vzhledem k obratlům páteře (nachází se na úrovni obratle C1), což sekundárně ovlivní i polohu jazyka a sílu, s jakou jazyk může generovat především negativní, ale sekundárně i pozitivní komponentu sání. Z vlastní zkušenosti můžeme také potvrdit, že kvalitu sání u těchto dětí významně ovlivní i brzké zařazení reflexního otáčení a posléze i reflexního plazení z Vojtovy reflexní lokomoce vedené fyzioterapeutem, které má potenciál ovlivnit napřímení páteře (aktivizace svalových vzpřimovacích mechanismů), držení hlavy a centraci kloubů. Orofaciální cviky, které může doporučit logoped pro dítě, jehož sání postrádá negativní komponentu, mají menší efektivitu, pokud jsou využity izolovaně, bez současného využití metod neurovývojové rehabilitace.

Pro zajištění bezpečnosti perorálního příjmu bylo také nutno zvolit savičku, která bude z měkkého, flexibilního materiálu, současně bude mít pomalý průtok tekutiny savičkou a přinejmenším alespoň dobrý koeficient variace průtoku tekutiny savičkou ($CV < 2$) s ohledem na doporučení (Pados et al., 2019). Koeficient variace zjistíme tak, že standardní odchylku průtoku dělíme průměrným průtokem (Červenková, 2022). Pokud je koeficient variace menší než 2, znamená to, že při použití různých saviček stejného typu od stejného výrobce se bude rychlost průtoku lišit maximálně o 20 %, při koeficientu variace menší než 1 o 10 %. Zvolena byla savička NUK S Preterm, jednorázová, ortodontická, latexová. Latex je materiál, který je výrazně měkkší než silikon. Tento typ materiálu je vhodný pro děti s výrazně oslabeným sáním. Ortodontický tvar savičky není pro děti vyvíjející se fyziologicky v prvním půlroce života vhodný, ale dětem s výraznou orofaciální hypotonií usnadňuje sání

a mnohdy je jedinou možnou volbou, pokud chceme, aby děti aktivně sály. V případě vysokého rizika dysfagie je vhodné volit savičky s excelentním koeficientem variace ($CV < 1$). Takový produkt však za splnění ostatních požadovaných parametrů na savičku (latex, ortodontický tvar savičky) není aktuálně na trhu. Savičky z latexu totiž mívají obvykle vzhledem ke svému materiálu koeficient variace vyšší a nejkvalitnější dostupné produkty mívají $CV < 2$.

K rozvoji klinických znaků poruchy polykání v tomto případě dle našeho názoru nedošlo mimo jiné také díky volbě vhodné lahvičky se savičkou. Chlapec vykazoval pouze znaky dysfunkčního sání v době, kdy docházelo k přechodu z neorálního na plný orální příjem potravy. I to se podařilo pomocí vhodné zvolené režimových a přímých terapeutických technik pozitivně ovlivnit a posléze i eliminovat. Mezi laickou a bohužel někdy i mezi odbornou veřejností je rozšířen mýtus, že sání z lahvičky se savičkou s pomalým průtokem děti, které jsou slabé, oslabené či hypotonické, unaví. Pokud bychom však volili savičku s vyšší či vysokou rychlostí průtoku, zvýšené nároky na rychlost polykání mohou sekundárně omezit schopnost dítěte integrovat do sacích cyklů dostatečně dýchání a způsobit hypoxémii (nedostatečné zásobení krve kyslíkem), jež snižuje výdrž u sání, a v některých případech může dojít až k desaturaci (Amaizu et al., 2008). Proto je v mnoha případech klíčem k úspěchu volba vhodné savičky pro každé dítě individuálně na podkladě znalostí o rychlosti průtoku tekutiny savičkou i koeficientu variace průtoku tekutiny savičkou. Správnost volby savičky neověřujeme jen objektivně (saturace, srdeční frekvence), ale i kvalitativním zhodnocením přítomnosti averzivních znaků stresu dle Synaktivní teorie (Als, 1986). Pokud dítě s vysokým rizikem poruchy polykání zůstane při per os příjmu kardiopulmonálně stabilní, ale stále vykazuje averzivní stresové reakce

v systému interaktivity a pozornosti, bdělosti i v systému motorickém, je vysoká pravděpodobnost, že může příjem potravy z lahvičky se savičkou za dva měsíce v bdělém stavu odmítat zcela. V okamžiku, kdy jsou děti schopny v poloze na bříšku zvednout hlavu a otočit ji do stran, se totiž mění způsob sání, a to ze sání reflexního na sání volní. Volní sání přináší dětem jistou míru svobody. Pokud je savička vložena do úst, nemusí začít sát, mohou pevně sevřít rty, otočit hlavu na stranu či dokonce rukama lahev odtlačovat. Dysorganizované sání není nikdy pro dítě příjemné. Dokud dítě saje reflexně a současně prožívá nepříjemné pocity při dysorganizovaném sání, averzivní projevy jsou přítomny vždy, mají však diskretní charakter, a proto mohou být velmi snadno pečující osobou přehlédnuty. Ve dvou měsících věku však má dítě již dostatek motorických dovedností, aby mohlo odmítnout příjem potravy, který mu přináší nepříjemnou zkušenost.

Závěr

Děti s kongenitální myotonickou dystrofií jsou v novorozeneckém a také raném věku ohroženy vysokým stupněm rizika výskytu dysfagie. Součástí multidisciplinárního týmu, který pečuje o tyto děti, by proto vždy měl být klinický logoped. Jeho úkolem je u těchto dětí vhodně načasovat první orální příjem a zajistit správné polohování dítěte, a to nejen při příjmu potravy, ale i v průběhu dne při manipulaci a pomocí speciálních pomůcek v postýlce. Také je třeba doporučit konkrétní cvičení pro posílení negativní komponenty sání, a pokud dítě není kojeno, také vhodnou lahvičku se savičkou. Volba vhodného typu savičky je při snaze o eliminaci rizika dysfagie zcela zásadní. Péče o tyto děti musí být interdisciplinární, proto je vhodné, aby logoped intenzivně spolupracoval s fyzioterapeuty a také všemi dalšími členy týmu.

Literatura

- AMAIZU, N., SHULMAN, R. J., SCHANLER, R. J., LAU, C., 2008. *Acta Paediatrica*. 97, s. 61-67 DOI: 10.1111/j.1651-2227.2007.00548.x.
- AMBLER, Z., 2004. Myotonická dystrofie. *Neurologie pro praxi*. 5(3), s. 141-144. [cit. 2. 2. 2023] Dostupné z: <https://www.neurologiepropraxi.cz/pdfs/neu/2004/03/04.pdf>
- ALS, H., 1986. A Synactive model of neonatal behavioral organization: framework for the assessment and support of the neurobehavioral development of the premature infant and his parents in the environment of the Neonatal Intensive Care Unit. *Physical & Occupational Therapy In Pediatrics*. 6(3-4), s. 3-53. DOI: 10.1080/J006v06n03_02.
- AZUMA, D. a MARON, J. L., 2020. Individualizing oral feeding assessment and therapies in the newborn. *Research and Reports in Neonatology*. 10, s. 23-30. DOI: 10.2147/RRN.S223472.

- BERGGREN, K. N. et al., 2018. Orofacial strength, dysarthria, and dysphagia in congenital myotonic dystrophy. *Muscle & nerve*. **58**(3), s. 413-417. DOI: 10.1002/mus.26176.
- CAMERON, E. C., MAEHLE, V., REID, J., 2005. The effects of an early physical therapy intervention for very preterm, very low birth weight infants: a randomized controlled clinical trial. *Pediatr Phys Ther*. **17**(2), s. 107-119. DOI: 10.1097/01.pcp.0000163073.50852.58.
- CAMPBELL, C. et al., 2004. Congenital myotonic dystrophy: assisted ventilation duration and outcome. *Pediatrics*. **113**(4), s. 811-816. DOI: 10.1542/peds.113.4.811.
- CLARK, L., KENNEDY, G., PRING, T., HIRD, M., 2007. Improving bottle feeding in preterm infants: Investigating the elevated sidelying position. *Infant*. **3**(4), s. 154-158. Dostupné z: https://www.infantjournal.co.uk/journal_article.html?RecordNumber=5659
- da COSTA, S. P., van den ENGEL-HOEK, L. and BOS, A. F., 2008. Sucking and swallowing in infants and diagnostic tools. *Journal of Perinatology*. **28**, s. 247-257. DOI: 10.1038/sj.jp.7211924.
- DAWSON, J. A., MYERS, L. R., MOORHEAD, A., JACOBS, S. E., ONG, K., SALO, F., DAVIS, P. G., 2013. A randomised trial of two techniques for bottle feeding preterm infants. *Journal of Pediatrics and Child Health*. **49**(6), s. 462-466. DOI: 10.1111/jpc.12208.
- EKSTRÖM, A. B. et al., 2009. Cognition and adaptive skills in myotonic dystrophy type 1: A study of 55 individuals with congenital and childhood forms. *Developmental medicine and child neurology*. **51**(12), s. 982-990. DOI: 10.1111/j.1469-8749.2009.03300.x.
- EKSTRÖM, A. B. et al., 2008. Autism spectrum conditons in myotonic dystrophy type 1: A study on 57 individuals with congenital and childhood forms. *American journal of medical genetics. Part B, Neuropsychiatric genetics: the official publication of the International Society of Psychiatric Genetics*. **147B**(6), s. 918-926. DOI: 10.1002/ajmg.b.30698.
- HO, G. et al. 2015. Congenital and childhood myotonic dystrophy: Current aspects of disease and future directions. *World journal of clinical pediatrics*. **4**(4), s. 66-80. DOI: 10.5409/wjcp.v4.i4.66.
- JACKMAN, K. T., 2013. Go with the flow: Choosing a feeding systém for infants in the neonatal intensive care unit and beyond based on flow performance. *Newborn & Infant Nursing Reviews*. **13**(1), s. 31-34. DOI: 10.1053/j.nainr.2012.12.003.
- JOHNSON, N. E. et al., 2016. Disease burden and functional outcomes in congenital myotonic dystrophy: A cross-sectional study. *Neurology*. **87**(2), s. 160-167. DOI: 10.1212/WNL.0000000000002845.
- JOHNSON, N. E. et al., 2019. Consensus-based care recommendations for congenital and childhood-onset myotonic dystrophy type 1. *Neurology. Clinical practice*. **9**(5), s. 443-454. DOI: 10.1212/CPJ.0000000000000646.
- KORNER, A., BROWN, J., THOM, V. et al., 2000. The neurobehavioral asses sment of the preterm infant. USA: San Antonio: Child Development Media.
- KORNER, A. F., CONSTANTINO, J. C., 2001. The neurobehavioral assessment of the preterm infant: Reliability and developmental and clinical validity. In: SINGER, L. T., ZESKIND, P. S. (Eds.): *Biobehavioral assessment of the infant*. S. 381-397. New York: The Guilford Press.
- KRAUS, J., 2002. Myotonická dystrofie (Kurschmann-Batten-Steinert). *Neurologie pro praxi*. 2002, č. 4, s. 183-186.
- KHURANA, S., KANE, A. E., BROWN, S. E., TARVER, T., DUSING, S. C., 2020. Effect of neonatal therapy on the motor, cognitive, and behavioral development of infants born preterm: a systematic review. *Dev Med Child Neurol*. **62**, s. 684-692. DOI: 10.1111/dmcn.14485.
- LAU, C., KUSNIERCZYK, I. (2001). Quantitative evaluation of infant's nonnutritive and nutritive sucking. *Dysphagia*. **16**(1), s. 58-67. DOI: 10.1007/s004550000043.
- LAU, C., 2015. Development of Suck and Swallow Mechanisms in Infants. *Ann Nutr Metab*. **66**(Suppl 5), s. 7-14. DOI: 10.1159/000381361.
- LEE, E. J., 2017. Effect of Neuro-Development Treatment on motor development in preterm infants. *J Phys Ther Sci*. **29**, s. 1095-1097.
- LITMAN, R. S., WAKE, N., CHAN, L. M., MVDONOUGH, J. M., SIN, S., MAHBOUBI, S., ARENS, R., 2005. Effects of lateral positioning on upper airway size and morphology in sedated children. *Anesthesiology*. **103**(3), s. 484-488. DOI: 10.1097/0000542-200509000-00009. Dostupné z: <https://anesthesiology.pubs.asahq.org/article.aspx?articleid=2026337>
- LUDWIG, S. M., WAITZMAN, K. A., 2007. Changing feeding documentation to reflect infant-driven feeding practice. *Newborn and Infant Nursing Reviews*. **7**(3), 155-160. DOI: 10.1053/j.nainr.2007.06.007.
- MAZANEC, R., MUŠOVÁ, Z., 2012. Myotonické dystrofie. *Neurologie pro praxi*. **13**, s. 183-187. [cit. 2. 2. 2023] Dostupné z: https://www.neurologiepropraxi.cz/artkey/neu-201204-0003_Myotonicke_dystrofie.php
- MŮČKOVÁ, A., JANURA, M., HÁLEK, J., 2017. Nastupující tonus u předčasně narozených dětí jako projev vývoje nervové soustavy a možnosti jeho hodnocení. *Cesk Slov Neurol N*, **80/113**(2), 146-149. DOI: 10.14735/amcsnn2017146
- PADOS, B. F. et al., 2019. Know the Flow: Milk Flow Rates From Bottle Nipples Used in the Hospital and After Discharge. *Advances in Neonatal Care*. DOI: 10.1097/ANC.0000000000000538.
- PARK, J., THOYRE, S., KNAFL, G. J., HODGES, E. A., NIX, W. B., 2014. Efficacy of semielevated side-lying positioning during bottle-feeding of very preterm infants. *Journal of Perinatal & Neonatal Nursing*. **28**(1), s. 69-79. DOI: 10.1097/JPN.0000000000000004.

PRECHTL, H. F. R., 2001. General movement assessment as a method of developmental neurology: new paradigms and their consequences. The 1999 Ronnie MacKeith Lecture. *Developmental medicine and child neurology*. 43(12), s. 836-842. DOI: 0.1017/s0012162201001529.

ROSS, E. S., PHILBIN, M. K., 2011. SOFFI: An evidence-based method for quality bottle-feedings with preterm, ill, and fragile infants. *Journal of perinatal and neonatal nursing*. 25(4), s. 349-57.

KAZUISTIKA DIEVČAŤA SO SYNDRÓMOM CORNELIA DE LANGE

CASE STUDY OF GIRL WITH CORNELIA DE LANGE SYNDROME

Adelaida Fábianová^{1, 2} 

Žofia Frajková^{3, 4, 5} 

Miroslav Tedla⁴ 



Adelaida Fábianová



Žofia Frajková



Miroslav Tedla

Abstrakt

Syndróm Cornelia de Lange je genetický syndróm s prejavmi v somatickej, kognitívnej a perцепčnej oblasti. Vyznačuje sa interindividuálnymi rozdielmi medzi pacientmi s touto diagnózou. Súčasťou narušenia sú poruchy zraku a sluchu, poruchy správania a narušenie komunikačných schopností. Predložená kazuistika prezentuje charakteristiku syndrómu Cornelia de Lange z pohľadu klinického logopéda a do odbornej literatúry pridáva klinicko-logopedické postupy využité pri terapii narušených komunikačných schopností a schopnosti príjmu potravy.

Abstract

Cornelia de Lange Syndrome is a genetic syndrome with manifestations in the somatic, cognitive and perceptual areas. It is characterised by interindividual differences among patients with this diagnosis. Impairments include vision and hearing impairments, behavioural disorders and impairment of communication skills. The presented case report presents the characteristics of Cornelia de Lange Syndrome from the point of view of a clinical Speech and Language Therapist. It adds to the professional literature on clinical Speech Therapy procedures used in the therapy of impaired communication skills and in the feeding and swallowing disorder.

Kľúčové slová

Cornelia de Lange, genetický syndróm, logopedická terapia, kazuistika narušenej komunikačnej schopnosti, poruchy príjmu potravy, zmeneného svalového napätia

Keywords

Cornelia de Lange, genetic syndrome, speech and language therapy, case report of impaired communication skills, eating disorders, altered muscle tension

Úvod do problematiky

Cornelia de Lange syndróm (CdLS) je genetická vývojová porucha, ktorá je diagnostikovaná hneď po pôrode, často však len u tých detí, u ktorých sú viditeľné somatické abnormality. V staršej literatúre bol tento syndróm označovaný aj názvom Amsterdamský dwarfizmus (Noé, 1964). CdLS je vzácny syndróm s rôznymi prejavmi v somatickej, kognitívnej i v perцепčnej oblasti (Boyle et al., 2015a). Za vznikom CdLS stojí spontánna genetická mutácia pohlavnej bunky (gén NIPBL na chromozóme 5, SMC1A, SMC3 a HDAC8V), avšak neustále prebiehajú výskumy zaoberajúce sa príčinou vzniku tohto ochorenia (Boyle et al., 2015b; Krantz et al., 2001, 2004). Výskyt je datovaný v rovnakom pomere u mužov i u žien. Typickým prejavom detí je nízka pôrodná hmotnosť, spomalený psychomotorický vývin, mentálne postihnutie rôzneho stupňa, hypertrichóza (zvýšený rast ochlpenia na tele), kostné abnormality. Na tvári sú charakteristické rysy, akými je husté zrastené obočie, dlhé mihalnice, nízko posadené uši, široko rozložené malé zuby, krátky zahnutý nos, tenké pery a ústa v tvare polmesiaca. Častá je i mikrocefália, gastrointestinálne problémy v zmysle gastroezofageálneho refluxu. Percepčia zraku, sluchu je narušená až v 80 % prípadoch (Deardorff et al., 1993; Wenger et al., 2017). K ďalším symptómom tohto ochorenia patria aj behaviorálne problémy orientované na seba

¹ PaedDr. Adelaida Fábianová, AXIS International Rehabilitation Center, Kúpeľný ostrov 3605/34, Piešťany 921 29, Slovensko. E-mail: fabianova.adelaida@gmail.com.

² Lekárska fakulta UK, Špitálska 24, 813 72 Bratislava, Slovenská republika.

³ PhDr. Žofia Frajková, PhD, Fakultná nemocnica Trnava, Neurologické oddelenie, Andreja Žarnova 11, 917 75 Trnava, Slovenská republika.

⁴ PhDr. Žofia Frajková, Doc. Mudr. Miroslav Tedla, PhD., MPH Klinika otorinolaryngológie a chirurgie hlavy a krku LFUK a UNB Bratislava, Univerzitná nemocnica Bratislava Nemocnica sv. Cyrila a Metoda, Antolská 11, 851 07 Bratislava, Slovenská republika.

⁵ Katedra logopédie Pedagogická fakulta Univerzity Komenského v Bratislave, Račianska 59, 813 34 Bratislava, Slovenská republika.

seba poškodzovaním a k ostatným ľuďom agresívnym správaním (Berney et al., 1999; Hyman et al., 2002; Oliver et al., 2008). Pacienti s touto diagnózou majú rovnaké symptómy líšiace sa stupňom narušenia a adekvátnej terapii.

Predložená kazuistika prezentuje klinické symptómy a logopedickú diagnostiku a terapiu u dieťaťa so syndrómom Cornelia de Lange.

Popis prípadu

Dieťa sa narodilo z fyziologickej gravidity v 36. gestačnom týždni, pôrodná hmotnosť bola 1 660 gramov, placenta bola fibrotická s infarktami, pôrod bol indikovaný. Popôrodné Apgar skóre bolo 9 z 10. Ihneď po pôrode bola zjavná faciálna a somatická polystigmatizácia s mikrognáciou, rázštepom uvuly, ektroméliou (znetvorenie jednej alebo viacerých končatín, prípadne ich nevyvinutie), nezrelým genitálom a prenatálnou hypotrofiou. Karyotyp bol v norme. Po narodení bol suponovaný u pacientky syndróm Cornelia de Lange. Tento vzácny syndróm bol následne verifikovaný genetickým vyšetrením. Okrem vyššie uvedených znakov ochorenia u pacientky bola verifikovaná bilaterálna perцепčná porucha sluchu stredne ťažkého stupňa kompenzovaná naslúchacím aparátom, mikrokrániom a inkontinencia.



Obrázok 1: Dieťa po narodení

Z neurologického a ortopedického hľadiska ide o hypertenzný syndróm. Sono mozgu poukázalo na nezrelú gyrifikáciu a hypoplastické cerebellum. U pacientky sú prítomné deformity horných končatín s primeranou hybnosťou pletencov, avšak so skrátenými predlaktami a flekčnými kontraktúrami v lakťoch. Pacientka má palec na každej ruke. Dolné končatiny sú poznačené deformitami akralne so zvýraznením vľavo, hybnosť dolných končatín je symetrická, so zvýšením tonusom, chôdza je ataktická, na celom chodidle. Neurológom bola indikovaná liečba Vojtovou metódou.

Z hľadiska psychomotorického vývoja v hrubej motorike pacientka začala

samostatne sedieť v 4 rokoch, dovtedy strácala rovnováhu v sede. Vo veku 4 rokov stále samostatne nechodila. Jemná motorika je v prípade našej pacientky nehodnotiteľná pre deformity horných končatín. Sporadicky si pacientka dokázala uchopiť väčší predmet a vložiť si ho do úst, prípadne preložiť predmet z miesta na iné miesto. Hygienické návyky vzhľadom na inkontinenciu neboli osvojené a pacientka je plne plienkovaná.

Z klinicko-logopedického hľadiska bola pacientka v intervencii od 19. mesiaca života. V tomto období dominovala dysfágia, hypersenzitivita v orofaciálnej oblasti, hypertonus a spasticita jazyka, závažné narušenie perцепcie aj v zmysle poruchy sluchu. Dysfágia sa prejavovala najmä v neschopnosti spracovať potravu v orálnej fáze pre embryonálny typ prehĺtania, saliváciu, neschopnosť labiálneho uzáveru, absenciu pohybov žuvacích svalov, pohybov jazyka, konkrétne jeho lateralizácie a elevácie. Pacientka konzumovala výlučne príkrmy pyré konzistencie.

V orofaciálnej oblasti bola prítomná výrazná hypersenzitivita. Súčasťou klinického obrazu bol reflux. Intervencia bola o to náročnejšia, že pacientka bola prevažne v polohe „spastického kľbka“.

V uvedenom čase sa logopedická intervencia zameriavala najmä na príjem potravy, ktorá bola výrazne narušená. Prebiehala orofaciálna stimulácia, intraorálna stimulácia a termostimulácia. Pomôcky k vykonaniu tejto stimulácie boli najmä logopedické sondy, vatové tyčinky, gáza a logovibračné pomôcky. Súbežne sa stimulovala perцепcia a propriocepcia, ako i vestibulárne vnímanie.

Komunikácia a vokalizácia úplne absentovala, vrátane vegetatívnej vokalizácie, napríklad plaču, ktorý bol tichý, nevýrazný a bez emočného náboja.

Klinicko-logopedická diagnostika na začiatku našej intervencie

V čase našej intervencie mala pacientka 6,5 roka. Postava bola drobnejšia, astenická s mikrokrániom s obvodom hlavy 43,5 cm. Počas obdobia raného a mladšieho školského vývinu Dominika progresovala najmä v oblasti respirácie, ktorá sa stala koordinovaná. Svalové napätie sa s časťou upravilo, a to najmä v oblasti žuvacích svalov a m. orbicularis oris. Cielené pohyby s jazykom naďalej ostávajú narušené. Problematika v oblasti gastrointestinálneho traktu v zmysle refluxu naďalej

pretrvávala, i keď je medikamentózne suplimovaná. V popredí dominovala symptomatológia organického poškodenia CNS.

Prvokontakt s dieťaťom bol problematický pre lakrimozitu (plačlivosť) a výraznú fixáciu na matku. Po krátkom čase a upokojení bola možná spolupráca s výraznou asistenciou. Očný kontakt nadväzovala pacientka čoraz častejšie ako formu žiadosti o činnosť alebo predmet. Tvár komunikačného partnera sledovala iba občas, s krátkym udržaním. Emócie (úsmev, plač) neprejavovala.

Pozornosť pacientky bola nekonštantná, ovplyvnená zvýšenou unaviteľnosťou prezentovanou negativizmom, emočnými a behaviorálnymi zmenami.

V oblasti pamäte je posilnená vizuálna priestorová pamäť a pacientka sa dokázala orientovať v priestore. Taktiež si pamätala denné rituály.

Na zvuky v okolí so sluchovým aparátom reagovala pohybom hlavy, avšak skôr selektívne, s primárnou orientáciou na zvuky zvierat, melodické rýmovačky a piesne. V rámci sluchového vnímania pacientka dokázala identifikovať niektoré zvuky a priradiť ich k zdroju. Sluchové vnímanie: Niektoré zvuky vie identifikovať a priradiť k zdroju.

Boli prítomné ťažkosti v porozumení v závislosti, výberovosť reakcií a záujmov. Pacientka porozumela jednoduchým, vysoko frekvencovaným slovám, avšak nebola schopná plniť príkazy. Osobnostne bola zvýraznená nezrelosť pacientky s výraznými úzkostnými stavmi. Celkové vnímanie bolo fragmentované, prítomné bolo zotrúvanie v obľúbených aktivitách. V tom čase pacientka reagovala na oslovenie tým, že spozornela, i keď s latenciou.

V rámci organickej symptomatológie bola prítomná hypersenzitivita na svetlo a motorické emócie, akými sú najmä trhavé hýbanie rúk. Na základe vyššie uvedeného s dievčatkou počas celého obdobia systematicky pracoval špeciálny pedagóg a muzikoterapeut. Absolvovala aj pravidelné canisterapie, ako i hydroterapie.

Klinicko-logopedická terapia

Z hľadiska komunikácie sme v nácviku zaviedli využívanie obrázkového komunikačného systému na žiadanie predmetov, konkrétne reálne fotky, v domácom prostredí fotky na tablete. Ďalším cieľom bol nácvik gest s pohybom hlavy a ruky a predmetová komunikácia.

V rámci prehĺtania bol realizovaný nácvik pitia, nácvik kŕmenia lyžičkou technikou definitívneho podráždenia jazyka,

nácvik žuvania a hryzenia. Súčasťou bola Orofaciálna stimulácia kombinácie techník Castillo Morales, dráhová stimulácia podľa Ruth Lines, prvky synergetickej reflexnej terapie a desenzibilizácia.

Intraorálna stimulácia s posilňovaním buko-faciálnej oblasti a masáž jazyka sa realizovala manuálne a sondami. Použitá bola aj termostimulácia, ako i logovibrácia použitím logovibračného pera (Z-Vibe), ktoré sme prikladali a) priamo na kožu (tvár) a sliznicu (buko-faciálna oblasť) a jazyk, b) prenesenou vibráciou na vyššie uvedené oblasti cez logopedickú sondu alebo lekársku špachtľu.

