

CHARGE SINDROM- KLINIČKE KARAKTERISTIKE I ELEMENTI TRETMANA¹**CHARGE SYNDROME-CLINICAL CHARACTERISTICS AND ELEMENTS OF TREATMENT**

Branka Jablan, Vesna Vučinić, Ksenija Stanimirov, Marija Anđelković

UNIVERZITET U BEOGRADU – FAKULTET ZA SPECIJALNU EDUKACIJU I REHABILITACIJU, BEOGRAD, SRBIJA

Sažetak: U radu su prikazane osnovne karakteristike dece sa CHARGE sindromom koji u novije vreme predstavlja jedan od uzroka višestruke ometenosti i kongenitalne slepogluvoće. Opisana je klinička slika i varijacije vezane za stanje vida i sluha. Višestruke kongenitalne anomalije uzrok su teške kliničke slike kod ove dece, tako da zdravstvena briga veoma često ima prioritet u odnosu na obrazovanje. Socijalno neprihvatljivi oblici ponašanja često im predstavljaju prepreku za učenje, ostvarivanje komunikacije, građenje prijateljstava sa vršnjacima i funkcionisanje u svakodnevnom životu. Smatra se da su u radu sa ovom decom najefikasniji pristupi koji se koriste u radu sa slepogluvom decom, strukturirano podučavanje i uspostavljanje rutine.

Ključne reči: CHARGE sindromi, višestruka ometenost, kongenitalna slepogluvoća, ponašanje, tretman, obrazovanje

Summary: The paper presents the basic characteristics of children with CARGE syndrome, which in recent times has been one of the most common causes of congenital blindness and deafness. Clinical picture and variations related to vision and hearing status are described.

Multiple congenital anomalies cause severe clinical picture in these children, so health care often takes priority over education. Socially unacceptable behavior are often a barrier to learning, establishing communication, building friendships with peers and functioning in daily life. The most effective approaches used in working with blind and deaf children, structured teaching, and establishing a routine are considered to be the most effective approaches to working with these children.

Key words: CHARGE syndrome, multiple disability, congenital malformations, congenital blindness and deafness, behavior, education

¹Članak predstavlja rezultat rada na projektima „Socijalna participacija osoba sa intelektualnom ometenošću“ br. 179017 i „Kreiranje Protokola za procenu edukativnih potencijala dece sa smetnjama u razvoju kao kriterijuma za izradu individualnih obrazovnih programa“ (br. 179025) čiju realizaciju finansira Ministarstvo prosvete, nauke i tehnološkog razvoja Republike Srbije.

**KARAKTERISTIKE DECE SA CHARGE
SINDROMOM**

CHARGE sindrom obuhvata grupu retkih urođenih malformacija sa specifičnim kliničkim manifestacijama. Prema nekim procenama javlja se kod jednog od 9000-10000 novorođenčadi, uz tendenciju porasta učestalosti poslednjih nekoliko decenija [1,2]. Karakteristike CHARGE sindroma prvi put je opisao Hall 1979. godine, praćenjem kliničke slike kod sedamnaestoro dece sa višestrukim kongenitalnim anomalijama [3]. Nezavisno od njega, Hitner i saradnici su gotovo istovremeno opisali sličnu kliničku sliku kod deset pacijenata, tako da se u literaturi može naići na eponim Hal-Hitnerov sindrom (Hall-Hitner syndrome) [4]. Već 1981. godine je na osnovu grupe kongenitalnih malformacija koje karakterišu ovaj sindrom (C= Coloboma – kolobom, odnosno nedostatak dela tkiva u oku; H= Hearth defects – srčana mana; A= Atresia choanae – urođeni poremećaj zadnje strane nosnog prolaza koji je blokiran koštanim ili mekim tkivom; R= Retarded growth and development – usporen rast i razvoj; G= Genital hypoplasia – nerazvijene genitalije koje uzrokuju gastrointestinalne i urinarne probleme i E= Ear abnormalities, spolja vidljive anomalije anatomije spoljašnjeg uha i anomalije srednjeg uha povezane sa stanjem sluha) za njegovo označavanje prihvaćena skraćenica CHARGE [5]. Bez obzira na to što postavljanje dijagnoze ne zavisi samo od navedenih primarnih karakteristika, upotreba ovog akronima je postala opšte prihvaćena.

