



Ewa Binkuńska

University of Gdańsk

Polska

<https://orcid.org/0000-0002-3901-7024>

Jacek Szmalec

Sensory Integration Therapy Gabinet Jacek Szmalec

Polska

<https://orcid.org/0000-0001-7245-4384>

Communication and motor development disorders in people with Dravet syndrome

ABSTRACT: The basis of the disorders characteristic of Dravet syndrome is the occurrence of a genetic mutation within: SCN1A, SCN9A, SCN2B, PCDH19, GABRG2, GABRA1 or STXBP1 genes, resulting in encephalopathy, the symptom of these abnormalities is drug-resistant epilepsy. As a result of a combination of factors such as: damage to the central nervous system, intellectual disability, and severe epilepsy that begins in infancy, people with Dravet syndrome experience a regression of acquired skills following a short period of normative development. These regressions include communication, cognitive deficits and abnormalities in motor development. Cognitive and motor deficits are important indicators or multidisciplinary therapy enabling developmental progress, compensation of impaired functions, and the development of functioning strategies that will allow achieving optimal quality of life despite fluctuations in the intensity of symptoms of drug-resistant epilepsy.

KEY WORDS: Dravet syndrome, drug-resistant epilepsy, encephalopathy, speech disorders, sensory integration disorders, intellectual disability.

Zaburzenia komunikacji oraz rozwoju motoryki u osób z zespołem Dravet

STRESZCZENIE: Podłożem zaburzeń charakterystycznych dla zespołu Dravet jest wystąpienie mutacji genetycznej w obrębie: SCN1A, SCN9A, SCN2B, PCDH19, GABRG2, GABRA1 lub STXBP1, w wyniku czego dochodzi do encefalopatii, a objawem tych nieprawidłowości jest lekooporna padaczka. Sprzężenie takich czynników jak: uszkodzenie ośrodkowego układu nerwowego, niepełnosprawność intelektualna, a także ciężka, rozpoczynająca się w okresie niemowlęcym padaczka, prowadzi po krótkim okresie normatywnego rozwoju do regresu nabytych umiejętności, który obejmuje komunikację, deficyty poznawcze oraz ruchowe. Trudności poznawcze oraz motoryczne stanowią istotne wskazania do podjęcia wielospecjalistycznej terapii umożliwiającej progres rozwojowy, kompensację zaburzonych funkcji, a także wypracowanie takich strategii funkcjonowania, które pozwolą uzyskać optymalną jakość życia pomimo fluktuacji w zakresie intensywności występowania objawów lekoopornej padaczki.

SŁOWA KLUCZE: zespół Dravet, padaczka lekooporna, encefalopatia, zaburzenia mowy, zaburzenia integracji sensorycznej, niepełnosprawność intelektualna

Introduction and etiology of Dravet syndrome

Dravet syndrome (DS) is classified as a rare disorder. The syndrome owes its name to Charlotte Dravet, who in 1978 described the specific characteristics of those suffering with the syndrome, creating the first symptomatology of the disorder (Pierzchała, 2015, p. 179). Other terms used to describe this syndrome include: 'Severe Myoclonic Epilepsy of Infancy' (SMEI) (e.g. Majewska, Kamraj-Mazurkiewicz, Wykrzykowska, 1990, p. 395), as well as 'epilepsy with polymorphic seizures' and 'polymorphic epilepsy in infancy' (PMEI).

In epidemiology, the syndrome is diagnosed in 1:20,000 to 40,000 live births. The most common cause of the syndrome is the appearance of a *de novo* mutation in the coding region of the voltage-gated sodium channel of the SCN1A gene (Mavashov et al., 2023; Pierzchała, 2015, p. 179). This mutation is characterized by autosomal dominant inheritance. It is estimated that this type of abnormality affects about 80% of patients. Among other anomalies responsible for the emergence of Dravet syndrome are mutations in the areas of genes: SCN9A, SCN2B, PCDH19, GABRG2, GABRA1, and STXBP1 (Rampazzo et al., 2021). The occurrence of disorders originating from this second group, and thus etiologically different from SCN1A damage, concerns 15.9-18% of the population (Pierzchała, 2015, p. 180).

Clinical picture of Dravet syndrome

In Dravet syndrome, the primary symptom determining the appearance of other disorders is encephalopathy conditioned by the aforementioned mutation in the gene structure of CN1A, SCN9A, SCN2B, PCDH19, GABRG2, GABRA1 or STXBP1 (Kwong et al., 2012; Rampazzo et al. 2021). As a result of brain dysfunction, epilepsy appears in the patient in the first year of life. This form of epilepsy is drug-resistant. In subsequent years, the number of epileptic seizures increases, and their duration also extends. During the course of the disease, an inhibition of processes involving psychomotor development is observed accompanying the occurrence of myoclonus. This disorder concerns the cognitive sphere, including communication, within which problems are not limited solely to sending messages but cover the entire communication process. Increasing neurological symptoms manifest as: ataxia, increased tendon reflexes, and generalized myoclonus (Michałowicz, Józwiak, 1992, p. 78).

Factors that can induce the occurrence of epileptic attacks, besides the mentioned elevated body temperature (e.g. Służewski, Zgorzalewicz, 2005, p. 409), also

include high ambient temperature or a warm bath. Among other factors, aspects such as photosensitivity are included – in this case, a connection is observed between the appearance of geometric patterns and flickering light in the child's field of vision. Attention is also drawn to the fact that factors inducing epileptic attacks include physical activity, infections (e.g. Majewska, Kamraj-Mazurkiewicz, Wykrzykowska, 1990, p. 427), and also emotional arousal (Pierzchała, 2015, p. 175). Dravet syndrome is characterized by a high frequency of status epilepticus. Attention is drawn to their duration – here it should be emphasized that it may exceed 30 minutes. A specific feature of the syndrome is a poor response to antiepileptic drugs. Considering efficacy, it is recommended, for example, to administer valproic acid, clobazam, and stiripentol together (e.g. Jędrzejak, 2016, p. 154–166; Pierzchała, 2015, p. 189–191; Jędrzejczak, 2014, p. 671–673).

In the development of the disease, several characteristic periods should be distinguished in the first years of life, along with symptoms appropriate for them. Usually, in the initial period, no deviations from the developmental norm are noticed. The neonatal period and early infancy are described as remaining within normal limits. However, already in the first year, epileptic seizures of varying intensity appear. They take the form of lateralized clonic, tonic-clonic, and subsequently myoclonic seizures (Jędrzejczak, 2010; Pierzchała, 2015, pp. 175–177). As mentioned, these seizures can be induced by fever, which is a reaction to infectious states.

From this time, the dynamics characterizing the occurrence of disorder symptoms change. The number of epileptic seizures increases. Around the second year of life, developmental regression becomes noticeable, leading to a gradual loss of acquired skills; consequently, developmental delays of varying degrees appear. Between the second and fifth years of life, symptoms of abnormalities regarding individual aspects of ontogeny increase. Deviations regarding individual standards of maturation periodization deepen (e.g. Berlit, 2006, p. 211). As a result of occurring intellectual deficits – usually intellectual disability of a moderate or severe degree is diagnosed as symptomatic in people with Dravet syndrome – disharmonious acquisition of developmental competencies is also observed. Disorders concern the maturation of the emotional sphere, acquisition of communication competencies, and motor development.

In children with Dravet syndrome, abnormalities in mobility may gradually increase. Motor disorders that may accompany patients include ataxia and tremors. As a result of reduced muscle tone, orthopedic defects appear in some patients, internal rotation of the lower limbs is observed, and motor disorders include gait.

In people with Dravet syndrome, deviations from the developmental norm in the scope of sensory integration are observed. Developmental disorders concern abnormalities in the behavioral sphere – autistic behaviors also appear in this group of people. Developmental disharmony includes language development disorders, which manifest both in terms of mastering the skill of sending

messages and the formation of understanding processes. In people with Dravet syndrome, the following may occur: eating and growth disorders, sleep abnormalities, dysfunctional character of the autonomic nervous system functioning regarding thermo-regulatory aspects, e.g., sweating. Susceptibility to prolonged infectious states may occur. Their chronic character is sometimes described as a coexisting symptom.

Functional dysfunctions associated with Dravet syndrome include the risk of SUDEP – Sudden Unexplained Death in Epilepsy. This very threat and injuries sustained by patients as a result of falls are among the most important factors responsible for the high – about 20% – mortality rate of sick individuals (Pierzchała, 2015).

Communication disorders in people with Dravet syndrome: causes and development of the phenomenon

In Dravet syndrome, dysfunction involves at least one of the three basic types of conditions determining communication development. Acquiring communication skills depends on three components – biological, psychological, and environmental factors. The development of communication possibilities depends on whether each of these can fulfill its role optimally, and on the mutual stimulation of the mentioned basic factors. The process of acquiring communication skills and their level is conditioned by the appropriate physiological, intellectual, emotional, and volitional functioning of the communication participant (Grabias, 2007; 2001). Conversely, occurring organic, physiological, or psychological disorders, as well as social deprivation, result in abnormalities in acquiring communication skills, and to a varying extent, a reduction in the quality of communication.

In people with Dravet syndrome, in the case of at least one of the previously mentioned determinants – biological factors (anatomical and physiological), psychological, and environmental – disorders are observed; specifically, this involves genetically conditioned encephalopathy. However, in this context, attention is drawn to the fact that the first neuroimaging tests such as EEG or MRI may remain normal. As the disease develops, the record of examinations also changes. Noticeable changes are localized or generalized; a pattern has not been described (Jędrzejczak, 2010). As Svetlana Gataullina and Olivier Dulac note, acute encephalopathy with fever (SE) may occur within the first five years of life; consequently, following the incident, ischemic changes and motor disorders appear (2017).

In the picture of abnormalities, pyramidal and extra-pyramidal disorders, parkinsonism, and ataxia are listed here (Fasano, Borlot, Lang, Andrade, 2014).

Among dysfunctions concerning speech as well as primary functions, which may occur as a result of damage to the upper and lower motor neuron, are dysarthria (including spastic dysarthria), slowed speech, nasal voice tone, indistinct articulation, as well as dysphagia, palate paresis, disorders or lack of mandibular, palatal, and pharyngeal reflexes. Disorders such as monotonous and quiet, as well as slowed verbal expression, may have an extra-pyramidal character (Kozubski, Liberski, 2006; Prusiński, 2001). Indistinct speech also belongs to the symptoms of ataxia (although regarding ataxia symptoms, attention is primarily drawn to the characteristic gait) (Fasano, Borlot, Lang, Andrade, 2014). Symptoms of dysprosody may occur in connection with parkinsonism (Fasano, Borlot, Lang, Andrade, 2014).

