

Primjea ranog razvojnog integracijskog programa za dijete s fragilnim X sindromom

Crnković, Tamara

Postgraduate specialist thesis / Završni specijalistički

2024

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **University of Zagreb, Faculty of Education and Rehabilitation Sciences / Sveučilište u Zagrebu, Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet**

Permanent link / Trajna poveznica: <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:158:163147>

Rights / Prava: [In copyright](#)/[Zaštićeno autorskim pravom.](#)

Download date / Datum preuzimanja: **2025-03-10**



Repository / Repozitorij:

[Faculty of Education and Rehabilitation Sciences - Digital Repository](#)



SVEUČILIŠTE U ZAGREBU

Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet

Poslijediplomski specijalistički studij

Rana intervencija u edukacijskoj rehabilitaciji

Tamara Crnković

**PRIMJENA RANOG RAZVOJNOG INTEGRACIJSKOG
PROGRAMA ZA DIJETE S FRAGILNIM X
SINDROMOM**

SPECIJALISTIČKI RAD

Zagreb, rujan, 2024.

SVEUČILIŠTE U ZAGREBU

Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet

Poslijediplomski specijalistički studij

Rana intervencija u edukacijskoj rehabilitaciji

Tamara Crnković

**PRIMJENA RANOG RAZVOJNOG INTEGRACIJSKOG
PROGRAMA ZA DIJETE S FRAGILNIM X
SINDROMOM**

SPECIJALISTIČKI RAD

Mentor: Doc.dr.sc. Ana Katušić

Zagreb, rujan, 2024.

Zahvala

Zahvaljujem se mojoj mentorici doc. dr. sc. Ani Katušić na poticajima, strpljenju i pomoći prilikom pisanja ovog rada.

Zahvaljujem se mojoj obitelji, mojoj motivaciji i podršci, na strpljenju i razumijevanju.

Zahvaljujem se obitelji dječaka I. Ž. na povjerenju i suradnji.

Hvala kolegama i prijateljima u Poliklinici za fizikalnu medicinu i rehabilitaciju "Prof.dr.sc. Milena Stojčević Polovina" na dijeljenju znanja, povjerenju i slobodi u radu.

Hvala kolegici Sanji Jurišić na provedenom testiranju.

Primjena ranog razvojnog integracijskog programa za dijete s fragilnim X sindromom

Sažetak

Fragilni X sindrom (FXS) je genetski poremećaj koji uzrokuje intelektualne teškoće, zaostajanje u govorno-jezičnom razvoju, teškoće u učenju i ponašanju, a mogu se pojaviti i elementi poremećaja iz spektra autizma (PSA) te motorička odstupanja. Značajan broj ove djece, pored raznih fizičkih, kognitivnih i bihevioralnih poteškoća, ima i poremećaj funkcije senzorne integracije koji može ozbiljno utjecati na njihovo ponašanje i sposobnost učenja i funkcioniranja u obitelji i zajednici. U radu je prikazan slučaj dječaka s FXS-om koji je bio uključen u rani razvojni integracijski program u Poliklinici za fizikalnu medicinu i rehabilitaciju "Prof. dr. sc. Milena Stojčević Polovina" u Zagrebu. Cilj ovog rada bio je ispitati učinak ranog razvojnog integracijskog programa na motoričke funkcije, funkcije senzorne integracije i razinu usmjerenosti kod djeteta s FXS-om. Istraživanje se provodilo tijekom šest mjeseci. Rani razvojni program odvijao se intermitentno, jednom u dva mjeseca, svakodnevno tijekom dva tjedna. Procjena učinka tretmana provedena je u više vremenskih točaka primjenom Testa grubih motoričkih funkcija (GMFM) i Testa za ispitivanje osjetnih funkcija dojenčadi (TSFI) te Listom razine usmjerenosti (CRIB). Rezultati istraživanja ukazuju na poboljšanje motoričkih vještina, normalizaciju funkcija senzorne integracije i bolju usmjerenost pažnje te time dokazuju pozitivan učinak provedenog programa.

Ključne riječi: fragilni x sindrom, rana intervencija, motorički razvoj, senzorna integracija, usmjerenost pažnje

The impact of an early developmental integration program on a child with fragile X syndrome

Summary

Fragile X Syndrome (FXS) is a genetic disorder that causes intellectual disabilities, delays in speech and language development, learning and behavioral difficulties, and may also present elements of autism spectrum disorder (ASD) and motor challenges. A significant number of these children, in addition to various physical, cognitive and behavioral difficulties, also have sensory integration dysfunction which can seriously affect their behavior, learning ability and functioning within their family and community. This paper presents a case study of a boy with FXS who was enrolled in an early developmental integration program at the Polyclinic Prof. dr. sc. Milena Stojčević Polovina in Zagreb. The study aimed to examine the effect of the early developmental integration program on motor functions, sensory integration functions and attention levels in a child with FXS. The research was conducted over six months. The early intervention program was implemented intermittently, once every two months, daily for two weeks. Treatment effects were assessed at multiple time points using the Gross Motor Function Measure (GMFM), Test of Sensory Functions in Infants (TSFI) and the Carolina Record of Individual Behavior (CRIB). The research results indicate an improvement in motor skills, normalization of sensory integration functions and improved attention, which prove the positive impact of the implemented program.

Key words: fragile x syndrome, early intervention, motor development, sensory integration, attention

Sadržaj

| | | |
|--------|---------------------------------------------------------------------------|----|
| 1. | Uvod | 1 |
| 1.1. | Fragilni X sindrom | 1 |
| 1.2. | Obilježja senzomotoričkog razvoja kod djece s fragilnim X sindromom | 2 |
| 1.3. | Utjecaj motoričkog razvoja na ostala razvojna područja..... | 3 |
| 1.4. | Rana intervencija kod djece s fragilnim X sindromom..... | 4 |
| 1.5. | Intervencijski postupci | 6 |
| 1.5.1. | Terapija senzorne integracije | 6 |
| 1.5.2. | Neurorazvojna terapija prema Bobathu (NDT)..... | 7 |
| 1.5.3. | Edukacijsko-rehabilitacijski tretman | 8 |
| 2. | Cilj i svrha rada | 9 |
| 3. | Metode..... | 10 |
| 3.1. | Prikaz slučaja | 10 |
| 3.2. | Način provođenja istraživanja..... | 11 |
| 3.3. | Instrumenti procjene | 13 |
| 3.4. | Rani razvojni integracijski program..... | 15 |
| 4. | Analiza prikupljenih podataka | 18 |
| 5. | Rezultati..... | 19 |
| 5.1. | Procjena grubih motoričkih funkcija (GMFM-88) | 19 |
| 5.2. | Procjena senzorne obrade i reaktivnosti (TSFI) | 22 |
| 5.3. | Procjena razine usmjerenosti (CRIB)..... | 24 |
| 6. | Rasprava | 28 |
| 6.1. | Prednosti i izazovi intermitentnog programa | 31 |
| 7. | Zaključak..... | 33 |
| 8. | Literatura | 34 |
| 9. | Prilozi | 39 |

1. Uvod

1.1. Fragilni X sindrom

Fragilni X sindrom (FXS) je genetski poremećaj uzrokovan mutacijom gena FMR1 (Fragile X Mental Retardation 1) na X kromosomu na kojem dolazi do povećanja broja ponavljanja tripleta CGG (citozin, gvanin, gvanin). Kod zdravih osoba broj ponavljanja CGG tripleta je između 7 i 55. Kada je broj ponavljanja veći od 200, genu FMR1 onemogućena je sinteza proteina FMRP (Fragile X Mental Retardation Protein) koji je ključan za razvoj i funkcioniranje mozga, što rezultira neurorazvojnim poremećajem poznatim kao fragilni X sindrom (Cornish, Gray i Rinehart, 2010). Najčešće uzrokuje intelektualne teškoće, zaostajanje u govorno-jezičnom razvoju, teškoće učenja i ponašanja, a mogu se pojaviti i elementi poremećaja iz spektra autizma (PSA). Iako se pojavljuje kod oba spola, dječaci su češće pogođeni od djevojčica i imaju teže posljedice. Pojavljuje se kod dječaka u omjeru 1:4000, a kod djevojčica 1:6000-8000. Kod 50-70% dječaka s FXS-om prisutni su simptomi poremećaja iz spektra autizma (Will, Bishop i Roberts, 2019), znatno češće nego kod djevojčica s FXS-om, svega oko 20% (Kaufman i sur, 2017).

Nema jasnih znakova koji pri rođenju upućuju na FXS. Fizički i neurološki znakovi bolesti pojavljuju se u ranoj razvojnoj dobi i mogu upućivati na dijagnozu. Dijagnoza, svakako, mora biti potvrđena genetskim testovima (Acero-Garces, Saldaarriaga, Cabal-Herrera, Rojas i Hagerman, 2023). Međutim, refluks, često povraćanje i hipotonija su uobičajeni simptomi u kliničkoj slici. Kašnjenje u razvoju uočava se oko šestog mjeseca života. Unatoč ranoj roditeljskoj zabrinutosti, prosječna dob postavljanja dijagnoze je tri godine za dječake s FXS-om, za djevojčice i kasnije. (Bailey, Raspa, Bishop i Holiday, 2009).

Saldarriaga i sur. (2014) opisuju kliničke karakteristike muških pacijenata s punom mutacijom i FXS-om među kojima su: velike i prominentne uši, dugo lice, mandibularni prognatizam, makrocefalija, strabizam i refrakcijske greške, gluhoća zbog čestih infekcija uha, neurološke simptome koji obuhvaćaju epileptičke napade i hipotoniju, oskudan kontakt očima, ADHD, anksioznost, repetitivno motoričko ponašanje, karakteristike autizma i agresivno ponašanje,

intelektualno odstupanje, kognitivne i jezične deficite, hipermobilne zglobove, spuštenu stopala i skoliozu. Hagerman i sur. (2009) opisuju „fenotip ponašanja“ osoba sa FXS-om koji uključuje oskudan kontakt očima, pretjeranu sramežljivost, anksioznost, pljeskanje rukama, griženje ruku, agresiju, preosjetljivost na dodir, teškoće pažnje, hiperaktivnost, impulzivnost, povećanu odgovorljivost na osjetilne podražaje i poremećaje iz spektra autizma.

Kašnjenje u neverbalnoj komunikaciji i socijalnoj uzajamnosti također se pojavljuje rano, sa ograničenim komunikacijskim funkcijama i korištenjem gesti u dobi od 9 do 12 mjeseci starosti (Marschik i sur., 2014).

1.2. Obilježja senzomotoričkog razvoja kod djece s fragilnim X sindromom

Motoričke teškoće uočavaju se tijekom djetinjstva kod djece s FXS-om i obično su prvi uočljivi znakovi atipičnog razvoja (Will i sur., 2019). Kašnjenje u svim motoričkim miljokazima zabilježena su kod dječaka s FXS-om. Sjedenje, puzanje i hodanje javljaju se u prosjeku dva do četiri mjeseca kasnije nego što se očekuje u tipičnom razvoju (Roberts, Hatton i Bailey, 2001). Ovi autori opisuju veliku varijabilnost u razvoju vještina među djecom u dobi od 12 do 36 mjeseci starosti pa tako kod neke djece opisuju globalno kašnjenje u razvoju u dobi od 12 mjeseci, dok se kod druge djece to kašnjenje neće uočiti do kasnije dobi. Općenito, kašnjenje u usvajanju motoričkih vještina manje je od odstupanja u usvajanju komunikacijskih vještina.

U istraživanju Willa i sur. (2019) roditelji djece s FXS-om izvještavaju o atipičnom motoričkom razvoju i kašnjenju u usvajanju motoričkih vještina. Navedeno istraživanje provedeno je s ciljem uočavanja razlika u obilježjima razvoja grube i fine motorike između djece s FXS-om bez i s pridruženim poremećajem iz spektra autizma kao prediktor razvoja PSA kod djece s FXS-om. Autori opisuju odstupanja u razvoju motorike kod djece s FXS-om već u dobi od 9 mjeseci, ali statistički ta razlika postaje značajna tek u dobi od 12 mjeseci. Rezultati istraživanja pokazuju odstupanja u razvoju vještina fine i grube motorike kod djece s FXS-om i PSA u odnosu na djecu koja imaju samo FXS i djecu tipičnog razvoja u ranoj dobi. Razlike između grupa ispitanika s FXS-

om i PSA i samo s FXS-om pojavile su se u dobi od 18 mjeseci. Obje skupine pokazuju odstupanje od tipičnog motoričkog razvoja, iako se odstupanje pojavljuje ranije u grupi ispitanika s FXS-om i PSA.

Zingerevich i sur. (2009) navode kako je za djecu s FXS-om karakterističan snižen mišićni tonus i smanjena izdržljivost koji utječu na njihov motorički razvoj zbog čega imaju teškoća u izvođenju aktivnosti svakodnevnog života, igri, akademskim vještinama i socijalnoj uključenosti. Hipotonija je česta i viđa se kod većine dojenčadi i male djece s FXS-om, primarno je centralno uvjetovana i odražava nezrelost u razvoju mozga. Snižen tonus ometa tipičan motorički razvoj tako da se vještine sjedenja i hodanja javljaju kasnije (Hagerman, Protic i Berry-Kravis, 2020).

