

# SLUCH A METABOLICKÉ ONEMOCNĚNÍ V OBRAZE DIAGNÓZY GALAKTOSEMIE – KAZUISTIKA

## HEARING AND METABOLIC DISEASES IN THE IMAGE OF GALACTOSAEMIA – CASE REPORT

PaedDr. et Bc. Eva Stryková

Ambulance klinické logopedie Přerov, Na Loučkách 3, 750 02 Přerov

evastrykova@volny.cz



PaedDr. et Bc. Eva Stryková

### Abstrakt

Metabolické pochody souvisejí se všemi životními procesy organismu, s jeho funkcemi. V posledních letech se rozšiřuje spektrum nově objevených typů metabolických defektů. Zpřesňuje se jejich diagnostika a novorozenecký screening odhaluje stále více pacientů. Význam široké a různorodé problematiky související s dědičnými poruchami metabolismu (DPM) se v dnešní době postupně dostává do povědomí dalších odborných zdravotnických profesí a díky emancipujícím se patientským skupinám i do povědomí rizikových skupin a laiků. S projevy metabolických onemocnění je často spojeno multisystémové postižení (nervy, cévy, mozek, srdce, játra, svaly, kosti, kůže aj.), včetně smyslových systémů (zrak, sluch). Hloubka, rozsah, ale zejména rozmanitost vývoje příznaků DPM a jejich proměnlivost v čase přináší výzvu lékařům, ambulantním specialistům, aby při rozvaze zejména nad nespecifickými symptomy klinických projevů promýšleli i na možnou etiologii DPM. K identifikaci případné metabolické podmíněnosti u postižení sluchového systému může přispět i klinický logoped podchyčením spektra symptomů a dynamiky vývoje.

### Abstract

Metabolic processes are related by their functions to all life processes of the organism. In recent years, the spectrum of newly discovered types of metabolic defects has expanded. Their diagnosis is being refined and an increasing number of neonatal screenings reveals new patients. The importance of the wide and diverse problematics related to hereditary metabolic disorders (HMD) is now gradually becoming known to other health professionals. Due to emancipating patient groups,

they are being brought to the awareness of at-risk groups and laymen. Manifestations of metabolic diseases are often associated with multisystem disorders (nerves, blood vessels, brain, heart, liver, muscles, bones, skin, etc.), including sensory systems (sight, hearing). The depth, extent, and especially the diversity of the development of HMD symptoms and their variability over time, challenge physicians and outpatients to consider the possible aetiology of HMD in particular when investigating non-specific symptoms of clinical manifestations. A Clinical Speech Therapist can also contribute to the identification of possible metabolic conditions in the impairment of the hearing system by capturing the spectrum of symptoms and the dynamics of development.

### Klíčová slova

dědičná porucha metabolismu (DPM), galaktosemie, novorozenecký screening, sluch, symptomy, etiologie, klinický logoped

### Keywords

hereditary metabolic disorder (HMD), galactosaemia, neonatal screening, hearing, symptoms, aetiology, Clinical Speech Therapist

### Úvod

DPM jsou většinou poruchami dlouhodobými. Ovlivňují život nejen postiženého jedince, ale i jeho pečujícího okolí. Metabolické pochody souvisejí se všemi životními procesy organismu, s jeho funkcemi. Poruchy v oblasti látkové přeměny (vrozené nebo získané) a jejich následky se mohou projevit už ve velmi časném období. Mohou také probíhat nerozpoznaně, skrytě, s **manifestací až v dalších fázích života**. Projeví se při alarmujícím

nahromadění či úbytku látek nebo toxickým účinku jejich metabolitů.

K náhlému zvratu ze stavu „plného zdraví“ může přispět spouštěč v podobě zvýšené zátěže organismu, kterými jsou infekce, horečky, průjem, zvracení aj.

Honzík, Zeman a kol. (2016) ve své knize uvádí, že přibližně z **tisícovky odhalených DPM** se většina těchto nemocí/defektů vyskytuje vzácně. I když většina jednotlivých DPM patří mezi vzácná onemocnění, celkově pro svůj velký počet **postihují až 1 % populace.**

Všechna metabolická onemocnění nejsou vyléčitelná, léčba bývá většinou celoživotní. Specifickou léčbou jsou: *enzymová substituční terapie, redukce nahromaděných substrátů, transplantace.* U přibližně stovky DPM je účinná **dietní terapie** s oporou terapie nutriční. Z pohledu klinického dělení DPM se jedná o nemoci tzv. malých molekul. Ty jsou spojené s narušením aktivity enzymu v metabolické dráze látek, které jsou přijímány stravou. Vedle poruch metabolismu aminokyselin (např. fenylketonurie), poruch lipidového metabolismu (např. hypercholesterolemie) a poruch metabolismu purinů se řadí i **poruchy metabolismu sacharidů** (klasická galaktosemie, hereditární fruktózová intolerance, glykogenózy aj.).

