



Tartalomjegyzék

| | |
|--|-----|
| Tartalomjegyzék | 1. |
| A Cri du chat szindróma bemutatása | 2. |
| A betegség háttere | |
| Szociális készségek, szociális adaptáció, viselkedés, magatartás | |
| Klinikai tünetek, szervi elváltozások, egészségügyi problémák, gondozási feladatok | |
| Kommunikáció | 5. |
| Magyarországi felmérés 2013 | 6. |
| Összegzés | 11. |
| Bibliográfia | 14. |

A kiadvány a Norvég Civil Támogatási Alap támogatásával jelenhetett meg.

Köszönjük!

A tanulmányt készítette: Zólyomi Anna szomatopedagógus
A tanulmányt lektorálta: Berencsi Andrea, az ELTE-BGGYF tanára
A kiadványt szerkesztette: Bencsikné Mayer Mónika
Borító és grafikai munka: Nagy Miklós
Nyomdai munka: Anzsú Nyomdaipari Kft.

Cri Du Chat Baráti Társaság Közhasznú Egyesület

Budapest, 2014



A Cri du chat szindróma bemutatása

A betegség háttere

A CDC szindróma egy ritka genetikai betegség, amely az ötödik kromoszóma rövid karján való eltérő mértékű törés/törlődés következtében alakul ki. A betegség öröklődik, vagy spontán genetikai mutáció által jön létre. A mutáció véletlenszerű, hiányzik a kromoszómakar egy darabja. Az előfordulási gyakorisága: egy-kilenc fő 100 000 születésből. A különböző szakirodalmak eltérő gyakoriságról számolnak be 1:15 000 és 1:50 000 arány között az élve születetteknél. Attól függően, hogy mely részek törlődtek, hiányoznak, a tünetek eltérőek és különböző súlyosságúak lehetnek. Az ismertetőjeleket először 1963-ban, Jerome Lejeune írta le, és ő adta a Cri du chat, magyarul „macskanyávogás” nevet a szindrómának (Mainardi, 2006). Egy olyan ritka betegségről van szó, amely rendelkezik BNO kóddal is. *Orpha azonosító száma: ORPHA281, BNO kódja: Q 93.4.* (Orphanet, ld. Bibliográfia). A betegek életkilátásait a tünetek súlyossági foka befolyásolja.

Szociális készségek, szociális adaptáció, viselkedés, magatartás

Ennek a területnek fő jellemzőit a témában elismert néhány szakértő cikkei alapján foglalom össze (Mainardi, 2006; Hodapp, Wijma, Masino, 1997; Mühl, 2004). A korai rehabilitáció és oktatás elősegíti a későbbi szociális alkalmazkodást (Mainardi, 2006). Általában jellemző a gyermekekre figyelemzavar, hiperaktivitás, néha agresszióval, gyakran egyéb magatartászavarokkal társulva, úgy, mint önbántalmazó magatartás, sztereotip mozgások, túlzott ragaszkodás tárgyakhoz.

A kommunikációs kompetenciák fejlődése egy lehetséges útnak tűnik a magatartászavar javulása felé (Mühl, 2004). Lényeges megállapítás, hogy a rehabilitáció és nevelés egyenlően fontos a szociális adaptáció javításában (Mainardi, 2006).

Klinikai tünetek, szervi elváltozások, egészségügyi problémák, gondozási feladatok

A legfontosabb klinikai tünet a *magas frekvenciájú, macskaszerű sírás*, amelyről a szindróma a nevét kapta, az érintettek 95,9%-ánál jelenik meg (Mainardi, 2006).



| <u>Külső tünetek</u> | Előfordulás százalékos értékei* |
|--|--|
| microcephalia (átlagosan 31,8 cm fej átmérő) | |
| kerek arc | 83,5 % |
| széles orrgyök | 87,2 % |
| távol ülő szemek | 81,4 % |
| lefelé irányuló szemrés | 56,9 % |
| plusz bőrredő vagy lyukacska a fül külső részénél, a fülkagyló | 90,2 % |
| alacsonyan ülő fülek | 69,8 % |
| kis orr | |
| kis áll | 96,7 % |
| rövid nyak | |
| abnormális bőrredők (tenyér, talp) | 92 % |
| kis termet | |

| <u>További lehetséges tünetek</u> |
|---|
| neurologiai rendellenességek |
| agytörzsi sorvadás (híd, kisagy, agyalapi mirigy középső lebenye, fehérállomány területein) |
| gége és gégefedő rendellenességek |
| veleszületett szívhiba, keringési rendellenességek |
| vese rendellenességek |
| hypospadiá (húgycső kivezetése a pénisz törzsén) |
| rejtettheréjűség |
| |
| |
| |
| |
| |
| |

* Az előfordulás százalékos értékei és az átlagadatok az olasz Cri du chat szindrómás (továbbiakban: CDCS) adatbázisból nyert adatok (Mainardi, 2006).

