

DAWID ŁARYSZ

Górnośląskie Centrum Zdrowia Dziecka im. Jana Pawła II w Katowicach

Zaburzenia rozwoju mowy dzieci z nieprawidłowościami w budowie czaszki

ABSTRACT: Speech therapy should be an integral part of the support for children with craniosynostosis. Knowledge and research pathological deformation of the head in children are presented in this article. Needs should not only focus on the improvement of cranial distortion that results from premature closure of the sutures between the bone of the skull, but also focus on improving the quality of life of patients and their families. Speech and language therapy for children with deformities of the skull and face, requires in-depth knowledge of a speech therapist and therapeutic treatment should be started on the exact type of exercise to adapt to the needs of speech therapy.

KEY WORDS: craniosynostosis, pathological deformation of the head, neurodevelopmental disorders, speech therapy, social functioning

Wstęp

Poszukując w historii gatunku ludzkiego momentu, kiedy człowiek pierwotny po raz pierwszy posługiwał się mową, należy odnieść się do prehistorycznych czasów, do skamieniałych czaszek lub do ich fragmentów. Na podstawie ich struktury można wnioskować, czy budowa głowy człowieka pierwotnego spełniała anatomiczne warunki niezbędne do posługiwania się mową. W 1971 roku Philip Lieberman i Edmund S. Crelin sformułowali hipotezę, według której człowiek może w sposób efektywny posługiwać się mową pod warunkiem, że podstawa jego czaszki ma odpowiednią budowę. Analizując czaszki neandertalczyka, badacze ci ocenili, że zagięcie w dole podstawy w tylnej okolicy jamy czaszki świadczy o tym, że mógł się on posługiwać mową¹. Zagięcie tylnej części podstawy czaszki umożliwiło bowiem stworzenie odpowiedniej przestrzeni w obrębie struktur nosogardła i jamy ustnej, tym samym mogło przyczynić się do powstania odpowiedniego połączenia ich ze

¹ P. LIEBERMAN, E.S. CRELIN: *On the speech of Neanderthal*. „Linguistic Inquiry” 1971, No. 2, s. 203–222.

strukturami ucha wewnętrznego, które są niezbędne do wokalizacji. U noworodków, ale także u wcześniejszych naszych przodków, takich jak np. pitekanthrop czy australopitek, oraz u większości małp naczelnych, podstawa czaszki w miejscu połączenia środkowej jamy czaszki z tylną jest prawie płaska, a istniejący kąt wynosi blisko 180°. Taka budowa czaszki z jednej strony jest konieczna dla rozwoju noworodka, ponieważ umożliwia jednoczesne połykanie pokarmu i oddychanie, ale z drugiej strony uniemożliwia prawidłową wokalizację. Dopiero z upływem czasu i wskutek osobniczego rozwoju czaszka niemowlęcia przybiera właściwy kształt. Kiedy dziecko zaczyna pionizować głowę w akcie siadania i raczkowania, wtedy pojawia się bardziej ostry kąt w tylnej części podstawy czaszki, a kość gnykowa opada w dół. W kontekście rozwoju prawidłowych funkcji prelingwalnych to właśnie ta zmiana w budowie czaszki jest najważniejszym determinantem, który w efekcie przyczynia się do prawidłowej wokalizacji². O ile dla współczesnych klinicystów oczywisty i jednoznaczny jest wpływ zaburzeń budowy twarzoczaszki na nieprawidłowości w nabywaniu i posługiwaniu się mową³, o tyle wad budowy mózgowczaszki, w tym nieprawidłowości w budowie podstawy czaszki, często nie łączy się z zaburzeniami procesu nabywania mowy i prawidłowej wokalizacji. W niniejszym opracowaniu zostanie przedstawiona synteza wiedzy klinicznej z zakresu diagnostyki i leczenia dyskranii⁴ z występującymi u tych pacjentów zaburzeniami w rozwoju mowy i nieprawidłowościami rozwoju psychoruchowego.

Budowa czaszki

Czaszka człowieka jest zbudowana z dwóch części – każda z nich stanowi funkcjonalną całość, jednocześnie obydwie jej części są ze sobą nierozdzielnie powiązane za pomocą całego szeregu interakcji, głównie o charakterze biomechanicznym. Pierwsza część – zwana mózgowczaszką – ma za zadanie przede wszystkim ochronę mechaniczną mózgowia oraz stanowi miejsce lokalizacji ważnych dla życia człowieka narządów zmysłów, takich jak częściowo wzrok, słuch oraz zmysł równowagi.

² Ibidem, s. 203–222; P. LIEBERMAN, E.S. CRELIN, D.H. KLATT: *Phonetic ability and related anatomy of newborn and adult human Neanderthal man and the chimpanzee*. „American Anthropologist” 1972, Vol. 74, s. 287–307; P. LIEBERMAN: *The Evolution of Human Speech, Its Anatom.* „Current Anthropology” 2007, Vol. 1 (48), s. 39–66.

³ Por. zaburzenia wokalizacji u dzieci i dorosłych pacjentów z różnorodnymi wadami rozszczepowymi twarzoczaszki opisane szeroko w polskiej literaturze m.in. przez D. PLUTĘ-WOJCIECHOWSKĄ: *Zaburzenia mowy u dzieci z rozszczepem podniebienia. Badania – Teoria – Praktyka*. Bielsko-Biała, Wydawnictwo ATH 2006; EADEM: *Mowa dzieci z rozszczepem wargi i podniebienia*. Kraków, Wydawnictwo Uniwersytetu Pedagogicznego w Krakowie 2011.

⁴ Dyskraniami można nazwać – na potrzeby tego opracowania – wszelkie wrodzone wady budowy czaszki.

