

OPIEKA LOGOPEDYCZNA
NAD PACJENTEM
Z MIKRODELECJĄ 22Q11

Elżbieta Radkowska

W literaturze logopedycznej częściej można spotkać określenie:

Velo-Cardio-Facial Syndrom.

Nazwa ta wskazuje na główne cechy zespołu: wady serca, problemy z podniebieniem i dysmorfia twarzy.

wady budowy podniebienia

rozszczep jawny podniebienia miękkiego i twardego

podśluzówkowy rozszczep podniebienia

niewydolność podniebienno-gardłowa

Częstość występowania typowych dla zespołu Mikrodelecji 22q11 wad podniebienia

- Niewydolność podniebiennie-gardłowa 27%
- Podśluzówkowy rozszczep podniebienia 16%
- Rozszczep języczka 5%
- Otwarty rozszczep podniebienia 11%
- Rozszczep wargi 2%
- Bez wad podniebienia 17%

• The Children's Hospital of Philadelphia (badano 181-osobową grupę dzieci z 22q11)

Rozszczep wargi i/lub podniebienia

„...jest wadą rozwojową, polegającą na częściowym lub całkowitym braku ciągłości anatomicznej tkanek w typowych miejscach występowania zaburzeń w rozwoju embriologicznym twarzy”.

Wada ta powstaje bardzo wcześnie bo między 4 a 12 tygodniem życia płodowego.





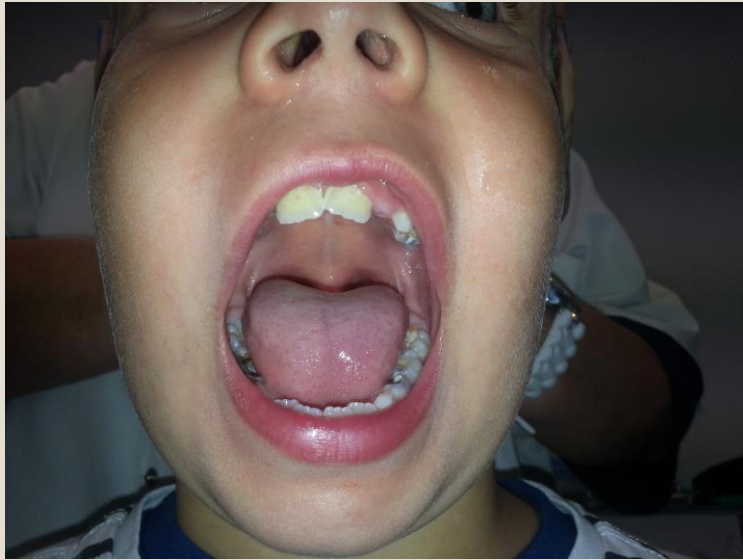
Rozszerzenie podniebienia

W zespole di George'a najczęściej spotyka się tzw. rozszerzenie podniebienia wtórne

- rozszerzenie podniebienia twardego i miękkiego

- izolowany rozszerzenie podniebienia miękkiego

- podśluzówkowy rozszerzenie podniebienia wtórne



Rozszczep podśluzówkowy

Podśluzówkowy rozzczep podniebienia



W przypadku tej wady zachowana jest ciągłość błony śluzowej zarówno od strony jamy ustnej jak i jam nosa.

Pokrywa ona rozzczepione mięśnie, które niezespalone prawidłowo w linii pośrodkowej podniebienia przyczepiają się do brzegów podniebienia twardego i szczeliny rozzczepu.



Podśluzówkowy rozzczep podniebienia

Jawną postać rozzczepu podśluzówkowego cechuje triada objawów :

- Rozdwojenie języczka podniebiennego
- Przeświecanie środkowej części podniebienia miękkiego spowodowane jego cienkością przy braku warstwy mięśniowej
- Palpacyjnie wyczuwalne wygładenie lub widoczne wcięcie w podniebieniu kostnym w miejscu kolca nosowego.