Kod većine osoba sa CHARGE sindromom postoji mutacija gena CHD7 koji se nalazi na drugom kraku hromozoma 8 koji učestvuje u sintezi proteina i ima ulogu u organizaciji hromatina. Pretpostavlja se da sadrži oko 700 gena koji obezbeđuju instrukcije za sintezu proteina sa različitim ulogama u telu [6,7]. Protein CHD7 se pre rođenja nalazi u mnogim delovima tela, između ostalog u oku, unutrašnjem uhu i mozgu, gde je aktivan u nekoliko oblasti, uključujući i snop nervnih ćelija (neurona) pod nazivom mirisna lukovica, što je važno za opažanje mirisa. Većina osoba sa CHARGE sindromom ima karakteristične crte lica, koje je uglavnom u obliku kvadrata i asimetrično sa приметnom razlikom između leve i desne strane. Mentalno funkcionisanje odlikuje širok spektar sposobnosti od prosečne inteligencije, preko različitih nivoa intelektualne ometenosti, smetnji u učenju, odsustva govora, otežane komunikacije.

Zajedničke karakteristike CHARGE sindroma koje se ređe javljaju uključuju: abnormalnosti bubrega, probleme imunog sistema, abnormalnu zakrivljenost kičme (skolioza ili kifoz), abnormalnosti ekstremiteta, kao što su ekstra prsti na rukama ili nogama (polidactilia), nedostatak prstiju ili nožnih prstiju (oligodactilia), stopala okrenuta prema unutra (klupsko stopalo) i abnormalnosti dugih kostiju ruku i nogu. Malformacije koje odlikuju osobe sa ovim sindromom se javljaju tokom prvog trimestra

prenatalnog razvoja i nastaju usled pomenutih hromozomskih aberacija [8]. Novorođenčad sa CHARGE sindromom uglavnom dugo ostaju u bolnici, jer im je potrebna zdravstvena nega, a nekada se mora uraditi hirurška intervencija. U nekim slučajevima bebe sa CHARGE sindromom se hrane pomoću gastrostome, tako da je za roditelje važno uključivanje u programe rane intervencije, posebno u domenu terapijskog hranjenja.

Prema podacima nacionalnih centra za slepogluve u razvijenim zemljama CHARGE sindrom spada u red najčešćih uzroka kongenitalne slepogluvoće. Utvrđeno je da je udružen i sa poremećajima iz autističkog spektra, opsesivno-kompulzivnim poremećajem i teškoćama u domenu pažnje [9]. Povezanost između CHARGE sindroma i poremećaja iz spektra autizma dokumentovana je u nekoliko studija [10,11].

Približno 90% osoba sa ovim sindromom ima kompleksna oštećenja čula vida i čula sluha i probleme sa ravnotežom. Prateći činilac je telesna invalidnost koja uzrokuje dugotrajno zadržavanje u ležećem položaju, potrebu za dodatnom podrškom prilikom sedenja i stajanja, nedostatak svesti o šemi sopstvenog tela, teškoće u organizaciji i koordinaciji pokreta [12]. Samostalno hodanje kod dece sa CHARGE sindromom je najčešće odloženo do treće, a u nekim slučajevima i do četvrte godine života, karakteriše ih brzo zamaranje, kao i teškoće u području egzekutivnih funkcija, senzorne obrade i senzomotoričke integracije [13, 14, 15]. Problemi održavanja ravnoteže su posledica vestibularne disfunkcije i niskog mišićnog tonusa [8]. Pored toga, prisutne su teškoće u području taktilno-kinestetičke osetljivosti, uvećan jezik, ograničena pokretljivost jezika, mala donja vilica, anomalije laringsa i ždrebla (teškoće s gutanjem), slab kapacitet pluća (teškoće pri disanju), ortodontske anomalije [16]. Čulo vida i čulo sluha karakteriše visok stepen osetljivosti tako da nekada u prvom trenutku može da deluje da je problem privremenog karaktera, tj. da je u pitanju infekcija oka ili uha poznate etiologije i načina lečenja [17]. Međutim, infekcije su često uporne, sa tendencijom ponavljanja i mogu da dovedu do trajnih oštećenja vida i/ili sluha.