Mózgoczaszka jest zbudowana z 8 kości: czołowej, dwóch skroniowych, dwóch ciemieniowych, potylicznej, klinowej oraz sitowej. Ma kształt puszki, w której rozróżnia się część górną – sklepienie czaszki, część dolną – podstawę czaszki, oraz cztery ściany: przednią, tylną i dwie boczne. Druga część – nazywana twarzoczaszką, dawniej trzewioczaszką – chroni narządy zmysłów: częściowo wzroku, węchu i smaku, oraz otacza początkowe odcinki dróg oddechowych i pokarmowych. Twarzoczaszka jest zbudowana z 14 kości o dość złożonej budowie anatomicznej. Twarzoczaszkę tworzą kości parzyste: nosowe, szczękowe, jarzmowe, łzowe, małżowiny nosowe dolne, podniebienne, oraz nieparzyste: kość gnykowa, żuchwa oraz lemiesz.

Poszczególne kości czaszki połączone są szwami, które u człowieka dorosłego są stałe i nieruchome. U płodu, noworodka, niemowlęcia oraz małego dziecka szwy czaszkowe odgrywają doniosłą rolę, umożliwiając wzrost czaszki. W czaszce niemowlęcia szwy są włóknistymi przestrzeniami pomiędzy różnymi kośćmi. Ich zadaniem jest umożliwienie wzrostu czaszki w następstwie gwałtownego w trakcie pierwszego roku życia dziecka wzrostu tkanki nerwowej budującej mózg. Wzrost czaszki człowieka trwa nie tylko podczas życia płodowego, ale także przez 6–8 następnych lat. Rozwijający się mózg zwiększa swoją objętość od 2,5 do 3 razy w trakcie pierwszych dwóch lat życia dziecka, dlatego szwy czaszkowe pozostają niezamknięte przez ten czas. W trakcie pierwszego roku życia objętość czaszki wzrasta niemal o 100%, w kolejnym roku – o dalsze 60%. Możliwości wzrostu szybko jednak maleją w późniejszych latach, co jest szczególnie związane z kostnieniem łącznotkankowych spojów pomiędzy kośćmi czaszki, takimi jak ciemiączka (*fonticula*) i szwy. Zarastanie szwów następuje w ściśle określonej kolejności, która jest zdeterminowana zakończeniem gwałtownego wzrostu leżących pod nimi struktur mózgu. Przedwczesne zarośnięcie szwu czaszkowego powoduje zatrzymanie rozwoju czaszki w kierunku prostopadłym do szwu, co powoduje nieprawidłowy, charakterystyczny dla danych szwów kształt czaszki.

Rozwój czaszki jako całości jest bardzo zróżnicowany. Zachodzi w różnym stopniu w kolejnych etapach rozwoju płodu i noworodka w poszczególnych częściach czaszki. Przy urodzeniu mózg dziecka jest relatywnie dobrze rozwinięty (raczej w sensie anatomicznym niż funkcjonalnym), co pociąga za sobą dysproporcję rozwoju mózgowiczaszki w stosunku do twarzoczaszki. Taka sytuacja trwa jeszcze przez kilka miesięcy, średnio do pierwszego roku życia. W dalszych latach następuje zdecydowany, gwałtowny rozwój twarzoczaszki, która musi niejako nadgonić tempo rozwoju, aby zapewnić odpowiednią ochronę dla rozwijających się gałek ocznych i innych struktur oczodołów, elementów budujących jamę ustną, gardło oraz nos, a także rozwijającego się i stopniowo dojrzewającego uzębienia. Dlatego deformacje w budowie czaszki występujące we wczesnych etapach rozwoju czaszki dotyczą początkowo przede wszystkim struktur mózgowiczaszki, zaburzając jej kształt i – co za tym idzie – wpływając na warunki związane z rozwojem elementów mózgowia, ale także wywierając silny wpływ na budowę podstawy czaszki. „Uśpiony” w tym okresie rozwój twarzoczaszki nie ulega znacznym zaburzeniom. Jednakże brak

korekcji deformacji podstawy czaszki przed rozpoczęciem gwałtownego tempa wzrostu twarzoczaszki pociąga za sobą deformacje w budowie struktur twarzy – tym silniejsze, im bardziej zdeformowana jest mózgowoczaszka.

Kraniosynostozy – przedwczesne zarośnięcie szwu/szwów czaszkowych

Przedwczesne zarośnięcie szwu czaszkowego powoduje zatrzymanie rozwoju czaszki w kierunku prostopadłym do szwu, co powoduje nieprawidłowy, charakterystyczny dla danych szwów kształt czaszki. Czasami dochodzi do zarośnięcia jednocześnie kilku szwów czaszkowych, wskutek czego następuje znaczna deformacja czaszki. W takich przypadkach najczęściej występuje zespół ostrego nadciśnienia śródczaszkowego, co jest związane z brakiem możliwości powiększania objętości mózgu. W przypadku nieprawidłowości dotyczących jednego szwu prawdopodobieństwo wystąpienia uogólnionego ostrego zespołu nadciśnienia śródczaszkowego jest niewielkie, jednakże może dojść do lokalnego (dotyczącego głównie okolicy, w której nastąpiło przedwczesne zamknięcie szwu) nadciśnienia powodującego zaburzenia w przepływie krwi przez mózg. Etiopatogeneza kraniosynostoz wciąż pozostaje nieznaną. Najbardziej prawdopodobne są zaburzenia (mutacje) w zakresie genów odpowiedzialnych za budowę tkanki łącznej, takich jak geny kodujące receptory dla czynnika wzrostu fibroblastów (FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4), genów TWIST, EXT2, GLI3, MSX2 i innych. Badania za pomocą mikromacierzy oligonukleotydowych pozwoliły wyodrębnić zestaw 510 genów mogących mieć znaczenie w powstawaniu kraniosynostoz⁵. Pozostałe hipotezy dotyczą roli pierwotnego zaburzenia podstawy czaszki, które wraz z jej rozwojem powoduje bardzo silne napięcie opony twardej, co z kolei zaburza prawidłowy mechanizm tworzenia się szwów. Inna hipoteza bierze pod uwagę nieprawidłową czynność osteoblastów i osteoklastów. Kolejne dotyczą mechanicznego ucisku tworzącej się w życiu płodowym czaszki w przypadku bardzo szczupłej matki i/lub wąskiego kanału rodnego, mechanicznego ucisku przez bliźniaka w trakcie rozwoju płodowego, zaburzeń metabolicznych, hiperwitaminozy A i/lub D w trakcie ciąży, stosowania używek w trakcie ciąży (przede wszystkim alkoholu etylowego) oraz teratogennego działania niektórych leków, np. kwasu walproinowego⁶.

