

ИНТЕРВЕНЦИЈА У ОКВИРУ МОТОРИЧКИХ ФУНКЦИЈА КОД ДРАВЕТОВОГ СИНДРОМА – ПРИКАЗ СЛУЧАЈА

Александра ЂУРИЋ ЗДРАВКОВИЋ, Ема БЕСЛАЋ*, Гордана ЧИЗМАР*,
Александра М. ПАВЛОВИЋ

Универзитет у Београду – Факултет за специјалну едукацију и рехабилитацију

Апстракт

Студија описује закључке једногодишње моторичке интервенције спроведене код петогодишњег дечака са Драветовим синдромом. За процену моторичких способности коришћене су кратке верзије суптестова другог издања Бруникс-Осеретског теста. Програм интервенције који је осмишљен допринео је побољшању дечакове моторичке способности, односно равнотеже и мануелне спретности. Ипак, важно је нагласити опрезност при генерализацији резултата, имајући у виду специфичност студије случаја.

Кључне речи: Дравет синдром, интелектуална ометеност, моторичке функције

УВОД

Драветов синдром (ДС), назван и тешка миоклоничка епилепсија у детињству, ретка је развојна и епилептичка енцефалопатија, за коју се процењује да се јавља у распону од 1:15500 (Juandó-Prats et al., 2021; Myers et al., 2017) до 1:40000 живорођених (Anwar et al., 2019). Термин епилептичка енцефалопатија је феномен описан као погоршање понашања, или регресија, заједно са когнитивним падом, услед епилептогене активности током периода сазревања мозга (Khan & Al Baradie, 2012).

Знаци ДС обично се појављују у првој години живота, најчешће између петог и осмог месеца, код претходно здравог детета. Карактеришу их чести продужени напади, епилептички статусни догађаји, значајна

когнитивна кашњења, абнормалности спавања, моторички поремећаји и озбиљне потешкоће у понашању које подсећају на поремећај из спектра аутизма, као и репетитивно понашање и поремећај хиперактивности са дефицитом пажње (Villas et al., 2017). Многа деца захтевају 24-часовну негу, а морталитет пре одраслог доба процењује се на 15 до 20% (Skruzacek et al., 2011).

Поред претходно наведених карактеристика и коморбидитета, ДС укључује дисаутономију (аутономну неуропатију), атаксију, проблеме са исхраном и високу стопу изненадне неочекиване смрти (Skruzacek et al., 2011; Villas et al., 2017). Квалитет живота везан за здравље типично је нижи код деце са ДС, него што је то случај у општој популацији и популацији деце са епилепсијом која није класификована

* Студент докторских академских студија

као ДС (Brunklau et al., 2011). Заостајање у развоју примећује се напредовањем старости. Хипотонија се може открити код већине деце старости око годину дана. Атаксија, која се примећује када дете почне да хода, као и дисаутономија, имају различиту учесталост и варијацију. Обично нема знакова неуроразвојног кашњења до почетка активности напада, али убрзо након првог напада појављују се типични знаци, као што су несигуран, атипичан ход, потешкоће у координацији, равнотежи, недостатак могућности конструисања реченице и дефицит финих моторичких способности (Anwar et al., 2019).

Почетни напади углавном се јављају у инфекцијама и при повишеној телесној температури. Зато клиничка слика у почетку подсећа на фебрилне конвулзије (Dravet, 2011). Између друге и четврте године живота појављују се и остале врсте напада: миоклонизми, загледавања, парцијални напади, напади одсутности, фокални напади, стања смањене свести итд. Изненадни фактори као што су грозница, вакцинација, топла купка, трепћућа светла и узбуђење најчешћи су окидачи напада, који су често продужени и трају више од 10 до 15 минута, неретко еволуирајући у епилептички статус. То је најопасније стање у којем је угрожен живот детета и такав дуготрајан напад може се зауставити само у болничким условима (Dravet et al., 2005). Епилепсија је обично рефракторна на стандардне антиепилептичке лекове, а од друге године живота код ове деце региструју се озбиљна когнитивна, бихевиорална и моторичка оштећења (Brunklau et al., 2011). Иако стратегије третмана засноване на доказима до сада нису успеле да значајно промене или побољшају исход клиничке слике код ДС (Brunklau, 2019), веома је важно радити на рехабилитацији

компромитованих когнитивних, бихевиоралних, моторичких, комуникацијских и социјалних вештина (Nabbout et al., 2019).

У раном детињству и предшколском узрасту као посебно важна истиче се моторичка процена. Њена значајност кључна је због креирања што детаљнијег плана рехабилитације који би се свакодневно спроводио у вртићу и обезбедио квалитетан третман моторичких способности у оквиру индивидуалног развојно-рехабилитационог плана за децу с различитим неуроразвојним поремећајима. Правилно пружање подршке при развоју моторичких вештина у овом узрасту важно је за касније успостављање што веће самосталности детета са сниженим развојним потенцијалом (Djuric-Zdravkovic et al., 2021). Код деце с ДС, због сталне регресије моторичког домена, спровођење подстицајног индивидуалног развојно-рехабилитационог плана добија још већи значај. Једно од могућих образложења је то што моторичка вежба ојачава механизме неуронске заштите који се односе на биохемијске и структурне промене, а које имају инхибиторни ефекат на претерану електричну активност. Верује се да се током вежбања епилептичка пражњења могу смањити или чак нестати (Carrizosa-Moog et al., 2018), као и да је могуће допринети очувању коштане масе која може бити умањена због антиепилептичких лекова (Arida et al., 2013).

У иностраној литератури постоји веома мало истраживачких података на ову тему, а у домаћим изворима ниједан, који је познат ауторима овог истраживања. Имајући у виду овакву неоправдану дефицитарност и несумњиви значај стимулативног моторичког третмана, циљ рада је да процени резултате програма моторичке интервенције код једног дечака с ДС.

МЕТОД

Ово истраживање реализовано је кроз студију случаја. Током годину дана спроведена је стимулативна развојна олигофренолошка интервенција у моторичком домену код мушког детета са ДС. Интервенција је спроведена у вртићкој развојној групи. Истраживање су писменим путем одобрили родитељи дечака, као и управа вртићке развојне групе.

Карактеристике учесника. На почетку развојне интервенције, дечак је био стар пет година и два месеца и имао је дијагностикован ДС од стране надлежне педијатријске установе у Србији, као и умерену интелектуалну ометеност. Према извештајима мајке, конвулзије су почеле да се појављују неколико пута дневно у време када је дечак био стар око четири месеца, а затим су се смањивале употребом медикамената.

Прикупљање информација. Непосредно пре почетка стимулативне интервенције обављен је интервју са мајком детета, како би се прикупили подаци о дечаковим преференцијама и развојним могућностима, у циљу темељног и адекватног планирања. Једном у два месеца вођени су нови интервјуи, уз евидентирање најповољније и најнеповољније тачке интервенције, омогућавајући тиме адекватно преформулисавање циљева и методологије рада. Након периода оправданог одсуствовања са интервенције, који је био дужи од 15 дана, евидентирали су се развојни „добаци и губици“ у моторичком домену (укупно два пута током радне вртићке године). Прикупљене су и информације о социјалном и бихевиоралном статусу детета, како би се провериле могуће промене током интервенције. Циљеви и методологија, као и коначна

рефлексија рада бележени су за потребе сваке сесије током интервенције. Након иницијалне процене осмишљен је посебан програм интервенције за дечака са ДС.

Интервенција. Стимулативна моторичка интервенција спроведена је током једне вртићке радне године почевши од 1. септембра, при чему је дете имало две недељне сесије моторичке стимулације, сваку у трајању од 45 минута. Није било интервенција током летњег годишњег одмора родитеља (две седмице у августу) и државних празника. Дете је веома ретко одсуствовало са планираних сесија, увек са оправданим разлозима, те се може констатовати да је интервенција спровођена редовно. Програм моторичке интервенције изграђен је према следећим окосницама: (а) иницијална дијагноза детета (због разумевања нивоа моторичког развоја и прилагођавања типа вежби које ће се изводити); (б) индивидуализација сесија/часова; (в) коришћење различитих задатака и материјала; (г) когнитивна стимулација, кроз моторичке задатке; и (д) тежња ка побољшању основних моторичких вештина и односа са вршњацима. Дете је подвргнуто програму моторичке интервенције у сензорно-моторичкој сали вртића који је похађало. Коришћени су различити преносиви материјали (лопте, машини, конопци, балони, шведска клупа, душеци), као и трамполина пречника 80 cm.

