

ASISTENȚA LOGOPEDICĂ ÎN CONTEXTUL AFECȚIUNILOR GENETICE

*Dorina Ponomari, lector univ., dr.,
Universitatea Pedagogică de Stat „Ion Creangă” din Chișinău*

SPEECH THERAPY ASSISTANCE IN THE CONTEXT OF GENETIC DISORDERS

*Dorina Ponomari, PhD, univ. lecturer,
“Ion Creanga” State Pedagogical University of Chisinau*

ORCID:0000-0002-0795-3889

ponomari.dorina@upsc.md

CZU: 376.36

DOI: 10.46727/c.v1.24-25-03-2023.p179-184

Abstract. Language presents a complex psychic process and many negative factors can affect it in its evolutionary path. These factors can be external psychosocial but also internal. Genetic disorders can mark to a greater or lesser extent the phenotype of the child with impact on the central nervous system and the speech apparatus. Children with some genetic conditions have difficulties in language development and often need speech therapy assistance, however early speech therapy intervention given at an early age will improve language development.

Keywords: language, mental development, genetic disorders, speech therapy assistance.

Vorbirea este o formă specială, cea mai perfectă de comunicare, proprie numai omului. În procesul comunicării verbale, oamenii fac schimb de gânduri și interacționează între ei. Vorbirea este un mijloc important de comunicare între copil și lumea exterioară. Funcția comunicativă a vorbirii contribuie la dezvoltarea abilităților de interacțiune cu semenii, dezvoltă posibilitatea de a se juca împreună, ceea ce este de neprețuit pentru formarea unui comportament adecvat, a sferei emoțional-volitivă și a personalității copilului [2].

Comunicarea verbală joacă un rol important în dezvoltarea și formarea personalității copilului. Tulburările în dezvoltarea vorbirii poate duce la o serie de consecințe adverse. Cu funcții de vorbire insuficientă, cercul social al copilului este limitat, ceea ce înseamnă că volumul de informații primite scade, abilitățile de comunicare rămân la stadii precoce de dezvoltare, iar sfera emoțională are de asemenea de suferit, fiind imatură nu-i va permite copilului să treacă la etape avansate de dezvoltare psihică. La intrarea la școală, tulburările limbajului oral vor determina probleme de învățare, citire și scriere. Astfel, dezvoltarea vorbirii este un factor foarte important în formarea armonioasă a personalității și ar trebui să fie sub vizorul specialiștilor de la etape precoce de dezvoltare [2, 3].

Tulburările de vorbire prezintă o abatere de la norma de vorbire, adoptată într-un mediu de limbaj dat, împiedicând total sau parțial comunicarea verbală și adaptarea socială a copilului. Sunt din ce în ce mai mulți copii cu tulburări de vorbire, copiii încep să vorbească mult mai târziu, adesea nu pronunță corect mai multe sunete, au un limbaj simplist, vocabular redus etc. Printre cauzele tulburărilor de vorbire se disting factorii de risc biologici și sociali [2].

Activitatea verbală, ca una dintre cele mai importante funcții ale creierului, nu este înnăscută, ca unele forme elementare de activitate nervoasă, ci se dezvoltă conform legilor reflexelor condiționate. Dezvoltarea sa este asociată cu dezvoltarea și maturizarea structurilor neuronale. În baza primului sistem de semnalizare și a reflexelor înnăscute necondiționate din cortexul cerebral, se creează conexiuni condiționate între diferite părți ale creierului și aparatul verbal. Impulsurile nervoase din regiunea analizorului verbo-motor prin nervii cranieni pun în mișcare organele articulatorii. Feedback-ul de la periferie către centru se realizează de-a lungul căilor

kinestezice și auditive. Pe baza unui astfel de sistem de feedback, se formează un al doilea sistem de semnalizare, care este susținut de funcția primului sistem de semnal (în special funcția analizatoarelor auditive și vizuale) [2].

Deci, pentru o dezvoltare tipică a limbajului este necesar:

- a) integritatea anatomică și funcțională a sistemului nervos central și al centrilor vorbirii;
- b) starea normală a organelor de formare a vocii și de articulare (aparatură respiratorie, laringele, faringele, cavitatea bucală și nazală, buze, limbă etc.);
- c) auzul normal, care este necesar nu numai pentru perceperea și imitarea vorbirii altora, ci și pentru controlul propriului vorbire.