Některé DPM jsou cíleně vyhledávány u novorozenců dětí a jsou zařazeny do novorozeneckého screeningu.

## Novorozenecký screening

Screening je vedle aktivního vyhledávání nemocí současně i preventivním opatřením proti prohloubení poruch, rozvinutí klinických symptomů a svůj význam přináší v rámci prenatální diagnostiky a genetického poradenství.

Vzhledem k DPM se provádí **novorozenecký laboratorní screening (NLS)**<sup>2</sup>, screening v *užším slova smyslu*. V návaznosti na historii tohoto způsobu vyhledávání nemocí v ČR se v letech 2009 a 2016 seznam nemocí rozšířil. V současnosti je to **15 nemocí z okruhu DPM**. Projevy DPM lze zachytit i v rámci screeningu v širším smyslu. Zde spočívá těžiště vyhledávání na lékařích a dalších specialistech.<sup>3</sup>

<sup>1</sup> **Nutriční terapie** (vychází z nutrigenetiky a nutrigenomiky) kontroluje hladiny potřebných látek dle laboratorních parametrů v souvislosti s klinickým stavem pacienta. (Svačina, 2019)

<sup>2</sup> Pokrokovým klinickým nástrojem v diagnostice DPM je **nicílená metabolická analýza** (prostorová a časová monitorace metabolitů má genetický, genový, environmentální, vývojový rozměr). Jedná se o **stanovení metabolických biomarkerů jako identifikátorů nemocí**, následně porovnání profilů a identifikace nemocí. (Musilová, Glatz, 2011)

<sup>3</sup> <https://www.novorozeneckyscreening.cz/>

Od roku 2012 byl v ČR zaveden také **celoplošný screening sluchu novorozenců** (Věstník MZ, č.7/2012) a od roku 2018 screening sluchu pětiletých dětí (Věstník MZ, č.11/2018). Ani při tomto sítu nemusí být některá poškození sluchového systému rozpoznána nebo se v daném čase neprojeví, jak ukazuje plíživý vývoj některých DPM. S četnými případy sluchových poruch se váže idiopatická etiologie.

## Galaktosemie

První popis nemoci byl zveřejněn ve dvacátých letech 20. století. S odstupem několika desítek let další mezinárodní studie nemoc biochemicky objasnily (druhá polovina a konec 20. st.).<sup>4</sup>

V současné době je podle Mezinárodní klasifikace nemocí, 10. revize (MKN-10) zařazena do kapitoly č. IV: Nemoci endokrinní, výživy a přeměny látek, podkapitoly E70–E90: Poruchy přeměny látek – metabolismu, skupina E74: Jiné poruchy metabolismu uhlovdanů, E74.2 Porucha metabolismu galaktózy – Galaktosemie.

Jedná se o vzácnou poruchu s *autozomálně recesivním typem* dědičnosti.<sup>5</sup> Vzniklá patogenní mutace v DNA somatických buněk se projeví u obou pohlaví. V případě galaktosemie má však mužské pohlaví optimističtější prognózu. Podstatou nemoci je **zablokování metabolismu galaktózy**.

Galaktóza je sacharid, který se vyskytuje v mléčném cukru (laktóze). Ve střevě dochází k jeho enzymatickému štěpení a dalšímu zpracování. Pokud enzym pro metabolismus galaktózy chybí nebo jeho aktivita je nedostatečná, potom nedojde k fyziologické metabolické přeměně cukru.

Galaktosemie byla původně vyhraněnou klinicko-genetickou jednotkou. Později se její forma diferencovala

<sup>4</sup> Na začátku 90. let byly informace o této DPM sporadické. Problematiky se chopila tehdejší studentka oboru Speciální pedagogika-logopedie na PdF UP, dnes klinická logopedka. Vznikla diplomová práce *Symptomatické poruchy řeči, pozornosti, motoriky a psychické zvláštnosti v obrazu onemocnění galaktosemie* s cílem zkompletování a zprostředkování dostupných informací z lékařského prostředí rodičům a patientským skupinám. Na příkladu kazuistiky dizygotických dvojčat přiblížila symptomatologii nemoci. Zpracované informace z českých i zahraničních zdrojů byly přijaty v Ústavu dědičných metabolických poruch Praha.

<sup>5</sup> Tj. rodiče heterozygoti, jejich potomci s 50% pravděpodobností zdraví (homozygoti), s 25% pravděpodobností potomci přenašeči (heterozygoti), s 25% pravděpodobností nemocní potomci (recesivní homozygoti).

na tři typy.<sup>6</sup> Nejčastějším typem je Galaktosemie I – Klasická galaktosemie.