Az újszülöttkori tünetek között az alacsony születési súly, a fulladás, szopási/etetési nehézségek a gyenge szívóerő miatt, reflux, hypotonia és visszatérő légzési és bélfertőzések szerepelnek. Leírnak továbbá pszichomotoros és mentális visszamaradottságot, illetve jellemzőként gyenge izomzatot, ortopédiai problémákat (gerincferdülést, a rectus abdominis előredomborodását, lúdtalpat és dongalábat, valamint általános ízületi túlnyújthatóságot). Jellemző bizonyos fokú hallássérülés és látási problémák is.



KM. Cornish és J. Pigram (1996) által összeállított fejlődési profil adatai 27 - négy és 16 év közötti, családban élő - CDCS gyermek viselkedési fenotípusát írják le. Az Egyesült Királyságban élő gyermekek 16,7%-a többségi általános iskolába járt speciális gondoskodásban részesülve, 37,5%-uk enyhe és közepes tanulási akadályozottsággal küzdő gyermekek számára létesített iskolába és 45,8%-uk súlyos tanulási akadályozottsággal küzdő gyerekek iskolájában tanult.

| <i>Képességterület</i> | <i>Gyermekek (%)</i> |
|--|---|
| látási zavar | 14,8 |
| hallási zavar | senki nem jelezte |
| segítség nélkül tudott ülni | 85,2 |
| „teljes járóképeség” megléte | 18,5 |
| nagymozgásokat kompetensen kivitelezte | 92,6 |
| finommozgásokat kompetensen kivitelezte | 65,4 |
| önállóan képes volt enni különböző szinten | 96,2 |
| tudott inni egy átlagos bögréből | 70,4 |
| WC-re volt szoktatva (szobatisztaság?) | 25,9 |
| önállóan tisztálkodott és öltözködött | 29,6 |
| képes volt szükségleteit beszéddel közölni | 25,9 |
| képes volt szükségleteit non-verbális módszerekkel kommunikálni | 48,1 (non-verbális módszerek) 7,4 (hivatalos jelnyelv) |
| nem volt képes kommunikálni szükségleteit | 18,5 |

A vizsgálatot végző szakemberek úgy találták, hogy a beszéd hiánya nem akadályozta a kommunikációt, mert sok gyermek használt valamilyen non-verbális kommunikációs módszert. Ehhez tartozó felhívásként szerepelt, hogy a korai stimuláció és a jelbeszédbe való bevezetés kulcsfontosságú, ha szeretnék, hogy később hatékonyabb kommunikációs képességekre tehessenek szert a gyermekek.

| <i>A vizsgálat alapján leírt fő jellegzetességek</i> | <i>Előfordulása a vizsgált populációban (%)</i> |
|--|---|
| túlérzékenység a szenzoros stimulációra | 81,4 |
| önbántalmazó magatartás | 70,3 |
| ismétlődő mozgások | 70,3 |
| ügyetlenség | 70,3 |
| „szélsőséges boldogság” | 66,6 |
| makacsság | 59,2 |
| tárgyhoz való (beteges) ragaszkodás | 51,8 |
| echolálás | 51,8 |
| normális aktivitási szint | 51,8 |



Kommunikáció

A szakirodalmi források gyakran említik a lassú verbális fejlődést, mint a CDCS gyermekek egyik fő jellemzőjét. A korábban említett Denver Developmental Screening Test 2.-vel végzett mérés adatai a kommunikációt illetően a következők voltak: 25%-a a gyermekeknek képes volt rövid, tömondatokat alkotni 4 és fél éves korára és a gyerekek 50%-a 5 és fél éves korára érte el ezt a szintet és 10 éves korra majdnem minden gyermek képes volt erre (Mainardi, 2006). Ezzel szemben Cornish és Pigram 1996-ban végzett vizsgálatában (27 négy és 16 év közötti CDCS gyermekre vonatkozóan) a következő eredményeket találták: a vizsgált csoport 25,9%-a volt képes beszéddel közölni, 55,5%-a nonverbális úton közölni, és 18,5%-a nem tudta kommunikálni szükségleteit (Cornish és Pigram, 1996).