Caracteristici anatomice și funcționale ale sistemului nervos, aparatului respirator, buzelor, limbii, palatului și altor organe, dezvoltarea lor specifică este controlată de factorii ereditari, care formează un sistem poligenic. Astfel, se poate susține că limbajul este determinat de un sistem ereditar poligenic.

Uneori o tulburare de vorbire poate fi primul și cel mai semnificativ simptom al unei dizontogenii globale, studiul naturii sale genetice este de mare importanță pentru diagnosticarea adecvată și formarea în timp util a unui arsenal de mijloace pedagogice în dezvoltarea de programe corecționale pentru tulburări de limbaj, cauzate de sindroame genetice.

Abordarea etiologiei unor tulburări de limbaj prin prisma afecțiunilor genetice e de mare importanță în cazul diagnosticului precoce și are valoare predictivă în ceea ce privește abordarea individualizată, prin elaborarea și implementarea programelor de intervenție logopedică, până la vârsta de 3 ani (vârsta la care poate fi etalată un diagnostic logopedic).

În același timp, având în vedere complexitatea tulburărilor caracteristice sindroamelor genetice, este necesară și dezvoltarea unor programe de intervenție complexă pentru dezvoltarea funcțiilor afectate: motorii, senzoriale, cognitive și altele [7].

Bolile ereditare sunt împărțite în trei grupuri principale [6]:

1. Boli monogenice: după tipul de moștenire – autozomale dominante, autozomale recesive, atașat de gen.
2. Boli poligenice (multifactoriale) sau boli cu predispoziție ereditară.
3. Boli cromozomiale: poliploidii, aneuploidii, rearanjamente structurale ale cromozomilor.

Bolile monogenice sunt moștenite în deplină conformitate cu legile lui Mendel. Cele mai cunoscute boli ereditare sunt cauzate de o mutație a genelor structurale; posibilitatea unui rol etiologic au mutațiile în genele reglatoare, în unele boli au fost dovedite până acum doar indirect.

Bolile metabolice aparțin grupului de boli monogenice. *Histidinemia* este ereditară și constă în tulburarea metabolismului aminoacidului histidină. Se moștenește în mod autozomal recesiv. În cadrul acestui sindrom se atestă tulburări de vorbire cu subdezvoltarea limbajului expresiv, care sunt asociate cu retardul mental, excitabilitate crescută, adesea agresivitate și, uneori, tulburări de auz. Semne ale bolii apar în primul an de viață. În formele severe ale sindromului există un decalaj semnificativ în dezvoltarea psihomotorie.

Fenilcetonuria este o tulburare metabolică a aminoacidului fenilalanina, fiind o boală autozomal recesivă. Influența derivaților toxici ai metabolismului fenilalaninei determină o scădere a abilităților intelectuale. Boala este progresivă și poate duce la demență. Retardarea mentală este însoțită de subdezvoltarea vorbirii (fie că lipsește, fie că există cuvinte separate, însă, copiii corelează dificil cu ființele și obiectele din jur), înțelegerea vorbirii și pronunția sunetului sunt puternic afectate [6].

Dinamica pozitivă în dezvoltarea vorbirii, în cazul acestei boli, este posibilă numai dacă acesta este identificată din primele luni de viață și schimbările patologice la nivelul structurilor neuronale nu au avut loc. Tratamentul timpuriu prezintă o dietă specială și terapie simptomatică, semnificativă este și terapia de sprijin (psihopedagogică și logopedică) [4].

Sindromul Martin-Bell se referă la bolile ereditare care determină retardul mental (sindromul X fragil), transmiterea are loc într-un tip dominant legat de sex și apare mai frecvent la băieți, deși este detectată și la o treime dintre femei purtători ai genei (1 la 4000 la bărbați și 1 la 6000 la femei).

Simptomul principal este insuficiența funcțiilor cognitive. Aceste persoane au trăsături fenotipice specifice: fața este alungită, urechile mari, fruntea convexă, vârful nasului curbat. Un alt simptom tipic al acestei boli este vorbirea afectată: rapidă, neglijentă, plină de repetiții, ecolalie și perseverenții. Sunt prezente tulburări de tip autist, dificultăți de comunicare și tulburări de comportament. Copiii sunt adesea agresivi, tind spre autoizolare, în cazurile severe, se dezvoltă mutismul – lipsa vorbirii ca mijloc de comunicare [].

Sindromul oro-facio-digital (OFD). Sunt mai multe sindroame, au caracter genetice rar și extrem de rar, a căror frecvență nu a fost determinată (cu excepția OFD I), pentru că s-au raportat doar câteva cazuri în zone geografice diferite ale lumii. OFD I are o frecvență de 1 caz la 50.000 - 250.000 de nou-născuți; raportul între sexe este 0M:1F, ceea ce sugerează că sindromul este letal pentru băieți. Se manifestă prin multiple malformații congenitale (de obicei ale feței și degetelor).

Principalele semne sunt defectele în dezvoltarea facială și a membrilor, întârziere mentală (de obicei ușoară), despicătura palatului dur, hiperplazia frenului limbii și buzele superioare, spatele lat al nasului, subdezvoltarea maxilarului, un pliu vertical al pielii la nivelul canthusului interior al ochiului (epicant), frunte proeminentă. Structura principală a defectului este o combinație de retard mental cu rinolalie și subdezvoltarea vorbirii [6, 8].

Sindromul Williams (sindromul Williams-Boyren, sindromul „feței de spiriduș”) este o boală genetică, cauzată de absența simultană a mai multor gene, ale căror număr poate varia de la 25 la 29. Pentru acest sindrom este specifică o gamă largă de manifestări clinice. Cauza sindromului Williams este o aberație cromozomială (mutație cromozomială) - deleția unei secțiuni a cromozomului 7 în regiunea brațului său lung. În marea majoritate a cazurilor, deteriorarea cromozomilor are loc în timpul meiozei, în timpul formării celulelor germinale. Prin urmare, Sindromul Williams poate fi considerat ca rezultat al unei mutații spontane ale liniei germinale. Simptomele specifice din această afecțiune sunt: un aspect caracteristic („fața de spiriduș sau de elf”), hipotonie musculară, întârziere mentală, afecțiuni cardiace, hernii ombilicale ș.a. Ceea ce ține de limbajul copiilor cu Sindromul Williams, ei pot avea un vocabular destul de mare, dar vorbirea lor prezintă niște modele șablonate, adesea folosite inadecvat [6,8].

Sindromul Down este cea mai cunoscută tulburare cromozomială și se datorează prezenței în exces de material genetic la nivelul cromozomului 21. Sindromul Down apare, după unele surse, la 1 din 600 de copii, pe când altele surse vorbesc de proporția 1 la 1000 de nou-născuți. Această afecțiune genetică poate fi ușor de detectată prin screening-ul prenatal. Sindromul se caracterizează prin anomalii faciale, scăderea tonusului muscular, malformații ale sistemului cardiovascular și digestiv, întârzieri în dezvoltare. Copiii cu sindromul Down pot avea o întârziere pronunțată în dezvoltarea vorbirii și a inteligenței [5].

Cu toate acestea, manifestările acestor semne variază foarte mult, în funcție de tipologia afecțiunii, trăsăturile individuale, premisele congenitale, timpul de debut al intervențiilor complexe recuperativ-dezvoltative. Contrar multor stereotipii, nu toți copiii cu sindrom Down au retardat mental, ei au propriile lor caracteristici, care trebuie luate în considerație la elaborarea strategiei de intervenție psiho-logopedică.

Totuși, principala trăsătură este dezvoltarea încetinită a limbajului și a altor funcții psihice. Așadar, un copil cu sindromul Down începe să gângurească mai târziu, lalația apare abia pe la 8 luni sau chiar un an. De obicei, până la vârsta de doi ani, copilul folosește doar gesturi, mai rar câteva simple cuvinte, iar după vârsta de trei ani apar propoziții simpliste, însoțite de gesturi. Vocabularul este extrem de redus, în timp vocabularul pasiv începe să se extindă, dar cel activ

poate rămâne subdezvoltat. Frecvent, copiii cu sindromul Down suferă de pierderea auzului, care este un alt factor agravant în dezvoltarea vorbirii [1,5].

Dintre problemele de dezvoltare a limbajului la copiii cu sindromul Down, se pot distinge următoarele: subdezvoltarea generală a vorbirii, probleme de pronunție de tip disartric sau rinolalic, tulburări de prosodică și agramatisme.

Cauzele problemelor în dezvoltarea vorbirii sunt: afecțiuni structurale ale aparatului articulator, hipotonie musculară la nivelul mușchilor articulatorii, probleme de auz, memorie auditivă scăzută, neuniformitate în dezvoltarea funcțiilor mentale, precum memoria, atenția, imaginația, neglijarea educațională sau oportunități insuficiente pentru începerea timpurie a intervențiilor educaționale și corecționale [8]. Cercetările realizate au demonstrat că, cu cât măsurile corective sunt începute mai devreme, cu atât copilul cu sindromul Down are șanse mai mari să se adapteze lumii înconjurătoare și să atingă nivele înalte în dezvoltarea psihică [1].