⁵ G. R. HANDRIGAN, M. BUCHTOVA, J. M. RICHMAN: *Gene discovery in craniofacial development and disease-caching in your chips*. „Clin Genet” 2007, Vol. 71 (2), s. 109–119.

⁶ Kwas walproinowy – jeden z leków przeciwpadaczkowych, dość szeroko stosowany. Udowodniono, iż przyjmowanie tego leku w trakcie ciąży zwiększa ryzyko urodzenia dziecka z kraniosynostozą o typie *trigonocephalii*. J. R. W. BRITTO: *Syndromic craniofacial fystosis: molecular and developmental aspects*. In: *The Clinical Management of Craniosynostosis*. Eds. J. B. R. HAYWARD. Cambridge, University Press 2004, s. 45–71; L. WILLSON: *Incidence and Epidemiology of Craniosy-*

Klasyczna terminologia dotycząca nazewnictwa kraniosynostoz jest dość skomplikowana i może rodzić wiele nieporozumień. Z tego powodu w niniejszym opracowaniu posłużę się podziałem klinicznym, który rozróżnia trzy główne grupy.

Grupa 1. Kraniosynostozy niezwiązane z zespołami genetycznymi (ang. *non-syndromic craniosynostoses*⁷), inaczej zwane prostymi lub izolowanymi, są spowodowane przedwczesnym zarośnięciem najczęściej jednego szwu, rzadziej dwóch lub kilku. Z definicji z wadą budowy czaszki nie współistnieją inne zaburzenia (przynajmniej spowodowane tym samym czynnikiem sprawczym). Do najczęściej występujących rodzajów wad z tej grupy należą:

- przedwczesne zarośnięcie szwu strzałkowego z następowym łódkogłowiem (*scaphocephalia*) lub długogłowiem (*dolichocephalia*);
- przedwczesne zarośnięcie pojedynczego szwu wieńcowego z następowym prawo- lub lewostronnym skośnogłowiem przednim (*plagiocephalia anterior*);
- przedwczesne zarośnięcie szwu metopowego (czołowego) z następową czaszką trójkątną (*trigonocephalia*);
- przedwczesne zarośnięcie jednego szwu węglowego z następowym prawo- lub lewostronnym skośnogłowiem tylnym (*plagiocephalia posterior*);
- przedwczesne zarośnięcie obydwu szwów wieńcowych z następowym krótkogłowiem (*brachycephalia*).

Przedwczesne zarośnięcie szwu strzałkowego z następowym łódkogłowiem (*scaphocephalia*) lub długogłowiem (*dolichocephalia*) jest jedną z najczęstszych kraniosynostoz. Częstość występowania szacuje się na 1:5000 żywych urodzeń, z niewielką przewagą chorych chłopców. Występowanie rodzinne dotyczy około 6% przypadków i najprawdopodobniej ma charakter autosomalny dominujący z odsetkiem penetracji szacowanym na 36%⁸. Typowe zaburzenia obejmują wydłużenie czaszki w wymiarze strzałkowym (przednio-tylnym) oraz jej zwężenie w wymiarze czołowym (bocznym). Charakterystyczny dla tej wady łódkowaty kształt czaszki wynika z wgłębienia w rzucie przedwcześnie zarośniętego szwu strzałkowego. Dodatkowo u większych dzieci, które nie były operowane, lub u mniejszych ze

nostosis. In: *The Clinical Management of Craniosynostosis...*, s. 72–84; E. LAJEUNIE, M. LE MERRER, C. BONAÏTI-PELLIE, D. MARCHAC, D. RENIER: *Genetic Study of non-syndromic coronal craniosynostosis*. „American Journal of Medical Genetics” 1995, Vol. 55 (4), s. 500–504.

⁷ Nazwa *non-syndromic* coraz częściej rodzi wiele nieporozumień. Z jednej strony nowoczesne badania na poziomie molekularnym ujawniają znaczną heterogenność opisywanej grupy, z drugiej zaś strony postulowane są możliwości etiopatogenezy tej grupy na poziomie mutacji genowych (E. LAJEUNIE, M. LE MERRER, C. BONAÏTI-PELLIE, D. MARCHAC, D. RENIER: *Syndromal and non-syndromal primary trigonocephaly: analysis of a series of 237 patients*. „American Journal of Medical Genetics” 1998, Vol. 75, s. 211–215). Być może obecne kraniosynostozy *non-syndromic* tak naprawdę są *unknown-syndromic*.

⁸ Dziedziczenie autosomalnie dominująco oznacza, że mutacja bądź mutacje znajdują się na chromosomach somatycznych (tj. niepłciowych – X,Y) w grupie alleli dominujących. E. LAJEUNIE, M. LE MERRER, C. BONAÏTI-PELLIE, D. MARCHAC, D. RENIER: *Genetic Study of Scaphocephaly*. „American Journal of Medical Genetics” 1996, Vol. 62, s. 282–285.

znacznym nasileniem wady można zaobserwować zmiany kompensacyjne w budowie czaszki, polegające na wypukleniu okolicy czołowej oraz potylicznej.