Egy 1998-as kutatásban 13 CDCS gyermek expresszív és receptív nyelvi képességeit vizsgálták (Cornish és Munir, 1998). Két jellegzetességet fogalmaztak meg: *eltérés van a gyermekek kronológiai és feltételezett nyelvi kora között, valamint a nyelv befogadási (receptív) és a kifejezési (expresszív) oldala között*. A kifejező nyelv mind a 13 gyermeknél a kronológiai kor alatt volt. Minden gyermek fejlődéstörténetében jeleztek korai táplálási problémákat, korai fülfertőzéseket, korai motoros nehézségeket. A kutatók lehetségesnek tartják, hogy a kifejező nyelvi deficit súlyossága következménye lehet a szindrómával együtt járó jelentős kognitív elmaradásnak. Sohner és Mitchell vizsgálatában pedig *összefüggést találtak a kognitív és motoros visszamaradottság és a CDCS gyermekek korai vokális fejlődése között* (Sohner és Mitchell, 1991). A szerzők fontosnak tartják, hogy a fejlesztő szakember a meglévő képességekre építsen, ne pedig a deficitekre. Felhívják a figyelmet, hogy *a korai stimulálás és a jelnyelv és/vagy alternatív kommunikációs eljárások bevezetése hatékony eszköze lehet a kommunikációfejlesztésnek a CDCS gyermekeknél*.

Egy 2009-ben publikált (Pituch et al. 2009) kutatás kifejezetten azt vizsgálja, hogy milyen oktatási és fejlesztési prioritásokat emelnek ki a szülők CDCS gyermekük számára.

A három részből álló felmérésben (melyek a gyerekek diagnózisaira és ellátási adataira, adaptációs képességeikre és jellemző viselkedéseikre, ill. a szülők ismereteire vonatkoztak) 54 CDCS gyermek (35 lány és 19 fiú) és családja vett részt. A gyerekek életkora 2 és 21 éves kor között volt.



Az adaptációs képességekre és jellemző viselkedésekre vonatkozóan kilencet találtak magas prioritásúnak. Ezek közül öt a kommunikációs képességterületről került ki. Ezek a következők voltak: érzések és események kifejezése (1), utasításkövetés (2), megfelelő válaszadás a kérdésekre (3), szükség esetén történő információkérés (4), akarat és szükségletek kifejezése (5). A további négy magas prioritású képesség három területről fogalmazódott meg, melyek a következők: a közösségi képességek területéről a személyes biztonság (6) és közlekedésbiztonság képessége (7), az önellátási területen a WC-használat képessége (8), a tanulás területéről pedig a tanárra való figyelés képessége (9) jelent meg.

Magyarországi felmérés

Jelenleg nincs pontos információ arról, hogy Magyarországon hány CDCS személy él. A vizsgálatban 14 család vett részt, melyek a magyarországi CDC Baráti Társaság tagjai. Minden családban egy CDCS személy él.

A vizsgálat résztvevői:

14 család közül 10 család vett részt válaszadással a kutatásban. Egy családot a válaszadás nem kielégítő volta miatt kizártunk a vizsgálatból. Így a továbbiakban ismertetett eredmények a kérdéssort illetően 10 család részvételével készültek, a táblázat tekintetében pedig kevesebb, hét család adatival. Anya a kitöltő 6 esetben, 2 esetben anya és apa együtt, 2 esetben nincs megjelölve.

Nem: A kutatásban szereplő személyek nemek szerinti megoszlása: 6 lány, 4 fiú.

Életkor: A vizsgált populáció átlagéletkora: 15 év, SD=7,4. A legfiatalabb érintett gyermek 9 hónapos, a legidősebb 25 éves és két hónapos. Megállapítható, hogy életkor szempontjából nagy szóródású a minta.

| Életkori kategória | Gyermekek száma (n) | Pontos életkor |
|--------------------|---------------------|---|
| 0-5 éves | 2 | 9 hónapos; 4,7 éves |
| 10-20 éves | 6 | 11,7 éves; 14,5 éves; 15,11 éves, 16 éves, 17,1 éves, 19,3 éves |
| 20 év fölött | 2 | 21,9 éves; 25,2 éves |

A minta nem reprezentatív. A CDCS ritka betegség, előfordulási aránya következtében Magyarországon feltételezhetően nem található megfelelő esetszám egy reprezentatív kutatás elvégzéséhez.



A kutatás eszköze egy két nagyobb egységből álló önkitöltő típusú szülői kérdőív, amelyet az ismertetett két kutatás anyagát felhasználva, illetve azt kiegészítve állítottam össze (Cornish és Pigram, 1996, Pituch et al. 2009). A kérdőívet postán juttattuk el a családokhoz, felbélyegzett válaszboríték kíséretében.