For the first months of life, communication development may not deviate from the norm. Disorders may become visible in the prelingual period, however, after the period of reflex screaming, cooing, sometimes also marginal and canonical babbling, as well as after mastering such characteristic behaviors as the appearance of a social smile. It also happens that developmental slowdown becomes noticeable already around the 4th month of life. The stage of producing single syllables or their sequences may then be prolonged. Withdrawal of some children from vocal or verbal expression is also observed. The first epileptic seizures may occur in the first year of life, and the 4th–9th month of life is indicated as the period of their demonstration (Gataullina, Dulac, 2017). In the period between the 2nd and 5th year of life, deviations from the norm become visible in neuroimaging studies (Svetlana Gataullina i Olivier Dulac, 2017). In the second year of life, communication development deviates from the developmental norm.

Damage to the central nervous system, intellectual disability, and epilepsy as causes of communication disorders

Sources of disorders in acquiring communication competence in people with Dravet syndrome can be found in three types of causes, each of which can be analyzed as a separate type of basis for these abnormalities or interpreted in the paradigm of mutual interaction and resulting consequences. In the subject literature, speech disorders resulting from the occurrence of epilepsy are discussed as a specific phenomenon. A separate category of speech disorders is constituted by oligophasia resulting from intellectual disability and communication dysfunctions having their basis in damage to the central nervous system. In the case of Dravet syndrome, both the causes and the occurring types of speech disorders have a combined character.

Speech development disorders in people with epilepsy in people with Dravet syndrome

In research on communication pathology, a correlation is indicated between the occurrence of epilepsy and speech disorders (Kozłowska, 2012, pp. 453–467). Among the types of language dysfunctions listed here are, amongst others, dyslalia, dyslexia, alalia, oligophasia (Kozłowska, Chrościńska-Krawczyk, 2012, p. 410), and speech disfluency (Pawłowska-Jaroń, 2014, p. 72). Magdalena Kozłowska and Magdalena Chrościńska-Krawczyk proposed a division of communication disorders occurring in people with epilepsy into periodic and permanent. The first category includes quasi-aphasia, quasi-dysarthria, quasi-stuttering, quasi-dyslexia. Whereas among permanent disorders, a division appears into:

- slowdown or arrest of language development manifesting as dyslalia, alalia, dyslexia;
- dysfunctions in the scope of speech realization – here dysarthria and stuttering are distinguished;
- loss of competence, an example of which is aphasia and dementia (Kozłowska, Chrościńska-Krawczyk, 2012, p. 409).

Prognoses related to acquiring and functioning of language, both in terms of reception and expression of speech, remain in a certain relationship with the period in which epilepsy symptoms appeared. The time in individual development, and in speech development at which the first epileptic seizures were observed, and treatment procedures implemented constitutes an important indicator for the range of symptoms of disorders in acquiring communication competencies and using speech manifested by children. At the same time, the fact must be taken into account that in the case of specific syndromes and conditions, a regression of skills, including language skills, can be observed. The period in which epileptic seizures began, and the treatment undertaken, has significant meaning for the range of occurring symptoms of language dysfunctions, and also decides which procedures and methods of conduct in speech therapy will become optimal (Grabias, 2001).

Speech development disorders accompanying central nervous system damage in people with Dravet syndrome

Speech disorders characteristic of Dravet syndrome resulting from encephalopathy should be viewed in a broad context, and thus taking into account the totality of communication abnormalities resulting from central nervous system damage. The basis of dysfunction in acquiring communication competencies, but also the loss of part of the communication possibilities accompanying epilepsy, constitute abnormalities concerning precisely the neurological functioning within

the central nervous system. Among specific speech disorders caused by damage to these very structures are aphasia, dysarthria, alalia, as well as some types of articulatory difficulties (e.g., central dyslalia) (e.g. Jauer-Niworowska, 2009, p. 11).

Symptoms of communication disorders in this case cover both the process of creating an utterance, its planning in terms of cause-and-effect relationships, but also in terms of using grammatical rules and dependencies occurring between individual components of the utterance, disorders occurring within the phrase concerning syntactic rules – length of utterance, selection of its components. In the case of damage to specific brain areas, a tendency may appear to omit verbs or nouns in active speech. Abnormalities may concern the creation of specific speech sounds or their sequences. One of the symptoms of central nervous system damage may be speech disfluency. In the scope of the suprasegmental layer, disorders of speech tempo are observed, dysfunctions such as dysprosody, exceptionally aprosody, occur. In utterances, metatheses, perseverations, simplifications of word structure, and the use of neologisms can be observed. Disorders concern the logical layer of the utterance.

Difficulties concerning communication competence in people with central nervous system damage may concern speech expression as well as perception; the result of this may be disturbances in information processing processes occurring in people with the discussed syndrome. The specific type of communication disorder depends on within which brain centers damage occurred, and also how deep these damages are (Pąchalska, 2011, pp. 25–26).

The scale of dysfunction occurrence in the scope of acquiring and using language in the case of encephalopathy is individually conditioned. This note also applies to people with Dravet syndrome. The heterogeneity of the population manifests itself in the fact that the degree of language mastery in individual patients proves to be varied. Some people with Dravet syndrome practically do not develop verbal communication in a way that would testify to mastering pragmatic or social competence, whereas in some, it is possible to develop verbal communication to such a degree that they create utterances of a character adequate to the situation.

The mentioned individual differences are determined by both the place and depth of brain damage. However, for communication itself, apart from locational abnormalities, possibilities resulting from brain plasticity and compensation play an important role (Michalik, Przebinda, 2017; Panasiuk, 2014). The possibility of taking over specific functions related to sending and understanding speech by the remaining brain areas, those that function normatively, ultimately decides both that the types of communication abnormalities themselves and their depth belonging to individual phenomena (Binkuńska, Szmalec, 2018). Whereas the place of central nervous system damage decides in this case whether abnormalities will concern lexis, semantics, morphology – inflection, word formation; syntax – phrase creation; precision and speed of performing articulatory movements, respiratory-phonatory-articulatory coordination, oral praxis, control of speech

organ positioning; precision, efficiency and tempo of performing articulatory movements; phonation, auditory control, as well as reception of tactile impressions; the process of analysis and synthesis, information processing and memory functioning. The listed areas of disorders may occur in an isolated manner or in various sequences – appearing as a constant element of the communication process or may concern it in a selective manner (e.g. Szeląg, 2005, p. 122).

Speech disorders accompanying intellectual disability in people with Dravet syndrome

The occurrence of intellectual disability and disorders resulting from central nervous system damage in the case of encephalopathy in people with Dravet syndrome remains in direct correlation. Symptomatic in this case becomes not only disorders in the scope of acquiring perceptual and expressive speech skills, but also disharmony concerning individual efficiencies and skills related to understanding and creating a message (Kaczorowska-Bray, 2017; Czaplewska, Kaczorowska-Bray, 2002; Grabias, 1997).

“A phenomenon that can be noticed in the process of acquiring communication competence in people with intellectual disability is often significant differentiation in the scope of acquiring and using individual layers of language. The mentioned disharmony also refers to other developmental spheres, such as locomotion, posture control, visual-motor coordination, independence, social reactions, cognitive activities, perception, imitative skills analyzed in relation to developmental age” (Binkuńska, Szmalec, 2018; e.g. Podbielkowska, 2010).

In the process of acquiring language skills by people with intellectual disability, significant differentiation is noticed between periods of skill acquisition, stagnation, and regression, as well as in the scope of mastering and using individual layers of language. Low articulatory efficiency, poor vocabulary, narrowing of semantic fields, abnormalities regarding the interpretation of utterances within the abstractness and generalization of concepts, in effect, become noticeable in the sphere of not only language communication but also individual efficiencies: situational, social, as well as pragmatic (e.g. Czaplewska, Kaczorowska-Bray, 2002, p. 62; Grabias, 2007, p. 376).

Both in the case of the occurrence of epileptic attacks in individual development and intellectual disability, speech disorders may manifest as non-development or slowing down of the process of acquiring language skills, they may also – which happens in the case of Dravet syndrome – manifest as a regression of already developed competencies (e.g. Grabias, 2010/2011, p. 21). Later development of individual language skills relative to the norm fits into the picture of oligophasia and is characterized – as mentioned – by a narrowing in the process of interpretation and use of accepted conceptual structures, which becomes the cause of disturbances (e.g., simplifications) in the way of knowing the world – surround-

ing reality, people, oneself, feelings, and phenomena (e.g. Michalik, 2011). In the case of oligophasia, deviations may concern all layers of language, determining significant simplification in the process of semantic categorization and the use of meanings and their connotations. Oligophasia may manifest as the use of limited linguistic means in sending – in the process of describing, understanding, and learning concepts (e.g. Michalik, 2011).

Disorders of primary functions and articulatory apparatus efficiency in people with Dravet syndrome

The development of the efficiency of speech organs – the respiratory system, phonatory organ, articulatory organs, and receptive organ – remains dependent on the functioning and maturation of appropriate areas of the central nervous system. Among other things, the occurrence of abnormalities covering the sensory, motor, and sensory systems of the somatic system functions, with simultaneous disorders covering information transmission in the central nervous system, abnormalities may cover the method of breathing (Sadowski B., 2005). Apart from the method of breathing in Dravet syndrome, disturbances may also concern other primary functions, such as chewing or swallowing (Maruszewski, 1970). In the discussed population of people, deviations from the norm are also observed, consisting of a delay in the maturation of oral-facial reflexes (e.g. Kaczorowska-Bray, 2012, pp. 223–262; Masgutowa, Regner, 2009).

The listed disorders of speech organ functioning, including articulatory organs, also connect with a delay in the maturation of fine motor efficiency. Dysfunctions may manifest as lowering efficiency or limitation of articulatory movement sequences. Functional maturation of the articulatory apparatus takes shape in connection with efficiencies within auditory and visual functions as well as the development of motor skills, e.g., mastering movement sequences in the scope of gross motor skills. Delay observed in any of the mentioned spheres may affect the maturation of others, including the dynamics of acquiring language skills (e.g. Lorenc, 2015).

Motor development and sensory integration disorders in people with Dravet syndrome

Apart from disability concerning cognitive functions, including communication development in people with Dravet syndrome, the disturbed developmental process also concerns motor skills. Initial development, consistent in this respect with the calendar of achieving milestones, is slowed down, inhibited, or under-

goes regression after demonstrations of the first epileptic attacks. As a result of central nervous system damage, sensory process disorders occur in this regard. Abnormalities concern various areas of sensory maturation, leading to its disorganization. Disorders cover both reception and processing of stimuli. Manifestations of dysfunction include: muscle tone disorders, balance sense disorders, and disorders consisting of motor hyperactivity.

