

A GYAKORLAT MŰHELYÉBŐL

¹Mozgásjavító Egységes Gyógypedagógiai Módszertani Intézmény, Óvoda, Általános Iskola, Gimnázium, Fejlesztő Nevelés-Oktatást Végző Iskola és Kollégium

²ELTE Eötvös Loránd Tudományegyetem Bárczi Gusztáv Gyógypedagógiai Kar Gyógypedagógiai Módszertani és Rehabilitációs Intézet

³ELTE Eötvös Loránd Tudományegyetem Gyakorló Országos Pedagógiai Szakszolgálat

Egy ritka eset: epidermolysis bullosa diagnózisú gyermek mozgásnevelése

JUHÁSZ ESZTER ZSÓFIA¹ – SZABÓ-PÁLINKÁS DITTA¹ – MLINKÓ RENÁTA^{2,3}
– BERENCSI ANDREA²

juhasz.eszter.zsofia@mozgasjavito.com

palinkas.ditta@mozgasjavito.com

mlinko.renata@gyopsz.elte.hu

berencsi.andrea@barczi.elte.hu

[ORCID: 0000-0002-2330-7895](https://orcid.org/0000-0002-2330-7895)

ABSZTRAKT

Háttér és célok: Az epidermolysis bullosa (EB) egy genetikai eredetű ritka betegség, ami a bőr és a nyálkahártyák extrém mértékű sérülékenységével jár. Az EB a mozgatószervrendszert nem érinti közvetlenül, de a hegesezés következtében mozgáskorlátozottságot okoz. Jelenleg kevés szakmai útmutatás található az érintettek szomatopedagógiai ellátására vonatkozóan, ezért tanulmányunkkal szeretnénk a szakirodalmat, valamint a saját tapasztalataink összegzésével támogatási, illetve adaptációs lehetőségeket ajánlani iskolai és otthoni környezetben.

Módszer: A gyermek iskolai tevékenységeinek megismerése céljából pedagógiai szempontú megfigyelést végeztünk. A mozgásállapot feltérképezéséhez a szomatopedagógiai funkcionális állapotfelmérés vizsgálatait használtuk. Elvégeztünk egy adaptált sztereognózis-vizsgálatot, valamint a felsővégtagi funkciók és egyéb meghatározott tevékenységek saját megítélésen alapuló felmérését az ABILHAND-Kids és a COSA kérdőívvel.

Eredmények: Az ízületi mozgásterjedelem testszerte csökkent, több ízületben is flexiós kontraktúra alakult ki. A manipulációt nagy mértékben akadályozza a pszeudoszindaktília, azonban a sztereognózis-vizsgálatban a tárgyak felismerését ez nem gátolta. Sajátos kétkézes technikával ír, önállóan étkezik, emellett az önállási és mindennapos tevékenységek terén nagymértékű személyi segítséget igényel.

Diskusszió és következtetések: Az esettanulmány elkészítésénél fontos szempont volt a partícipatív szemlélet megvalósítása. Az adaptációs lehetőségek segítik az iskolai és az önállási funkciók biztonságos kivitelezését. A betegség prognózisa egyénenként eltérő, így a támogatást személyközpontúan szükséges kialakítani, az aktuális mozgásállapothoz és egyéni igényeihez illesztve, az érintett személlyel és a környezetével szoros együttműködésben.

Kulcsszavak: epidermolysis bullosa, ritka betegség, pszeudoszindaktília, szomatopedagógia, esettanulmány, mozgásnevelés

DOI: [10.52092/gyosze.2024.1.3](https://doi.org/10.52092/gyosze.2024.1.3)

BEVEZETÉS

Problémafelvetés

Az epidermolysis bullosa (továbbiakban: EB) egy genetikai eredetű ritka betegség, mely a bőr és a nyálkahártyák extrém mértékű sérülékenységével és hólyagképződésével jár. Az EB a tartó- és mozgatószervrendszert nem érinti közvetlenül, de a hegesedés eredményeként következményesen mozgáskorlátozottságot okoz. A ritka betegségek, így az EB esetén is az orvosi, illetve gyógyszeres kezelés még gyakran kísérleti fázisban van, vagy nem elérhető a családok számára. Jelenleg kevés szakmai útmutatás, kutatás található a témában, ezek többsége a korai életkorra, a sebek megelőzésére és kezelésére fókuszál, a mozgásterápiával és gyógypedagógiai szempontú megközelítéssel a nemzetközi irodalomban is csak szórványosan találkozhatunk. Jelen tanulmány fókusza az EB szomatopedagógiai megsegítési lehetőségeit feltárni, adaptációs lehetőségeket ajánlani iskolai, illetve otthoni környezetben.

HÁTTÉR

Az EB magában foglal egy csoport genetikailag és klinikailag heterogén rendellenességet, amelyet kismértékű feszülés és sérülés következtében a bőrön és a nyálkahártyákon megjelenő hólyagképződés és erózió jellemez (Fine & Hintner, 2009).

Az EB magyarul hólyagos felhám-betegségre fordítható, és etnikai csoporttól függetlenül, mindkét nemet egyforma arányban érinti. Medvecz és Kárpáti (2010) szerint 50.000-10.000 élveszülés esetén egy gyermek érintett a betegségben. Az EB újrakategorizálásáról írt publikációban (Has et al., 2020) több mint 35 különböző altípust neveznek meg a szerzők. A tudomány jelenlegi állása szerint egyik típusa sem gyógyítható (Bruckner et al., 2020). Az ellátás a prevencióra, a fájdalomnyhításra és a sebek tüneti kezelésére fókuszál. Prodingler és munkatársai (2019), illetve Hou és munkatársai (2021) is génterápiát, annak különböző típusait írják le, mint például a génszerkesztés vagy RNS szerkesztés. Ezek a kezelési módok fejlesztés alatt állnak még.