V současnosti byly popsány **stovky mutací** genu 9. chromozomu s různou mírou enzymové aktivity (enzym galaktóza-1-fosfát-uridylyltransferáza, GALT). Jejich projevy nejsou tak dramatické jako u klasické galaktosemie, ale o to **obtížněji poskytují diagnostická vodítka.**

**Klasická forma galaktosemie není** v současné době v ČR **zařazena** do celoplošného novorozeneckého **screeningu**. Nízká frekvence výskytu jejich typů, od 1 : 16 000 do 1 : 100 000, řadí nemoc mezi vzácná genetická onemocnění (Lebl a kol., 2018). Některé státy galaktosemii do svých screeningových programů zahrnují (USA, Německo).<sup>7</sup>

Po narození „zdravého“ novorozence dojde po počátečních příjmech laktózy (kojení, mléčný přírvek) k iniciaci procesu selhávání metabolismu sacharidů s následným multiorgánovým poškozením. Klinický obraz a průběh nemoci je pak různě závažný, zřejmě je celkově neprospívání dítěte.

## Galaktosemie I – Klasická galaktosemie

Jednou z příčin selhání metabolismu sacharidů je nedostatečná aktivita důležitého enzymu metabolismu – GALT. Vzniklá blokáda neumožní přeměnu galaktózy na glukózu. Tím dochází k hromadění galaktózy-1P v různých orgánech.

Toxické účinky tohoto hromadění vedou k poruchám mentálním, smyslovým a somatickým.

Prvními častými *příznaky* jsou: nízká hmotnost, intestinální projevy (zvracení, průjem, odmítání stravy). Dále apatie, ikterus (žloutenka), jaterní dysfunkce, dysfunkce ledvin (galaktosurie), hypoglykémie, katarakta (šedý zákal), hepatosplenomegalie (zvětšení jater a sleziny), ascites (volná tekutina v břišní dutině), hemoragická diatéza (krváčivost), mozková dysfunkce (edém, apatie, kóma).

**Galaktosemie I** rozlišuje *dvě formy*: akutní a subakutní. *Akutní forma* probíhá

<sup>6</sup> Typy podle snížené funkce nebo chybění enzymů podílejících se na metabolismu: Galaktosemie typu I (blokáce 2. metabolické fáze v přeměně galaktózy), Galaktosemie typu II (blokáce galaktokinázy-1. metabolické fáze), Galaktosemie typu III (blokáce přeměny epimerázy - 3. metabolické fáze). (Bayerová, 1999)

<sup>7</sup> Zavedení celoplošného vyhledávání nemoci je na všech úrovních organizačně a technicky náročné i finančně nákladné. Zahrnuje vyšetření laboratorní, specializované biochemické, enzymatické, molekulárně genetické. (Honzík, Zeman a kol., 2016)

velmi rychle. K akcentaci výše popsaných projevů dochází už během prvních týdnů života. K rozvoji dochází po vypití cca 250 ml mateřského mléka nebo mléčné výživy. *Subakutní forma* je častější, ač zpočátku se projevuje jako lehčí. Diagnostikování je proto v tomto případě obtížnější. Reakce na enzymovou deficienci začínají od prvních týdnů mezi 1. a 3. měsícem života (zvracení, prolongovaný ikterus, apatie, hepatomegalie s následnou dysfunkcí jater).

Plíživá galaktózová toxicita se projevuje poškozením zejména mozku, střev, jater, ledvin, svalů a kostí, gonád a v neposlední řadě i smyslových orgánů a jejich funkcí (zrak, sluch). Z toho rezultují poruchy sensorické, kognitivní, neurologické, psychiatrické, gynekologické, poruchy pohybového ústrojí.

## Terapie

Léčba spočívá v eliminační dietě, vyloučením laktózy z potravy. Je nutné ukončit kojení a převést novorozence na bezlaktózovou a bezgalaktózovou dietu. Mléčné cukry a laktózu obsahuje hlavně mléko, všechny druhy mléčných výrobků, luštěniny, vnitřnosti. Nebezpečné pro tento stav jsou tzv. *skryté zdroje* v ovoci a zelenině.

Rozsah a stupeň poškození je závislý jak na faktorech neovlivnitelných, tak i na faktorech ovlivnitelných. Ovlivnitelnost umožňuje **nutriční management**. U nemocí malých molekul spočívá v dietní regulaci, dodání potřebných látek a doplnění živin, které vzhledem k **celoživotní dietě** v příjmu potravy chybí. Cílem je dosažení normálních hladin a zabezpečení optimálního vývoje. Dieta umožňuje eliminovat akutní klinické projevy. Mezinárodní studie však přinesly poznatky, které dokazují, že ani striktní včasná opatření (i např. bezlaktózová dieta během těhotenství rizikové matky) nezabrání rozvoji dlouhodobých komplikací. Některé studie poukazují na *in utero toxicitu a endogenní tvorbu galaktózy* (tělo si tvoří vlastní galaktózu). (Bayerová, 1999, Honzík, Zeman, 2016)

Bez výborné *compliance* (uvědomělé spolupráce, pochopení léčebného režimu), *adherence* (dodržení pokynů lékaře, léčebných pravidel) pacienta se úspěšné léčení neobejde. Tuto situaci mohou ovlivnit svou podporou i participující odborníci.

