



# NAJWIĘKSZE PUŁAPKI LOGOPEDYCZNE W PRACY Z PACJENTEM Z DELECJĄ 22Q11

---

dr n.med. Elżbieta Radkowska

Instytut Matki i Dziecka

Warszawa

# PACJENT Z DELECJĄ 22q11

zadania dla logopedy:

**Problemy z karmieniem i połykaniem.** Słabe ssanie, często mało efektywne

**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**

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 podniebienio-  
gardłowa

# 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.



Częstość  
występowania  
typowych dla  
delecji 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)

W zespole delecji 22q11 najczęściej występuje rozszczep podniebienia wtórnego:

rozszczep  
podniebienia  
twardego i  
miękkiego

izolowany  
rozszczep  
podniebienia  
miękkiego

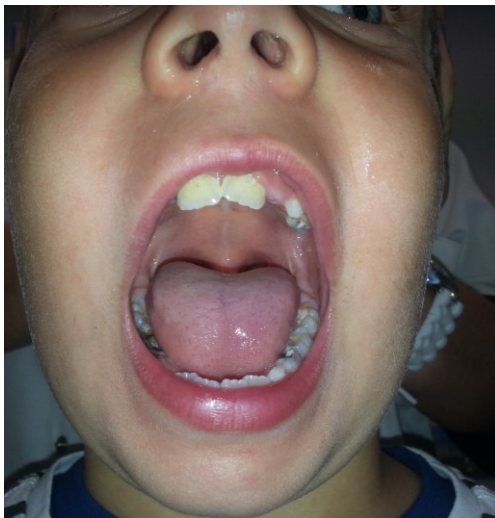
podśluzówkowy  
rozszczep  
podniebienia  
wtórnego



**ROZSZCZEP  
PODNIEBIENIA**

**TWARDEGO  
|  
MIĘKKIEGO**





**PODŚLUZÓWKOWY  
ROZSZCZEP  
PODNIĘBIENIA**

---

## Podśluzówkowy rozszczep podniebienia

- W przypadku tej wady zachowana jest ciągłość błony śluzowej zarówno od strony jamy ustnej jak i jam nosa
- Pokrywa ona rozszczepione mięśnie, które niezespólone prawidłowo w linii pośrodkowej podniebienia przyczepiają się do brzegów podniebienia twardego i szczeliny rozszczepu.



## Podśluzówkowy rozszczep podniebienia

Jawną postać r. podśluzówkowego cechuje triada objawów :

- Rozdwojenie języczka podniebiennego
- Przeświecanie środkowej części podniebienia miękkiego spowodowane jego cienkością przy braku warstwy mięśniowej
- Palpacyjnie wyczuwalne wygładzenie 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