Z hľadiska celkovej stimulácie pacientka pozitívne reagovala na hudbu, preto sme v terapii využili klavír, pri hre na klávesnice klepkala nohou. Zo zvukov uprednostňovala vyššie tóny.

Pacientka potrebovala často meniť polohu a podporiť ju, aby mohla použiť všetky spôsoby poznávania a kombinovať všetky dostupné zmysly s pohybom, napríklad koordinovať pohyb nohy so zrakom.

Rediagnostika a hodnotenie po absolvovaní terapeutického pobytu

Zlepšenie nastalo v celkovom psychomotorickom vývine vrátane orálnej motoriky

Počas intervencií je viac aktívna v presadzovaní si záujmov. Uprednostňuje zvukové a pohybové aktivity.

Z hľadiska rozvoja dieťaťa vo všetkých oblastiach vývinu a integrácie do spoločnosti je prítomnosť druhej osoby (asistentka) nutná.

Pacientka na pozdrav ťukne rukou do ruky druhej osoby, niekedy ju doplní zvukovým prejavom a očným kontaktom. Iniciáciou komunikačného partnera je kontakt nadviazaný verbálnou rečou doplnenou o prirodzené gestá, prostredníctvom hračiek a kartičiek s obrázkami. Občas sa vyskytne záujem sledovať artikuláciu druhej osoby a rukou vnímať vibrácie z tváre. Neverbálna komunikácia je výrazne narušená pre hypomímiu, vo výraze tváre absente aj emócia, avšak

matka rozozná bolestivý výraz. V komunikácii používa ťkanie laktom na predmet. Používanie gest je limitované deformitami horných končatín.

Verbálna produkcia pacientky je minimálna. Počas hry vydáva emocionálne ladené neartikulované zvuky. Počas jedenia niekedy povie „mňam“. V rámci hodnotenia obsahu reči je zastúpené vyjadrenie existencie a činnosti, prevažne je verbalizovaná citoslovcami alebo slovami z reduplikovaných slabík. Absente je obsahová kategória lokácie, lokatívnej činnosti a odmietania. Absente je kombinácia slova a gesta ako prekurzoru vety. Nie je osvojené ukazovacie gesto. Celkovo pacientka používa málo gest ako náhradu za absentujúcu reč, nespokojnosť vyjadruje viac emóciami – plačom a vzdorom. Vo vzťahu k veku má znížený fonetický repertoár. Fonetická imitácia je na úrovni zvukov a nešpecifických orálnych hlások.

Správne sa hrá s niekoľkými hračkami. Stále však pretrvávajú manipulačná hra – otváranie, zatváranie a klopkanie. Toleruje zapojenie druhej osoby do hry. Aktívne sleduje svoje záujmy, sleduje zrakom osobu, sama komunikáciu pri hre neinicuje, ani neimituje iné osoby. K predmetom a hračkám sa dostane plazením a pretáčaním sa. Predmety hmatá laktami, prstom najmä ľavej ruky a nohami. Tvárou stláča gombíky, sleduje zrakom pohyb, prepína nohami spínače a strieda činnosti. V hre viac reaguje na zrakové a hmatové stimuly ako na sluchové a verbálne. Stláča tlačidlá na mobile bradou. Rozumie hre na skrývačku.

Pacientka sa stravuje orálne, potravu spracúva s náznakom hryzenia, žuvanie je neprítomné, posun bolusu je s predozadným pohybom jazyka, pije len z fľaše s cumlíkom so zväčšeným otvorom. Protektívne reflexy sú stimulabilné, pretrvávajú posturálne reflexy, Morov reflex je neprítomný. Pri jedení je táto rutinná činnosť sprevádzaná čítaním knihy a režim jedenia je ustálený. Pacientka má komunikátor s hlasovým výstupom s otázkou, či chce mlieko. Zatiaľ ho iba mechanicky stláča bez porozumenia. Zje všetko, strava

je pestrá. Má rada sladké, chlieb s medom spracuje po kúskoch, keks si odhryzne. Tekuté často vyplúva, má problém so spracovaním polievky, nakoľko ešte stále nedokáže prijímať potravu zmiešanej konzistencie. V orofaciálnej oblasti pretrvávajú hypersenzitivita aj so saliváciou druhého stupňa. Predmety vníma ako signály rutiny – lyžička, podbradník znamená že sa ide jesť, fľaška – piť.

Potrebu signalizuje rečou tela tak, že sa nahýba alebo odvracia telom, pohľadom, plačom. Ak chce piť, pozerá sa na pohár. Rodičia hľadajú v správaní zámer (plač bez príčiny).



Obrázok 2, 3: V čase klinicko-logopedickej intervencie mala pacientka 6,5 roka

Záver

V predloženej kazuistike sme opísali prípad pacientky so syndrómom Cornelia de Lange a priebeh klinicko-logopedickej starostlivosti počas absolvovaného pobytu v našom zariadení. Keďže ide o genetický syndróm s nízkym výskytom, veríme, že táto prípadová štúdia prinesie do slovenskej a českej odbornej spoločnosti nové informácie o klinickom stave, možnostiach diagnostiky a terapie jednotlivých modalít z hľadiska klinicko-logopedickej intervencie.

Literatúra

BERNEY, T. P., IRELAND, M., BURN, J., 1999. Behavioural phenotype of Cornelia de Lange syndrome. *Archives of Disease in Childhood*. **81**(4), s. 333-336. DOI: 10.1136/ad.81.4.333.

BOYLE, M. i., JESPERGAARD, C., BRØNDUM-NIELSEN, K., BISGAARD, A.-M., TÜMER, Z., 2015a. Cornelia de Lange syndrome. *Clinical Genetics*. **88**(1), s. 1-12. DOI: 10.1111/cge.12499.

BOYLE, M. i., JESPERGAARD, C., BRØNDUM-NIELSEN, K., BISGAARD, A.-M., TÜMER, Z., 2015b. Cornelia de Lange syndrome. *Clinical Genetics*. **88**(1), s. 1-12. DOI: 10.1111/cge.12499.

DEARDORFF, M. A., NOON, S. E., KRANTZ, I. D., 1993. Cornelia de Lange Syndrome. V M. P. Adam, G. M. Mirzaa, R. A. Pagon, S. E. Wallace, L. J. Bean, K. W. Gripp, & A. Amemiya (Ed.), *GeneReviews*®. University of Washington, Seattle. Dostupné z: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1104/>

HYMAN, P., OLIVER, C., HALL, S., 2002. Self-Injurious Behavior, Self-Restraint, and Compulsive Behaviors in Cornelia de Lange Syndrome. *American Journal on Mental Retardation*. **107**(2), s. 146-154. DOI: 10.1352/0895-8017(2002)107<0146:SIBSRA>2.0.CO;2

KRANTZ, I. D., MCCALLUM, J., DESCIPIO, C., KAUR, M., GILLIS, L. A., YAEGER, D., JUKOFSKY, L., WASSERMAN, N., BOTTAMI, A., MORRIS, C. A., NOWACZYK, M. J. M., TORIELLO, H., BAMSHAD, M. J., CAREY, J. C., RAPPAPORT, E., KAWAUCHI, S., LANDER, A. D., CALOF, A. L., LI, H.-H., DEVOTO, M., JACKSON, L. G. (2004). Cornelia de Lange syndrome is caused by mutations in NIPBL, the human homolog of *Drosophila melanogaster* Nipped-B. *Nature Genetics*. **36**(6), s. 631-635. DOI: 10.1038/ng1364.

KRANTZ, I. D., TONKIN, E., SMITH, M., DEVOTO, M., BOTTANI, A., SIMPSON, C., HOFREITER, M., ABRAHAM, V., JUKOFSKY, L., CONTI, B. P., STRACHAN, T., JACKSON, L., 2001. Exclusion of linkage to the CDL1 gene region on chromosome 3q26.3 in some familial cases of Cornelia de Lange syndrome. *American Journal of Medical Genetics*. **101**(2), s. 120-129.

NOÉ, O., 1964. Amsterdam Dwarfs: Four Cases of Typus Degenerativus Amstelodamensis. *Clinical Pediatrics*. **3**(9), s. 541-549. DOI: 10.1177/000992286400300911.

OLIVER, C., ARRON, K., SLONEEM, J., HALL, S., 2008. Behavioural phenotype of Cornelia de Lange syndrome: Case-control study. *The British Journal of Psychiatry*. **193**(6), s. 466-470. DOI: 10.1192/bjp.bp.107.044370.

WENGER, T. L., CHOW, P., RANDLE, S. C., ROSEN, A., BIRGFELD, C., WREDE, J., JAVID, P., KING, D., MANH, V., HING, A. V., ALBERS, E., 2017. Novel findings of left ventricular non-compaction cardiomyopathy, microform cleft lip and poor vision in patient with SMC1A-associated Cornelia de Lange syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*. **173**(2), s. 414-420. DOI: 10.1002/ajmg.a.38030.

KRANIOFACIÁLNE A OSTATNÉ TYPICKÉ DEFICITY U DETÍ S FETÁLNYM ALKOHOLOVÝM SYNDRÓMOM – FAS V KONTEXTE PORÚCH FETÁLNEHO ALKOHOLOVÉHO SPEKTRA – FASD

CRANIOFACIAL AND OTHER TYPICAL DEFICITS IN CHILDREN WITH FOETAL ALCOHOL SYNDROME – FAS IN THE CONTEXT OF FOETAL ALCOHOL SPECTRUM DISORDERS

Barbora Vodičková¹ 
Petra Mitašíková¹ 



Barbora Vodičková



Petra Mitašíková

Abstrakt

Príspevok popisuje vplyv prenátalnej expozície alkoholu (PAE) v kontexte vzniku kraniofaciálnych a ostatných typických deficitov u detí s fetálnym alkoholovým syndrómom – FAS. FAS je najzávažnejšou diagnózou porúch fetálneho alkoholového spektra – FASD. FASD je nediagnostický súhrnný termín pre možné následky PAE. Ide o súbor anatomických malformácií a neurovývinových abnormalít vzniknutých počas vnútromaternicového vývinu jednotlivca konzumáciou alkoholu matkou počas tehotenstva. V rámci diagnostiky FASD, vrátane FAS, existuje celosvetovo viacero diagnostických manuálov. Na Slovensku sa zatiaľ používa The 4-Digit Code podľa Astley (2004). Daný manuál má veľmi dobre prepracovanú časť diagnostiky kraniofaciálnych deficitov. Pri FAS sú typickými znakmi na tvári tzv. sentinelové črty tváre. Patria sem krátka viečková štrbina, úzka horná pera a vyhladená ryha medzi nosom a hornou perou. Z hľadiska logopédie je dôležité vedieť aj o anomáliách vývinu zubov, pier, podnebia, nosa, uší a očí. V rámci etiogenézy kraniofaciálnych a ostatných typických deficitov sa vo všeobecnosti uvádzajú molekulárne, biochemické, bunkové a embryonálne mechanizmy.

Abstract

The article describes the impact of prenatal alcohol exposure (PAE) in the context of the development of craniofacial and other typical deficits in children with foetal alcohol syndrome – FAS. FAS is the most serious diagnosis of foetal alcohol spectrum disorders – FASD. FASD is a non-diagnostic umbrella term for possible consequences of PAE. It is a set of anatomical malformations and neurodevelopmental abnormalities created during intrauterine development of an individual due to alcohol consumption by the mother during pregnancy. There are several diagnostic manuals worldwide for the diagnosis of FASD, including FAS. The 4-Digit Code according to Astley (2004) is currently used in Slovakia. The given manual has a very well-researched section on the diagnosis of craniofacial deficits. In FAS, the typical signs on the face are what are called the sentinel facial features. These include a short palpebral fissure, a narrow upper lip, and a smooth crease between the nose and the upper lip. From the point of view of Speech Therapy, it is also important to know about anomalies in the development of the teeth, lips, palate, nose, ears and eyes. As part of the aetiology of craniofacial and other typical deficits, molecular, biochemical, cellular and embryonic mechanisms are generally mentioned.

¹ Mgr. Barbora Vodičková, PhD., Mgr. Petra Mitašíková, PhD., Univerzita Komenského v Bratislave, Katedra liečebnej pedagogiky, Račianska 59, 813 34 Bratislava, Slovenská republika.
E-mail: vodickova@fedu.uniba.sk.

Kľúčové slová

fetálny alkoholový syndróm, poruchy fetálneho alkoholového spektra, prenatálna expozícia alkoholu, kraniofaciálne deficity

Keywords

Foetal Alcohol Syndrome, Foetal Alcohol Spectrum Disorders, Prenatal Alcohol Exposure, craniofacial deficits

Úvod do problematiky

Fetálny alkoholový syndróm (FAS – Fetal Alcohol Syndrome Q86) je najzávažnejšou diagnózou porúch fetálneho alkoholového spektra (FASD – Fetal Alcohol Spectrum Disorders) a symptomatická FASD je vymedzená ako kontinuum bio-psycho-sociálnych dopadov spojených s prenatálnou expozíciou alkoholu (PAE – Prenatal Alcohol Exposure) (Astley, 2004; Millians, 2015). Fetálny alkoholový syndróm bol prvýkrát definovaný v roku 1973 ako stav charakterizovaný 1) pre- a postnatálnymi rastovými deficitmi, 2) abnormalitami tváre a 3) defektmi centrálného nervového systému (O'Neil, 2010). Podľa Jonesa a Smitha (1973a) bol alkohol ako teratogén v tehotenstve prvýkrát popísaný v roku 1973 a tiež prvýkrát použitý diagnostický termín FAS.

FASD (Fetal Alcohol Spectrum Disorders) je nediagnostický súhrnný termín pre možné následky PAE (Bhatara, Loudenberg, Ellis, 2006). Jedná sa o súbor anatomických malformácií a neurovývinových abnormalít vzniknutých počas vnútromaternicového vývinu jednotlivca konzumáciou alkoholu (etanolu) matkou počas tehotenstva (Petrelli, 2019). Prenatálna expozícia alkoholu (PAE) môže významne ohroziť funkciu centrálného nervového systému dieťaťa, čo vedie k širokému spektru problémov s vývinom, učením a správaním (Olson et al., 2007, Brown et al., 2019). Stupeň poškodenia mozgu u jednotlivcov s prenatálnym vystavením alkoholu sa môže variovať od mikrocelulárnych a neurochemických aberácií až po hrubé štrukturálne anomálie. Podobne kognitívno-behaviorálna dysfunkcia sa mení v celom kontinuu od mierneho vývinového oneskorenia alebo porúch učenia až po celkové vývinové oneskorenie (Astley et al., 2009). Lange et al. (2019) sa snažili popísať typický neurovývinový profil pre FASD. Autori zistili, že neurobehaviorálne problémy sú pri FASD prítomné, ale nie sú špecifické – resp. špecificky vymedzujúce toto spektrum. Naznačuje to, že špecifický neurovývinový profil, ktorý môže odlíšiť deti s FASD od detí s inými

neurovývinovými poruchami, nemusí existovať. Možné deficity v jednotlivých neuropsychologických doménach sa mierou závažnosti a výskytom u jednotlivcov v rámci spektra FASD môžu líšiť.

Prevalencia porúch fetálneho alkoholového spektra

Čo sa týka prevalence FASD, vyskytuje sa približne u 10 na 1 000 živonarodených detí alebo približne u 40 000 detí ročne. Odhaduje sa, že FAS sa vyskytuje u 0,5–2 z 1 000 živonarodených detí. Výskyt FASD v súčasnosti prevyšuje výskyt Downovho syndrómu a autizmu (SAMHSA). Petrelli et al. (2019) tvrdia, že FASD je najčastejšia neurovývinová porucha u ľudí vôbec. Celosvetová prevalencia FASD je odhadovaná na 7,7 na 1 000 obyvateľov. Európsky región má najvyššiu celkovú prevalenciu 19,8 na 1 000 obyvateľov. Východné Stredomorie má najnižšiu prevalenciu 0,1 na 1 000 obyvateľov. Zo 187 štátov sveta je na prvom mieste zdokumentovaného výskytu FASD Južná Afrika (111, 1 na 1 000), nasleduje Chorvátsko (53,3 na 1 000) a Írsko 47,5 na 1 000 (Lange et al., 2017). V USA je prevalencia reportovaná 2–5 %, v Taliansku 2–6 % a najvyšší výskyt sa uvádza v Južnej Afrike 14–21 % (Domeij, 2018). Popova et al. (2019) zistili, že prevalencia FAS a FASD v špeciálnych subpopuláciách bola 10 až 40krát vyššia v porovnaní s celosvetovou prevalenciou FASD vo všeobecnej populácii. Autori zistili vyššiu mieru prevalence FASD v týchto piatich špeciálnych subpopuláciách: deti v náhradnej starostlivosti, jednotlivci v nápravných zariadeniach, v špeciálnom vzdelávaní, v špecializovaných klinických zariadeniach a v domorodých populáciách. Výsledky štúdie poukazujú na fakt, že 1 z 13 žien, ktoré konzumovali alkohol počas tehotenstva, porodili dieťa s FASD. Toto zistenie rezultuje do skupiny 630 000 detí narodených s FASD celosvetovo každý rok (Lange et al., 2017). FASD môže postihnúť 3–5 % detí v školskom veku zaradených v hlavnom prúde, pričom veľa z nich zostáva nediagnostikovaných (May et al., 2014). May et al. (2021) uvádzajú nasledovné distálne rizikové premenné u matiek pre vznik FASD u dieťaťa: nižšia výška, hmotnosť a index telesnej hmotnosti; vyššia gravidita; nižšie vzdelanie a príjem domácnosti a neskoršie rozpoznanie tehotenstva. Podľa NCZI na Slovensku v rokoch 2011 až 2018 bolo

štatisticky zaznamenaných 0,5 % rodičiek, ktoré počas tehotenstva užívali alkohol (NCZI, 2020a). Napr. v roku 2018 sa na SK po prepočítaní na 1 000 pôrodov eviduje 3,5 prípadov takýchto rodičiek z celkového počtu pôrodov 57 059. Z hľadiska veku rodičky bolo najviac takýchto pôrodov v mladších vekových skupinách. U rodičiek vo veku 15–24 rokov bolo zaevidovaných 4,1 prípadov na 1 000 pôrodov. Vo vyšších vekových kategóriách 25–44 išlo v priemere o 3,3 prípadu na 1 000 pôrodov (NCZI, 2020b).

Diferenciálna diagnostika v rámci spektra FASD

V rámci FASD sa nachádzajú diagnózy rôznej závažnosti a intenzity vzhľadom na fyzické abnormality tváre, deficity rastu a neurobehaviorálne následky. V niektorých prípadoch môže ísť aj o závažné poškodenie niektorých vnútorných orgánových systémov. Okrem najzávažnejšej diagnózy v rámci FASD, ktorou je FAS, je možné diagnostikovať aj ďalšie diagnózy: Parciálny fetálny alkoholový syndróm pFAS – (Partial Fetal Alcohol Syndrom), Neurovývinovú poruchu spojenú s alkoholom – ARND (Alcohol-Related Neurodevelopmental Disorder) a Vrodené chyby spojené s alkoholom – ARBD (Alcohol-Related Birth Defects) (Center for Substance Abuse Prevention, 2014; Mitašíková, Vodičková, 2022a). V rámci DSM-5 bol zaradený nový termín s názvom Neurobehaviorálna porucha spojená s PAE – ND-PAE (Neurobehavioral Disorder associated with Prenatal Alcohol Exposure). Ide o novo navrhovanú diagnózu s poznámkou, že si vyžaduje ďalšie štúdium (Mattson et al., 2019). Z diferenciálnodiagnostického hľadiska je FAS najzávažnejšou formou poruchy na spektre FASD, ktorá vykazuje charakteristické kraniofaciálne malformácie, mikrocefáliu, prenatálne a postnatálne obmedzenie rastu a neurovývinové abnormality centrálného nervového systému. Diagnóza pFAS má čiastočný súbor charakteristických črt tváre FAS. ARND zahŕňa dôkazy neurovývinových malformácií a/alebo komplexný vzorec behaviorálnych alebo kognitívnych abnormalít. ARBD zahŕňa jednu alebo viac vrodených anomálií, ako sú: kraniofaciálne, srdcové, kostrové a očné malformácie (Petrelli et al., 2019). Lim et al. (2022) zdorazňujú, že skrining uľahčuje včasnú identifikáciu FASD. Autori vo svojej štúdiu zistili, že skriningové nástroje FAS preukázali vysokú presnosť pri

identifikácii jednotlivcov s rizikom FAS, zatiaľ čo nástroje na skrining FASD preukázali obmedzenú presnosť pri identifikácii jednotlivcov.

Brown et al. (2019) uvádzajú prehľad a charakteristiky diagnostických manuálov pre FASD nasledovne:

4-Digit Diagnostic Code (podľa Astley, 2004) – štvormiestny diagnostický kód (4-Digit Diagnostic Code), nazývaný aj „Washingtonské kritériá“, čo je nástroj, ktorý sa používa na klinikách v USA, v Kanade (poznámka: aj na Slovensku).

Canadian Guidelines for Diagnosis – kanadský štandard pre diagnostiku, v ktorom je zosúladená terminológia Institute of Medicine (IOM) s 4-Digit Code v prístupe k opisu, hodnoteniu a meraniu znakov, svedčiacich o FASD. V usmerneniach sa odporúča preskúmanie multidisciplinárnym tímom, neurologicko-behaviorálne posúdenie, analýza a dokumentácia alkoholovej anamnézy matky a diferenciálna diagnóza.

Diagnostický a štatistický manuál duševných porúch – 5. vydanie (DSM-5) – uvádza nový termín Neurologická vývinová porucha spojená s prenatálnou expozíciou alkoholu (ND-PAE), ktorá opisuje škálu neurologických porúch, spojených s PAE. ND-PAE možno diagnostikovať bez ohľadu na prítomnosť alebo neprítomnosť fyzických účinkov PAE. Vyžaduje sa potvrdenie konzumácie alkoholu matkou. Navrhované kritériá pre ND-PAE nezahŕňajú kritériá na rozpoznanie deformácií tváre, charakteristických pre ťažšie prípady, ani nerozoznávajú podtypy FASD. Navrhované kritériá kladú dôraz na psychometrické merania namiesto znakov, ktoré by sa pravdepodobne mohli pripísať rodinnej genetike (napr. obvod hlavy, dysmorfické črty tváre a telesná dĺžka a hmotnosť). Kritériá DSM-5, hoci ešte nie sú overené, sú široko používané a vyžadujú si ďalšie skúmania.

Medzinárodná klasifikácia chorôb – 10. revízia (ICD-10) odporúča v rámci spektra FASD použiť nasledujúce kódy:

- P04.3 Novorodenec (s podozrením na) ovplyvnený užívaním alkoholu matkou (nezahŕňa FAS);
- Q86.0 FAS (dysmorfický) – pre tento špecifický kód nie je ponúkaný žiadny ďalší popis;
- F06.30 Porucha nálady spôsobená známym fyziologickým stavom, bližšie neurčená;
- P00.4 Novorodenec s podozrením, že bude postihnutý poruchami výživy matky;

- P01.9 Novorodenec s podozrením, že bude postihnutý komplikáciou tehotenstva matky, bližšie neurčenej;
- G93.4 Encefalopatia, iná a bližšie neurčená (statická);
- G96.8 Iné bližšie určené poruchy centrálného nervového systému;
- G96.9 Porucha centrálného nervového systému, bližšie neurčená.

Embryogenéza pri FAS v súvislosti s kraniofaciálnymi deficitmi

Prenatálna expozícia alkoholu počas prvého trimestra ovplyvňuje vývin rysov tváre plodu. Najviac postihnutá je orbitálna oblasť (oblasť očí) a stredná časť tváre. Predpokladá sa, že rast mozgu plodu ovplyvňuje aj veľkosť a tvar tváre (Australian guide to the diagnosis of FASD Section C). Petrelli et al. (2019) uvádzajú, že v priebehu rokov bolo skúmaných viacero mechanizmov účinkov PAE. Na vysvetlenie širokého rozsahu vývinových malformácií vyvolaných expozíciou etanolu počas vývinu ľudského plodu poukazujú na rôzne oblasti výskumu v tejto oblasti. Autori popisujú molekulárne, biochemické, bunkové a embryonálne mechanizmy vysvetlenia vzniku malformácií pri FAS. Podľa Smith et al. (2014) to, čo sa teda označuje ako „tvár PAE“, je zložené z viacerých mechanizmov etanolu. Vyvolané zmeny boli zdokumentované u rôznych druhov stavovcov vrátane myši, zebričiek a Xenopus. Sant'Anna a Tosello (2006) tvrdia, že alkohol má priamy toxický účinok na ektodermálne a mezodermálne bunky vyvíjajúceho sa embrya, najmä na bunky určené pre vznik dentofaciálnych štruktúr (teda na bunky lebečného neurálneho hrebeňa). Opisujú sa tiež malformácie lebky a čeluste. Presný mechanizmus teratogénnych účinkov alkoholu zostáva stále neznámy. Daní autori načrtávajú etiologické mechanizmy s dôrazom na vyvíjajúcu sa tvár a zuby. Autori Sulik et al. (1981), Cartwright et al. (1998) uvádzajú na základe štúdií na zvieratách existenciu charakteristických tvárových abnormalít pri FAS, ktoré súvisia s apoptózou – nadmernou programovanou smrťou buniek neurálneho hrebeňa počas vymedzeného veľmi zraniteľného obdobia prenatálneho vývinu (Sulik et al., 1981, Cartwright, et al., 1998). Apoptózu môžu spôsobiť podľa Chaudhuri (2000), National Institute on Alcohol Abuse and Alcoholism (2000) nasledujúce mechanizmy: toxicita voľných radikálov, nedostatok kyseliny retinovej,

zmenená expresia génov a zmenená aktivita rastových faktorov. Petrelli et al. (2019) uvádzajú, že nedostatok kyseliny retinovej zistený na zvieracích modeloch spôsobuje kraniofaciálne malformácie a mikrocefáliu. Stredodobom pochopenia FAS a iných alkoholom vyvolaných vývinových malformácií zostáva ich embryologický pôvod.