The listed dysfunctions, together with previously discussed difficulties regarding communication development and accompanying attention concentration disorders, make up the picture of multiple disabilities. In the functioning of individual sensory systems, hyper- or hyposensitivity appears. Symptoms of sensory deprivation disorders, caused by dysfunction resulting from encephalopathy, include sensory stimulus disorders: sense of touch, proprioceptive, and vestibular systems. Limitations covering the reception of sensory stimuli inhibit the possibility of discovering one's own body, its position relative to the environment, gathering information about oneself and the space around, and ordering reality, which in turn takes away the sense of security and inhibits interest in the surrounding reality (e.g. Olechnowicz H., 1999, p. 59).

The picture of Dravet syndrome also includes the occurrence of orthopedic defects caused by lowered muscle tone, internal rotation of limbs, and abnormal gait. As a result of damage covering areas of the central nervous system, ataxia and tremors may appear.

Recommendations after diagnosis of Dravet syndrome

Undertaking treatment and therapy of people with Dravet syndrome requires cooperation with a group of specialists. This group includes: neurologists, pediatricians, geneticists, cardiologists, gastrologists, endocrinologists, orthopedists, speech therapists, physiotherapists, psychologists, occupational therapists. The first task facing doctors is establishing pharmacotherapy. Important in this case turns out to be the fact that some of the traditionally used antiepileptic drugs not only do not help, but in people with Dravet syndrome may cause greater intensity of epilepsy symptoms (Orphanet, 2008; Pierzchała, 2010)¹. This information also applies to prophylactic action, e.g., before vaccination (Orphanet, 2008

¹ There are suggestions that these drugs include, among others: Tegretol, Carbamazepine, Sabril, Vigabatrin, Lamitrin, Lamotrigine, Luminalum, Phenobarbital (e.g. Orphanet, 2008). The Orphanet document contains proposed drugs that can be administered, e.g., by ambulance staff. These include, among others: Valproate, Clobazam, Stiripentol in combination with +/- Clonazepam, Topiramate, Levetiracetam. As drugs of choice, for a convulsive seizure, Diazepam and Clonazepam are recommended, among others (Orphanet, 2008).

People with Dravet syndrome require increased care, including ensuring an environment that limits epileptic seizures – this involves limiting flickering lights and specific types of patterns. A child with a high fever requires special care – a temperature of 38°C is already a threat (Pierzchała, 2010).

In stimulating communication development, all limitations should be taken into account. The goal of therapy is to enable understanding and conveying information by the person with Dravet syndrome. The possibility of communicating via speech, augmentative and alternative communication should be considered. In speech therapy diagnosis, assessment of hearing, anatomy and physiology of speech organs, primary functions, maturity of oral-facial reflexes, respiratory-phonatory-articulatory coordination, oral praxis, and normalization of muscle tone in the craniofacial sphere is indicated. Therapy takes into account the possibility of building utterances – creating phrases; learning takes into account cause-and-effect relationships. The entire procedure aims to develop communication competence. Attention is paid to reception and adequacy of reactions to statements from the environment. In stimulating communication possibilities, pragmatic, situational, and social skills are taken into account.

The goal of proceedings in speech therapy should be the development of disturbed functions. Exercises, apart from understanding speech and developing communication possibilities, include work on focusing attention. Rehabilitation in the scope of gross motor skills and posture is directed at normalizing postural tone. Its regulation allows for increasing control of the movement act, which in turn translates into facilitating its organization, including modification of incorrect patterns of posture and movement. The goal of this type of proceeding is to provide the person with Dravet syndrome with sensorimotor experiences whose traits are close to correct. An important role in therapy is played by working out the correct mechanism of the postural reflex. This reflex consists of automatic reactions: righting and equilibrium integrated at the level of the pons, midbrain, cortex, cerebellum, and subcortical nuclei. One of the basic goals of exercises is preventing the formation of contractures, as well as deformations within the joints (e.g. Binkuńska, Szmalec, 2018).

Conclusion

Disorders, and consequently limitations, resulting from Dravet syndrome fit into the concept of multiple disabilities (Frochlich, 1998, p. 11). The goal of the development of biological and medical sciences – including genetic and neurological, as well as therapeutic ones – is the search for such pharmacological means and the development of such possibilities for functional reduction of disorder

symptoms and development of correct functions of specific efficiencies, so that the effect of the proceedings is an increase in their quality of life.

The basic task concerns the strategy of selection and effectiveness of anticonvulsant drugs taken by people with Dravet syndrome. Currently ongoing research in this area takes into account pharmacological treatment, an attempt to limit the number of seizures through diet, and attempts to develop new therapies via molecular modifications using the SCN1A mutation also appear (Mavashov et al., 2023). Undoubtedly, the optimal way of managing a patient with Dravet syndrome translates into the effects of other types of therapy – speech therapy, SI [Sensory Integration], or occupational therapy. Whereas the common goal of all introduced types of rehabilitation impact is functional preparation of the person with Dravet syndrome for daily life, including self-care or communication.

In view of the coupling of motor and communication disorders – their basis is the co-occurrence of drug-resistant epilepsy, central nervous system damage, and intellectual disability – as well as in light of the fact that fluctuations in the possibilities of acquiring specific competencies are observed in people with the analyzed syndrome, resulting from the occurrence of periods of progress and regression, it turns out to be significant to use the time when the patient's functioning remains in developmental progress as intensely as possible.

References

- Berlit, P. (2006). *Neurologia – compendium*. Red. wyd. pol. Antoni Prusiński, Wydawnictwo Lekarskie PZWL.
- Binkuńska, E., Szmalec, J. (2018). Obraz zaburzeń komunikacji oraz rozwoju motoryki u osób z Zespołem Dravet. *Biuletyn Logopedyczny*, 32, 99–112.
- Czaplewska, E., Kaczorowska-Bray, K. (2002). Potrzeba rozwijania kompetencji komunikacyjnej u dzieci ze specyficznymi zaburzeniami rozwoju mowy i języka. *Logopedia*, 30, s. 61–66.
- Fasano A., Borlot F., Lang A.E., Andrade D.M. (2014). Antecollis and levodopa-responsive parkinsonism are late features of Dravet syndrome. *Neurology Journals*.
- Frochlich, A. (1998). *Stymulacja od podstaw*. WSiP.
- Gataullina, S., Dulac, O. (2027). From genotype to phenotype in Dravet disease. *Seizure*, 44, 58–64.
- Grabias S. (2010/2011), *Logopedia – nauka o biologicznych uwarunkowaniach języka i zachowaniach językowych*. *Logopedia*, 39/40, 9–34.
- Grabias, S. (2007), Język, poznanie, interakcja. In: T. Woźniak, A. Domagała (eds.), *Język, interakcja, zaburzenia mowy. Metodologia badań* (pp. 355–377). Wydawnictwo Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej.
- Grabias, S. (2001). Perspektywy opisu zaburzeń mowy. In: S. Grabias (ed.), *Zaburzenia mowy. Mowa. Teoria. Praktyka* (pp. 323–354). Wydawnictwo Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej.
- Grabias, S. (1997), *Język w zachowaniach społecznych*. Wydawnictwo Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej.
- Jauer-Niworowska, O. (2009), *Dyzartria nabyta. Diagnostyka logopedyczna i terapia osób dorosłych*. Wydawnictwo Akademii Pedagogiki Specjalnej.

- Jędrzejak, J. (2016). Padaczka. In: W. Kozubski (ed.), *Terapia w chorobach układu nerwowego* (pp. 154–166). PZWL.
- Jędrzejczak, J. (2014). Padaczka. In: W. Kozubski, P.P. Liberski (eds.), *Neurologia. Podręcznik dla studentów medycyny* (pp. 671–673). PZWL.
- Jędrzejczak, J. (2010). Koncepcja zespołów padaczkowych. *Polski Przegląd Neurologiczny*, 6, 40–42.
- Kaczorowska-Bray, K. (2017). Zaburzenia mowy u dzieci z niepełnosprawnością intelektualną – trudności badawcze. In: S. Milewski, K. Kaczorowska-Bray, B. Kamińska (eds.), *Studia logopedyczno-lingwistyczne. Księga jubileuszowa z okazji 70-lecia urodzin Profesora Edwarda Łuczyńskiego* (pp. 143–168). Wydawnictwo Uniwersytetu Gdańskiego.
- Kaczorowska-Bray, K. (2012). Diagnostyka we wczesnej interwencji logopedycznej. In: E. Czaplewska, S. Milewski (eds.), *Diagnoza logopedyczna. Podręcznik akademicki* (pp. 223–262). Wydawnictwo Harmonia Universalis.
- Kozłowska, M. (2012). Diagnostyka różnicowa padaczki z innymi zespołami chorobowymi. Symptomatologia trudności językowych dzieci z padaczką. *Nowa Logopedia*, 3, 453–467.
- Kozłowska, M., Chrościńska-Krawczyk, M. (2012). Padaczka. Zaburzenia językowe u dzieci z padaczką. In: S. Grabias, M. Kurkowski (eds.), *Logopedia. Teoria zaburzeń mowy* (pp. 397–411). Wydawnictwo Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej.
- Kozubski, W., Liberski, P.P. (red.). *Neurologia. Podręcznik dla studentów medycyny*. Wydawnictwo Lekarskie PZWL.
- Kwong, A.K-Y., Fung, C-W., Chan, S-Y, Wong, C-N (2012). Identification of SCN1A and PCDH19 mutations in Chinese children with Dravet syndrome. *Plos One*, 7(7), 1–11.
- Lorenc, A. (2015). Programowanie wczesnych etapów rozwoju językowego dzieci z uszkodzeniami słuchu. In: D. Pluta-Wojciechowska przy współpr. A. Płonki (eds.), *Dignozja i terapia zaburzeń realizacji fonemów* (pp. 359–409). Wydawnictwo Uniwersytetu Śląskiego w Katowicach.
- Majewska, Z., Kamraj-Mazurkiewicz, K., Wykrzykowska, L., 1990, *Napady pochodzenia mózgowego*. In: J. Czochańska (ed.), *Neurologia dziecięca* (pp. 389–436). PZWL.
- Maruszewski M. (1970). *Mowa a mózg. Zagadnienia neuropsychologiczne*. PWN.
- Masgutowa, S., Regner, A. (2009). *Rozwój mowy dziecka w świetle integracji sensomotorycznej*. Wydawnictwo Continuo.
- Mavashov, A., Brusel, M., Liu, J., Woytowicz, V., Bae, H., Chen, Y-H., Dani, V.S., Cardenal-Muñoz, E., Spinoso, V., Aibar, J.Á., Rubinstein, M. (2023). Heat-induced seizures, premature morality, and hyperactivity in a novel SCN1A nonsense for Dravet syndrome. *Frontiers in cellular neuroscience*, 3, 17.
- Michalik, M. (2011). *Kompetencja składniowa w normie i zaburzeniach. Ujęcie integrujące*. Wydawnictwo Naukowe Uniwersytetu Pedagogicznego w Krakowie.
- Michalik, M., Przebinda, E. (2017). Kompetencja składniowa osób niemówiących. In: S. Milewski, K. Kaczorowska-Bray, B. Kamińska (eds.), *Studia logopedyczno-lingwistyczne. Księga jubileuszowa z okazji 70-lecia urodzin Profesora Edwarda Łuczyńskiego* (pp. 143–168). Wydawnictwo Uniwersytetu Gdańskiego.
- Michałowicz, R., Józwiak, J. (1992). Zespoły padaczkowe i inne stany napadowe u dzieci w zależności od wieku. Ciężka miokloniczna padaczka niemowląt. In: R. Michałowicz (ed.), *Pediatric. Padaczka i inne stany napadowe u dzieci* (pp. 77–78). PZWL.
- Olechnowicz, H. (1999). O elementarnym kształceniu najmłodszych dzieci. In: H. Olechnowicz (ed.), *U źródeł rozwoju dziecka. O wspomaganie rozwoju prawidłowego i zakłóconego* (pp. 51–69). WSiP.
- Orphanet 2008. https://www.orpha.net/data/patho/PL/EmergencyGuidelines_ZespólDravetPL-Pro.pdf
- Panasiuk, J. (2014). *Neurobiologiczne podstawy mowy*. In: S. Milewski, J. Kuczkowski, K. Kaczorowska-Bray (eds.), *Biomedyczne podstawy logopedii* (pp. 359–409). Wydawnictwo Harmonia Universalis.
- Pawłowska-Jaroń, H. (2014). *Padaczka w relacji: pacjent-rodzic-terapeuta*. Wydawnictwo Naukowe Uniwersytetu Pedagogicznego.