Podśluzówkowy rozszczep podniebienia

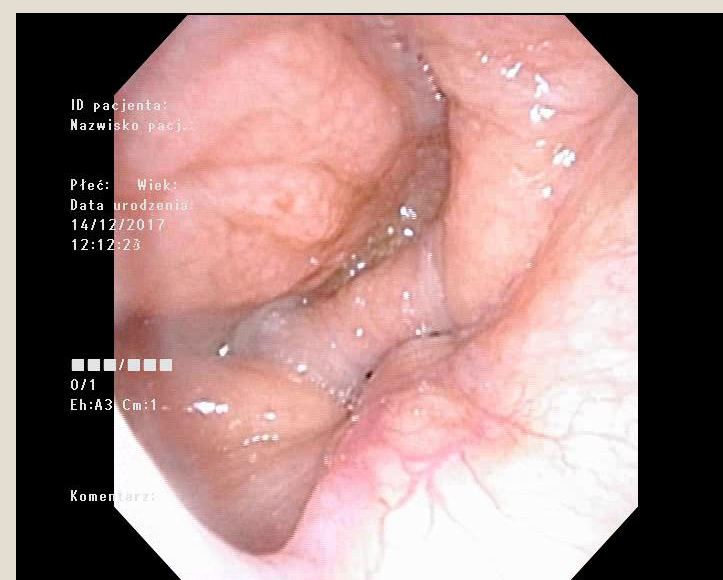
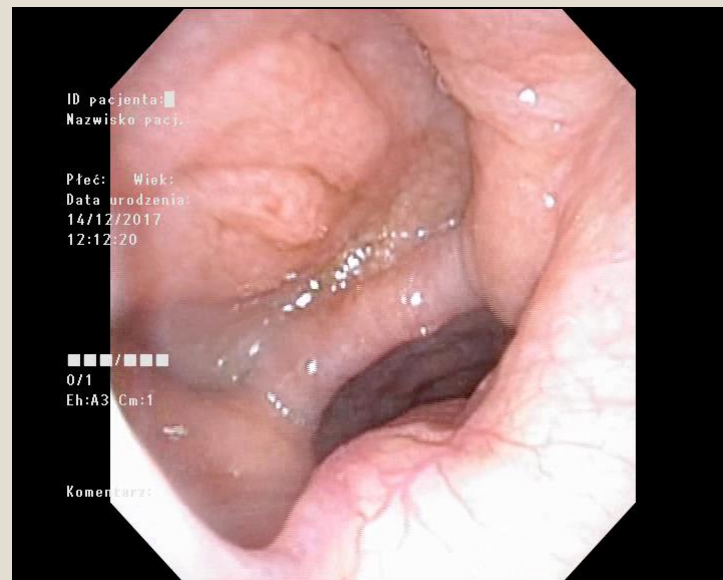
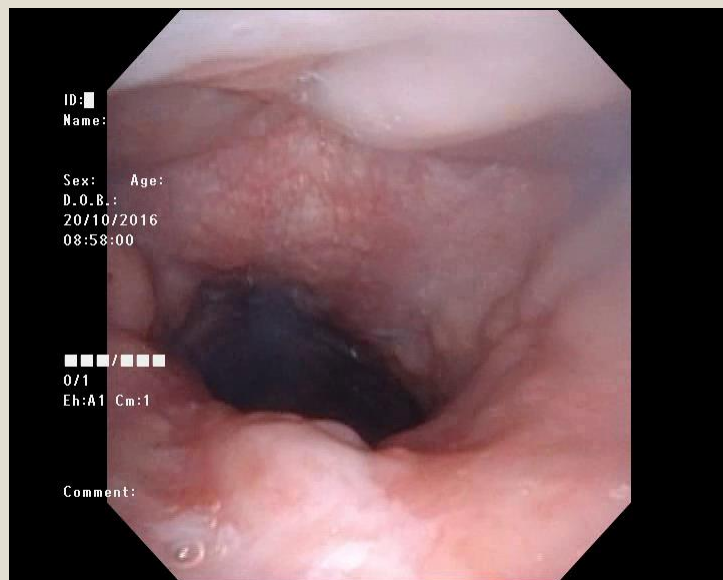
Ukryta postać:

- nie występuje tutaj opisana przez Calnana triada objawów.
- Języczek podniebienny może być szeroki ale nie jest rozszczepiony.
- Brak zespolenia parzystych mięśni podniebienia w linii pośrodkowej jest widoczny dopiero w badaniu nasofiberoskopowym



Objawy rozszczepu podśluzówkowego

- Ulewianie pokarmu przez nos
- Trudności ze ssaniem
- Problemy ze słuchem (płyyny w uszach, przewlekłe wysiękowe zapalenie ucha)
- Nosowanie otwarte
- Opóźniony rozwój mowy