## Popis případu chlapce s galaktosemií

Následující text se v popisu případu zaměří převážně na komplikace nemoci v souvislosti s problematikou sluchu.

### Výběr z anamnézy

Na základě doporučení PLDD byl přijat v roce 1994 do ambulantní klinicko-logopedické péče tříletý chlapec (dizygotické dvojče B) s Dg. OVŘ, Dg. Galaktosemie, Dg. centrální hypotonický syndrom. Záznam EEG i sono CNS byly v normě. Psychologické vyšetření potvrdilo zpomalený psychomotorický vývoj, IQ v pásmu širšího průměru.

Ze strany matky šlo o 1. graviditu. Začátek těhotenství probíhal bez komplikací, v závěru se projevila pozdní gestóza, proto bylo v 36. gestačním týdnu těhotenství ukončeno operativně (SC – sectio cesarea). V rodině se nevyskytovala DPM ani jiná závažná onemocnění. Otec (1969) i matka (1971) fenotypově zdraví, středoškolsky vzdělání. Z obou stran pomáhali prarodiče. V rodině přibyl později mladší sourozenec dvojčat (1996), u něj galaktosemie prokázána nebyla.

Chlapec byl fyziologickým novorozencem (i jeho sestra); jeho porodní hmotnost byla 2 900 g. a délka 48 cm. Bezprostřední poporodní adaptace byla v normě. Na první pohled zdravé novorozence čekala v několika prvních hodinách života dramatická změna. Došlo k selhání jater, ledvin, s následným edémem mozku.

Po zvládnutí akutního stavu byla u dětí diagnostikována *akutní neonatální forma klasické galaktosemie* a potvrzena deficiencie enzymu GALT. Děti byly okamžitě převedeny na bezgalaktózovou dietu a stav se stabilizoval. U rodičů byl prokázán heterozygotní stav (tj. oba nosiči genové mutace pro galaktosemii). Dvojčata byla dále kontrolována jak po stránce klinické, biochemické, tak i metabolické ve specializovaném centru v Ústavu dědičných metabolických poruch v Praze. Příjem potravy probíhal nadále bez potíží.

Na první pohled byly děti ve svých třech letech menšího vzrůstu, astenické postavy. Chůze i stoj jevíly posturální nejistotu. Chlapec v porovnání se sestrou působil v prvním kontaktu nesměle, nejistě. Po adaptaci se začal projevovat aktivněji, spolupracoval. Osobní tempo bylo celkově pomalejší.

Mluvní projev obou dětí byl nesrozumitelný, snaha o komunikaci v podobě jedno až dvojslovných vět byla spojena

s námahou. Akusticky byl slyšitelný mírný intenzivní třes. Oba sourozenci globálně chápali běžné jednoduché pokyny v kontextu situace. Mezi sebou užívali svou vlastní „řeč dvojčat“. K časnému období řečového vývoje uvedla matka u chlapce omezený vokalizační repertoár (jen nízké vokály), **malou schopnost imitace** zvuků i mimiky.

V logopedickém nálezů chlapce byla zjištěna výrazná **insuficientní auditivní (sluchová) percepce** (u dívky insuficientní zraková percepce). Byla **narušena orientace v prostoru** na základě sluchových vjemů (auditivní: lokalizace, detekce, identifikace, diskriminace, diferenciacie, analýza, syntéza, selekce). Deficientní byla **auditivní paměť** (řečové zvuky, slova), procesy **fixace a automatizace** sluchových podnětů. **Fonematický sluch nebyl rozvinutý**. Sluchová diferenciacie fonémů byla protrahovaná, jejich percepce zkreslená. Z pohledu artikulace nerealizoval konsonanty k, g, t, d, sykavky obou řad, vibranty. Vokály byly nekonstantní, zvláště ve slabice.

### Sekundární komplikace nemoci

U obou dětí po dlouhou dobu selhávala somatognozie, orientace v prostoru i na ploše, koordinační schopnosti, procesy analyticko-syntetické. Pomalá, nepřesná, nejistá a se zvýšeným úsilím prováděná rytmická imitace mluvních i tělesných pohybů svědčila pro **orální i somatickou dysdiadochokinezi**. Nedařilo se ani **sekvenciální řízení pohybů** (dynamická praxe).

Insuficience senzomotorické koordinace, porucha v jednotlivých proprioceptivních vstupech (statestézie, kinestézie, silocit), porucha plánování, programování a organizování řečových prvků měly svůj podíl na opožděném a atypickém vývoji řeči.