- Pąchalska, M. (2011). *Afazjologia*. Wydawnictwo Naukowe PWN.
- Pierzchała, K. (2015). Padaczka. In: A. Stępień (ed.), *Neurologia*, Tom III (pp. 171–197). Medical Tribune Polska.
- Pierzchała, K. (2010). Zespoły padaczkowe odporne na leczenie. *Polski Przegląd Neurologiczny*, 6, 42–43.
- Podbielkowska, E. (2010). Studium przypadku dziecka z padaczką lekooporną. In: E. Stecko (ed.) *Neurologiczne studia przypadków* (pp. 279–290). Wydawnictwo Elżbieta Stecko.
- Prusiński, A. (2001). *Neurologia Praktyczna*. Wydawnictwo Lekarskie PZWL.
- Rampazzo, A.C.M., Dos Santos, R.R.P., Maluf, F.A., Simm, R.F., Marson, F.A.L., Ortega, M.M., de Aguiar, P.H.P. (2021). Dravet syndrome and Dravet syndrome-like phenotype: a systematic review of the SCN1A and PCDH19 variants. *Neurogenetics*, 22(2), 105–115.
- Sadowski, B. (2005). Rola mózgu w procesach nadawania i odbioru mowy. In: T. Gałkowski, E. Szeląg, G. Jastrzębowska (eds.), *Podstawy neurologopedii. Podręcznik akademicki* (pp. 43–97). Wydawnictwo Uniwersytetu Opolskiego.
- Sięgieda, M. (2016). Zaburzenia rozwojowe u dzieci z padaczką. *Logopedia*, 45, 109–121.
- Służewski, W., Zgorzalewicz, M. (2005). Wybrane zagadnienia neurologii dziecięcej. In: Bogusław Pawlaczek (ed.), *Zarys pediatrii. Podręcznik dla studentów medycznych* (pp. 402–424). Wydawnictwo Lekarskie PZWL.
- Szeląg, E. (2005). Mózg z mowa. In: T. Gałkowski, E. Szeląg, G. Jastrzębowska (eds.), *Podstawy neurologopedii. Podręcznik akademicki* (pp. 98–153). Wydawnictwo Uniwersytetu Opolskiego.

Ewa Binkuńska – PhD in humanities, linguist, speech therapist, neurolinguist, specialist in voice emission and early speech therapy intervention, assistant professor at the Institute of Speech Therapy at the University of Gdańsk, head of the Speech Pathology Department. She provides speech therapy to adults and children with speech and voice disorders. Author of publications in the field of speech therapy and linguistics.

ewa.binkunska@ug.edu.pl

Jacek Szmalec – PhD, SI Therapist (Level II), Special Education Teacher (Oligophrenopedagogue), Occupational Therapist, NDT Bobath Therapist in Occupational Therapy, International Trainer in Shantala Massage, INPP Therapy, Bilateral Integration Therapy, Dyspraxia Therapy, Nordic Walking, TGMD-3, and Hand Therapy. Specialist in Rehabilitation of Individuals with Disabilities, Prechtl-Certified Therapist, Physiotherapist, Therapist in Munich Functional Developmental Diagnostics, Certified ADOS-2 (Autism) Assessor, and International AHA Therapist.

jszmalec@gmail.com



Ewa Binkuńska

Uniwersytet Gdański

Polska

<https://orcid.org/0000-0002-3901-7024>

Jacek Szmalec

Gabinet Integracji Sensorycznej Jacek Szmalec

Polska

<https://orcid.org/0000-0001-7245-4384>

Zaburzenia komunikacji oraz rozwoju motoryki u osób z zespołem Dravet

STRESZCZENIE: Podłożem zaburzeń charakterystycznych dla zespołu Dravet jest wystąpienie mutacji genetycznej w obrębie: SCN1A, SCN9A, SCN2B, PCDH19, GABRG2, GABRA1 lub STXBP1, w wyniku czego dochodzi do encefalopatii, a objawem tych nieprawidłowości jest lekooporna padaczka. Sprzężenie takich czynników jak: uszkodzenie ośrodkowego układu nerwowego, niepełnosprawność intelektualna, a także ciężka, rozpoczynająca się w okresie niemowlęcym padaczka, prowadzi po krótkim okresie normatywnego rozwoju do regresu nabytych umiejętności, który obejmuje komunikację, deficyty poznawcze oraz ruchowe. Trudności poznawcze oraz motoryczne stanowią istotne wskazania do podjęcia wielospecjalistycznej terapii umożliwiającej progres rozwojowy, kompensację zaburzonych funkcji, a także wypracowanie takich strategii funkcjonowania, które pozwolą uzyskać optymalną jakość życia pomimo fluktuacji w zakresie intensywności występowania objawów lekoopornej padaczki.

SŁOWA KLUCZE: zespół Dravet, padaczka lekooporna, encefalopatia, zaburzenia mowy, zaburzenia integracji sensorycznej, niepełnosprawność intelektualna

Communication and motor development disorders in people with Dravet syndrome

ABSTRACT: The basis of the disorders characteristic of Dravet syndrome is the occurrence of a genetic mutation within: SCN1A, SCN9A, SCN2B, PCDH19, GABRG2, GABRA1 or STXBP1 genes, resulting in encephalopathy, the symptom of these abnormalities is drug-resistant epilepsy. As a result of a combination of factors such as: damage to the central nervous system, intellectual disability, and severe epilepsy that begins in infancy, people with Dravet Syndrome experience a regression of acquired skills following a short period of normative development. These regressions include communication, cognitive deficits and abnormalities in motor development. Cognitive and motor deficits are important indicators or multidisciplinary therapy enabling developmental progress, compensation of impaired functions, and the development of functioning strategies that will allow achieving optimal quality of life despite fluctuations in the intensity of symptoms of drug-resistant epilepsy.

KEYWORDS: Dravet syndrome, drug-resistant epilepsy, encephalopathy, speech disorders, sensory integration disorders, intellectual disability

Wprowadzenie i etiologia zespołu Dravet

Zespół Dravet (ZDr; *Dravet syndrome*, *DrS*) zaliczany jest do zaburzeń rzadko występujących. Swoją nazwę syndrom zawdzięcza Charlotte Dravet, która w 1978 opisała specyficzne cechy osób cierpiących na zespół, tworząc pierwszą symptomatologię zaburzenia (Pierzchała, 2015, s. 179). Do innych opisujących go określeń należą 'ciężka miokloniczna padaczka niemowląt' (**SMEI** – *Severe Myoclonic Epilepsy of Infancy*) (por. Majewska, Kamraj-Mazurkiewicz, Wykrzykowska, 1990, s. 395), a także 'padaczka z napadami polimorficznymi' (ang. *epilepsy with polymorphic seizures*) oraz 'polimorficzna padaczka w niemowlęctwie' (ang. *polymorphic epilepsy in infancy* – **PMEI**). W epidemiologii zespół rozpoznawany jest w przypadku 1:20 000 do 40 000 żywych urodzeń. Najczęściej występującą przyczynę syndromu stanowi pojawienie się mutacji o charakterze *de novo* w obszarze kodującym napięciowo zależny kanał sodowy **genu** SCN1A (Mavashov i in., 2023; Pierzchała, 2015, s. 179). Mutację tę charakteryzuje dziedziczenie autosomalnie dominujące. Szacuje się, że ten rodzaj nieprawidłowości dotyczy około 80% chorych. Wśród pozostałych anomalii odpowiedzialnych za powstanie Syndromu Dravet znajdują się mutacje w obszarach genów SCN9A, SCN2B, PCDH19, GABRG2, GABRA1 i STXBPI (Rampazzo i in., 2021). Występowanie zaburzeń pochodzących z tej drugiej grupy, a zatem etiologicznie inne niż uszkodzenie SCN1A, dotyczy 15,9-18% populacji (Pierzchała, 2015, s. 180).