Az első rész táblázata egy képességlistát valamint viselkedéses tényezőket tartalmazott. A táblázat által felölt képességterületek a következők: mozgás, önellátás, otthonélés, a közösségi helyek, - közlekedés használata, személyes biztonság, munkavégzés, rekreációs képességek (szabadidő, sport, játék), szociális képességek, kommunikáció, iskolai képességek. Minden egyes képesség, képességterület, viselkedés esetében a kitöltő személy(ek) három kérdésre ad(nak) választ. Az első, hogy megítélésük szerint az adott képességterület, viselkedés mennyire jelent problémát a gyermeknek. A második, hogy mennyire tartják fontosnak a szülők, hogy az adott képességben, viselkedési jellemzőben fejlesztést kapjon a gyermek. Végül a harmadik, hogy szerepel-e a gyermek fejlesztési tervében jelenleg az adott képesség, viselkedési jellemző. A 10 visszaérkezett kérdőívből hét volt értékelhető e részt tekintve.

A Képességcsoportok a „probléma” és „fontosság” szempontjából

| Képességcsoport | Sorrendben elért helyezés - „ probléma ” (átlag, szórás) | Sorrendben elért helyezés - „ fontosság ” (átlag, szórás) | <i>Eltérés</i> |
|---------------------------------|--|---|----------------|
| Mozgás | 10. (1,61; 1,3) | 8. (2,46; 0,6) | 2 |
| ADL-funkciók | 8. (2,05; 0,7) | 7. (2,56; 0,2) | 1 |
| Közösségi élet | 4. (2,94; 0,2) | 4. (3,04; 0,4) | 0 |
| Házimunka | 1. (3,35; 0,5) | 9. (2,40; 0,3) | 8 |
| Munkatevékenység | 3. (2,97; 0,5) | 1. (3,72; 0,2) | 2 |
| Rekreáció | 5. (2,80; 0,9) | 3. (3,07; 0,3) | 2 |
| Szociális képességek | 7. (2,46; 0,2) | 6. (2,80; 0,4) | 1 |
| Tanulási képesség | 2. (3,23; 0,6) | 5. (3,04; 0,3) | 3 |
| Kommunikációs képességek | 6. (2,51; 0,6) | 2. (3,08; 0,4) | 4 |
| Viselkedés, magatartás | 9. (1,79; 0,6) | 10. (2,37; 0,6) | 1 |

Látható, hogy a „probléma” és a „fontosság” területén a beérkezett válaszok nem eredményeznek azonos képességcsoport sorrendet a prioritások tekintetében.

A második legnagyobb eltérés a Kommunikációs képességek területén figyelhető meg.



A legmagasabb fontossági szintet elérő képességcsoport a Munkatevékenység, ezt követi a Kommunikációs képességek és a Rekreáció, a legkisebb átlaggal pedig a Viselkedés, magatartás jelent meg.

Itt fontosnak tartom röviden ismertetni a kérdőív második részének kérdéssorára beérkezett válaszok Beszéd és kommunikáció fejlődésre vonatkozó eredményét. A kérdéssor nyílt és zárt kérdéseket egyaránt tartalmazott, és három fő részből épült fel: a beszédfejlődésre vonatkozó kérdések mellett anamnesztikus kérdéseket és mozgásfejlődésre vonatkozó kérdéseket tartalmazott.

Az első szó kimondásának ideje a vizsgált populációban egy és három éves kor közé esik. Hat esetben jelezték a szülők hogy logopédiai fejlesztést kapott gyermekük, egy esetben olvasható, hogy Bliss-nyelvi fejlesztést. Egy esetet kivéve, minden szülő jelezte, hogy gyermeke részesült valamilyen nyelvi- vagy beszédfejlesztésben. Jelenleg a vizsgált 10 CDGS személy közül öten beszéddel kommunikálnak bő szókinccsel, egy gyermek nem beszél (9 hónapos), egy gyermek mutogat, egy Bliss-szel és mutogatással és egy gyermek pedig néhány szóval és hivatalos jelbeszédet használva.