Značajan broj djece s FXS-om, pored raznih fizičkih, kognitivnih i bihevioralnih poteškoća, ima i poremećaj funkcije senzorne integracije koji može ozbiljno utjecati na njihovo ponašanje i sposobnost učenja i funkcioniranja u obitelji i zajednici (Goldson, 2001). Heald, Adams i Oliver (2019) izvještavaju o povećanoj odgovornosti (hipersenzibilnosti) na osjetilne podražaje kod djece s FXS-om. Rais i sur. (2018) navode da se senzorna hiperosjetljivost najčešće očituje kao preosjetljivost ili izbjegavanje slušnih, taktilnih ili vidnih podražaja koji mogu dovesti do promjena u ponašanju kao što su oskudan kontakt očima, izbjegavanje bučnih mjesta, anksioznost i narušen socijalni reciprocitet. Izazovna ponašanja mogu biti djetetov pokušaj da eliminira, izbjegne ili se nosi s averzivnim (odbojnim) osjetilnim inputima (podražajima). Kliničke, bihevioralne i elektrofiziološke studije pokazuju slušnu preosjetljivost, oslabljeno navikavanje na ponavljane zvukove i smanjenu slušnu pažnju kod osoba s FXS-om. Abnormalnosti obrade slušne moždane kore koje se javljaju rano u razvoju mogu pridonijeti složenijim slušnim funkcionalnim deficitima kao što su jezične teškoće koje se uočavaju kod FXS-a i poremećaja iz spektra autizma (Roberts, Mirrett i Burchinal, 2001).

1.3. Utjecaj motoričkog razvoja na ostala razvojna područja

Neometan razvoj motoričkih vještina omogućuje djeci istraživanje svoje okoline i uključivanje u fizičke i društvene interakcije (Zingerevich i sur., 2009).

Oudgenoeg-Paz, Mulder, Jongmans, Van der Ham i Van der Stigchel (2017) navode više istraživanja u kojima se opisuje povezanost razvoja kognitivnih vještina i motoričkog razvoja koji omogućuje interakciju s okolinom. Kroz istraživanje okoline djeca dobivaju informacije o svom tijelu i karakteristikama predmeta u okolini. Tijekom istraživanja i sami djeluju na okolinu i tako generiraju nove informacije koje treba percipirati. Taj krug promjena omogućuje djetetu da uči o svijetu oko njega i razvija svoje kognitivne vještine.

Harbourne, Ryalls i Stergiou (2014) navode vezu između razvoja posturalne kontrole u sjedećem položaju i vremena promatranja (vidnog usmjeravanja) koje je služilo kao mjera za kognitivnu obradu. Dojenčad s motoričkim teškoćama može imati veće poteškoće s promatranjem tijekom razvijanja vještina posturalne kontrole u sjedećem položaju.

Društveni život djeteta, onaj život koji je blisko vezan za odnose s majkom, počinje otkrivanjem vlastitog tijela u odnosu prema tijelu majke, tijelu drugog bića preko kojeg se otkriva društvenost i društvena određenost života čovjeka. To otkrivanje vlastite tjelesnosti događa se vršenjem jednostavnih pokreta djeteta, pokreta u odnosu na predmete i u odnosu na dijelove vlastite tjelesne cjeline uz nazivanje kako samih pokreta, tako i tih dijelova tjelesne cjeline i predmeta prema kojima se pokret usmjerava (Govedarica, 2000).

Iverson (2010) opisuje višestruku i kompleksnu vezu između motoričkog razvoja i razvoja jezika i govora. Razvoj motoričkih sposobnosti tijekom prvih osamnaest mjeseci života ima dalekosežne posljedice i na druga područja razvoja, uključujući jezik i govor. Motorički razvoj pruža mogućnosti za uvježbavanje i usavršavanje vještina koje su važne za jezik i učenje sve složenijih glasova važnih za govor i njihovog značenja. Govor je primarno motorička sposobnost koja ovisi o slušnoj percepciji, motoričkom planiranju i motoričkoj izvedbi (Cepanec, 2023).

1.4. Rana intervencija kod djece s fragilnim X sindromom

Rana intervencija u djetinjstvu definira se kao iskustvo i prilike koje djetetu s razvojnim teškoćama u ranoj i predškolskoj dobi pružaju roditelji i stručnjaci s ciljem unapređenja stjecanja i uporabe ponašanja koja oblikuju i utječu na djetetove interakcije s ljudima i objektima (Dunst,

2007). Pojam rana intervencija obuhvaća proces informiranja, savjetovanja, edukacije i podrške djeci koja imaju teškoće u razvoju ili kod koje postoji čimbenik rizika za razvojno odstupanje uslijed bioloških ili okolišnih čimbenika (UNICEF, 2020).

Rana intervencija sastoji se od multidisciplinarnih postupaka koji se pružaju djeci od rođenja do pete godine života kojima se promiče djetetovo zdravlje, blagostanje, potiče razvoj sposobnosti, umanjuje razvojno odstupanje, uklanjaju postojeći ili sprječavaju mogući poremećaji i promiče prilagođeno roditeljstvo i opće obiteljsko funkcioniranje. Ti ciljevi postižu se individualnim, razvojnim, odgojno-obrazovnim i terapijskim postupcima za djecu koji se provode istovremeno s planiranom potporom za njihove obitelji (Blauw-Hospers i Hadders-Algra, 2005).

Mahoney i Wiggers (2007) ističu važnost roditelja u procesu rane intervencije jer oni imaju najvažniji utjecaj na rani razvoj svoje djece i njihovo učenje koje se odvija tijekom svakodnevnih aktivnosti u prirodnom okruženju i imaju najviše mogućnosti utjecati na učenje i razvoj svoje djece u usporedbi s drugim stručnjacima. Ovaj učinak je naglašen činjenicom da je većina roditelja stalno prisutna u životima svoje djece kroz najranije godine djetinjstva. Roditeljsko sudjelovanje u ranoj intervenciji utječe na uspjeh rane intervencije, a veliku ulogu u tome imaju stručnjaci koji će podučiti roditelje kako poticati razvoj svoje djece.

Acero-Garces i sur. (2023) navode FXS kao najčešći monogeni uzrok intelektualnih teškoća i poremećaja iz spektra autizma zbog čega treba posumnjati na ovu dijagnozu kod svakog pacijenta s neurorazvojnim odstupanjem. Ovaj sindrom utječe na više područja svakodnevnog života i utječe na život djeteta i njegove obitelji. Rana intervencija može poboljšati prognozu i funkcioniranje djeteta s FXS-om i značajno utjecati na njegovu kvalitetu života. Odstupanja u više razvojnih područja zamjetna su već u ranoj dobi i indikacija su za uključivanje u program rane intervencije. U literaturi su navedena istraživanja o usporedbi obilježja ili primjene rehabilitacijskih programa kod djece s FXS-om u odnosu na djecu s PSA-om, međutim nedostaje istraživanja o učinkovitosti programa rane intervencije na razvojni ishod djece s FXS-om.

Chitwood, Hess, Diez-Juan i Braden (2020) opisuju zašto je važna rana intervencija i što će se postići njenom implementacijom kod FXS-a. Navode da će rana intervencija poboljšati prognozu simptoma povezanih s razvojnim i bihevioralnim izazovima kod djece s FXS-om s ili bez PSA i

smanjiti utjecaj poremećaja stimuliranjem neuronskih mreža što bi potencijalno moglo promijeniti putanju neurorazvoja (neuroplastičnost). Rana intervencija omogućit će trajne kliničke i psihoedukativne resurse, posebno dizajnirane za ranu razvojnu dob, koji se mogu implementirati u svakodnevne životne aktivnosti i socijalne rutine djeteta i omogućiti pristup individualnim strategijama utemeljenim na dokazima za nošenje s izazovnim ponašanjima i za poticanje komunikacije, govora i jezika, kao i socijalnih vještina. Također, podržat će obiteljsko razumijevanje FXS dijagnoze, pružiti roditeljima strategije za poboljšanje prilagodbe njihovog djeteta na društvenu okolinu i potaknuti obitelj da postanu partneri u igri svom djetetu s FXS-om.

1.5. Intervencijski postupci

Trenutačno ne postoji lijek za FXS, ali edukacijsko-rehabilitacijski terapijski postupci korisni su djeci s FXS-om (Dean, Muthuswamy i Agarwal, 2016). Saldarriaga i sur. (2014) navode mišljenja više autora o nužnosti razvoja kognitivnih i bihevioralnih terapija kao i obrazovnih i bihevioralnih intervencija za ove pacijente kako bi djeca s FXS-om mogla ojačati svoje socijalne vještine, vještine čitanja, adaptivnog ponašanja i mreže podrške.

1.5.1. Terapija senzorne integracije

Senzorna integracija obuhvaća percepciju, modulaciju i integraciju senzornih informacija iz okoline kao temelj za sudjelovanje u socijalnim, fizičkim, obrazovnim i svakodnevnim životnim aktivnostima (Ayres, 1972). Mala djeca s teškoćama senzorne integracije tipično pokazuju kašnjenje u razvoju vještina grube i fine motorike, loš balans, teškoće koordinacije i lošu upotrebu ruku (DeGangi i Greenspan, 1989). Integracija osjeta (dodira, propriocepcije, ravnoteže, sluha, vida, okusa i mirisa) ključna je za funkcioniranje, ali nema koristi ako osoba nema sposobnost da na te osjete reagira na smislen način. Pojedinaac mora imati svrhovite i prilagodljive odgovore kako bi se razvijao (Smith Roley, Blanche i Schaaf, 2001).

Teorija senzorne integracije, utemeljena na znanosti o ljudskom rastu i razvoju daje praktičarima specifične intervencijske strategije za uklanjanje ili ublažavanje temeljnih senzornih teškoća koje utječu na funkcionalnu izvedbu. Terapija senzorne integracije prema Ayres je jedinstveni pristup koji je usredotočen na neurološku integraciju osjetilnih informacija iz tijela i okoline, čija dobra organizacija omogućava razvoj i primjenu vještina u svim područjima ljudskog djelovanja (Smith Roley i sur., 2007). Ovi autori navode da terapija senzorne integracije podrazumijeva aktivni angažman djeteta kome je dopušteno da se kreće, skače, ljulja, sudara. Provodi se u kontekstu igre pa djeca uživaju u aktivnosti, a one su same sebi nagrada. Terapija senzorne integracije uključuje tehnike korištenja kontroliranih senzornih podražaja u kontekstu smislene intrinzično motivirane aktivnosti kako bi se izazvalo adaptivno ponašanje (Fisher, Murray i Bundy, 1991).

Normalizacija taktilne i vestibularne obrade opisana je kao bitna za usavršavanje fine i grube motorike i sposobnosti motoričkog planiranja. Literatura također sugerira da bi intervencija trebala biti usmjerena na integraciju ovih temeljnih senzomotoričkih funkcija, a ne na rezultirajuće motoričke i perceptivne procese, kako bi se poboljšalo učenje i motoričko ponašanje djeteta (DeGangi i Greenspan, 1989).

Terapija senzorne integracije prema Jean Ayres provodi se u posebno opremljenom, sigurnom prostoru, kabinetu za senzornu integraciju, koji pruža stimulaciju svih osjetila i mogućnosti za motoričko planiranje (praksiju).

1.5.2. Neurorazvojna terapija prema Bobathu (NDT)

Suvremeni Bobath koncept je terapijski pristup za procjenu i tretman osoba s poremećajem funkcije pokreta i kretanja, te posturalne kontrole uzrokovane oštećenjem središnjeg živčanog sustava. Može se primijeniti na pojedince svih dobi i različitih stupnjeva tjelesne i funkcionalne onesposobljenosti (Raine, 2006). Bobath koncept uključuje cjelovit pogled na osobu, njena senzorna, perceptivna i adaptivna ponašanja kao i njegove motoričke teškoće prilagođavajući tretman individualnim potrebama. Sam tretman je interakcija između terapeuta i korisnika u kojem facilitacija pokreta vodi do poboljšanja funkcije. Uloga terapeuta je podučavati pokrete i

omogućiti kretanje korištenjem okoline i zadataka na odgovarajući način, facilitirati balans i selektivne pokrete kao bazu za funkcionalnu aktivnost. Naglasak u tretmanu je na aktivnom sudjelovanju osobe, na automatskoj ili voljnoj osnovi ili kombinaciji obojeg (Raine, 2007). Također, naglasak je na poboljšanju učinkovitosti funkcionalnih pokreta kako bi se minimalizirale kompenzacijske strategije. Bitan aspekt u provođenju tretmana je razumijevanje tonusa, obrazaca pokreta i posturalne kontrole koji su u osnovi izvedbe funkcionalnih zadataka. Posturalna kontrola podrazumijeva sposobnost orijentacije i stabilizacije tijela usprkos sili gravitacije uz pomoć odgovarajućih mehanizama ravnoteže. Postizanje učinkovitih mehanizama posturalne kontrole ključan je preduvjet za stjecanje funkcionalnog pokreta i ostvarivanje maksimalnog potencijala pojedinca. Razvoj sheme tijela, kao osnove za percepciju i aktivnost, neophodan je za razvoj pokreta (Raine, Meadows i Lynch-Ellerington, 2009).

1.5.3. Edukacijsko-rehabilitacijski tretman

Edukacijski rehabilitator/edukacijska rehabilitatorica je stručnjak koji obavlja reguliranu, edukacijsko-rehabilitacijsku djelatnost u cilju unapređivanja funkcionalnih sposobnosti i razvoja individualnih potencijala, stjecanja akademskih i socijalnih znanja i vještina, profesionalnog osposobljavanja/rehabilitacije, unapređenja životnog okruženja i kvalitete života ciljane populacije. Ciljana populacija edukacijskog rehabilitatora su djeca s neurorazvojnim čimbenicima rizika i simptomima rizika, djeca, mladi i odrasle osobe s intelektualnim teškoćama, teškoćama učenja, ADHD-om, poremećajem iz spektra autizma (PSA), višestrukim teškoćama, motoričkim poremećajima, kroničnim bolestima, teškoćama vidne percepcije, slijepa, slabovidna i gluhoslijepa djeca, mladi i odrasli, kao i njihovo okruženje. (Hrvatski kvalifikacijski okvir, Standard zanimanja, 2022).

Stručnjak u području rane intervencije koji radi s djecom s višestrukim teškoćama mora posjedovati veliko znanje o različitim razvojnim problemima, ali i biti sposoban ne fokusirati se samo na jedan problem u određenom trenutku, već vidjeti osobu u cjelini. Samo na taj način stručnjak može adekvatno poticati pravilan razvoj djeteta (Pintarić Mlinar, Alimović i Pinjatela, 2015).