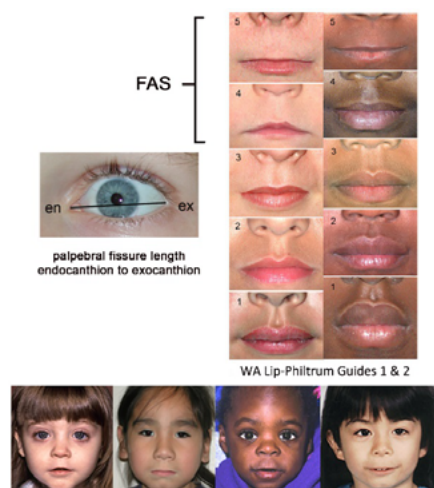
Kraniofaciálne a ostatné deficity typické u jednotlivcov s fetálnym alkoholovým syndrómom – FAS

Fetálny alkoholový syndróm (FAS) je najťažšou diagnózou zo spektra (ICD10, 2021). Astley et al. (2009) zdôrazňujú, že FAS je syndróm trvalého vrodeného defektu. Diagnostický manuál *The 4-Digit Code* podľa Astley (2004) má veľmi dobre prepracovanú časť diagnostiky kraniofaciálnych deficitov. Olson et al. (2007) uvádzajú, že celoštátna sieť kliník v USA FAS DPN fungujúca od roku 1993 daný *The 4-Digit Code* podľa Astley (2004) používa a v rámci neho zdôrazňuje interdisciplinárny tímový diagnostický prístup.

FAS je diagnosticky vymedzený nasledovnými kritériami:

1. Typické znaky na tvári, ktoré sa nazývajú sentinelové črty tváre – bežne sa vyskytujúce naprieč vekom, pohlavím a etnickými skupinami (Australian guide to the diagnosis of FASD Section C). Smith et al. (2014) používajú termín „tvár PAE“, teda zmeny tváre vyplývajúce z PAE, a taktiež tvrdia, že ich výskyt možno pozorovať naprieč rôznemu rasovému a etnickému pôvodu.

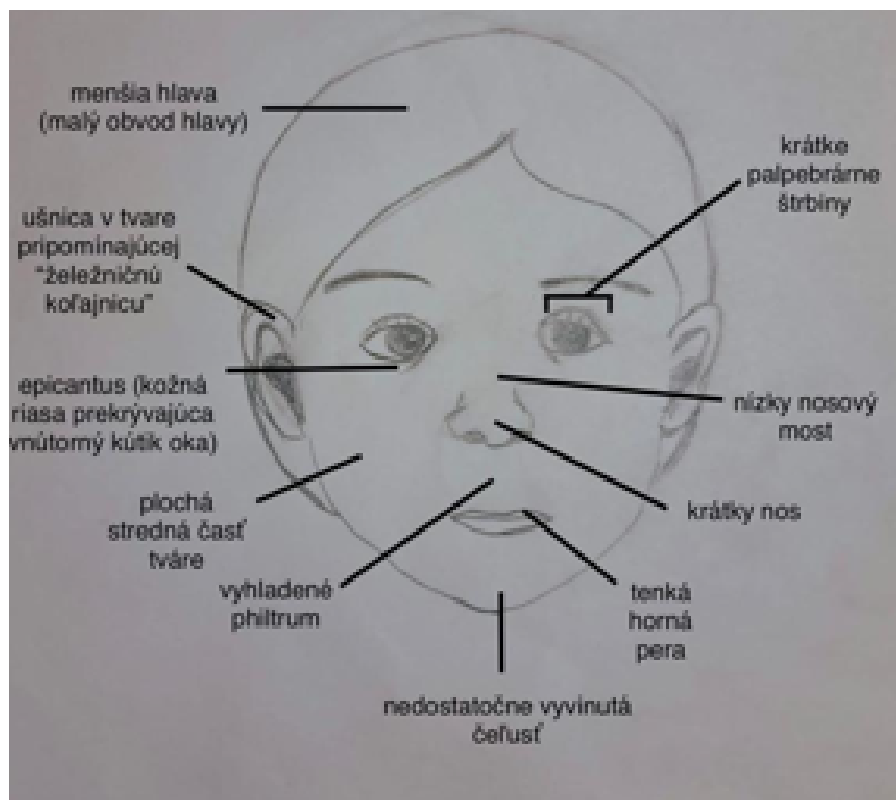
Patria sem: 1a) krátke palpebrálne fisúry (tzn., že viečkové štrbiny sú pri meraní od vonkajšieho kútika oka po vnútorný kútik oka na dĺžku kratšie), 1b) úzky vermillion (tzn. úzka horná pera); 1c) hladký philtrum (t.j. vyhladená priehlbina/ryha – časť pod nosom, nad hornou perou); (podľa *The 4-Digit Code*, Astley, 2004) (viď obr. č 1). Pri pFAS v rámci diferenciálnej diagnostiky postačuje prítomnosť iba dvoch z troch charakteristických črt tváre (Hoyme et al. 2016).



Obrázok 1: FAS fenotyp tváre podľa The 4-Digit Code © Susan Astley

FAS fenotyp tváre 4. stupňa určený pomocou 4-ciferného diagnostického kódu vyžaduje prítomnosť všetkých troch nasledujúcich anomálií: (i) dĺžka palpebrálnej štrbiny 2 alebo viac SD pod normou; (ii) hladké filtrum (Rad 4 alebo 5 na Lip-Philtrum Guide), (iii) tenká horná pera (Rad 4 alebo 5 na Lip-Philtrum Guide) (Astley, 2004; Astley et al. 2009).

Okrem troch základných sentinelových črt tváre pri FAS autori uvádzajú aj hypopláziu strednej časti tváre a/alebo nesprávne postavenie zubov (Jones et al., 1973b, Streissguth et al., 1991). Tieto špecifické anomálie boli identifikované u 80 % pacientov s FAS (Streissguth et al., 1991). Podľa Naidoo et al. (2005) užívanie alkoholu počas tehotenstva môže byť príčinou aj izolovaného rázštetu pery s/alebo bez rázštetu podnebia. Church et al. (1997) uvádzajú ešte rôzne deformácie nosa (napr. plochý nosový most), uší (napr. úzke ušné kanáliky) a očí (napr. epikantus, padnuté viečko, strabizmus) (viď obr. č. 2).



Obrázok 2: Kraniofaciálne znaky pri FAS. Zdroj: vlastné spracovanie na základe bibliografických zdrojov použitých v texte

2. spomalenie rastu (prenatálne a/alebo postnatálne); (podľa The 4-Digit Code, Astley, 2004) a Olson et al. (2007) uvádzajú nižšiu výšku a hmotnosť vo vzťahu k populácii.

3. poruchy centrálneho nervového systému, ktoré sú demonštrované **funkčnými poruchami** v oblasti intelektu (Astley, 2004; Astley et al. 2009). Vaurio, Riley a Mattson (2008) tvrdia, že v prípade FAS sa skóre IQ pohybuje od 20 do 120, pričom priemerné skóre IQ je 68 až 72. FAS sa prejavuje aj/alebo **štrukturálnymi abnormalitami CNS**, mikrocefáliou, vývinovými odchýlkami a komplexnými behaviorálnymi problémami. Deti s FAS vykazujú charakteristiky ako hyperaktivita, agresivita, zhoršené usudzovanie ako aj rečové a jazykové ťažkosti. Church a Abel (1998) uvádzajú pri FAS aj časté poruchy sluchu a vestibulárneho aparátu. Poruchy sluchu bývajú spojené s opakujúcimi sa epizódami sekrečného zápalu stredného ucha. Keďže vývin jazyka u dieťaťa závisí od neporušeného sluchového aparátu, deti s FAS často vykazujú jazykové poruchy (Church, Abel, 1998). Streissguth et al. (1985) opisujú napríklad slabú recepciu a expresívne jazykové schopnosti, nezreteľnú a monotónnu reč, problémy s artikuláciou a plynulosťou reči. Podľa Naidoo et al. (2005) k poruchám reči pri FAS prispievajú centrálna a periférna porucha sluchu,

dentofaciálne defekty a mentálne postihnutie. Podľa Center for Disease Control and Prevention (CDC; 2021) majú deti s FAS súčasne problémy s učením, pamäťou, rozsahom pozornosti, komunikáciou, zrakom alebo sluchom, prípadne môže ísť o kombináciu týchto problémov. Ťažkosti a ich dôsledky sa prejavujú najmä v školskej a sociálnej oblasti.

4. štvrté kritérium v rámci diagnostiky FAS podľa The 4-Digit Code (Astley, 2004), ktorým je **spoľahlivý dôkaz o potvrdenej prenatálnej expozícii alkoholu**. Ak sú všetky predchádzajúce kritériá pri diagnostike splnené, FAS nevyžaduje dokumentáciu prenatálnej expozície alkoholu (Vorgias, Bernstein, 2021; Stade et al., 2006; Rasmussen et al., 2008). Astley Hemingway (2020) uvádza, že kritériá tváre s vysokou špecifickosťou a s pozitívnou prediktívnou hodnotou na prenatálnu expozíciu alkoholu sú potrebné na diagnostiku fetálneho alkoholového syndrómu, keď dokumentácia PAE nie je k dispozícii.

Iné klinické manifestácie pri FAS môžu zahŕňať anomálie srdca, urogenitálne defekty, abnormality skeletu a vizuálne problémy (Stade et al., 2006). Jednotlivci s FAS, u ktorých sa objavujú aj tieto dodatočné zdravotné komplikácie, sú v terapii a v edukácii považovaní za pacientov/klientov s viacnásobným postihnutím. K tomu sa môže ešte pridať kumulatívny

efekt dôsledkov traumatizácie a opakovanej retraumatizácie týchto detí v súvislosti s ich často ťažkými okolnosťami (napr. opakované umiestňovanie do náhradnej starostlivosti, nepriaznivé rané zážitky spojené s pôvodnou biologickou rodinou, opakované zlyhávania v školskom a širšom sociálnom prostredí (Mitašíková, Vodičková, 2022b).

Tieto štyri hore opísané kritériá sú diagnosticky zhodnocované v rámci tzv. The 4-Digit Code pomocou Likertových stupníc od 1 po 4, pričom napr. kód 3444 spĺňa diagnostické kritériá pre FAS. Diagnózu FAS pri potvrdení PAE spĺňa 12 typov tohto kódu: 2433, 2434, 2443, 2444, 3433, 3434, 3443, 3444, 4433, 4434, 4443, 4444. Diagnózu FAS, pri ktorej je PAE neznáma, spĺňa 6 kódov: 2432, 2442, 3432, 3442, 4432, 4442 (Astley, 2004, Astley, 2009) (viď ob. č. 3-mriežka).

FASD 4-Digit Code					
	3	4	4	4	
significant		X	X	X	high risk
moderate	X				some risk
mild					unknown
none					no risk
Growth Deficiency	Face Features	CNS Damage	Alcohol	Prenatal Alcohol	

Obrázok č. 3: Mriežka 4-miestneho diagnostického kódu FASD © Susan Astley

FASD je definovaná deficitom rastu, špecifickými črtami tváre FAS, dôkazom poškodenia CNS a prenatálnej expozície alkoholu. 4-ciferný kód zoraďuje každú z týchto oblastí na 4-bodových, prípadom definovaných Likertových stupniciach. 4-ciferný kód (3444) vložený do mriežky je 1 z 12 kódov, ktoré spĺňajú diagnostické kritériá pre FAS pri potvrdení PAE (Astley, 2004).

Prevenia porúch fetálneho alkoholového spektra

Závažnosť a typ účinkov alkoholu na plod ovplyvňuje mnoho faktorov: frekvencia, množstvo a načasovanie konzumovaného alkoholu matkou, znížená schopnosť ženy metabolizovať alkohol, celkový zdravotný stav matky a jej výživa, užívanie liekov a drog, vek matky a dokonca aj genetika plodu (National Institute on Alcohol Abuse and Alcoholism, 2000; Healthy Child Manitoba, 2010). Vorgias a Bernstein (2021) uvádzajú rizikové faktory pre vznik FASD: žena staršia ako 30 rokov s dlhodobým pitím alkoholu, zlá výživa matky, pôrod už jedného dieťaťa s FASD a genetická náchylnosť u ženy k pomalému metabolizmu alkoholu. Prenatálna expozícia alkoholu je pritom kompletne preventabilnou príčinou FASD (Astley, 2004). Nie je známa žiadna bezpečná úroveň konzumácie alkoholu počas tehotenstva. Preto existuje potreba rozsiahlej osvety o FAS, resp. FASD pre širokú verejnosť (Chaudhuri, 2000). Aj keď v rámci ľudského výskumu nebolo možné vymedziť množstvo alkoholu počas tehotenstva ani kritické prenatálne obdobie expozície plodu alkoholu spôsobujúceho štrukturálnu a/alebo funkčnú teratogéniu, výskumy na zvieratách preukázali, že všetky štádiá prenatálneho vývinu jednotlivca sú citlivé na teratogénne účinky alkoholu (Wilson a Cudd, 2011). Výskumy na zvieratách tiež

ukazujú, že aj malé množstvo alkoholu počas tehotenstva môže viesť u dieťaťa k dysfunkcii mozgu a k následným behaviorálnym abnormalitám (Lange et al., 2017).

Záver

Aj napriek tomu, že FASD sa dá kompletne predísť, je prevalencia týchto detí v populácii celosvetovo vysoká. Doposiaľ nebolo možné v rámci ľudského výskumu vymedziť množstvo bezpečnej dávky alkoholu prijatej počas tehotenstva. Z uvedeného vyplýva, že každá dávka vypitého alkoholu v tehotenstve je riziková. Aj malé množstvo alkoholu počas tehotenstva môže viesť k dysfunkcii mozgu a následným behaviorálnym abnormalitám. Najťažšia diagnóza zo spektra FASD – fetálny alkoholový syndróm (FAS) je trvalým defektom, ktorý je charakteristický zjavnými deficitmi v oblasti tváre, rastu a porúch CNS. U detí s FAS sú dané ukazovatele najzreteľnejšie identifikovateľné v rámci spektra FASD a vykazujú aj najzávažnejšie dôsledky v oblasti bio-psycho-sociálnej funkčnosti. Pretože diagnóza uľahčuje prístup pacienta k podporným službám, existuje veľký záujem o pochopenie mechanizmov, ktoré sú základom týchto kraniofaciálnych deficitov, a tým aj ich presného klinického kontextu (Smith et al., 2014).

Olson et al. (2007) v kontexte identifikácie FAS odporúčajú hľadanie charakteristických črt tváre a skríning v rámci vysoko rizikových populácií, ako sú napr. deti v pestúnskej starostlivosti. Diagnosticko-terapeutický intervenčný proces pri FAS je otázkou multidisciplinárnej spolupráce vrátane špecialistov z oblasti logopédie. Podľa Blanck Lubarsch et al. (2019) majú deti s fetálnym alkoholovým syndrómom vyššiu potrebu včasnej podpory vývinu, ako je logopedická starostlivosť, ergoterapia a fyzioterapia.

Podľa Sant'Anna a Tosello (2006) možno povedať, že FAS je tragédia, ktorej sa dá

predišť. Je preto potrebné vyvinúť rozsiahle úsilie v sociálnej, výskumnej, zdravotnej a legislatívnej oblasti, aby matky alkoholicky zmenili svoj životný štýl, a tak zamedziť, aby nechránené dieťa trpelo a nieslo následky PAE počas celého života bez vlastného zavinenia.

Literatúra

- ASTLEY HEMINGWAY, S. J., 2020. High facial specificity and positive predictive value are required to diagnose fetal alcohol syndrome when prenatal alcohol exposure is unknown. *Advances Pediatric Research*. 7(44), s. 1-11. DOI: 10.35248/2385-4529.20.7.44.
- ASTLEY, S. J., 2004. *Diagnostic Guide for Fetal Alcohol Spectrum Disorders: The 4-Digit Diagnostic Code*. Third Edition. Seattle, Washington: Center on Human Development and Disability, School of Public Health and Community Medicine, University of Washington. [cit 2021-06-15] Dostupné na: <https://digital.lib.washington.edu/researchworks/handle/1773/46588>
- ASTLEY, S. J., AYLWARD, E. H., OLSON, H. C., KERNS, K., BROOKS, A., COGGINS, T. E., DAVIES, J., DORN, S., GENDLER, B., JIRIKOWIC, T., KRAEGEL, P., MARAVILLA, K., RICHARDS, T., 2009. Magnetic resonance imaging outcomes from a comprehensive magnetic resonance study of children with fetal alcohol spectrum disorders. *Alcoholism, clinical and experimental research*. 33(10), s. 1671-1689. DOI: 10.1111/j.1530-0277.2009.01004.x.
- Australian guide to the diagnosis of FASD Section C: Assessing sentinel facial features and Appendices C & D*, s. 31-34, 74-78. [cit 2021-04-15] Dostupné na: <https://www.fasdhub.org.au/siteassets/pdfs/section-c-assessing-sentinel-facial-features--appendices-c-and-d.pdf>
- BHATARA, V., LOUDENBERG, R., ELLIS, R., 2006. Association of attention deficit hyperactivity disorder and gestational alcohol exposure: An exploratory study. *Journal of attention disorders*. 9(3), s. 515-522. DOI: 0.1177/1087054705283880.
- BLANCK-LUBARSCH, M., DIRKSEN, D., FELDMANN, R., SAUERLAND, C., HOHOFF, A., 2019. Tooth Malformations, DMFT Index, Speech Impairment and Oral Habits in Patients with Fetal Alcohol Syndrome. *International journal of environmental research and public health*. 16(22), 4401. DOI: 10.3390/ijerph16224401.
- BROWN, J. M., BLAND, R., JONSSON, E., GREENSHAW, A. J., 2019. The standardization of diagnostic criteria for fetal alcohol spectrum disorder (FASD): Implications for research, clinical practice and population health. *Canadian journal of psychiatry*. 64(3), s. 169-176. DOI: 10.1177/0706743718777398.
- CARTWRIGHT, M. M., TESSMER, L. L., SMITH, S. M., 1998. Ethanol-induced neural crest apoptosis is coincident with their endogenous death, but is mechanistically distinct. *Alcoholism, clinical and experimental research*. 22(1), s. 142-149. Dostupné na: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/9514299/>
- CENTER FOR SUBSTANCE ABUSE PREVENTION, 2014. *Addressing Fetal Alcohol Spectrum Disorders (FASD). Treatment Improvement Protocol (TIP) Series 58*. Dostupné na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK344239/>
- Centers for disease control and prevention, cdc*. 2021. Basics about FASDs. [online] [cit 2021-3-15]. Dostupné na: <https://www.cdc.gov/ncbddd/fasd/facts.html>
- DOMEIJ, H., FAHLSTRÖM, G., BERTILSSON, G., HULTCRANTZ, M., MUNTHE-KAAS, H., NEHLIN GORDH, CH., HELGESSON, G., 2018. Experiences of living with fetal alcohol spectrum disorders: A systematic review and synthesis of qualitative data. *Developmental Medicine and Child Neurology* vol. 60(8), s. 741-752. DOI: 10.1111/dmcn.13696.
- HEALTHY CHILD MANITOBA, 2010. What Early Child Educators Need to Know about FASD. Manitoba: Healthy Child Manitoba, 58 s.
- HOYME, H. E., KALBERG, W. O., ELLIOTT, A. J., et al., 2016. Updated Clinical Guidelines for Diagnosing Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Pediatrics*. 138(2), e20154256. DOI: 10.1542/peds.2015-4256.
- CHAUDHURI J. D., 2000. Alcohol and the developing fetus--a review. *Medical science monitor : international medical journal of experimental and clinical research*. 6(5), s. 1031-1041. Dostupné na: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11208451/>
- CHURCH, M. W., ABEL, E. L., 1998. Fetal alcohol syndrome. Hearing, speech, language, and vestibular disorders. *Obstetrics and gynecology clinics of North America*. 25(1), s. 85-97. DOI: 10.1016/s0889-8545(05)70359-4.
- CHURCH, M. W., ELDIS, F., BLAKLEY, B. W., BAWLE, E. V., 1997. Hearing, language, speech, vestibular, and dentofacial disorders in fetal alcohol syndrome. *Alcoholism, clinical and experimental research*. 21(2), s. 227-237. Dostupné na: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/9113257/>
- ICD10., 2021. ICD-10-CM Code Q86.0. [online] [cit 2021-03-07]. Dostupné na: <https://icdlist.com/icd-10/Q86.0>
- JONES, K. L., SMITH, D. W., 1973a. Recognition of the fetal alcohol syndrome in early infancy. *Lancet*. 302(7836), s. 999-1001. DOI: 10.1016/s0140-6736(73)91092-1.
- JONES, K. L., SMITH, D. W., ULLELAND, C. N., STREISSGUTH, P., 1973b. Pattern of malformation in offspring of chronic alcoholic mothers. *Lancet (London, England)*. 1(7815), s. 1267-1271. DOI: 10.1016/s0140-6736(73)91291-9.

- LANGE, S., PROBST, C., GMEL, G., REHM, J., BURD, L., POPOVA, S., 2017. Global Prevalence of Fetal Alcohol Spectrum Disorder Among Children and Youth: A Systematic Review and Meta-analysis. *JAMA pediatrics*. **171**(10), s. 948-956. DOI: 10.1001/jamapediatrics.2017.1919.
- LIM, Y. H., WATKINS, R. E., JONES, H., KIPPIN, N. R., FINLAY-JONES, A., 2022. Fetal alcohol spectrum disorders screening tools: A systematic review. *Research in developmental disabilities*, **122**, 104168. DOI: 10.1016/j.ridd.2021.104168.
- MATTSON, S. N., BERNES, G. A., DOYLE, L. R., 2019. Fetal alcohol spectrum disorders: A review of the neurobehavioral deficits associated with prenatal alcohol exposure. *Alcoholism, clinical and experimental research*. **43**(6), s. 1046-1062. DOI: 10.1111/acer.14040.
- MAY, P. A., MARAIS, A. S., DE VRIES, M. M., BUCKLEY, D., KALBERG, W. O., HASKEN, J. M., STEGALL, J. M., HEDRICK, D. M., ROBINSON, L. K., MANNING, M. A., TABACHNICK, B. G., SEEDAT, S., PARRY, C. D. H., HOYME, H. E., 2021. The prevalence, child characteristics, and maternal risk factors for the continuum of fetal alcohol spectrum disorders: A sixth population-based study in the same South African community. *Drug and alcohol dependence*, 218, 108408. DOI: 10.1016/j.drugalcdep.2020.108408.
- MAY, P. A., BAETE, A., RUSSO, J., ELLIOTT, A. J., BLANKENSHIP, J., KALBERG, W. O., BUCKLEY, D., BROOKS, M., HASKEN, J., ABDUL-RAHMAN, O., ADAM, M. P., ROBINSON, L. K., MANNING, M., & HOYME, H. E., 2014. Prevalence and characteristics of fetal alcohol spectrum disorders. *Pediatrics*, 134(5), s. 855-866. DOI: 10.1542/peds.2013-3319.
- MILLIANS, M. N., 2015. Educational Needs and Care of Children with FASD. *Curr Dev Disord Rep*. **2**(2015), s. 210-218. DOI: 10.1007/s40474-015-0055-5.
- MITAŠÍKOVÁ, P., VODIČKOVÁ, B., 2022a. Neuropsychologické špecifiká v kontexte porúch fetálneho alkoholového spektra (FASD). *Logopaedica*. **24**(1), s. 3-8. ISSN 2453-8450.
- MITAŠÍKOVÁ, P., VODIČKOVÁ, B., 2022b. Quality of Life of Children with Fetal Alcohol Spectrum Disorders (FASD) and their Parents/Caregivers in the Context of Developmental Support and Inclusion in Slovakia. *International E-Journal of Advances in Social Sciences*. **8**(22), s. 17-29. DOI: 10.18769/ijasos.1070749.
- NAIDOO, S., CHIKTE, U., LAUBSCHER, R., LOMBARD, C. 2005. Fetal alcohol syndrome: anthropometric and oral health status. *The journal of contemporary dental practice*. **6**(4), s. 101-115. Dostupné na: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16299612/>
- Národné centrum zdravotníckych informácií (NCZI). 2020a. Poškodenie zdravia konzumáciou alkoholu. [cit 2021-4-15]. Dostupné na: http://www.nczisk.sk/Statisticke_vystupy/Tematicke_statisticke_vystupy/Poskodenie_zdravia_konzumaciou_alkoholu/Pages/default.aspx
- Národné centrum zdravotníckych informácií (NCZI). 2020b. Poškodenie zdravia konzumáciou alkoholu v Slovenskej republike 2019. [cit 2021-4-2]. Dostupné na: http://data.nczisk.sk/statisticke_vystupy/Poskodenie_zdravia_konzumaciou_alkoholu/Poskodenia_zdravia_konzumaciou_alkoholu_v_SR_2019_Sprava_k_publikovanim_vystupom.pdf
- National Institute on Alcohol Abuse and Alcoholism. Tenth Special Report to the U.S. Congress on Alcohol and Health: Highlights from Current Research. NIH Publication No. 00-1583. Bethesda, MD: Department of Health and Human Services; 2000.
- OLSON, H. C., JIRIKOWIC, T., KARTIN, D., ASTLEY, S., 2007. Responding to the Challenge of Early Intervention for Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *Infants & Young Children*. **20**(2), s. 172-189. Dostupné na: <https://depts.washington.edu/fasdpn/pdfs/olson2007.pdf>
- O'NEIL, E., 2010. Abnormality tváre fetálneho alkoholového syndrómu (FAS). Encyklopédia projektu embryí (2010-09-28). [cit 2021-093-15]. ISSN: 1940-5030. Dostupné na: <http://embryo.asu.edu/handle/10776/2076>
- PETRELLI, B., BENDELAC, L., HICKS, G. G., FAINSOD, A., 2019. Insights into retinoic acid deficiency and the induction of craniofacial malformations and microcephaly in fetal alcohol spectrum disorder. *Genesis-The Journal of Genetics and Development*. **57**(1). DOI: 10.1002/dvg.23278.
- POPOVA, S., LANGE, S., SHIELD, K., BURD, L., REHM, J., 2019. Prevalence of fetal alcohol spectrum disorder among special subpopulations: a systematic review and meta-analysis. *Addiction (Abingdon, England)*. **114**(7), s. 1150-1172. DOI: 10.1111/add.14598.
- RASMUSSEN, C., ANDREW, G., ZWAIGENBAUM, L., TOUGH, S., 2008. Neurobehavioural outcomes of children with fetal alcohol spectrum disorders: A Canadian perspective. *Paediatrics & child health*. **13**(3), s. 185-191. Dostupné na: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19252695/>
- SAMHSA. United States Department of Health and Human Services Substance Abuse and Mental Health Services Administration Center for Substance Abuse Prevention. The Language of Fetal Alcohol Spectrum Disorders. [cit 2021-03-15]. Dostupné na: <http://fascenter.samhsa.gov/documents/WYNKLanguageFASD2.pdf>
- SANT'ANNA, L. B., TOSELLO, D. O., 2006. Fetal alcohol syndrome and developing craniofacial and dental structures-a review. *Orthodontics & craniofacial research*. **9**(4), s. 172-185. DOI: 10.1111/j.1601-6343.2006.00377.x.
- SMITH, S. M., GARIC, A., FLENTKE, G. R., BERRES, M. E., 2014. Neural crest development in fetal alcohol syndrome. *Birth defects research. Part C, Embryo today : reviews*. **102**(3), s. 210-220. DOI: 10.1002/bdrc.21078.
- STADE, B. C., STEVENS, B., UNGAR, W.J. et al., 2006. Health-related quality of life of Canadian children and youth prenatally exposed to alcohol. *Health Qual Life Outcomes*. **4**(81). DOI: 10.1186/1477-7525-4-81.