Obraz kliniczny zespołu Dravet

W ZDr objawem podstawowym, determinującym pojawienie się pozostałych zaburzeń jest encefalopatia uwarunkowana wspomnianą już mutacją w strukturze genów – SCN1A, SCN9A, SCN2B, PCDH19, GABRG2, GABRA1 lub STXBPI (Kwong i in., 2012; Rampazzo i in. 2021). W wyniku dysfunkcji mózgu w pierwszym roku życia u chorego pojawia się padaczka, która posiada charakter lekooporny. W kolejnych latach zwiększa się ilość napadów padaczkowych, jednocześnie wydłuża się również czas ich trwania. W przebiegu choroby obserwuje się towarzyszące wystąpieniu mioklonii zahamowanie procesów obejmujących rozwój psychoruchowy. Zaburzenia dotyczą sfery poznawczej, w tym komunikacji, w obrębie której problemy nie ograniczają się wyłącznie do nadawania, ale obejmują całość procesu porozumiewania się. Narastające objawy neurologiczne manifestują się występowaniem ataksji, wzmożeniem odruchów ścięgnistych oraz uogólnieniem mioklonii (Michałowicz, Jóźwiak, 1992, s. 78).

Do czynników, które mogą indukować występowanie ataków padaczkowych, oprócz wspomnianej podwyższonej temperatury ciała (por. Służewski, Zgorzalewicz, 2005, s. 409), zalicza się również wysoką temperaturę otoczenia czy ciepłą kąpiel. Wśród pozostałych czynników uwzględnia się takie aspekty jak fotowrażliwość – w tym przypadku obserwuje się związek pomiędzy pojawieniem się w przestrzeni wzroku dziecka geometrycznych wzorów oraz migoczącego światła. Zwraca się również uwagę na to, że wśród czynników indukujących ataki padaczkowe znajdują się aktywność fizyczna, infekcje (por. Majewska, Kamraj-Mazurkiewicz, Wykrzykowska, 1990, s. 427), ale także pobudzenie emocjonalne (Pierzchała, 2015, s. 175). ZDr charakteryzuje się wysoką częstotliwością występowania stanów padaczkowych. Zwraca się uwagę na czas ich trwania – tu należy podkreślić, iż może on przekraczać 30 min. Do specyfiki zespołu należy słaba reakcja na leki przeciwpadaczkowe. Biorąc pod uwagę skuteczność, rekomendowane jest np. podawanie razem **kwasu walproinowego, klobazamu oraz stiripentolu** (por. Jędrzejak, 2016, s. 154–166; Pierzchała, 2015, s. 189–191; Jędrzejczak, 2014, s. 671–673).

W rozwoju choroby w pierwszych latach życia wyróżnić należy kilka charakterystycznych okresów wraz z właściwymi dla nich symptomami. Zwykle w początkowej fazie nie zauważa się odchyień od normy rozwojowej. Okresy noworodkowy oraz wczesnego niemowlęctwa opisywane są jako przebiegające w granicach normy. Jednak już w pierwszym roku pojawiają się napady padaczkowe o różnym nasileniu. Przyjmują one formę napadów zlateralizowanych klonicznych, toniczno-klonicznych, a następnie mioklonicznych (Jędrzejczak, 2010; Pierzchała, 2015, s. 175–177). Jak wspomniano napady te może indukować gorączka, będąca reakcją na stany infekcyjne. Od tego czasu zmienia się dynamika charakteryzująca występowanie objawów zaburzenia. Ilość napadów padaczki wzrasta. Około drugiego roku życia zauważalny staje się regres rozwojowy, który prowadzi do stopniowej utraty nabytych umiejętności, w konsekwencji czego pojawiają się globalne opóźnienia. Pomiędzy drugim a piątym rokiem życia symptomy nieprawidłowości dotyczące poszczególnych aspektów ontogenezy narastają. Pogłębiają się odchylenia względem poszczególnych standardów periodyzacji dojrzwania (por. Berlit, 2006, s. 211). W wyniku występujących deficytów intelektualnych – zwykle diagnozuje się niepełnosprawność intelektualną w stopniu umiarkowanym lub znacznym. Obserwuje się także nieharmonijny rozwój – zaburzenia dotyczą sfery emocjonalnej, nabywania kompetencji komunikacyjnych oraz rozwoju ruchowego. Zaburzenia rozwoju języka i komunikacji manifestują się zarówno w zakresie opanowania umiejętności nadawania komunikatów, jak i kształtowania się procesów rozumienia.

U dzieci z ZDr stopniowo narastać mogą nieprawidłowości w zakresie poruszania się. Do zaburzeń ruchowych w tym przypadku należą ataksja oraz drżenia. W wyniku obniżonego napięcia mięśniowego u niektórych chorych pojawiają się wady ortopedyczne, obserwuje się rotację wewnętrzną kończyn dolnych, zaburzenia motoryczne obejmują chód. U osób z ZDr obserwuje się odchylenia od normy

rozwojowej w zakresie integracji sensorycznej. Zaburzenia rozwojowe dotyczą nieprawidłowości w zakresie sfery behawioralnej – w tej grupie osób pojawiają się również zachowania autystyczne.

U osób z ZDr mogą wystąpić: zaburzenia odżywiania oraz wzrostu, nieprawidłowości w zakresie snu, dysfunkcyjny charakter autonomicznego układu nerwowego w odniesieniu do aspektów termoregulacyjnych, np. pocenie się. Istenie ryzyko podatności na przedłużające się stany infekcyjne. Ich przewlekły charakter opisywany bywa jako symptom współtowarzyszący. Do dysfunkcji o charakterze czynnościowym należy występowanie zagrożenia SUDEP – nagłej niewyjaśnionej śmierci w padaczce (ang. *Sudden Unexplained Death in Epilepsy*). To właśnie zagrożenie oraz urazy doznane przez chorych w wyniku upadków należą do najważniejszych czynników odpowiedzialnych za wysoką – około 20% – śmiertelność w przypadku tego zespołu (Pierzchała, 2015).

Zaburzenia komunikacji u osób z zespołem Dravet Przyczyny oraz rozwój zjawiska

W ZDr dochodzi do dysfunkcji obejmujących co najmniej jeden z trzech podstawowych rodzajów uwarunkowań determinujących rozwój komunikacji. Nabywanie umiejętności porozumiewania się uzależnione jest od trzech składowych – czynników biologicznych, psychicznych oraz środowiskowych. Od tego, czy każdy z nich może spełniać swoją rolę w sposób optymalny, a także od wzajemnej stymulacji wymienionych czynników podstawowych, zależy rozwój możliwości komunikacyjnych. Proces nabywania umiejętności porozumiewania się oraz jego poziom warunkowany jest odpowiednim funkcjonowaniem fizjologicznym, intelektualnym, emocjonalnym, a także wolicjonalnym uczestnika komunikacji (Grabias, 2007; 2001). Z kolei występujące u niego zaburzenia organiczne, fizjologiczne, czy dotyczące psychiki, a także deprywacja społeczna skutkują nieprawidłowościami w zakresie nabywania umiejętności porozumiewania się, a także w zróżnicowanym zakresie obniżeniem jakości komunikacji. U osób z ZDr, w wypadku co najmniej jednego ze wspomnianych wcześniej determinantów – czynników biologicznych (anatomicznych i fizjologicznych), psychicznych oraz środowiskowych – obserwuje się zaburzenia, chodzi tu o uwarunkowaną genetycznie encefalopatię. W tym jednak kontekście zwraca się uwagę na to, iż pierwsze badania neuroobrazowe typu EEG, czy MRI mogą pozostawać w normie. Wraz z rozwojem choroby zmienia się również zapis badań. Zauważalne zmiany mają charakter zlokalizowany lub uogólniony, nie został opisany wzorzec (Jędrzejczak, 2010) Jak zauważają Svetlana Gataullina i Olivier Dulac ostra encefalopatia z gorączką SE, może wystąpić w ciągu pierwszych pięciu lat życia, z kolei w konsekwencji incydentu

pojawiają się zmiany niedokrwienne oraz zaburzenia motoryczne (2017). W obrazie nieprawidłowości wymieniane są tu zaburzenia piramidowe, pozapiramidowe, parkinsonizm i ataksja (Fasano, Borlot, Lang, Andrade, 2014). Wśród dysfunkcji dotyczących mowy, a także funkcji prymarnych, jakie mogą wystąpić w wyniku uszkodzeń górnego oraz dolnego neuronu ruchowego, znajdują się dyzartria, w tym dyzartria spastyczna, mowa spowolniona, nosowa barwa głosu, niewyraźna artykulacja, a także dysfagia, niedowład podniebienia, zaburzenia lub brak odruchów żuchwowego, podniebiennych oraz gardłowych. Pozapiramidowy charakter mogą mieć takie zaburzenia jak monotonna i ściszona, a także charakteryzująca się spowolnieniem ekspresja werbalna (Kozubski, Liberski, 2006; Prusiński, 2001). Niewyraźna mowa należy również do objawów ataksji, (choć jeśli chodzi o objawy ataksji przede wszystkim zwraca się uwagę na charakterystyczny chód) (Fasano, Borlot, Lang, Andrade, 2014). Objawy dysprozodii mogą wystąpić w związku z parkinsonizmem (Fasano, Borlot, Lang, Andrade, 2014).

Przez pierwsze miesiące życia rozwój komunikacji może nie obiegać od normy. Zaburzenia stają się widoczne w okresie prelingwalnym, jednak po okresie odruchowego krzyku, głużenia, czasem również gaworzenia wstępnego i kanonicznego, jak również po opanowaniu takich charakterystycznych zachowań, jak pojawienie się uśmiechu społecznego. Zdarza się również, że spowolnienie rozwojowe zauważalne staje się już około 4 miesiąca życia. Etap nadawania pojedynczych sylab lub ich sekwencji może się wtedy przedłużać. Obserwuje się również wycofanie niektórych dzieci z ekspresji wokalnej czy werbalnej. Pierwsze napady padaczkowe mogą wystąpić w pierwszym roku życia, a jako okres ich demonstracji wskazuje się 4-9 miesiąc życia (Gataullina, Dulac, 2017). W okresie pomiędzy 2. a 5. rokiem życia w badaniach neuroobrazowania widoczne stają się odchylenia od normy (Svetlana Gataullina i Olivier Dulac, 2017). W drugim roku życia rozwój komunikacji odbiega od normy rozwojowej.

Uszkodzenia ośrodkowego układu nerwowego, niepełnosprawność intelektualna oraz padaczka jako przyczyny wystąpienia zaburzeń komunikacji

Źródeł zaburzeń nabywania kompetencji komunikacyjnej u osób z ZDr można upatrywać w trzech rodzajach przyczyn, z których każda analizowana może być jako osobny rodzaj podłoża tych nieprawidłowości lub interpretowana w paradygmacie wzajemnego oddziaływania i wynikających z tego konsekwencji. W literaturze przedmiotu jako specyficzne zjawisko omawiane są zaburzenia mowy wynikające z występowania padaczki. Osobną kategorię zaburzeń mowy stanowi spowodowana niepełnosprawnością intelektualną oligofazja oraz dysfunkcje

komunikacji mające swoje podłoże w uszkodzeniach ośrodkowego układu nerwowego. W przypadku ZDr zarówno przyczyny, jak i występujące rodzaje zaburzeń mowy, mają charakter sprzężony.