A tanulmányban résztvevő személy egy nyolcéves, 2. osztályos gyermek. Diagnózisa a dystrophikus EB kategóriába tartozó ritka, Hallopeau-Siemens típus. Minimális trauma is súlyos hólyagos sérüléseket okozhat a nyálkahártyán, bőrön, amelyek hegesedve gyógyulnak (Pfundner et al., 2006). A dystrophikus EB típusnál a hámszövet dermisz rétegében történik az elváltozás, amelynek a COL7A1 gén mutációi állnak a háttérében. Autoszomális domináns vagy recesszív módon örökölhető. A betegség következtében kialakulhat a nyelöcső eróziója és szűkülete, továbbá fehérjevesztés, vérszegénység, másodlagos gyulladások és rosszindulatú malformációk. A bőr hegesedése következtében az ízületekben flexiós kontraktúrák (az ízületek hajlított helyzetben vannak/nem nyújthatók teljesen) és kézdeformitások jöhetnek létre (Diedrichson, Talanow, & Safi, 2005). Az ujjpercek ismétlődő sebesedése pszeudoszindaktiliához, az ujjak hegesedés általi összenövéséhez vezet (Fine et al., 2008). Az ujjak szétválasztása műtéti úton lehetséges, de ez nem jelent végleges megoldást. Egy-két éven belül kiújulás várható, az esetek felében újra meg kell ismétetni az eljárást (Box et al., 2022).

Az EB-vel élők a súlyosságtól függő mértékű krónikus fájdalommal élnek (Schräder, Yuen, & Jonkman, 2018). A tünetek mértékével összefüggésben osteopeniát és osteoporosist írtak le felnőttkorban, amelyeket többek között a korlátozott mobilitással hoztak összefüggésbe (Kang et al., 2021). Az EB az életminőségre negatív hatással van, a Hallopeau-Siemens típusban a bőrbetegséggel élők között a legalacsonyabb életminőségről számolnak be gyermekek és felnőttek esetén is (Horn & Tidman, 2002b).

ESETBEMUTATÁS

Az esettanulmány résztvevője egy, a vizsgálatok elvégzésekor nyolcéves lánygyermek, aki a Mozgásjavító Egységes Gyógypedagógiai Módszertani Intézmény, Óvoda, Általános Iskola, Gimnázium, Fejlesztő Nevelés-Oktatást Végző Iskola és Kollégium tanulója. Az esettanulmány elkészítése előtt mind a gyermek mind a szülő tájékoztatása megtörtént, az esettanulmány elkészítéséhez és a képek közzétételéhez a szülő informált beleegyezését adta.

Anamnézis

A tanuló 38. hétre született császármetszéssel, 3380 gramm súllyal, Apgar 10/10. A zárójelentésben olvasható, hogy a születést követően a gyermek szájüregében friss, piros vér volt jelen. A vérzés eredetének megállapítására gégetükrözést végeztek. A vizsgálat eredményeképpen diffúz nyálkahártya-leválást állapítottak meg. További gyanújelként megfigyeltek a mellkason, a fejbőrön és a száj körüli területeken hámsérüléseket. A születés után a Semmelweis Egyetem I. Gyermekgyógyászati Klinikára utalták, és a genetikai kivizsgálást követően EB (Q8120) diagnózist állapítottak meg.

A következőkben a rendelkezésre álló orvosi dokumentáció alapján emeljük ki a jelentősebb történéseket. 2015-ben a gyermeket aftás szájgyulladás és kiszáradás miatt kezelték. 2016 májusában mindkét kézen és lábon ujjszétválasztó műtétet végeztek a Heim Pál Gyermekkórházban, majd 2017-ben megismételték az operációt a kéz ujjain. 2019-ben újabb konzultáció történt az ujjak szétválasztó műtéte kapcsán, ám a korábbi két, hosszú távon eredménytelen beavatkozás után nem javasolták azt (1. kép). A 2019-es leletekben már megjelenik az EB altípusa is: dystrophikus Hallaopeau – Siemens.

A sebek gyógyulása az évek során hullámzó volt. Stressz hatására a bőr viszketése fokozódik. Az orvosi kontrollok során a mozgásállapotban fokozatos progressziót állapítottak meg, amely főként a térd és a könyök ízületek flexiós kontraktúrájában nyilvánul meg. Ez természetesen a felső végtagi funkciókra és a járásra is hatással van.



1. kép. Az ismétlődő hegesezés miatt kialakult pszeudoszindaktília.

Útkeresés az állapotmegismerés során

A vizsgálatok célja a mozgásállapotnak, a kommunikációnak, a mindennapos tevékenységek elvégzésének és a kéz funkcionális használatának megismerése volt. A vizsgálati módszerek kiválasztása és elvégzése során fontos szempontot jelentett számunkra a lehetséges sérülések megelőzése, elkerülése.

A passzív ízületi mozgásterjedelem vizsgálat esetén a bőrkontraktúrák megnyújtásával elkerülhetetlen lett volna a sebesülés, a korábbi hegek felsértése, így erre nem került sor.

Az izomerő és izomtónus vizsgálata szintén nem történt meg, a fenti okokból. A 4-es és 5-ös izomerő méréséhez szükséges ellenállás olyan erő kifejtést gyakorolhat egy adott bőrfelületre, hogy a hólyagképződés, sebképződés, vagy a sebek felszakadása elkerülhetetlen lett volna. Az orvosi dokumentáció alapján tudjuk, hogy testszerte izomatrófiát határoztak meg. Jelen tanulmányban az izomerőt a mindennapos tevékenységek során megfigyeltek alapján becsültük meg.

Az EB betegség miatt az egyensúly és a koordinációs képességek organikusán nem érintettek, azonban futás közben magasabb az esés kockázata, így ilyen jellegű dinamikus egyensúlyvizsgálati feladatokat nem kértünk a gyermektől.

Az esettanulmányban a szomatopedagógiai funkcionális állapotfelmérésben használatos vizsgálatokat végeztük el a fentebb felsorolt kivételekkel. Az 1. táblázatban összefoglaltuk a tartás-, gerinc-, aktív ízületi mozgásterjedelem-, járás-, koordináció- egyensúly- és sztereognózis-vizsgálatok, továbbá a pedagógiai megfigyelés leírását és az általunk végzett adaptációkat.