- STREISSGUTH, A. P., AASE, J. M., CLARREN, S. K., RANDELS, S. P., LADUE, R. A., SMITH, D. F., 1991. Fetal alcohol syndrome in adolescents and adults. *JAMA*. **265**(15), s. 1961-1967. Dostupné na: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/2008025/>
- STREISSGUTH, A. P., CLARREN, S. K., JONES, K. L., 1985. Natural history of the fetal alcohol syndrome: a 10-year follow-up of eleven patients. *Lancet (London, England)*. **2**(8446), s. 85-91. DOI: 10.1016/s0140-6736(85)90189-8.
- SULIK, K. K., JOHNSTON, M. C., WEBB, M. A., 1981. Fetal alcohol syndrome: embryogenesis in a mouse model. *Science (New York, N.Y.)*. **214**(4523), s. 936-938. DOI: 10.1126/science.6795717.
- VAURIO, L., RILEY, E. P., MATTSON, S. N., 2008. Differences in executive functioning in children with heavy prenatal alcohol exposure or attention-deficit hyperactivity disorder. *Journal of the International Neuropsychological Society*. **14**(4), s. 119-129. DOI: 10.1017/S1355617708080144.
- VORGIAS, D., BERNSTEIN, B., 2021. Fetal Alcohol Syndrome. In: StatPearls. [online] [cit. 2023-03-05]. Dostupné na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK448178/>
- WILSON, S. E., CUDD, T. A., 2011. Focus on: The use of animal models for the study of fetal alcohol spectrum disorders. *Alcohol research & health*. **34**(1), s. 92-98. Dostupné na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3625987/>
-

ODKAZY NA ZAJÍMAVÉ ZÁVĚREČNÉ PRÁCE S TEMATIKOU SYNDROMOVÝCH VAD V OROFACIÁLNÍ OBLASTI

ALTNEROVÁ, Barbora, 2017. *Problémy a defekty orofaciální oblasti, jejich náprava a následná logopedická terapie*. [online]. Bakalářská práce. Praha: Univerzita Karlova, Pedagogická fakulta, Katedra speciální pedagogiky. Vedoucí práce Eva Marádová. [cit. 4. 5. 2023]. Dostupné z: <http://hdl.handle.net/20.500.11956/84908>

DOUDOVÁ, Kateřina, 2022. *Logopedická intervence u jedinců se syndromem DiGeorge*. [online]. Diplomová práce. Brno: Masarykova univerzita, Pedagogická fakulta. Vedoucí práce Ilona Bytešníková. [cit. 4. 5. 2023]. Dostupné z: <https://is.muni.cz/th/nap7w/>

FENCLOVÁ, Tereza, 2022. *Logopedická intervence u dítěte po tracheostomii s diagnózou Treacher-Collins syndrom*. [online]. Diplomová práce. Brno: Masarykova univerzita, Pedagogická fakulta. Vedoucí práce Ilona Bytešníková. [cit. 4. 5. 2023]. Dostupné z: <https://is.muni.cz/th/l4ray/>

GEBAUEROVÁ, Gabriela, 2020. *Zkušenosti rodičů s vývojem dětí s Pierre Robinovou sekvencí*. [online]. Diplomová práce. Brno: Masarykova univerzita, Pedagogická fakulta. Vedoucí práce Petr Kopečný. [cit. 4. 5. 2023]. Dostupné z: <https://is.muni.cz/th/dupb6/>

JANÝŠKOVÁ, Kristýna, 2022. *Kvalita života rodiny s dítětem s orofaciálním rozštěpem*. [online]. Diplomová práce. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, Pedagogická fakulta. Vedoucí práce Adéla Hanáková. [cit. 4. 5. 2023]. Dostupné z: <https://theses.cz/id/yzhy7t/>

KUNHARTOVÁ, Monika, 2010. *Syndromy spojené s orofaciálními rozštěpy*. [online]. Diplomová práce. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, Pedagogická fakulta. Vedoucí práce: Kateřina Vitásková. [cit. 4. 5. 2023]. Dostupné z: <https://theses.cz/id/ulr4fc/>

LANGOVÁ, Michaela, 2020. *Raná logopedická intervence rozštěpu rtu a patra*. [online]. Diplomová práce. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, Pedagogická fakulta. Vedoucí práce: Kateřina Vitásková. [cit. 4. 5. 2023]. Dostupné z: <https://theses.cz/id/arybj/>

NOVÁKOVÁ, Nikola, 2021. *Logopedická intervence u jedince s Moebiovým syndromem*. [online]. Diplomová práce. Brno: Masarykova univerzita, Pedagogická fakulta. Vedoucí práce Ilona Bytešníková. [cit. 4. 5. 2023]. Dostupné z: <https://is.muni.cz/th/tx3r7/>

NOVOTNÁ, Kateřina, 2021. *Analýza interdisciplinárního přístupu k dětem s orofaciálními rozštěpy*. [online]. Diplomová práce. Praha: Univerzita Karlova, Pedagogická fakulta, Katedra speciální pedagogiky. Vedoucí práce Zuzana Korandová. [cit. 4. 5. 2023]. Dostupné z: <http://hdl.handle.net/20.500.11956/125801>

VÁLOVÁ, Eva, 2011. *Koncepce edukačních materiálů pro rodiče dětí s orofaciálním rozštěpem*. [online]. Rigorózní práce. Praha: Univerzita Karlova, Pedagogická fakulta, Katedra speciální pedagogiky. [cit. 4. 5. 2023]. Dostupné z: <http://hdl.handle.net/20.500.11956/31997>

NEUROPSYCHOLOGICKÉ HODNOCENÍ VYBRANÝCH KOGNITIVNÍCH FUNKCÍ U PACIENTŮ S DIFÚZNÍMI LOW GRADE GLIOMY, KTERÝ PODSTOUPILI CHIRURGICKOU LÉČBU AWAKE KRANIOTOMIÍ

NEUROPSYCHOLOGICAL EVALUATION OF SELECTED COGNITIVE FUNCTIONS IN PATIENTS WITH DIFFUSE LOW-GRADE GLIOMAS WHO UNDERWENT SURGICAL TREATMENT WITH AWAKE CRANIOTOMY

Kateřina Procházková¹

Milena Košťálová^{2,3} 

Eduard Neuman⁴ 

Marek Sova⁴ 

Václav Vybíhal^{3,4} 

Andrej Mrlian^{3,4} 

Martin Smrčka^{3,4} 



Milena Košťálová



Václav Vybíhal



Andrej Mrlian



Martin Smrčka

Podpořeno z prostředků MZ ČR
– RVO (FNBr, 65269705).

Abstrakt

Článek se zabývá neuropsychologickým hodnocením vybraných kognitivních funkcí u pacientů s difúzními nízkostupňovými gliomy mozku (difúzními low grade gliomy – DLGG), kteří podstoupili chirurgickou léčbu awake kraniotomií (operace při vědomí pacienta). Tento operační přístup vyžaduje odvahu pacienta a spolupráci týmu odborníků, přínosem je možnost monitorování kognitivních funkcí pacienta v průběhu zákroku a tím jeho maximální ochrana. V článku předkládáme výsledky testování vybraných kognitivních funkcí pacientů před operačním zákrokem a srovnání s kontrolním vyšetřením s odstupem času. Zmíněna je také možnost neurorehabilitace kognitivních funkcí, s ohledem na dosažení nejlepší možné kvality života pacientů.

Abstract

The article focuses on the neuropsychological evaluation of selected cognitive functions in patients with diffuse low-grade gliomas (DLGG) who underwent awake craniotomy (surgery performed on the patient while conscious and alert). This surgical approach requires the patient's commitment and the cooperation of an interprofessional team. The most important benefit is that it allows the patient's cognitive functions to be monitored

¹ Mgr. Kateřina Procházková, Oddělení klinické psychologie Fakultní nemocnice Brno, Jihlavská 25, 625 00 Brno, Česká republika. E-mail: prochazkova.katerina@fnbrno.cz.

² PhDr. Mgr. Milena Košťálová, Ph.D. Neurologická klinika Fakultní nemocnice Brno, Jihlavská 25, 625 00 Brno, Česká republika.

³ PhDr. Mgr. Milena Košťálová, Ph.D.; MUDr. Václav Vybíhal, Ph.D.; MUDr. Andrej Mrlian, Ph.D., prof. MUDr. Martin Smrčka, Ph.D., MBA, Lékařská fakulta Masarykovy Univerzity Brno, Kamenice 5, 625 00, Brno, Česká republika.

⁴ MUDr. Ing. Eduard Neuman, Ph.D.; MUDr. Marek Sova; MUDr. Václav Vybíhal, Ph.D.; MUDr. Andrej Mrlian, Ph.D., prof. MUDr. Martin Smrčka, Ph.D., MBA, Neurochirurgická klinika Fakultní nemocnice Brno, Jihlavská 25, 625 00 Brno, Česká republika.

during the procedure, thus preserving them as much as possible. In this paper, we present the results of the preoperative assessment of the performance of selected cognitive functions of patients, in comparison with the postoperative control examination. The possibility of the neurorehabilitation of cognitive functions is also discussed, with the objective of achieving the best possible quality of life for patients.

Klíčová slova

difúzní low grade gliomy, awake kraniotomie, kognitivní funkce, řeč, jazyk, neurokognitivní rehabilitace

Keywords

diffuse low-grade glioma, awake craniotomy, cognitive function, speech, language, neurocognitive rehabilitation.

Cílem předkládané práce je zhodnocení výsledků neuropsychologického vyšetření kognitivních schopností pacientů s nízkostupňovými gliomy mozku před a po operačním zákroku, dále zhodnocení protektivního vlivu operace při vědomí pacienta na následný stav jeho kognitivních schopností.

Hypotéza: autoři předpokládají, že awake kraniotomie s možností monitorování kognitivních funkcí pacienta v průběhu operačního zákroku dokáže optimálně ochránit tyto funkce, udržet jejich výkon na předoperační úrovni i po operačním zákroku.

Úvod do problematiky

Tumory mozku jsou velmi závažným onemocněním. Mezi primární mozkové nádory patří tzv. gliomy. Specifickou podskupinou gliomů jsou pak difúzní gliomy nízkého stupně (difúzní low grade gliomy – DLGG). DLGG zahrnují difúzní astrocytomy a oligodendrogliomy.

Incidence se celosvětově pohybuje kolem 1/100 000 osob/rok (Duffau, 2017).

Na našem pracovišti se zabýváme longitudoálním sledováním pacientů s DLGG. Vzhledem k relativně dlouhému přežití pacientů, které se v současnosti udává více než 10 let, se stává velmi důležitou kvalitou jejich života. Jednou z oblastí našeho zájmu je sledování vývoje kognitivních funkcí těchto pacientů. Provádíme vyšetření kognitivních domén: paměť, pozornost, verbální schopnosti, psychomotorické tempo, exekutivní funkce a vizuokonstrukční schopnosti. Na tyto domény se zaměřujeme s ohledem na předchozí zjištění publikovaná v odborné literatuře o vlivu tumorů mozku na kognitivní funkce. Vyšetření vybraných kognitivních domén provádíme před první operací pacientů s DLGG a dále pak v intervalech doporučených neurochirurgy. Interval vyšetření vychází z celkového stavu daného pacienta a také z dalšího stanovení léčby (sledování/onkologická léčba).

Chirurgická léčba – awake kraniotomie

Awake kraniotomie je v současnosti preferovaná metoda při operacích pacientů především s DLGG. Jedná se o neurochirurgickou operaci s otevřením a odklopením části kalvy (tj. kraniotomie) a následným zákrokem na mozku, kdy je alespoň část operace prováděna při vědomí (tj. awake) pacienta. Tento postup umožňuje během operace kontrolovat pacientovu motoriku,

řeč, neverbální sémantiku, emotivitu a do jisté míry i exekutivní funkce pacienta. Uvedené funkce nejsou u pacienta v celkové anestezii hodnotitelné.

Awake kraniotomie je vždy společnou prací multioborového týmu. Kromě neurochirurgů zde musí být anesteziolog, který zajišťuje dýchací cesty a management bolesti, tak aby pacienti byli co nejvíce bdělí. Dále je při operaci vždy přítomná psychologka, která v průběhu operace hodnotí kognitivní funkce a terapeutickým rozhovorem motivuje a facilituje pacienty k dobré spolupráci, zvládnutí brainmappingu a celé bdělé fáze operace. Klinický logoped provádí předoperační a pooperační testování výkonů jazykových, řečových a příbuzných funkcí s ohledem na lokalizaci léze. Jeho úkolem je připravit pacienta na spolupráci při testování v rámci bdělé fáze operace. Během operace při awake kraniotomii pak úzce spolupracuje především s operátorem, monitoruje zvláště aktuální řečový a jazykový výkon operované osoby. Hlásí operátorovi výskyt anomálií projevu pacienta (např. ochabnutí svalů, změny tempa, zárazy, gramatické odchylky, výskyt parafází, perseverací či anomálií, změny koherence, poruchy porozumění, známky únavy...) v rámci fáze kortikální a subkortikální stimulace, ale i ve fázi resekce. Pooperační logopedická péče je zaměřena na intervenci případných deficitů.

Neuropsychologická diagnostika kognitivních funkcí

Mezi nejčastější symptomy mozkových tumorů patří kognitivní deficit. Nejčastěji se jedná o deficity paměti a pozornosti, poruchy produkce a porozumění řeči, auditivní a percepční změny, vizuální deficity, deficity v souběžném zpracování více informací, osobnostní a behaviorální změny. (Kulišťák et al., 2017)

Neuropsychologická diagnostika je u našich pacientů s DLGG zaměřena na deskripci pacientova stavu a na zhodnocení vlivu neurochirurgické intervence na výkon vybraných kognitivních funkcí.

Sledované domény jsou: paměť, pozornost, verbální schopnosti, psychomotorické tempo, exekutivní funkce a vizuokonstrukční schopnosti. Na diagnostiku kognitivních funkcí používáme psychologické testy, které jsou standardizovány na českou populaci, normy zohledňují věk a vzdělání probandů. Baterie testových metod byla sestavena tak, aby měřila výkony

pacientů ve sledovaných doménách, zároveň se autoři opírají o baterii testových metod, která byla použita v práci autorů Cochereau, J., Guillaume, H., Duffau, H. 2016.

Vyšetření vybraných kognitivních funkcí

U pacientů s DLGG provádíme standardně vyšetření vybraných kognitivních funkcí před operací. Cílem tohoto vyšetření je nejen zjistit aktuální stav kognitivních funkcí pacientů, ale také jejich aktuální emoční ladění, ochotu ke spolupráci a možnosti motivace a reagování v zátěži. To vše jsou cenné informace, které využíváme při práci s pacientem v průběhu bdělé fáze operace.

Jednou z významných oblastí testování jsou verbální schopnosti. Kvalita řečových funkcí je sledována nejen v samostatných testových metodách, ale ovlivňuje také výsledky dalších testů, kde je řeč prostředkem předávání informací o schopnosti plnění úkolu.

Metodika a soubory pacientů

Testové metody použité k vyšetření vybraných kognitivních funkcí

V článku se zaměříme na hodnocení výsledků psychologického vyšetření, zejména pak výsledků psychodiagnostických testových metod, na jejichž provedení mají vliv řečové schopnosti pacientů. Hodnotit budeme výsledky v cílené verbální fluenci fonologické

(VFF) (Preiss et al., 2013), dále výsledky Stroopova testu v subtestech čtení slov a pojmenování barev. (Krivá, 2013)

Verbální fluence fonologická a kategoriální

Testování verbální fluence měří zejména rychlost, plynulost a flexibilitu verbální produkce. Pro úspěšné zvládnutí úkolu jsou potřeba řečové, intelektové a paměťové schopnosti, dále také schopnost organizace myšlení. (Preiss et al., 2013) Jedná se o testovou metodu, kdy pacient dostává instrukci: jmenujte všechna slova, která vás napadnou na jedno dané písmeno, po dobu jedné minuty. Vyloučeny jsou názvy a vlastní jména, dále slova se stejným základem, pokud jdou bezprostředně po sobě. Ve VFF byla v předoperačním i v kontrolním vyšetření administrována písmena N, K, P. Za normu je

považován výkon nad 25. percentilem. V cílené verbální fluenci kategoriální (VFK) (Tombaugh et al., 1999) dostává pacient instrukci: jmenujte všechna slova, která vás napadnou z dané kategorie, po dobu jedné minuty. V předoperačním vyšetření byla použita kategorie „zvířata“, v pooperační kontrole byla použita kategorie „obchod“. Za normu je považován výkon nad 25. percentilem.

Stroopův test – subtesty čtení

slov a pojmenování barev

Stroopův test sestává ze tří subtestů.

Dle manuálu k administraci a skórování testu skóre v subtestu čtení slov hodnotí dovednost číst a slabší výkon může naznačovat motoricko-řečové problémy nebo slabé řečové dovednosti (obrázek 1). Proband má za úkol číst slova ve sloupcích po dobu 45 s.

ČERVENÁ	MODRÁ	ZELENÁ
ZELENÁ	ZELENÁ	ČERVENÁ
MODRÁ	ČERVENÁ	MODRÁ
ZELENÁ	MODRÁ	ČERVENÁ
ČERVENÁ	ČERVENÁ	ZELENÁ

Obrázek 1: Subtest čtení slov

Slabší výkon v subtestu pojmenování barev může naznačovat sníženou schopnost pojmenovat barvy při zachované schopnosti jejich rozpoznání. Výkon může být také ovlivněn nižší motivací pacienta k jeho splnění nebo negativní emoční reakcí na barvy (obrázek 2).



Obrázek 2: Subtest pojmenování barev

Proband má za úkol jmenovat barvy, kterými jsou vytištěny znaky ve sloupcích, po dobu 45 s.

Oslabení výkonu v obou subtestech svědčí pro poruchu řeči.

Třetí subtest měří schopnost inhibice interferujících impulsů (hodnocení subtestu není předmětem této práce).

Za normu ve všech třech subtestech je považován výkon nad 25. percentilem.

Soubory pacientů

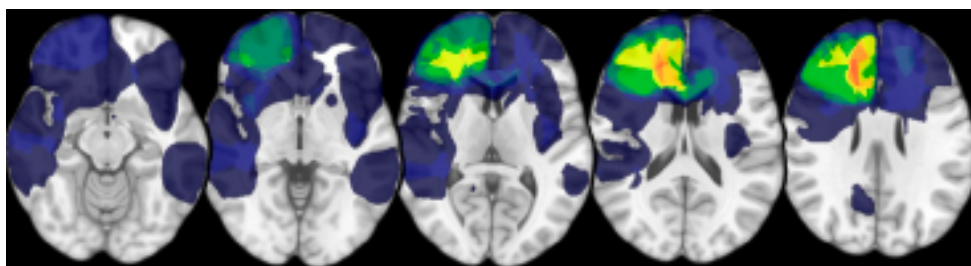
V této práci prezentujeme výsledky souboru č. 1, který tvoří 32 pacientů (17 mužů a 15 žen), kteří byli vyšetřeni před první operací v awake kraniotomii. Jedná se o heterogenní skupinu mužů a žen, rozdílného věku a vzdělání. Průměrný věk pacientů v době vyšetření byl 42 let (v rozmezí 22–75 let). Vzdělání pacientů bylo v rozmezí od základního po vysokoškolské.

Ve druhé části práce se zabýváme porovnáním výsledků vyšetření souboru č. 2, který tvoří 21 pacientů (13 mužů a 8 žen), kteří absolvovali předoperační vyšetření, operační zákrok (subtotální, případně totální resekci tumoru) a následně s odstupem po operaci kontrolní vyšetření. Do této skupiny byli zařazeni pouze pacienti ze souboru č. 1, kteří mezi předoperačním a kontrolním vyšetřením neabsolvovali onkologickou léčbu (radiační ani chemoterapii), která by mohla mít další vliv na kognitivní funkce těchto pacientů. Jednalo se o heterogenní skupinu mužů a žen, rozdílného věku a vzdělání. Průměrný věk pacientů v době vyšetření byl 43 let (v rozmezí 22–75 let). Vzdělání pacientů bylo v rozmezí od základního po vysokoškolské. Kontrolní vyšetření bylo provedeno s odstupem 7 měsíců (v rozmezí 2–15 měsíců). Jedná se o podskupinu pacientů prezentovaných v předchozí části, kteří splňovali výše uvedená kritéria zařazení a u nichž jsme měli pooperační vyšetření k dispozici.

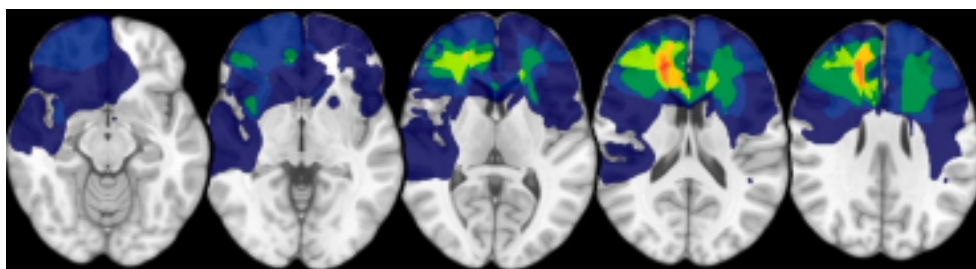
Pacienti absolvovali resekci tumoru v awake kraniotomii. V průběhu operace probíhala kortikální a subkortikální elektrostimulace a byly monitorovány kognitivní funkce. U pacientů byl sledován aktuální řečový a jazykový výkon, exekutivní funkce a paměťové funkce.

Lokalizace tumorů: Fúze předoperačních nálezů zobrazujících místa lokalizací tumorů

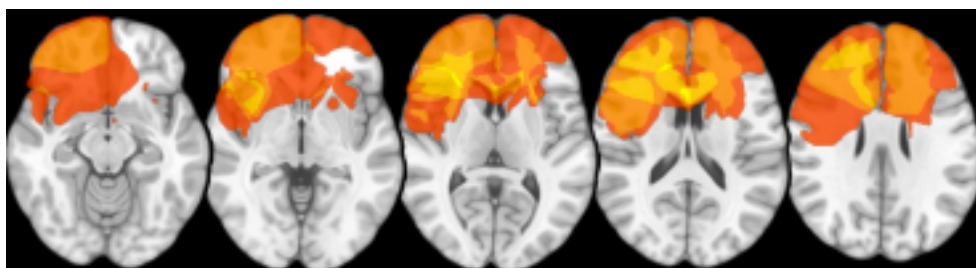
Na jednotlivých obrázcích (obrázek 3–6) je technikou tzv. MINI template zobrazena suma obrysů kontur nádorů od více pacientů zakreslená do jedné šablony zobrazující „průměrný mozek“ v MR T1-vážené sekvenci. Čím světlejší barva, tím více pacientů mělo v dané lokalizaci tumor. Řada nádorů postihuje více laloků. Také nelze opomíjet fakt, že i když základní funkce jsou relativně dobře lokalizovány, kognitivní funkce jsou rozprostřeny po celém mozku, a proto zde již „klasická“ lokalizace ztrácí na významu. Nicméně pro činnost kognice jsou nezbytné trakty probíhající v bílé hmotě.



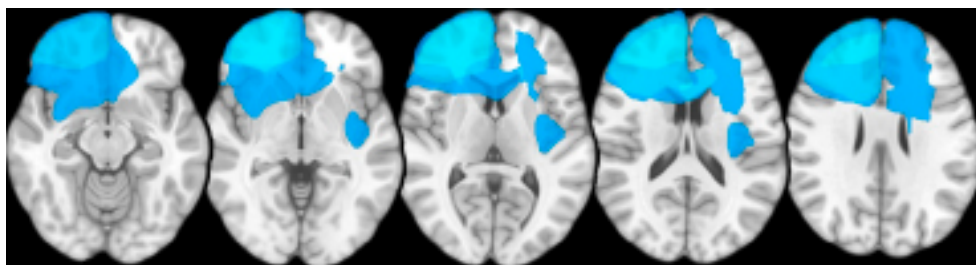
Obrázek 3: *Stroopův test – subtest čtení*



Obrázek 4: *Stroopův test – subtest pojmenování*



Obrázek 5: *Verbální fluence fonologická*



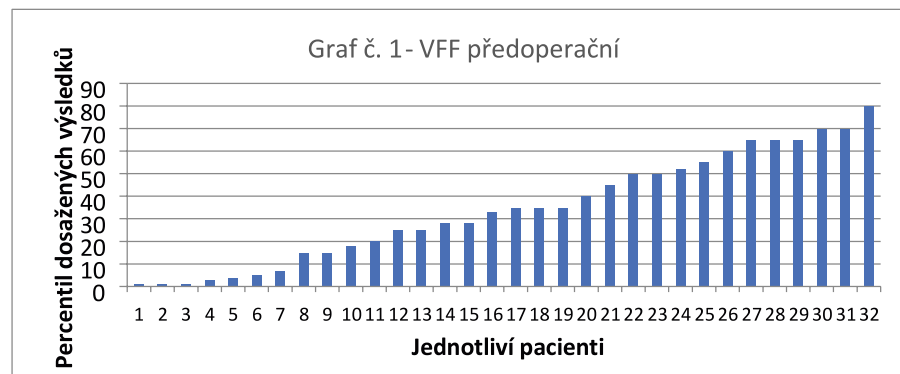
Obrázek 6: *Verbální fluence kategoriální*

Výsledky

Výsledky souboru č. 1

Verbální fluence fonologická (VFF)

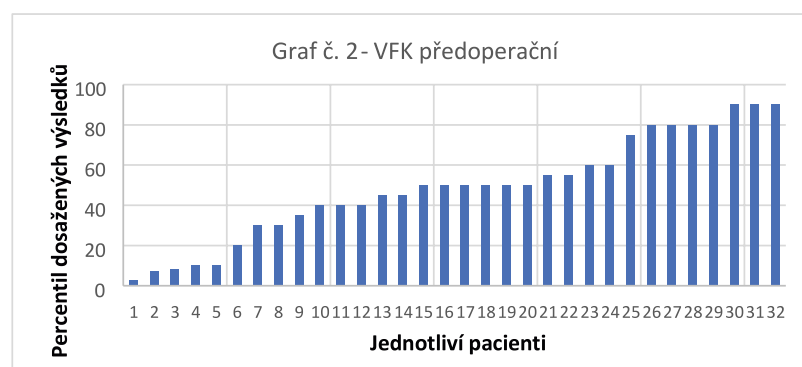
Z grafu č. 1 je patrné, že pod 25. percentilem skórovalo 11 pacientů. Narušenou schopnost fonologické verbální fluence mělo tedy 34 % pacientů.