Izolowane przedwczesne zarośnięcie pojedynczego szwu wieńcowego z następowym prawo- lub lewostronnym skośnogłowiem przednim (*plagiocephalia anterior*) jest wadą występującą z częstością 1:2100–2500 żywych urodzeń⁹. W badaniach molekularnych potwierdzono występowanie u niektórych dzieci mutacji w zakresie genu FGFR3. Rozpoznawany jest wówczas tzw. zespół Muenke¹⁰. Charakterystyczny dla skośnogłowia przedniego kształt czaszki obejmuje asymetrię części czołowej. Łuk brwiowy po stronie przedwcześnie zarośniętego szwu jest obniżony, a wraz z nim oczodoł. Chociaż wada dotyczy właściwie jedynie jednej strony czaszki, powoduje zaburzenie całego jej kształtu, szczególnie w kontekście asymetrii podstawy czaszki. Najbardziej nieprawidłowe są struktury przedniego dołu czaszki, co skutkuje zmniejszoną objętością oczodołu po stronie zaburzenia i następowymi zaburzeniami funkcjonowania mięśni poruszających gałkę oczną. Wynikiem tych zaburzeń często jest zez oraz nawykowe nieprawidłowe ustawienie głowy w przechyle. Dokładna analiza budowy czaszki dzieci ze skośnogłowiem przednim wykazała dużą heterogenność wady. W części przypadków stwierdzono również nieprawidłowości w obrębie szwów podstawy przedniego dołu czaszki, takich jak: czołowo-klinowy, czołowo-sitowy oraz sitowo-klinowy.

Przedwczesne zarośnięcie szwu metopowego (czołowego) z następową czaszką trójkątną (*trigonocephalia*) powoduje powstanie zwężonej, w kształcie stożka, przedniej części czaszki, nadając jej w płaszczyźnie poprzecznej charakterystyczny kształt trójkąta. Bardzo ważnym aspektem klinicznym w *trigonocephalii* jest znaczna deformacja podstawy przedniego dołu czaszki, powodująca hipoteloryzm¹¹. Również w tej wadzie w części przypadków współistnieje nieprawidłowe zrośnięcie szwów przedniego dołu czaszki, takich jak: czołowo-klinowy, przedklinowy, środkowoklinowy, zewnętrzno-klinowy. U tych dzieci postulowane jest bliżej jeszcze niepoznane tło genetyczne wady najprawdopodobniej o charakterze zespołowym. Częstość występowania *trigonocephalii* szacuje się na 1:15000 żywych urodzeń. W około 5,6% przypadków zaobserwowano występowanie rodzinne. Stosunek chorych dziewcząt do chłopców wynosi 1:3¹². Grupa dzieci cierpiących na przed-

⁹ E. LAJEUNIE, M. LE MERRER, C. BONAITI-PELLIE, D. MARCHAC, D. RENIER: *Genetic Study of non-syndromic coronal craniosynostosis...*, s. 500–504.

¹⁰ M. MUENKE, K. GRIPP, D. McDONALD-MCGINN, K. GUANDENZ, L. WHITAKER, S. BARTLETT i in.: *A unique point mutation in the fibroblast growth factor receptor 3 gene (FGFR3) defines a new craniosynostosis syndrome*. „American Journal of Medical Genetics” 1997, Vol. 60 (3), s. 555–564.

¹¹ Hipoteloryzm – patologiczna budowa podstawy przedniego dołu czaszki oraz twarzoczaszki, powodująca zbyt wąski rozstaw oczodołów; w przypadku *trigonocephalii* najczęściej związana z rotacją przyśrodkowych części oczodołów do wewnątrz, co może zaburzać ruchomość gałek ocznych.

¹² E. LAJEUNIE, M. LE MERRER, C. BONAITI-PELLIE, D. MARCHAC, D. RENIER: *Syndromal and non-syndromal primary trigonocephaly...*, s. 211–215.

wczesne zarośnięcie szwu metopowego jest bardzo różnorodna i heterogenna. W części przypadków występują wady budowy obszaru środkowego mózgowia, takie jak: *holoprosencephalia*, przepuklina oponowo-mózgowa (*meningocele*) czy dysgeneza ciała modzelowatego¹³.

Przedwczesne zarośnięcie jednego szwu węglowego z następowym prawo- lub lewostronnym skośnogłowie tylnym (*plagiocephalia posterior*) jest to bardzo rzadka wada, polegająca na asymetrii budowy tylnej części czaszki. Częstość jej występowania szacuje się na około 2,3% wszystkich izolowanych kraniosynostoz¹⁴.

Nieprawidłowości w szybkości zarastania szwów wieńcowych są relatywnie częste u dzieci leczonych z powodu kraniosynostoz. Izolowane **przedwczesne zarośnięcie obydwu szwów wieńcowych** odnosi się do tych dzieci, które rozwinęły czaszkę o charakterze krótkogłowia i jednocześnie nie prezentują objawów charakterystycznych dla *brachycephalii*, związanych z zespołami genetycznymi. Wyniki badań dowodzą jednak, iż częstość występowania rodzinnego tej wady jest znacznie wyższa, niż dotychczas myśłano¹⁵. Kształt czaszki dzieci z obustronnym przedwczesnym zarośnięciem szwów wieńcowych jest skrócony w wymiarze strzałkowym (przednio-tylnym) oraz zwiększony w płaszczyźnie czołowej, stąd czaszka czasem nazywana jest wieżowatą (*turricephalia*). Okolica czołowa najczęściej jest poszerzona i spłaszczona. W izolowanej postaci wady zwykle nie obserwuje się charakterystycznego dla postaci zespołowych hiperteloryzmu¹⁶ i wytrzeszczu gałek ocznych spowodowanego płytkimi oczodołami. Najczęściej nie dochodzi również do hipoplazji twarzoczaszki. Do grupy przedwczesnego jednoczesnego zarośnięcia dwóch lub wielu szwów czaszkowych z następową wadą złożoną (*syncephalia*) zalicza się bardzo rzadkie przypadki dzieci cierpiących na kraniosynostozę dotyczącą dwóch lub więcej szwów jednak bez innych objawów charakterystycznych dla postaci zespołowych kraniosynostoz. Częstość występowania tej wady szacuje się na 5% dzieci z izolowanymi kraniosynostozami.