Teškoće u području vizuelnog funkcionisanja su najčešće posledica koloboma na jednom ili oba oka. Kolobom predstavlja nedostatak određenog dela očnog tkiva, od čije veličine i dela koji je zahvaćen zavisi stanje vizuelnih funkcija, prvenstveno nivo oštine vida i širina vidnog polja. Kada je lociran u delu mrežnjače koji kontroliše gornji deo vidnog polja, kolobom može lako da prođe nezapaženo, a predstavlja riziko faktor za odvajanje retine. Kod dece sa kolobomom makule ili očnog živca uglavnom je ugrožena oštrina vida. Nekada je glavni simptom koloboma povećana osetljivost na svetlost, na primer kada je zahvaćena dužica i svetlost nekontrolisano ulazi u oko. Od ostalih anomalija/oboljenja vizuelnog sistema kod dece sa CHARGE sindromom se mogu sresti mikroftalmus, hipoplazija očnog nerva, katarakta, nistagmus, refrakcione anomalije. Anatomske anomalije spoljašnjeg uha i hronična upala srednjeg

uha (otitis media) uzrokuju oštećenje sluha koje se kreće od blagog do veoma dubokog [18].

Imajući u vidu povezanost senzornih sistema (na primer vestibularni problemi mogu negativno da utiču na vizuelno funkcionisanje), svaka promena u domenu ponašanja, vizuelnog i auditivnog funkcionisanja, poput nezainteresovanosti za vizuelno pretraživanje predmeta, izostanak fiksacije i reakcije na zvučne senzacije, otpor prema kretanju, taktilna defanzivnost, treba da bude signal za proveru senzornog statusa kod ove dece [19]. Opisana multisenzorna oštećenja ograničavaju osobu u procesu prikupljanja, tumačenja i interpretacije informacija, tako da je prilagođavanje okruženja način da se neke teškoće prevaziđu. Osobe sa CHARGE sindromom imaju rano iskustvo sa prisustvom bola i izraženu vulnerabilnost na stresogene činioce i izlaganje naporu [12] što može da se odrazi na njihovo ponašanje, koje u nekim slučajevima karakterišu agresivni ispadi i ljutnja. Komunikaciona i senzorna ograničenja i skoro stalno prisustvo bola takođe su mogući uzroci neprilagođenih oblika ponašanja koje ova deca ispoljavaju [9].

PONAŠANJE DECE SA CHARGE SINDROMOM

Ponašanje dece sa CHARGE sindromom je veoma varijabilno uz izrazitu individualnu različitost. Karakteriše ih socijalno povlačenje, samopovređivanje, autostimulativno i perseverativno ponašanje, teškoće sa samoregulacijom, odnosno usklađivanjem ponašanja sa aktuelnom situacijom (inhibicijom ili odlaganjem odgovora). U zavisnosti od individualnih karakteristika i situacije u kojoj se nalaze ispoljavaju različite oblike neprilagođenog ponašanja kao što su grebanje, čupanje (izvlačenje) kose, štipanje, udaranje, guranje, bacanje predmeta, razmazivanje fecesa, svlačenje, samopovređivanje [19]. Kada su usredsređena na neki predmet ili misao, teško se distanciraju od njih, tako da ne uzimaju u obzir kompletna kontekst situacije i tada uglavnom ne kontrolišu nagone (dešava se da ne uspevaju da se suzdrže i ne bace igračku ili ne ispolje agresiju). Njihov govor karakteriše ponavljanje fraza ili pitanja, negodovanje zbog ulaska druge osobe u lični prostor i pokušaj povlačenja iz neke situacije. Moguće je da se to dešava kada im je senzorni sistem preopterećen, što ih uvodi u nagle prelaze iz pasivnog i kooperativnog ponašanja u nesaradničko i nekontrolisano [20]. Zbog navedenih karakteristika ponašanja, deci sa CHARGE sindromom se često pripisuju različite dijagnoze: bipolarni poremećaj, anksioznost, depresija. Za to postoje potencijalno višestruki uzroci koje istraživači pokušavaju da identifikuju, u svakom pojedinačnom slučaju. Senzorna ograničenja, frustracije u komunikaciji, fizički bol, neuropsihičke smetnje, teškoće regulacije perioda spavanja i budnosti, ciklusa gladi i sitosti, upravljanja emocijama i planiranja motoričkih aktivnosti su mogući uzroci navedenih problema u ponašanju [19]. U studiji koju su sprovedi Deno i Bernštajn [1], na osnovu poređenja sedmoro dece sa

CHARGE sindromom iz Perkins škole za slepu decu i kontrolne grupe koju je činilo petoro dece sa sindromom Rubeole, jedno dete obolelo od infantilnog encefalitisa i jedno prevremeno rođeno dete sa višestrukim smetnjama, ujednačenih prema polu, uzrastu i funkcionalnim sposobnostima, utvrđeno je učestalije ispoljavanje kompulzivnog i negativističnog ponašanja kod dece iz prve grupe (deca sa CHARGE sindromom). Prisustvo simptoma autizma kod dece sa CHARGE sindromom je varijabilno, što pokazuju rezultati različitih studija. Smit sa saradnicima [21] je registrovao simptome autizma kod šestoro dece na uzorku koji je činilo desetoro dece sa CHARGE sindromom starije od četiri godine. Godinu dana kasnije u Švedskoj je rađeno istraživanje na uzorku od trideset jednog ispitanika sa CHARGE sindromom. Simptomi autizma su registrovani kod petoro dece, a kod četrnaestoro su evidentirana stanja slična autizmu ili karakteristike ponašanja iz spektra autizma [22]. Objašnjenje koje su ponudili roditelji dece sa CHARGE sindromom, da navedeni oblici ponašanja mogu da budu povezani sa učestalim negativnim iskustvima tokom lečenja i hospitalizacije, nisu potvrdile navedene studije. Autori su u okviru istraživanja pratili sve značajne činioce i utvrdili da broj operacija, hospitalizacija i dužina boravka u bolnici ne utiču značajno na opisane oblike neprilagođenog ponašanja.

Deca sa CHARGE sindromom se na osnovu karakteristika ponašanja mogu svrstati u nekoliko grupa [1]. Prvoj grupi pripadaju ona čije ponašanje ima slične odlike kao ponašanje dece sa smetnjama iz autističkog spektra (ograničen raspon interesovanja i/ili specifična preokupiranost nekim objektima, značajne teškoće u uspostavljanju i održavanju prijateljstava, izostanak interakcije u igri, solidarna igra). Druga grupa uključuje decu čije ponašanje podseća na ponašanje dece sa deficitom pažnje i hiperaktivnošću (ADHD) koju odlikuje vrpoljenje, uznemirenost pri rukovanju s predmetima i često prekidanje sagovornika. Sledećoj grupi pripadaju deca čije ponašanje ima odlike opsesivno-kompulzivnog poremećaja, ona imaju potrebu da predmeti budu sređeni prema određenom redosledu, ponekad simetrično raspoređeni. Sklona su da traže potvrdu da su nešto uradila, završila aktivnost, imaju potrebu da „ritualno“ dodirnu neki predmet ili deo tela. U četvrtoj grupi su deca čije ponašanje liči na ponašanje slepoglave dece. Njih karakteriše izrazita sklonost prema određenim igračkama, osobama, hrani, „zurenje“ u izvor svetla, vokalna samostimulacija. U poslednju, petu grupu mogu se svrstati deca čije ponašanje je slično ponašanju takozvanih „tikera“. Kod ove dece se uočavaju iznenadni, brzi, ponavljajući pokreti poput treptanja, trzanja glavom, sleganja ramenima, iznenadne ponavljajuće vokalizacije kao što su zviždanje, coktanje jezikom i drugi šumovi. Evidentno je da se neke forme ponašanja pojavljuju bez obzira na pripadnost deteta nekoj od navedenih grupa. Fascinacija sjajnim predmetima ili predmetima koji reflektuju svetlost, karakteristična

je za slepogluvu i decu sa autizmom, ograničen opseg interesovanja kod dece sa autizmom je pandan vezivanju za određenu igračku kod slepoglave dece, motorički tikove kod deca koja pripadaju grupi „tikera“, javljaju se i kod one sa ADHD.

Neprikladno i socijalno neprihvatljivo ponašanje deci sa CHARGE sindromom predstavlja veliku prepreku za učenje, komunikaciju, uspostavljanje prijateljskih odnosa sa vršnjacima kao za i funkcionisanje u svakodnevnom životu [20]. Za rešavanje nekih problema veoma je važno uspostavljanje režima doslednosti u učionici i okruženju, tako da dete zna šta i kada može nešto da očekuje. Veoma je važno da se deca ne dovode u situaciju da prisustvuju potencijalno uznemirujućim situacijama, jer neka imaju kapacitet da se distanciraju od njih, a drugima je potrebna podrška [23].

OBRAZOVANJE DECE SA CHARGE SINDROMOM

Složenost zdravstvenog i funkcionalnog stanja, višestruka ometenost, brojne varijacije u području senzomotoričkog funkcionisanja čine da planiranje obrazovanja dece sa CHARGE sindromom predstavlja veoma izazovan zadatak za stručnjake. Dešava se da, uprkos brojnim zdravstvenim problemima, nadmaše očekivanja stručnjaka u medicinskom, fizičkom, obrazovnom i socijalnom području. Jedinstvene odlike dece sa CHARGE sindromom i niska incidenca su, uslovno rečeno, ograničavajući faktori u procesu kreiranja plana podrške i individualnog obrazovnog plana jer, s jedne strane, zahteva detaljno razmatranje potreba svakog deteta i porodice, a s druge strane, retki su nastavnici koji imaju iskustvo u radu sa njima. Rezultati jednog novijeg istraživanja pokazuju da su transdisciplinarni pristup u proceni potencijala i metode koje se koriste u radu sa slepogluvom decom, uz uvažavanje razlika između njih i dece sa CHARGE sindromom, najbolji izbor [12].

Detaljnija istraživanja o obrazovnim potencijalima i potrebama dece sa CHARGE sindromom, na čije bi rezultate praktičari mogu da se oslone prilikom planiranja rehabilitacije i obrazovnog rada sa njima, veoma su retka. Izuzetak je studija Libermana i saradnika [24] u kojoj su analizirani položaj i postignuća ove dece u nastavi fizičkog vaspitanja. Podaci su dobijeni na osnovu upitnika koji je popunilo 26 roditelja dece sa CHARGE sindromom. Upitnik je kreiran tako da su roditelji imali priliku da daju svoj sud o nastavi fizičkog vaspitanja, izboru mesta gde se realizuje, kvalitetu komunikacije tokom izvođenja aktivnosti, nastavnim jedinicama koje su realizovane bez posebnih teškoća i nastavnim jedinicama koje su bile teške za decu. Utvrđeno je da su prostor za izvođenje nastave fizičkog vaspitanja, pomoć asistenta i sistematično određivanje pozicije deteta najvažniji činioci uspešnog izvođenja fizičkih aktivnosti. Prema mišljenju roditelja, njihovoj deci su posebno prijaile nastavne jedinice koje su uključivale plivanje, vožnju trotinetom, kuglanje, mačevanje, ples, penjanje po stenama, hokej na travi i gimnastiku. Izvor teškoća su bile aktivnosti koje zahtevaju dobro razvijene motoričke sposobnosti

poput preskakanja, trčanja, skakanja, odnosno brzi pokreti i reakcije. Očigledno je da su za decu sa ovim sindromom u fizičkom obrazovanju značajni rad na otvorenom prostoru sa jasno definisanim granicama, podrška obučene osobe, detaljne i precizne instrukcije, dodatno vreme za izvođenje aktivnosti.

Adekvatno strukturirano okruženje i obrazovna sredina su važni činioci u podržavanju pozitivnog ponašanja kod ove dece [16], što može da redukuje uočenu tendenciju ka impulsivnom ponašanju i agresiji [25]. Izbalansirana i jasna struktura aktivnosti, prisustvo i podrška odrasle osobe, položaj deteta tokom izvođenja i vreme trajanja tog položaja su bitni činioci za motivisanje i efikasno učešće deteta. Utvrđeno je da dete može dosta dobro da se ponaša u strukturiranim aktivnostima. Međutim, ukoliko aktivnosti predugo traju ili je položaj deteta neugodan, bez obzira na strukturiranost, one mogu da budu značajan izvor stresa. Neodgovarajući položaj praćen je nelagodnom i izbegavanjem aktivnosti. Dosledna primena dnevnog rasporeda aktivnosti, koji je primeren individualnim potrebama, jedan je od elemenata koji strukturu aktivnosti čine izbalansiranom i jasnom.