Graf 1: Předoperační hodnoty cílené verbální fluence fonologické

Verbální fluence kategoriální (VFK)

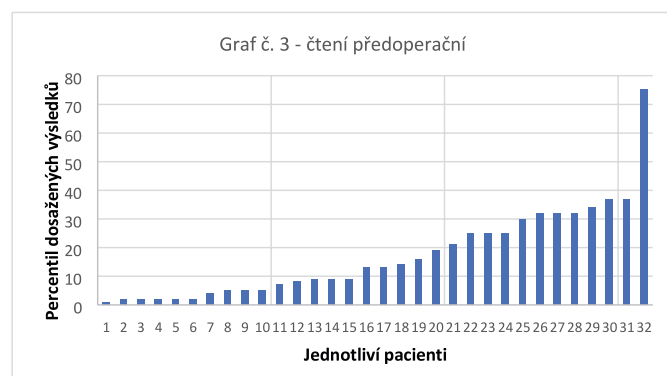
Graf č. 2 ukazuje, že pod 25. percentilem skórovalo 6 pacientů. Narušenou verbální fluenci kategoriální mělo 19 % pacientů.



Graf 2: Předoperační hodnoty cílené verbální fluence kategoriální

Stroopův test – subtest čtení slov

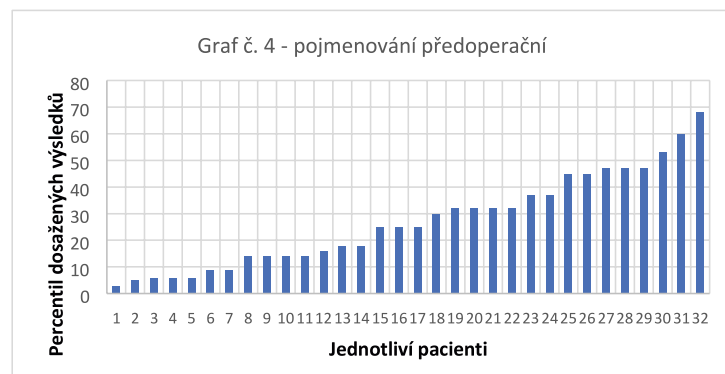
Z grafu č. 3 vidíme, že největší četnost výkonů v testu je pod 25. percentilem. Pod 25. percentilem skórovalo 21 pacientů. Plynulost a tempo čtení mělo narušeno 66 % pacientů.



Graf 3: Předoperační hodnoty v subtestu čtení slov Stroopova testu

Stroopův test – subtest pojmenování barev

Graf č. 4 ukazuje, že pod 25. percentilem skórovalo 14 pacientů. Narušenou schopnost pojmenování barev mělo 44 % pacientů.

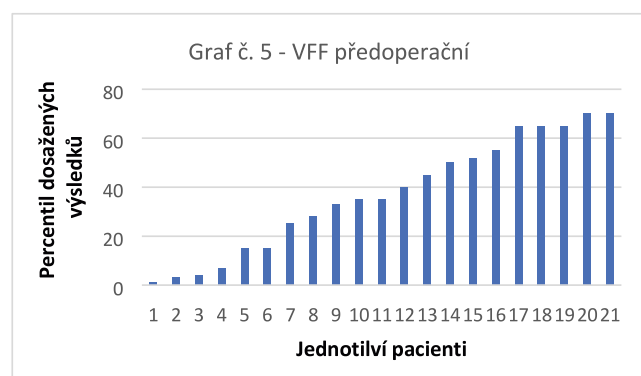


Graf 4: Předoperační hodnoty v subtestu pojmenování barev Stroopova testu

Výsledky souboru č. 1 ukazují, že nejméně narušenou funkcí byla cílená verbální fluence kategoriální (19 %), naopak nejvíce narušenou funkcí byla plynulost a tempo čtení (66 %).

Výsledek souboru č. 2**Verbální fluence fonologická**

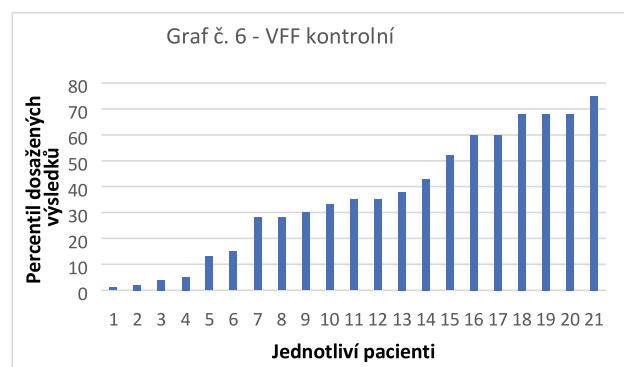
Graf č. 5 ukazuje, že největší kumulace výsledků při předoperačních vyšetřeních byla v rozmezí 55.–20. percentilu. Pod 25. percentilem skórovalo 6 pacientů. Narušenou schopnost verbální fluence fonologické mělo 28 % pacientů.



Graf 5: Předoperační hodnoty VFF

Graf č. 6 ukazuje, že největší kumulace výsledků pacientů při pooperační kontrole byla v rozmezí 50.–20. percentilu. Pod 25. percentilem skórovalo 6 pacientů. Narušenou verbální fluenci fonologickou mělo 28 % pacientů.

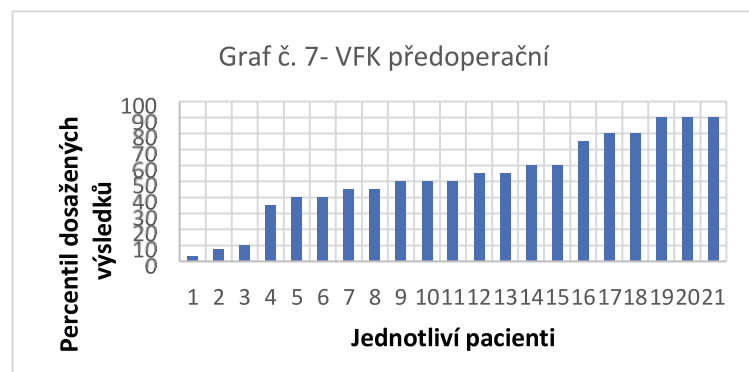
Nedošlo tedy k žádnému negativnímu ovlivnění této funkce vlivem provedení operačního zákroku.



Graf 6: Kontrolní vyšetření VFF

Verbální fluence kategoriální

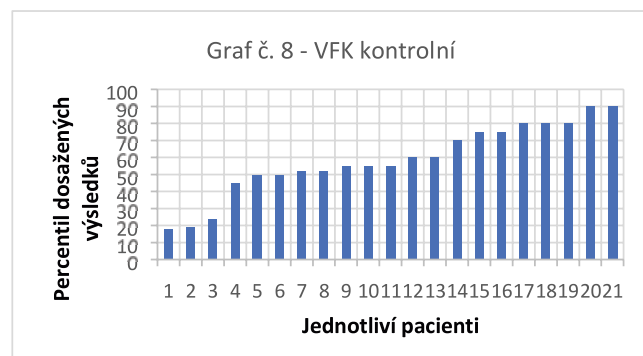
Graf č. 7 ukazuje, že největší kumulace výsledků pacientů při předoperačním vyšetření byla v rozmezí 55.–50. percentilu. Pod 25. percentilem skórovali 3 pacienti. Narušenou verbální fluenci kategoriální mělo 14 % pacientů.



Graf 7: Předoperační hodnoty VFK

Graf č. 8 ukazuje, že největší kumulace výsledků pacientů při pooperační kontrole byla v rozmezí 65.–55. percentilu. Pod 25. percentilem skórovali 3 pacienti. Narušenou verbální fluenci fonologickou mělo 14 % pacientů.

U souboru č. 2 tedy nedošlo k žádnému negativnímu ovlivnění sledované funkce vlivem provedení operačního zákroku.



Graf 8: Kontrolní vyšetření VFK

Stroopův test – subtest čtení slov

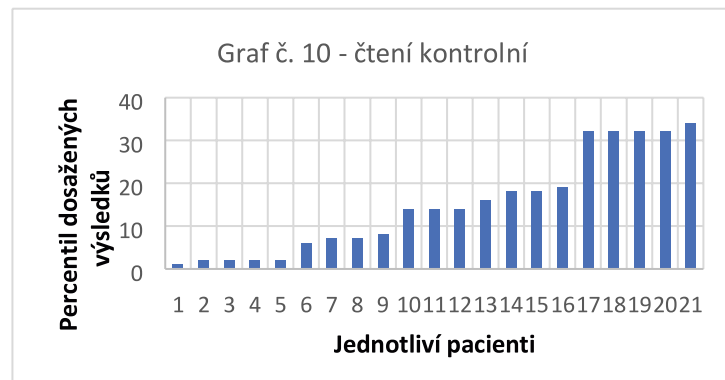
Graf č. 9 ukazuje, že největší kumulace výsledků pacientů při předoperačním vyšetření byla v rozmezí 35.–15. percentilu. Pod 25. percentilem skórovalo 12 pacientů. Narušenou plynulost a tempo čtení mělo 57 % pacientů.



Graf 9: Předoperační hodnoty Stroopova testu – subtest čtení slov

Graf č. 10 ukazuje, že největší kumulace výsledků pacientů při pooperační kontrole byla v rozmezí 20.–10. percentilu. Pod 25. percentilem skórovalo 16 pacientů. Narušenou plynulost a tempo čtení mělo 76 % pacientů.

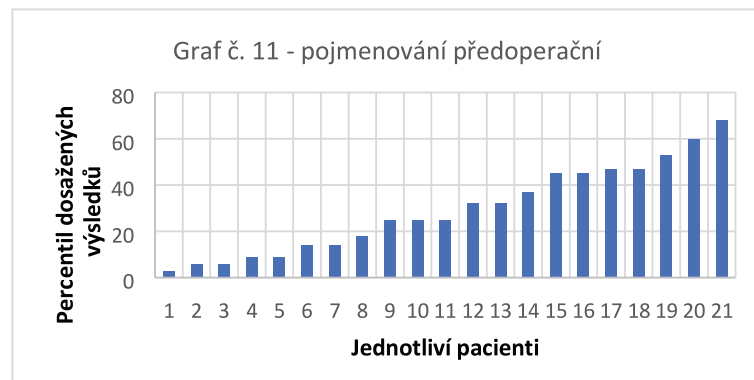
U 19 % pacientů došlo ke zhoršení v rychlosti a plynulosti čtení slov.



Graf 10: Kontrolní vyšetření Stroopova testu – subtest čtení slov

Stroopův test – subtest pojmenování barev

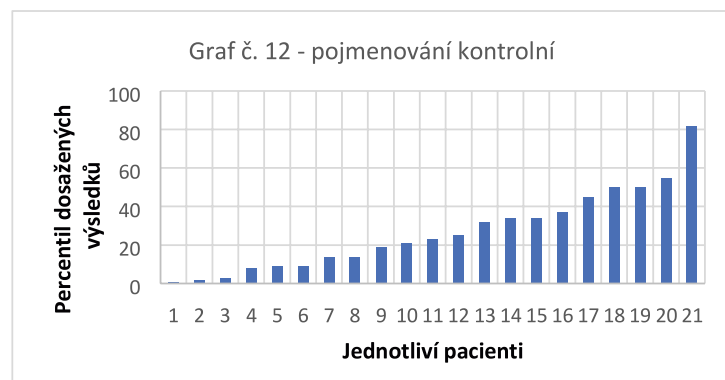
Graf č. 11 ukazuje, že největší kumulace výsledků pacientů při předoperačním vyšetření byla v rozmezí 40.–20. percentilu. Pod 25. percentilem skórovalo 8 pacientů. Narušenou schopnost pojmenování barev mělo 38 % pacientů.



Graf 11: Předoperační hodnoty Stroopova testu – subtest pojmenování barev

Graf č. 12 ukazuje, že největší kumulace výsledků pacientů při pooperační kontrole byla v rozmezí 30.–20. percentilu. Pod 25. percentilem skórovalo 10 pacientů. Narušenou schopnost pojmenování barev mělo 47 % pacientů.

U 9 % pacientů došlo ke zhoršení ve schopnosti pojmenování barev.



Graf 12: Kontrolní vyšetření Stroopova testu – subtest pojmenování barev

Diskuse

V článku autoři prezentují výsledky hodnocení vybraných kognitivních funkcí pacientů s DLGG, kteří podstoupili chirurgickou léčbu awake kraniotomií. U souboru č. 1, tedy ve skupině pacientů vyšetřených před operací, bylo zjištěno oslabení

zejména ve Stroopově testu v subtestu čtení slov, kde má výkon narušeno 66 % pacientů, v subtestu pojmenování barev má výkon narušeno 44 % pacientů. Nejvýraznější oslabení sledovaných kognitivních schopností je patrné v oblasti tempa a plynulosti řeči, tedy v oblasti řečové motoriky.

V oblasti verbálních exekutivních funkcí má výkon v testu verbální fluence fonologické narušeno 34 % pacientů a v testu verbální fluence kategoriální 19 % pacientů. Pacienti mají tedy více oslabený výkon v abstraktnější fonologické fluenci. Z uvedených výsledků vyplývá, že pacienti mají

narušené kognitivní funkce již v období před operací, což odpovídá poznatkům v odborné literatuře.

V souboru č. 2, tedy ve skupině pacientů testovaných před chirurgickou léčbou awake kraniotomie a s následným provedením kontrolního vyšetření s odstupem od operace bylo zjištěno, že nedošlo k žádnému významnému negativnímu ovlivnění verbálních exekutivních funkcí vlivem operace. Ve Stroopově testu – subtesty čtení slov a pojmenování barev – došlo k mírným poklesům výkonu při kontrolním vyšetření (čtení – zhoršení u 19 % pacientů, pojmenování – zhoršení u 9 % pacientů), vzhledem k malému počtu pacientů v této skupině však nemůžeme výsledky hodnotit jako natolik významné, že by negativně ovlivňovaly celkový pozitivní přínos awake kraniotomie pro pacienty. Dosažené výsledky potvrzují původní hypotézu, že

awake kraniotomie s možností monitorování kognitivních funkcí pacienta v průběhu operačního zákroku dokáže optimálně ochránit tyto funkce, udržet jejich výkon na předoperační úrovni i po operačním zákroku. Zároveň si uvědomujeme, že v předoperačním období již mohou být kognitivní funkce pacientů narušené probíhajícími onemocněními. Proto bychom rádi rozšířili péči o naše pacienty, kteří absolvovali chirurgickou léčbu DLGG, následným tréninkem kognitivních funkcí.

Neurokognitivní trénink již na našem pracovišti realizujeme, ale vzhledem k mnohdy velké vzdálenosti bydliště pacientů od naší nemocnice je pro mnoho pacientů obtížné dojíždět na trénink v optimální frekvenci. Z tohoto důvodu do budoucna připravujeme možnost tréninku kognitivních funkcí prostřednictvím počítačových aplikací, které by

umožnily samostatný trénink pacientům v domácím prostředí a zároveň by aplikace odbornému týmu umožňovaly kontrolu efektu cvičení a možnost upravování úkolů aktuálním potřebám pacientů on-line.

Závěr

Z výše uvedených výsledků je patrné, že chirurgická metoda awake kraniotomie s možností monitorování kognitivních funkcí pacienta v průběhu operačního zákroku dokáže optimálně ochránit sledované verbální exekutivní a řečové funkce, udržet jejich výkon na předoperační úrovni i po operačním zákroku. Cílenou neurorehabilitací kognitivních funkcí bychom mohli ještě dále posílit výkon těchto funkcí našich pacientů a tím jim významně zlepšit kvalitu života.

Literatura

- BAUCHET, L., 2017. Epidemiology of Diffuse Low Grade Gliomas. In: Duffau, H., ed. *Diffuse Low-Grade Gliomas in Adults*. Springer; s. 10-50.
- COCHEREAU, J., GUILLAUME, H., DUFFAU, H. 2016. Patients with incidental WHO grade II glioma frequently suffer from neuropsychological disturbances. *Acta Neurochir.* 158, s. 305-312.
- DUFFAU, H., TAILLANDIER, L. 2015. New concepts in the management of diffuse lowgrade glioma: Proposal of a multistage and individualized therapeutic approach. *Neuro Oncol.* 17(3), s. 332-42.
- HERBERT, G., MORITZ-GASSER, S. 2019. Beyond Language: Mapping Cognition and Emotion. *Neurosurg Clin N Am.* 30(1), s. 75-83.
- KRIVÁ, L. 2013. *Stroopův test*. Praha: Hogrefe – Testcentrum.
- KULIŠŤÁK, P. a kol. 2017. *Klinická neuropsychologie v praxi*. Praha: Karolinum.
- NEUMAN, E., SOVA, M., VYBÍHAL, V., KOŠŤÁLOVÁ, M., PROCHÁZKOVÁ, K., DOLEŽELOVÁ, A., KYJAS, P., SMRČKA, M. 2021. Awake kraniotomie aneb kousek vědy, kousek zručnosti, kousek empatie a hodně pacientovy odvahy. *Onkologie.* 15(5), s. 218-225.
- PREISS, M., BARTOŠ, A., ČERMÁKOVÁ, R., NONDEK, M., BENEŠOVÁ, M., RODRIGUEZ, M., RAISOVÁ, M., LAING, H., MAČUDOVÁ, G., BEZDÍČEK, O., NIKOLAI, T. 2012. *Neuropsychologická baterie Psychiatrického centra Praha*. Praha: Psychiatrické centrum.
- SMITH, J. S., CHANG, E. F., LAMBORN, K. R., CHANG, S. M., PRADOS, M. D., CHA, S., TIHAN, T., VANDENBERG, S., MCDERMOTT, M. W., BERGER, M. S. 2008. Role of extent of resection in the long-term outcome of low-grade hemispheric gliomas. *J Clin Oncol.* 26(8), s. 1338-1345.
- TOMBAUGH, T. N., KOZAK, J., REES, L. 1999. Normative Data Stratified by Age and Education for Two Measures of Verbal Fluency: FAS and Animal Naming. *Archives of Clinical Neuropsychology.* 14(2), s. 167-177.
- WELLER, M., VAN DEN BENT, M., PREUSSER, M., LE RHUN, E., TONN, J. C., MINNITI, G., BENDSZUS, M., BALANA, C., CHINOT, O., DIRVEN, L., FRENCH, P., HEGI, M. E., JAKOLA, A. S., PLATTEN, M., ROTH, P., RUDÀ, R., SHORT, S., SMITS, M., TAPHOORN, M. J. B., VON DEIMLING, A., WESTPHAL, M., SOFFIETTI, R., REIFENBERGER, G., WICK, W. 2021. EANO guidelines on the diagnosis and treatment of diffuse gliomas of adulthood. *Nat Rev Clin Oncol.* 18(3), s. 170-186.

PILOTNÉ OVERENIE SLOVENSKEJ VERZIE TESTU RANÝCH FONOLOGICKÝCH SCHOPNOSTÍ PEEPS-S

PILOT APPLICATION OF A NOVEL ASSESSMENT TOOL EVALUATING EARLY PHONOLOGICAL SKILLS PEEPS-S

Eleonóra Árvai¹ 

Zuzana Oravkinová^{1,2} 

Dana Buntová^{1,3} 

Kristína Kešjarová¹ 



Eleonóra Árvai



Dana Buntová



Zuzana Oravkinová



Kristína Kešjarová

testom, ako aj výkony a rozdiely detí v produkcii hlások a slov poukazujú na slubné využitie slovenskej verzie testu PEEPS-S pre slovenské deti raného veku.

Abstract

This paper demonstrates the application of the preliminary version of a new diagnostic tool for assessing children's early phonological skills. The results of the first application are presented in two case studies. The rationale for the adaptation of the test is that in Slovakia there are no structured tests assessing phonological skills, specifically designed for children at an early age. Quantitative descriptions of children's phonetic repertoires, their ability to name test items and a comparison of their performance, as well as the course of administration indicate that the Slovak version of PEEPS-S has the potential to become a valuable assessment tool for Slovak-speaking children at an early age.

Kľúčové slová

raný vek, diagnostika fonologických schopností, test PEEPS, PEEPS-S

Keywords

early age, assessment of phonological skills, test PEEPS, PEEPS-S

Zoznam skratiek

PEEPS – The Profiles of Early Expressive Phonological Skills; **PEEPS-S** – slovenská adaptovaná verzia testu PEEPS; **F-F** – foneticko-fonologický; **I** – intaktné sa vyvíjajúci; **OVR** – oneskorený vývin reči; **R** – rážštep; **ASZ** – aktívna slovná

Abstrakt

V príspevku predstavíme aplikáciu pracovnej verzie nového diagnostického nástroja na hodnotenie fonologických schopností detí v ranom veku. Prvé výsledky z diagnostiky prezentujeme na dvoch kazuistických prípadoch. Východiskom pre adaptáciu zahraničného testu je skutočnosť, že na Slovensku chýba štruktúrovaný test na hodnotenie tejto oblasti. Kvantitatívny opis diagnostikovaných fonetických repertoárov, schopnosť detí pomenovať testové položky, popis priebehu vyšetrenia novým

¹ Mgr. Eleonóra Árvai, PhDr. Zuzana Oravkinová, PhD., PhDr. Dana Buntová, PhD., Mgr. Kristína Kešjarová, Katedra logopédie, Ústav psychologických a logopedických štúdií, Pedagogická fakulta Univerzity Komenského v Bratislave, Moskovská 3, 811 08 Bratislava, Slovenská republika. E-mail: eleonorarvai@gmail.com.

² Rážštepové centrum, Univerzitná nemocnica Bratislava, Ružinovská 6, 821 01 Bratislava, Slovenská republika.

³ SCŠPP Centrum detskej reči, Námestie Jozefa Herdu, 917 01 Trnava, Slovenská republika.

zásoba; **FR** – fonetický repertoár; **FP** – fonologické procesy; **PAS** – poruchy autistického spektra; **% SVK** – percento správne vyslovených konsonantov; **AAA** – absencia apikálnej artikulácie; **VFM** – velofaryngálny mechanizmus; **KA** – kompenzačná artikulácia; **NE** – nazálne emisie

Úvod

Odišnosti vo vývine reči sú evidentné už v ranom veku, preto včasné zachytenie detí s oneskorením je neodmysliteľnou súčasťou modernej logopédie. Napriek tomu na Slovensku, ako aj celosvetovo, evidujeme nedostatok diagnostických nástrojov, pomocou ktorých by bolo možné spoľahlivo odhaliť rizikové znaky vo vývine F-F schopností veľmi malých detí. I keď spomedzi jazykových rovín sa F-F rovina začína vyvíjať ako prvá, diagnostika býva zahájená zvyčajne až po 3. roku (Broomfield, Dodd, 2005a in Claessen et al., 2016). U detí s ohrozením, ako napríklad u detí s rásťštepom, je to však neskoro, často potrebujú stimuláciu reči už v druhom roku života. V zahraničí existujú artikulčné testy pre vekovú skupinu od 2 rokov až po dospelosť, avšak často obsahujú položky, ktoré pre deti mladšie ako 3 roky nie sú vhodné (Stoel-Gammon, Williams, 2013). Adaptovanou verziou testu *The Profile of Early Expressive Phonological Skills* (PEEPS; Stoel-Gammon, Williams, 2013) – PEEPS-S sme sa pokúsili doplniť túto medzeru v diagnostických nástrojoch. Cieľom nasledujúcej štúdie je opísať priebeh adaptácie slovenskej verzie testu PEEPS a predstaviť výsledky pilotnej aplikácie na dvoch po slovensky hovoriacich deťoch. Overenie testu a spôsob administrácie uvádzame vo forme kazuistik.

Test raných fonologických schopností: PEEPS

The Profiles of Early Expressive Phonological Skills (Stoel-Gammon, Williams, 2013) (ďalej PEEPS) slúži na hodnotenie raných F-F schopností detí vo veku 18–36 mesiacov hovoriacich po anglicky. Tvoria ho 3 sady slov. Prvá, Základná sada (*angl. Basic Word List*) pozostáva zo 40 slov a je určená predovšetkým pre typicky sa vyvíjajúce deti vo veku 18–24 mesiacov s ASZ menšou ako 250 slov a pre skupinu detí s obmedzenou slovnou zásobou, ktoré sú staršie ako 2 roky. Sem patria deti s OVR, deti s rásťštepom pery a/alebo

podnebia a deti s diagnózou PAS. Druhá, Rozšírená sada (*angl. Expanded Word List*) obsahuje 60 slov a pozostáva z pôvodných 40 slov Základnej sady a z 20 ďalších slov. Pridané slová Rozšírenej sady sa podľa noriem CDI (*The MacArthur Communicative Development Inventories*, Fenson et al., 1993) vo vývine osvojujú o niečo neskôr a sú fonologicky zložitejšie (Scherer et al., 2012). Rozšírená sada je určená pre deti od 24–36 mesiacov s ASZ väčšou ako 250–300 slov (Stoel-Gammon, Williams, 2013; Scherer et al., 2012). Tretia, skrátená verzia PEEPS Skríning (*angl. Screener Word List*) pozostáva z 20 slov a je určená na rýchle orientačné testovanie.

Slová do testu PEEPS boli vybrané na základe nasledujúcich kritérií:

- **veku ich osvojenia** podľa noriem CDI: slová, ktoré s najväčšou pravdepodobnosťou tvoria súčasť aktívnej slovnej zásoby typicky sa vyvíjajúcich detí;
- **ich fonologických vlastností**: slová s jednoduchou fonologickou štruktúrou. Tieto slová obsahujú rôzne **kategórie hlások podľa ich miesta a spôsobu artikulácie a znelosti**. Test nehodnotí všetky spoluhlásky vo všetkých pozíciách slova, ale zameriava sa na tie, ktoré sú osvojované v ranom veku.