Grupa 2. Kraniosynostozy zespołowe (ang. *syndromic craniosynostoses*), czyli kraniosynostozy złożone, stanowią bardzo heterogenną grupę chorób obejmującą ponad 80 zespołów klinicznych. Charakterystyczną cechą tych chorób są – poza przedwczesnym zarośnięciem szwów czaszkowych (najczęściej wada dotyczy obustronnie szwów wieńcowych lub jednocześnie większości szwów sklepienia czasz-

¹³ Wady budowy obszaru środkowego mózgowia to heterogenna grupa wad wrodzonych mających początek we wczesnym okresie rozwoju płodowego. Najczęściej dotyczą one nieprawidłowości w budowie istoty białej oraz połączeń międzypółkulowych mózgowia. W tej grupie występuje m.in. dysgeneza, czyli nieprawidłowy rozwój ciała modzelowatego – dużej wiązki włókien nerwowych odpowiadających za połączenie pomiędzy prawą i lewą półkulą.

¹⁴ J.J. SHILILTO, D. MATSON: *Craniosynostosis: a review of 519 surgical patients*. „Pediatrics” 1968, Vol. 41, s. 829–853.

¹⁵ E. LAJEUNIE, M. LE MERRER, C. BONAITI-PELLIE, D. MARCHAC, D. RENIER: *Genetic Study of non-syndromic coronal craniosynostosis...*, s. 500–504.

¹⁶ Hiperteloryzm – patologiczna budowa podstawy przedniego dołu czaszki i górnej części twarzoczaszki, polegająca na zbyt szerokim rozstawie oczodołów w stosunku do reszty czaszki.

ki) – nieprawidłowości w budowie szkieletu twarzoczaszki. W części przypadków dodatkowo nieprawidłowości dotyczą budowy szkieletu osiowego i szkieletu kończyn. Nieprawidłowości w budowie twarzoczaszki powodują cały szereg zaburzeń funkcjonalnych, takich jak: wytrzeszcz gałek ocznych na skutek płytkich, szeroko rozstawionych oczodołów, zmniejszenie objętości górnych dróg oddechowych spowodowane hipoplazją twarzoczaszki i/lub żuchwy, co może powodować zespół bezdechu sennego i następową hipoperfuzję¹⁷ mózgowia. Do innych problemów dotyczących dzieci z zespołowymi kraniosynostozami należą nieprawidłowości w budowie jamy ustnej, takie jak: nieprawidłowe uzębienie, nieprawidłowa budowa struktur kostnych i miękkich jamy ustnej, np. rozszczepy warg i podniebienia, skutkujące problemami z karmieniem.

Grupa 3. Wtórne kraniosynostozy obejmują bardzo heterogenną grupę patologii przebiegających z nieprawidłowościami w budowie mózgo- i twarzoczaszki. Najważniejszymi z nich są: wtórne kraniosynostozy spowodowane chorobami spichrzeniowymi, metabolicznymi, krzywicą, nadczynnością tarczycy, chorobami hematologicznymi, thalassemią, czerwieńcą prawdziwą, toksycznym działaniem niektórych leków, np. kwasu walproinowego czy retinowego. Dość obszerną grupę stanowią również dzieci z kraniosynostozami wtórnymi w stosunku do zaburzeń rozwojowych ośrodkowego układu nerwowego, jak wtórne małogłowie charakterystyczne dla zmian niedokrwiennie-niedotlenieniowych oraz idiopatyczne małogłowie spowodowane leczeniem operacyjnym wodogłowie za pomocą układów zastawkowych komorowo-otrzewnowych lub komorowo-przedśionkowych.

Zaburzenia rozwoju dzieci z dyskraniami

W ostatnich latach toczy się debata dotycząca ewentualnych zaburzeń neurorozwojowych u dzieci leczonych z powodu izolowanych, niespołowych kraniosynostoz¹⁸. Zagadnienie to jest szczególnie ważne w kontekście odpowiedniego czasu kwalifikacji do zabiegu kranioplastyki oraz jej rozległości. Najważniejszy problem stanowi możliwość wystąpienia u tych dzieci lokalnego nadciśnienia śródczaszkowego (ICP).

¹⁷ Hipoperfuzja – stan patologiczny polegający na nieprawidłowym, zmniejszonym przepływie utlenowanej krwi przez tkankę. W tym przypadku dotyczy nieprawidłowego dostarczania przez krew tlenu do struktur mózgowia w wyniku epizodów bezdechu sennego, najczęściej spowodowanego zbyt dużym w stosunku do hipotroficznej jamy ustnej, zapadającym się językiem.

¹⁸ K. KAPP-SIMON, M. SPELTZ, M. CUNNINGHAM, P. PATEL, T. TOMITA: *Neurodevelopment of children with single suture craniosynostosis: a review*. „Childs Nervous System” 2007, Vol. 23, s. 269–281; R. HAYWARD: *Venous hypertension and craniosynostosis*. „Childs Nervous System” 2005, Vol. 21, 880–888; T. SHIMOJI, N. TOMIYAMA: *Mild trigonocephaly and intracranial pressure: report of 56 patients*. „Childs Nervous System” 2004, Vol. 20 (10), s. 749–756.

W dostępnej literaturze częstość występowania nadciśnienia śródczaszkowego u dzieci z izolowanymi postaciami CSO¹⁹ szacuje się na 4–20%²⁰. Ze względu na trudności metodologiczne związane z pomiarem ICP brak jest jednoznacznej teorii tłumaczącej zarówno przyczyny (określającej czynniki genetyczne oraz inne zmienne wpływające na skomplikowane procesy homeostazy wewnątrzczaszkowej), jak i samą obecność lokalnego nadciśnienia śródczaszkowego. Wciąż otwarte pozostają pytania o to, jak rozwija się mózg dzieci z kraniosynostozami, jak często i na jakim tle powstają zaburzenia rozwojowe oraz czy wczesna interwencja operacyjna pozwala na lepsze rokowanie nie tylko w kontekście estetycznym, ale także neurorozwojowym.