Zaburzenia rozwoju mowy u osób z padaczką u osób z zespołem Dravet

W badaniach nad patologią komunikacji wskazuje się na korelację pomiędzy występowaniem padaczki a zaburzeniami mowy (Kozłowska, 2012, s. 453–467). Wśród rodzajów dysfunkcji językowych wymienia się tu między innymi dyslalię, dysleksję alalię, oligofazję (Kozłowska, Chrościńska-Krawczyk, 2012, s. 410) oraz niepełność mowy (Pawłowska-Jaroń, 2014, s.72). Magdalena Kozłowska oraz Magdalena Chrościńska-Krawczyk zaproponowały podział zaburzeń komunikacji występujących u osób z padaczką na okresowe i trwałe. Do pierwszej kategorii zalicza się quasi-afazję, quasi-dyzartrię, quasi-jąkanie, quasi-dysleksję. Natomiast wśród trwałych zaburzeń pojawia się podział na:

- spowolnienie bądź zatrzymanie rozwoju języka objawiające się dyslalią, alalią, dysleksją;
- dysfunkcje w zakresie realizacji mowy – tu wyróżnia się dyzartrię oraz jąkanie;
- utratę kompetencji czego przykładem jest afazja i demencja (Kozłowska, Chrościńska-Krawczyk, 2012, s. 409).

Rokowania związane z nabywaniem i funkcjonowaniem języka zarówno w zakresie odbioru jak i ekspresji mowy pozostają w pewnym związku z okresem, w którym pojawiły się objawy padaczki. Czas w rozwoju osobniczym, a także w rozwoju mowy w jakim zaobserwowano pierwsze napady padaczkowe oraz wdrożone procedury jej leczenia, stanowią ważny wskaźnik dla zakresu manifestowanych przez dzieci objawów zaburzeń w nabywaniu kompetencji komunikacyjnych i posługiwaniu się mową. Równocześnie należy uwzględnić fakt, że w przypadku określonych zespołów i schorzeń można obserwować regres umiejętności, w tym także umiejętności językowych. Okres w jakim rozpoczęły się napady padaczkowe, podjęte leczenie, ma istotne znaczenie dla zakresu występujących objawów dysfunkcji językowych, a także decyduje o tym, które procedury i metody postępowania w terapii logopedycznej staną się optymalne (Grabias, 2001).

Zaburzenia rozwoju mowy towarzyszące uszkodzeniom centralnego układu nerwowego u osób z zespołem Dravet

Na zaburzenia mowy charakterystyczne dla ZDr wynikające z encefalopatii należy spojrzeć w szerokim kontekście, a zatem z uwzględnieniem ogółu nieprawidłowości komunikacyjnych spowodowanych uszkodzeniem centralnego układu nerwowego. Podłoże dysfunkcji w nabywaniu kompetencji komunikacyjnych, ale

także towarzysząca padaczkę utrata części możliwości w zakresie porozumiewania się, stanowią nieprawidłowości dotyczące właśnie funkcjonowania neurologicznego w obrębie ośrodkowego układu nerwowego. Wśród specyficznych zaburzeń mowy, których przyczyną jest uszkodzenie tych właśnie struktur, wymienia się afazję, dyzartrię, alalię, a także niektóre rodzaje trudności artykulacyjnych (np. dyslalię centralną) (por. Jauer-Niworowska, 2009, s. 11). Objawy zaburzeń komunikacji w tym wypadku obejmują zarówno proces tworzenia wypowiedzi, jej planowania w zakresie relacji przyczynowo-skutkowej, ale również w aspekcie wykorzystania reguł gramatycznych i zależności, jakie występują między poszczególnymi składnikami wypowiedzi, w obrębie frazy dotyczące reguł składniowych – długości wypowiedzi, doboru jej składników. W przypadku uszkodzeń określonych obszarów mózgu pojawić się może tendencja do pomijania w mowie czynnej czasowników lub rzeczowników. Nieprawidłowości mogą dotyczyć tworzenia określonych dźwięków mowy bądź ich sekwencji. Jednym z objawów uszkodzenia centralnego układu nerwowego bywa nie płynność mowy. W zakresie warstwy suprasegmentalnej obserwuje się zaburzenia tempa mowy, występują takie dysfunkcje jak dysprozodia, wyjątkowo aprozodia. W wypowiedziach można zaobserwować metatezy, perseweracje, uproszczenia struktury wyrazów, posługiwanie się neologizmami. Zaburzenia dotyczą warstwy logicznej wypowiedzi, ekspresji mowy, jak i percepcji oraz zakłócenia procesów przetwarzania informacji. Konkretny rodzaj zaburzeń komunikacji zależy od tego, w obrębie jakich ośrodków mózgu doszło do uszkodzeń, a także jak głębokie są to uszkodzenia (Pąchalska, 2011, s. 25–26).

Skala występowania dysfunkcji w zakresie przyswajania i posługiwania się językiem w przypadku encefalopatii uwarunkowany jest indywidualnie. Uwaga ta dotyczy również osób z ZDr. Niejednorodność populacji objawia się tym, że stopień opanowania języka u poszczególnych chorych okazuje się zróżnicowany. Niektóre z osób z ZDr praktycznie nie rozwijają komunikacji werbalnej w sposób, który świadczyłby o opanowaniu kompetencji pragmatycznej czy społecznej, natomiast u innych udaje się wypracować komunikację werbalną w takim stopniu, iż tworzą one wypowiedzi o charakterze adekwatnym do sytuacji. O wspomnianych indywidualnych różnicach decyduje zarówno miejsce jak i głębokość uszkodzenia mózgu. Jednak dla samej komunikacji, oprócz nieprawidłowości lokalizacyjnych, ważne znaczenie odgrywają także możliwości wynikające z plastyczności mózgu oraz z możliwości kompensacji (Michalik, Przebinda, 2017; Panasiuk, 2014). Możliwość przyjęcia określonych funkcji związanych z nadawaniem i rozumieniem mowy przez pozostałe okolice mózgu, te które funkcjonują normatywnie, ostatecznie decyduje zarówno o tym, że same rodzaje nieprawidłowości komunikacyjnych, jak i ich głębokość należą do zjawisk indywidualnych (Binkuńska, Szmalec, 2018). Natomiast miejsce uszkodzenia ośrodkowego układu nerwowego decyduje w tym wypadku o tym, czy nieprawidłowości dotyczyć będą leksyki, semantyki, morfologii – fleksji, słowotwórstwa; składni – tworzenia frazy;

precyzji oraz szybkości wykonywania ruchów artykulacyjnych, koordynacji oddechowo-fundacyjno-artykulacyjnej, prakcji oralnej, kontroli ułożenia narządów mowy; precyzji, sprawności oraz tempa wykonywania ruchów artykulacyjnych; fonacji, kontroli słuchowej, a także odbioru wrażeń dotykowych; procesu analizy i syntezy, przetwarzania informacji oraz funkcjonowania pamięci. Wymienione obszary zaburzeń mogą wystąpić w sposób izolowany bądź w różnych sekwencjach – pojawiając się jako stały element procesu komunikacyjnego lub dotyczą go w sposób wybiórczy (por. Szela, 2005, s. 122).

Zaburzenia mowy towarzyszące niepełnosprawności intelektualnej u osób z zespołem Dravet

Występowanie niepełnosprawności intelektualnej oraz zaburzeń wynikających z uszkodzenia centralnego układu nerwowego w przypadku encefalopatii u osób z ZDr pozostaje w bezpośredniej korelacji. Symptomatyczne w tym wypadku stają się nie tylko zaburzenia w zakresie przyswajania umiejętności percepcyjnych oraz ekspresyjnych mowy, ale również dysharmonia dotycząca poszczególnych sprawności i umiejętności związanych z rozumieniem oraz tworzeniem komunikatu (Kaczorowska-Bray, 2017; Czaplewska, Kaczorowska-Bray, 2002; Grabias, 1997). „Zjawiskiem, jakie dostrzec można w procesie nabywania kompetencji komunikacyjnej u osób z niepełnosprawnością intelektualną bywa znaczne zróżnicowanie w zakresie przyswajania i posługiwania się poszczególnymi płaszczyznami języka. Wspomniana dysharmonia odnosi się również do pozostałych sfer rozwojowych, takich między innymi jak lokomocja, kontrola postawy, koordynacja wzrokowo-ruchowa, samodzielność, reakcje społeczne, czynności poznawcze, percepcja, umiejętności naśladowcze analizowane w odniesieniu do wieku rozwojowego” (Binkuńska, Szmalec, 2018; por. Podbielkowska, 2010).

W procesie nabywania umiejętności językowych osób z niepełnosprawnością intelektualną zauważa się znaczne zróżnicowanie pomiędzy okresami przyswajania umiejętności, stagnacji oraz regresu, a także w zakresie opanowania i posługiwania się poszczególnymi płaszczyznami języka. Niska sprawność artykulacyjna, ubogie słownictwo, zawężenia pól semantycznych, nieprawidłowości dotyczące interpretacji wypowiedzi w obrębie abstrakcyjności i uogólnienia pojęć, w efekcie stają się zauważalne w sferze nie tylko komunikacji językowej, ale także poszczególnych sprawności: sytuacyjnej, społecznej, a także pragmatycznej (por. Czaplewska, Kaczorowska-Bray, 2002, s. 62; Grabias, 2007, s. 376). Zarówno w przypadku wystąpienia w rozwoju osobniczym ataków padaczki, jak i niepełnosprawności intelektualnej, zaburzenia mowy mogą objawiać się niewykształceniem bądź zwolnieniem procesu nabywania umiejętności językowych, mogą też – co zdarza się w przypadku ZDr – objawiać się regresem wykształconych już kompetencji (por. Grabias, 2010/2011, s. 21). Późniejszy w stosunku do normy rozwój poszczególnych

umiejętności językowych wpisuje się w obraz oligofazji i charakteryzuje się – jak wspomniano w zawężeniu w procesie interpretacji i korzystania z przyjętych struktur pojęciowych, co staje się przyczyną zakłóceń (np. uproszczeń) w sposobie poznawania świata – otaczającej rzeczywistości, osób, siebie samego, uczuć oraz zjawisk (por. Michalik, 2011). W przypadku oligofazji odchylenia mogą dotyczyć wszystkich warstw języka, decydując o istotnym uproszczeniu w procesie kategoryzacji semantycznej oraz wykorzystywania znaczeń i ich konotacji. Oligofazja może objawiać się wykorzystaniem ograniczonych środków językowych w nadawaniu – w procesie opisywania, rozumienia i uczenia się pojęć (por. Michalik, 2011).