2. Cilj i svrha rada

Osnovni cilj ovog rada bio je ispitati učinak ranog razvojnog integracijskog programa na motoričke funkcije, funkcije senzorne integracije i na razinu usmjerenosti kod djeteta s fragilnim X sindromom.

Također, cilj je bio ispitati učinak programa koji se provodio intermitentno, koncipiranog za obitelj koja živi u mjestu udaljenom od mjesta provođenja ranog razvojnog integracijskog programa.

3. Metode

3.1. Prikaz slučaja

Ispitanik je dječak u dobi od dvije godine i dva mjeseca s dijagnozom fragilnog X sindroma s težom kliničkom slikom i odstupanjima u razvoju. Najmlađi je od troje djece u cjelovitoj obitelji. Rođen je iz rizične trudnoće (krvarenje u trećem mjesecu, majka uzimala medikamentoznu terapiju i mirovala). Rođen je na termin carskim rezom. Porođajna težina bila je 4060 g. Apgar je bio uredan. Uključen u rehabilitacijski program u mjestu stanovanja (fizioterapeut, radni terapeut, logoped) u dobi od 18 mjeseci. Počeo je puzati u dobi od osam mjeseci, prohodao je u dobi od 20 mjeseci, ali se sada malo kreće samostalno, samo na poticaj druge osobe, usporeno, uz evidentne smetnje koordinacije i ravnoteže. Hoda na široj bazi nekoliko koraka, traži ruku za pridržavanje. EEG nalaz je u granicama normale. Od rođenja pokazuje teškoće samoregulacije: puno plače, teško se smiruje, teško usniva. Vezan je za majku te stalno traži fizički kontakt s njom (nosi ga ili joj sjedi u krilu). Ne pokazuje prepoznavanje ostalih osoba iz okoline. Prepoznaje svoju kuću kada se vraćaju iz šetnje. Uzruja se ako se promijeni put kojim šetaju.

Reakcije na podražaje iz okoline su oskudne i kratkotrajne, brzo prelazi u plač ili traži fizički kontakt s majkom čime prestaje bilo kakva reakcija na podražaj. Rijetko usmjerava pogled prema vidnom ili slušnom podražaju i zadržava ga dvije do tri sekunde. Brzo prelazi u plač koji se pojačava novim stimulacijama. Smiruje se kada ga majke uzme u krilo i zakloni pogled te gurne ruku mami u majicu tražeći kontakt kožu o kožu. Tonus mišića je snižen. Usta su uglavnom otvorena uz prisutnost salivacije. Ne poseže za ponuđenim predmetom. Predmet umetnut u šaku kratko zadržava, ne opservira, nekontrolirano ga ispušta.

Komunikaciju ne inicira. Kontakt pogledom uspostavlja se vrlo kratko i sporadično. Glasa se neartikulirano. Osmjehuje se bez vanjskog povoda. Ne odaziva se na dozivanje imenom.

Nalaz psihologa (RTČ test) ukazuje na globalni nivo psihomotoričkog razvoja u kategoriji blagog zaostajanja što se odnosi na razvojnu dob od 15 do 18 mjeseci. Psiholog navodi obilježja iz autističnog spektra: reducirane socijalne interakcije i povlačenje, odgođen razvoj govora i

komunikacije, stereotipna i nefunkcionalna igra, otpor promjenama (i u jelu), bizarne forme u maženju s majkom, isključivanje/slabo odazivanje na verbalne pozive.

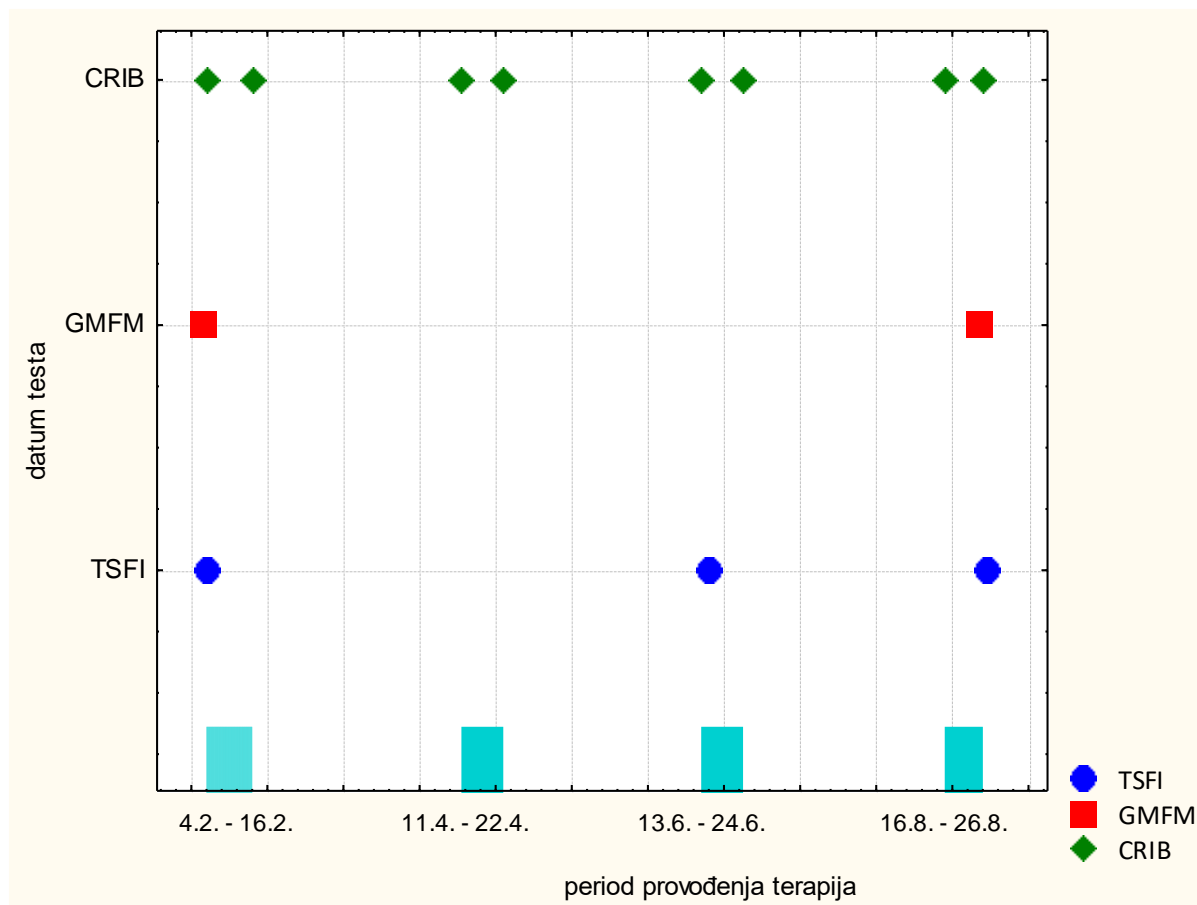
Nalaz genetičara: Analizom DNA utvrđen je alel s punom mutacijom na genu FMR1.

3.2. Način provođenja istraživanja

Istraživanje se provodilo u Poliklinici za fizikalnu medicinu i rehabilitaciju „Prof.dr.sc. Milena Stojčević Polovina“ u Zagrebu uz suglasnost Etičkog povjerenstva ustanove (**Prilog 1**). S obzirom na to da obitelj živi izvan Zagreba i u mjestu stanovanja nema dostupnu edukacijsko-rehabilitacijsku podršku, rehabilitacijski program provodio se intenzivno svakodnevno tijekom dva tjedna jednom u dva mjeseca kada je obitelj boravila u Zagrebu, u periodu od šest mjeseci što je prikazano grafičkim prikazom (**Slika 1**). Rani razvojni integracijski program sastojao se od terapije senzorne integracije prema Ayres i tretmana edukacijskog rehabilitatora. Terapija senzorne integracije provodila se u kabinetu za senzornu integraciju jednom dnevno 45 minuta i bila je usmjerena na poticanje sposobnosti samoregulacije i registracije podražaja kako bi se potaknuo motorički odgovor. Drugi dio programa provodio se u kabinetu edukacijskog rehabilitatora jednom dnevno kroz dva tjedna, a bio je usmjeren na poticanje funkcija pažnje, fine motorike, razvoj igre i kognitivnih funkcija. Program je imao razvojni karakter poticanja motoričkog, senzornog, kognitivnog i socijalnog razvoja.

U svrhu vrednovanja programa i praćenja napretka djeteta korišteni su mjerni instrumenti: Test grubih motoričkih funkcija (Gross motor function measure - GMFM), Test za ispitivanje osjetnih funkcija dojenčadi (Test of Sensory Functions in Infants - TSFI) i Lista razine usmjerenosti (The Carolina Record of Individual Behavior – CRIB). **Slika 1.** prikazuje točke procjene u kojima je primijenjen pojedini mjerni instrument. Procjena grubih motoričkih funkcija GMFM testom provela se u dvije točke procjene: prije početka provođenja intervencijskog programa i nakon šest mjeseci provođenja programa. GMFM test proveo je fizioterapeut u ustanovi u kojoj je provedeno istraživanje, a koji nije bio uključen u sam tretman. Procjena funkcija senzorne obrade i reaktivnosti primjenom TSFI testa provodila se u tri točke procjene: prije početka

intervencijskog programa, nakon četiri mjeseca i nakon šest mjeseci. Procjenu je proveo stručnjak koji je provodio istraživanje. Lista za procjenu razne usmjerenosti CRIB je korištena tijekom prvog i zadnjeg (desetog) tretmana senzorne integracije. S obzirom na to da je tijekom šest mjeseci provođenja istraživanja dijete bilo u tretmanu četiri puta po dva tjedna tijekom kojih je provedeno deset tretmana, procjena CRIB-om provedena je osam puta. Procjena ovim instrument provodila se tijekom samog tretmana.



Legenda: TSFI - Test of Sensory Functions in Infants

GMFM - Gross Motor Function Measure

CRIB - The Carolina Record of Individual Behavior

Slika 1. Periodi provođenja ranog razvojnog integracijskog programa i točke procjene za pojedine mjerne instrumente

Osim korištenja mjernih instrumenata, podaci su se prikupljali razgovorom, medicinskom i drugom dokumentacijom te audio i video snimkama.

Roditelji djeteta dali su pismenu suglasnost za prikupljanje i korištenje podataka, fotografija i videozapisa u dijagnostičko-terapijske i obrazovno-istraživačke svrhe (**Prilog 2.**).

3.3. Instrumenti procjene

U svrhu procjene grubih motoričkih funkcija primijenjen je *Test grubih motoričkih funkcija* (Gross motor function measure - GMFM). GMFM je klinički instrument koji vrednuje grubo motoričko funkcioniranje kod djece s cerebralnom paralizom. Osmišljen je kao test procjene djetetove motoričke izvedbe bez ikakve pomoći ili facilitacije od strane ispitivača. Test mjeri promjenu u grubom motoričkom funkcioniranju kroz vrijeme. U originalnoj izvedbi obuhvaća 88 zadataka podijeljenih u pet dimenzija: (A) ležanje i okretanje, (B) sjedenje, (C) puzanje, (D) stajanje i (E) hodanje, trčanje i skakanje (Katušić, Milašević i Gagula, 2019). Bodovanje svake GMFM čestice vrši se korištenjem ordinalne ljestvice od četiri stupnja, od 0 do 3, i to tako da 0 označava da dijete uopće ne izvršava testirani zadatak, 1 označava iniciranje zadatka, 2 djelomično izvršavanje i 3 da izvršava zadatak prema navedenim kriterijima (Russell, Rosenbaum, Avery i Lane, 2002). Istraživanja pokazuju kako je GMFM test pouzdan i koristan instrument za procjenu motoričke funkcije i ishoda tretmana djece s cerebralnom paralizom (Katušić, Milašević i Gagula, 2019).

Postoje dvije inačice GMFM-a: GMFM-66 i GMFM-88. Iako je test GMFM prvenstveno namijenjen djeci s cerebralnom paralizom, GMFM-88 validiran je da mjeri promjene u grubomotoričkom funkcioniranju kod djece s Down sindromom. Sve zadatke obično može izvršiti petogodišnjak s tipično razvijenim motoričkim sposobnostima (Russell i sur., 2002).

Upute za provođenje testa na engleskom jeziku dostupne su u literaturi (Russell i sur., 2002) i u aplikaciji GMFM App+ na engleskom jeziku. Polaznicima edukacije u Hrvatskoj dostupan je prijevod i prilagodba na hrvatski jezik Bodovnog lista (Husnjak, Novak Pavlic i Gudlin) i GMFM

priručnika za korištenje (Milašević, Gudlin, Husnjak i Novak Pavlic) koji su korišteni u ovom istraživanju.

Procjena funkcija senzorne obrade i reaktivnosti provedena je primjenom *Testa za ispitivanje osjetnih funkcija dojenčadi* (Test of Sensory Functions in Infants - TSFI). TSFI je instrument koji nam omogućuje utvrditi ima li dojenče i u kojoj mjeri teškoće senzorne obrade i reaktivnosti. Namijenjen je dojenčadi u dobi od 4 do 18 mjeseci. Pomaže nam identificirati područja u kojima postoji odstupanje. Sadrži pet podtestova: reaktivnost na dodir s dubokim pritiskom, adaptivne motoričke funkcije, vidno-taktilna integracija, okulomotorička kontrola i reaktivnost na vestibularne podražaje koji se provode kroz 24 zadatka. Ova područja odabrana su zbog njihovog kliničkog značaja za prepoznavanje disfunkcije senzorne integracije kod djece, posebno one s rizikom za teškoće učenja. Primjenjuje se kod dojenčadi s teškoćama samoregulacije, kašnjenjem u razvoju ili rizikom za razvoj teškoća učenja ili poremećaja senzorne obrade. Bodovanje svakog zadatka vrši se numeričkom skalom s intervalima koji označavaju stupanj u kojem je neka vještina razvijena, od „abnormalno“ ili „slabo razvijeno“ (nerazvijeno) do „normalno razvijeno“ ili „tipično“. Rezultati odgovarajući za pojedinu dob i područje navedeni su u testu (DeGangi i Greenspan, 2001).