Un alt exemplu de afecțiune genetică cu simptomatică complexă este *sindromul Rett*. Este o tulburare genetică rară neurologică și de dezvoltare care este diagnosticată în perioada copilăriei și apare exclusiv la fete cu o frecvență 1:12500. Mecanismul de moștenire al sindromului Rett este dominant, asociat cu cromozomul X, motiv pentru care apare aproape întotdeauna la fete. Etiologia și patogeneză sindromului Rett sunt complexe. Această boală ereditară neuropsihiatrică afectează modul în care se dezvoltă creierul, cauzând o pierdere progresivă a abilităților motorii și a vorbirii [6].

Un copil care va avea sindrom Rett se dezvoltă normal în perioada intrauterină, în primele 6 până la 18 luni nu prezintă semne, apoi își pierde abilitățile pe care le aveau anterior: capacitatea de a se târî, de a merge, de a comunica sau de a-și folosi mâinile. Deși prezent la naștere, sindromul Rett este încă nedetectat până la vârsta de aproximativ un an, atunci când copiii își pierd majoritatea abilităților dobândite. În timp, copiii cu sindromul Rett au din ce în ce mai multe probleme în utilizarea mușchilor care controlează mișcarea, în coordonare și în comunicare [2].

Sindromul Rett poate provoca, de asemenea, convulsii și dizabilități intelectuale. Mișcările anormale ale mâinilor, cum ar fi frecarea repetitivă sau bătăile din palme, înlocuiesc utilizarea intenționată a mâinilor. Copii cu sindromul Rett sunt caracterizați prin slăbiciune somatică, mulți au dificultăți de masticăție și deglutiție, nu știu să folosească lingura sau furculița din cauza apraxiei; se caracterizează și prin dezvoltarea progresivă a scoliozei; posturi stranii și mișcări monotone, aproape că nu manipulează obiectele, nu dezvoltată jocul ca activitate. Nu există un tratament specific pentru sindromul Rett, totul se reduce la o terapie simptomatică. Spre deosebire de alte afecțiuni genetice, prognosticul este nefavorabil [7].

Afecțiunile genetice pot marca într-o măsură mai mare sau mai mică fenotipul copilului cu impact asupra sistemului nervos central și al aparatului de vorbire. Copiii cu unele afecțiuni genetice prezintă dificultăți în dezvoltarea limbajului și au nevoie frecvent de asistență logopedică, intervenția logopedică acordată la vârsta fragedă va ameliora evoluția limbajului precum și a dezvoltării psihice în general.

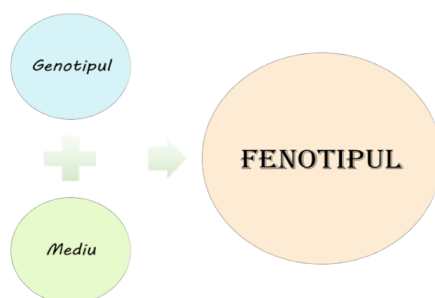


Figura 1. Interferențe dintre factorul genetic și mediu

Deseori intervenția logopedică debutează după vârsta de 3 ani, alteori și mai târziu, deși majoritatea afecțiunilor genetice pot fi diagnosticate în primele luni de viață (sau chiar în perioada intrauterină). Pe de altă parte, evoluția limbajului și comunicării debutează imediat de la naștere, ca urmare, copiii cu afecțiuni genetice sunt copiii din grupul de risc pentru diferite tulburări de limbaj. Putem conchide că ei vor avea nevoie de asistență logopedică încă din perioada pre-verbală a dezvoltării limbajului (primul an de viață) și, ulterior, de un tratament deosebit pe perioadele sensitive în dezvoltarea limbajului.