Zaburzenia funkcji prymarnych i sprawności aparatu artykulacyjnego u osób z zespołem Dravet

Rozwój sprawności narządów mowy – układu oddechowego, fonacyjnego, narządów artykulacyjnych oraz narządu odbiorczego – pozostaje zależny od funkcjonowania i dojrzewania odpowiednich obszarów ośrodkowego układu nerwowego (wpływających na układ sensoryczny, ruchowy, somatyczny, oddechowy) (Sadowski B., 2005). Oprócz sposobu oddychania w ZDr zakłócenia dotyczyć mogą także innych funkcji prymarnych, takich jak żucie czy połykanie (Maruszewski, 1970). W omawianej populacji osób obserwuje się również odchylenia od normy, polegające na opóźnieniu w zakresie dojrzewania odruchów ustno-twarzowych (por. Kaczorowska-Bray, 2012, s. 223–262; Masgutowa, Regner, 2009).

Wymienione zaburzenia funkcjonowania narządów mowy, w tym narządów artykulacyjnych, łączą się również z opóźnieniem w dojrzewaniu sprawności motoryki małej. Dysfunkcje mogą objawiać się obniżaniem sprawności lub ograniczeniem sekwencji ruchów artykulacyjnych. Dojrzewanie funkcjonalne aparatu artykulacyjnego kształtuje się w powiązaniu ze sprawnościami w obrębie funkcji słuchowych, wzrokowych a także przy rozwoju umiejętności motorycznych, np. opanowania sekwencji ruchów w zakresie motoryki dłużej. Opóźnienie obserwowane, w którejś ze wspomnianych sfer może oddziaływać na dojrzewanie pozostałych, w tym na dynamikę nabywania umiejętności językowych (por Lorenc, 2015).

Zaburzenia rozwoju ruchowego oraz integracji sensorycznej u osób z zespołem Dravet

Oprócz niepełnosprawności, która dotyczy funkcji poznawczych w tym rozwoju komunikacji u osób z ZDr, zaburzony proces rozwojowy dotyczy również motorki. Początkowy, zgodny pod tym względem z kalendarzem zdobywania kamieni milowych rozwój, po wystąpieniu pierwszych ataków padaczkowych zostaje spowolniony, zahamowany lub dochodzi do jego regresu.

Na skutek uszkodzeń ośrodkowego układu nerwowego dochodzi w tym do zaburzeń procesów sensorycznych. Nieprawidłowości dotyczą różnych obszarów dojrzwiania zmysłowego doprowadzając do jego dezorganizacji. Zaburzenia obejmują zarówno odbiór jak i przetwarzanie bodźców. Do przejawów dysfunkcji należą: zaburzenia napięcia mięśniowego, poczucia równowagi, zaburzenia polegające na nadaktywności ruchowej. Wymienione dysfunkcje wraz omówionymi wcześniej trudnościami dotyczącymi rozwoju komunikacji oraz z towarzyszącymi im zaburzeniami koncentracji uwagi, składają się na obraz niepełnosprawności wielorakiej. W funkcjonowaniu poszczególnych układów zmysłów pojawia się nad- lub niedowrażliwość.

Do objawów zaburzeń deprivacji zmysłów, których przyczyną jest dysfunkcja wynikająca z encefalopatii, należą zaburzenia bodźców czuciowych: zmysłu dotyku, układu proprioceptywnego i przedsionkowego. Ograniczenia obejmujące odbiór bodźców czuciowych hamują możliwość odkrywania własnego ciała, swojego położenia względem otoczenia, zbierania informacji o sobie i przestrzeni wokół, porządkowania rzeczywistości, co z kolei odbiera poczucie bezpieczeństwa oraz hamuje zainteresowanie otaczającą rzeczywistością (por. Olechnowicz, 1999, s. 59).

Do obrazu ZDr należy również występowanie wad ortopedycznych spowodowane obniżeniem napięcia mięśniowego, wewnętrzna rotacja kończyn i nieprawidłowy chód. W wyniku uszkodzeń obejmujących obszary ośrodkowego układu nerwowego pojawiać się może ataksja oraz drżenia.

Rekomendacje po rozpoznaniu zespołu Dravet

Podjęcie leczenia oraz terapii osób z ZDr wymaga współpracy grupy specjalistów. Do grona tego należą: neurolog, pediatra, genetyk, kardiolog, gastrolog, endokrynolog, ortopeda, logopeda, fizjoterapeuta, psycholog, terapeuta zajęciowy.

Pierwszym z zadań jakie stoi przed lekarzami jest ustalenie farmakoterapii. Istotnym okazuje się w tym przypadku fakt, iż niektóre z tradycyjnie stosowanych leków przeciwpadaczkowych, nie tylko nie pomagają, ale u osób z ZDr powodować mogą większe natężenie występowania objawów padaczki (Orphanet, 2008; Pierzchała, 2010)¹. Informacje te dotyczą również profilaktycznego oddziaływania np. przed szczepieniem (Orphanet, 2008).

1 Istnieją sugestie, że do leków tych należą: m.in.: Tegretol, Carbamazepine, Sabril, Vigabatrin, Lamitrin, Lamotrygine, Luminalum, Phenobarbital (por. Orphanet, 2008). Dokument *Orphanet* zawiera proponowane leki, które mogą być podawane np. przez pracowników pogotowia. Należą do nich m.in.: Walpronian, Klobazepam, Stiripentol w połączeniu z +/- Klonazepamem, Topiramatem, Lewetiracetamem. Jako leki z wyboru, przy napadzie drgawkowym rekomendowane są m.in. Diazepam oraz Clonazepam (Orphanet, 2008).

Osoby z ZDr wymagają wzmożonej pielęgnacji, w tym zapewnienia im otoczenia ograniczającego napady padaczkowe – chodzi to o ograniczenie migocących świateł oraz określonych rodzajów wzorów. Szczególnej opieki wymaga dziecko z wysoką gorączką – zagrożeniem jest już temperatura 38° (Pierzchała, 2010).

W stymulacji rozwoju komunikacji powinny zostać uwzględnione wszystkie ograniczenia. Celem terapii jest umożliwienie rozumienia i przekazywania informacji przez osobę z ZDr. Należy uwzględnić możliwość porozumiewania się za pomocą mowy, komunikację wspomagającą oraz alternatywną. W diagnozie logopedycznej wskazana jest ocena słuchu, anatomii i fizjologii narządów mowy, funkcji prymarnych, dojrzałości odruchów ustno-twarzowych, koordynacji oddechowo-fonacyjno-artykulacyjnej, praktyki oralnej oraz normalizacji napięcia mięśniowego w sferze twarzoczaszki. W terapii uwzględnia się możliwość budowania wypowiedzi – tworzenie fraz, w nauce uwzględnia się związki przyczynowo-skutkowe. Ogół postępowania ma na celu rozwijanie kompetencji komunikacyjnej. Zwraca się uwagę na odbiór i adekwatność reakcji na wypowiedzi otoczenia. W stymulacji możliwości komunikacyjnych uwzględnia się sprawności pragmatyczne, sytuacyjne i społeczne. Celem postępowania w terapii logopedycznej powinno być rozwijanie zaburzonych funkcji. Ćwiczenia, oprócz rozumienia mowy oraz rozwijanie możliwości komunikacyjnych, obejmują pracę nad skupieniem uwagi.

Rehabilitacja w zakresie motoryki dużej i postawy ukierunkowana jest na normalizację napięcia posturalnego. Jego regulacja pozwala na podniesienie kontroli aktu ruchu, co z kolei przekłada się na ułatwienie jego organizacji, w tym modyfikacji nieprawidłowych wzorców postawy i ruchu. Celem tego rodzaju postępowania jest dostarczenie osobie z ZDr takich doświadczeń sensomotorycznych, których charakter zbliżony jest do prawidłowego. Istotną rolę w terapii odgrywa wypracowanie właściwego mechanizmu odruchu postawy. Na odruch ten składają się reakcje automatyczne: nastawcze i równoważne integrowane na poziomie mostu, śródmózgowia, kory, mózdzku oraz jąder podkorowych. Jednym z podstawowych celów ćwiczeń jest zapobieganie powstawaniu przykurczów, a także deformacji w obrębie stawów (por. Binkuńska, Szmalec, 2018).

Zakończenie

Zaburzenia, a co za tym idzie ograniczenia, wynikające z ZDr wpisują się w pojęcie niepełnosprawności wielorakiej (Frochlich, 1998, s. 11). Celem rozwoju nauk biologicznych, medycznych – w tym genetycznych i neurologicznych, a także terapeutycznych jest poszukiwanie środków farmakologicznych oraz wypracowanie technik terapeutycznych, których wspólnym efektem byłoby podniesienie jakości życia pacjentów z ZDr

Podstawowe zadanie dotyczy strategii doboru i skuteczności przyjmowanych przez osoby z ZDr leków przeciwdrgawkowych. Obecnie trwające badania tego obszaru uwzględniają leczenie farmakologiczne, próbę ograniczenia ilości napadów za pomocą diety, pojawiają się również opcje opracowania nowych terapii drogą modyfikacji molekularnych z wykorzystaniem mutacji SCN1A (Mavashov i in., 2023). Niewątpliwie optymalny sposób prowadzenia pacjenta z ZDr przekłada się na efekty pozostałych rodzajów terapii – terapii logopedycznej, SI, czy zajęciowej. Natomiast wspólnym celem wszystkich wprowadzanych rodzajów oddziaływania rehabilitacyjnego jest funkcjonalne przygotowanie osoby z ZDr do życia codziennego, w tym samoobsługi czy komunikacji.

Wobec sprzężenia zaburzeń motorycznych i komunikacyjnych – ich podłożem jest współwystępowanie lekoopornej padaczki, uszkodzeń ośrodkowego układu nerwowego oraz niepełnosprawności intelektualnej – jak również w świetle tego, że u osób z analizowanym zespołem obserwuje się fluktuacje możliwości nabywania określonych kompetencji, wynikające z występowania okresów progresu i regresu, istotne okazuje się możliwe intensywne wykorzystanie tego czasu, gdy funkcjonowanie pacjenta pozostaje w progresie rozwojowym.