Oslabení intelektových a kognitivních funkcí, sluchové percepce, dysprozodie, opoždění ve všech jazykových rovinách a nízký věk nás v úvodu vedly k uplatňování prvků *fonetické rytmiky*<sup>8</sup> pod obrazem dvou diagnóz: **dg. R 62.8 OVŘ** a susp.

<sup>8</sup> Fonetická rytmika je součástí **verbotonální metody**.

Její těžší spočívá v první fázi v užití fonačního dýchání (nejedná se o „pouhá“ neodborníky často dehonestovaná dechová cvičení). Na našem pracovišti spojujeme paralelně s provokací jednoduché hlasové funkce brumendo – hmm<sup>8</sup>, později s nástrojem „kazoo“. V dalších fázích jsou rozvíjeny pohybové, hlasové, artikulační, rytmizační a časové komponenty řeči na bázi souběžných pohybů těla (užití pružiny, metronomu, etnických nástrojů). Fonetická rytmika napomáhá k uchopení zvukových podobností a rozdílů (intenzita, délka, síla, znělost), ke koordinaci oko-rty, oko-ruka, k ovládnutí dechové ekonomiky i paуз při řečovém aktu a k vědomé percepci vlastního hlasu.



**dg. F82** Vývojová verbální dyspraxie (**ideomotorická**), která se posléze potvrdila (Webb et al., 2003, Neubauer a kol. 2018, Vitásková, 2004).

Tento krok se ukázal jako motivující a vzhledem k pozdější diagnostice stavu sluchu chlapce jako krok správným směrem. Obě děti měly chuť ke sdělování. Na náš podnět začaly navštěvovat speciální třídu MŠ pro děti s komunikační patologií.

V oblasti neverbální i verbální komunikace byl po roce ambulantní práce zřejmý posun ve foneticko-fonologické jazykové rovině. Neurovývojové zpomalení s opožděným nerovnoměrným psychomotorickým vývojem bylo stále zřejmé jak v omezené narativní schopnosti a kresběném projevu, tak i v dalších kognitivních funkcích.

### Sluchová a řečová funkce

Míra porozumění mluvené řeči narážela u chlapce na deficientní krátkodobou sluchovou paměť, ohraničenou délkou pozornosti, nedostatečnou abstrakci, představivost. Promluvy představovaly jednoduché dvou až trojslovné konstrukce (SVO) s dysprozodickými rysy, dysfluencí. Řeč však nepostrádala dialogickou funkci. Fonologické podněcování vedlo ke zlepšení fonologického uvědomování. Přetrvávala transpozice slovních segmentů a nekonstantnost artikulace hlásek v souhláskových shlucích.

Ve čtyřech letech chlapec nepřesně diferencoval znělé hlásky, měkké slabiky, nerozlišil hlásky *kt*, *gd*. Zvolna postupující rozvoj řečových a jazykových schopností (funkční komunikace bez potíží) nás vedl k rozvaze v oblasti sluchu.

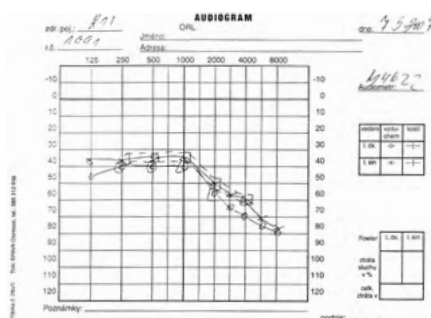
Od zřejmě primárně fyziologického (?) stavu docházelo postupně ke ztrátám v oblasti vysokých tónů. Po orientačním vyšetření specialistou<sup>9</sup> byl zjištěn pokles ve frekvenční oblasti nad 4 000 Hz (ve 3,5 letech).



**Obrázek 1: Pilot Hearing Test – screening sluchu**

Ve čtyřech letech jsme iniciovali vyšetření stavu sluchu a zvážení přidělení sluchadel. Vyjádření ORL lékaře přineslo závěr: „*Oboustranně symetrická vada, do 2 000 Hz zcela normální křivka. Na normální hovorovou řeč sluch musí postačit i bez sluchadel.*“ Tento závěr nás neuspokojil.<sup>10</sup>

O necelý rok později na další náš podnět a naléhání rodičů bylo provedeno foniatrické vyšetření (tympanometrie fyziologická, stapediální reflexy výbavné). Audiogram nepotvrdil rozdíl mezi kostním a ušním vedením. Pracoviště vyššího typu potvrdilo **dg. H90.3 Hypacusis perceptiva bilateralis** (percepční ztráta sluchu oboustranná) a přidělilo pětiletému dítěti sluchadla s doporučením nosit jen na logopedii, ne celodenně. V šesti letech chlapce (1996) jsme dosáhli změny i v tomto směru.