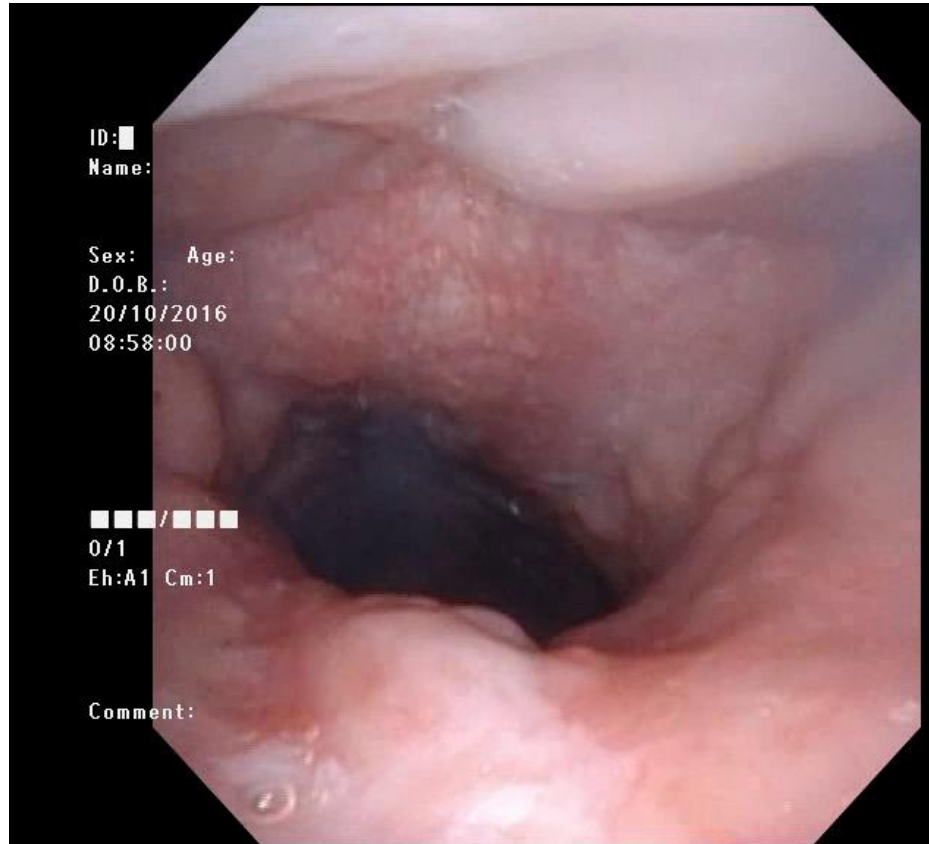


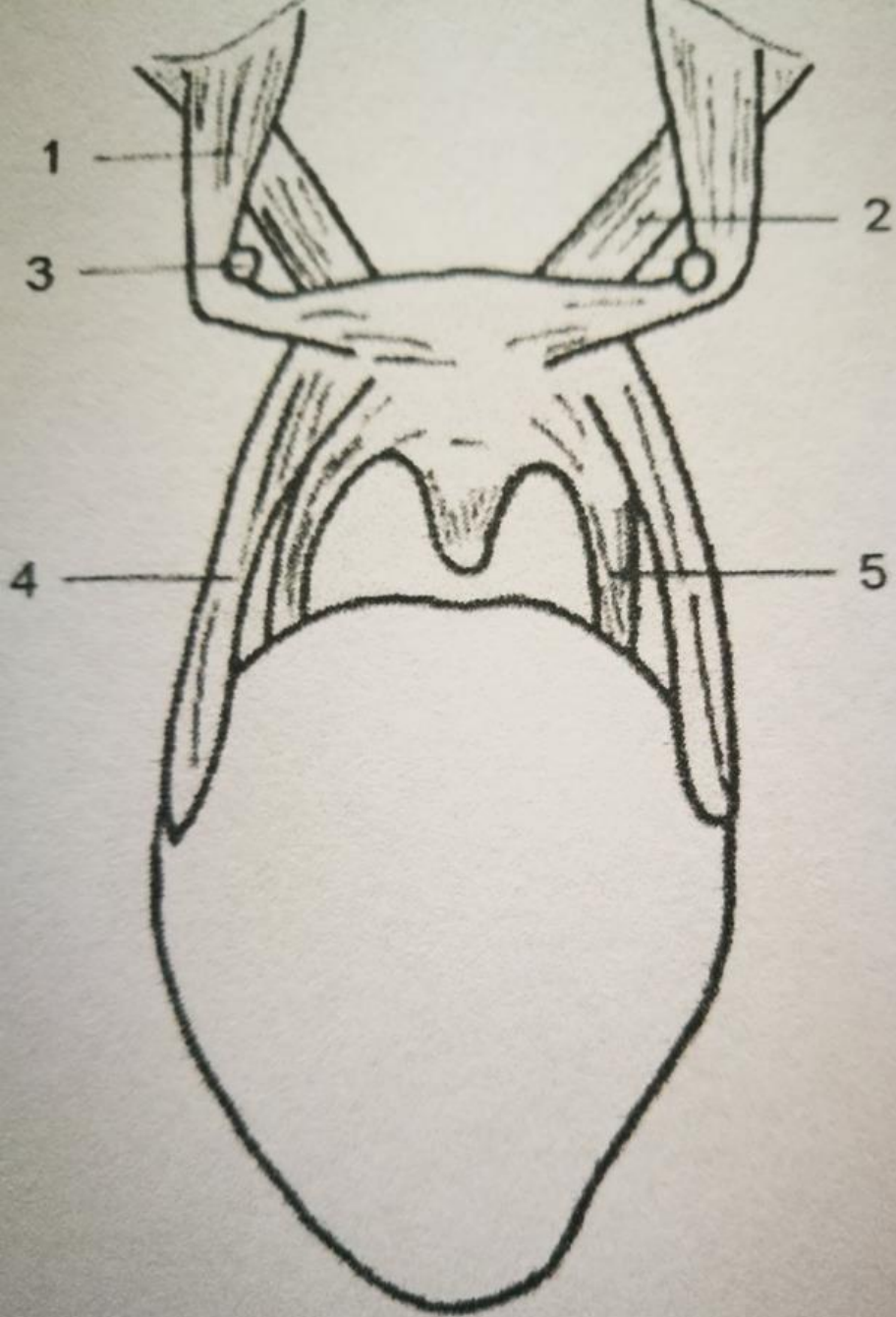
Niewydolność podniebiennie-gardłowa

Zwieracz (pierścień) podniebiennie-gardłowy

Budowa zwieracza podniebienno-gardłowego:

- podniebienie miękkie
- tylna ściana gardła
- boczne ściany gardła





Zwieracz podniebienny-gardłowy

- 1- napinacz podniebienia miękkiego
- 2-dźwigacz podniebienia miękkiego
- 3-haczyk skrzydłowy
- 4-mięsień podniebienny-językowy
- 5-mięsień podniebienny-gardłowy

W warunkach prawidłowych, podczas oddychania, w pozycji spoczynkowej, oraz przy realizacji niektórych głosek połączenie jamy ustnej z jamami nosa jest fizjologiczne.

Natomiast przy połykaniu, ziewaniu, oraz realizacji głosek ustnych niezbędne jest właśnie oddzielenie jamy ustnej od jam nosa.

Oddzielenie to jest uwarunkowane właśnie prawidłową pracą wszystkich struktur zwieracza podniebienno-gardłowego.