Állapotfelmérési módszerek	Módszer leírása	Adaptációk a sérülések elkerülése érdekében
Tartás-, gerincvizsgálat (Bernolák, 2010)	A testtartás megfigyelése frontális, sagittális és horizontális síkban: fiziológiához viszonyított elváltozásokról, fejtartás, páros testrészek szimmetriája, fiziológias görbületek, ízületi kontraktúrák	A résztvevő ruhában maradt (vékony pamutnadrág és póló)
Ízületi mozgásterjedelem vizsgálat (aktív) (Bernolák, 2010)	Az ízületben fellépő mozgás iránya és az elmozdulás mértékének vizsgálata az anatómiai síkokban.	Több alkalom alatt került felvételre, relaxáció a felmérés elején a spasmus oldására
Járásvizsgálat (Egyed, 1992)	Megfigyelés és a járás mennyiségi / minőségi jellemzőinek vizsgálata (irány, lépéshossz, lépésszélesség)	Cipőtalpra krétapor került, sötétkék szőnyegen sétált
Koordináció- és egyensúlyvizsgálat (Bernolák, 2010)	A mozgás összerendezése térben, időben, Orr-ujjhegy próba Térd- sarok próba, fonalgombolyítás, Romberg-próba, Nehezített Romberg-próba, Timed Up and Go, egy lábon állás, járás egymás elé tett lábakkal, járás két vonal között	A statokinetikus reakciók vizsgálata, valamint a dinamikus egyensúlyvizsgálatok közül az irányváltást és futást tartalmazó próbák elhagyásra kerültek
Szttereognózis-vizsgálat (Gaubert & Mockett, 2000)	Haptikus észlelés, információszerezés tapintás által, vizuális kontroll nélkül, 10 hétköznapi tárgy felismerése	Szem takarása során fejkendő helyett függöny alkalmazása történt, kulcs nem került be a vizsgálati eszközök közé, az ollón gyári tok, időmérés nem volt
Pedagógiai megfigyelés	Strukturált megfigyelési szempontsor alapján, tanórai, szabadidős, mozgásnevelésórai, étkezési helyzetben	Nem volt szükséges

1. táblázat. Az állapotfelmérés területei és az alkalmazott adaptációk a bemutatott EB esetben.

A 2. táblázatban összefoglaltuk a felső végtagi funkciók vizsgálatára és a tevékenységek önálló elvégzésére irányuló, saját megítélésen alapuló kérdőíveket. Az *ABILHAND-Kids kérdőív* a mindennapos tevékenységek elvégzését értékeli, aszerint, hogy mennyire tartja nehéznek az adott tevékenységet az érintett személy. A vizsgálatban Lénárt (2019) magyar fordítását használtuk fel. A kérdőív 21 tételből áll. A vizsgált személy négy válaszlehetőség (könnyű, nehéz, lehetetlen, ?) közül választhatja ki, hogy a kérdéses tevékenységet hogyan tudja végrehajtani. A „?” azt jelenti, hogy három hónapnál régebben vagy

még sosem végezte ezt a feladatot. Az értékelésbe ez utóbbi válaszokat nem számítjuk bele (Arnould, Penta, Renders, & Thonnard, 2004).

A *COSA kérdőív* (Mlinkó, Rózsa, & Vámos, 2018) az egyes kompetenciaterületeken tapasztalt végrehajtási sikerességet és a tevékenységek tanuló számára megélt fontosságát vizsgálja. A COSA tételei szempontjából – faktorelemzés alapján – 3, tartalmilag homogénebben kérdéscsoportt különül el. Ezek az „Énhatékonyság”, „Önszabályozás” és „ADL” funkciók körébe sorolhatók. A kérdőív 25 hétköznapi tevékenységet sorol fel, illetve három nyitott kérdést tartalmaz. A kompetencia és a fontosság értékelése egy négyfokú skálán történik. Az eszköz hasznos lehet a mozgáskorlátozott gyermekek mindennapos tevékenységének és kompetenciáinak feltérképezéséhez. Segíthet a problémák és egyéni igények feltárásában, az egyéni fejlesztési terv céljainak kijelölésében. Pedagógiai szempontból a tervezés kiemelten irányul azokra a területekre, ahol a gyermek/tanuló a kivitelezést gyengének, a fontosságot hangsúlyosnak jelöli. Jól használható a 6-17 éves korosztálynál, bár ezek nem szigorú életkori keretek.

Kérdőíves módszerek	Eljárás	Cél	Felhasználása engedély-köteles
COSA Gyermek Tevékenység Elemző Kérdőív (Mlinkó et al., 2018)	25 hétköznapi tevékenység értékelése kompetencia és fontosság szerint, három nyitott kérdés, a tételek faktorelemzés alapján elkülöníthető csoportjai: <i>Énhatékonyság, Önszabályozás és ADL (Activities of Daily Living)</i>	Meghatározott életkori tevékenységek kivitelezési sikerességének és fontosságának önértékelése	igen
ABILHAND-Kids kérdőív (Lénárt, 2019)	21 mindennapos tevékenység értékelése az elvégzés nehézsége szerint	Felsővégtaghoz kötött mindennapos tevékenységek elvégzése	nem

2. táblázat. A gyermek felső végtagi funkcióit és egyéb meghatározott tevékenységeit saját megítélés alapján felmérő kérdőívek a vizsgálatban.

EREDMÉNYEK

Tartás-, gerincvizsgálat. A vizsgált gyermek fejtartása protrakciós, nagyon enyhe bal oldali laterálflexió tapasztalható. A vállövek aszimmetrikus helyzetben vannak. A vállakat mindkét oldalon enyhén abduktált, berotált helyzetben tartja. Nyaki, háti és ágyéki gerincszakaszon elváltozás, scoliosis nem látható, bár ennek a megállapítását a vizsgálati körülmények nehezítették. Spontán tartása kifotikus, de kérésre korrigálni képes. A medence előrebillen. Mindkét csípőízületben és térdízületben flexiós tartás figyelhető meg a bőrkontraktúrák miatt.

Ízületi mozgásterjedelem-vizsgálat. A vállízületben flexió-extenzió mozgásirányban mindkét oldalon teljes a mozgásterjedelem. A váll és vállöv együttes mozgásai esetén kontraktúra tapasztalható, a jobb oldalon 110°-0°-40°, a bal oldalon 130°-0°-40° mértékben. Mindkét könyökízületben beszűkült a mozgásterjedelem. A flexiós-extenziós mozgásterjedelem 40°-110° a jobb könyökben, a bal oldalon 20°-140°. A csuklóízületek mozgása jelentősen beszűkült minden irányban. Az ujjak hegesedése miatt a kézfejek ökölbe szorított helyzetben vannak. A jobb csípőízületben 28°-os, a bal oldalon 25°-os flexiós kontraktúra tapasztalható háton fekve. A térd extenziója nem lehetséges a flexiós kontraktúra miatt, amely a jobb oldalon 45°-os, a bal oldalon 34°-os.