**Obrázek 2: Tónový audiogram 16letého chlapce s galasektomií**

Po přidělení sluchadel a další intenzivní práci v ambulanci došlo k akceleraci vývoje v řečové komunikaci. Zkvalitnilo se aktivní naslouchání. Chlapec začal užívat rozvinutější větnou strukturu, došlo i k podstatné korekci většiny hlásek, k jejich akvizici a automatizaci. Dokázal napodobit melodii. Zlepšila se fonémová segmentace.

Řeč se stala dobře srozumitelnou, i když v přetrvávajícím pomalejším tempu (lehká oromotorická dyspraxie).

Stále však nebyly výrazně ukotveny gramatické formy a jen pomalu se rozvíjely specifické sluchové funkce (zvl. složitější rytmické struktury, slabičné povědomí, cit pro rým).

Pro nezralost a nevyrovnanost celkového vývoje měl chlapec odloženou školní docházku. Po tuto dobu byl v ambulanci zapojen do stimulačního programu *Kuprev*<sup>11</sup> (program prevence, autorka PhDr. Kuncová). Epizodickou paměť jsme posilovali pomocí tvorby *příběhů* (z obrázků, *piktogramů*), narativní identitu formou *zážitkového deníku*. K podpoře verbální paměti jsme využívali příběhy s čárovým kódem a čtečkou.

V sedmi letech byl integrován do běžné ZŠ do speciální třídy pro děti s narušenou komunikační schopností. V ZŠ byla tolerována nejen zhoršující se sluchová vada (v oblasti vysokých tónů ztráta do 80 dB), ale také latence odpovědí, zvýšená únavnost. Ochotně užívali digitální bezdrátovou *technologii – FM systém*. Za nejzávažnější považovali přetrvávající potíže s krátkodobou pozorností a její distribucí.

Chlapec větně komunikoval. Ve výslovnosti přetrvával sigmatismus potvrzující pokles sluchové kontroly ve vysokých frekvencích. Stále obtížně detekoval hlásky *k*, *t*, *g*, *d* a sykavky.<sup>12</sup> Problémy měl ve sdělování prožitků, dějové reprodukci, krátkodobé paměti, v rozlišení figury a pozadí, porozumění přeneseným významům, přirovnáním, metaforám.

V ambulanci byl dále zapojen do programu *Kupoz* (program na rozvoj pozornosti, autorka PhDr. Kuncová) a po konzultaci s Epileptologickým centrem Bulovka (Praha) byl začleněn do stimulačního programu podpory pozornosti *metodou EEG biofeedback*. Oba programy měly významný vliv na zlepšení v oblasti soustředěné pozornosti. Hlásky obtížně sluchově detekovatelné jsme vizuálně analyzovali z časového průběhu nahrávky ve zvukovém editoru (software *Sound Forge*). Prostorovou a plošnou orientaci jsme stimulovali mentálním přetáčením

<sup>9</sup> K orientačnímu sledování stavu sluchu užíván dále přístroj **Pilot Hearing Test** (screeningový řečový, tónový audiometrický test).

<sup>10</sup> Slyšení řeči s porozuměním umožňují kmitočty do 2 000 Hz. U vyvíjející se sluchové i řečové funkce jsme považovali za nutnost postihnout širší frekvence běžné pro lidskou mluvenou řeč, alespoň do 4 000 Hz.

<sup>11</sup> Princip programu spočívá v zadáních, která jsou po zaudčení postupně předávána rodičům v určeném objemu a poté společně s terapeutem vyhodnocována. Program je zaměřen na orientaci dítěte ve své osobě, rodině a okolním světě a čase.

<sup>12</sup> Z pohledu audiologie: těžiště citlivosti sluchu pro neznělou alveolární explozivu [t], afrikát [c] a frikativu [s] se pohybuje v oblasti frekvence šumové složky 4–5 kHz, pro frikativu [š] v oblasti 2–3 kHz (Machač, Skarnitzl, 2009).

(*Tangramy, Loplíner*), propriocepci a rovnováhu s pomocí *balančních pomůcek* (např. *pedoball, šlapadlo, nestabilní plocha, točna, lavor*), popř. *knoflíku na niti, joja*.



Obrázek 3: EEG biofeedback

Během školní docházky jsme dále pracovali na stabilizaci mluvního tempa, rytmu, udržení dějové linie příběhu, podpoře mluvní pohotovosti, prostorové orientaci. Velmi dobrou pomůckou k porozumění příběhům, k uchopování pojmů, nám byly *upravené texty pro neslyšící děti a mládež*.