Niewydolność podniebiennogardłowa

Brak możliwości prawidłowej pracy mięśni podniebienia prowadzi do niewydolności podniebiennogardłowej.

Jest ona wynikiem niemożności całkowitego oddzielenia jamy ustnej od jamy nosa na poziomie dolnej granicy nosogardła

przyczyny niewydolności podniebiennie-gardłowej

Wiotkość mięśni
podniebienia
miękkiego

krótkie podniebienie

tzw. głębokie gardło,
będące
konsekwencją
specyficznej budowy
tylnej ściany gardła

Objawy niewydolności podniebiennie-gardłowej

Wczesne

- trudności w karmieniu, które pojawiają się już w okresie noworodkowym
- ulewanie pokarmu przez nos, które pojawia się zwłaszcza w okresie noworodkowo-niemowlęcym.
- nawracające stany zapalne ucha środkowego.

Późne

- nosowanie otwarte , mowa samogłoskowa, problemy z artykulacją głosek ciśnieniowych, poszumy nosowe. Pojawiają się one w zmiennym nasileniu- na różnych etapach rozwoju mowy.

Słuch

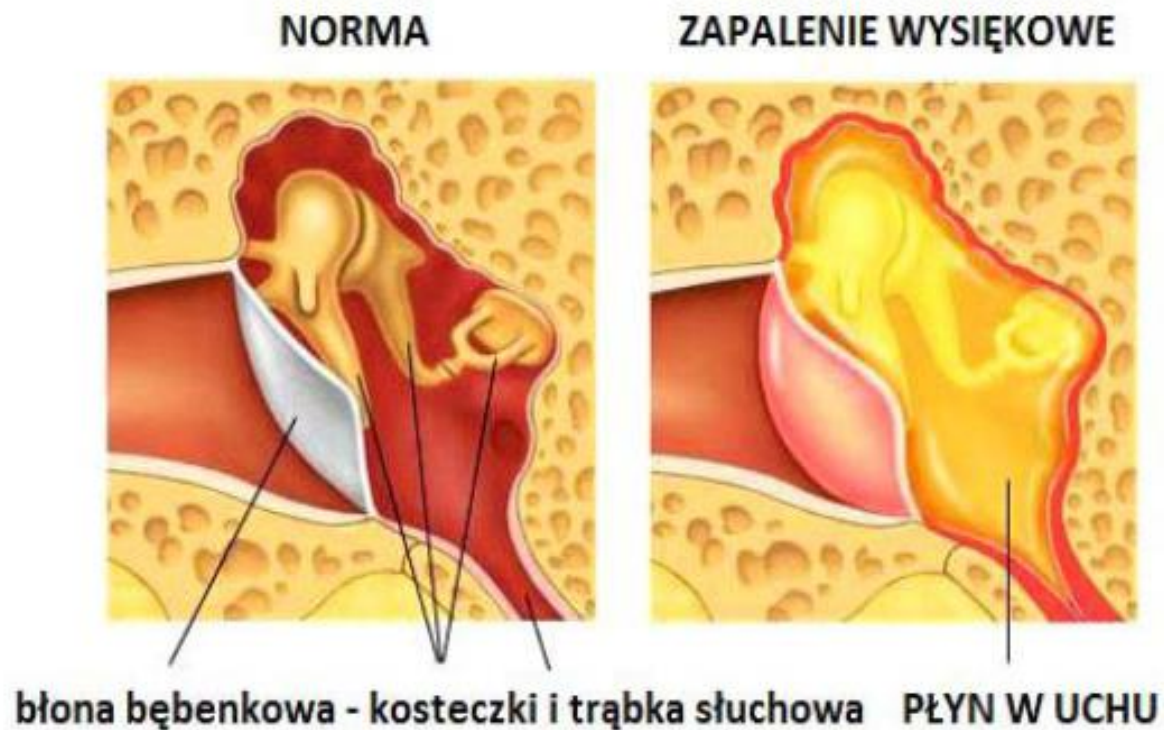
Rozległość powikłań usznych oraz obniżenie słyszalności wynikających z nieprawidłowej pracy mięśni podniebienia są różne u każdego dziecka.

Spośród trzech części ucha (zewnętrze, środkowe i wewnętrzne), dysfunkcje podniebienia największy wpływ mają na ucho środkowe