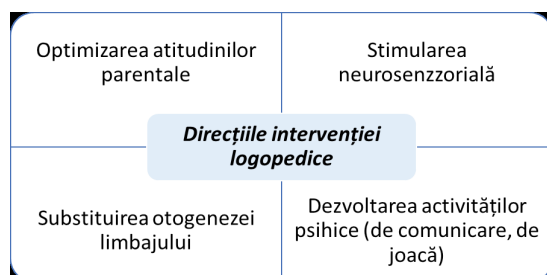


Figura 2. Direcțiile intervenției logopedice

Intervenția logopedică la etape precoce de dezvoltare, în cazul afecțiunilor genetice, va fi adaptată tipologiei tulburării, stării de sănătate și altor particularități de dezvoltare a copilului. În Figura 2 sunt prezentate direcțiile principale, pe care le va urma logopedul în demersul său de lucru. Deoarece la o vârstă așa de mică părinții joacă un rol deosebit în dezvoltarea copilului, punem accentul deosebit pe implicarea lor în terapia copiilor cu tulburări de dezvoltare.

Părinții copiilor cu afecțiuni genetice trăiesc în mod diferit această situație, dar cu un grav impact emoțional, ceea ce îi împiedică pe aceștia să colaboreze eficient cu specialiștii. Optimizarea atitudinilor parentale va eficientiza intervenția logopedică, părinții vor reuși să realizeze multe exerciții de susținere a abilităților dezvoltate de specialiști și vor sprijini în mare măsură dezvoltarea psihică a propriului copil [2].

Prin stimularea neuro-senzorială se vor dezvolta acele componente care prezintă baza neurologică a limbajului și a altor procese psihice, aplicarea tehnicilor simple și accesibile de stimulare a centrelor neuronale sunt foarte eficiente (jocuri cu implicarea analizatorilor tactili, proprio-receptivi, kinestezici, termici, auditivi, vizuali etc.).

Substituirea ontogenezei limbajului, indiferent de vârsta și nivelul de dezvoltare a limbajului copilului, logopedul va organiza intervenția logopedică în așa mod ca copilul să treacă prin toate etapele ontogenetice de dezvoltare ale limbajului.

Unul din principiile fundamentale ale intervenției logopedice este principiul activismului, dezvoltarea formei corespunzătoare de comunicare și a mijloace simple de comunicare verbală și non-verbală, precum și a activității de joacă, va asigura reușita intervenției logopedice.

Concluzii.

Tulburările de vorbire sunt observate în multe boli ereditare. În unele cazuri sunt atestate tulburări complexe de dezvoltare cu afecțiuni grave ale sistemului nervos central, alteori sunt prezente malformații la nivelul segmentul periferic de vorbire.

Este important ca un logoped să admită că unele tulburări de limbaj pot avea origine genetică. Tulburarea de limbaj este un simptom al afecțiunii genetice și acest caz va fi nevoie de un consult specializat la genetician. Iar în cazul când afecțiunea genetică a fost identificată de timpuriu, logopedul va fi acel specialist care va sprijini dezvoltarea copilului, realizând atât măsuri de corecție, cât și de prevenție.

BIBLIOGRAFIE

1. CUCULESCU, V., AMOAȘII D., SIRIC, A. Evaluarea clinico-genetică a copiilor cu sindromul Down și gradul de implicare a acestora în programele de intervenție timpurie. În: *Arta Medica* . Nr. 3 (68), 2018, pp. 64-67
2. HAȚEGAN BODEA, C. *Logopedia. Terapia tulburărilor de limbaj. Structuri deschise*. București: Ed. TREI, 2016. 618 p. ISBN 978-606-719-722-8
3. OLĂRESCU, V., PONOMARI, D. Asistența logopedică și psihologică: Principii. Metodologii. Perspective. Chișinău: Elena V.- I. SRL, 2012, 252 p. ISBN 978-9975-106-98-6
4. SPRINCEAN, M. Importanța parteneriatului în educația copiilor cu deficiențe mentale ereditare. În: *Aspecte psihopedagogice ale curriculumului de educație a părinților în RM*. 2005, pp. 86-88
5. ЖИЯНОВА, П.Л. *Формирование навыков общения и речи у детей с синдромом Дауна*. М.: «Даунсайд Ап», 2010. 140 с. ISBN 978-5-904828-01-1
6. КУРЧАHOB, Н. А. Генетика человека с основами общей генетики . СПб.: СпецЛит, 2009. 191 с. ISBN 9785299004113
7. РУДИН, И.В. Педагогические особенности коррекции речевых расстройств, вызванных генетическими синдромами. В: *Научно-педагогическое обозрение. Pedagogical Review*. 2019. 6 (28) с.31-38
8. САМСОНОВ Ф.А., КРАПУХИН А.В. Наследственный фактор в патологии речи. https://pedlib.ru/Books/2/0052/2_0052-3.shtml#book_page_top (vizitat 12.03.2023).