K procvičení, zafixování i dalšímu rozvíjení nám dával prostor i společný *14denní integrační pobyt*. Jeho podstata je založena na osobním prožití a spolupovorbě táborového příběhu, vizualizaci, podpoře sluchových funkcí, sociální komunikaci, sdílení, podpoře schopností odezírání a gestického, manuálního a pantomimického vyjádření, užití prstové abecedy, čtení pictogramů. Chlapec se (i se sestrou) účastnil této volnočasové aktivity každé léto od pěti do šestnácti let. Z pobytů bylo možné těžit mnohé poznatky a posílit tak terapeutický přístup v ambulanci. Kromě toho bylo možné si udělat pravdivý obrázek o praktických schopnostech, míře samostatnosti a zodpovědnosti, schopnosti rozhodování a strategického řešení nečekaných situací, o možné míře zátěže, o orientaci v sociálním kontextu, komunikaci v kolektivu i o sourozeneckých vztazích.

Sourozenci byli v kolektivu spokojeni, projevovali se přátelsky. Sourozenecky spolu velmi pěkně vycházeli. Chlapec svou méně zdatnou sestru podporoval a ochraňoval. Pro kuchařku i vedoucí znamenala jejich přítomnost povinnost hlídat denní příjem galaktózy v nekonečných, rok od roku se měnících seznamech. Zodpovědné chování dvojčat a schopnost sebezapření s ohledem na dietní režim byly příkladem adherence a compliance pro všechny.

Kolem 10. roku věku jsme zaznamenali krizi v chování v ZŠ a domácím prostředí. Projevoval se opoziční vzdor až agresivita

k sobě navzájem i k okolí. Ze strany psychologa se jednalo o uvědomování si svého postižení, porovnávání svých výkonů s vrstevníky, popř. i s o 5 let mladším zdravým bratrem. Z naší strany jsme k tomu přičítali i progres nedoslýchavosti a zhoršeného jazykového porozumění. S tím souvisela zvýšená únava, přetížení. Došlo i k nárůstu perseverací a slovních/větných echolálií, okleštění pozornosti.

V této době rodinné zázemí chlapce bylo stále ještě fungující a podporující, kooperující. Zdravotnické i pedagogické instituce spolupracovaly a doplňovaly se. Byl podpořen chlapcův zájem o hru na klávesy. Krize odezněla.

### Katamnéza

Období zrání neslo kromě dědičné zátěže i zátěže další. V pozadí života dvojčat se odehrávaly i jiné události. Odchod dědečka, tmelícího člena rodiny, změna zaměstnání rodičů, rozvod rodičů. Tento stav vedl pečující k přesunu pozornosti na existenční přežití, docházení na logopedii skončilo. V té době ukončoval školní vzdělávání. I přes limitaci kontaktů se podařilo přimět nyní už problematicky spolupracující rodiče, aby věnovali pozornost sluchu chlapce.

V šestnácti letech prokázalo foniatrické vyšetření **celkové zhoršení sluchu**: v oblasti apikokochleární (nízké frekvence) na 40–50 dB, v oblasti medikochleární (střední frekvence) až bazikochleární, tj. od 1 000 Hz a výše, prudký pokles na 70–80 dB. Běžnou komunikací tento stav nenarušil. Chlapec využíval osvojené návyky, které kompenzovaly zhoršení stavu sluchu. Několikrát navštívil *Kroužek pro sluchově a komunikačně znevýhodněné* s projektem zaměřeným na sociální komunikaci a integraci. **Audismem** (diskriminace osob se sluchovým postižením) netrpěl. Svě okolí dokázal s existujícími potížemi seznámit. Kolem svých dvaceti let pozval členy spolku na hudební vystoupení, kde hrál na klávesy.

Při náhodném setkání, kdy je nepřehlédnutelný svou **specifickou chůzí** (ztuhlá ramena, lehce toporná chůze, nekoordinovaný pohyb končetin), se dozvídáme o současném životě 29letého muže. Stav sluchu umožňuje komunikaci, ale zvyšuje nárok na soustředění, pozornost obou participujících. Kognitivní deficit difundující všemi jeho doménami (paměť, pozornost, exekutivní funkce, jazyk) prozatím umožňuje samostatnou existenci. Žije ve společně sdíleném bytě, mění zaměstnání (pomocné práce), spřádá nereálné představy o vytvoření hudební skupiny.

Středobodem jeho představ je osobnostní rozvoj. Z náhodných osobních setkání plyne zřejmá nepodložená důvěřivost vůči okolí i cizím lidem. V sociálním sdělování nedokáže jemně odlišit, není schopen rozlišit účelové jednání. Jeho realita zůstává pouze v rovině vlastních představ (sestra v podstatně horším zdravotním stavu žije v chráněném bydlení).

### Souhrn

DPM nemusí být odhaleny, ale mohou se hlásit *spektrém nespécifických příznaků*. Multisystémové postižení DPM může u nemocného jedince souviset s odlišným vnímáním a zpracováním podnětů a informací. Tato skutečnost může vést k deficitům v sociálním přenosu, dysfunkční sociální komunikaci. Vývoj DPM může nečekaně zhoršovat ohrožené funkce, jak ukazuje případ progresu sluchu.

V uvedeném popisu případu byla diagnóza známá. V minulosti byly informace o ní těžce dostupné (převažoval popis metabolického defektu). I v dnešní době, kdy pacientů s touto diagnózou je v ČR třikrát více než na sklonku devadesátých let, se o zasažení sluchového systému, vývoje v oblasti řeči, kognice a dalších komplikací dozvídáme jen okrajově.

Dg. Klasická galaktosemie je ve své akutní formě nepřehlédnutelná. S dalším vývojem nemoci se prezentují rozličné klinické obrazy v oblasti mentální, intelektové, somatické. Komplikace nasedající na základní diagnózu se manifestují plíživě a méně nápadně. Klinický obraz se mění i pod vlivem postupně se zpřesňujících dietních režimových opatření, souvisí s adherencí pacienta i „kondicí“ struktury a funkční konektivity jeho neuronálních sítí. Metabolická kompenzace (dieta), jak potvrzují i další případy a odborná literatura, na mnoho sekundárních projevů vliv nemá (např. MR, OVŘ, extrapyramidová a mozečková symptomatologie, katarakta, osteoporóza, postižení ovarií). Nelze proto spoléhat jen na dodržování dietního režimu a je potřebné průběžně monitorovat stav všech důležitých funkcí.

### Závěr

Přiblížení vývoje klinického obrazu s postižením sluchových funkcí na příkladu časně diagnostikované metabolické poruchy (galaktosemie) má za cíl **rozšířit povědomí** o onemocněních z oblasti DPM<sup>13</sup>

<sup>13</sup> Význam metabolických onemocnění dokládá i přejmenování Kliniky dětského a dorostového lékařství na **Kliniku pediatrie a dědičných poruch metabolismu** (k 1. 7. 2020).

a upozornit na budoucí trendy jejich diagnostiky.

Cílem tohoto příspěvku byl popis poruchy sluchu s metabolickou etiologií. U našeho případu jsme mohli sledovat postupně probíhající změnu senzorycké funkce. Její zachycení a včasná intervence mohou

předcházet progresi stavu souvisejících lingvistických, kognitivních, behaviorálních i socializačních funkcí, které DPM ovlivňuje už v časných, ne-li prenatálních fázích vývoje.

Článek upozorňuje na nutnost zvýšené senzitivity vůči drobným signálům změn.

Jejich skrytý průběh může být zaznamenán zejména stabilizovaným odborníkem, který má pacienty v dlouhodobé péči. Za takové považuje autorka příspěvku mj. i ambulantní specialisty, včetně klinických logopedů.

## Literatura

- BAYEROVÁ, I., 1999. *Symptomatické poruchy řeči, pozornosti, motoriky a psychické zvláštnosti v obrazu onemocnění galaktosemie*. Diplomová práce. Olomouc: Univerzita Palackého. Vedoucí práce: PaedDr. et Bc. Eva Stryková.
- HONZÍK, T., ZEMAN, J. A KOL., 2016. *Dědičné poruchy metabolismu v kazuistikách*. Praha: Mladá fronta. ISBN 978-80-204-4187-4.
- LEBL, J. A KOL., 2018. *Vzácná onemocnění u dětí*. Praha: Galén. ISBN 978-80-7492-381-4.
- MACHAČ, P., SKARNITZL, R., 2009. *Fonetická segmentace hlásek*. Praha: EPOCH. ISBN 978-80-7425-031-6.
- MKN-10, 2018. *Mezinárodní statistická klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů* (I. svazek – Tabelární část, české znění 1. 1. 1994). ISBN 978-80-7472-168-7.
- MUSILOVÁ, J., GLATZ Z., 2011. Metabolomika – základní pojmy, strategie a metodologie. In: *Chemické listy*. 2011, roč. 105, č. 10, 745-751. ISBN 0009-2770.
- NEUBAUER, K. A KOL., 2018. *Kompendium klinické logopedie: diagnostika a terapie poruch komunikace*. Praha: Portál. ISBN 978-80-262-1390-1.
- SVAČINA, Š., 2019. *Jsou metabolická onemocnění příčinou všech nemocí?* Praha: Mladá fronta. ISBN 978-80-204-5292-4.
- VITÁSKOVÁ, K., 2004. Terminologie v oblasti dyspraxie a jejích poruch v interdisciplinárním kontextu současné speciální pedagogiky. In: *Speciální pedagogika*. 14(3), 208-214 s., ISSN 1211-2720.
- WEBB, A. ET ALL., 2003. Verbal Dyspraxia and Galactosemia. *Pediatric Research* [online]. 53(3), 396-402, [cit 2020-10-05]. Dostupné z: <https://doi.org/10.1203/01.PDR.0000049666.19532.1B>