PEEPS ponúka **štruktúrovanú diagnostiku v kontexte hry**. Od iných nástrojov sa líši tým, že pri elicitácii slov namiesto obrázkov používa hračky vhodné pre raný vek. Hračky sú pre malé deti motivujúce a počas testovania vytvárajú uvoľnenú atmosféru. Slová sa ľahko elicitujú, a to pomenovaním predmetov alebo pomocou jednoduchých úkonov s hračkami (Stoel-Gammon, Williams, 2013). Počas testovania dieťa sedí na koberci alebo pri stole. Diagnostika sa nahráva na audio-videozáznam a produkcia dieťaťa sa z nej skóruje až **po testovaní**. Kamera má byť umiestnená tak, aby bolo dieťaťu dobre vidieť do tváre. Hračky sú umiestnené v nepriehľadnom vreci, dieťa ich v hre vyberá po jednej a očakáva, že ich spontánne pomenuje. Do záznamového hárku testujúci značí, či pomenovalo hračku spontánne, alebo či slovo imitovalo (tzv. **S/I index**). Ak nedochádza k pomenovaniu, použijú sa hierarchicky zoradené prompty, napríklad dokončenie vety, modelovanie cieľového slova alebo výber z dvoch položiek. Pokiaľ dieťa z promptov neprofituje, testujúci vloží hračku naspäť do vreca a ponúkne mu ju neskôr.

Diagnostika testom PEEPS spočíva v dvoch analýzach: nezávislej a vzťahovej. **Nezávislá analýza** sa zameriava na zvukovú produkciu dieťaťa bez ohľadu na presnosť realizácie hlások. Poskytuje **kvalitatívny opis** fonologických schopností detí so závažnými fonologickými deficitmi v raných štádiách vývinu, zhruba do 2 rokov, resp. pred nadobudnutím prvých 50 slov (DeVeney, 2019). Zaznamenáva štruktúru slova a slabiky, repertoár spoluhlások, ich pozíciu v slove a lingvistické charakteristiky, ako znelosť, miesto a spôsob artikulácie. Používa sa aj v prípadoch, ak sú slová dieťaťa neidentifikovateľné alebo ak je reč málo zrozumiteľná. Naopak, **vzťahová analýza** porovnáva produkciu dieťaťa s cieľovým slovom a ponúka **kvantitatívne informácie**. Určuje presnosť izolovaných foném a slov (napr. indexom % SVK) a informuje o špecifických chybách a fonologických procesoch. Používa sa v neskorších fázach fonologického vývinu, keď už je zvuková produkcia dieťaťa ustálená (Marklund, 2018) a spracúva len zrozumiteľné slová (Morris, 2009).

Test PEEPS bol doteraz adaptovaný do dánskeho (TEFF-2; Holmer a Pedersen, 2017), švédskeho (PEEPS-SE; Marklund et al., 2018), brazílsko-portugalského (PEEPS-BP; Scherer et al. 2020), španielskeho a teraz aj slovenského (PEEPS-S) jazyka.

Zostavenie slovenskej verzie testu PEEPS-S

V prvom kroku adaptácie testu PEEPS sme zostavili **základnú sadu slov pre vekovú skupinu 18–24 mesiacov** (Oravkinová, Buntová, 2019). Slová do testu vyberali dve skúsené logopedičky z 50 rečových vzoriek detí zo všetkých doterajších slovenských výskumov (Oravkinová, Zemánková, 2020; Buntová, Prelcová, 2020; Oravkinová, 2013). Vyberali sa vysokofrekventované a ľahko elicitovateľné slová s jednoduchou fonologickou štruktúrou. Vylúčili sa neplnovýznamové slová, vlastné mená a ťažko elicitovateľné slová. Následne bol overený vek osvojovania vybraných položiek podľa dotazníku TEKOS⁴ (Kapalková et al., 2010). Každý konsonant mal zastúpenie v testových položkách minimálne dvakrát: jedenkrát v iniciálnej a v mediálnej pozícii slova; a jedenkrát vo finálnej polohe pre konsonanty, kde to bolo z lingvistického hľadiska možné⁵. Pomocou PEEPS-S je tak

⁴ Test komunikačného správania II. – slovenský ekvivalent *Dotazníka vývoje komunikácie II.* (Dovyko II.; Smolík et al., 2017)

⁵ Znelé konsonanty sa v slovenčine na konci slov spodobujú na neznelé (napr. D → T v slove *had*)

možné vyšetrit 23 spoluhlások slovenského jazyka a 4 spoluhláskové zhľuky v iniciálnej pozícii; 22 spoluhlások a 9 spoluhláskových zhľukov v mediálnej pozícii; a 13 spoluhlások vo finálnej pozícii slova. Test nehodnotí produkciu vokálov.

Pôvodnú štruktúru testu v zmysle nezávislej a vzťahovej analýzy sme zachovali. Kategórie hlások podľa miesta a spôsobu artikulácie, znelosti, štruktúry slov a slabík v teste PEEPS-S sú však **prispôbené osobitostiam slovenského jazyka**. Nezávislá analýza poskytuje najmä kvalitatívny opis FR (t. j. kategórie hlások – napríklad záverové, úžinové, znelé -, ktoré dieťa už produkuje a ktoré ešte nie), kým vzťahová analýza sa zameriava na kvantifikáciu výkonu dieťaťa: na výpočet % SVK, na určenie dĺžky slova a na opis atypickej produkcie dieťaťa (FP). Produkcia dieťaťa na rozdiel od pôvodného testu, v ktorom sa prepisuje znakmi IPA, sa do záznamového hárku prepisuje metódou **jednoduchej ortograficko-fonetickej transkripcie** (t. j. v súlade s tým, čo počujeme) a vybranými znakmi IPA⁶ (Zemánková, 2020).

Finálna verzia slovenskej adaptácie **obsahuje 53 slov**. Slová sú usporiadané **do troch sémantických celkov** (Bábo, Zvieratá a Iné) podľa hier, ktoré sa dieťa môže s testovacími hračkami hrať (napr. kŕmenie, kúpanie a obliekanie bábiky, ukladanie na spánok). Na rozdiel od pôvodnej metodiky počas testovania so slovenskou adaptáciou neponúkame deťom celé vrečko, ale podávame im hračky priamo do rúk **po jednom**, podľa kontextu hry. Hierarchicky zoradené prompty sme rozšírili o ďalšie, ktoré v prípade potreby uplatňujeme nasledovne:

- Spontánne pomenovanie
- Otázka („Čo to je?“)
- Opakovanie otázky („Čo to je?“)
- Otázka s pomenovaním („Je to ľava?“)
- Prompt („ľava“)
- Priama výzva („Povedz ľava!“)
- Doplňenie vety („Kam dáme tetu?“
Do _____ (posteľe, vane))
- Maskované opakovanie („Pozri, ľavo! Chcel by si ho? Čo chceš?“)
- Výber z dvoch položiek („Je to mačka alebo tiger?“)
- Remodelovanie („Áno, môže to byť aj ujo, ale mohol to byť aj chlapec. Ako som ho nazvala?“).

Testovanie s PEEPS-S vyžaduje zaškolenie logopéda a nutnosť naučiť sa používať prompty a oboznámiť sa s položkami testu.

Postup overenia testu PEEPS-S

Praktické využitie a diagnostické možnosti testu predstavíme na kazuistikách dvoch detí. Keďže Základná sada, ktorú sme sa pokúsili adaptovať, je určená pre intaktné deti vo veku do 2 rokov s ASZ menšou ako 250 slov a tiež pre klinické skupiny staršie ako 2 roky a s obmedzenou ASZ, rozhodli sme sa test pilotne aplikovať na intaktnom chlapcovi a na dievčati s rázštepom sekundárneho podnebia, aby sme testom demonštrovali jeho využitie na širšom spektre foneticko-fonologického vývinu. Dbali sme o to, aby si deti boli vekovo blízke.

Pred samotným vyšetrením sme požiadali rodičov o vyplnenie dotazníka TEKOS. V prípade I dieťaťa sme vyšetrenie realizovali v logopedickej ambulancii, dieťa s R sme testovali v jeho domácom prostredí. Pred testovaním sme deti nechali voľne sa pohrať s vopred pripravenými hračkami (autodráha, zvieratá, lopta, magnetická kniha a pod.) alebo s vlastnými hračkami. Následne sme ich otestovali pilotnou verziou testu PEEPS-S. Testovanie prebiehalo za prítomnosti rodiča a vykonávali ho dve logopedičky, z ktorých jedna zaznamenávala stretnutie na videonahrávku, druhá testovala dieťa.

Kazuistika č. 1

Chlapca D. L. s intaktným vývinom vo veku 19 mesiacov 22 dní matka prihlásila na testovanie z dôvodu obavy o jeho vývin reči. Testom komunikačného správania II. sme u neho namerali ASZ 169 slov, t. j. v tejto oblasti sa vzhľadom na vek nachádzal v pásme nadpriemeru (nad 75. percentilom). Aj celkové skóre dotazníka indikovalo vývin reči v norme.

Spolupráca s dieťaťom bola primeraná, očný kontakt a komunikáciu nadviazalo a do testovania sa aktívne zapojilo. Matka udávala, že niektoré testové položky boli pre chlapca neznáme (napr. dino, lego). Známe položky, ktoré nevedelo pomenovať, často vyjadrilo gestami. Keďže dieťa výborne imitovalo, logopedička z promptov najčastejšie využívala priamu výzvu. S/I index ukazuje, že chlapec spontánne pomenoval 45 % slov (S) a 55 % imitoval (I). Z celkového počtu 53 slov pomenoval 20. Vo FR sme zachytili 14 foném a 1 spoluhláskový zhľuk. Výpočtom indexu % SVK sme zistili hodnotu 76,7 %. Analýzou FP sme zaznamenali trikrát

skracovanie vokálu, dvakrát vynechanie koncového konsonantu, vynechanie iniciálneho konsonantu, glotálnu náhradu⁷ a zjednodušovanie konsonantických skupín a jedenkrát vynechanie neprízvučnej slabiky. Šírku FR vzhľadom na vek považujeme za dostatočne širokú, ak vychádzame z práce Buntovej, Prelcovej, Vidovej a Zimmeramnovej (2022). Podľa vývinovej normy pre vekový interval 18–24 mesiacov, majú intaktné slovenské deti tvoriť minimálne 9, maximálne 20, priemerne 15 konsonantov, pričom kritický počet konsonantov signalizujúci oneskorenie je 8 konsonantov. Jediným rizikovým znakom fonologického vývinu dieťaťa je vynechávajúce iniciálneho konsonantu. Naopak, pozitívnymi indikátormi pokročilého F-F vývinu je tvorenie konsonantov s takmer všetkými artikulačnými miestami (okrem palatálneho), dozretie produkcie frikatív, sykaviek a afrikátov. Dieťa má osvojený aj koncept znelosti. Celková dĺžka administrácie testu bola 38 minút.

Kazuistika č. 2

Dievča A. C. s kompletným jednostranným rázštepom (R) pery a podnebia vo veku 20 mesiacov a 25 dní bolo vybrané z klinického pracoviska ako konzekutívny prípad zaradený do ranej logopedickej intervencie. Dieťa sme hodnotili Testom komunikačného správania I., ktorý je určený pre deti vo veku 8–17 mesiacov z dôvodu, že na základe zdravotnej dokumentácie sme očakávali oneskorenie vývinu jazykových schopností. Dieťa dosiahlo v subteste ASZ nízke skóre 71 slov, čo zodpovedá vývinovej úrovni 50. percentilu pre 16mesačné dievčatá. Podľa TEKOS II. skóre zodpovedá 10. percentilu pre 22mesačné dievčatá, dieťa tak zaostáva iba o 3 mesiace a spadá do tzv. širšej normy, bez oneskorenia vývinu ASZ.

Dieťa počas testovania dobre spolupracovalo. Malo zrelú funkčnú hru (česalo sa hrebeňom, „fenovalo“ vlasy sebe aj vyšetrujúcim osobám, obliekalo a umývalo bábo atď.) a dobré porozumenie. Hračky pomenúvalo predovšetkým spontánne (76 %). Z celkového počtu 53 slov pomenovalo 21 (39,6 %).

FR dieťaťa je úzky, obsahuje len 8 foném a 1 spoluhláskový zhľuk. Hľaska B je občas produkovaná s veľárnou koartikuláciou (B_g). Dieťa netvorí žiadne alveolárne konsonanty, objavujú sa pokusy o hľasku D, avšak sú tvorené palatálne (D'). Z hľadiska

⁶ Znak IPA (International Phonetic Association) sú univerzálne znaky pre konsonanty a vokály platné pre všetky jazykové systémy.

⁷ Je dôležité odlíšiť glotálnu náhradu (t. j. zámenu cieľovej spoluhlásky za laryngálnu H) od kompenzačnej mimoorálnej a nefonemickej glotálnej expozívny u detí s rázštepom (bližšie v Oravkinová, 2018, s. 35–36).

rozvoja špecifických symptómov palatolólie evidujeme absenciu alveolárnych konsonantov (AAA) a rozvoj palatalizácie a velarizácie.

V repertoári chýbajú všetky prealveolárne, postalveolárne a palatálne⁸ hlásky. Dieťa má osvojené dve úžinové hlásky a koncept znelosti. Výpočtom % SVK sme zistili hodnotu 54 %. Analýzou FP sme trikrát zaznamenali vynechanie koncového konsonantu (napr. *papať* → *papa*; *koník* → *koní*; *hop* → *ho*), jedenkrát vynechanie neprízvučnej slabiky a labializáciu.

V repertoári sa vyskytuje dostatočný počet zreteľných tlak-senzitívnych hlások (B, P, V, K, G). Na základe ich produkcie vieme usúdiť, že VFM dieťaťa je funkčný. Dvakrát sme však zachytili nekonzistentné a diskrétné NE pri produkcii hlások P a B, ktoré sú pravdepodobne spôsobené drobným reziduálnym defektom (oronazálna komunikácia) v anteriórnej časti ústnej dutiny, za alveolárnym výbežkom. Počet konsonantov vo FR je 8, čo signalizuje rizikový vývin fonetickej roviny, vzťahová analýza však poukazuje na rozsiahlejšie problémy v osvojovaní si konsonantov z rôznych artikulačných okruhov.

Sumár diagnostických údajov o dieťati poukazuje na zaostávanie vo vývine F-F schopností pri podpriemernej aktívnej slovnej zásobe: dieťa treba sledovať. Administrácia testu trvala 40 minút.

Porovnanie kazuistík

V tejto časti by sme chceli porovnať profily detí podľa PEEPS-S. Vybraté deti majú praktický **rovnaký vek**, s vekovým rozdielom iba 1 mesiac a 3 dni. Z hľadiska **ASZ** je ale rozdiel výraznejší, a to 98 slov v prospech intaktného dieťaťa. Porovnanie detí podľa ASZ je iba orientačné, keďže ASZ bola testovaná dvomi testami (TEKOS I a TEKOS II), pričom môžeme predpokladať, že ak by sme ASZ merali u oboch detí rovnakým testom (TEKOS II), počty slov by sa výrazne nezmenili. Obe deti sa nachádzajú v rovnakom vývinovom štádiu podľa Laheyovej modelu vývinu reči (Kapalková, 2002) s tým rozdielom, že intaktné dieťa má vyšší počet slov v ASZ. Podľa rozsahu ASZ a dosiahnutého vývinu expresívnych jazykových schopností podľa Laheyovej modelu majú obe deti expresívne jazykové schopnosti v rámci normy, intaktné dieťa v priemere, dieťa s R v podpriemere. Mohli by sme teda očakávať, že ak je vývin expresívnych jazykových schopností v norme, bude v norme aj vývin F-F roviny.

Fonetický repertoár I dieťaťa obsahuje 14 spoluhlások, so zastúpením každého artikulačného okruhu, okrem palatálneho (J). Repertoár dieťaťa s R je značne chudobnejší (8 konsonantov). Absentujú všetky prealveolárne, postalveolárne a palatálne spoluhlásky. **Šírka FR I dieťaťa je teda postačujúca**, avšak vzhľadom na šírku FR

(pozri vyššie Buntovú, Prelcovú, Vidovú a Zimmeramnovú (2022)) a chudobnejšie zastúpenie artikulačných okruhov (vzťahová analýza), taktiež vzhľadom na výskyt symptómov palatolólie (patologickej palatálnej náhrady, velárnej koartikulácie, AAA a nazálnych emisií (tabuľka 1) považujeme **dieťa s R za rizikové vo vzťahu k vývinu F-F roviny**.

Prekvapivý je **výskyt patologického** (vynechanie začiatočného konsonantu) a **vývinovo neprimeraného** (glotálna náhrada) FP u I dieťaťa. Bude potrebné dieťa ďalej sledovať, či sa patologický FP vytráti, alebo sa fonologický vývin odchyľuje od normy. Napriek tomu, že glotálna náhrada je považovaná v zahraničnej literatúre za patologický FP, u slovenských intaktných detí do 3 rokov by mohol patriť medzi fyziologické rané FP, vzhľadom k prítomnosti konsonantu H v slovenskom jazyku. Obe deti produkovali iba 1 spoluhláskový zhuk.

Z hľadiska **presnosti produkcie** počítanej v % SVK bolo úspešnejšie I dieťa so 76,7 % SVK v porovnaní s R dieťaťom, ktoré dosiahlo len 54 % SVK (tabuľka 1).

V produkcii slov testu bolo o niečo úspešnejšie dieťa s R, ktoré pomenovalo 39,6 % položiek, kým I dieťa 37,7 %, avšak rozdiel je zanedbateľný. **Dĺžka administrácie testu** u oboch detí je tiež porovnateľná, v priemere 39 minút.

Dieťa	I	R
Vek dieťaťa	19;22	20;25
Pohlavie	chlapec	dievča
ASZ (TEKOS)	169	71
Počet slov PEEPS-S	20 / 53	21 / 53
% pomenovaných položiek	37,7 %	39,6 %
Šírka FR	14	8
Počet konsonantických zhukov	1	1
Fonetický repertoár	B, M, V, F, D, T, N, S, C, Č, Ň, K, G, H	B, P, M, V, Ň, K, G, H, [B _g , D] [*]
% SVK	76,7 %	54 %
S/I index	45 % / 55 %	76 % / 24 %
Dĺžka testovania	38 min.	40 min.

Tabuľka 1: Porovnanie výkonu detí v teste PEEPS-S a TEKOS

*Skratka: D_j – znak pre patologickú palatálnu náhradu a B_g – pre velárnu koartikuláciu (*tieto zvuky neboli zarátané do FR dieťaťa)

Uvedené výsledky testu a priebeh administrácie sa stali podkladom pre formuláciu záverov o pilotnom overení.

⁸ Kategórie hlások uvádzame podľa Markovej (2012, s. 20). Terminologicky je nutné odlišiť normálne slovenské palatálne (J) a alveo-palatálne (Ĺ, Ľ, Ň) hlásky od tzv. palatálnej artikulácie u detí s R, špecifických patologických náhrad, najčastejšie za apikálno-alveolárne hlásky (T, D, N a sykavky; bližšie v Oravkinová, 2018, s. 48).

Zhrnutie výsledkov a diskusia

Diagnostický nástroj PEEPS je špecifický tým, že umožňuje včasnú diagnostiku už pred dovŕšením druhého roka u detí s podozrením na oneskorenie, príp. narušenie vo F-F rovine pri rôznych formách narušenej komunikačnej schopnosti. Ponúka diagnostiku v štandardných klinických podmienkach a hoci má charakter artikuláčného testu – keďže sa v ňom elicitujú izolované slová –, nie je artikulárnym testom v pravom zmysle slova.

V úvode príspevku sme predstavili test PEEPS a priblížili proces adaptácie slovenskej verzie. Usilovali sme sa o to, aby slovenská adaptácia bola čo najviac podobná pôvodnému testu. Odlišnosti medzi obooma testami sú v týchto oblastiach: slovenský test má vyšší počet testových položiek; okrem iniciálnej a finálnej pozície hodnotí hlásky aj v mediálnom postavení; položky majú vyššiu fonologickú komplexitu (slovenské slová majú vyšší počet slabík a obsahujú viac spoluhláskových zhlukov); a nakoniec, slovenská verzia hodnotí aj parameter znelosti. Považujeme za dôležité podotknúť, že test je stále v procese adaptácie a vyžaduje sa jeho overenie na väčšej vzorke subjektov.

Na dvoch kazuistikách sme sa pokúsili ilustrovať priebeh testovania a výsledky. Inšpiráciou spracovania kazuistik bola štúdia Scherer et al. (2020), v ktorej sa porovnávali profily štyroch detí s rozdielom, a výskumy Scherer et al. (2012) a Stoel-Gammon a Willams (2013), ktoré overovali test na populácii intaktných detí a detí s R. Vzhľadom na to, že PEEPS bol doteraz adaptovaný len do niekoľkých jazykov a počet štúdií je zatiaľ limitovaný, pri porovnaní výsledkov budeme vychádzať len z vyššie uvedených výskumov.

Z hľadiska presnosti produkcie počítanej v % SVK výkony I dieťaťa (76,7 %) a tiež dieťaťa s R (54 %) považujeme za uspokojivé aj vtedy, ak naše výsledky porovnáme so štúdiou Scherer et al. (2012), v ktorej u 42 intaktných detí vo veku 18–24 mesiacov namerali % SVK v priemere 86,6 % a u 26 detí s R 34,9 %. Diskrepancia medzi deťmi v našej štúdii je miernejšia.

Výsledok nami sledovaných detí v počte pomenovaných položiek (I – 37,7%; R – 39,6 %) je tiež porovnateľný so štúdiou Stoel-Gammon a Willams (2013), kde skúmali produkciu slov v PEEPS u 10 intaktných detí a 2 detí s R vo veku 17–19 mesiacov. Intaktné deti v priemere produkovali 46 % slov zo 40 v rozsahu 2–38 slov, kým

deti s R 36 % slov v rozsahu 12–17 slov. Deti s R sledované v štúdii Scherer et al. (2020) produkovali v priemere 54,2 % slov zo 36, v rozsahu 8–31 slov.

Úspešnosť detí v osvojovaní slov podľa teoretického vývinového modelu Stoel-Gammon (2010) súvisí so šírkou ich FR, keďže fonologické schopnosti majú vplyv na vývin detskej lexiky a naopak, štruktúra a povaha lexikónu ovplyvňuje rozvoj fonologických schopností. Tento výrok v plnej miere platí pre kazuistiky Scherer et al. (2020), kde mali deti s lepšími FR aj vyššiu ASZ a zároveň pomenovávali aj viac položiek v teste PEEPS. Avšak u nami sledovaných detí sa táto teória prejavila iba čiastočne. V súlade s touto teóriou malo I slovenské dieťa väčší FR a aj väčšiu ASZ; a dieťa s R, ktoré malo nižší FR, malo nižšiu ASZ. Napriek tomu dieťa s R v teste PEEPS pomenovalo o jedno slovo viac ako I dieťa. Vysvetlenie tohto paradoxu nepoznáme, do hry zrejme vstupujú aj ďalšie faktory a individuálne reakcie detí na podmienky a stimuly testovania. Z našich skúseností tiež vyplýva, že vyšetrenie detí s príliš malou ASZ (≤ 50 slov) testom PEEPS-S nemá opodstatnenie predovšetkým vzhľadom na počet položiek testu ($n = 53$), ktoré má dieťa pomenovať.

Z hľadiska šírky FR a presnosti produkcie hlások sa ukázalo, že dieťa s R skóruje v teste horšie v porovnaní so zdravým dieťaťom, čo nasvedčuje, že test dokáže zachytiť rizikové znaky vo vývine F-F roviny. Výsledky testu tiež umožňujú vyšetrujúcemu objektívne posúdiť funkciu VFM dieťaťa s R, alebo určiť, či treba naplánovať jeho ďalšiu diagnostiku. Test zároveň spoľahlivo zachytáva všetky symptómy palatolálie. Podobné zistenia nachádzame v kazuistikách Scherer et al. (2020).

Zaujímavý je aj pohľad na S/I indexy detí, keďže dieťa s väčšou ASZ a širším FR preferovalo imitáciu pred spontánnou produkciou slov, kým u „slabšieho“ dieťaťa to bolo práve naopak. Stoel-Gammon a Willams (2013) uvádzajú prípad dvoch detí s R vo veku 17–19 mesiacov, ktoré pomenovali slová v priemere v 40,39 % spontánne (17,64 a 63,15 %), kým v našom prípade dieťa s R spontánne pomenovalo až 76 % položiek. Vysvetlením môže byť pozorovanie Owensa (2008), ktorý píše, že deti sa líšia v raných stratégiách osvojovania si jazykových schopností, pričom niektoré preferujú imitáciu a iné nie.

Dĺžka administrácie testu PEEPS-S bola dvakrát dlhšia v porovnaní so zahraničnými výskumami (pozri Scherer et al.

(2012), Stoel-Gammon a Willams (2013) a tiež Scherer et al. (2020)), ktoré uvádzajú administráciu testu v trvaní priemerne 14–21 minút. Myslíme si, že to súvisí predovšetkým s vyšším počtom položiek slovenskej adaptácie (Príloha 1). Tá zároveň vyšetruje hlásky iniciálne, mediálne i finálne, pričom ani jedna z doterajších jazykových adaptácií sa nesnažila prioritne zachytiť spoluhlásky vo všetkých troch fonetických pozíciách. Väčší počet slov a s ním spojená dĺžka testovania však môže byť pre deti mladšie ako 2 roky náročná, preto v prípade potreby odporúčame rozdeliť testovanie na dve sedenia, podobne ako to urobili Scherer et al. (2012).

Záver

Diagnostický nástroj PEEPS-S je prvý štandardný test s potenciálom včasne zachytiť deti s podozrením na fonologické oneskorenie rôznej etiológie v ranom veku. Test sme adaptovali a prispôbili osobitostiam slovenského jazyka a na dvoch kazuistikách sme opísali priebeh vyšetrenia a spôsob hodnotenia rečových vzoriek. Cieľom testu je mapovať FR dieťaťa a fonologický vývin (dĺžku a slabičnú štruktúru slov, % SVK, FP a i.). Test sa zatiaľ javí ako použiteľný u detí vo veku od 20 mesiacov s ASZ najmenej 150 slov. Je vhodný ho použiť v kombinácii s ďalšími nástrojmi, v prvom rade s dotazníkom TEKOS na diagnostiku ASZ a jazykových schopností, aby mohol logopéd objektívne posúdiť, či je potenciálne narušenie F-F roviny spôsobené narušením (resp. oneskorením) expresívnych jazykových schopností, alebo sa jedná iba o izolované oneskorenie (príp. narušenie) F-F roviny. Taktiež, ak je potrebné, odporúčame ho kombinovať s Dotazníkom fonetického repertoára (Buntová, Zajíčková, 2021), s diagnostikou F-F roviny zo spontánnej rečovej produkcie a s hodnotením zrozumiteľnosti reči pomocou ICS škály (kriteriálne hodnotenie; Buntová, 2012). Kombinácia viacerých metód vedie k spoľahlivejším diagnostickým záverom. U detí s R odporúčame vyšetrenie testom PEEPS-S podľa potreby doplniť Dotazníkom R a hodnotením raných prediktorov palatolálie (Oravkinová, v tlači), v rámci nich aj hodnotením výskytu a typu kompenzačných a palatálnych zvukov v repertoári dieťaťa. V budúcnosti bude potrebné overiť test na reprezentatívnej vzorke detí, veríme však, že čoskoro sa stane užitočným nástrojom v slovenskej logopedickej praxi.