Ennek ismeretében pontosabban értelmezhető a Kommunikációs képességek alegységeinek „fontosság” szerinti sorrendjét bemutató táblázat.

| KOMMUNIKÁCIÓ | Fontosság (átlag) | SD |
|--|--------------------------|-------------|
| szükséglet, akarat megfelelő kommunikációja | 2,67 | 1,75 |
| tárgy, személyek, tevékenységek, érzések megnevezése | 2,67 | 1,75 |
| élmények megosztásának képessége | 3 | 1,26 |
| beszéddel kommunikálás képessége | 3,14 | 1,46 |
| szükség esetén információkérés | 3,4 | 0,89 |
| megfelelő válaszadás | 3,6 | 0,55 |
| Képességcsoport – átlag | 3,1 | |
| Képességcsoport - szórás | | 0,38 |

A fejlesztés fontossága a megfelelő válaszadás képességnél éri el a legmagasabb fontosság-átlagot, továbbá három elem (szükség esetén információkérés, beszéddel kommunikálás, élmények megosztásának képessége) a 3 vagy afölötti értéket. A két szélső átlagérték közti eltérés 0,93.



Minden képességszempontot minden alegységét tekintve a „fontosság” szempontjából a legmagasabb értékelést kapott képességeket a következő táblázat mutatja be.

| Kiugró képességek | Átlag (SD) | Tartalmazó képességszempont |
|---|-------------------|------------------------------------|
| finom kézmozgások | 3 (1,41) | <i>Mozgás</i> |
| önálló étkezés | 3 (1,73) | <i>ADL-funkciók</i> |
| közlekedésbiztonság (gyalogos) | 3 (1,73) | <i>Közösségi élet</i> |
| közösségi helyek használata | 3,6 (0,89) | <i>Közösségi élet</i> |
| munkaalkalmasságot előkészítő szellemi és szociális képességek | 3,33 (0,41) | <i>Munkatevékenység</i> |
| szabadidős tevékenységhez szüks. k. | 3,14 (0,9) | <i>Rekreáció</i> |
| társas játék helyzetekhez szüks. k. | 3,43 (0,79) | <i>Rekreáció</i> |
| ismerősökkel, ismeretlenekkel való megfelelő kapcsolatba lépés | 3,29 (1,50) | <i>Szociális képességek</i> |
| írás | 3 (1,26) | <i>Tanulási képesség</i> |
| számítás | 3 (1,26) | <i>Tanulási képesség</i> |
| rajzolás, színezés | 3,17 (0,98) | <i>Tanulási képesség</i> |
| figyelemösszpontosítás | 3,17 (1,60) | <i>Tanulási képesség</i> |
| utasításkövetés | 3,6 (0,55) | <i>Tanulási képesség</i> |
| élmények megosztásának képessége | 3 (1,26) | <i>Kommunikációs képességek</i> |
| beszéddel kommunikálás | 3,14 (1,46) | <i>Kommunikációs képességek</i> |
| szükség esetén információ kérése | 3,4 (0,89) | <i>Kommunikációs képességek</i> |
| megfelelő válaszadás | 3,6 (0,55) | <i>Kommunikációs képességek</i> |
| ügyetlenség, esetlenség | 3,17 (0,98) | <i>Viselkedés, magatartás</i> |
| indulatok megfelelő kezelése azok létrejöttékor | 3,2 (1,30) | <i>Viselkedés, magatartás</i> |
| együttműködés | 3,33 (1,03) | <i>Viselkedés, magatartás</i> |

A táblázatban a Házimunka csoporton kívül minden képességszempont szerepel. A legmagasabb értékelést a közösségi helyek használata, az utasításkövetés és a megfelelő válaszadás képessége kapta (átlag: 3,6).

**Fejlesztési, oktatási terv tartalmára vonatkozó adatok**

A lehetséges 448 válaszból összesen 404 visszajelzés érkezett (kicsit több mint 90%), ami 285 esetben „igen”, 101 esetben „nem”, 15 esetben „nem tudom”. A 13. táblázat bemutatja a válaszok megoszlását az egyes képességcsoportok esetében, amelyek az első oszlopban a „fontosság” szempontjából kialakult sorrendet követik.

| Képességcsoportok (alegységek száma) | Szerepel-e a gyermek fejlesztési tervében jelenleg az adott képesség/viselkedési jellemző? Válaszok képességcsoportonként összesítve az adott képességcsoportra érkezett összes válaszban lévő előfordulás %-os értékével. | | | nem választott (alegység összes lehetséges válaszából, %) |
|---|--|--------|-----------|--|
| | igen | nem | nem tudom | |
| Viselkedés, magatartás (18) | 64% | 28% | 8% | 15% |
| Házimunka (4) | 60% | 36% | 4% | 11% |
| Mozgás (4) | 75% | 25% | | 0% |
| ADL-funkciók (11) | 67% | 32% | 1% | 1% |
| Szociális képességek (4) | 71,43% | 21,43% | 7,14% | 0% |
| Tanulási képesség (7) | 76% | 24% | | 22% |
| Közösségi élet (4) | 59% | 30% | 11% | 4% |
| Rekreáció (4) | 79% | 14% | 7% | 0% |
| Kommunikációs képességek (6) | 89% | 8% | 3% | 14% |
| Munkatevékenység (2) | 91% | 9% | | 21% |

Mivel a csoportokban eltérő számú alegység szerepel, ezért csoportonként az „igen”-ek és „nem”-ek arányából következtethető az adott képességcsoport lefedettsége a fejlesztés-oktatásban. Minden képességcsoportban megelőzi az „igen” válasz nagysága a többi variáció értékeit. A legnagyobb problémának jelzett Házimunka területén csupán 60%-a a válaszoknak igenlő. A probléma szempontjából második helyezett, Tanulási képesség 76%-kal az oktatás-fejlesztésben igen lefedett területnek látszik. A Munkatevékenység - amely a problémák között a 3., a fontossági szempontú rangsorban az 1. helyen áll – alegységeiben a válaszok 91%-ban igenlők. A Kommunikációs képességek csoport – amely a fontosság szerinti rangsorban 2. helyen áll – alegységeiben a fejlesztési, oktatási tervre vonatkozó kérdésre 89%-ban igenlő válasz érkezett. A Rekreáció esetében pedig – amely a fontossági sorrend 3. helyét foglalja el – 79%-os a „igen” válaszok aránya.



Összegzés

A magyar populációban kevésbé merülnek fel problémaként azok a magatartás és viselkedésproblémák, amelyeket a szakirodalom gyakran említ (például: önbántalmazó magatartás, sztereotip mozgások).

A Cornish és Pigram (1996) által megjelölt 9 jellegzetesség közül 4 lett a csoporton belül a szülők által jelentősebb problémának értékelve. Amelyek a legnagyobb előfordulást mutatták a '96-os vizsgálatban, azok jelen vannak a hazai populáció esetében is, sőt magasabb probléma-átlagokat értek el a szülők válaszai alapján.

A Kommunikációs képességek csoportja a 6. helyen szerepel a „probléma” szempont szerinti sorrendben. A vizsgált gyermekek többsége beszéddel kommunikál, bő szókinccsel, továbbá motivált önmaga közlésére. Egy szülő jelezte, hogy nem megfelelő számára a jelenlegi kommunikációs forma. A Cornish és Pigram (1996) által vizsgált négy és 16 éves gyermekek 25,9%-a tudta beszéddel, 55,5%-a valamilyen non-verbális módon, és 18,5%-uk nem volt képes semmilyen módon közölni szükségleteit. A hazai populációból vizsgált gyerekek közül nincs olyan gyermek, aki a szülők válaszai alapján ne tudná valamilyen módon kommunikálni szükségleteit, akaratát.

Jelen vizsgálat alapján a magyar populációban *a fejlesztési prioritások között első a Munkatevékenység, ezt követi a Kommunikációs képességek, ezt pedig a Rekreáció képességcsoport*. Mindhárom esetben alacsony szórásértéket számoltam, ebből arra következtetek, hogy a szülők hasonlóképp ítélik fontosnak az adott területeket. További kettő még eléri a 3-as átlag fölötti értéket: a Közösségi élet és a Tanulási képesség csoport. Az alegységeket áttekintve még további 20 képesség érte el vagy haladta meg a 3-as átlagot. Kiemelkedően magas értéket (3,6-os átlag) mutat a következő három képesség: a közösségi helyek használata, az utasításkövetés és a megfelelő válaszadás. A kapott alacsony szórásértékek alátámasztják, hogy a szülők nagy része ezeket a képességeket találja fontosnak.

A kutatás igazolta, hogy hasonló képességterületeket tartanak fontosnak a magyar populációból válaszoló szülők, mint a nemzetközi kutatásban résztvevők.

A probléma és a fontosság szerinti értékelések összekapcsolódását is vizsgáltam, melynél bebizonyosodott, hogy a két szempont adatai nem kapcsolódnak egymáshoz következetesen. A szülők által meghatározott probléma értékek és fontossági értékek csupán egy esetben eredményeztek azonos helyezést a rangsorban: a Közösségi élet képességterülete mindkét rangsorban 4. helyet ért el alegységadataival, ami azt



jelezheti, hogy a szülők által ez egy figyelemmel kísért képességcsoport. Láthatóvá válik számukra, hogy gyermeküknek problémát jelent, és elképzelhetőnek tartom, hogy úgy ítélik, hogy a gyermek társadalomba való megfelelő beilleszkedéséhez jelentős ennek a területnek a fejlesztése. **A probléma szempontjából 6. helyen álló Kommunikációs képességek csoport alegységeinek fejlesztési fontossága négy hely eltéréssel a 2. helyre került, aminek egyik elképzelhető, bár részletesen nem vizsgált oka, hogy a szülőknek gyermekükkel már kialakult, működő kommunikációs formájuk van, de ennek a tágabb társadalmi közegre való kiterjesztése, illetve gyakorlása és tökéletesítése egész életen át tartó feladat a CDCS személyeknél.**

A fejlesztési, oktatási tervvel kapcsolatos kérdésekre kevés olyan választ kaptam, amely arra utalt, hogy a család „nem tudja”, hogy az adott képességcsoport szerepel-e gyermeke programjában. Ebből arra következtetek, hogy a szülők tájékozottak a fejlesztési, oktatási tervet illetően, amiben éppen részt vesz gyermekük.

A három legmagasabb fejlesztési prioritású képességcsoport (Munkatevékenység, Kommunikációs képességek, Rekreáció) „igen” válaszainak százalékos értéke a legnagyobb. Elgondolkodtató, hogy ha ilyen, az oktatás-fejlesztésben jól lefedett képességcsoportokról beszélhetünk, akkor miért kerültek mégis a fontossági sor első három helyére. A fontossági rangsorban elért magas helyezést, a fejlesztési, oktatási tervre vonatkozó kérdésre adott „igen” válaszok magas százalékát és a vizsgált populáció életkori eloszlását együtt tekintve, úgy gondolom, hogy a három legfontosabbnak jelzett képességcsoport a CDCS személyek életében folyamatosan gondokat okoz, ezért azokat az egész életen át tartó fejlesztéssel lehet és kell megsegíteni.

Azt gondolom, önmagában minden, a szülők által kiemelt területet felölelhet a szomatopedagógus kompetenciája, de kiemelkedően a munkatevékenységhez szükséges fizikális képességek kialakításában; a megfelelő, adott esetben **alternatív kommunikációs lehetőségek feltárásában**, kialakításában; az adaptált sporttevékenység megkeresésében, kipróbálásában; a közlekedésbiztonság kialakításában, fejlesztésében lehet igazán fontos szerepe. Egy komplex szemléletmóddal (Benczúr, 1993), a szomatopedagógia szakemberei „egészben” látják a gyermekeket, így képesek a képességterületeket egymással összefüggésben, azok funkcionalitásában szemlélni, az oktatást, a fejlesztést a területek közötti dinamika figyelembevételével, csoportos vagy egyéni, elméleti és gyakorlati formában felépíteni.



Ez a szemléletmód a CDCS személyek esetében is rendkívül fontos, hiszen több területet ér irreverzibilis károsodás a kromoszómasérülés következtében. Sok segítséget nyújthat a szülőkkel való együttműködés, akik sok információval szolgálhatnak arról is, hogy a család számára, mi az, ami problémát okoz és amikben szerintük fontos lenne, hogy fejlődjön gyermekük.

Az eredmények alapján a CDCS gyermekek oktatása, fejlesztése a következő területeken javasolt:

- *Munkatevékenység* (A munkaalkalmasságot előkészítő fizikális és szellemi, valamint szociális képességek kialakítása, fenntartása, fejlesztése.)
- **Kommunikáció** (Megfelelő kommunikációs módszer kialakítása a szükségletek, akarat megfelelő kommunikációja, a tárgyak, személyek, tevékenységek, érzések megnevezése, az élmények megosztása, a szükség esetén történő információ kérése, a megfelelő válaszadás elérése céljából.)
- *Rekreáció* (Szabadidős tevékenységhez, különböző játékhelyzetekhez szükséges képességek kialakítása, fejlesztése.)
- *Közösségi élet* (A biztonságos gyalogos közlekedés, illetve a tömegközlekedés és a közösségi helyek megfelelő használatának kialakítása.)
- *Házimunka* (Az ételkészítéshez, a belső és kültéri munkák elvégzéshez szükséges képességek kialakítása, a bevásárláshoz szükséges ismeretek megszerzése.)
- *Tanulási képesség* (Kultúrtechnikák fejlesztése, a figyelem, az utasításkövetés és az emlékezet fejlesztése.)

A károsodott mozgásfunkciók helyreállítása, kompenzációja a CDCS gyermek korai életkorában a későbbi képességfejlesztést alapozza meg. Az elsajátított mozgásos képességeket magabiztosan használni tudó gyermek számára már jó alap áll rendelkezésre a mindennapos tevékenységek lehető legmagasabb szintű adaptációjára.

A kommunikáció fejlesztéséhez – az óvodában és iskolában történő értelmi fejlesztés mellett – elengedhetetlen a tudatosan irányított mozgás kialakítása és az alternatív kommunikációs formák széleskörű ismerete és az alkalmazás megtanításához szükséges szakértelem. Ugyanakkor vitathatatlanul a szülőkkel való együttműködés ad lehetőséget a legmegfelelőbb kommunikációs csatorna megtalálására, azt a célt szem előtt tartva, hogy ne csak ők értsék gyermeküket, hanem a szélesebb szociális közeg is.

Zólyomi Anna
szomatopedagógus



Bibliográfia

1. Az Európai Közösségek Bizottsága: A bizottság közleménye az Európai Parlamentnek, Brüsszel, 11. 11. 2008., 2.
2. Az Európai Tanács: A Tanács ajánlása, 2009. június 8. a ritka betegségek területén megvalósítandó fellépésről, 2009/C 151/02, in: Az Európai Unió Hivatalos Lapja 2009. 07. 03.
3. Benczúr Miklósné (szerk.): Mozgásnevelés I-II., 5. változatlan kiadás, Nemzeti Tankönyvkiadó, Budapest, 1993.
4. Cornish KM, Pigram J (1996): Developmental and behavioural characteristics of cri du chat syndrome, in: *Archives of Disease in Childhood*, 75, p. 448-450.
5. Cornish KM; Munir F (1998): Receptive and expressive language skills in children with cri-du-chat syndrome, in: *Journal of Commun Disorders*, 31, p. 73-81.
6. Cri Du Chat Baráti Társaság (2012): Új ismeretek a Cri du chat szindrómáról, Cri du chat Baráti Társaság Közhasznú Egyesület, Budapest, 2012
7. Euroterv Konferencia (2012): <http://europlan.rirosz.hu/euroterv-iii-konferencia/program> (Utolsó megtekintés: 2013. március 13.)
8. Euroterv Konferencia: <http://europlan.rirosz.hu/euroterv-ii-konferencia> (Utolsó megtekintés: 2013. március 13.)
9. Hodapp RM; Wijma CA; Masino LL (1997): Families of children with 5p- (cri du chat) syndrome: familial stress and sibling reactions, in: *Developmental Medicine and Child Neurology*, 39, p. 757-761.
10. Horváth L (1998): Funkcionális anatómia, Nemzeti Tankönyvkiadó, Budapest, p. 384-386.
11. Huszár I, Kullmann L, Tringer L (szerk.) (2006): A rehabilitáció gyakorlata, Medicina Könyvkiadó Rt., Budapest, p. 13-18.
12. Katona F (2001): „Az öntudat újraébredése”, Medicina Könyvkiadó Zrt., Budapest, p. 230-233.
13. Mainardi PC (2006): Cri du Chat syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 1:33 doi:10.1186/1750-1172-1-33, Forrás: <http://www.ojrd.com/content/1/1/33> doi:10.1186/1750-1172-1-33 (Utolsó megtekintés: 2013. március 13.)
14. Mühl H (2004): Umgang mit Verhaltensproblemen bei Kindern und Jugendlichen mit Cri du Chat Syndrom, Universität Oldenburg / 10., Forrás: www.5p-syndrom.de/5p-ib/beh/verhaltensprobleme.html (Utolsó megtekintés: 2013. március 13.)
15. Orphanet adatbázis: www.orpha.net/Kereses: Cri du chat syndrome
16. Pituch KA, Green WA, Didden R, Whittle L, O'Reilly MF, Lancioni GE, Sigafoos J (2009): Educational Priorities for Children with Cri-Du-Chat Syndrome, In: *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 2010, 22, p. 65-81., Online publikáció: 2009. november 26.
17. Pogány G, Somogyi Cs: Ritkák – Ritka és veleszületett rendellenességgel élők és támogató szervezeteik, Magyar Williams Szindróma Társaság, Budapest, 2006
18. Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the council of 16 December 1999 on orphan medicinal products, 1., in: Official Journal of the European Communities, 2000. 01. 22.
19. Ritka betegségek: a kezelés fontosságának felismerése, Eurordis, 2005. november, Forrás: www.rirosz.hu (Utolsó megtekintés: 2013. március 13.)
20. Sándor J., Métneki J., Szunyogh M. (2006): Ritka betegségek, *Epinfo* 13(6), p. 77-82.
21. Sohner L, Mitchell P (1991): Phonatory and phonetic characteristics of prelinguistic vocal development in cri du chat syndrome, in: *Journal of Communication Disorders*, , 24 (1), p. 13-20.