Zaburzenia rozwoju psychoruchowego u dzieci z izolowanymi postaciami kraniosynostoz występują w wieku szkolnym wśród 35–50% populacji²¹. Klasyczna teoria rozumienia etiopatogenezy zaburzeń rozwojowych jest związana z występowaniem nadciśnienia śródczaszkowego. Opóźnienie rozwojowe u dzieci definiuje się jako globalne obniżenie w stosunku do odnośnej wiekowo populacji poziomu inteligencji (w zakresie zdolności społecznych, praktycznych i pojęciowych) oraz występowanie ograniczeń wynikających z nieprzystosowania do środowiska²². Należy jednakże zauważyć, że możliwe jest występowanie specyficznych deficytów poznawczych u dzieci, np. w zakresie mowy czynnej i/lub biernej, pamięci (wzrokowej i/lub słownej, krótko lub długoterminowej itd.), rozumowania pojęciowego, zdolności wzrokowo-przestrzennych, rozwiązywania problemów niewerbalnych czy koordynacji motoryki. W przypadku dzieci z izolowanym deficytem poznawczym całościowy iloraz rozwojowy często mieści się w zakresie normy odnośnej dla wieku²³.

W wielu przypadkach etiologia opóźnienia rozwojowego pozostaje nieznaną. Szacuje się, że prawdopodobne przyczyny zaburzeń neurorozwojowych udaje się ustalić jedynie w 43–75% przypadków. Co więcej, spośród dzieci z upośledzeniem w stopniu lekkim jedynie 20–30% ma stwierdzoną przyczynę nieprawidłowości²⁴.

¹⁹ Skrót CSO oznacza klasyczny objaw kraniosynostoz (*classic syndromic craniosynostosis*).

²⁰ G. TAMBURRINI, M. CALDARELLI, L. MASSIMI, P. SANTINI, C. DI ROCCO: *Intracranial pressure monitoring in children with single suture and complex craniosynostosis: a review*. „Childs Nervous System” 2005, Vol. 21 (10), s. 913–921.

²¹ K. KAPP-SIMON, M. SPELTZ, M. CUNNINGHAM, P. PATEL, T. TOMITA: *Neurodevelopment of children...*, s. 269–281.

²² Szerzej na temat definicji inteligencji oraz metod jej pomiaru: G. KRASOWICZ-KUPIS, K. WIEJAK: *Skala inteligencji Wechslera dla dzieci (WISC-R) w praktyce psychologicznej*. Warszawa, PWN 2006.

²³ *Nowe wyzwania w rozwoju człowieka*. Red. B. KACZMAREK, K. MARKIEWICZ, S. ORZECZOWSKI. Lublin, Wydawnictwo UMCS 2001; A. BIRSH: *Psychologia rozwojowa w zarysie*. Warszawa, PWN 2009.

²⁴ I. NAMYSŁOWSKA: *Psychiatria dzieci i młodzieży*. Warszawa, PZWL 2007; J. WŁODEK-CHRONOWSKA: *Wczesna diagnostyka i terapia dzieci z zaburzeniami psychomotorycznymi*. Kraków, Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego 1996; J. KIELIN: *Rozwój daje radość*. Gdańsk, GWP 2009.

Najczęściej przyczyny opóźnienia rozwoju powstają jeszcze w trakcie życia płodowego. Dotyczą one zaburzeń genomu i to zarówno na poziomie genetycznym, epigenetycznym, jak i chromosomalnym²⁵. Szacuje się, że jedynie w 18% przypadków zaburzenia są spowodowane czynnikami nabytymi lub okołoporodowymi²⁶. Jeszcze większy problem sprawia ocena przyczyn powstawania zaburzeń o charakterze izolowanych deficytów poznawczych. Niestety, bardzo często zaburzenia te nie zostają przez długi okres zdiagnozowane (czasem nawet przez całe życie)²⁷. Jednym z najczęściej występujących zaburzeń jest opóźnienie nabywania mowy czynnej²⁸. Znaczna złożoność procesu angażującego większość kory mózgowej oraz struktur podkorowych uprawnia do rozpatrywania zaburzeń nabywania mowy czynnej, szczególnie w zakresie jej wyższych modalności, takich jak np. semantyka, jako procesu wskaźnikowego dla prawidłowości rozwoju psychoruchowego. Ze względu na dość złożony charakter zaburzenia, szczególnie u młodszych dzieci (proces tworzenia wyższych struktur mowy wciąż trwa), na pierwszy plan najczęściej wysuwają się zaburzenia emocjonalne, impulsywność oraz nieprawidłowa kontrola własnego zachowania. Co ważne, nieprawidłowości te są często wtórne w stosunku do niemożności prawidłowego kontaktu werbalnego z otoczeniem²⁹.

Niezwykle ciekawym zagadnieniem w kontekście zaburzeń rozwojowych występujących u dzieci z kraniosynostozami są tzw. minimalne zaburzenia czynności mózgu (ang. *minimal brain dysfunction* – MBD). Pojęcie to wprowadzono w latach siedemdziesiątych ubiegłego stulecia, jednak pewne aspekty kliniczne tego zagadnienia nadal są aktualne. MBD dotyczą dyskretnych zaburzeń funkcjonowania dziecka w środowisku, wynikających z niewielkich uszkodzeń strukturalnych³⁰. Pomimo tego, że przyczyn MBD należy szukać jeszcze w życiu płodowym, najczęściej ujawniają się klinicznie pomiędzy 2. a 7. rokiem życia. Jest to związane ze stopniowym dojrzewaniem OUN. Choć dokładne badanie neurorozwojowe w pierwszym roku życia pozwala na stwierdzenie pewnych objawów prodromalnych (np. opóźnionego nabywania funkcji prelingwalnych), to najczęściej są one przez otoczenie (w tym personel medyczny) ignorowane³¹.

²⁵ *Psychologia rozwoju człowieka*. Red. B. HARWAS-NAPIERAŁA, J. TREMPAŁA. Warszawa, PWN 2008; R. SCHAFFER: *Psychologia dziecka*. Warszawa, PWN 2009.

²⁶ R. SCHAFFER: *Psychologia dziecka*...

²⁷ E.P. GODWIN, L. MCKENDRY ANDERSON: *Dzieci z zaburzeniami integracji sensorycznej*. Warszawa, Wydawnictwo K.E. Liber 2007.