Literatúra

- ÁRVAI, E., 2022. *Zostavenie slovenskej verzie testu PEEPS-S a pilotná aplikácia u detí vo veku 18–24 mesiacov*. Diplomová práca. Bratislava: Univerzita Komenského v Bratislave.
- McLEOD, S., HARRISON, L.J, McCORMACK, J., 2012. *Škála hodnotiaca zrozumiteľnosť reči v kontexte: Slovak. Intelligibility in Context Scale (ICS): Slovak* Preklad: Buntová [online]. [cit. 11. 5. 2023]. Dostupné na: https://cdn.csu.edu.au/__data/assets/pdf_file/0006/569148/ICS-Slovak.pdf
- BUNTOVÁ, D., ZAJÍČKOVÁ, P., 2021. *Stimulácia fonetického repertoáru - StiFoR*. Bratislava: Mabag, 82 s.
- BUNTOVÁ, D., 2021. *Logopedické aspekty diagnostiky narušenej zvukovej roviny reči – artikulačných a fonologických porúch*. Bratislava ISBN: 978-80-973980-4-0.
- BUNTOVÁ, D., PRELCOVÁ, K., VIDOVÁ, A., ZIMMERAMNOVÁ, L., 2022. *Fonetický vývin intaktných slovenských detí raného veku*. Logopaedica (v tlači).
- CLAESSEN, M., BEATTIE, T., ROBERTS, R., LEITAO, S., WHITWORTH, A., DODD, B., 2016. Is two too early? Assessing toddlers' phonology. *Speech, Language and Hearing*, **20**(2), s. 91-101.
- DEVENEY, S. L., 2019. Clinical Challenges: Assessing Toddler Speech Sound Productions. *Semin Speech Lang*, **40**(2), s. 81-93.
- HOLMER, D., PEDERSEN, S., 2017. *Test af Ekspressive Fonologiske Faerdigheder* (nepublikované).
- KAPALKOVÁ, S. et al., 2010. *Hodnotenie komunikačných schopností detí v ranom veku :s testami a normami*. Bratislava: Slovenská asociácia logopédov, 110 s. ISBN 9788089113835.
- KAPALKOVÁ, S., 2002. *Vytvorenie modelu vývinu jazykových schopností po slovensky hovoriacich detí na základe Laheyovej teórie*. Dizertačná práca. Bratislava: Univerzita Komenského.
- MARKLUND, U., 2018. *Turn taking and early phonology: Contingency in parent-child interaction and assessment of early speech production*. Stockholm: Universitetservice US-AB, 101 s. ISSN 0282-6690.
- MARKLUND U., LACERDA F., PERSSON A., LOHMANDER A., 2018. The development of a vocabulary for PEEPS-SE-profiles of early expressive phonological skills for Swedish. *Clinical Linguistics & Phonetics*, **32**(9), s. 844-859.
- MARKOVÁ, J., 2012. *Základy lingvistiky : učebné texty pre logopédov*. Bratislava: Magbag, ISBN 978-80-89113-96-5.
- MORRIS, S. R., 2009. Test-Retest Reliability of Independent Measures of Phonology in the Assessment of Toddlers' Speech. *Language Speech and Hearing Services in Schools*, **40**(1), s. 46-52.
- ORAVKINOVÁ, Z., 2018. *Diagnostika raného vývinu reči detí s rázštepom*. Bratislava: SPN (v tlači).
- ORAVKINOVÁ, Z., 2018. *Logopedická intervencia u detí s rázštepom pery a podnebia*. Bratislava: SPN, 247 s. ISBN 978-80-10-03347-8.
- ORAVKINOVÁ, Z., 2013. *Raný vývin reči u detí s rázštepom pery a/alebo podnebia*. Dizertačná práca. Bratislava: Univerzita Komenského.
- ORAVKINOVÁ, Z., BUNTOVÁ, D., 2019. *Zostavenie pilotnej sady slov pre slovenskú verziu testu raných fonologických schopností, PEEPS-S*. Nepublikované.
- OWENS, R. E., 2008. *Language development: An Introduction*. 7th edition, New York: Pearson, ISBN-13: 978-0-205-52556-0.
- SCHERER, N. J., YAMASHITA, R., FUKUSHIRO, A., KESKE-SOARES, M., DE OLIVEIRA, D. N., INGRAM, D., WILLIAMS, A. L. & TRINDADE, I., 2020. Assessment of early phonological development in children with clefts in Brazilian Portuguese, In: E. Babatsouli (Ed). *On Under-Reported Monolingual Child Phonology, Multilingual Matters*, s. 400-420. Bristol, UK.
- SCHERER, N. J., WILLIAMS, L., STOEL-GAMMON, C., KAISER, A., 2012. Assessment of single-word production for children under three years of age: Comparison of children with and without cleft palate. *International journal of otolaryngology*, s. 1-8.
- STOEL-GAMMON, C., WILLIAMS, A. L., 2013. Early phonological development: Creating an assessment test. *Clinical Linguistics & Phonetics*, **27**(4), s. 278- 286.
- STOEL-GAMMON, C., 2010. Relationships between lexical and phonological development in young children. *Journal of Child Language*, **38**(1), s. 1-34.
- ZEMÁNKOVÁ, L., 2020. *Overenie metódy „Real Time Listening“ na hodnotenie raných fonologických schopností detí s rázštepom*. Diplomová práca. Bratislava: Univerzita Komenského.

Príloha 1 - Zoznam slov v teste PEEPS-S a ich fonetické parametre

Cieľové slovo	Štruktúra slova	Iniciálny C	Mediálny C	Finálny C	Počet cieľových C
BÁBO					
bábo	CVCV	b	b		2
ucho	VCV		ch		1
nos	CVC	n		s	2
pusa	CVCV	p	s		2
papať	CVCVC	p	p	ť	3
jahoda	CVCVCV	j	h; d		3
miska	CVCCV	m	sk		3
nožík	CVCVC	n	ž	k	3
sedí	CVCV	s	d'		2
cikať	CVCVC	c	k	ť	3
kakať	CVCVC	k	k	ť	3
vaňa	CVCV	v	ň		2
voda	CVCV	v	d		2
umyt'	VCVC		m	ť	2
šaty	CVCV	š	t		2
gate	CVCV	g	ť		2
čiapka	CVVCCV	č	pk		3
šál	CVC	š		l	2
fén	CVC	f		n	2
hrebeň	CCVCVC	hr	b	ň	4
(zubná) kefka	CVCCV	k	fk		3
posteľ	CVCCVC	p	sť	ľ	4
vankúš	CVCCVC	v	nk	š	4
kočík	CVCVC	k	č	k	3
chlebík	CCVCVC	chl	b	k	4
mňam	CCVC	mň		m	3
ZVIERATÁ					
havo	CVCV	h	v		2
mačka	CVCCV	m	čk		3
maco	CVCV	m	c		2
medveď	CVCCVC	m	dv	ť	4
koník	CVCVC	k	ň	k	3
koza	CVCV	k	z		2
zajac	CVCVC	z	j	c	3
gaga	CVCV	g	g		2
žaba	CVCV	ž	b		2
hop	CVC	h		p	2
ťava	CVCV	ť	v		2
tiger	CVCVC	t	g	r	3
had	CVC	h		t	2
chobot	CVCVC	ch	b	t	3
dino	CVCV	d	n		2

INÉ					
teta	CVCV	ť	t		2
chlapec	CCVCVC	chl	p	c	4
dievča	CVVCCV	d'	vč		3
deti	CVCV	d'	ť		2
auto	VVCV		t		1
šišiši	CVCVCV	š	š		2
dom	CVC	d		m	2
veža	CVCV	v	ž		2
lego	CVCV	l	g		2
neni	CVCV	ň	ň		2
fúkat'	CVCVC	f	k	ť	3
bublifuk	CVCCVCVC	b	bl; f	k	5

RECENZE PUBLIKACE

VÝVOJOVÁ VERBÁLNÍ DYSPRAXIE

Tomáš Kubík¹



Tomáš Kubík

Obor klinické logopedie v českém jazykovém prostředí dlouhodobě trpí nedostatkem kvalitních publikací, které by přinášely nejnovější souhrnné poznatky k jednotlivým řečovým a jazykovým poruchám dětí a dospělých. Publikace *Vývojová verbální dyspraxie* Barbory Červenkové je ovšem zcela viditelně naprostou výjimkou.

Publikace je určena především odbornému publiku z řad klinických logopedů, neboť čtenářům v devíti kapitolách nabízí možnost důkladného a systematického studia z vědní oblasti neurovývojových poruch řeči a jazyka. A nejen to, součástí publikace je i bohatá příloha diagnosticko-terapeutických materiálů.

První kapitola knihy se věnuje základnímu terminologickému zakotvení motorické praxe a jejím poruchám v širších souvislostech celkového vývoje motoriky člověka. Popisuje projevy tzv. vývojové poruchy motorické koordinace a uvádí v literatuře nejčastěji zmiňované subtypy této neurovývojové poruchy.

Druhá kapitola přináší poznatky z oblasti vývoje motorických zákonitostí řečových schopností. Kromě nutného přehledu definic vývojové verbální dyspraxie čtenář nalezne detailní popis modelu řečové praxe Anity Van Der Merwe. Důležitým aspektem tohoto modelu řečové produkce je, že na rozdíl od mnoha jiných modelů vnímá proces plánování a programování jako dva rozdílné (nikoli však nezávislé) stupně přípravy řečové produkce, které se formují na odlišných etážích neuronálního systému. Celý systém řečové produkce se utváří od raného vývoje dítěte a díky systému senzomotorické integrace dochází postupně k internalizaci jak motorického plánu pro jednotlivé hlásky, tak i plánu, který umožňuje jejich sukcesivní (re)kombinace do slabik a víceslabičných slov podle fonotaktických pravidel jejich rodného jazyka. Čtyřstupňový model umožňuje klinickým logopedům lépe odhalit místo odchylky ve vývoji řečových procesů a nastavit vhodnější terapeutický program.

Text třetí kapitoly jednak přináší informace o tom, jaká jsou kritéria klasifikace vývojové verbální dyspraxie v zahraničí a jaká kritéria lze v současné době uplatnit u nás s ohledem na chybějící standardizované diagnostické nástroje, jednak zahrnuje popis specifických projevů vývojové verbální dyspraxie v různých věkových kategoriích.

Podrobný popis aplikace diagnostických nástrojů a postupů k odhalení vývojové verbální dyspraxie a jejího odlišení od jiných neurovývojových typů řečových a jazykových poruch, jako jsou např. vývojová dysartrie, fonologická porucha či

vývojová dysfázie, přináší kapitoly čtyři a pět a následně i kapitola devět, která je svým způsobem zpracována jako přesný metodický návod komplexního a kontrolního vyšetření obsahující i návrh hodnocení efektivity terapie.

Zbýlé kapitoly knihy se týkají terapie vývojové verbální dyspraxie. Šestá kapitola obsahuje přehled nejznámějších terapeutických programů. Sedmá má za úkol poskytnout odborníkům informace o základních terapeutických principech, které lze při práci s dětmi s vývojovou verbální dyspraxií v různé míře uplatnit, například přibližuje užívání proprioceptivních, kinestetických, vizuálních, auditivních a metakognitivních klíčů pomáhajících dětem osvojit si způsob provedení nových řečových pohybů. Poslední kapitola z části věnovaná terapii vývojové verbální dyspraxie má v podstatě podobu strukturovaného pracovního programu. Obsahuje hierarchickou strukturu pro výběr slov dle jejich délky a skladby, která terapeutům napomáhá zvolit konkrétní cíle nácviku. Navíc jsou u jednotlivých úrovní průběhu terapie v textu zahrnuty odkazy na konkrétní pracovní listy, které mohou kliničtí logopedi ve své práci s dětmi s vývojovou verbální dyspraxií využít.

Je zřejmé, že komplexnost zpracování tématu vývojové verbální dyspraxie v této ojedinělé publikaci je zdrojem inspirace pro klinicko-terapeutickou práci a především vzorem pro tvorbu dalších publikací, které se budou podobným způsobem věnovat i ostatním typům neurovývojových poruch řeči a jazykových funkcí u dětské populace.

Literatura

ČERVENKOVÁ, B., 2022. *Vývojová verbální dyspraxie*. Brno: Erithacus. ISBN 978-80-908702-0-8.

¹ Mgr. Tomáš Kubík, Ph.D., Nemocnice Písek, a.s., Karla Čapka 589, 397 01 Písek, Česká republika. E-mail: kubik@nemopisek.cz.

RECENZE DIAGNOSTICKÉHO MATERIÁLU

TEPRO – TEST PRODUKCE SLOVNÍ ZÁSObY

Lucie Kytarová^{1,2} 



Lucie Kytarová

Test produkce slovní zásoby (dále TEPRO) hodnotí dle Solné (2022) slovní zásobu a dle autorky ho lze orientačně použít i pro hodnocení gramatických schopností či artikulace. Test produkce slovní zásoby je určen pro děti ve věku od 3 do 8 let, ale chronologický věk nemusí být v případě testu limitující, lze jej orientačně použít i u dětí starších, například s poruchou autistického spektra nebo s poruchou intelektu, pro sledování aktuální úrovně v oblasti exprese. Test obsahuje celkem osm částí a zaměřuje se na schopnost tvořit podstatná jména, slovesa, slovesa se zvrtným zájmenem, antonyma, víceslovná označení, předložkové vazby, slovesa a jejich synonyma a nadřazené pojmy. Hodnoceny jsou následující gramatické jevy: skloňování, tvorba množného čísla, užívání přídavných jmen a zvrtných zájmen. Zaznamenávají se odchylky od spisovné češtiny, komolení slov či užívání dětských výrazů. Vyhodnocení testu probíhá v aplikaci automaticky, maximální skóre se určuje součtem správných odpovědí a dosahuje hodnoty 100. Výsledky jsou rozděleny do percentilových pásem v tříměsíčních věkových intervalech, stanovena byla také hranice úspěšnosti, tzv. cut-off skóre. Deficit v oblasti slovní zásoby neboli výsledek testu ≤ 5 . percentilu je nazván „výrazným podprůměrem“. Hraniční pásmo normy, označující riziko obtíží v testované oblasti, je pojmenováno jako podprůměr.

Test produkce slovní zásoby TEPRO je jedním z mála standardizovaných

diagnostických nástrojů vytvořených klinickými logopedy v České republice. Klinickologopedická terapie by měla být vedena ve smyslu evidence-based. Z tohoto důvodu je nezbytné, aby navazovala na objektivní diagnostiku, kterou lze v průběhu času zopakovat, a tím sledovat vývoj řeči a jazyka u dítěte s narušenou komunikační schopností či efektivitu zvolené terapie. Hodnocení exprese je součástí nejen logopedické, ale i psychologické diagnostiky a diferenciální diagnostiky u mnoha diagnóz. V klinické psychologii se k hodnocení exprese u dětí od 3 let využívají subtesty ze standardizovaných inteligenčních škál WISC III³ (slovník), IDS-P⁴ (expresivní a receptivní řeč) a IDS⁵ (expresivní a receptivní řeč), pomocí kterých lze stanovit testový věk dítěte v dané oblasti, což se jeví při posuzování vývoje jako velmi přínosné. Z pohledu logopedie je hodnocení expresivní řeči v těchto testech nedostatečné, zejména hodnocení gramatiky, proto je nutné, abychom disponovali testy specifickými.

V oboru klinická logopedie nemáme k dispozici validní diagnostické nástroje k hodnocení slovní zásoby. Výjimkou se nyní zdá být test TEPRO. Testy slovní zásoby jsou obvykle založeny na konfrontačním pojmenování obrázků, kdy jsou slova vybrána dle frekvence v daném jazyce. Test TEPRO je sice založen na pojmenování, ale současně hodnotí i gramatiku. V tomto ohledu je test inovativní, ale diskutabilní je hodnocení jednotlivých položek, které není konzistentní. Například: pouze v některých případech lze udělit bod za použití dětského výrazu, za chybu gramatickou je někdy stržen jeden bod a někdy body dva. Hodnocení tedy není nastaveno jednotně a u každé položky se liší. Autorka sice nabízí množství příkladů popisujících, jak dítě může odpovědět, to však může být problematické, pokud odpověď v seznamu nenalezneme. Dle

mého názoru by se odchylka správného pojmenování cílového slova měla hodnotit jednotně.

Výsledné hodnocení testu slovy „slovní zásoba se nachází v pásmu průměru“ je nepřesné, jelikož test nehodnotí rozsah slovní zásoby, ale citlivější se jeví k odchylkám v adekvátním užívání slovních druhů a gramatiky jazyka.

Pokud bych měla posoudit jednotlivé subtesty, pak v subtestech s názvem „Přídavná jména“, „Slovesa a jejich synonyma“ a „Hyperonyma“ osobně postrádám zácvik tak, aby nedocházelo k snížení bodového hodnocení z důvodu nepochopení zadání. Méně vhodné se dle mého názoru jeví obrázky znázorňující antonyma „tlustý x štíhlý“ a synonymum „křičí“. Z psychologického hlediska by obrázky měly být vybírány tak, aby nevyvolávaly negativní konotace.

Test produkce slovní zásoby TEPRO je standardizovaným a přínosným diagnostickým nástrojem pro rychlé zhodnocení správného užívání slovních druhů, gramatiky, ale i vývojové úrovně slovní zásoby ve smyslu užívání dětských slov či přesného pojmenování. Vzhledem k zařazení artikulace jednodušších i složitějších slov jím lze hodnotit artikulaci, včetně artikulace neobratnosti. Z pohledu diagnostiky, diferenciální diagnostiky a nastavení terapeutického plánu považuji za velice přínosnou komparaci výsledků testu TEPRO s výsledky Testu porozumění větám (TEPO) (Solná, Červenková, 2022) a nástroji pro posouzení narace.

Literatura

SOLNÁ, G., 2022. *TEPRO – test produkce slovní zásoby* [online]. Brno: Code Creator, s.r.o. [cit. 18. 10. 2022]. Dostupné z: <https://publi.cz/book/1902-tepro-test-produkce-slovni-zasoby>

¹ Mgr. Lucie Kytarová, PhD., Ambulance klinické psychologie, s.r.o., Spoju 835/2, 708 00 Ostrava-Poruba, Česká republika. E-mail: lucie.kytarova@seznam.cz.

² Ústav speciálněpedagogických studií, Pedagogická fakulta, Univerzita Palackého v Olomouci, Žižkovo nám. 5, 771 40 Olomouc, Česká republika.

³ Wechslerova inteligenční škála pro děti od 6 do 16 let.

⁴ Inteligenční a vývojová škála pro předškolní děti ve věku od 3 do 5 let.

⁵ Inteligenční a vývojová škála pro děti od 5 do 10 let.

RECENZE KNIHY

TELEPRACTICE: A CLINICAL GUIDE FOR SPEECH-LANGUAGE PATHOLOGIST

Simona Hlaváčová¹

Simona Hlaváčová

Publikace *Telepractice: a clinical guide for speech-language pathologist* (volně přeloženo jako „Telepraxe: klinický průvodce pro logopedy“) vyšla v roce 2022 v nakladatelství Plural Publishing Inc. a svým obsahem reaguje na nárůst užívání a zvyšující se oblibu telepraxe ve zdravotnických oborech, ve kterých se odrazil zejména průběh pandemie covid-19.

Hlavní autorkou publikace je Mellisa D. Jakubowitz, logopedka a zakladatelka eLiveNow (společnosti poskytující online terapie pro děti mezi třemi až osmnácti lety), která má dvanáct let zkušeností s online terapií a školí ostatní terapeuty pro práci v online prostředí. Další autorkou je Lesley Edwards-Gaither, PhD., logopedka s dvanáctiletou praxí v telemedicině, která se ve své výzkumné práci zaměřuje na prolínání komunikace, kultury a technologie. Cílem autorek bylo sepsání publikace, která poskytne čtenářům z řad logopedů dostatečnou podporu pro poskytování vysoce kvalitní telepraxe založené na důkazech.

Kniha je členěna na sedm kapitol. První kapitola „Úvod do telepraxe“ seznamuje čtenáře s historií telemedicíny sahající od roku 1957 až do současnosti, ve které autorky nezapomínají ani na velký vliv pandemie covid-19. Druhou část kapitoly věnují srozumitelnému vylíčení terminologie, ve které vysvětlují definice pojmů,

jako jsou telemedicina, telepraxe, facilitátor, telekomunikace. Kapitulu uzavírá přehledový dotazník přípravy na telepraxi.

Druhá kapitola se zaměřuje na technologii související s telepraxí a zabývá se nejen tématy, jako jsou ideální rychlost internetového připojení, výběr sluchátek, kamery a vhodné platformy, ale součástí je také rozvaha nad trendy v oblasti technologií využitelných v telepraxi pro logopedy, jako je umělá inteligence nebo rozpoznání řeči. Součástí kapitoly jsou také technologická specifika, která je vhodné zvážit při rozhodování o tom, zda je pro konkrétního pacienta telepraxe ideálním řešením.

Třetí kapitola rozebírá formy poskytování logopedických služeb (osobní, distanční, individuální, skupinová). Za velmi přínosnou lze považovat část informující o odborné literatuře a výzkumu týkající se využití telepraxe v praxi logopedů. Část s názvem „Výběr klientů“ rozebírá fyzické, senzorické, kognitivní, komunikační, kulturní a lingvistické charakteristiky klientů a jejich podpůrné prostředí, tedy požadavky, které je potřeba zohlednit při zvažování telepraxe u daného člověka. Text také reaguje na nabídku aplikací a webových stránek, jež je možné v telepraxi využívat, a pomáhá v rozhodování o tom, která aplikace je prakticky využitelná.

Text čtvrté kapitoly je věnován tématu facilitace a vyšetřování. Rozebírá pojem „e-helper“, postup při výběru a tréninku facilitátora, tedy osoby, která klientovi v průběhu telepraxe osobně asistuje. Vzhledem k tomu, že vyšetření (evaluace) má v telepraxi svá výraznější specifika, je zde podrobně vysvětleno, jak k vyšetřování přistupovat, jak upravit prostředí, modifikovat postup či psát zprávy z takového vyšetření. Vše je podrobně a prakticky popsáno a doplněno záznamovými listy využitelnými v praxi.

Za velmi zajímavou a přínosnou lze považovat pátou kapitulu, která nastiňuje problematiku telepraxe u jednotlivých diagnóz skrze podrobně popsané případové studie. V nich nechybí ani některá pochybení, kterých se daní logopedi při vedení telepraxe u konkrétních pacientů dopustili, a také jejich následné praktické řešení (a poučení). Čtenář se tak může seznámit s kazuistikami vedení telepraxe u klientů v rané intervenci, předškolním věku, u klientů s kulturní a lingvistickou diverzitou, u dětí a dospělých na základní, střední a vysoké škole, u jazykové intervence dětí, ale také u dospělé klientky s afázií.

Šestá kapitola se zaměřuje na tematiku telepraxe v rámci komerčního řešení. Nabízí čtenářům námět pro vytvoření business plánu, upozorňuje na související specifické oblasti, na které je potřeba při nabízení telepraxe myslet. Podává stručný návod na efektivní marketing a přínosná je také část věnující se rozvaze nad zhodnocením výdajů a příjmů.

Poslední sedmá kapitola se věnuje etice a legálním/regulatorním tématům souvisejícím s telepraxí.

Celá kniha je psaná srozumitelnou formou, využívá závěrů dostupných aktuálních vědeckých studií a za velké pozitivum lze považovat zejména množství praktických rad, srozumitelných tabulek a záznamových listů.

Nejen poslední sedmá kapitola, ale celé téma provozování telepraxe při logopedické diagnostice a terapii je pevně spjata s právními specifiky konkrétního státu. Vzhledem k tomu, že v této publikaci lze na dané konkrétní právní odlišnosti související s výkonem telepraxe a obecně logopedické praxe opakovaně narazit, je tato kniha přínosnou a dobře zpracovanou publikací zabývající se tématem, které je v současném (nejen) logopedickém světě velmi aktuální.

Literatura:

JAKUBOWITZ, M., EDWARDS-GAITHER, L., 2022. *Telepractice: a Clinical Guide for Speech-Language Pathologists*. San Diego, CA: Plural. Print. ISBN 9781635503807.

¹ Mgr. Simona Hlaváčová, Soukromá klinika LOGO s. r. o., Vsetínská 20, 639 00 Brno, Česká republika. E-mail: hlavac.simona@gmail.com.

RECENZE KNIHY

GESTIKULACE V KOMUNIKACI OSOB S DIAGNOSTIKOVANOU AFÁZIÍ

David Konopáč¹

David Konopáč

Hned zpočátku je třeba upozornit na skutečnost, že recenzovaná publikace je z oboru lingvistiky. Neposoudím, nakolik hodnotná může být pro jazykovědce, ale logopedům její čtení mnoho užitečného nepřinese. Druhá důležitá informace je ta, že kniha zdaleka nenaplní očekávání vzbuzená názvem. Nejedná se o komplexní pojednání o gestikulaci osob s afázií, čtenář je pouze svědkem malého výzkumu provedeného na šesti lidech s náhodnými typy a stupni afázie, přičemž jeden z šestice účastníků dokonce odmítl zkoumání dokončit. O tom, jakým způsobem už výběr participantů pravděpodobně devaluje výsledky samotného autorova bádání, se rozepíšu později.

A co že je tedy obsahem díla? V první, teoretické části knihy si přečteme, jakým způsobem se jazykovědci v historii přeli o významnost/bezvýznamnost gest, jak se pokoušeli o jejich popis a kategorizaci, jak zkoumali souvislost gestikulace s mluveným sdělením. V samostatné kapitole je pak představena afázie v Bostonské klasifikaci. Je zde bohužel ignorována apraxie, přestože je velmi častou komplikací afázie, ba v Lurijově pojetí je přímo principem

tří jejích velmi častých typů: aferentní motorické afázie (kinestetická apraxie – přibližný ekvivalent orální, respektive verbální apraxie), eferentní motorické afázie (kinetická apraxie – Brocova, expresivní afázie) a dynamické afázie (regulační apraxie). Opomenutí apraxie je mrzuté zejména v kontextu zaměření celého výzkumu na gestikulaci: víme přece, že apraxie deformuje provádění záměrných pohybů a v důsledku tak znejasňuje význam klientových gest nebo pantomimy; vždyť ono ani přikývnutí nebo zavrtění hlavou nemusí vždy odpovídat klientovu záměru.