U ovom radu test je korišten za dijete starije kronološke dobi, ali s odstupanjem u psihomotoričkom razvoju (prema nalazu psihologa 15 do 18 mjeseci).

Test je nabavljen od izdavača uz potvrdu završene edukacije iz Terapije senzorne integracije prema Ayres. Test je u originalu na engleskom jeziku, ali je za potrebe istraživanja preveden na hrvatski jezik.

Razina usmjerenosti procjenjivana je *Listom razine usmjerenosti (The Carolina Record of Individual Behavior – CRIB)* (Simeosson, Hungtington, Short i Ware, 1988). CRIB opisuje ponašanje kojim dijete reagira na senzorni podražaj te se boduje na ljestvici od 0 do 9 bodova. Omogućuje nam praćenje i opis promjena u djetetovoj usmjerenosti i odgovorljivosti na različite vrste senzornih podražaja. U ovom radu korištena je u svrhu praćenja vremena usmjerenosti pažnje ispitanika tijekom terapije senzorne integracije. Ocjene koje su opisivale ponašanje ispitanika tijekom terapije senzorne integracije su: ocjena 4 koja označava dremljivost (sporu

odgovorljivost na podražaje ili zagledanost), ocjena 5 označava prilično usmjereno stanje djeteta koje je opisano minimalnom tjelesnom aktivnosti, usmjerenosti na podražaje i povećanim mišićnim tonusom, ocjena 6 opisuje aktivno usmjereno stanje djeteta kada je ono tjelesno aktivno i poželjne osjetljivosti na podražaje, te ocjena 7 koja opisuje opći nemir u ponašanju, povećanu osjetljivost na podražaje praćenu plačem. Za potrebe ovog ispitivanja lista je prilagođena. Prilagođena lista uključuje osnovne podatke o ispitaniku, tablično praćenje stanja usmjerenosti ispitanika i vremensko trajanje usmjerenosti tijekom tretmana koji je trajao 45 minuta te objašnjenje bodovanja CRIB ljestvicom.

U radu je korištena CRIB lista prevedena na hrvatski jezik (Mateljan, 2022), prilagođena za potrebe ovog istraživanja (**Prilog 3**).

3.4. Rani razvojni integracijski program

S obzirom na to da dijagnoza FXS nosi odstupanja u više razvojnih područja, bilo je potrebno koncipirati program kojim će se poticati globalni razvoj. Pintarić-Mlinar, Alimović i Pinjatela (2015) ističu potrebu da se kod djece s odstupanjima u više razvojnih područja u ranoj intervenciji ne zaboravi stimulirati sve aspekte djetetovog razvoja, tj. motorički razvoj, kognitivni procesi i razvoj osjetila. Naglašavaju da moramo imati na umu ovu složenost kako bismo mogli stimulirati sva područja razvoja u isto vrijeme, tj. razvoj cijelog djeteta. Više autora naglašava važnost razvoja motorike kao temelj za razvoj drugih razvojnih područja. S druge strane, senzorna integracija omogućuje nam primanje i obradu informacija iz okoline kao temelj za usvajane novih znanja. Stoga je razvoj ovih područja bio glavni cilj tretmana. Na osnovu kliničkog iskustva, koncipiran je tretman koji prati tipičan razvoj. U okviru programa poticao se razvoj cilju usmjerenog ponašanja, funkcija senzorne integracije i motoričkih funkcija te je roditeljima pružana savjetodavna podrška i edukacija za poticanje djeteta u okviru svakodnevnih aktivnosti i rutina u domu obitelji. Roditelji su savjetovani o prilagodbi okoline, smanjivanju predmeta u prostoru gdje dijete svakodnevno boravi kako bi se smanjio senzorni unos. U domu su postavili platnenu ljuljačku koju je dječak naučio samostalno koristiti za umirivanje i mali tobogan. Ti elementi bili su poticaj dječaku za kretanje, svrhovitu aktivnost i igru, a olakšali roditeljima

ostvarivanje interakcije s dječakom uključivanjem u njegovu aktivnost. Također, savjetovani su o načinu usmjeravanja i održavanja pažnje dječaka, korištenju jednolikog tona glasa i jednostavnih kratkih rečenica prilikom interakcije s dječakom kako bi se izbjegla senzorna prestimulacija slušnog sustava.

Tijekom ovog istraživanja terapiju senzorne integracije provodio je edukacijski rehabilitator koji je ujedno i fizioterapeut s dodatnim usavršavanjem iz terapije senzorne integracije prema Ayres. Terapija je provedena svakodnevno kroz dva tjedna svakih dva mjeseca. Roditelji su bili prisutni tijekom cijele terapije. Cilj terapije bio je poticanje samoregulacije i normalizacije senzorne obrade. Početni cilj bio je registracija podražaja iz okoline te usmjeravanje i zadržavanje pažnje na vidno-slušnim igračkama. Vibracije su korištene za usmjeravanje pažnje na dijelove tijela. Započeto je s aktivnostima održavanja kontrole tijela kroz kretanje po podlogama različite tvrdoće, a koje potiče posturalnu prilagodbu kao odgovor na promjene centra gravitacije. Viseća platforma, kontrolom kretanja i zaustavljanja platforme, te ritmom ljuljanja, korištena je za normalizaciju razine usmjerenosti pažnje i usmjeravanje na terapeuta. Aktivnost penjanja uz kosinu u početku puzanjem, a kasnije i hodanjem, omogućila je proprioceptivni unos, a time i bolju kontrolu pokreta i položaja tijela. Spuštanje niz kosinu u različitim položajima potaknulo je posturalnu prilagodbu i stabilnost trupa. Somatosenzorni unos u području ruku potican je kroz aktivnosti ljuljanja u potrbušnom položaju na terapijskoj lopti koja je stimulirala potporne reakcije rukama na podloge različite teksture i tvrdoće. Tijekom tretmana korištene su strategije NDT tretmana kod poticanja promjena položaja tijela, usmjeravanja na korištenje sprava u kabinetu za senzornu integraciju, pozicioniranja tijela i posturalne prilagodbe tijekom izvođenja finomotoričkih i kognitivnih zadataka tijekom tretmana.

Edukacijsko-rehabilitacijski tretman tijekom ovog istraživanja uključivao je senzorne strategije za poticanje usmjerenosti pažnje u svrhu percepcije, istraživanja i manipulacije predmetima iz okoline i poticanja interakcije s osobama iz okoline. Za poticanje promjena položaja tijela, posturalne prilagodbe i strategija kretanja tijela tijekom postupanja s djetetom u aktivnostima igre, učenja i svakodnevnog života korištene su strategije iz Bobath koncepta. Ove strategije korištene su i tijekom poticanja usvajanja aktivnosti samozbrinjavanja. Kontrola ponašanja poticana je bihevioralnim strategijama. Tretman je uključivao i poticanje razvoja združene

pažnje i komunikacije metodom nadomjesne komunikacije (upotrebom jednostavnih manualnih znakova). Također, tretman je uključivao i osnaživanje roditeljskog samopouzdanja i kompetencija te savjetovanje o poticanju i osamostaljivanju djeteta kroz svakodnevne aktivnosti. Ovaj dio programa provodio se u kabinetu edukacijskog rehabilitatora, većinu vremena na podu. U početku je dječak sjedio u krilu majke, a kasnije samostalno na podu ili za dječjim stolom. Roditelji su bili prisutni tijekom tretmana, poticani na uključivanje u rad kako bi, kroz aktivnosti, iskusili način usmjeravanja pažnje djeteta na sebe ili na igračke i ostvarili uspješnu interakciju s djetetom.

4. Analiza prikupljenih podataka

Dobiveni podaci obrađivani su kvalitativno i kvantitativno. Podatci prikupljeni GMFM testom obrađeni su aplikacijom GMFM App+ preuzetom s mrežne stranice CanChild. GMFM App+ verzija je aplikacije softvera GMFM-88 i GMFM-66 koja pruža mogućnost unosa bodova, izračuna rezultata za svaku dimenziju testa i ukupnog rezultata (**Prilog 4**). Početni i završni rezultati su međusobno uspoređeni i prikazani grafički. Za usporedbu rezultata početne i završne procjene testom GMFM-88 korišten je t-test za zavisne uzorke. Statističko testiranje provedeno je na razini značajnosti od 95 %. Rezultati TSFI testa su međusobno uspoređeni i grafički prikazani. Rezultati praćenja razine budnosti CRIB listom grafički su prikazani i uspoređeni.

5. Rezultati

5.1. Procjena grubih motoričkih funkcija (GMFM-88)

Početna procjena grubih motoričkih funkcija primjenom GMFM testa, verzija 88, provedena je u dobi dječaka od dvije godine i tri mjeseca.

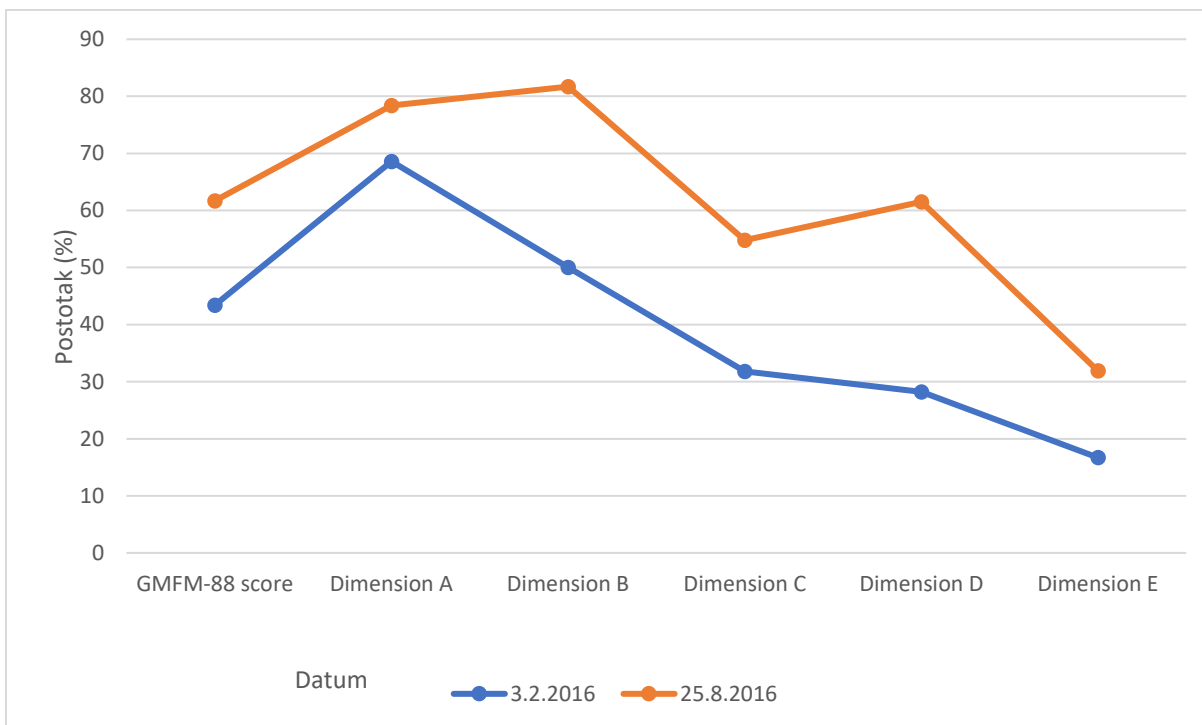
Dječak samostalno, ali usporeno izvodi sve prijelaze iz ležećeg položaja na leđima u stojeći položaj. Iz ležećeg položaja na leđima posjeda se češće preko lijeve strane. Sjedi samostalno na podu i na klupici. Na podu sjedi ispruženih nogu podupirući se rukama ili u međunožnom sjedu. U navedenom položaju pokušava odignuti desnu ruku i posegnuti za predmetom, no samo ga dodiruje i brzo odustaje. Iz ležećeg položaja na trbuhu odiže se samostalno u četveronožni položaj i puže recipročno, usporeno, lošije ravnoteže, na kraće udaljenosti. Ustaje s poda u stojeći položaj povlačeći se rukama za namještaj ili drugu osobu i ostaje kratko sam stajati te hoda postranično ili prema naprijed na kraće udaljenosti uz pridržavanje. Spušta se na pod u sjedeći položaj uz pridržavanje objema rukama. U zatvorenom prostoru kreće se na kraće relacije četveronožnim puzanjem ili hodajući uz pridržavanje za namještaj. Na otvorenom hoda na kraće relacije držeći se za ruku druge osobe. Mijenja samostalno položaj tijela u prostoru, uglavnom kako bi došao do mame. Zadatke koji uključuju posezanje za predmetom ne izvodi radi nedostatka motivacije.

Ukupan GMFM-88 rezultat je 40,3 %. Najbolji rezultat postiže na dimenziji A (ležanje i okretanje) 68,6 %. U nastavku testa rezultati opadaju pa tako na dimenziji B (sjedenje) postiže rezultat od 50 %, dimenziji C (puzanje i klečanje) 38,1 %, dimenziji D (stajanje) 28,2 % i najslabiji rezultat u dimenziji E (hodanje, trčanje i skakanje) 16,7 %. Dobiveni ukupni rezultat je ispod trećeg percentila.