Izomerő-vizsgálat. Az izomerőt a mindennapos tevékenységek alapján becsültük meg. A gyermek önálló, segédeszköz nélküli hely- és helyzetváltoztató mozgásra képes bel- és kültéren, így a járáshoz

szükséges izomcsoportok izomerejét minimum háromra értékelhetjük. A felső végtagok izomzata kissé atrofias, azonban az izomerő megfelelő egyes tevékenységek elvégzéséhez, mint például az írás, étkezés.

Járásvizsgálat. Önállóan, segédeszköz nélkül jár. Járásképe időről időre változik aszerint, hogy aktuálisan hol jelennek meg sebek az alsó végtagokon. Amikor ezek kiterjedése, elhelyezkedése akadályozza, vagy fájdalmasá teszi a járást, átmenetileg kerekesszéket használ az iskolán belül. Általánosan jellemző a járásképre a kifotikus tartás, a teli talpra lépés, a rövid lépéshossz, valamint a karláb szinkinézis hiánya. Felső végtagjait spontán helyzetben a törzs előtt tartja védekezőként. A járást nehezíti, hogy a csípő- és térdízület extenziója a kontraktúrák miatt nem lehetséges. Kapaszkodás nélkül mellélépéssel, kapaszkodva váltott lábbal lépcsőzik. Mozgásáról általánosságban elmondható, hogy óvatosság és megfontoltság jellemzi.

Koordináció- és egyensúlyvizsgálat. A statikus egyensúlyi helyzetekben a gyermek jól teljesített. A nehezített Romberg-próba során – és egy lábon állás esetén – mutatkozott nehézsége. A dinamikus egyensúlyi helyzetekben többször tapasztaltunk instabilitást, valamint a nehezített helyzetek során a gyermek sokkal óvatosabb lett, mozgása lassabbá vált, és karjaival védekező tartást vett fel.

A végtagkoordinációs feladatok során a célzó mozgások pontosak a felső és az alsó végtagokon is, a mutató ököllel történt.

Sztereognózis-vizsgálat. A tárgyak felismerése maradéktalanul megvalósult a két kéz együttes használatával. A vizsgálat során változatos módokon szerzett információt az előtte lévő tárgyról. Végighúzza a kezét a tárgyakon, megtapogatta, megemelte azokat, elmozdította az asztalon, gördítette kezeivel, hogy formájukról, súlyukról, anyagukról információt szerezzen.

Tanórai megfigyelés. A gyermek általános tanterv szerint tanul, a matematika az egyik kedvenc tantárgya. Látása szemüveggel korrigált. Emlékezete, feladattudata és megfigyelőképessége korának megfelel. Figyelme felkelthető, megtartható és terelhető. Két kezét együttesen használva képes kisebb méretű tárgyakat megemelni vagy azokkal manipulálni. Íráskor a ceruzát a két kézfej közé szorítja, a jobb kéz a domináns, ez szabályozza a mozgást. A bal alkar a padon alátámasztva fekszik, a bal kézfej hátán támasztja a ceruzát. A jobb kézfej helyezkedik el felül, ezzel irányítja a ceruza finommozgását. A ceruza nagyjából 35-40 fokos szögben van az asztalhoz képest, írás közben a füzetre ráhajol. Írástempójában kicsivel lassabb, de írásképe egységes és rendezett (2. kép). Sztenderd méretű, szabványos vonalazású füzeteket, puha és hosszú szárú grafitceruzákat használ. Csúszásgátló alátét biztosítja, hogy a füzet vagy könyv, amelyben dolgozik, ne mozduljon el.



2. kép. Az 1. képpel egy időben készült fotó a gyermek írásképeiről.

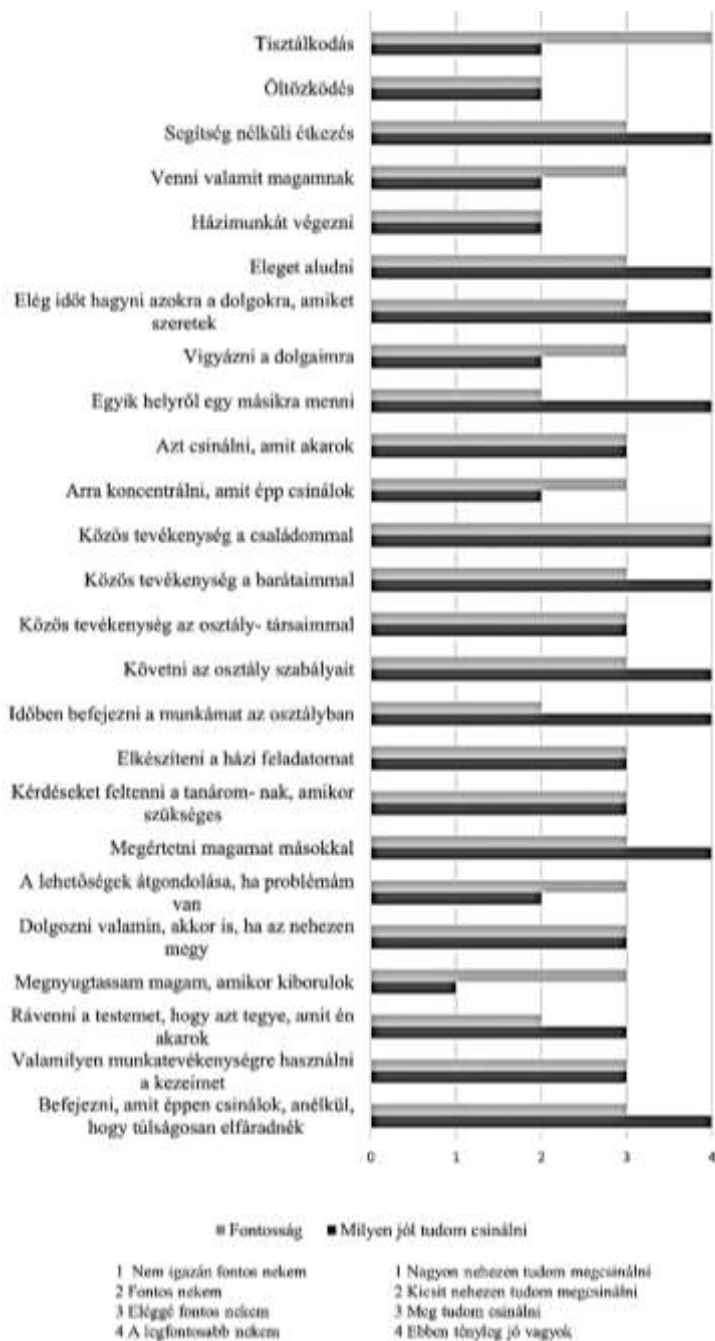
Kommunikáció. Beszédfejlődése megkésve indult. Halk hangerővel, nyugodt tempóban beszél. A nyelvfejlődése miatt artikulációs zavar (diszlália) befolyásolja fokozottan az expresszív beszédet. Beszéde tartalmilag korának megfelelő, de annak alaki részének problémái miatt logopédiai fejlesztésen vesz részt.

Önellátással kapcsolatos funkciók. Az édesanyját kérdeztük az étkezési szokásokkal, preferált, illetve veszélyes ételekkel kapcsolatban. Általában nehezen rágható ételeket, húsféléket nem fogyaszt. Kemény ételeket (cukor, chips, ropi, alma) amelyek felsérthetik a száját, szintén nem szokott enni. A kisebb méretű szemes ételeket, köreteket (rizs, bulgur) fulladásveszély miatt kerüli. Ha mégis letapad, vagy elakad az étel, akkor köhögéssel és egyéb megoldásokkal távolítják el azt. A féltreveléstől való félelem miatt egy ideje már nem eszik ebédet az iskolában, a megfigyelés alkalmával azonban még bent étkezett. Az ebédlőben párnázott ülésen ült. A kiszedett ételt képes volt önállóan elfogyasztani, segítőeszköz vagy személyi segítség nélkül. A jobb és bal felső végtaggal a tányér körül körívet alkotott, és -az íráshoz hasonló módon- a két kéz közé szorította a kanalat.

A mosdó- és toaletthasználatában teljesen segítségre szorul. Otthon az édesanyja, az iskolában pedig a pedagógiai asszisztensek segítenek ebben. Szabadidejében szívesen néz mesét, de rajzolni, színeznit és kirakózni is szeret.

Kérdőíves módszerek. A felső végtagi funkciókat az ABILHAND-Kids kérdőívvel mértük fel. Az ebben felsorolt tevékenységek nagy része erő kifejtést, a kezek alternáló mozgását, vagy az ujjak finommotorikus mozgását igényli. Ezeket a „sosem próbálta” kategóriába sorolta. Akadtak olyan tevékenységek is, amelyeket mozgás szempontjából képes lenne kivitelezni, viszont a sérülések elkerülése végett nem tehet meg (pl. hátizsák felvétele.) Könnyűnek találta a póló levételét, a kenyértartó kinyitását (felhajtható nyílású), egy pohár vízzel való megtöltését, éjjeli lámpa felkapcsolását és egy sapka felvételét.

A COSA kérdőív eredményei (1. ábra) azt mutatják, hogy a tisztálkodást és a családdal való közös tevékenység végzését értékelte a gyermek a legfontosabbnak. A tisztálkodás mellett az éhhatékonyaság körében jelentkeztek fontosnak ítélt területek, amelyekben a tevékenységek elvégzésével kevésbé elégedett. Általában kompetensebbnek érezte magát olyan esetekben, amelyek az idővel való gazdálkodás és a szabálykövetési készségeket fedik le, mint például „Eleget aludni”, „Időben befejezni a munkámat az osztályban”, „Elég időt hagyni azokra a dolgokra, amiket szeretek”, „Elkészíteni a házi feladatomat”, „Követni az osztály szabályait”.



1. ábra. A COSA kérdőív eredményei a tevékenységekkel kapcsolatos fontosság és kompetencia megítélése tekintetében.

DISZKUSSZIÓ

Javaslatok

A vizsgálatok és a megfigyelések eredményei alapján látható, hogy a tanulmányban szereplő gyermek az önellátás terén tapasztal leginkább akadályokat. Sajátos megoldásokkal képes bizonyos tevékenységeket elvégezni, de a pszeudoszindaktília ellehetetleníti a finommotorikus mozgást igénylő cselekvést, így az önellátás terén nagy mértékben igényel személyi segítséget.

Barbosa és munkatársai (2022) kutatásában az EB-val diagnosztizált gyermekek iskolai inklúziójáról számolt be, amelyben édesanyákat kérdeztek meg az EB-s gyermekük kapcsán szerzett tapasztalataikról. A szülői beszámolókból kiderült, hogy az iskolának, tanároknak és a gyerekeknek az előzetes információnyújtás rendkívül fontos azért, hogy elősegítse a befogadó légkör kialakulását. A támogató személyzet (asszisztens), a környezeti adaptáció, a kényelem és az olyan feltételek biztosítása, amelyek megvédik az EB-s személyt a sérülésektől, esszenciálisak és erősítik a folyamatot. Az esettanulmányban szereplő, EB-val diagnosztizált gyermek szomatopedagógiai ellátása során kialakult tapasztalatainkkal az előbb említett feltételek megegyeznek.

A következőkben a gyermek önértékelése és saját tapasztalataink alapján fogalmazunk meg javaslatokat, *elsősorban mozgásnevelői szempontból*. A gyermekkel legfontosabb közös célok között emelhető ki a lehető legnagyobb fokú önállóság elérésének támogatása és a mozgásállapot romlásának megakadályozása vagy lassítása.

A célunk elérése érdekében több területen szükséges támogatnunk a gyermekeket/tanulókat. Ilyen például a környezeti adaptáció, a rendszeres mozgásnevelés, fizioterápia és ergoterápia, valamint a szociális és pszichés támogatás, amelyekre egyidejűleg van szükségük az érintetteknek.

Általános javaslatok az iskolai környezet, az osztályterem adaptációjára

Elsőként az *iskolai környezet, ezen belül is az osztályterem adaptációjára* szeretnénk általános javaslatokat megfogalmazni. Nagyon fontos, hogy biztonságossá tegyük a környezetet azért, hogy elkerüljük a sérülésveszélyes helyzeteket, ezzel a biztonságérzetet is fokozzuk. A talajon elhelyezett kábelek, szőnyegek vagy akár küszöbök könnyen okozhatnak esést. Veszélyt jelentenek az éles szélű bútordarabok, berendezési és használati tárgyak, a padok nehéz megközelíthetősége, zsúfolt elhelyezése és a könnyen felboruló berendezési tárgyak elhelyezése. Fontos, hogy a tanuló asztala állítható magasságú legyen, ezzel is segítve a helyes testtartás felvételét. A dönthető asztallap szintén hasznos lehet az órai tevékenység során. Az asztallapra ajánlatott csúszásgátlót tenni, hogy a könyvek és a füzetek ne mozduljanak el munka közben. Dönthető asztallap esetén a csúszásgátló segít megakadályozni az íróeszközök lecsúszását is. A tanuló székét az aktuális testméreteinek megfelelően válasszuk ki, hogy az ülése megfelelően pozícionált legyen. Amennyiben túl alacsony székét választunk, koncentráltabb nyomás kerül az ülőgumókra, amelyek fokozhatják a hólyagképződést, a bőr erózióját. Ha a választott szék túl magas, akkor a comb disztális részén alakulhat ki nyomáspont. Az ideális üléspozíció a 90°-ban hajlított csípőízület, a 90°-ban hajlított térdízület és a lábujjaktól a sarokig alátámasztott láb. Ebben az esetben egyenletesen oszlik el a terhelés a farpofákon és a combok teljes felületén, valamint a talpakon. A szék ülőfelületére

érdemes lehet memóriahabos antidecubitus párnát helyezni, hogy tovább csökkentjük a hólyagképződés veszélyét és növeljük a kényelmet.

Javaslatok az önállóságot támogató speciális eszközökkel kapcsolatban

A következőkben az önállóságot támogató speciális eszközökről fogalmazunk meg javaslatokat. Fontos olyan, akár hétköznapi eszközöket is beszerezni, amelyeket a kézdeformitás mellett is tud használni az érintett személy. Az osztályteremben alkalmazhatunk például eszköztartó szíjakat, amelyekkel könnyebben meg tudja fogni vagy tartani a tárgyakat. Az önálló ivást támogathatjuk egy olyan kulaccsal, amely gombnyomással nyílik. Az öltözködésbe bevonhatjuk a gyermeket, ha például a zipzárra egy kulcskarikát teszünk, amellyel könnyebb megfogni azt. A ruhavásárlásnál célszerű kerülni a fehér színű darabokat. Alsó ruházatban a lazább anyagú nadrágok okozzák a legkevesebb bőrirritációt, míg a farmer keményebb anyaga sebek kialakulásához vezethet. A szandálok közül érdemes a zárt orrúakat használni, a cipőkből pedig csak a kényelmes bőryanagúakat, amiket könnyen fel lehet venni. Ezekben a helyzetekben természetesen a praktikus szempontok mellett kiemelten hangsúlyos a gyermek énkifejezési szándékának, saját preferenciáinak figyelembevétele, a konzultatív, konszenzusos választások megvalósítása. A nemzetközi ergoterápiás ajánlásokat Chan és mtsai (2019) fogalmazták meg az EB összes típusát felölelve.

Javaslatok a mozgásneveléssel kapcsolatban

A mozgásnevelés során fontos, hogy aktív tornával tartsuk fenn az ízületek mozgásterjedelmét és általánosan erősítsük az izomzatot.

A testnevelési játékok adaptálása kiemelt feladat, ezzel támogathatjuk az EB-val élő gyermek örömteli részvételét és elkerülhetjük a kortársaktól való elszigetelődést. A tárgyi feltételek megteremtése mellett a biztonságos, bizalmi légkör kialakítására is törekedni kell a társakkal és a mozgásnevelővel, hogy az érintett gyermek felszabadultan tudjon bekapcsolódni a játékokba.

Kidobó helyett például „labdafogót” játszhatunk, amelyhez nagyméretű Bobath-labdát használhatunk, amit könnyű gurítani, észrevenni. A gurulószámolyon végzett feladatok esetén, egy szívacsos, „U” alakú elemet vagy párnát rögzíthetünk a gurulószámolyhoz, amin a gyermek lovagló ülésben ülhet. Az „építmény” gyerekmotorra emlékeztet, ahhoz hasonló módon, a lábaival tudja hajtani.

A labdás játékok esetében használhatunk alternatívaként lufit. A csapatjátékok közül így a röplabdát vagy a focit is adaptálhatjuk EB diagnózisú gyermek számára. A biciklizés szintén jó rekreációs tevékenység lehet. A kerékpárt sok olyan kiegészítővel szerelhetjük fel, amellyel különböző állapotú gyermekek számára is használhatóvá tudjuk tenni. A legstabilabb eszközök a háromkerékű biciklik. A pedálra érdemes lehet rögzítő pántot tenni, vagy „bebújós” pedált választani, nehogy lecsússzon a láb. A pseudoszindaktília fennállása miatt javasolt egy laposabb és szélesebb kormánymarkolat a stabil kormányzásért. A sport, mint rekreációs tevékenység fontos, hogy megjelenjen az EB-val élő személyek életében is, hiszen a mozgásszegény életmód fokozza a mozgásállapot romlását. Ezenfelül további pozitív hozadéka lehet a sportnak a pszichés állapot javítása, továbbá a támogató szociális háló létrejötte. A célokat minél jobban értő, együttműködő bevonódáshoz a pszichoedukatív háttértámogatás elengedhetetlen.

Tanulság, tapasztalatok

Az EB diagnózisú személyek szomatopedagógiai ellátása ritka megjelenése miatt nehezen alapozható korábbi tapasztalatokra, irányelvekre, mind a funkcionális diagnosztika, mind az ellátás és fejlesztés területén. Tapasztalataink alapján a szakirodalomban megjelenő javaslatok általában enyhébb megjelenésű EB esetén nyújtanak segítséget a fizioterápiás és ergoterápiás ellátáshoz. Nagymértékű kreativitás szükséges az adaptált környezet, szabadidős tevékenységek és önellátási tevékenységek személyre szabott kialakításához.

Limitációk

A Barbosa és munkatársai (2022) által készített tanulmány is rámutat arra, hogy az EB-val diagnosztizált személyek iskolai integrációjában széleskörű teammunka szükséges az érintett személy, a család és a különböző alrendszerekben jelenlévő szakemberek között. Esettanulmányunkban a család és az osztályfőnök információira is támaszkodtunk, ugyanakkor további, a gyermekkel kapcsolatban álló személyek bevonása is fontos lehet, mint például az osztály asszisztense, pszichológus, logopédus és kezelőorvos.