Słuch

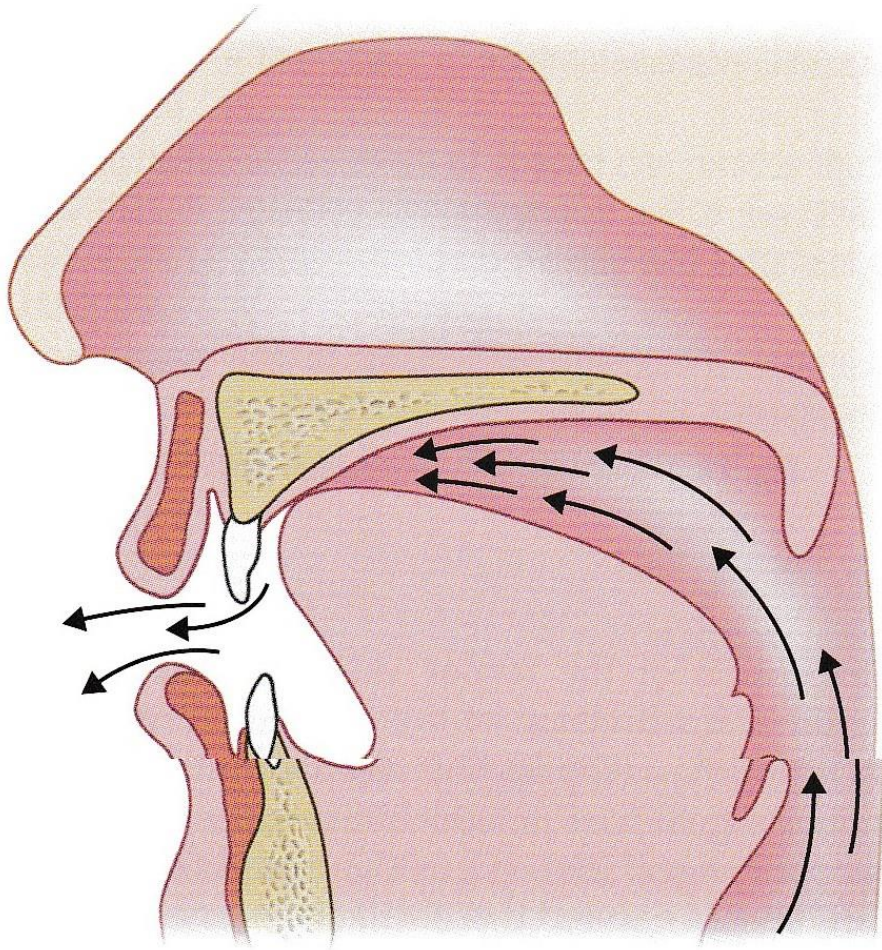
Dysfunkcja trąbki słuchowej prowadzi do braku równowagi ciśnień przed i za błoną bębenkową.

Przy niższym ciśnieniu z powodu niepełnej wentylacji ucha, w części środkowej może pojawić się płyn.

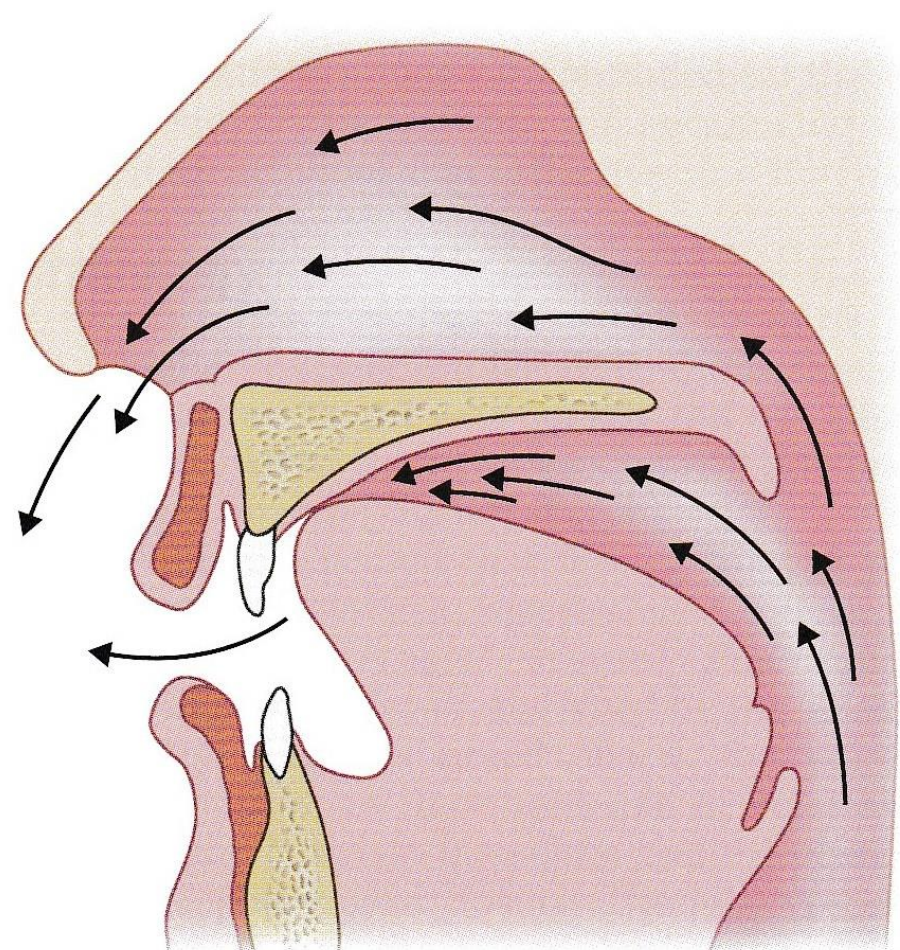


Nosowanie otwarte

Polega na tym, że samogłoski i spółgłoski ustne nabierają nadmiernie nosowego charakteru ponieważ przy braku całkowitego oddzielenia jamy ustnej od nosowej przy ich wytwarzaniu powietrze oddechowe wchodzi jednocześnie do jamy ustnej i jam nosa.



Norma



Nosowanie otwarte

Postępowanie diagnostyczne

Diagnostyka w kierunku obecności jawnego rozszczepu podniebienia jest oczywista.

Zdecydowanie trudniej jest zdiagnozować niewydolność podniebiennie-gardłową lub nierzadko towarzyszący jej rozszczep podśluzówkowy.

diagnostyka foniatryczno-logopedyczna

nasofiberoskopia

Za pomocą endoskopu giętkiego foniatra ogląda nosogardło pacjenta, ocenia budowę podniebienia, pracę zwieracza podniebiennie-gardłowego.