Završna procjena provedena je nakon šest mjeseci. Dječaka je tada bio star dvije godine i devet mjeseci. Ukupni rezultat ostvaren na GMFM-88 testu je 61,7 % što je iznad desetog percentila. Napredak je vidljiv u svim dimenzijama testa. Rezultat na dimenziji A (ležanje i okretanje) je 78,4 %. Dječak i dalje teško prihvaća ležeći položaj na trbuhu pa ne izvodi zadatak pivotiranja. Na

dimenziji B (sjedenje) postiže rezultat od 81,7 % što je značajan napredak u odnosu na početnu procjenu. Očituje se u mogućnosti promjena položaja tijela iz ležećeg položaja u sjedeći položaj te prelaska s poda na nisku klupu. Sjedi kratko u lijevom postraničnom sjedu. U ležećem položaju na leđima i sjedećem položaju na podu dječak pokušava dosegnuti ponuđeni predmet i preko središnje linije tijela čemu je pridonijela bolja usmjerenost pažnje na podražaje iz okoline. Rezultat na dimenziji C (puzanje i klečanje) je 54,8 %. U četveronožnom položaju poseže za predmetom desnom rukom i samostalno se posjeda. Pokušava puzati uz stepenice. Visoki klečeći položaj zadržava samo uz pridržavanje. Na dimenziji stajanja D uočava se najveći napredak s 28,2 % na 61,5 %. U stojećem položaju je stabilniji, samostalno podiže predmet s poda. Hoda samostalno u zatvorenom prostoru, može nositi predmet u rukama. Rezultat na dimenziji E (hodanje, trčanje i skakanje) je 31,9 %.

Slika 2. prikazuje usporedbu početnih i završnih rezultata u svim dimenzijama GMFM-testa. Uočljiv je napredak u svim dimenzijama i ukupnom rezultatu. Najveća razlika u GMFM-88 testu uočava se u izvođenju zadataka koji uključuju posezanje za predmetom što možemo objasniti boljom usmjerenosti pažnje i boljom senzornom obradom (nema prestimulacije), te boljom samoregulacijom dječaka.



Slika 2. Prikaz rezultata početne i završne procjene na GMFM-88 testu

Za usporedbu rezultata početne i završne procjene testom GMFM-88 korišten je t-test za zavisne uzorke. Statističko testiranje provedeno je na razini značajnosti od 95 %. Rezultati testiranja prikazani su u **Tablici 1**. Statističkom obradom dokazan je statistički značajan napredak u svim dimenzijama, osim dimenzije A. Dimenzija A obuhvaća zadatke u ležećem položaju i okretanju. To su grubomotoričke sposobnosti koje se razvojno pojavljuje najranije od svih testiranih sposobnosti. U toj dimenziji dječak je već u inicijalnom testiranju postigao najbolji rezultat.

Tablica 1. Testiranje razlike između početnih i završnih vrijednosti GMFM-88 testa

| | Početna procjena | Završna procjena | p vrijednost |
|---------------|------------------|------------------|--------------|
| GMFM-88 score | 40,3 % | 61,7 % | 0,016 |
| Dimenzija A | 68,6 % | 78,4 % | 0,143 |
| Dimenzija B | 50 % | 81,7 % | <0,001 |
| Dimenzija C | 38,1 % | 54,8 % | 0,002 |
| Dimenzija D | 28,2 % | 61,5 % | <0,001 |
| Dimenzija E | 16,7 % | 31,9 % | 0,022 |

5.2. Procjena senzorne obrade i reaktivnosti (TSFI)

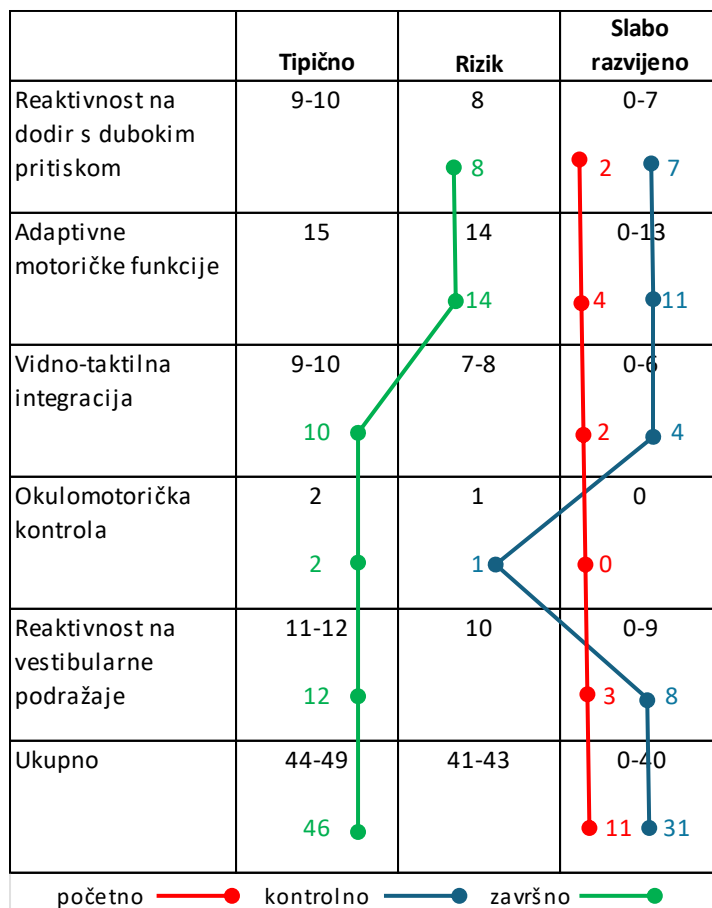
TSFI se provodio tijekom početnog ispitivanja, nakon četiri mjeseca i nakon šest mjeseci. Rezultati su prikazani u **Tablici 2.** Očekivani rezultat za dob od 18 mjeseci je od 44 do 49 bodova i odgovaraju normalnoj senzornoj obradi dojenčeta.

Rezultati *početne procjene* funkcija senzorne integracije pokazuju slabu razvijenost senzorne obrade i reaktivnosti. U području reaktivnosti na dodir s dubokim pritiskom očekivani rezultat je najmanje devet bodova, dok dječak ostvaruje svega dva boda što pokazuje teškoće toleriranja dodira i dubokog pritiska (taktilnu obranu) na rukama i dlanovima, ramenima, stopalima, trbuhu i u području usta. Pokušava maknuti papir s lica i traku omotanu oko ruku čime u području adaptivnih motoričkih funkcija ostvaruje četiri boda od očekivanih 15. Na podtestu vidno-taktilne integracije ostvaruje dva od očekivanih najmanje devet bodova, a na podtestu okulomotoričke kontrole ne izvršava uspješno niti jedan od dva zadatka. U području reaktivnosti na vestibularne podražaje pokazuje očekivani tipičan odgovor kada ga se spusti glavom prema podu u ležećem položaju na leđima, a blago odbojnu reakciju kod spuštanja glave prema podu kada je u potrbušnom položaju. Postiže ukupno tri boda od očekivanih najmanje 11 što ukazuje na abnormalnu reaktivnost na pokret u prostoru. Ukupan rezultat koji dječak postiže na početnoj procjeni je 11 bodova.

Kontrolna procjena, nakon četiri mjeseca tijekom kojih je dijete bilo dva puta po dva tjedna uključeno u terapiju senzorne integracije i tretman edukacijskog rehabilitatora, a ostalo vrijeme su roditelji kod kuće prilagodili okolinu i primjenjivali naučene senzorne strategije kroz svakodnevne aktivnosti i igru s djetetom, dječak postiže bolje rezultate (ukupan rezultat je 31 bod), ali i dalje rezultati upućuju na slabo razvijene funkcije ili abnormalno funkcioniranje na području senzorne obrade. U području okulomotoričke kontrole, gdje dijete uočava predmet koji se pojavljuje u perifernom vidnom polju, rezultat spada u područje rezultata u riziku. U podtestu reaktivnost na dodir s dubokim pritiskom ostvaruje sedam bodova, a u području adaptivnih motoričkih funkcija 11 bodova. Na podtestu vidno-taktilne integracije ostvaruje četiri boda i na podtestu reaktivnost na vestibularne podražaje osam bodova.

Završna procjena, nakon šest mjeseci praćenja i provođenja programa, pokazuje značajan napredak u svim područjima senzorne obrade i reaktivnosti u odnosu na početnu procjenu te je sada ukupan ostvareni rezultat 46 bodova što je očekivan rezultat za dob od 18 mjeseci. Rezultati u području reaktivnosti na dodir i duboki pritisak i na području adaptivnih motoričkih funkcija upućuju na rizik. Na području vidno-taktilne integracije ostvaruje maksimalno mogućih deset bodova, na području okulomotoričke kontrole maksimalnih dva boda i na području reaktivnosti na vestibularne podražaje maksimalnih 12 bodova što ukazuje da je dječak u tim područjima dosegao tipičan rezultat osamnaestomjesečnog djeteta.

Tablica 2. Prikaz senzornog profila djeteta prema TSFI-u



5.3. Procjena razine usmjerenosti (CRIB)

Razina usmjerenosti djeteta bilježena je tijekom prvog i desetog, zadnjeg terapijskog sata senzorne integracije u periodima kada je dijete bilo u tretmanu rehabilitatora, terapeuta senzorne integracije prema Ayres. Rezultati su prikazani **Slikom 3**.

Prvi period provođenja programa - Prilikom prvog dolaska u kabinet za senzornu integraciju dječak usmjerava pažnju na vidno-slušnu igračku dvije minute i to ponašanje bodovano je ocjenom 6. Još dvije minute pokazuje tijelom reakciju na podražaje, bez usmjeravanja

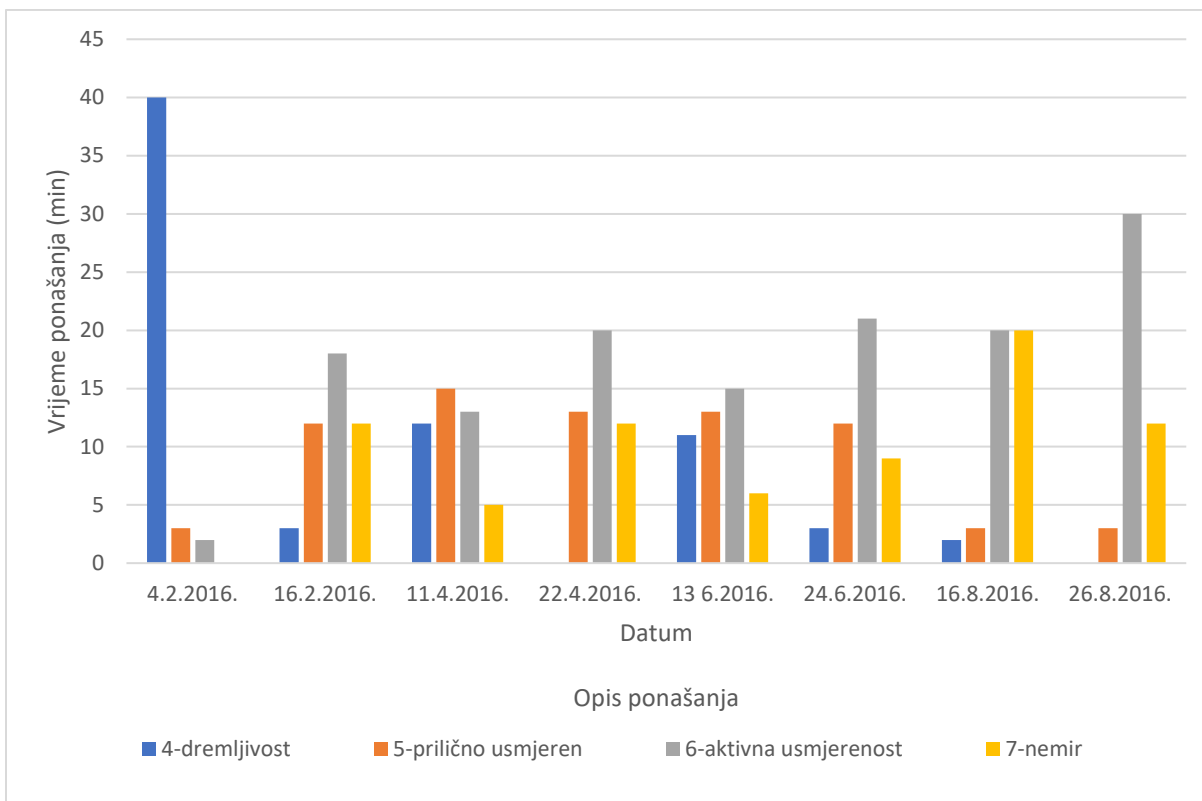
pogledom (ocjena 5). Ostalo vrijeme (40 minuta) sjedi u krilu majke zaklanjajući pogled i oslanjajući glavu na tijelo majke pri čemu gura ruku mami u majicu tražeći kontakt s njenom kožom uz pokrete ustima koji nalikuju sisanju uz jezik u protruziji (ocjena 4).

Nakon dva tjedna i deset provedenih tretmana dječak svega tri minute provodi u krilu majke (ocjena 4), 12 minuta provede pasivno sjedeći ili ležeći, ali usmjeren na vidne i slušne podražaje, dodir i vibraciju (ocjena 5). Najveći dio rehabilitacijskog sata (18 minuta) dječak je motorički aktivan i primjerenom usmjeren na podražaje iz okoline (ocjena 6). Međutim, na kraju terapijskog sata u vremenu od 12 minuta postaje nemiran, preosjetljiva na podražaj i plače (ocjena 7).

Drugi period provođenja programa - Prilikom drugog dolaska na program, nakon stanke od dva mjeseca, ponovo se produžuje vrijeme spore odgovorljivosti (4) i minimalne tjelesne aktivnosti (5), a skraćuje vrijeme aktivne usmjerenosti (6) i općeg nemira (7) u odnosu na završni terapijski sat u prvom dijelu provođenja programa. Ponovo, nakon provedenih deset tretmana, produžuje se vrijeme aktivne usmjerenosti (6) na 20 minuta, nema više perioda spore odgovorljivosti (4), a vrijeme minimalne tjelesne aktivnosti (5) se skraćuje na 13 minuta, ali se produžuje vrijeme općeg nemira (7) na 12 minuta.