Az állapotmegismerés módszertanának összeállításánál a szomatopedagógiai diagnosztikában használt fizikális vizsgálatokat kiegészítettük egyéb funkcionális felmérő eszközökkel. A fizikális vizsgálatok esetében több olyan feladat is megjelent, amelyeknél nem tudtuk volna garantálni a sérülésmentes felmérést, ezért azokat ki kellett hagynunk a folyamatból. Az EB-specifikus mérőeszközök, illetve szakirodalmi ajánlások esetleges megléte mellett sajnos volt olyan kiválasztott mérőeszköz, amelyet nem tudtunk eredményesen használni a súlyos kézdeformitás miatt.

A fájdalommal való folyamatos megküzdés fizikai és pszichés kimerüléshez vezet, ami rontja a mindennapi tevékenységek elvégzésének képességét. Egy következő vizsgálatban érdemes volna az EB-val élő személy által megélt fájdalommal is foglalkozni. Fine és munkatársai (2004), illetve Horn és Tidman (2002a), vizsgálataikban megállapították, hogy a dystrophikus EB Hallopeau-Siemens altípusa esetében a leggyakoribb a nagymértékű fájdalom megjelenése, ami negatívan befolyásolja az érintett személyek életminőségét.

Az EB kapcsán elvégzett mozgásvizsgálati eredmények (főként az ízületi mozgásterjedelem és a járásvizsgálat) gyakran csak pillanatnyi képet mutatnak, hiszen az aktuálisan megjelenő sebek befolyásolják az egyes végtagok terhelhetőségét. A fájdalom kényszer tartásokat és védekező izomspazmust eredményez, ami negatívan hat a mozgáskivitelezésre, valamint a járásképre. A fiziológiástól eltérő terhelés akár további sebek kialakulásához, egyes izmok túlterheléséhez és/vagy ízületi fájdalmakhoz vezet. A felsorolt okokból kifolyólag méréseinket célszerű többször elvégeznünk, hogy általános képet kapjunk az érintett tanulóknál általános mozgásállapotáról. A folyamatos monitorozás a nemzetközi ajánlások szerint is kiemelten fontos az EB-val élők esetén (Chan et al., 2019).

KÖVETKEZTETÉSEK

Esettanulmányunk elsődleges célja az volt, hogy az EB megbetegedés példáján keresztül mutassuk meg a ritka betegségek esetén gyakran szükséges adaptációs igényt, mind az állapotmegismerés, mind a támogatás területén. Emellett betegségspecifikus ismereteket szeretnénk nyújtani azoknak, akik szakemberként vagy érintettként érdeklődnek az EB szomatopedagógiai ellátásáról. Fontos tapasztalatokat szereztünk a személyes megélésekről, a felhasznált vizsgálóeljárásokról és a szomatopedagógiai diagnosztikába való beilleszthetőségükről EB esetén. Az ABILHAND-Kids alkalmas lehet kevésbé súlyos állapotú EB érintettek felmérésére (Eismann, Lucky, & Cornwall, 2014), de a súlyosabb kézdeformitással rendelkezők számára nem adekvát ez a kérdőív. A felsővégtagi funkciók felmérésére további vizsgálati módszerek kipróbálása is célszerű lenne, például az ergoterápiás ajánlások kérdőívének egy kézspecifikus része (Chan et al, 2019). Emellett javasolt tevékenységelemzést végezni a személyre szabott megsegítési lehetőségek megtalálásához.

Az EB esetén a sikeres támogatáshoz az érintettek és a különböző szakterületek képviselőinek közös együttműködése szükséges.

Hol juthatunk információhoz a ritka betegségekről?

A ritka betegek ellátása során a leggyakoribb kihívás az információ hiánya a betegek és a szakemberek számára is.

Az [Orphanet](#) nemzetközi adatbázis tartalmazza a ritka betegségek enciklopédiáját, keresőfelületet az egyes betegségekkel foglalkozó szakemberek, szakértői központok, regisztrált civil szervezetek, árva gyógyszerek, klinikai kutatások és diagnosztikai laboratóriumok körében. Angolul, valamint a nagyobb európai nyelveken elérhető. Emellett az angol nyelvű [PubMed](#) adatbázis és a [Webbeteg](#) honlap is megbízható információkkal szolgál.

Hazánkban a [Ritka Betegségek Szakértői Központ](#)jai a négy orvostudományi egyetemen működnek. A hazai ritka betegségeket összefogó civil szervezet a [Ritka és Veszélyes Rendellenességgel Élők Országos Szövetsége \(RÍROSZ\)](#), információs központja a [Mentőív Központ](#).

IRODALOMJEGYZÉK

- Arnould, C., Penta, M., Renders, A., & Thonnard, J.-L. (2004). ABILHAND-Kids: A measure of manual ability in children with cerebral palsy. *Neurology*, 63(6), 1045–1052. <https://doi.org/10.1212/01.WNL.0000138423.77640.37>
- Barbosa, N. G., Silva, C. B., Carlos, D. M., Brosso, L., Levada, A. F., & Okido, A. C. C. (2022). School inclusion of children and adolescents with epidermolysis bullosa: The mothers' perspective. *Revista Da Escola de Enfermagem Da USP*, 56, e20220271. <https://doi.org/10.1590/1980-220x-reeusp-2022-0271en>