Bibliografia

- Berlit, P., 2006. *Neurologia – compendium*. Red. wyd. pol. Antoni Prusiński, Wydawnictwo Lekarskie PZWL.
- Binkuńska, E., Szmalec, J. (2018). Obraz zaburzeń komunikacji oraz rozwoju motoryki u osób z Zespołem Dravet. *Biuletyn Logopedyczny*, 32, 99–112.
- Czaplewska, E., Kaczorowska-Bray, K. (2002). Potrzeba rozwijania kompetencji komunikacyjnej u dzieci ze specyficznymi zaburzeniami rozwoju mowy i języka. *Logopedia*, 30, s. 61–66.
- Fasano A., Borlot F., Lang A.E., Andrade D.M. (2014). Antecollis and levodopa-responsive parkinsonism are late features of Dravet syndrome. *Neurology Journals*,
- Frochlich, A. (1998). *Stymulacja od podstaw*. WSiP.
- Gataullina, S., Dulac, O. (2027). From genotype to phenotype in Dravet disease. *Seizure*, 44, 58–64.
- Grabias S. (2010/2011), *Logopedia – nauka o biologicznych uwarunkowaniach języka i zachowaniach językowych*. *Logopedia*, 39/40, 9–34.
- Grabias, S. (2007), *Język, poznanie, interakcja*. W: T. Woźniak, A. Domagała (red.), *Język, interakcja, zaburzenia mowy. Metodologia badań* (s. 355–377). Wydawnictwo Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej.
- Grabias, S. (2001). Perspektywy opisu zaburzeń mowy. W: S. Grabias (red.), *Zaburzenia mowy. Mowa. Teoria. Praktyka* (s. 323–354). Wydawnictwo Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej.
- Grabias, S. (1997), *Język w zachowaniach społecznych*. Wydawnictwo Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej.
- Jauer-Niworowska, O. (2009), *Dyzartria nabyta. Diagnostyka logopedyczna i terapia osób dorosłych*. Wydawnictwo Akademii Pedagogiki Specjalnej.
- Jędrzejak, J. (2016). Padaczka. W: W. Kozubski (red.), *Terapia w chorobach układu nerwowego* (s. 154–166). PZWL.

- Jędrzejczak, J. (2014). Padaczka. W: W. Kozubski, P.P. Liberski (red.), *Neurologia. Podręcznik dla studentów medycyny* (s. 671–673). PZWL.
- Jędrzejczak, J. (2010). Koncepcja zespołów padaczkowych. *Polski Przegląd Neurologiczny*, 6, 40–42.
- Kaczorowska-Bray, K. (2017). Zaburzenia mowy u dzieci z niepełnosprawnością intelektualną – trudności badawcze: S. Milewski, K. Kaczorowska-Bray, B. Kamińska (red.), *Studia logopedyczno-lingwistyczne. Księga jubileuszowa z okazji 70-lecia urodzin Profesora Edwarda Łuczyńskiego* (s. 143–168). Wydawnictwo Uniwersytetu Gdańskiego.
- Kaczorowska-Bray, K. (2012). Diagnostyka we wczesnej interwencji logopedycznej. W: E. Czaplewska, S. Milewski (red.), *Diagnostyka logopedyczna. Podręcznik akademicki* (s. 223–262). Wydawnictwo Harmonia Universalis.
- Kozłowska, M. (2012). Diagnostyka różnicowa padaczki z innymi zespołami chorobowymi. Symptomatologia trudności językowych dzieci z padaczką. *Nowa Logopedia*, 3, 453–467.
- Kozłowska, M., Chrościńska-Krawczyk, M. (2012). Padaczka. Zaburzenia językowe u dzieci z padaczką. W: S. Grabias, M. Kurkowski (red.), *Logopedia. Teoria zaburzeń mowy* (s. 397–411). Wydawnictwo Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej.
- Kozubski, W., Liberski, P.P. (red.). *Neurologia. Podręcznik dla studentów medycyny*. Wydawnictwo Lekarskie PZWL.
- Kwong, A.K-Y., Fung, C-W., Chan, S-Y, Wong, C-N (2012). Identification of SCN1A and PCDH19 mutations in Chinese children with Dravet syndrome. *Plos One*, 7(7), 1–11.
- Lorenc, A. (2015). Programowanie wczesnych etapów rozwoju językowego dzieci z uszkodzeniami słuchu. W: D. Pluta-Wojciechowska przy współpr. A. Płonki (red.), *Diagnoza i terapia zaburzeń realizacji fonemów* (s. 359–409). Wydawnictwo Uniwersytetu Śląskiego w Katowicach.
- Majewska, Z., Kamraj-Mazurkiewicz, K., Wykrzykowska, L., 1990, *Napady pochodzenia mózgowego*. W: J. Czochońska (red.), *Neurologia dziecięca* (389–436). PZWL.
- Maruszewski M. (1970). *Mowa a mózg. Zagadnienia neuropsychologiczne*. PWN.
- Masgutowa, S., Regner, A. (2009). *Rozwój mowy dziecka w świetle integracji sensomotorycznej*. Wydawnictwo Continuo.
- Mavashov, A., Brusel, M., Liu, J., Woytowicz, V., Bae, H., Chen, Y-H., Dani, V.S., Cardenal-Muñoz, E., Spinoso, V., Aibar, J.Á., Rubinstein, M. (2023). Heat-induced seizures, premature morality, and hyperactivity in a novel SCN1A nonsense for Dravet syndrome. *Frontiers in cellular neuroscience*, 3, 17.
- Michalik, M. (2011). *Kompetencja składniowa w normie i zaburzeniach. Ujęcie integrujące*. Wydawnictwo Naukowe Uniwersytetu Pedagogicznego w Krakowie.
- Michalik, M., Przebinda, E. (2017). Kompetencja składniowa osób niemówiących. W: S. Milewski, K. Kaczorowska-Bray, B. Kamińska (red.), *Studia logopedyczno-lingwistyczne. Księga jubileuszowa z okazji 70-lecia urodzin Profesora Edwarda Łuczyńskiego* (s. 143–168). Wydawnictwo Uniwersytetu Gdańskiego.
- Michałowicz, R., Jóźwiak, J. (1992). Zespoły padaczkowe i inne stany napadowe u dzieci w zależności od wieku. Ciężka miokloniczna padaczka niemowląt. W: R. Michałowicz (red.), *Pediatriczna. Padaczka i inne stany napadowe u dzieci* (s. 77–78). PZWL.
- Olechnowicz, H. (1999). O elementarnym kształceniu najmłodszych dzieci. W: H. Olechnowicz (red.), *U źródeł rozwoju dziecka. O wspomaganiu rozwoju prawidłowego i zakłóconego* (s. 51–69). WSiP.
- Orphanet 2008. https://www.orpha.net/data/patho/PL/EmergencyGuidelines_ZespólDravetPL-Pro.pdf
- Panasiuk, J. (2014). *Neurobiologiczne podstawy mowy*. W: S. Milewski, J. Kuczkowski, K. Kaczorowska-Bray (red.), *Biomedyczne podstawy logopedii* (s. 359–409). Wydawnictwo Harmonia Universalis.
- Pawłowska-Jaroń, H. (2014). *Padaczka w relacji: pacjent-rodzic-terapeuta*. Wydawnictwo Naukowe Uniwersytetu Pedagogicznego.

- Pąchalska, M. (2011). *Afazjologia*. Wydawnictwo Naukowe PWN.
- Pierzchała, K. (2015). Padaczka. W: A. Stępień (red.), *Neurologia*, Tom III (s. 171–197). Medical Tribune Polska.
- Pierzchała, K. (2010). Zespoły padaczkowe odporne na leczenie. *Polski Przegląd Neurologiczny*, 6, 42–43.
- Podbielkowska, E. (2010). Studium przypadku dziecka z padaczką lekooporną. W: E. Stecko (red.) *Neurologiczne studia przypadków* (s. 279–290). Wydawnictwo Elżbieta Stecko.
- Prusiński, A. (2001), *Neurologia Praktyczna*. Wydawnictwo Lekarskie PZWL.
- Rampazzo, A.C.M., Dos Santos, R.R.P., Maluf, F.A., Simm, R.F., Marson, F.A.L., Ortega, M.M., de Aguiar, P.H.P. (2021), Dravet syndrome and Dravet syndrome-like phenotype: a systematic review of the SCN1A and PCDH19 variants. *Neurogenetics*, 22(2), 105–115.
- Sadowski, B. (2005). Rola mózgu w procesach nadawania i odbioru mowy. W: T. Gałkowski, E. Szeląg, G. Jastrzębowska (red.), *Podstawy neurologopedii. Podręcznik akademicki* (s. 43–97). Wydawnictwo Uniwersytetu Opolskiego.
- Sięgieda, M. (2016). Zaburzenia rozwojowe u dzieci z padaczką. *Logopedia*, 45, 109–121.
- Służewski, W., Zgorzalewicz, M. (2005). Wybrane zagadnienia neurologii dziecięcej. W: Bogusław Pawlaczyk (red.), *Zarys pediatrii. Podręcznik dla studentów medycznych* (s. 402–424). Wydawnictwo Lekarskie PZWL.
- Szeląg, E. (2005). Mózg z mowa. W: T. Gałkowski, E. Szeląg, G. Jastrzębowska (red.), *Podstawy neurologopedii. Podręcznik akademicki* (s. 98–153). Wydawnictwo Uniwersytetu Opolskiego.

Ewa Binkuńska – dr n. hum., językoznawca, logopeda, neurologopeda, specjalista w zakresie emisji głosu i wczesnej interwencji logopedycznej, adiunkt w Instytucie Logopedii Uniwersytetu Gdańskiego, kierownik Zakładu Patologii Mowy. Prowadzi terapię logopedyczną z osobami dorosłymi oraz dziećmi z zaburzeniami mowy i głosu. Autorka publikacji z zakresu logopedii i lingwistyki.

ewa.binkunska@ug.edu.pl

Jacek Szmalec – dr, terapeuta SI (II stopień), oligofrenopedagog, terapeuta zajęciowy, terapeuta NDT Bobath w terapii zajęciowej, międzynarodowy trener masażu Shantala, INPP, terapii bilateralnej, Dyspraxi, Nordic Walking, TGMD3, Terapii ręki. Rewalidator osób chorych, terapeuta Prehltla, fizjoterapeuta, terapeuta monachijskiej funkcjonalnej diagnostyki rozwojowej, certyfikowany diagnosta ADOS-2 (autyzm), międzynarodowy terapeuta AHA.

jszmalec@gmail.com