Treći period provođenja programa - Prilikom početnog tretmana kod trećeg dolaska dječak ponovo pokazuje lošije rezultate u odnosu na završni sat prethodne serije tretmana pa tako se ponovo pojavljuje vrijeme spore odgovorljivosti (4) 11 minuta, a smanjuje se vrijeme aktivne usmjerenosti (6) na 15 minuta. Vrijeme općeg nemira (7) se skraćuje na 6 minuta.

Četvrti period provođenja programa - Prvi susret u završnoj seriji tretmana obilježava znatno kraće vrijeme spore odgovorljivosti (4) u trajanju od dvije minute i minimalne tjelesne aktivnosti (5) u trajanju od tri minute, ali i duži period (20 minuta) općeg nemira (7). Tijekom zadnjeg tretmana vrijeme aktivne usmjerenosti (6) produljeno je na 30 minuta, vrijeme minimalne tjelesne aktivnosti (6) traje samo tri minute, ali još uvijek dječak pokazuje i period općeg nemira (7) u trajanju od 12 minuta.



Slika 3. Prikaz razine usmjerenosti prema CRIBU-u u minutama tijekom početnog i završnog tretmana senzorne integracije u intervalima provođenja programa

Početu procjenu karakterizira ponašanje spore odgovorljivosti (ocjena 4) tijekom koje dječak ne pokazuje odgovore na podražaje iz okoline zbog preosjetljivosti na senzorne podražaje svih modaliteta. Nakon provedenih deset tretmana senzorne integracije taj period se skraćuje ili potpuno nestaje što upućuje na to da je tretman dobro koncipiran i uspješan, te da se njime postiže normalizacija senzorne obrade. Nakon vremena provedenog bez terapije to vrijeme se ponovo produžuje u odnosu na zadnji tretman. Prilikom procjene tijekom zadnjeg tretmana u prvom intervalu pojavljuje se nemirno ponašanje opisano ocjenom 7 koje nije uočeno prilikom početne procjene, a koje upućuje na senzornu prestimulaciju. Takvo ponašanje prisutno je tijekom svake sljedeće procjene razine usmjerenosti. U tretmanu dječak u kratkom vremenu prelazi iz stanja optimalne, aktivne usmjerenosti u stanje nemira, često uz plač. Takav prijelaz

nije bilo moguće povezati s određenom vrstom senzornog podražaja. Veliku teškoću u tretmanu, a koju roditelji opisuju i u svakodnevnom funkcioniranju dječaka, pričinjava nemogućnost pronalaska umirujućeg podražaja. Najboljim se pokazala strategija uklanjanja svih podražaja koje je bilo moguće kontrolirati i davanja dovoljno vremena dječaku da se sam umiri. U svakodnevnim situacijama vrlo je teško osigurati takvu strategiju. Ovakvo ponašanje s naglim promjenama usmjerenosti bila je otežavajuća okolnost i tijekom edukacijsko-rehabilitacijskog programa koji je trebalo planirati s pretpostavkom ograničenog vremena suradnje i mogućnosti usvajanja novih znanja i vještina.

Razina budnosti opisana CRIB-om podudara se s vremenom usmjerenosti pažnje i suradnje tijekom edukacijsko-rehabilitacijskog tretmana. Ponašanje opisano ocjenom 6 (aktivna budnost) je vrijeme tijekom koje se ostvaruje interakcija s dječakom, vrijeme kada pokazuje interes i prihvaća ponuđeni didaktički materijal i kroz vođeni rad i dozirane senzorne podražaje ne pokazuje nepoželjna ponašanja.

6. Rasprava

Analizom dostupne literature pronalaze se istraživanja o obilježjima djece s FXS-om i primjeni rehabilitacijskih programa kod djece s FXS-om koja su orijentirana uglavnom na obilježja komunikacije i ponašanja ove djece, često u odnosu na djecu s PSA-om, međutim istraživanja o provedbi i učinkovitosti ranog interventnog programa na razvojni ishod djece s FXS-om nedostaje. Stoga je cilj ovog rada bio osmisliti, provesti i vrednovati rani interventni program za dijete s FXS-om uzimajući u obzir obilježja sindroma i individualna obilježja djeteta. FXS, zbog svoje učestalosti, dobro je poznat i opisan sindrom. Nedostaju istraživanja koja se usmjeravaju na opis odstupanja u razvoju motorike kod djece s FXS-om pa tako nema ni dostupnih podataka o učincima programa poticanja motoričkih funkcija na cjelokupan razvoj ove djece. Stoga su, kao teorijska baza za koncipiranje programa, korištena saznanja sličnih istraživanja na drugačijem uzorku ispitanika približne dobi i odstupanja u razvoju koja su dio obilježja ovog sindroma. Također, ne pronalaze se podaci o intenzitetu provođenja tretmana.

Veliki broj istraživanja provedenih na djeci tipičnog razvoja ukazuju na važnost ranog motoričkog razvoja za mnoge aspekte kasnijeg kognitivnog razvoja (Oudgenoeg-Paz i sur., 2017). Zingerevich i sur. (2009) u istraživanju na uzorku djece s FXS-om zaključuju da kod djece s FXS-om i PSA postoji rizik za motoričke teškoće. Na osnovu ovoga opravdano je u ranom razvojnom integracijskom programu obratiti posebnu pozornost na stimulaciju motoričkog razvoja. Rezultati GMFM-88 testa u ovom istraživanju pokazuju značajno poboljšanje u motoričkom funkcioniranju djeteta s FXS-om nakon provedenog programa te time potvrđuju njegovu učinkovitost. Za izvedbu grubo motoričkih zadataka potrebna je dobra posturalna kontrola. Wijnroks i Veldhoven (2003) istraživanjem povezuju bolju posturalnu kontrolu s boljim rezultatima na kognitivnim testovima, testovima rješavanja problemskih zadataka i testovima pažnje na uzorku prerano rođene djece.

Tijekom tretmana senzorne integracije u okviru provedenog ranog razvojnog integracijskog programa uočava se bolja samoorganizacija i mogućnost usmjeravanja pažnje i organizacija cilju usmjerenih aktivnosti, što je vidljivo kroz spontanu igru dječaka koja je pokazatelj kognitivnog razvoja u ranoj dobi. To potvrđuju i rezultati CRIB-a na završnoj procjeni kada je vrijeme aktivne

usmjerenosti doseglo 30 minuta tijekom tretmana. Takva usmjerenost pažnje omogućuje učenje i napredovanje u kognitivnom i komunikacijskom razvoju. Dobra samoorganizacija i optimalna razina usmjerenosti pažnje omogućuje interakciju s osobama iz okoline. U istraživanju Mirrett, Roberts i Price (2003) logopedi koji su radili s djecom s FXS-om, a bez dodatne dijagnoze PSA-a, navode teškoće u usmjeravanju pažnje i probleme senzorne prestimulacije kao ograničavajuće učinke za razvoj jezika i govora kod ove djece. Prema tome, program koncipiran za potrebe ovog istraživanja može se smatrati temeljem i prvim korakom dugotrajnijeg tretmana i podrške osobama s dijagnozom FXS-a.

Rezultati TSFI i CRIB testa pokazuju normalizaciju obrade u području senzorne integracije. Međutim, iako je tretmanom omogućen period primjerene usmjerenosti pažnje na podražaje iz okoline, taj period je i dalje vremenski ograničen, pa je i dalje ostao prisutan period kada dječak pokazuje tzv. „izazovna ponašanja“ što opisuju Hagerman i sur. (2009) u svom radu. Ovi autori navode da upravo izazovna ponašanja djece s FXS-om imaju najveći utjecaj na roditelje i obitelji, čak i veći nego kognitivne teškoće.

Vrijeme povećane aktivnosti, nemira i povećane odgovorljivosti na podražaje opisano ocjenom 7 u CRIB-u, koje je prisutno i po završetku provođenja programa, možemo povezati sa senzornom prestimulacijom koju opisuju i Gross, Hoffmann, Bassell i Berry-Kravis (2015). Ovi autori opisuju ponašanje pretjeranog uzbuđenja visokom razinom motoričke aktivnosti, stereotipnim motoričkim pokretima i nemogućnošću uspostavljanja kontakta očima. Navode da takvo ponašanje može biti uzrokovano različitim podražajima i u različitim situacijama, kao što je uočeno i tijekom provođenja ovog programa.

Abnormalan neuromotorički razvoj i teškoće regulacije, koji se uočavaju inicijalnom opservacijom dječaka, a koje uočavaju i roditelji te zbog toga dovode dijete na procjenu, potvrđuju ispodprosječni rezultati početne procjene na testovima GMFM-88 i TSFI. Winarni, Schneider, Borodyanskara i Hagerman (2012) u svojoj studiji slučaja opisuju dvoje djece s FXS-om koja imaju normalnu inteligenciju, a koji su od rođenja bili uključeni intenzivni tretman poticanja od strane roditelja, a po postavljanju dijagnoze su primali i medikamentoznu terapiju. To ide u prilog potrebi za intenzivnim provođenjem programa jer je učestalost normalnog IQ kod

dječaka s punom mutacijom FXS-a svega 13 %. Time sugeriraju da rani intenzivni tretman kod FXS-a može dovesti do optimalnih ishoda. U ovom programu koncipirao se dnevni raspored rada koji je koristio maksimalne mogućnosti dječaka, a koji je u vremenu provođenja programa sa stručnjakom značio provođenje dva tretmana svakodnevno. Tako koncipiran program i raspored za vrijeme uključenosti u tretman, roditelji su održavali i u svakodnevnom životu i prilagodili ga obiteljskoj dinamici.

Rana intervencija štiti roditelje od poteškoća koje donosi roditeljstvo djeteta s teškoćama u razvoju, olakšava nošenje s emocionalnim problemima, te doprinosi procesu prihvaćanja. Rana intervencija također eliminira ili barem smanjuje nesposobnost roditelja da se nose s djetetovim problemom, poboljšava interakciju djeteta - roditelj, potiče stvaranje uravnoteženog emocionalnog odnosa, te prevenira provođenje nepoželjnih postupaka po djeteta. Rana intervencija sprječava da roditelji budu uskraćeni za relevantne informacije. Ove se informacije mogu odnositi na samu dijagnozu, uzrok invaliditeta te prognozu, znanje o normalnom djetetovom razvoju i o načinima stimulacije razvoja kod djeteta s razvojnim teškoćama, te znanje o uslugama koje su roditelju dostupne (Ljubešić, 2003). Aktivnim uključivanjem roditelja u provođenje predstavljenog programa postignuto je razumijevanje između roditelja i stručnjaka. Roditelji su povećali očekivanja od djeteta tijekom svakodnevnih aktivnosti, ali i prihvatili njegova ograničenja. Također, uspostavljen je odnos povjerenja, zbog čega su se roditelji osjećali slobodni postavljati pitanja o različitim segmentima svakodnevnog funkcioniranja obitelji.

Edukacija i osposobljavanje roditelja za ranu psihomotoričku stimulaciju kod kuće je izuzetno važna. Na njih treba gledati kao na članove tima, jer je djeteta sa stručnjakom samo ograničeno vrijeme, a najveći dio vremena provodi kod kuće. Educiranje i savjetovanje roditelja je esencijalno ne samo kod dojenčadi, nego i kod starije djece. Svi koji su uključeni u ranu razvojnu podršku djeteta trebaju usko surađivati i podjednako razumjeti sve što se događa u tretmanu i njegovu svrhu (Bobath, 1984). Edukacija roditelja tijekom ovog istraživanja bio je izuzetno važan dio programa jer su, zbog udaljenog mjesta stanovanja, više vremena tijekom istraživanja proveli bez direktnog rada sa stručnjakom. Bez obzira na te prekide u direktnom radu sa stručnjakom u trajanju od šest tjedana, zbog dobre edukacije i savjetovanja roditelja, dječak je

pokazivao stalan napredak što pokazuju rezultati CRIB-a (**Slika 3**). Studija Vismare i sur. (2019) opisuje pozitivan učinak standardiziranog modela edukacije roditelja bihevioralnim intervencijskim metodama (eng. Parent-Delivered Early Start Denver Model) za poticanje društvenih i komunikacijskih vještina kod djece s FXS-om.

6.1. Prednosti i izazovi intermitentnog programa

Prednost ovakvog provođenja programa je da roditelji nose ulogu aktivnih članova u procesu rehabilitacije svog djeteta. Roditelji su ti koji izvještavaju o svakodnevnom funkcioniranju djeteta i obitelji pa tako i o teškoćama, izazovima i potrebama koje uočavaju, a koje su polazišna točka stručnjaku za kreiranje i usmjeravanje intervencije u tom trenutku. Stoga je i savjetovanje roditelja u okviru predstavljenog programa išlo u smjeru nošenja s nepoželjnim ponašanjima i poticanja samostalnosti dječaka u situacijama koje su oni naveli izazovnim.

Putovanja van mjesta stanovanja kako bi se djetetu pružila podrška financijsko je opterećenje za obitelj. Putovanje s malim djetetom uključuje i emocionalni stres za dijete i roditelje zbog planiranja života van svoga doma i prilagodbe na novu okolinu, kao i zbog odvajanja od ostale djece u obitelji.

Nadalje, u okviru intermitentnog provođenja programa, stručnjak kod svakog ponovnog susreta s djetetom mora ponovo stjecati djetetovo povjerenje na što gubi dio tretmana koji bi mogao biti usmjeren na ostvarivanje razvojnih ciljeva. Također, stručnjak nema uvid kako dijete i obitelj funkcionira svakodnevno u svom domu. Moguće rješenje je stjecanje povjerenja roditelja koji će iskreno opisati život kod kuće pa je potrebno predvidjeti dovoljno vremena za razgovor s roditeljima u kojem je potrebno postaviti prava pitanja o svakodnevnom funkcioniranju i aktivnostima svakodnevnog života raščlanjivanjem aktivnosti na male dijelove.