За период од прва два месеца интервенције дефинисани су следећи циљеви: извођење скокова са спојеним ногама, бацање лопте у фиксну мету са кратке удаљености, ходање по ниској шведској клупи и самостално скакање на трамполини. За постизање ових циљева креирано је различито задаци. Међутим, дете није могло да скаче са скупљеним ногама и самостално да хода по шведској клупи,

али је показивало велико одушевљење за скакање на трамполини. С обзиром на потешкоће у извршавању задатака, ови циљеви су одржани и током наредних месеци. Како је дечак стицао одређене моторичке вештине, постављали су се захтевнији задаци; на пример, у случају бацања лопте, растојање од мете је повећано. Други аспект на коме се радило је социјализација. Прве четири интервентне сесије биле су организоване кроз индивидуални рад, а након тога за сваку сесију изабран је друг/другарица из развојне групе који ће се придружити активностима са дечаком. Ова стратегија имала је за циљ да фаворизује мотивацију за извршавање предложених задатака и побољша вештине у оквиру социјалног развоја.

Инструмент

За процену моторичких способности и припрему планирања интервенције коришћене су кратке верзије суптестова другог издања *Бруинкс-Осеретског теста моторичких способности (БОТ-2) (The Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency, Second Edition; Bruininks & Bruininks, 2005)*. БОТ-2 се користи као стандардизована мера нивоа моторичке способности деце и адолесцената од четири до 21 године и састоји се из четири области: fine мануелне контроле, мануелне координације, телесне координације и снаге и агилности (Deitz et al., 2007). За потребе овог истраживања коришћени су суптестови: прецизност fine моторике и фина моторичка интеграција (процена fine мануелне контроле), мануелна спретност и координација горњих екстремитета (процена мануелне координације), билатерална координација и равнотежа (процена телесне координације) и брзина и

агилност трчања и снага (процена снаге и агилности).

РЕЗУЛТАТИ ИСТРАЖИВАЊА СА ДИСКУСИЈОМ

У Табели 1 приказани су резултати на суптестовима који су процењивани током целе вртићке године. Резултати су бележени двомесечно. На основу података могуће је потврдити да током целе вртићке године није дошло до напретка у задацима који чине fine моторичку прецизност и рафинирану моторичку интеграцију. У литератури се наводи да деца са ДС показују дефиците у fine моторици и координацији, као и моторичкој интеграцији (Wirrell et al., 2017). Ова чињеница може помоћи у разумевању ниског резултата детета у овим суптестовима. Међутим, треба напоменути да током интервенције није обављен никакав специфичан рад на нивоу fine мануелне контроле, што такође може оправдати чињеницу изостанка напретка у овој области (Wirrell et al., 2017).

Подаци представљени у Табели 1, у вези са потешкоћама у мануелној спретности и координацији, поткрепљују налазе претходног истраживања које описује проблеме уочене код деце са ДС у овим аспектима (Wirrell et al., 2017). Уочава се да је скор у каснијим фазама интервенције бољи, у односу на почетну процену и констатује се да су побољшања у мануелној спретности регистрована током целог програма интервенције. У овој области дечак је остварио највеће постигнуће у односу на све остале задатке. Утврђено је да је дошло до стагнације после дужег дечаковог одсуствовања са интервенције. Ова чињеница упућује на значај континуираног спровођења ове интервенције за развој мануелне спретности и координације код

деце са ДС. Што се тиче равнотеже и билатералне координације, подаци приказани у Табели 1 такође показују лош резултат, што је у складу са налазима из литературе који истичу да деца са ДС имају потешкоће у ова два аспекта (Brunklau et al., 2015). Ход је у озбиљној дисфункцији код деце са ДС (Wyers et al., 2019), што објашњава низак ниво равнотеже. Међутим, равнотежа је задатак који се такође издваја као успешан код дечака с ДС, након спроведене интервенције, као и почетно освајање поскока на једној нози. Што се тиче координације горњих екстремитета и снаге, код дечака није забележен напредак, а у литератури није пронађена ниједна референца која би компаративно послужила за анализу оваквог резултата.

Што се тиче композитног моторичког скорa ове студије могуће је уочити да је дошло до промена код детета током једногодишњих сесија, с обзиром на то да је почетна вредност била нула поена, а да је последња процена завршена са седам бодова. Добијени резултати су показали тренд развоја, посебно у мануелној спретности и равнотежи. Неопходно је наставити са програмом моторичке интервенције како би се побољшао квалитет моторичког профила детета. Поред изнетих података, забележене су позитивне промене у бихевиоралном и социјалном аспекту, као и мањи број напада, али за ову прилику они неће бити посебно разматрани.

Табела 1

Резултати дечака на БОТ-2 током једногодишње интервенције

Процена по месецима током трајања интервенције						
Суптест	1.месец	3.месец	5.месец	7.месец	9.месец	11.месец
1 – Прецизност фине моторике						
1 Попуњавање звездице	0	0	0	0	0	0
2 Цртање линије кроз путању	0	0	0	0	0	0
2 – Фина моторичка интеграција						
3 Копирање кругова који се преклапају	0	0	0	0	0	0
4 Копирање дијаманта	0	0	0	0	0	0
3 – Мануелна спретност						
5 Низање блокова	0	1	1	2	3	3
4 – Билатерална координација						
6 Додиривање носа кажипрстом, затворених очију	0	0	0	0	0	0
7 Окретање палчева и кажипрста	0	0	0	0	0	0
5 – Равнотежа						
8 Корачање по правој линији пета-прсти	0	1	1	2	2	3
6 – Брзина и агилност трчања						
9 Поскок на једној нози	0	0	0	1	1	1
7 – Координација горњих екстремитета						
10 Хватање избачене лопте – једном руком	0	0	0	0	0	0
11 Вођење лопте – наизменично	0	0	0	0	0	0
8 – Снага						
12 Склекови колена или пуни склекови	0	0	0	0	0	0
Композитни моторички скор	0	2	2	5	6	7

ЗАКЉУЧАК

Може се закључити да је и поред једногодишње стимулативне интервенције дечак са ДС показао низак степен развоја моторичких вештина. Међутим, програм интервенције који је стратешки осмишљен за њега допринео је побољшању његове моторичке способности, односно равнотеже и мануелне спретности, поред тога што је био од суштинског значаја за постизање позитивних резултата у погледу развоја понашања и социјалног живота детета. Мајка је истакла да је дошло до значајно мањег броја регистрованих напада током трајања интервенције. Чињеницу да се ради о студији случаја са само једним дететом, као и постојање малог броја доступних истраживања везаних за ову област код ДС, сматрамо ограничавајућим факторима студије. То отежава детаљнију анализу резултата добијених у моторичкој евалуацији. Но, препоруке свакако обухватају даљу примену моторичке стимулације код деце с ДС у свим сферама ове развојне области, с обзиром на регистровану ефикасност.

ЛИТЕРАТУРА

- Anwar, A., Saleem, S., Patel, U. K., Arumathurai, K., & Malik, P. (2019). Dravet syndrome: An overview. *Cureus*, 11(6), e5006. <https://doi.org/10.7759/cureus.5006>
- Arida, R. M., de Almeida, A. C. G., Cavalheiro, E. A., & Scorza, F. A. (2013). Experimental and clinical findings from physical exercise as complementary therapy for epilepsy. *Epilepsy & Behavior*, 26(3), 273-278. <https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2012.07.025>
- Bruininks, R. H., & Bruininks, B. D. (2005). *Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency, Second Edition*. NCS Pearson.
- Brunklaus, A. (2019). Dravet syndrome – Time to consider the burden beyond the disease. *European Journal of Paediatric Neurology*, 23(3), 344. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2019.05.006>
- Brunklaus, A., Dorris, L., & Zuberi, S. M. (2011). Comorbidities and predictors of health-related quality of life in Dravet syndrome. *Epilepsia*, 52(8), 1476-1482. <https://doi.org/10.1111/j.1528-1167.2011.03129.x>
- Brunklaus, A., Ellis, R., Stewart, H., Aylett, S., Reavey, E., Jefferson, R., Jain, R., Chakraborty, S., Jayawant, S. & Zuberi, S. M. (2015). Homozygous mutations in the SCN1A gene associated with genetic epilepsy with febrile seizures plus and Dravet syndrome in 2 families. *European Journal of Paediatric Neurology*, 19(4), 484-488. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2015.02.001>
- Carrizosa-Moog, J., Ladino, L. D., Benjumea-Cuartas, V., Orozco-Hernández, J. P., Castrillón-Velilla, D. M., Rizvi, S., & Téllez-Zenteno, J. F. (2018). Epilepsy, physical activity and sports: A narrative review. *Canadian Journal of Neurological Sciences*, 45(6), 624-632. <https://doi.org/10.1017/cjn.2018.340>
- Deitz, J. C., Kartin, D., & Kopp, K. (2007). Review of the Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency, Second Edition (BOT-2). *Physical & Occupational Therapy in Pediatrics*, 27(4), 87-102. https://doi.org/10.1080/J006v27n04_06
- Djuric-Zdravkovic, A., Perovic, D., Milanovic-Dobrota, B., & Japundza-Milicavljevic, M. (2021). Gross motor skills in children with cerebral palsy and intellectual disability. *Physikalische Medizin, Rehabilitationsmedizin, Kurortmedizin*, 31(01), 44-51. <https://doi.org/10.1055/a-1193-5170>
- Dravet, C. (2011). Dravet syndrome history. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 53(S2), 1-6. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2011.03964.x>
- Dravet, C., Bureau, M., Oguni, H., Fukuyama, Y., & Cokar, O. J. A. N. (2005). Severe myoclonic epilepsy in infancy: Dravet syndrome. In: J. Roger, M. Bureau, C.

- Dravet, P. Genton, C. A. Tassinari, P. Wolf (Eds.) *Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence* (pp. 89-113). John Libbey.
- Juandó-Prats, C., James, E., Bilder, D. A., McNair, L., Kenneally, N., Helfer, J., Huang, N., Vila, M. C., Sullivan, J., Wirrell, E., & Rico, S. (2021). Dravet engage. Parent caregivers of children with Dravet syndrome: Perspectives, needs, and opportunities for clinical research. *Epilepsy & Behavior*, 122, 108198. <https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2021.108198>
- Khan, S., & Al Baradie, R. (2012). Epileptic encephalopathies: An overview. *Epilepsy Research and Treatment*, 2012, 403592. <https://doi.org/10.1155/2012/403592>
- Myers, K. A., Burgess, R., Afawi, Z., Damiano, J. A., Berkovic, S. F., Hildebrand, M. S., & Scheffer, I. E. (2017). De novo SCN1A pathogenic variants in the GEFS+ spectrum: Not always a familial syndrome. *Epilepsia*, 58(2), e26-e30. <https://doi.org/10.1111/epi.13649>
- Nabbout, R., Auvin, S., Chiron, C., Thiele, E., Cross, H., Scheffer, I. E., Schneider, A. L., Guerrini, R., Williamson, N., & Zogenix and Adelphi Values study group (2019). Perception of impact of Dravet syndrome on children and caregivers in multiple countries: looking beyond seizures. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 61(10), 1229-1236. <https://doi.org/10.1111/dmcn.14186>
- Skulzacek, J. V., Watts, K. P., Parsy, O., Wical, B., & Camfield, P. (2011). Dravet syndrome and parent associations: the IDEA League experience with comorbid conditions, mortality, management, adaptation, and grief. *Epilepsia*, 52(S2), 95-101. <https://doi.org/10.1111/j.1528-1167.2011.03012.x>
- Villas, N., Meskis, M. A., & Goodliffe, S. (2017). Dravet syndrome: characteristics, comorbidities, and caregiver concerns. *Epilepsy & Behavior*, 74, 81-86. <https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2017.06.031>
- Wirrell, E. C., Laux, L., Donner, E., Jette, N., Knupp, K., Meskis, M. A., Miller, I., Sullivan J., Welborn, M., & Berg, A. T. (2017). Optimizing the diagnosis and management of Dravet syndrome: Recommendations from a North American consensus panel. *Pediatric Neurology*, 68, 18-34. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2017.01.025>
- Wyers, L., Van de Walle, P., Hoornweg, A., Bobescu, I. T., Verheyen, K., Ceulemans, B., Schoonjans, A. S., Desloovere, K., & Hallemans, A. (2019). Gait deviations in patients with dravet syndrome: A systematic review. *European Journal of Paediatric Neurology*, 23(3), 357-367. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2019.03.003>

INTERVENTION WITHIN THE FRAMEWORK OF MOTOR FUNCTIONS IN DRAVET SYNDROME – CASE REPORT

**Aleksandra Đurić Zdravković,
Ema Beslać*, Gordana Čizmar*,
Aleksandra M. Pavlović**

*University of Belgrade – Faculty of Special
Education and Rehabilitation*

Abstract

The study describes the conclusions of a one-year motor intervention conducted with a five-year-old boy with Dravet syndrome. Short versions of the subtests from the second edition of the Bruininks-Oseretsky Motor Ability Test were used to assess motor abilities. The strategically designed intervention program contributed to the improvement of the boy's motor abilities, respectively balance and manual dexterity. Nevertheless, it is important to exercise caution when generalizing the results, considering the specifics of the case study.

Keywords: *Dravet syndrome, intellectual disability, motor functions*

* PhD student