Čitav niz smetnji predstavlja veliku prepreku za duže učenje, i u nekim slučajevima dobre kognitivne sposobnosti mogu da navedu stručnjake da pretpostave da je dete sa CHARGE sindromom u stanju da 20 do 30 minuta uči ili učestvuje u aktivnostima [16]. Preporuka je da aktivnosti budu pojednostavljene, razložene na sekvence kako bi se odredio nivo potrebne podrške u okviru sekvenci. Zbog toga je važno da se u početku aktivnosti dele na jednostavne sekvence, jer to obezbeđuje sagledavanje nivoa potrebne podrške u okviru pojedinih sekvenci i određivanje njihovog trajanja. Okruženje u kome se aktivnosti izvode treba da bude pristupačno, lišeno nepotrebnih stimulusa, pozadinske buke i neočekivanih promena. Izrazita različitost u području senzornih sposobnosti kod dece zahteva od nastavnika da planski pristupaju izboru materijala za izvođenje aktivnosti i određivanju nivoa senzornog opterećenja, posebno u početnim fazama tretmana, koji podrazumeva izlaganje deteta vizuelnim, auditivnim ili taktilnim stimulusima [23]. Mapiranje najfunkcionalnog dela vidnog polja je uslov za pravilno postavljanje materijala ili pozicioniranje deteta tokom tretmana, jer mu obezbeđuje da na najoptimalniji način uočava karakteristike prikazanog (predmeti, slike i sl). Sistematsko praćenje reakcija i pokreta, nivoa interesovanja, elemenata uzbuđenja, ispoljavanja ponašanja koje ukazuje na preteran zamor, situacija koje deluju uznemiravajuće ili su uzrok stresa, signalizira kada je uputan prelazak na novu (lakšu, drugačiju) aktivnost.

Za uspeh u izvođenju aktivnosti je važno usvajanje redosleda i pravila njihovog izvođenja, često podsećanje na sledeći korak u radu, na ponašanje tokom aktivnosti i u pauzama. Iako neka deca sa ovim sindromom vole da se kreću i da obavljaju aktivnosti koje zahtevaju fizički napor,

treba imati u vidu da je neophodno da često menjaju položaj, pri čemu im je nekada potreban visok nivo podrške za to, npr. da zauzmu ležeći položaj ili da spuste glavu na podlogu i zadrže se tako neko vreme. Sedenje za stolom treba da postane ustaljena praksa za vreme učenja, i to svakog dana u određeno vreme. Nešto deci sa CHARGE sindromom potrebno je dosta vremena da na osnovu dostupnih informacija donesu zaključak, dok u nekim slučajevima treba organizovati dinamičnije aktivnosti koje ne traju dugo, da im ne bilo dosadno [26].

Kod većine osoba sa CHARGE sindromom postoji gubitak sluha različitog stepena, jer su otološke anomalije u više od 90% slučajeva jedan od najkonzistentnijih nalaza, tako da je auditivna rehabilitacija važan činilac sveukupnog tretmana [27].

Artikulacione smetnje kao posledica oštećenja sluha čine njihov govor teško razumljivim, tako da se u mnogim slučajevima preporučuje korišćenje drugih formi komunikacije, na primer putem znakovnog jezika. Korišćenje totalne komunikacije, koja uključuje govorne metode (živa reč), znakovni jezik, gest, taktalni jezik, mimičko izražavanje, konkretne predmete, jeste preporuka za rad sa decom sa ovim tipom višestruke ometenosti [17]. Teškoće u području auditivnog i/ili vizuelnog funkcionisanja, koje mogu da nastupe postepeno ili akutno, predstavljaju jedan od primarnih razloga za korišćenje Totalne komunikacije. Moguće je da će dete vremenom da napravi vlastiti izbor načina za ostvarivanje komunikacije, u zavisnosti od konteksta i osobe kojoj treba da prenese informaciju. Dostupnost različitih oblika komunikacije omogućava im da pokažu svoje veštine i odaberu onaj koja im najviše odgovara u određenom trenutku. Nije neuobičajeno da dete ima razvijen receptivni govor, da mu jezičko razumevanje omogućava da prima verbalne informacije, a da se izražava putem znakovnog govora. Sistem kalendara nekada može da bude prikladan i koristan zajedno sa individualnom komunikacijskom knjigom, koja sadži relevantne reči ili crteže i simbole na koje dete može da se osloni i ostvari komunikaciju sa drugima. Za neku decu primarno je korišćenje sistema kalendara, jer konkretni predmeti mogu da im pruže značajnu podršku i sigurnost u određenim situacijama, kada ne uspejaju na drugi način da ostvare komunikaciju [17].