Ve druhé, výzkumné části sledujeme, jak autor (respektive jím pověřený tým studentů) zopakoval lingvistický výzkum provedený před několika lety v Německu: šesti lidem s rozličnou afázií (v různých stupních: 2× Brocova afázie, 2× Wernickeho afázie, 2× transkortikální motorická afázie) promítl čtyři díly animované grotesky o ovečce Shaun, přičemž následně natočil, jakým způsobem účastníci výzkumu rekapituluji děj. Stejně bylo naloženo i s kontrolní skupinou dvanácti intaktních osob, pravděpodobně studentů. Pořízený videozáznam (jak mluvený projev, tak gestikulace) je pak na mnoha desítkách stran podrobně rozebírán, vyhodnocován a nakonec proměněn v tabulky. Cílem pokusu je přitom dokázat, že osoby s afázií přenášejí pomocí gest více informací než neafatictí mluvčí.

A pointa knihy o 214 stranách je obsažena v následujícím souvětí: „Čím více je osoba s afázií řečově postižena, tzn. čím méně slov produkuje, tím více do svého projevu zapojuje gestikulaci nejen proto, aby si tak byla schopna rychleji a efektivněji vzpomenout na cílové slovo, příp. i delší konstrukci, ale také proto, aby případným

gestem chybějící řečové vyjádření zcela nahradila.“

Zní to logicky. Na základě klinických zkušeností ale nemohu jednoznačně souhlasit. Realita je mnohem složitější. Jsem přesvědčen, že pokud by autor provedl tentýž pokus s jinou skupinou (pouhých!) šesti lidmi s jinými typy afázie v jiných stupních tíže, mohl by lehce získat dokonale opačný výsledek. Osoby s afázií se liší nejenom druhem afázie a její tíží (což představuje nezměrnou škálu projevů), plus mírou možné apraxie, ale také kvalitou kognitivních funkcí, charakterem a temperamentem. Afatictí účastníci předkládaného výzkumu byli s velkou pravděpodobností vybráni tak, aby se s nimi dobře spolupracovalo; jinými slovy: závěr výzkumu je vzhledem ke sporným kritériím výběru testovaných osob taktéž sporný. Ostatně cituji: „Test afázie VFF jsme nepoužili, protože náš výzkum není primárně orientován na řečový projev afatiků, nýbrž na to, jakým způsobem a zda vůbec používají gesta. Míru kognitivního deficitu jsme taktéž nezohlednili, neboť jsme se spoléhali na informace od klinické logopedky, která vybrala afatiky vhodné k danému typu výzkumu, a to zejména na základě dlouhodobého pozorování těchto osob. U dvou afatiků byla částečně přítomna pravostranná hemiparéza, i ta však byla vyhodnocena jako nezamezující produkci gest, neboť tito dva afatici účelně gestikulovali pouze levou rukou.“

Publikace je psána složitým jazykem; prakticky každou větu je nutno číst opakovane. Čtenářova námaha bohužel není odměněna; pro logopedy je význam této konkrétní knihy zcela okrajový. Nicméně počkejme si, kam lingvisté v budoucnu dospějí; toto je evidentně teprve začátek.

Literatura

JANEČKA, M. 2022. Gestikulace v komunikaci osob s diagnostikovanou afázií. Praha: Karolinum.

¹ Mgr. David Konopáč, DiS., Státní léčebné lázně Janské Lázně, s. p., 542 25 Janské Lázně, Česká republika. E-mail: davidkonopac@seznam.cz.

KE STUDIU LOGOPEDIE NA LÉKAŘSKÉ FAKULTĚ A DALŠÍM VÝZVÁM SE MUSÍME ROZUMNĚ A OTEVŘENĚ POSTAVIT

ROZHOVOR S PŘEDSEDKYNÍ AKL BARBOROU RICHTROVOU

Petr Šmíd¹



Petr Šmíd



Barbora Richtrová

Mgr. et Mgr. Barbora Richtrová vystudovala mimo jiné obor Speciální pedagogika na Pedagogické fakultě Univerzity Karlovy, pracovala v soukromých logopedických ambulancích i na Foniatrické klinice VFN a 1. LF UK v Praze. Absolvovala certifikovaný arteterapeutický výcvik a certifikovaný psychoterapeutický výcvik. Je hlavní organizátorkou mezinárodních Klinicko-logopedických sympozií, po dvě funkční období byla také předsedkyní Etické komise AKL. Je autorkou rozsáhlého terapeutického materiálu VYKUK©. Na členském shromáždění v roce 2022 byla zvolena do rady AKL a nyní je předsedkyní AKL.

Báro, pokusím se začít trochu netradiční otázkou. Většinu rozhovorů v Listech klinické logopedie jsi dříve vedla ty, jaké je to být na druhé straně?

Upřímně, zvláštní. Mám k tomu velký respekt a zavaluje mě pocit zodpovědnosti. Je to pro mě velkou ctí, ale byla bych radši, kdyby se tento rozhovor udál, až mi bude tak šedesát. Je pro mě jednodušší se ptát, jsem zvědavý člověk.

Co tě přivedlo ke klinické logopedii?

Náhoda, bylo to mimo mou kontrolu a plány.

A mohu se zeptat, o jakou šlo náhodu?

No, asi pojem náhoda není ten správný, ale shoda okolností... Na konci pátého ročníku, kdy jsme se rozhodovali, ze kterých „pedií“ budeme státnicovat, se ke mně dostala informace, že paní doktorka Cikánová hledá někoho k sobě, a týden na to mi volala doktorka Škodová s nabídkou jít na kliniku. Vůbec netuším, jak se o mně dozvěděla a jak na mě sehnala telefon, ale brala jsem to jako environmentální impuls, který ke mně nepřišel jen tak náhodou, a tak jsem obě výzvy přijala.

Jak probíhala studia a byla pro tebe logopedie jasná volba od samého začátku?

Vždy jsem byla upřímná, tedy budu i teď. Studovala jsem při zaměstnání, jelikož to byla má druhá vysoká škola a byla jsem již stará, takže jsem musela pracovat. Zajímalo mě to, ale vzorný a poctivý student jsem nebyla. V pátém ročníku jsem byla přesvědčena, že má cesta je práce s lidmi s mentálním deficitem, se kterými jsem delší čas pracovala, ale nějak se to zvrtilo.

Momentálně máš svou vlastní ambulanci klinické logopedie v Davli, ale kde jsi začínala svou profesní dráhu?

Mé začátky byly v ambulanci paní doktorky Cikánové a je třeba říct, že lepšího garanta jsem nemohla mít. Naučila mě mnohé. Souběžně jsem na malý úvazek pracovala i na Foniatrické klinice 1. LF UK a VFN, kam jsem později přešla na plný úvazek. Na klinice mně profesně velmi pomohli všichni kolegové, foniatri, logopedi i učitelky, nejvýznamněji však Jitka Mercelová a Jarka Mrkvičková. Před téměř sedmi lety jsem byla ještě na rok v ambulanci Hanky Inderkové a to byl báječný

¹ Mgr. Petr Šmíd, DiS., Hamzova odborná léčebna pro děti a dospělé, Košumberk 80, 538 54 Luže, Česká republika. E-mail: smid@hamzova-lecebna.cz.

rok, nejen profesně a lidsky, ale také se mi podařilo otěhotnět. No a po rodičovské dovolené jsem si otevřela svou ordinaci.

Klinická logopedie je poměrně široký obor, jaká diagnóza je tvou „srdeční záležitostí“?

Mé srdce bije pro všechny diagnózy výrazněji spojené s psychikou – tedy jmenovitě selektivní mutismus, neurovývojové poruchy – zejména dysfázie a poruchy plynulosti řeči. To jsou opravdu srdcovky. Ale mám ráda logopedii obecně právě pro tu pestrost diagnóz v různých věkových kategoriích, takže každý člověk, který ke mně přijde, dostane stejnou porci mého zájmu a respektu.

Absolvovala jsi i psychoterapeutický výcvik, je pro tebe jako klinickou logopedku takový výcvik důležitý? Doporučila bys psychoterapeutické vzdělání i nám ostatním?

Ano, je nesmírně důležitý, ale nejen pro mě jako klinického logopeda, ale také jako pro člověka. Díky výcviku je možné nahlédnout svá osobní témata, která ovlivňují život, prožívání, vztah k sobě samému i k druhým. Můžeš si uvědomit své zdroje a limity a pracovat s tím a na sobě. Člověk tak má možnost si významně zkvalitnit vlastní život, a tím i profesní. Všem vřele doporučuji výcvik, je to sice drahé a časově náročné, ale stojí to za to. A v klinické logopedii velmi pomáhá nejen v komunikaci a práci s pacienty a jejich rodinou, ale také jako prevence proti vyhoření. Výcvik pomáhá k tomu, že nejsme v pozici experta, ale spíše partnera/průvodce, kdy všichni zúčastnění, se vzájemným respektem k potřebám a aktuálním možnostem, hledají možné cesty ke zlepšení kvality života. Tento vztahový modus významně přispívá k efektivnosti terapie.

Kromě toho, že jsi klinická logopedka a psychoterapeutka, jsi také arteterapeutka a pracuješ s hliněným polem. Používáš tuto techniku i ve své běžné praxi u dětí s narušením řečové komunikace?

Psychoterapeut ani arteterapeut nejsem, to bych musela mít atestaci. Jsem oprávněná poskytovat poradenství v Gestalt terapii a jsem certifikovaný terapeut v Práci na hliněném poli*. Velmi často kombinuji logopedii s výše uvedeným, zejména při terapii selektivního mutismu a poruch plynulosti řeči, ale také u dětí s PAS, ADHD či dysfázií. Často také Práci na hliněném

poli* využívám u dětí s obtížemi v senzorické integraci a emočně-sociální oblasti.

Dvě volební období jsi byla předsedkyní etické komise. Co ti tato pozice dala v profesním nebo soukromém životě?

Byla to zkušenost a nová zkušenost je vždy cenná. Je těžké říct, co mi to dalo... Možná větší odolnost, trpělivost, zvládání frustrace a bezmoci, v tomto směru to jistě přínosné bylo. Naštěstí jsme byly s kolegyněmi v etické komisi dobrá trojka, takže jsme to přestály bez zásadní újmy.

Co považuješ za svůj největší úspěch, coby předsedkyně etické komise AKL?

Považuji za úspěšné všechny kauzy, ve kterých došlo k nápravě a ukončení nezákonného podnikání. Největší úsilí mě stála jedna kauza, kde jsme velmi dlouhou dobu bojovali, aby správní orgán, tedy úředníci, uznali naše legitimní argumenty, což se nakonec stalo, ale k ničemu zásadnímu to stejně nevedlo. Bohužel etická komise nemá žádný mandát, takže celé konání je dosti sisýfovské. Sluší a pokorní lidé se omluvili a udělali nápravu, ale těch bylo pomálu. Jedinou cestou, aby se mohl ochránit náš obor, je vytvoření komory, to by pak byl úplně jiný rozměr podpory oboru.

Jaké bude téma 6. ročníku Klinicko-logopedického sympozia, které organizuješ, a kdy se bude konat?

Šestý ročník bude pravděpodobně v červnu 2024 a mám v plánu téma PAS.

Organizace takového mezinárodního sympozia je jistě velice časově náročná, co je na organizaci takového setkání obohacující?

Obohacující je vše – kontakt s odborníky, seznámení se zajímavými lidmi, setkání s kolegy, setkání s firmami, navíc si člověk rozvíjí logistické, ekonomické, manažerské schopnosti a opráší znalost cizích jazyků. Jediné, co mě vždy mrzí, je, že z přednášek a workshopů nemám prakticky nic. Je to jak s Vánoce, často člověk kupuje to, co by sám chtěl. Za všechny minulé ročníky sem patří velké poděkování Foniatrické klinice v Praze, zejména všem logopedkám, bez kterých bych to neztvářela.

Dlouhou dobu jsi byla redaktorkou našeho časopisu Listy klinické logopedie, co tě na práci redaktorky bavilo nejvíce?

Asi setkávání s vámi ostatními, vymýšlení témat, ten odborný brainstorming byl vždy skvělý. To mi i schází. Sejt se ve více lidech a diskutovat.

Co tě během tvé kariéry posunulo nebo posunuje nejvíce? Ať už osobně nebo odborně?

Toho je tolik, že na to nelze jednoduše odpovědět. Vlastně úplně vše, co se mi kdy přihodilo, ať to dobré, neutrální nebo špatné, bylo, je a bude pro můj růst důležité. Jako zásadní vnímám neskutečnou podporu mé rodiny.

Od posledního členského shromáždění v Českých Budějovicích jsi předsedkyní naší asociace, jak hodnotíš první půlrok ve funkci?

Je to jízda! Tušila jsem, do čeho jdu, ale tolik dynamiky jsem úplně nečekala... První tři měsíce jsem se cítila jako ti poslední bojovníci před Sauronovou branou.

V čem spočívá hlavní náplň práce předsedkyně AKL?

Hlavní náplní je, že jsi zodpovědný úplně za vše, takže musíš monitorovat a řešit naprosto všechno. Nevím, zda je vhodné vypisovat jednotlivosti, to by se sem nevešlo. Naštěstí současná rada je skvělý tým a zatím šlapeme jako hodinky, jen mám občas pocit, že mám tři hlavy.

S jakými vizemi ses ujímala předsednictví a jaké vize máš nyní po prvním půlroce?

Hlavní vize byla obecná, přinést do AKL klid. Větší možnost sdílení, kolegiální komunikaci a transparentnost. Další cíle byly a jsou upevnit logopedii v resortu zdravotnictví, více se věnovat osvětě jak mezi ostatními odborníky, tak mezi veřejností. Vytvořit povědomí o vztahu AKL a IPVZ, podpořit kolegy, zejména ty začínající, ale také ty zkušenější, ke kterým bychom měli mít respekt, úctu. Důležité je vybudit další kolegy k jakékoliv dílčí aktivitě. Myslím, že se to postupně po malých krůčcích daří. Po půl roce zůstávají vize stejné, je to krátký čas na zásadní změnu vizí. Ve světle současného dění se do popředí dostává vize o studiu logopedie na lékařské fakultě, vzniku komory, dílčích změnách postgraduálního vzdělávání, ale také o telemedicině a online poskytování služeb, je to součást této doby a je potřeba se k tomu

rozumně, otevřeně postavit... Vnímám také, že je doba, kdy je potřeba hodně informovat, a to klidně i opakovaně. Je ale také důležité říct, že ačkoliv jsem předsedkyně a mám určité pravomoci, jsem zejména mluvčí všech členů AKL, takže je pro mě důležité znát postoje, názory, informace od všech členů. Členstvo a obor klinická logopedie je to nejdůležitější, ne já. Po volebním období nás vystřídá někdo další a ponesou to břímě oni. Je to dočasné poslání.

Znamená to, že nebudeš chtít obhajovat současnou pozici?

Nikdy neříkej nikdy... Nevím, co bude za tři roky. Na jednu stranu si uvědomuji, že kontinuita vedení v delším čase má pro dosažení vizí a cílů velkou váhu, ale pokud po třech letech ve funkci budu zavalena pocitem vyčerpání, frustrace a demotivace, nemá cenu být ve funkci. Zároveň velmi záleží na členstvu, koho zvolí. Vyjadřují tím svou spokojenost či nespokojenost a vysílají tak informaci, jak by to chtěli dál.

Jaké jsou tvé představy o tom, kde by měla AKL být a co by měla dělat za tři roky?

Za tři roky by AKL měla být tam, kde je, a dělat dál to, co dělá. Pokračovat v jednáních se správními orgány, pojišťovnami, ministerstvem, IPVZ, SAS. Upevnit své kompetence, rozvíjet meziresortní spolupráci, dál se trpělivě věnovat osvětě, akcím pro vlastní členy i veřejnost. Informovat členy AKL, naslouchat jim, dělat, co se dá, abychom jako obor uskutečnili maximum možného, a zároveň aby obor klinické logopedie byl uznávaný, ale s tím souvisí i určitý standard logopedické péče. Myslím, že v současné době je i mezi námi logopedy jednotlivě velký rozdíl.

Co konkrétně může rada AKL dělat pro stírání těchto rozdílů?

Cestou příkazů, nařízení či kontrol to nelze, jednak to nedává smysl, a navíc AKL nemá žádnou významnou pravomoc. Můžeme dát doporučení, psát stanoviska, řídit se standardy, to je tak vše. Myslím, že cesta je dobře připravit nastupující generaci, aby měli respekt a úctu ke všemu, co je důležité pro náš obor, zároveň aby dostali kvalitní postgraduální a celoživotní vzdělání postavené na současné vědě a výzkumu. To znamená, aby byli zdatní v diagnostické rozvaze, měli dostatek nástrojů k diagnostice, vhodně volili terapii a dodržovali danou časovou dotaci, měli možnost růstu formou kurzů a supervizi atd.

Všichni jsme měli možnost přechíst si před volbami všechny kandidátské příspěvky. Je něco, co se ti jako předsedkyně již podařilo prosadit?

Myslím, že už se nám podařilo zlepšit komunikaci mezi členy AKL – máme interní Facebook, posíláme hromadné maily s důležitými informacemi. Zároveň se nám daří plnit jednotlivé kroky k osvětě – za velmi zdařilý považuji Den logopedie, ale také jsme domluveni s pediatrií, byl vytvořen Instagram pro veřejnost, nyní je v chodu příprava webinářů pro veřejnost atd. Za to patří dík všem kolegům, kteří se zapojili do spolupráce. Jediné, co mě osobně trápí, že se nedaří naplnit mou naivistickou vizí, že všichni do jednoho nakonec najdeme společnou řeč, budeme respektující a kolegiálně komunikující a všichni budeme společně prosazovat a hájit zájmy AKL. To se bohužel nedaří.

Co je nového ohledně studia klinické logopedie na lékařské fakultě?

Nevím, co je to „nové“. Nevím, zda a do jaké míry jsou ostatní dostatečně obeznámeni o záměru a práci pana docenta Neubauera. Já se s detailnějším plánem postupně seznamuji. Mám ještě domluvené setkání s děkanem 1. lékařské fakulty. Osobně na mě celý rámcový koncept nepůsobí tak „bláznivě“, jak se může zdát, ale člověk potřebuje mít více podrobných informací. Každopádně je to v jednání a nic není definitivní, je tam mnoho proměnných, které mohou proces ovlivnit, a bude to běh na dlouhou trať. Já jsem velmi ráda, že pan docent je sdílný a otevřený, jelikož se s tímto procesem pojí hodně otázek a nejasností, které jsou důležité, a bude je potřeba ještě projednat. Zároveň si dovoluji říct, že v tomto směru musíme být trochu odvážní, možná až drzí, aby se po-hnuly ledy. Zdá se, že pro zásadní změnu budeme muset vystoupit z komfortní zóny, a to člověk nemá obecně moc rád, takže to bude z tohoto pohledu asi náročné. Ale pokud vše bude dobře promyšleno a připraveno, je to jedna z cest, jak se vymanit z pedagogických fakult a povýšit náš obor tam, kam v současnosti patří.

Co bys popřála naší asociaci nebo obecně oboru klinická logopedie do budoucna?

Úplně nejvíc ze všeho bych přála AKL, aby byla respektovaná, hrdá a pevná. Členům bych přála zdravou sebejistotu, klid v zaměstnání, zajímavé konference a kurzy, vzájemný respekt a zdraví. Oboru klinické logopedie bych přála, aby se vymanil

z historie pedagogické a nebojácně vstoupil do zdravotnictví se vším všudy. A také bych oboru přála samé otevřené a profesně poctivé logopedy.

Jak ráda odpočíváš? Máš-li ještě nějaký volný čas?

Já tak ráda odpočívám, nikdo mi to nevěří, ale já jsem neskutečný lenoch. Je ale pravdou, že si nevzpomenu, kdy jsem naposledy měla volný čas... Každopádně, kdybych ho měla, tak bych malovala olejomalby, ryla v zahradce, šla na výpravu nebo na volejbal. Jediný koníček, který stále aktivně dělám, je zpívání v kapele, a to je neskutečně energizující.

Co je to za kapelu a kam si vás můžeme přijít poslechnout?

Reklamu tady dělat nebudu. Ideální kapelní věk nám již pominul, takže hrajeme velmi málo, většinou na pozvání, ale je to legrace.

Děkuji za rozhovor.

Redakční rada /Editorial Board:

- doc. PaedDr. Karel Neubauer, Ph.D. - *koordinátor redakční rady/Head of Editorial Board*, Foniatriká klinika 1. LF UK a VFN, Žitná 24, 120 00, Praha 2; Klinická logopedie, Nám. Osvobození 451, 47001, Česká Lípa
- MUDr. Libor Černý, Ph.D., Foniatriká klinika 1. LF UK a VFN, Žitná 24, 120 00 Praha 2
- prof. dr hab. Jacek Bleszyński, Katedra Podstaw Pedagogiki, Instytut Nauk Pedagogicznych, ul. Lwowska 1, 87 100 Toruń, Polsko
- PaedDr. Adelaida Fabiánová, Ambulancia klinickej logopedie – ADELI s. r. o., Hlboká 45, 921 01 Piešťany, Slovenská republika
- MUDr. Ondřej Fiala, Ph.D., Institut neuropsychiatrické péče, Křižíkova 264/22, 180 00 Praha 8
- doc. PaedDr. Bibiána Hlebová, Ph.D., Prešovská univerzita v Prešove, Pedagogická fakulta, Ul. 17. novembra č. 15, 080 01 Prešov, Slovenská republika
- PhDr. Anna Hrnčiarová, CSc., Annfutura, s. r. o., Klinická logopédia, Malokarpatské námestie 2, 841 03 Bratislava, Slovenská republika
- prof. Dr. Henriette W. Langdon, Ed.D., F-CCC_SPL Communicative Disorders and Sciences at San José State University, San José, CA 95192, USA
- PhDr. Gabriela Seidlová Málková, Ph.D., Fakulta humanitních studií, Univerzita Karlova, U Kříže 8, 158 00 Praha 5
- Mgr. Zuzana Moškurjaková, Klinická logopédia, Banská Bystrica, Kyjevské námestie 7, 974 04 Banská Bystrica, Slovenská republika
- doc. PhDr. Marek Preiss, Ph.D., Oddělení klinické psychologie, Národní ústav duševního zdraví, Topolová 748, 250 67 Klecany
- Isabella Reichel, Ed.D., assoc. professor, Graduate Program in Speech Pathology, School of Health Sciences, Touro College, 320 W 31st St, New York, NY 10001, USA
- Hazel Roddam, Ph.D., MA, University of Central Lancashire, Allied Health Research Unit, School of Health Sciences, Preston, Lancashire PR1 2HE, Velká Británie
- doc. Mgr. Radek Skarnitzl, Ph.D., Fonetický ústav Filozofické fakulty Univerzity Karlovy, Náměstí Jana Palacha 2, 116 38 Praha
- Gabriela Smečková, Ph.D., James L. and Dorothy H. Dewar College of Education and Human Services, Department of Communication Sciences and Disorders, 1500 N. Patterson St., Valdosta, Georgia, USA.
- prof. dr. hab. n. hum. Zbigniew Tarkowski, Department of Pathology and Rehabilitation of Speech, Medical University of Lublin, ul. Staszica 4-6, 20-400 Lublin, Polsko
- prof. Dr. paed. Sarmite Tübele, Faculty of Education, Psychology and Art, University of Latvia, Jūrmalas gatve 76-k1, Riga, LV-1083, Lotyšsko
- PhDr. Mgr. Lenka Vacková, Ambulancia klinické logopedie, Wellnerova 1322/3C, 779 00 Olomouc
- prof. Mgr. Kateřina Vitásková, Ph.D., Ústav speciálněpedagogických studií, Pedagogická fakulta, Univerzita Palackého v Olomouci, Žižkovské náměstí 5, 779 00 Olomouc
- dr hab. Katarzyna Węsierska, Ph.D. Institute of Linguistics, Faculty of Humanities, University of Silesia in Katowice, Bankowa 12, 40-007 Katowice, Polsko

Šéfredaktorka /Editor-in-Chief:

Mgr. Zuzana Lebedová, Zuzana.lebedova@email.cz

Asistentka redakce / Editorial Assistant:

Mgr. Helena Blažková, hel.gajdosikova@gmail.com

Redakce / Editorial Staff:

Mgr. Barbora Červenková, Ph.D., barbora.cervenkova@post.cz

Mgr. Karolína Divíšková, karolina.div@seznam.cz

Mgr. Naděžda Lasotová, nlasotova@gmail.com

Mgr. Barbora Lichorobiec, baralich@seznam.cz

Mgr. Simona Hlaváčková, hlavac.simona@gmail.com

PhDr. Radka Horáková, Ph.D., horakova.radka@gmail.com

Mgr. Petr Šmíd, DiS., smid@hamzova-lecebna.cz

Mgr. Markéta Trtílková, marketa.trtilkova@rehabilitace.cz

Technická editorka/Technical Editor: Mgr. Lucie Peláková, www.pelakova.cz

České korektury/Czech proofreading: Mgr. et Mgr. Veronika Rákocý, rozaarka@seznam.cz

Anglické korektury/English proofreading: Pearl Harris, harrispearl@hotmail.com

Vydává jako e-časopis Asociace klinických logopedů ČR / Published by the Association of Speech-Language

Pathologists of the Czech Republic: AKL ČR, Rumunská 1, 120 00 Praha 2, IČO: 41192303

Číslo/Volume: 1/2023, červen 2023/June 2023

Periodicita/Periodicity: 2× ročně, vždy 14. června a 14. prosince, <https://casopis.aklcr.cz/>

Published biannually electronically – 14 June and 14 December, <https://casopis.aklcr.cz/>

ISSN 2570-6179

Grafický design/Graphic Design: Flashstudio, s.r.o., www.flashstudio.cz

Ilustrace u editoriaľu/Editorial photo: Barbora Lichorobiec

Časopis dodrží citační normu ISO 690. / The journal complies with the ISO 690 citation standard.

Webarchivováno Národní knihovnou České republiky. / Journal website is archived by **National Library of the Czech Republic**.

Časopis je indexován v databázích **Directory of Open Access Journals (DOAJ)** a **ERIH PLUS**. / The Journal is indexed in the **Directory of Open Access Journals (DOAJ)** and **ERIH PLUS**.