²⁸ *Nowe wyzwania w rozwoju człowieka*...

²⁹ S. BLAKEMORE, U. FRITH: *Jak uczy się mózg*. Kraków, Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego 2008.

³⁰ A. BORKOWSKA: *Neuropsychologiczne mechanizmy powstawania zaburzeń rozwojowych*. W: *Neuropsychologia kliniczna dziecka*. Red. A. BORKOWSKA, Ł. DOMAŃSKA. Warszawa, PWN 2006, s. 13–30.

³¹ A. BORKOWSKA: *Neuropsychologiczne mechanizmy powstawania zaburzeń rozwojowych*..., s. 13–30; Z. KUŁAKOWSKA: *Wczesne uszkodzenia dojrzewającego mózgu. Od neurofizjologii do rehabilitacji*. Lublin, Wydawnictwo Foliu 2003.

Kontynuując badania nad MBD, w 2001 roku Jeffrey W. Gilger i Bonnie Kaplan zaproponowali wprowadzenie określenia „atypowy rozwój mózgu” (ang. *atypical brain development* – ABD)³². Najważniejszym punktem ich teorii jest stwierdzenie, iż u podstaw trudności rozwojowych leżą niespecyficzne mechanizmy patologiczne. Co więcej, rozpoznanie ABD zawiera w sobie jednocześnie możliwość wybitnego rozwoju niektórych modalności, głównie o charakterze wybiórczym. Dzieci operowane z powodu CSO często prezentują zaburzenia rozwojowe bardzo podobne do tych opisywanych powyżej.

Analizując przyczyny zaburzeń rozwojowych u dzieci z kraniosynostozami, należy wymienić następujące czynniki:

- bezpośredni wpływ na budowę mózgu mutacji genowych, leżących u podstawy części izolowanych kraniosynostoz (wydaje się prawdopodobne, że znaczna większość CSO ma nieznaną, jak dotąd, podłoże genetyczne);
- zespół uogólnionego lub lokalnego nadciśnienia śródczaszkowego;
- pierwotne zaburzenia rozwojowe mózgowia;
- wtórne zaburzenia rozwojowe mózgowia, np. związane z nieprawidłowym kształtem czaszki.

Dodatkowymi czynnikami, które mogą mieć znaczenie, są:

- efekty zaburzeń współistniejących, takich jak nieprawidłowości słuchu i wzroku;
- niski poziom stymulacji rozwoju, uzyskiwany w relacji dziecko – rodzice;
- obniżony poziom oczekiwań społecznych od „jednak chorego” dziecka;
- zaburzenia procesu edukacji ze względu na częste wizyty lekarskie, hospitalizacje, rekonwalescencję po zabiegach.

Ponieważ rekonstrukcja neurochirurgiczna nie tylko zmienia kształt czaszki, ale także znacząco wpływa na ciśnienie śródczaszkowe, wciąż aktualne są pytania o najlepszy dla dziecka czas zabiegu przy uwzględnieniu zarówno *stricte* jego medycznego ryzyka związanego ze znieczuleniem ogólnym, znaczną utratą krwi oraz prawdopodobieństwem infekcji etc., jak i minimalizację czasu obecności lokalnego nadciśnienia śródczaszkowego i spowodowanie jak najmniejszych deficytów neurorozwojowych. Nadal nie wiemy, czy u dzieci z izolowanymi kraniosynostozami zaburzenia rozwoju stanowią wynik wady czaszki, czy też są objawem współwystępującym w stosunku do dyskranii. Nie znamy prawdopodobieństwa wystąpienia specyficznych, ale także całościowych zaburzeń rozwojowych. Kolejne kontrowersje budzi pytanie o to, czy wczesny zabieg, związany z większym prawdopodobieństwem powikłań, niesie ze sobą większe prawdopodobieństwo prawidłowego rozwoju i lepszego efektu kosmetycznego. Być może zastosowanie metod neurochirurgii małoinwazyjnej, takich jak zabiegi neuroendoskopowe w bardzo wczesnych etapach rozwoju (w 2.–3. miesiącu życia), są optymalną opcją leczenia dzieci z klasycznymi,

³² J. GILGER, B. KAPLAN: *Atypical Brain Development: a conceptual framework for understanding developmental learning disabilities*. „Developmental Neuropsychology” 2001, Vol. 20 (2), s. 465–481.

nieskomplikowanymi wadami o charakterze izolowanej CSO. Wciąż nie ma perspektywnych badań porównujących funkcjonowanie poznawcze oraz społeczne pacjentów dorosłych operowanych i nieoperowanych z powodu izolowanych CSO.

Nie bez znaczenia są także aspekty emocjonalne nieprawidłowości w budowie czaszki i – co za tym idzie – nieprawidłowego wyglądu głowy. Wydaje się, że obecność CSO może wpływać na zaburzenia wizerunku ciała tych małych pacjentów, w każdym z jego aspektów: poznawczym, afektywnym i behawioralnym. U dzieci z nieoperowaną izolowaną CSO w wieku szkolnym pojawia się obniżone poczucie własnej wartości, związane z nieprawidłowym wyglądem i brakiem akceptacji rówieśników. Dzieci te często noszą różne pejoratywne przezwiska, np. „jajogłowy”, „torpeda”, „kosmita”, „obcy”. Podlegają stygmatyzacji społecznej³³. Dlatego skarżą się: „[...] dzieci nie chcą się ze mną bawić [...]”, „[...] jestem brzydki [...]” itd. Współwystępujące zaburzenia neurorozwojowe jedynie nasilają problemy emocjonalne i mogą prowadzić do przewlekłego obniżenia nastroju oraz – w późniejszym okresie – do dystymii lub depresji.

W kontekście dalszego życia, w wieku dorosłym chorzy na CSO mogą mieć utrudnione możliwości znalezienia życiowego partnera, charakteryzować się niską samooceną, mniejszą swobodą w kontaktach towarzyskich i wstydlivością. Cechy te sprzyjają nasileniu skłonności do obawiania się krytycznych opinii, ograniczaniu poziomu standardu własnego życia, zmniejszaniu asertywności i w rezultacie powstaniu/narastaniu poczucia winy.