REFERENCE:

- Hartshorne TS, Cypher AD. Challenging behavior in CHARGE syndrome. *Mental Health Aspects of Developmental Disabilities*. 2004; 7 (2): 41-52.
- Layman WS, Hurd EA, Martin DM. Chromodomain proteins in development: lessons from CHARGE syndrome. *Clin Genet*. 2010; 78: 11-20.
- Blake KD, Prasad C. CHARGE syndrome. *OJRD*. 2006; 1 (1): 34.
- Verloes A. Updated diagnostic criteria for CHARGE syndrome: a proposal. *Am J Med Genet*. 2005; 133 (3):306-308.
- Pagon RA, Graham JM, Zonana J, Yong SL. Coloboma, congenital heart disease, and choanal atresia with multiple anomalies: CHARGE association. *J Pediatr*. 1981; 99 (2): 223-227.
- Starčević Perica M, Matijević V, Šečić A, Habulin I, Svečnjak M, Kovačić D, Brnić K, Kolak Ž. Charge sindrom (prikaz slučaja). *Fizikalna i rehabilitacijska medicina*. 2016; 28 (1-2): 256-257.
- Zentner GE, Layman WS, Martin DM, Scacheri PC. Molecular and phenotypic aspects of CHD7 mutation in CHARGE syndrome. *Am J Med Genet*. 2010; 152 (3): 674-686.
- Blake KD, Davenport SLH, Hall BD, Hefner MA, Pagon RA, Williams MS, Lin AE, Graham JM Jr. CHARGE association: An update and review for the primary pediatrician. *Clin Pediatr*. 1998; 37: 159-174.

Procena funkcionalnog sluha i vida omogućava identifikaciju efikasnih strategija komunikacije i obezbeđivanje uslova za njihovo dosledno korišćenje u različitim situacijama. U studiji Brusa i saradnika utvrđeno je da se pozitivni efekti postižu primenom sledećih strategija: kreiranje sistema strukturiranih aktivnosti, uspostavljanje i održavanje pozitivne klime tokom aktivnosti, uvažavanje senzornih potreba, podrška tokom rada i prelaska sa jedne na drugu aktivnost/zadatak, ohrabivanje prihvatljivog ponašanja, pružanje podrške u situacijama kada dete ispoljava simptome anksioznog ponašanja [23]. Prostor za rad, sa adekvatno definisanim uslovima, omogućava deci sa CHARGE sindromom da se osećaju sigurno i da ga doživljavaju kao svoj lični prostor. Pored toga treba im obezbediti i kutak za opuštanje kada su prestimulisana ili pokazuju znake da se osećaju nelagodno [28].

ZAKLJUČAK

Spektar anomalija kod dece sa CHARGE sindromom posledica je višestrukih urođenih malformacija sa specifičnim kliničkim tokom. Anomalije se u različitom opsegu odražavaju se na pojedine aspekte razvoja i funkcionisanje, čineći tako ovu populaciju veoma heterogenom. Niska incidenca i izražena heterogenost ne omogućavaju uspostavljanje tipičnih modela tretmana i rehabilitacije, što kod roditelja izaziva zabrinutost, posebno u pogledu efikasnosti postojećih protokola lečenja. Zbog životne ugroženosti, u tretmanu ove dece medicinska briga ima prioritet u odnosu na obrazovanje. Činjenica je da postoji mali broj studija sa rezultatima koji se sa većom sigurnošću mogu implementirati u planiranje rehabilitacije i obrazovanja dece sa CHARGE sindromom. Uočeno je da su obrazovni pristupi koji se koriste u radu sa slepoglavom decom najprimenjiviji i da obezbeđuju njihov „najbolji odgovor“. Strategije koje se proverene u radu sa slepoglavom decom mogu da budu efikasne tokom sprovođenja procene, kreiranja kurikuluma, ostvarivanja interakcije sa vršnjacima, u procesu rešavanja potreba proisteklih iz teškoća vezanih za senzorni i motorički status. Oslanjanje na transdisciplinarni pristup u tretmanu trasira siguran put za razumevanje zdravstvenih potreba, individualnog razvojnog potencijala dece sa CHARGE sindromom, kreiranje plana podrške porodici i individualnog plana tretmana za dete.