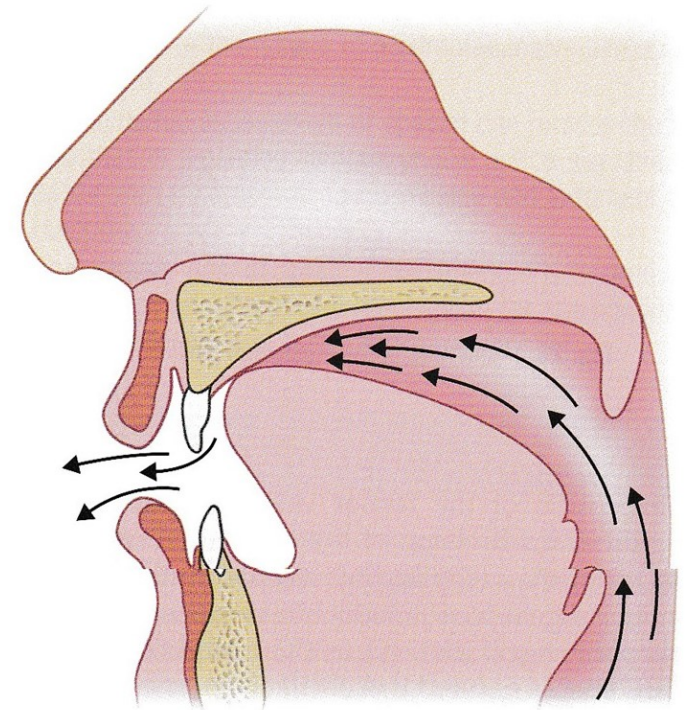
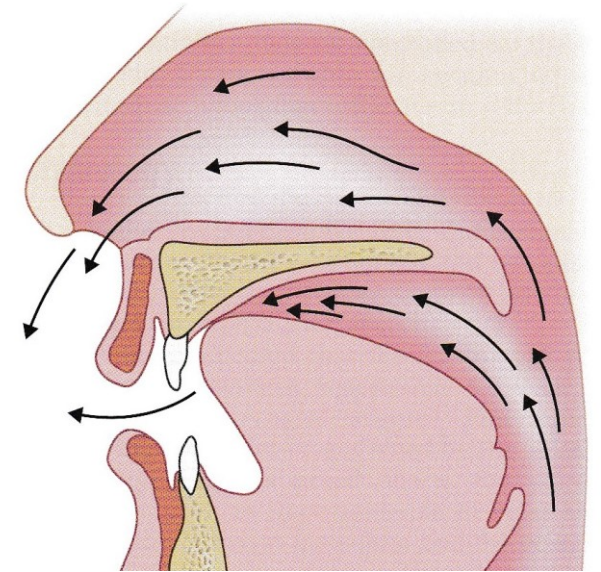


# Objawy rozszczepu podśluzówkowego

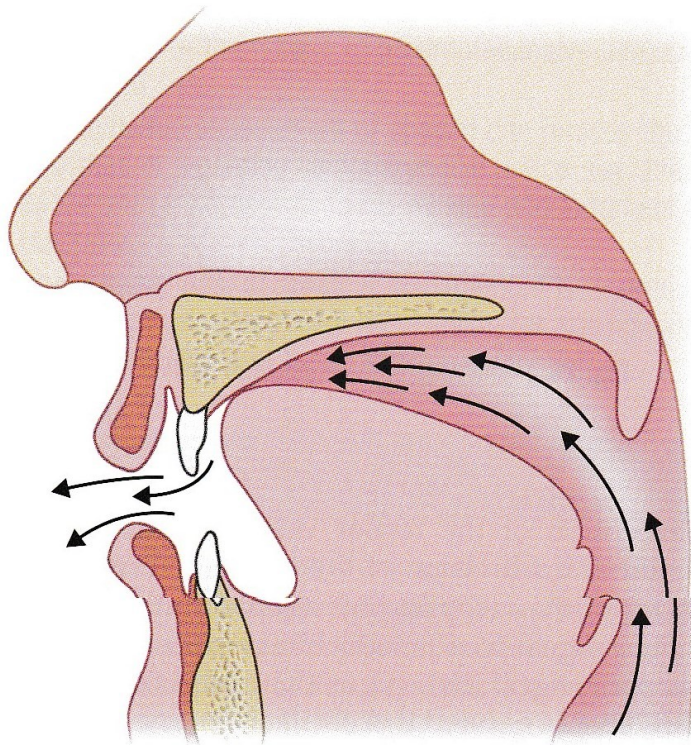
- ulewanie pokarmu przez nos
- trudności ze ssaniem
- problemy ze słuchem (płyny w uszach, przewlekłe wysiękowe zapalenie ucha)
- nosowanie otwarte
- zaburzenia artykulacji: uprzednienia, mowa samogłoskowa
- opóźniony rozwój mowy

# Nosowanie otwarte

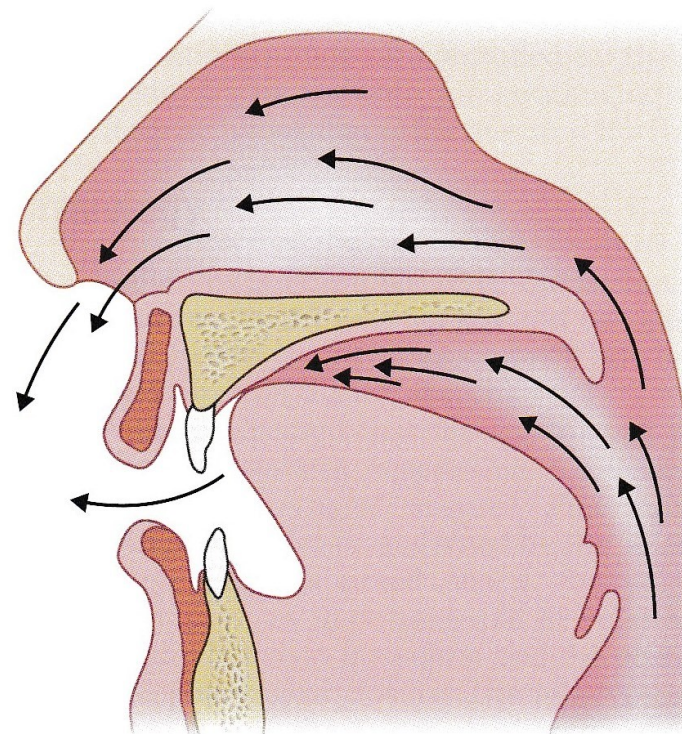
samogłoski i spółgłoski ustne nabierają nadmiernie nosowego charakteru ponieważ przy braku całkowitego oddzielenia jamy ustnej od nosowej przy ich wytwarzaniu powietrze oddechowe wchodzi jednocześnie do jamy ustnej i jamy nosa.

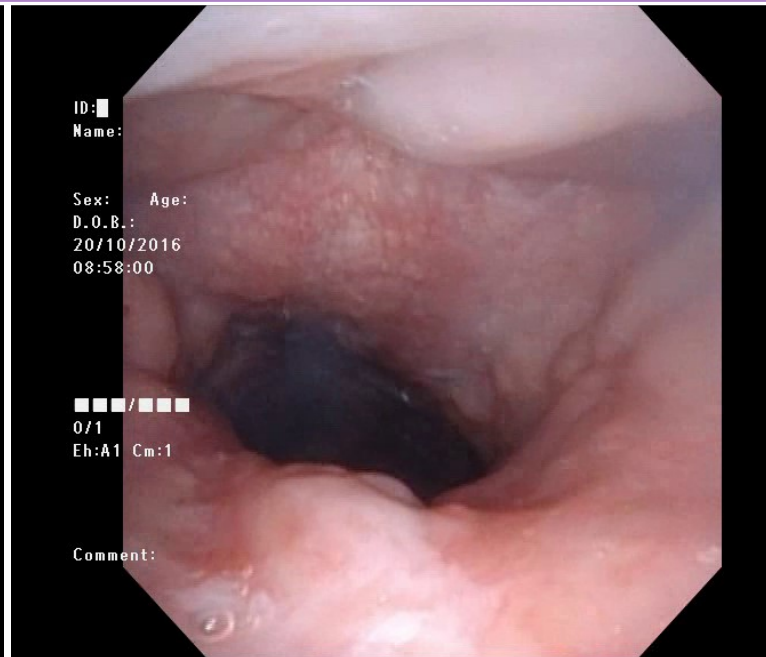
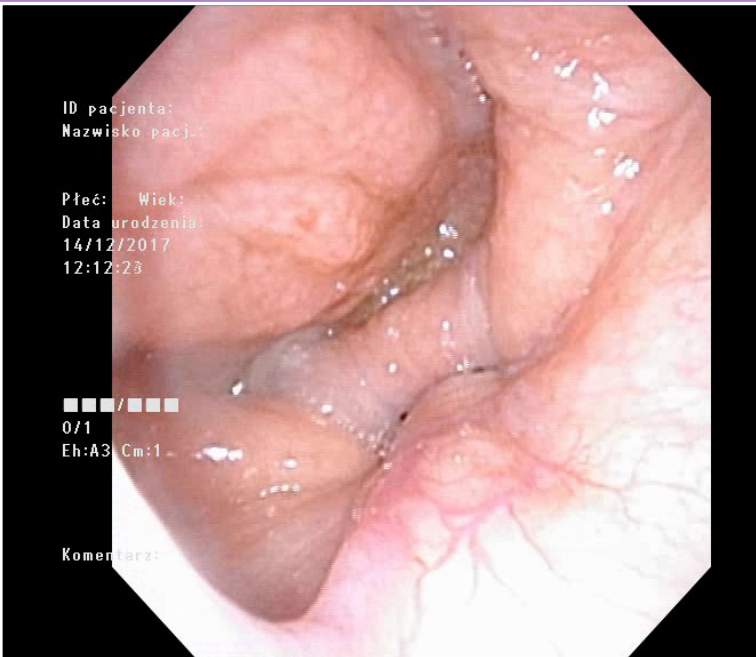


**Norma**



**Nosowanie otwarte**



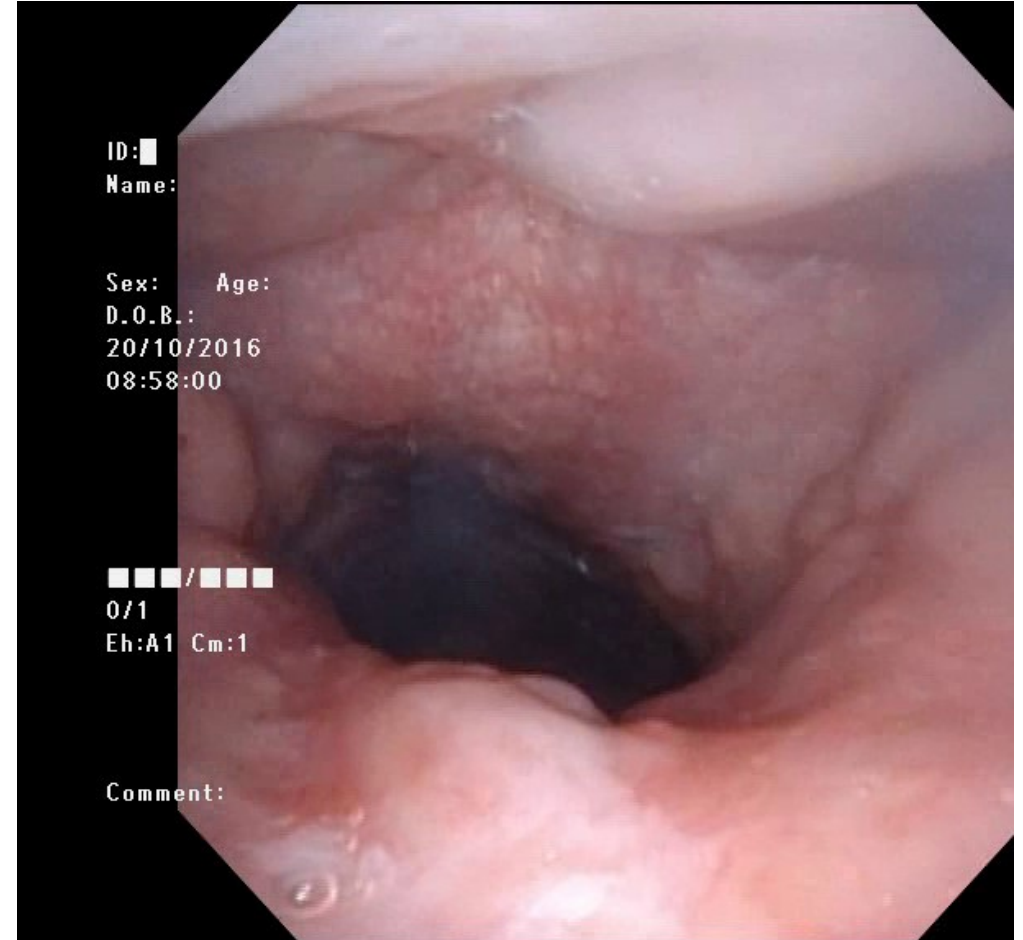


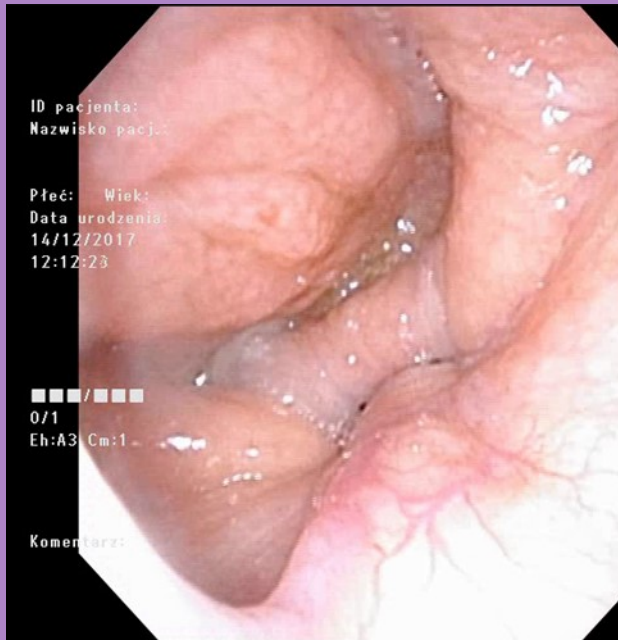
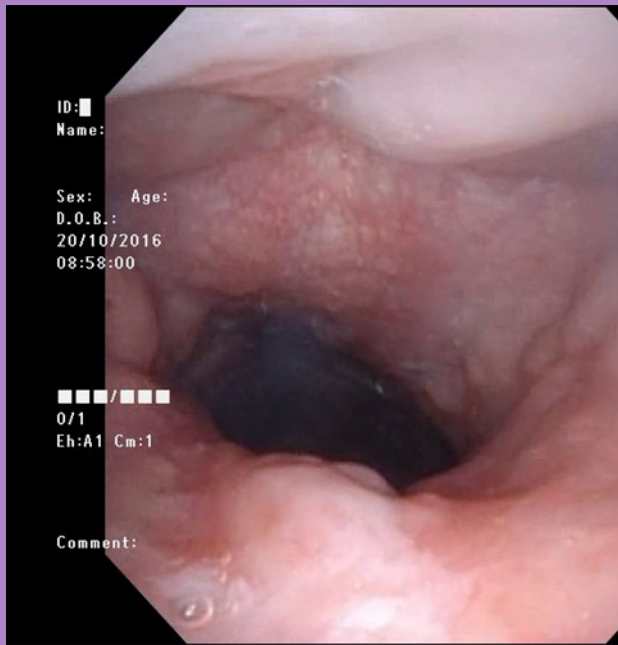
# NIEWYDOLNOŚĆ PODNIEBIENNO- GARDŁOWA

---

## Budowa pierścienia podniebiennie-gardłowego:

- podniebienie miękkie
- tylna ściana gardła
- boczne ściany gardła





- 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 oddzielenie jamy ustnej od jam nosa.
- Oddzielenie to jest uwarunkowane prawidłową pracą wszystkich struktur zwieracza podniebieno-gardłowego.

# Niewydolność podniebiennie-gardłowa

Brak możliwości prawidłowej pracy mięśni podniebienia prowadzi do niewydolności podniebiennie-gardłowej.

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, które pojawiają się - w zmiennym nasileniu- na różnych etapach rozwoju mowy
- współruchy mimiczne

## 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 podniebienno-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.

# Terapia Logopedyczna

## Ćwiczenia podniebienia

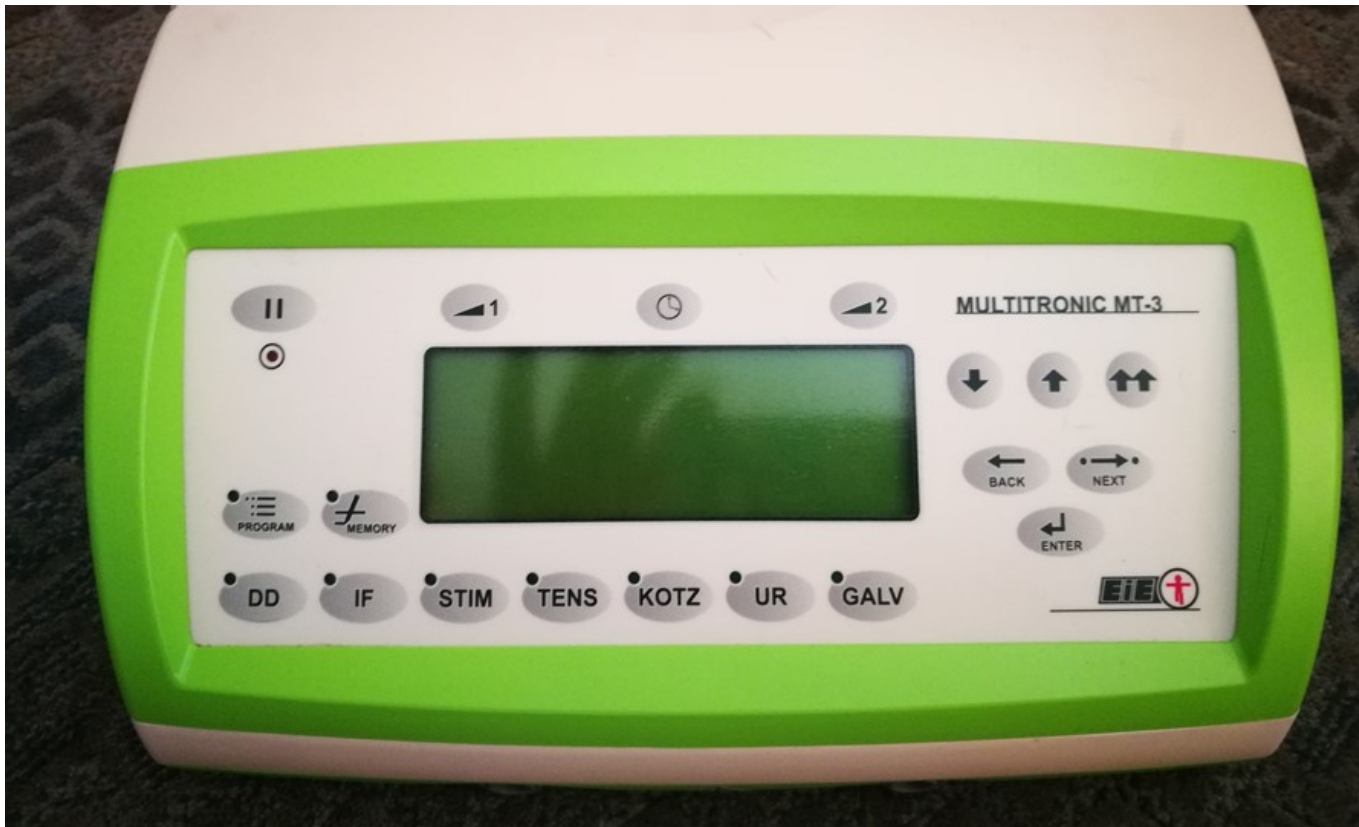
### małe dziecko:

- 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)

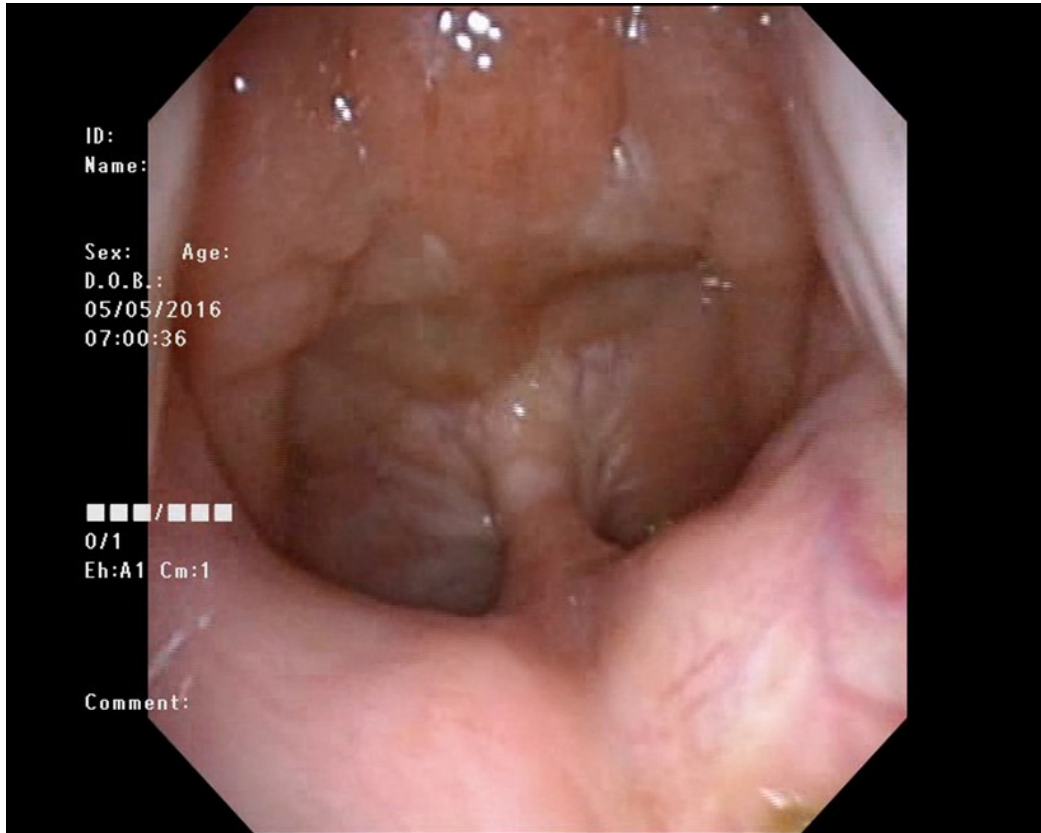
zakażenia bakteryjne jamy ustnej

aparaty ortodontyczne stałe

implanty słuchowe

uszkodzenia skóry w miejscu zabiegu

nowotwory



# FARYNGOPLASTYKA

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

---

Płat ten ułatwia zbliżenie poszczególnych elementów zwieracza podniebieno-gardłowego podczas fonacji.

- **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: kałanie, chrząkanie, ale też zatrzymywanie powietrza w jamie ustnej („baloniki”) i aspiracja powietrza lub płynów.
- Elektrostymulacja podniebienia
- -Do wydłużania fazy wydechowej można wykorzystać instrumenty dęte, „dmuchajkę” 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]).

Terapia  
logopedyczna po  
zabiegu  
faryngoplastyki



**DZIĘKUJĘ  
ZA  
UWAGĘ 😊**

---