- Bernolák B. (2010). *Funkcionális diagnosztika és dokumentáció (Kézirat)*. ELTE Bárczi Gusztáv Gyógypedagógiai Kar Szomatopedagógiai Tanszék.
- Box, R., Bernardis, C., Pleshkov, A., Jessop, N., Miller, C., Skye, J., ... Cornwall, R. (2022). Hand surgery and hand therapy clinical practice guideline for epidermolysis bullosa. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17(1), 406. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02282-0>
- Bruckner, A. L., Losow, M., Wisk, J., Patel, N., Reha, A., Lagast, H., ... Murrell, D. F. (2020). The challenges of living with and managing epidermolysis bullosa: Insights from patients and caregivers. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), 1. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1279-y>
- Chan, J. M., Weisman, A., King, A., Maksowski, S., Shotwell, C., Bailie, C., ... Khoo, P. (2019). Occupational therapy for epidermolysis bullosa: Clinical practice guidelines. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 14(1), 129. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1059-8>
- Diedrichson, J., Talanow, D., & Safi, A. (2005). Epidermolysis bullosa dystrophica (Hallopeau-Siemens) an der Hand—Operative Strategie und Ergebnisse. *Handchirurgie · Mikrochirurgie · Plastische Chirurgie*, 37(5), 316–322. <https://doi.org/10.1055/s-2005-872849>
- Egyed M. (1992). A járás elemzése és vizsgálata. *Mozgásterápia*, 1(4), 10–14.
- Eismann, E. A., Lucky, A. W., & Cornwall, R. (2014). Hand Function and Quality of Life in Children with Epidermolysis Bullosa. *Pediatric Dermatology*, 31(2), 176–182. <https://doi.org/10.1111/pde.12262>
- Fine, J.-D., Eady, R. A. J., Bauer, E. A., Bauer, J. W., Leena Bruckner-Tuderman, Heagerty, A., ... Zambruno, G. (2008). The classification of inherited epidermolysis bullosa (EB): Report of the Third International Consensus Meeting on Diagnosis and Classification of EB. *Journal of the American Academy of Dermatology*, 58(6), 931–950. <https://doi.org/10.1016/j.jaad.2008.02.004>
- Fine, J.-D., & Hintner, H. (2009). *Life with Epidermolysis Bullosa (EB): Etiology, Diagnosis, Multidisciplinary Care and Therapy*. <https://doi.org/10.1007/978-3-211-79271-1>
- Fine, J.-D., Johnson, L. B., Weiner, M., & Suchindran, C. (2004). Assessment of mobility, activities and pain in different subtypes of epidermolysis bullosa. *Clinical and Experimental Dermatology*, 29(2), 122–127. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2230.2004.01428.x>
- Gaubert, C. S., & Mockett, S. P. (2000). Inter-rater reliability of the Nottingham method of stereognosis assessment. *Clinical Rehabilitation*, 14(2), 153–159. <https://doi.org/10.1191/026921500677422368>
- Has, C., Bauer, J. W., Bodemer, C., Bolling, M. C., Bruckner-Tuderman, L., Diem, A., ... Mellerio, J. E. (2020). Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility. *British Journal of Dermatology*, 183(4), 614–627. <https://doi.org/10.1111/bjd.18921>
- Horn, H. M., & Tidman, M. J. (2002a). Quality of life in epidermolysis bullosa. *Clinical and Experimental Dermatology*, 27(8), 707–710. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2230.2002.01121.x>
- Horn, H. M., & Tidman, M. J. (2002b). The clinical spectrum of dystrophic epidermolysis bullosa. *British Journal of Dermatology*, 146(2), 267–274. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2133.2002.04607.x>
- Hou, P.-C., Wang, H.-T., Abhee, S., Tu, W.-T., McGrath, J. A., & Hsu, C.-K. (2021). Investigational Treatments for Epidermolysis Bullosa. *American Journal of Clinical Dermatology*, 22(6), 801–817. <https://doi.org/10.1007/s40257-021-00626-3>
- Kang, M., Chen, J. S. C., Radjenovic, M., Yang, A., Feng, G. H. Y., & Murrell, D. F. (2021). An analysis of the prevalence of osteoporosis and osteopenia in patients with epidermolysis bullosa: A cross-sectional study. *Experimental Dermatology*, 30(11), 1675–1685. <https://doi.org/10.1111/exd.14252>
- Lénárt Z. (2019). *Spasztikus cerebrális paretikus tanulók felső végtagi mozgásainak fejlődése egy tanév alatt: Vizsgálati lehetőségek pedagógiai szintjén és egyes mértető változások*. Eötvös Loránd Tudományegyetem Pedagógiai és Pszichológiai Kar Neveléstudományi Doktori Iskola. Retrieved from https://ppk.elte.hu/dstore/document/172/lenart_zoltan_tezisfuzet_magyar.pdf
- Medvecz, M., & Kárpáti, S. (2010). Epidermolysis Bullosa Care in Hungary. *Dermatologic Clinics*, 28(2), 421–423. <https://doi.org/10.1016/j.det.2010.02.022>

- Mlinkó R., Rózsa S., & Vámos T. (2018). A Gyermekek Tevékenységelemző Kérdőívvel (Child Occupation Self-Assessment, COSA) szerzett első hazai tapasztalatok. *Gyógynevelési Szemle*, 43(3), 210–226.
- Pfendner, E. G., Lucky, A. W., Adam, M. P., Feldman, J., Mirzaa, G. M., Pagon, R. A., ... Amemiya, A. (2006). Dystrophic Epidermolysis Bullosa. *GeneReviews*.
- Prodingler, C., Reichelt, J., Bauer, J. W., & Laimer, M. (2019). Epidermolysis bullosa: Advances in research and treatment. *Experimental Dermatology*, 28(10), 1176–1189. <https://doi.org/10.1111/exd.13979>
- Schröder, N., Yuen, W., & Jonkman, M. (2018). Pain Quality Assessment Scale for Epidermolysis Bullosa. *Acta Dermato Venereologica*, 98(3), 346–349. <https://doi.org/10.2340/00015555-2827>

A rare case: movement education of a child with epidermolysis bullosa

ABSTRACT

Background and aims: Epidermolysis bullosa (EB) is a rare genetic disorder that is associated with extreme vulnerability of the skin and mucous membranes. EB does not directly affect the musculoskeletal system, but it causes limited range of motion due to scarring. Currently, there are few professional guidelines for the somatopedagogical care of people with EB, so with our study, we would like to summarize the literature and our own experiences to offer support and adaptive solutions in school and at home.

Method: To map the child's functional and school activities we carried out somatopedagogical functional assessment and pedagogical observation. We also performed an adapted stereognosis test, as well as a self-reported assessment of upper limb functions and other specific activities using the ABILHAND-Kids and COSA questionnaires.

Results: Range of motion was found decreased and flexion contractures were found in several joints. Manipulation was severely hindered by pseudosyndactyly, but it did not hinder the recognition of objects in the stereognosis test. Writing was performed with a special two-handed technique. Eating was performed independently, while in other areas of self-care and daily living activities significant personal assistance was required.

Discussion and conclusion: An important aspect of this case study was the participatory approach. We found that adaptations are effective ways to the safe implementation of the school and the self-care activities. The prognosis of the disease varies from individual to individual, therefore the support needs to be person-centered, that fits to the current movement status and individual needs. In this process, close cooperation with the affected persons and their environment is essential.

Keywords: epidermolysis bullosa, rare disease, pseudosyndactyly, somatopedagogy, case report, movement education