9. Hefner M, Davenport SL. CHARGE Syndrome: A management manual for parents. Charge Syndrome Foundation; 2002.
10. Hartshorne TS, Grialou TL, Parker KR. Autistic like behavior in CHARGE syndrome. *Am J Med Genet.* 2005; 133 (3): 257-261.
11. Issekutz KA, Graham JM Jr, Prasad C, Smith IM, Blake KD. An epidemiological analysis of CHARGE syndrome: preliminary results from a Canadian study. *Am J Med Genet A.* 2005; 133A (3): 309-17.
12. Deuce G. The education of learners with CHARGE syndrome. *BJSE.* 2017; 44 (4): 376-393.
13. Sanlaville D, Verloes A. CHARGE syndrome: an update. *EJHG.* 2007; 15, 389-399.
14. Hartshorne TS, Nicholas J, Grialou TL, Russ JM. Executive function in CHARGE syndrome. *Child Neuropsychology.* 2007; 13:33-344.
15. Deuce G, Howard S, Rose S, Fuggle C. A study of CHARGE syndrome in the UK. *British Journal of Visual Impairment.* 2012; 30 (2): 91-100.
16. Brown D. CHARGE Syndrome Behaviors – Challenges or Adaptations? *Am J Med Genet Part A.* 2005; 133A(3): 268-272.
17. Salem-Hartshorne N, Jacob S. Characteristics and Development of Children with CHARGE Association/Syndrome. *JEI.* 2004; 26 (4): 292-301.
18. Heller KW, Kennedy C. Etiologies and Characteristics of Deaf-Blindness. 2002. Available from <http://documents.nationaldb.org/products/etiologies2001.pdf> 4.1.2019.
19. Hartshorne TS, Stratton KK, Brown D, Madhavan-Brown S, Schmittl MC. Behavior in CHARGE syndrome. *JEI* 2017; 175C: 431-438.
20. Lauger K, Cornelius N, Keedy W. Behavioral features of CHARGE syndrome: Parents' perspectives of three children with CHARGE syndrome. *Am J Med Genet.* 2005; 133 (3): 291-299.
21. Smith IM, Nichols SL, Issekutz K, Blake K. Behavioral profiles and symptoms of autism in CHARGE syndrome: Preliminary Canadian epidemiological data. *Am J Med Genet.* 2005; 133 (3): 248-256.
22. Johansson M, Råstam M, Billstedt E, Danielsson S, Strömland K, Miller M, Gillberg C. Autism spectrum disorders and underlying brain pathology in CHARGE association. *DMCN.* 2006; 48 (1); 40-50.
23. Bruce SM, Bashinski SM, Covelli AJ, Bernstein V, Zatta MC, Briggs S. Positive behavior supports for individuals who are deafblind with CHARGE Syndrome. *JVIB* 2018; 112 (5): 497-560.
24. Lieberman LJ, Haibach P, Schedlin H. Physical education and children with CHARGE syndrome: research to practice. *JVIB.* 2012; 106 (2): 106-119.
25. Haney SD, Timothy S, Hartshorne TS, Nicholas J. Selfregulation of behavior in CHARGE syndrome. *Dbl Review.* 2015; 55: 55-60.
26. Brown, D. Deaf-Blindness, Self-Regulation, and Availability for Learning: Some Thoughts on Educating Children with CHARGE Syndrome. *reSources.* 2011; Fall 2011, 16 (3).
27. Song MH, Cho HJ, Lee HK, Kwon TJ, Lee WS, Oh S, Bok J, Choi JY, Kim UK. CHD7 mutational analysis and clinical considerations for auditory rehabilitation in deaf patients with CHARGE syndrome. *PloS One.* 2011; 6 (9), e24511. doi:10.1371/journal.pone.0024511.
28. Columna L, Davis T, Lieberman LJ, Lytle R. Determining the most appropriate physical education placement for students with disabilities. *JOPERD.* 2010; 81 (7): 30-37.