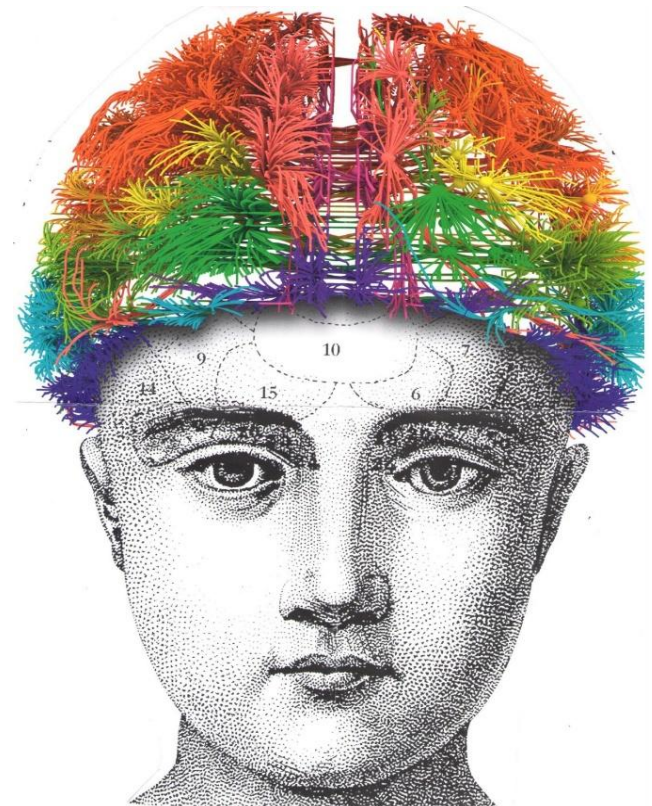




Porucha řeči u syndromu Prader-Willi

O. Dlouhá

Foniatrická klinika 1. LF UK a VFN v Praze





Syndrom Prader – Willi

1956 popsali švýcarští lékaři

Výskyt 1 : 10 000

Porucha 15. chromozomu (15q11-q13 na dlouhém raménku)

Delece (70 % případů), uniparentální disomie (30 %), mutace

Hlavní příznaky:

Porucha fce endokrinního systému a CNS

obezita při hyperfagii (zvl. mezi 1. – 6. rokem);

vývojové opoždění, podprůměrná inteligence

hypogonitalismus, hypogonadismus obou pohlaví.

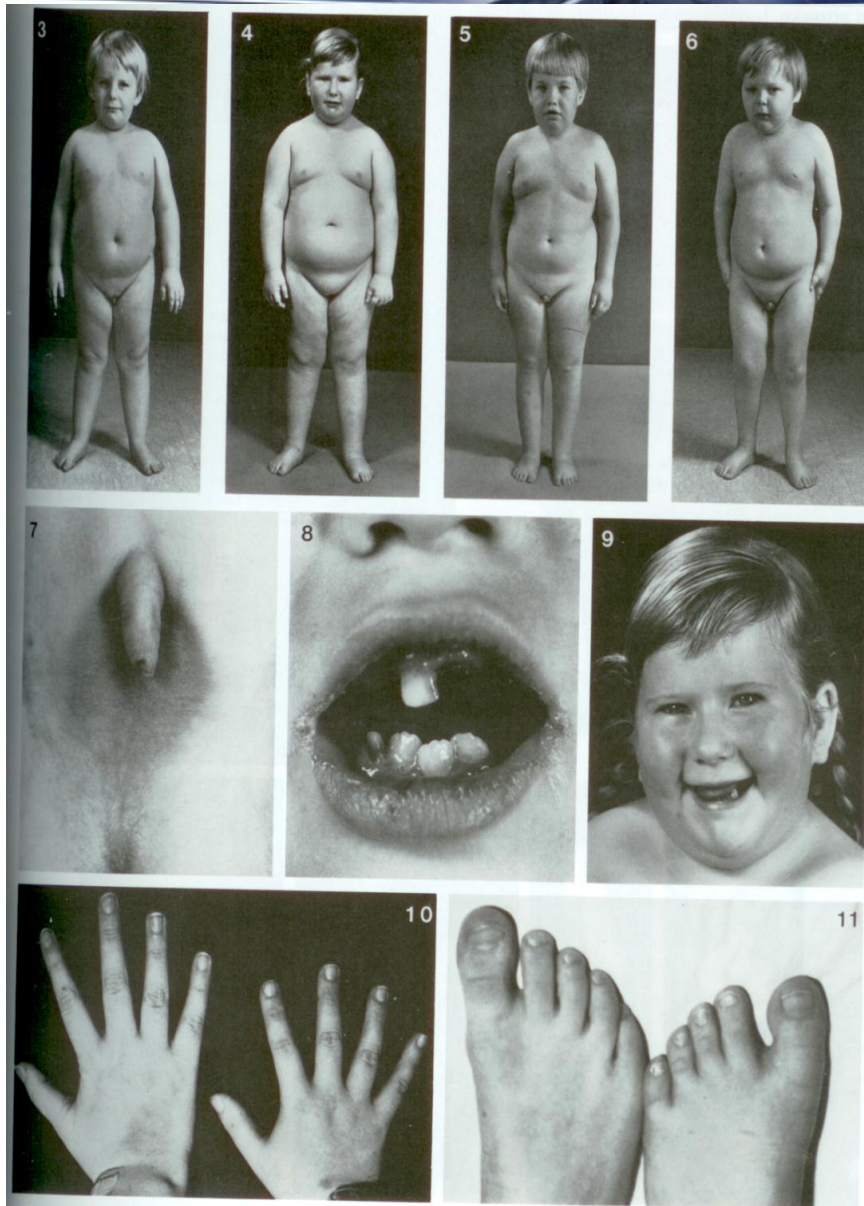
Vrozená svalová hypotonie velmi často s extrémně sníženou pohyblivostí

Relativně úzké čelo s výraznou přední částí,

často strabismus, ev. mandlové oči a trojhranná otevřená ústa mohou u malých dětí představovat typickou facies.



FIRST FACULTY OF MEDICINE
CHARLES UNIVERSITY IN PRAGUE





Poruchy chování (záchvaty vzteku, agrese)

Poruchy spánku až OSA

Nízká postava do 15 let; menší ruce a chodidla a užší HK

Problémy s koordinací pohybů a s rovnováhou

Poruchy zraku

Poruchy řeči – časově opožděný vývoj

Symptomatický vývoj řeči při MR

Rinofonie při kratším měkkém patru

porucha artikulace

Poruchy zažívání – při nezvladatelné chuti k jídlu

Drobné sebepoškozování

Porucha sociálního a emočního vývoje



Poruchy centrálního sluchového zpracování CAPD – central auditory processing disorders

- U dětí – u vývojových řečově-jazykových poruch, u poruch učení, u poruch pozornosti, obecně u různých poškození CNS (úrazy, degener., epi..)
- U dospělých – obdobná etiopatogeneze ve vztahu k věku – centrální složka poruchy u perif. percepční nedoslýchavosti, u afázií, RS, degener. procesů...
- Subtypy CAPD: auditory decoding, integration, prosodic, associative, output-organization deficits
- Kombinace deficitů v závislosti na věku vyšetření a na lokalizaci léze



Porucha řeči

- **Vývoj řeči je opožděný a aberantní, na všech jazykových úrovních se objevují poruchy:**
- **děti mají menší slovní zásobu, mají obtíže s gramatickou strukturou slov a vět, poruchy slovosledu – jejich projev je jednoduchý, používají krátké věty, méně souvětí;**
- **poruchy na sémantické úrovni: děti nevypráví, mají obtíže s dějovým vyjádřením a posloupností, s vyjádřením příčinných vztahů – vyjadřují se převážně zkratkovitě, jednoduše.**
- **Celkově je charakter řeči podobný řeči dětí s vývojovou dysfázií. Vzhledem ke svalové hypotonii mívají obtíže i s motorikou mluvidel: vážnou koordinační pohyby, obtíže činí motorika rtů (slabé sevření), realizace příslušných hlásek je pak setřelá.**
- **V hlase bývá vzhledem k hypotonii svalů měkkého patra otevřená rhinofonie.**



- Rozhodující pro určení pásma mentální retardace musí být vždy kvalita zvládnání životních nároků dítěte nebo dospělého v jeho přirozeném prostředí.
- **Lehká mentální retardace – opožďování vývoje řeči a verbální inteligence oproti ostatním dovednostem.**
- **Je patrná velká individuální variabilita.**
- **Mentální retardace má vliv na celý socializační proces dítěte (úsměv, vokalizace...) – je pak nutné větší úsilí rodičů k navázání kontaktů. Snaha pomoci, tzv. interpretační styl v chování matka x dítě. Chování dítěte je nepřiměřené a vyvolává hyperprotektivní chování okolí.**
- Symptomy: opožďování kognitivního vývoje, přidružené poruchy chování, tendence ke stereotypním autostimulačním automatismům (kývavé pohyby, stereotypie).
- Děti s mentální retardací jsou zranitelné, trpí poruchami adaptace, špatně snášejí změny činností.
- Diagnóza je stanovena často až v předškolním věku, kdy dítě selhává. Je snížena schopnost abstrakce a logického uvažování. Děti mají často mechanickou paměť a vizuomotorické dovednosti na překvapivě dobré úrovni.



Porucha řeči

- **Přehled řečové symptomatologie:** při lehkém defektu intelektu, lehké debilitě - věty tvoří děti až po 3. roce, samostatné vyprávění kolem 5. roku.
- Chudý aktivní slovník, převaha podstatných jmen, přetrvává užití ukazovacích zájmen místo konkrétních pojmů. Četné agramatické tvary, které jsou způsobeny neschopností správně ovládat práci s morfémami a tyto tvary jsou vytvářeny pouze napodobením jiných.
- Obtíže s chápáním obsahu slov; spojování do asociativních celků, které se nevážou na obsah. Problémy s formulací promluv; je u nich omezena schopnost vyjádření vztahů. Výrazné obtíže s chápáním abstraktních pojmů.
- **Při nástupu do školy se zřetelně projeví nedostatky dětí i s lehkým defektem intelektu.** Mají potíže s učením se čtení, později s pamatováním si školní látky. Na základní škole se často udrží jen při intenzivní péči a doučování rodinou.



Expresivní dysfázie

- Maximum poruch je na jazykové úrovni morfologické a morfologicko-syntaktické: zejména poruchy slovesné morfologie (agramatismy u sloves, problémy shody podmětu s přísudkem, rodů a čísel, času),
- dále zejména v předložkových vazbách (vazbách na předmět). Poruchy slovosledu jsou významné. Děti si obtížně osvojují gramatická pravidla. Pokud dítě tvoří věty, jsou jednoduché, často neúplné, s chybným slovosledem; se zvětšováním slovní zásoby se zvyšuje i počet dysgramatismů.
- Porucha na úrovni gramatické struktury jazyka je citlivým ukazatelem poruchy jazykového systému.



Příklady patologické reprodukce slyšených slov

- vítr fouká – vintá (finká); teta volá – tetá;
- táta kope – táta kape (velice častá varianta);
- oheň pálí – paheň;
- kočka mňouká – kočká; mňau – kočička;
- tatánek pracuje – pratínek; ptáci letí – psánci;
- děti zlobí – zmoty; voják střílí – vojájí;
- lampa bliká – blinká (častá varianta);
- ruka bolí – bulí;
- paní myje – pamyje nebo myje je; mumie....
- dřevo hoří – dže hoří; dřevo hoří – tvoří;
- kytká voní – fandí; ptáci letí – potáci;
- kráva bučí – kráčí; máme hračky – mračky;
- ryba plave – plive; ryba plave – rybe;
- kráva bučí – bočí;
- zajíc běží – bíží; voda teče – tečka;



Edukace řeči

- **Možnosti edukace řeči jsou výrazně ovlivněné úrovní a rozložením rozumových schopností**
- **pravidelná spolupráce s odd. klinické psychologie, resp. speciálním pedagogickým centrem je důležitá**
- **K testování řeči dětí se používá řada testů zaměřených na percepci řeči i expresi**
- **Zlepšení záleží na správné rehabilitaci řeči**
- **Ideální je péče od 3 let, dlouhodobá - i speciální školská**
- **děti většinou navštěvují speciální třídy nebo školy s individuálním studijním programem**
- **Je třeba si uvědomit, že požadavek normální základní školy může být pro tyto děti nadměrnou zátěží, stressem.**



Děkuji za pozornost



MOJE RODINA