Nieprawidłowy, odbiegający od „normy” kształt czaszki często skutkuje utrudnionymi możliwościami znalezienia wymarzonej pracy, obniżonym statusem społecznym, a co za tym idzie – mniejszymi aspiracjami zawodowymi i niesatysfakcjonującymi dochodami. W badaniach przeprowadzonych w ośrodku w San Diego stwierdzono, że spośród rodziców, którzy początkowo nie zdecydowali się na operację, większość ponownie zgłosiła się z dziećmi do szpitala w wieku średnio 6 lat, nalegając na zabieg kranioplastyki. Zmiana decyzji w głównej mierze była spowodowana aspektami emocjonalnymi oraz psychologicznymi związanymi nie tylko z samymi dziećmi, ale również z poczuciem winy rodziców³⁴.

W przeprowadzonych przeze mnie badaniach analizowano częstość występowania zaburzeń rozwoju u dzieci z CSO. Do oceny wykorzystano dostępne na rynku standaryzowane testy rozwojowe, takie jak: Denver Developmental Screening Test (DDST)³⁵, Monachijska Funkcjonalna Diagnostyka Rozwojowa (MFED)³⁶, Dziecię-

³³ E. GOFFMAN: *Piętno. Rozważania o zranionej tożsamości*. Gdańsk, GWP 2007.

³⁴ B.M. OZGUR, H. ARYAN, D. IBRAHIM, M. SOLIMAN, H. MELTZER, S. COHEN i in.: *Emotional and psychological impact of delayed craniosynostosis repair*. „Childs Nervous System” 2006, Vol. 22 (12), s. 1619–1623.

³⁵ Denver Developmental Screening Test. Denver 1990.

³⁶ T. HELLBRUGE, F. LAJOSI, D. MENARA, R. SCHAMBERGER, T. RAUTENSCHTRAUCH: *Monachijska Funkcjonalna Diagnostyka Rozwojowa. Pierwszy rok życia*. Kraków, Wydawnictwo Antykwa 1994; T. HELLBRUGE: *Monachijska Funkcjonalna Diagnostyka Rozwojowa*. Kraków, Wydawnictwo Antykwa 1995.

ca Skala Rozwojowa (DSR)³⁷. Przeanalizowano rozwój 74 dzieci z izolowanymi kraniosynostozami – do pierwszego roku życia dzieci badano co 3 miesiące, a następnie co 6 miesięcy po zabiegu kranioplastyki. Wykazano, że u dzieci leczonych z powodu izolowanego przedwczesnego zarośnięcia szwów czaszkowych występują zaburzenia neurorozwojowe średnio w 44% przypadków. W grupie dzieci operowanych z powodu przedwczesnego zarośnięcia szwu strzałkowego przed zabiegiem stwierdzano w 42,9% nieharmonijny rozwój psychoruchowy. Odpowiednio wartość ta dla dzieci z przedwcześnie zarośniętym szwem metopowym wyniosła 43,8%, a dla dzieci z przedwcześnie zarośniętym pojedynczym szwem wieńcowym – 40,0%. W podgrupach dzieci leczonych z powodu czaszki trójkątnej i łódkogłowia najczęstszymi zaburzeniami były: nieprawidłowy, opóźniony rozwój mowy czynnej oraz opóźnienie rozwoju rozumienia mowy.

Analiza istotności różnic w podgrupach wykazała, że dzieci badane przed 6. miesiącem życia i operowane z powodu przedwczesnego zarośnięcia szwu strzałkowego wykazują istotnie częściej zaburzenia rozwoju mowy czynnej oraz brak harmonii rozwoju w porównaniu z dziećmi operowanymi z powodu czaszki trójkątnej.

Nie stwierdzono znamiennej statystycznie różnicy pomiędzy częstością występowania zaburzeń w analizowanych obszarach rozwojowych u dzieci operowanych przed 6. miesiącem życia w porównaniu z dziećmi operowanymi po 6. miesiącu życia. Jednakże dzieci, które były operowane przed 6. miesiącem życia szybciej osiągały harmonię rozwojową w porównaniu z dziećmi operowanymi po ukończeniu pół roku życia.

Podobne wyniki zanotowano w innych ośrodkach zajmujących się leczeniem dzieci z dyskraniami. Dobrym przykładem są badania japońskie, w których stwierdzono poprawę w zakresie rozwoju mowy u 54 dzieci z izolowaną (niezespołową) postacią przedwczesnego zarośnięcia szwu metopowego.

Zakończenie

Nieprawidłowości budowy czaszki u dzieci są, wbrew pozorom, często występującą wadą wrodzoną lub nabytą. Przedwczesne zarośnięcie szwów czaszkowych występuje u jednego dziecka na 2 000 żywo urodzonych dzieci. Skośnogłowie złożeniowe może występować ponad dziesięciokrotnie częściej. Przy takiej epidemiologii okazuje się, że w Polsce rocznie rodzi się kilkaset dzieci z nieprawidłową budową czaszki. W kontekście występowania u blisko połowy dzieci dysharmonii rozwojo-

³⁷ A. MATCZAK, A. JAWOROWSKA, A. CIECHANOWICZ, D. FECENEC, J. STAŃCZAK, E. ZALEWSKA: *Dziecięca Skala Rozwojowa (DSR)*. Podręcznik. Warszawa, Pracownia Testów Psychologicznych 2007.

wej, w tym najczęściej opóźnienia rozwoju mowy czynnej oraz motoryki, wymagają one wzmożonej czujności opiekunów i leczących ich specjalistów. Doniosłą rolę w procesie leczenia odgrywają logopedzi, neurologopedzi oraz psycholodzy, którzy poprzez wczesną diagnostykę i włączenie jak najszybciej programu wczesnej interwencji nie tylko umożliwiają w wielu przypadkach prawidłowy rozwój, ale także podnoszą jakość życia małych pacjentów.