Leczenie chirurgiczne- kiedy?

Podstawą kwalifikacji do zabiegu operacyjnego jest potwierdzenie obecności rozszczepu podśluzówkowego w badaniu nasofiberoskopowym.

Ponieważ wiele postaci rozszczepu podśluzówkowego podniebienia może przebiegać całkowicie bezobjawowo u dzieci starszych przeprowadza się również szczegółową diagnostykę logopedyczną i audiologiczną.

Tu wskazaniem do zabiegu będą problemy z mową

Terapia Logopedyczna

- od urodzenia (karmienie, ustno-twarzowa terapia regulacyjna)
- Jeżeli pacjent został zakwalifikowany do zabiegu operacyjnego terapię logopedyczną można włączyć po całkowitym zagojeniu , tzn kiedy wszystkie szwy na podniebieniu ulegną rozpuszczeniu. Zazwyczaj proces gojenia trwa 6-8 tygodni
- Ćwiczenia dostosowuje się do wieku i potrzeb pacjenta.

PACJENT Z ZESPOŁEM MIKRODELECJI 22q11

zadania dla logopedy:

Problemy z karmieniem i połykaniem. Słabe ssanie, często mało efektywne - może się to wiązać z obniżonym napięciem mięśniowym, złą pracą podniebienia miękkiego, anomaliasami w budowie podniebienia

Obniżone napięcie mięśni aparatu artykulacyjnego

Opóźniony rozwój mowy - pierwsze słowa mogą się pojawić dopiero w wieku 2-3lat

Zaburzenia rezonansu mowy – nosowanie otwarte o różnym podłożu i nasileniu

Niedosłuch zarówno przewodzeniowy jak i zmysłowo-nerwowy

Zaburzenia płynności mowy

Opieka logopedyczna nad pacjentem z zespołem Mikrodelecji 22q11

Pierwsza konsultacja

- wywiad z rodzicami
- ustalenie sposobu karmienia niemowlęcia:
piers, smoczki zwykłe, smoczki specjalistyczne, sonda
- ocena dojrzałości odruchów wczesnoniemowlęcych:
odruchoy wargowe i odruch ssania
- ocena budowy aparatu artykulacyjnego:
podniebienie, wędzidełko wargi górnej, podjęzykowe
- badanie słuchu



Karmienie

Częste krztuszenie

Ulewianie przez nos wywołane
słabą pracą tylnej ściany gardła
lub zaburzeniem pracy
podniebienia

Refluks żołądkowo-przełykowy



Terapia Logopedyczna

Ćwiczenia podniebienia

małe dziecko:

masaż podniebienia do odruchu wymiotnego. Zaleca się wykonywanie tego ćwiczenia codziennie ale nie dłużej niż cztery tygodnie.

zabawy polegające na dmuchaniu (gwizdek, flecik), zasysaniu (np: picie przez słomkę).

Terapia Logopedyczna

starszy pacjent

- ćwiczenia oddechowe połączone z delikatnym dmuchaniem.
- masaż podniebienia, który po 4-6 tygodniach można zastąpić ćwiczeniami izometrycznymi (ćwiczenia izometryczne powodują poprawę pracy zwieracza podniebiennie-gardłowego ze szczególnym uwzględnieniem ścian bocznych).
- elektrostymulacje mięśni podniebienia.

Elektrostymulacje

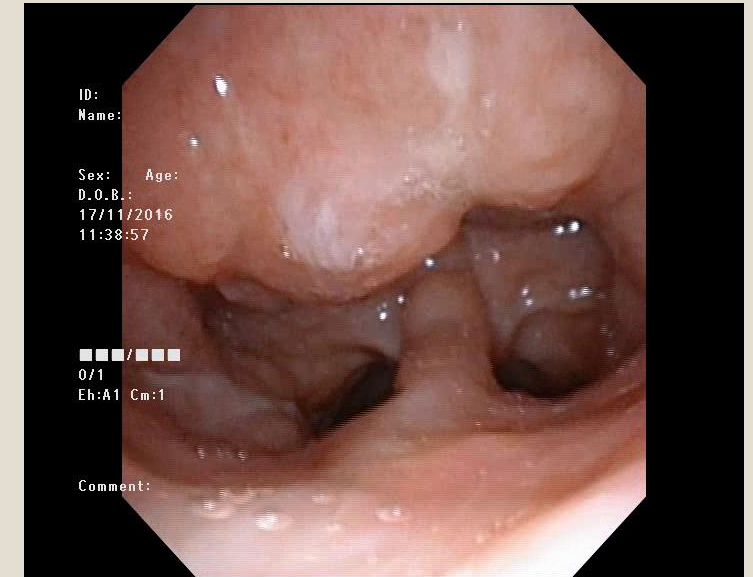
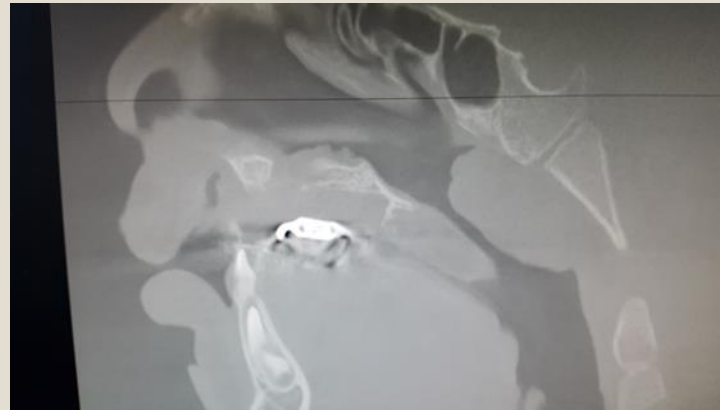
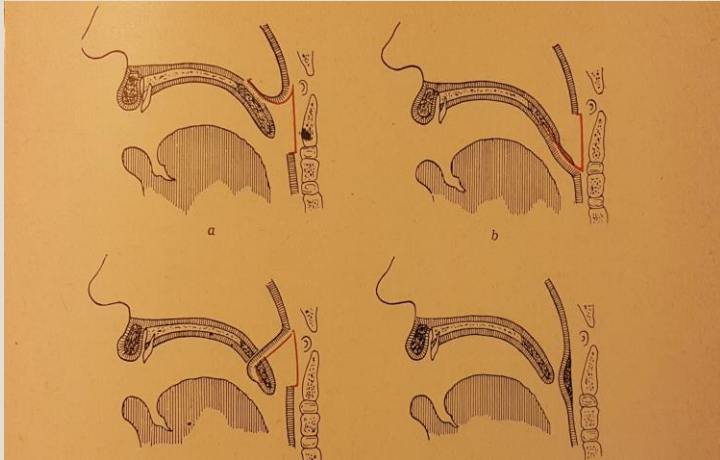


Wskazania do elektrostymulacji

- -osłabienie pracy mięśni wspomnianych obszarów
- -nawracające stany zapalne ucha środkowego wynikające z dysfunkcji trąbki słuchowej
- -zaburzenia rezonansu mowy (wady wrodzone twarzoczaszki, stany po adenotomii, tonsillektomii)
- -zaburzenia mowy związane z dysfunkcją języka, słabą pracą warg.

Przeciwwskazania do elektrostymulacji

- -choroby neurologiczne (padaczka)
- -choroby kardiologiczne (rozrusznik serca, stany pooperacyjne)
- -zakażenia bakteryjne jamy ustnej
- -aparaty ortodontyczne stałe
- -implanty słuchowe
- -uszkodzenia skóry w miejscu zabiegu
- -nowotwory



Faryngoplastyka

Faryngoplastyka

Operacje faryngoplastyk wykonywane są przy leczeniu niewydolności podniebiennie-gardłowej spowodowanej niedoborem tkanek i mają na celu wyeliminowanie lub zmniejszenie nosowania otwartego

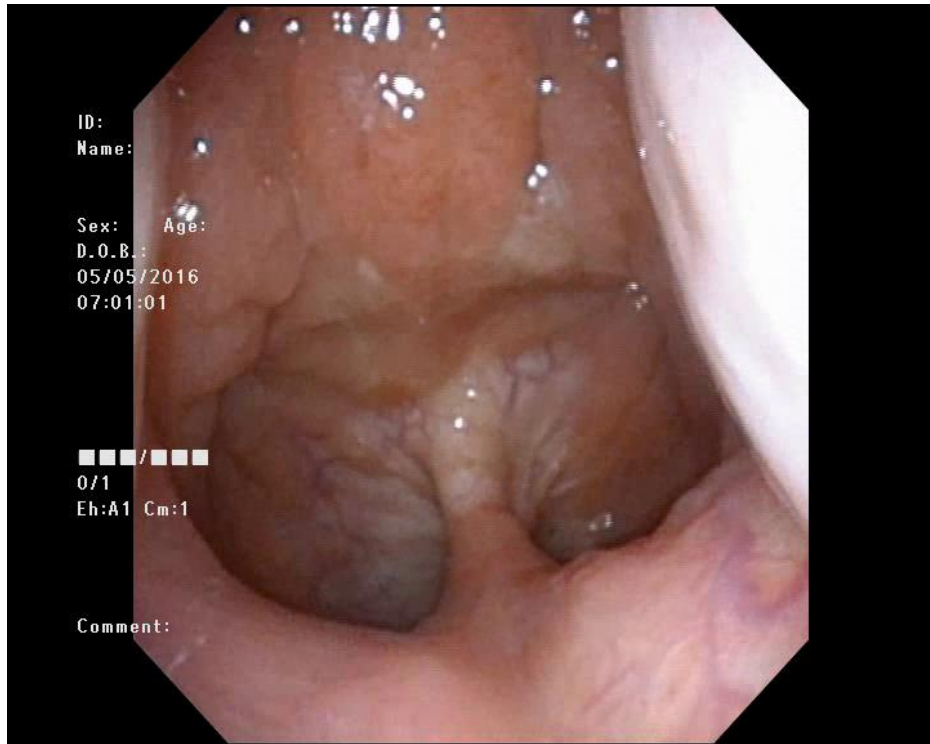
- **Techniki operacyjne:**
- **faryngoplastyka zwieraczowa**- polega na operacyjnym ścieśnieniu gardła górnego.
- **faryngoplastyka przy użyciu płata pobranego z tylnej ściany gardła (faryngofiksacja)** - to technika operacyjna wykonywana w celu ułatwienia zbliżenia poszczególnych elementów zwieracza podniebiennie-gardłowego przy fonacji. W trakcie zabiegu wytworzone zostaje sztuczne połączenie pomiędzy tylną ścianą gardła a podniebieniem miękkim

Faryngoplastyka

faryngoplastyka

Najczęściej stosowanym rodzajem zabiegu jest tzw faryngoplastyka przy użyciu płata pobranego z tylnej ściany gardła.

Płat ten ułatwia zbliżenie poszczególnych elementów zwieracza podniebiennogardłowego podczas fonacji.

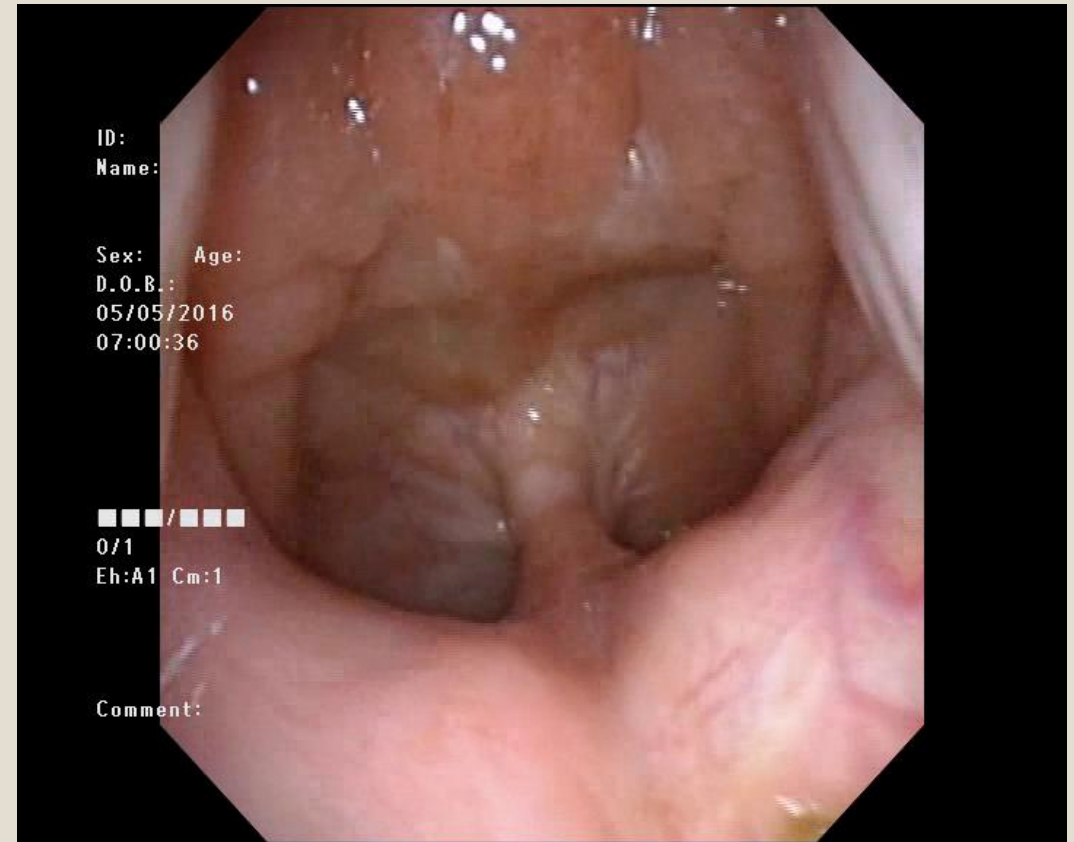


Faryngoplastyka

Od strony jamy ustnej



od strony nosa



Terapia logopedyczna po zabiegu faryngoplastyki

I etap (1-2 mies. po zabiegu)

- -delikatne ćwiczenia oddechowe (nauka oddychania nosem), stopniowo przechodzące do ćwiczeń oddychania dynamicznego (wydłużanie fazy wydechowej).
- - ćwiczenia słuchowe ze szczególnym uwzględnieniem słuchu fonematycznego oraz różnego rodzaju ćwiczenia „programujące język” (typu: poszerzanie słownictwa, kształtowanie myślenia pojęciowego, rozbudowywanie struktur zdaniowych itd.).
- -usprawnianie narządów artykulacyjnych należy ograniczyć do niezbyt intensywnych ćwiczeń języka i warg.

Terapia logopedyczna po zabiegu faryngoplastyki

II etap (2-3 mies. po zabiegu)

- oprócz ćwiczeń wprowadzonych w pierwszym etapie, można zacząć wykonywać delikatne ćwiczenia, mające na celu zaktywizowanie podniebienia miękkiego (np.: chuchanie, dmuchanie oraz ziewanie).

Terapia logopedyczna po zabiegu faryngoplastyki

III etap (4-6 mies. po zabiegu)

-mocniejsze ćwiczenia podniebienia miękkiego, takie jak: kaślanie, chrząkanie, ale też zatrzymywanie powietrza w jamie ustnej („baloniki”) i aspiracja powietrza lub płynów.

Elektrostymulacja podniebienia

-Do wydłużania fazy wydechowej można wykorzystać instrumenty dęte, „dmuchawkę” lub gwizdek (dmuchanie w otwór, np. trąbki czy gwizdka, pozwoli skontrolować, czy powietrze przepływa przez jamę nosową).

-Na tym etapie można także zacząć stosować ćwiczenia z elementami fonacyjnymi: zaczynając od samogłosek i stopniowo przechodząc do sylab z głoskami ciśnieniowymi (pierwszymi sylabami mogą być np. [pa] i [ba]).

Dziękuję za
uwagę 😊