Nedostatak ovog istraživanja je što je dio procjene provodio sam ispitivač iz razloga što su rezultati korišteni za koncipiranje programa i određivanje terapijskih ciljeva. Ponašanja bilježena CRIB listom bilježila su se tijekom samog provođenja programa i služila su ispitivaču kao

pokazatelj uspješnosti pojedinog tretmana. Sama bilježena ponašanja su specifična za svako pojedino dijete pa je potrebno da stručnjak bude dobro upoznat s djetetom.

7. Zaključak

Koncept rane intervencije usmjeren je na dijete i njegovu obitelj. Roditelji djeteta s razvojnim odstupanjima važni su članovi rehabilitacijskog tima i ponekad, zbog nedostupnosti odgovarajućeg tretmana ili nedovoljnog intenziteta tretmana, na njima je velika odgovornost za razvojni ishod njihovog djeteta. Dijagnozu FXS-a obilježavaju odstupanja u više razvojnih područja što od stručnjaka koji je nositelj ranog razvojnog tretmana zahtjeva široko obrazovanje. Namjera ovog istraživanja bila je ispitati učinak ranog razvojnog integracijskog programa provedenog intermitentno, koncipiranog prema potrebama djeteta i obitelji i razvojno orijentiranog. Dobiveni rezultati potvrđuju napredak u senzomotoričkom razvoju djeteta, a time dokazuju uspješnost programa.

Ova studija slučaja prvi je pokazatelj učinkovitost ranog razvojnog integracijskog programa za dijete s FXS-om. Potvrđuje potrebu i opravdanost provođenja ranog razvojnog integracijskog programa za dijete s FXS-om. Iako su teškoće genetski uvjetovane zbog čega je i samo funkcioniranje središnjeg živčanog sustava promijenjeno, specifične stimulacije koje uzimaju u obzir obilježja funkcioniranja djeteta u svim razvojnim područjima mogu potaknuti razvoj djeteta i time mijenjati razvojne ishode. Također, potvrđuje da poticanjem senzomotoričkog razvoja u ranoj dobi možemo utjecati i na ostala razvojna područja.

Rezultati provedenog istraživanja dokazuju uspješnost programa u ranoj razvojnoj dobi, ali i potiču na daljnje praćenje kako bi se utvrdio dugoročan pozitivan učinak na razvoj djeteta s FXS-om.

Ovo istraživanje implicira potrebu koncipiranja i provođenja ranog integracijskog edukacijsko-rehabilitacijskog programa i za druge genetski uzrokovane bolesti djece.

8. Literatura

1. Acero-Garces, D.O., Saldaarriaga, W., Cabal-Herrera, A.M., Rojas, C.A. i Hagerman, R.J. (2023). Fragile X Syndrome in children. *Colomb Med*, 54(2), DOI: 10.25100/cm.v54i2.5089.
2. Ayres, A. J. (1972). Sensory integration and learning disorders. Los Angeles: Western Psychological Services
3. Bailey, D.B., Raspa, M., Bishop, E. i Holiday, D. (2009). No change in the age of diagnosis for fragile x syndrome: findings from a national parent survey, *Pediatrics*, 124(2). DOI: 10.1542/peds.2008-2992
4. Blauw-Hospers, C.H. i Hadders-Algra, M. (2005). A systematic review of the effects of early intervention on motor development, *Dev Med Child Neurol* 47(6). DOI: 10.1017/s0012162205000824
5. Bobath K. i Bobath B. (1984). The neuro-developmental treatment. In: Scutton D. (Ur.) *Management of the Motor Disorders of Children with Cerebral Palsy*. London: Spastics International Medical Publications.
6. Capanec, M. (2023). *Rani komunikacijski razvoj*, Naklada Slap, Zagreb.
7. Chitwood, K.L., Hess, L.G., Diez-Juan, M. i Braden, M.L. (2020). Academic intervention and therapies for children with FXS. U: Hagerman, R.J. i Hagerman, P.J. (Ur.) *Fragile x syndrome and premutation disorders*, New developments and treatments (str. 41-57). Mac Keith Press, London.
8. Cornish, K.M., Gray, K.M. i Rinehart, N.J. (2010). Fragile X Syndrome and Associated Disorders, *Advances in Child Development and Behavior* – developmental disorders and interventions, 39, 211-35.
9. Dean, D.D., Muthuswamy, S. i Agarwal, S. (2016). Fragile X syndrome: Current insight, *The Egyptian Journal of Medical Human Genetics* 17, 303-309.
10. DeGangi, G., i Greenspan, S. (1989). Test of Sensory Functions in Infants (TSFI). Los Angeles: Western Psychological Services.

11. Dunst, C. J. (2007). Early intervention for infants and toddlers with developmental disabilities. U Odom S. L., Horner R. H., Snell M., Blacher J. (ur.). *Handbook of developmental disabilities* (str. 161–180). New York, NY: Guilford Press.
12. Fisher, A.G., Murray, E.A. i Bundy, A.C. (1991). *Sensory integration: Theory and practice*. F.A. Davis Company, Philadelphia.
13. Goldson, E. (2001). Sensory integration and fragile x syndrome, *Revista de Neurologia Volume 33*, Issue SUPPL. 1, S32-S36.
14. Govedarica, T. (2000). *Opšta reedukacija psihomotorike*, Institut za mentalno zdravlje, Beograd.
15. Gross, C., Hoffmann, A., Bassell, G.J. i Berry-Kravis, E.M. (2015). Therapeutic strategies in Fragile X syndrome: From bench to bedside and back, *Neurotherapeutics*, 12:584–608. DOI: 10.1007/s13311-015-0355-9
16. Hagerman, R.J., Berry-Kravis, E., Kaufmann, W.E., Ono, M.J., Tartaglia, N., Lachiewicz, A., Kronk, R., Delahunty, C., Hessler, D., Visootsak, A., Picker, J., Gane, L. i Tranfaglia, M. (2009). Advances in the Treatment of Fragile X Syndrome, *Pediatrics*, 123(1), 378-390. DOI: 10.1542/peds.2008-0317
17. Hagerman, R.J., Protic, D. i Berry-Kravis, E.M. (2020). Medical, psychopharmacological and targeted treatment for FXS. U: Hagerman, R.J. i Hagerman, P.J. (ur.) *Fragile x syndrome and premutation disorders. New developments and treatments* (str. 41-57). Mac Keith Press, London.
18. Harbourne, R.T., Ryalls, B. i Stergiou, N. (2014). Sitting and looking: A comparison of stability and visual exploration in infants with typical development and infants with motor delay, *Physical & Occupational Therapy in Pediatrics*, 34, 197-212. DOI: 10.3109/01942638.2013.820252
19. Heald, M., Adams, D. i Oliver, C. (2019). Profiles of atypical sensory processing in Angelman, Cornelia de Lange and Fragile X syndromes, *Journal of Intellectual Disability Research*. DOI: 10.1111/jir.12702.
20. Hrvatski kvalifikacijski okvir, Standard zanimanja (2022). Preuzeto 20.6.2024. s <https://hko.srce.hr/registar/standard-zanimanja/detalji/358>

21. Iverson, J.M. (2010). Developing language in a developing body: the relationship between motor development and language development, *J Child Lang*, 37(2): 229–261. DOI: 10.1017/S0305000909990432
22. Katušić, A., Milašević, D. i Gagula, J. (2019). Instrumenti procjene grubih motoričkih funkcija u djece s cerebralnom paralizom, *Hrvatska revija za rehabilitacijska istraživanja*, Vol 55, br. 1, str. 59-67.
23. Kaufmann, W.E., Kidd, S.A., Andrews, H.F., Budimirovic, D.B., Esler, A., Haas-Givler, B., Stackhouse, T., Riley, C., Peacock, G., Sherman, S.L., Brown, W.T. i Berry-Kravis, E. (2017). Autism spectrum disorder in Fragile X syndrome: cooccurring conditions and current treatment, *Pediatrics*, 139 (Suppl 3):S194-S206. DOI: 10.1542/peds.2016-1159F
24. Ljubešić, M. (2003): Biti roditelj, Model dijagnostičko-savjetodavnog praćenja ranog dječjeg razvoja i podrške obitelji s malom djecom. Zagreb, Državni zavod za zaštitu obitelji, materinstva i mladeži.
25. Mahoney, G. I. i Wiggers, B. (2007). The Role of Parents in Early Intervention: Implications for Social Work, *Children and Schools*, 29(1):7-15. DOI:10.1093/cs/29.1.7.
26. Marschik, P.B., Vollmann, R., Bartl-Pokorny, K.D., Green, V.A., van der Meer, L., Wolin, T. i Einspieler, C. (2014). Developmental profile of speech-language and communicative functions in an individual with the preserved speech variant of Rett syndrome, *Dev Neurorehabil*, 17(4):284-90. DOI: 10.3109/17518423.2013.783139.
27. Mateljan, D. (2022). Učinak muzičkog treninga senzoričke orijentacije na stanje budnosti i kvalitetu usmjerenosti kod osoba s višestrukim teškoćama. (*Završni rad poslijediplomskog specijalističkog studija*). Akademija za umjetnost i kulturu u Osijeku, Osijek.
28. Mirrett, P.L., Roberts, J.E. i Price, J. (2003). Early intervention practices and communication intervention strategies for young males with Fragile X Syndrome, *Lang Speech Hear Serv Sch*. 34(4):320-331. DOI: 10.1044/0161-1461(2003/026)
29. Oudgenoeg-Paz, O., Mulder, H., Jongmans, M.J., Van der Ham, J.M. i Van der Stigchel, S. (2017). The link between motor and cognitive development in children born preterm and/or with low birth weight: A review of current evidence, *Neuroscience and Biobehavioral Reviews*. DOI: 10.1016/j.neubiorev.2017.06.009

30. Pintarić Mlinar, Lj., Alimović, S. i Pinjatela, R. (2015). Early intervention for children with multiple disabilities in Croatia, *International Forum for Education*, 1 (8), 155-170.
31. Raine, S. (2006). Defining the Bobath Concept using the Delphi technique. *Physiotherapy Research International*, 11(1).
32. Raine, S. (2007). Current theoretical assumptions of the Bobath Concept as determined by the members of BBTA, *Physiotherapy Theory and Practice*, 23(3).
33. Raine, S., Meadows L. i Lynch-Ellerington M. (2009). *Bobath concept. Theory and clinical practice in neurological rehabilitation*, Wiley-Blackwell.
34. Rais, M., Binder, D.K., Razak, K.A. i Ethell, I.M. (2018). Sensory Processing Phenotypes in Fragile X Syndrome, *ASN Neuro*. DOI: 10.1177/1759091418801092
35. UNICEF - Ured za Hrvatsku (2022). Rana intervencija u djetinjstvu. Analiza stanja u Republici Hrvatskoj. Preuzeto 15.6.2024. s <https://www.unicef.org/croatia/izvjesca/rana-intervencija-u-djetinjstvu>
36. Roberts, J.E., Hatton, D.D. i Bailey, D.B. (2001). Development and behavior of male toddlers with fragile x syndrome, *Journal of Early Intervention* 24; 207. DOI: 10.1177/10538151010240030601
37. Roberts, J. E., Mirrett, P. i Burchinal, M. (2001). Receptive and expressive communication development of young males with fragile X syndrome. *Am J Ment Retard*, 106, 216–230. DOI: 10.1177/1759091418801092
38. Russell, D. J., Rosenbaum, P. L., Avery, L. M. i Lane, M. (2002). Gross Motor Function Measure (GMFM-66 & GMFM-88), User's Manual, CanChild Centre for Childhood Disability Research Mc Master University Hamilton, Ontario, Mac Keith Press.
39. Saldarriaga, W. Tassone, F. Gonzalez-Teshim, L.Y. Forero-Forero, J.V. Ayala-Zapata i S. Hagerman, R. (2014). Fragile X Syndrome, *Colomb Med (Cali)*, 30;45(4):190-8.
40. Simeosson , R.J., Hungtington, G.S., Short R.J. i Ware, W.B. (1988). The Carolina Record of Individual Behavior (CRIB): Characteristics of Handikapped Infants and Children, Frank Porter Graham Children Development Center, University of North Carolina, Chapel Hill, NC, USA.

41. Smith Roley, S., Blanche, E.I. i Schaaf, R.C. (2001). *Understanding the Nature of Sensory Integration with Diverse Populations*, Pro-Ed, Austin, Texas.
42. Smith Roley, S., Mailloux, Z., Miller-Kuhaneck, H. i Glennon, T. (2007). Understanding Ayres Sensory Integration, *OT Practice* 12(7).
43. Vismara, L.A., McCormick, C.E.B., Shields, R. i Hessler, D. (2019). Extending the Parent-delivered early start Denver model to young children with Fragile X syndrome, *J Autism Dev Disord*, 49(3):1250-1266. DOI: 10.1007/s10803-018-3833-1
44. Wijnroks, L. I Van Veldhoven, N. (2003). Individual differences in postural control and cognitive development in preterm infants. *Infant Behavior and Development*, 26, 14-26. DOI:10.1016/S0163-6383(02)00166-2
45. Will, E., Bishop S. i Roberts, E. (2019). Developmental divergence: motor trajectories in children with Fragile X syndrome with and without co-occurring autism, *Journal of Neurodevelopmental Disorders*. DOI: 10.1186/s11689-019-9281-1
46. Winarni, T.I., Schneider, A., Borodyanskara, M. i Hagerman R.J. (2012). Early Intervention Combined with Targeted Treatment Promotes Cognitive and Behavioral Improvements in Young Children with Fragile X Syndrome, Hindawi Publishing Corporation.
47. Zingerevich, C., Greiss-Hess, L., Lemons-Chitwood, K., Harris, S. W., Hessler, D., Cook, K. i Hagerman, R. J. (2009). Motor abilities of children diagnosed With Fragile X Syndrome with and without autism, *The Journal Intellectual Disability Research* 53(1), DOI:10.1111/j.1365-2788.2008.01107.x.

9. Prilozi

Prilog 1. Suglasnost etičkog povjerenstva ustanove u kojoj je provedeno istraživanje



Poliklinika za fizikalnu medicinu i rehabilitaciju
«Prof. dr. sc. MILENA STOJČEVIĆ POLOVINA»
Zagreb, Kosirnikova 14
MB 1533525

SUGLASNOST

Etičko povjerenstvo Poliklinike za fizikalnu medicinu i rehabilitaciju „Prof.dr.sc. Milena Stojčević Polovina“ odobrava Tamari Crnković, prof.rehabilitator, bacc.physioth, zaposlenici ove Poliklinike, korištenja medicinskih podataka našeg pacijenta I.Ž., podataka o provedenom tretmanu i njegovim rezultatima u svrhu izrade specijalističkog rada na Specijalističkom studiju Rana intervencija u edukativnoj rehabilitaciji Edukacijsko-rehabilitacijskog fakulteta u Zagrebu, izrade i objave znanstvenih radova i kongresnih priopćenja i izrade odgovarajućih terapijskih smjernica.

Roditelji su dali informirani pristanak.

Zagreb, 1.7.2024.

ravnatelj

Dr.sc.Svetislav Polovina, prim.dr.med.

dr. sc. Svetislav Polovina, dr. med.
specijalist fizikalne medicine
i rehabilitacije
122755

POLIKLINIKA ZA FIZIKALNU MEDICINU
I REHABILITACIJU, PEDIJATRIJU,
ORTOPEDIJU I TRAUMATOLOGIJU,
PSIHIJATRIJU I OPĆU INTERNU MEDICINU
"Prof. dr. sc. Milena Stojčević - Polovina"
Zagreb, OIB: 23220842879

Prilog 2. Informirani pristanak za roditelje

INFORMIRANI PRISTANAK NA SUDJELOVANJE U ISTRAŽIVANJU

NASLOV (NAZIV) ISTRAŽIVANJA

IME I PREZIME VODITELJA ISTRAŽIVANJA (ISPITIVAČA)

Poštovani,

željeli bismo Vas zamoliti da Vi _____ (*ime roditelja*)_____ odobrite korištenje medicinskih podataka i rezultata praćenja provedene rehabilitacije u Poliklinici za fizikalnu medicinu i rehabilitaciju „Prof.dr.sc. Milena Stojčević Polovina“ u Zagrebu Vašeg djeteta _____ (*ime djeteta*)_____ u istraživanju pod nazivom Primjena ranog razvojnog integracijskog programa za dijete s fragilnim X sindromom u kojem se ispituje učinak provedenog edukacijsko-rehabilitacijskog programa studentice Tamare Crnković, prof.rehabilitator, pod mentorstvom doc.dr.sc. Ane Katušić. Istraživanje se provodi u svrhu izrade specijalističkog rada na Specijalističkom studiju Rana intervencija u edukacijskoj rehabilitaciji Edukacijsko-rehabilitacijskog fakulteta u Zagrebu.

Molimo Vas pažljivo pročitajte ovaj Informirani pristanak za sudjelovanje u istraživanju u kojem se objašnjava zašto se ispitivanje provodi. U slučaju da ne razumijete bilo koji dio Informiranog pristanka molimo Vas da se za objašnjenje obratite ispitivaču u istraživanju.

Sudjelovanje Vas i Vašeg djeteta u ovom ispitivanju je dobrovoljno. Ukoliko odlučite dati pristanka za njegovo sudjelovanje u ovom istraživanju od Vas će se tražiti da potpišete Informirani pristanak uz naznaku datuma. Informirani pristanak potpisuje i istraživač, a potpisan preslik Informiranog pristanka dobit ćete osobno. Original Informiranog pristanka nalazi se kod istraživača ovog ispitivanja.

PODACI O ISTRAŽIVANJU

Osnovni cilj ovog rada bio je osmisliti, provesti i vrednovati rani interventni program za dijete s fragilnim X sindromom. U okviru programa poticao se razvoj cilju usmjerenog ponašanja, funkcije senzorne

integracije i motoričkih funkcija te se roditeljima pružala savjetodavna podrška i edukacija za poticanje djeteta u okviru svakodnevnih aktivnosti i rutina u domu obitelji. Dobiveni rezultati će biti temelj za koncipiranje i provedbu programa rane intervencije za djecu s fragilnim X sindromom u domu obitelji.

Ispitivanjem se obuhvatio period od 6 mjeseci tijekom kojih je dijete bilo uključeno u tretman edukacijskog rehabilitatora (koji je ujedno i fizioterapeut) četiri puta kroz 14 dana i to dva puta dnevno. Tretman je uključivao terapiju senzorne integracije jednom dnevno i edukacijsko-rehabilitacijsko razvojno poticanje koje je uključivalo elemente neurorazvojne terapije, poticanje pažnje i koncentracije, fine motorike i usvajanje tjelesne sheme jednom dnevno. Također, provođena je edukacija i savjetovanje roditelja za prilagodbu okoline i poticanje i usmjeravanje djeteta kod kuće kroz aktivnosti svakodnevnog života.

Ispitivanje uključuje samo jednog ispitanika, a tretman i procjenu je provodio ispitivač. Praćenje i napredak provodio se testom grube motorike na početku i na kraju ispitivanja (nakon 6 mjeseci), testom senzornog funkcioniranja na početku, nakon 2 i nakon 6 mjeseci provođenja tretmana i listom za procjenu razine budnosti (usmjerenosti pažnje) kojom se pratio napredak tijekom 14 dana svakodnevnog provođenja terapije senzorne integracije.

MOGUĆI RIZICI I NEUGODNOSTI: Ovo istraživanje ne uključuje nikakav rizik osim uobičajenog svakodnevnog rizika.

MOGUĆE KORISTI: Ovo istraživanje neće donijeti izravnu medicinsku korist Vašem djetetu osim one koja je omogućena samim tretmanom koji je proveden. Može biti korisno za stručnjake koji se bave rehabilitacijom djece i obitelji djeteta s fragilnim X sindromom koji će kroz rezultate ovog istraživanja dobiti informacija o vrstama tretmana dostupnim za dijete s fragilnim X sindromom i dokaz o njegovim učincima kako bi ranije uputili ili uključili dijete i obitelj u program rane intervencije. Također, stručnjaci će moći koristiti provedeni program u svom radu.

POVJERLJIVOST I ZAŠTITA OSOBNIH PODATAKA

Osobni podaci ispitanika bit će dostupni samo ispitivaču i zaštićeni prema Općoj uredbi o zaštiti podataka.

KORIST ZA ISTRAŽIVAČA

Rezultati istraživanja bit će korišteni u svrhu izrade specijalističkog rada na Specijalističkom studiju Rana intervencija u edukacijskoj rehabilitaciji Edukacijsko-rehabilitacijskog fakulteta u Zagrebu, izrade i objave znanstvenih radova i kongresnih priopćenja i izrade odgovarajućih terapijskih smjernica.

TKO JE ODOBRILO OVO ISTRAŽIVANJE

Ovo istraživanje odobrilo je Etičko povjerenstvo Poliklinike za fizikalnu medicinu i rehabilitaciju „Prof.dr.sc. Milena Stojčević Polovina“.

DOBROVOLJNO SUDJELOVANJE

Sudjelovanje u ovome istraživanju je u potpunosti dobrovoljno. Vaša odluka o tome da li želite ili ne uključiti člana Vaše djeteta u ovo istraživanje ni na koji način neće utjecati na način, postupke i tijek njegova liječenja. Ako se odlučite da član Vaše djeteta sudjeluje u istraživanju u bilo kojem trenutku možete prekinuti njegovo sudjelovanje u njemu. Odluka o prekidanju sudjelovanja u istraživanju ni na koji način neće utjecati na način, postupke i tijek liječenja. Ako želite prekinuti sudjelovanje u ovom istraživanju dovoljno je samo to reći ispitivaču ili liječniku u Poliklinici za fizikalnu medicinu i rehabilitaciju „Prof.dr.sc. Milena Stojčević Polovina“ gdje se provodi rehabilitacija Vašeg djeteta .

PITANJA O ISPITIVANJU I KONTAKT PODACI

Za dodatna pitanja o samom istraživanju možete se obratiti ispitivaču Tamari Crnković ili ravnatelju Poliklinike za fizikalnu medicinu i rehabilitaciju „Prof.dr.sc.Milena Stojčević Polovina“ dr.sc. Svetislavu Polovini.

Svojim potpisom potvrđujem da sam informiran/a o ciljevima, prednostima i rizicima ovog istraživanja i pristajem da moje dijete _____ sudjeluje u ovome istraživanju.

U Zagrebu,

Potpis roditelja

Potpis voditelja istraživanja

(ovdje navesti ime i prezime i titulu istraživača)

Prilog 3. Lista razine usmjerenosti

LISTA RAZINE USMJERENOSTI (The Carolina Record of Individual Behavior-CRIB)

Ime i prezime djeteta: _____

Datum: _____

Procjenjivač: _____

| Datum | Opis ponašanja | Vrijeme trajanja ponašanja |
|-------|----------------|----------------------------|
| | | |
| | | |
| | | |
| | | |
| | | |
| | | |
| | | |

Opis ponašanja, prema CRIB-u:

0-napad

1-duboki san (manjak odgovorljivosti i tjelesnih pokreta)

2-srednje dubok san (manjak pokreta i ritmičnog disanja)

3-aktivni san (nepravilno disanje, pokreti očiju i promjene u izrazu lica, povećana odgovorljivost na podražaj)

4-dremljivost (spora odgovorljivost i zagledanost, „teški kapci“-blago otvorene oči)

5-prilično usmjeren (minimalna tjelesna aktivnost, usmjerenost na podražaje i povećan mišićni tonus)

6-aktivna usmjerenost (puno tjelesne aktivnosti i poželjna osjetljivost na podražaje)

7-nemir (opći nemir, nepravilno disanje, povećana osjetljivost na podražaje, plač)

Prilog 4. Rezultati GMFM-88 testa obrađeni aplikacijom GMFM App+

| | | |
|-------------------------------------------|-------------------------|-------------------------------------------------------------|
| First Name I | Last Name Z | Last Assessment Completed Monday, August 15, 2016 |
| Chart ID 1 | Sex Male | Date of Birth Tuesday, October 29, 2013 |
| Therapist Tamara Crnkovic | GMFCS Level I | CP Sub-Type 1 |
| Client Notes Fragile X syndrome | | |

| | | |
|-----------------------------------------------|-------------------------------------------------------|-----------------------------|
| Assessment Type GMFM-88 | Assessment Date Wednesday, February 3, 2016 | |
| Last Edited Saturday, July 13, 2024 | # Items Tested 88 | |
| GMFM-88 Score 40.3% | Dimension A 68.6% | Dimension B 50.0% |
| Dimension C 38.1% | Dimension D 28.2% | Dimension E 16.7% |



Recalculated using GMFM-66 (Valid only if no shoes, orthoses or aids used)

| | | | |
|-----------------------------|-----------------------------|--------------------|------------------------------|
| Lower 95% CI 41.2 | Upper 95% CI 45.6 | S.E. 1.1 | GMFM-66 Score 43.4 |
|-----------------------------|-----------------------------|--------------------|------------------------------|

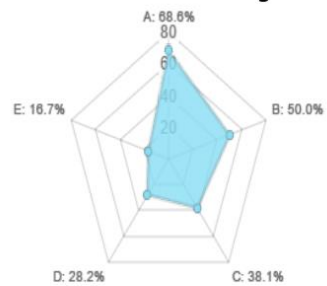
Assessment Notes
No notes about this client

Assessment QR Code



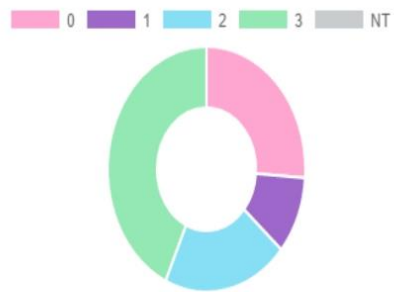
Assessment Code
VC84-35LG-1NTD-NQ1J-TDJG-00KC-214N-B06R-400D-JA00-040T-D200-0000-0000-0E

Dimension Scoring



| | | |
|-------------------------------------------|-------------------------|-------------------------------------------------------------|
| First Name I | Last Name Z | Last Assessment Completed Monday, August 15, 2016 |
| Chart ID 1 | Sex Male | Date of Birth Tuesday, October 29, 2013 |
| Therapist Tamara Crnkovic | GMFCS Level I | CP Sub-Type |
| Client Notes Fragile X syndrome | | |

| | | |
|-----------------------------------------------|---------------------------------------------------|-----------------------------|
| Assessment Type GMFM-88 | Assessment Date Monday, August 15, 2016 | |
| Last Edited Saturday, July 13, 2024 | # Items Tested 88 | |
| GMFM-88 Score 61.7% | Dimension A 78.4% | Dimension B 81.7% |
| Dimension C 54.8% | Dimension D 61.5% | Dimension E 31.9% |



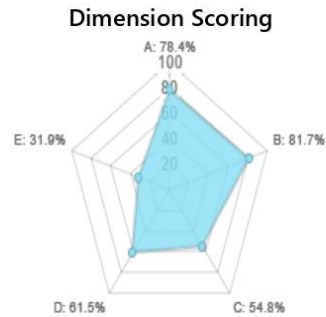
Recalculated using GMFM-66 (Valid only if no shoes, orthoses or aids used)

| | | | |
|-----------------------------|-----------------------------|--------------------|------------------------------|
| Lower 95% CI 51.7 | Upper 95% CI 56.5 | S.E. 1.2 | GMFM-66 Score 54.1 |
|-----------------------------|-----------------------------|--------------------|------------------------------|

Assessment Notes
No notes about this client

Assessment Code
**WWQ4-39LJ-9NTD-NQ1L-
TDNQ-4LTD-4TCN-T8NS-
4G0D-LK4L-096T-DNGC-0000-
002G-0E**

Assessment QR Code



Assessment Summary Must select assessment(s) to graph

Display by GMFCS level or Item Map:

