

Kineziterapijos poveikis vaiko, turinčio 16p11.2 mikrodeleciją, pusiausvyrai ir stambiosios motorikos įgūdžiams

Vaida Kerulienė, Margarita Kaleckienė

Utenos kolegija, Utena, Lietuva

SANTRAUKA

Tyrimo pagrindimas. 16p11.2 mikrodelecija yra viena labiausiai paplitusių žinomų genetinių neurovystymosi sutrikimų priežasčių, pasireiškianti įvairiais raidos vystymosi ir elgesio sutrikimais bei specifinėmis medicininėmis būklėmis. Diagnozavus 16p11.2 mikrodeleciją, rekomenduojama kreiptis į specialistą išsamiam neuropsichologiniam ir (arba) raidos įvertinimui. Gydymas turėtų būti nukreiptas į konkrečius nustatytus sutrikimus. Kineziterapija yra taikoma motoriniams įgūdžiams, pusiausvyrai ir koordinacijai gerinti.

Tikslas – įvertinti kineziterapijos poveikį vaiko, turinčio 16p11.2 mikrodeleciją, pusiausvyrai ir stambiosios motorikos įgūdžiams.

Metodai. Buvo tiriamas 6 metų berniukas, turintis 16p11.2 mikrodeleciją. Tiriamajam buvo taikyta individuali kineziterapija šešis mėnesius. Tiriamojo rodikliai buvo vertinami keturis kartus: prieš kineziterapijos procedūras ir kas du mėnesius. Tiriamojo pusiausvyra buvo vertinama naudojant vaikų pusiausvyros skalę (angl. *Pediatric Balance Scale*), stambiosios motorikos įgūdžiai buvo vertinami naudojant įgūdžių tikrinimo schemą.

Rezultatai. Bendrosios motorikos įgūdžių vidurkio rodiklis prieš kineziterapiją buvo 2,57 balo, po kineziterapijos – 3,48 balo, po taikytos kineziterapijos rezultatų vidurkio pokytis sudarė 0,91 balo. Pusiausvyros rodikliai po pusės metų trukusios intervencijos pagerėjo 7 balais, nuo 39 balų iki 46 balų, tačiau pusiausvyra išliko sutrikusi.

Išvada. Kineziterapija turėjo teigiamą poveikį vaiko, turinčio 16p11.2 mikrodeleciją, pusiausvyrai ir stambiosios motorikos įgūdžiams.

Raktažodžiai: kineziterapija, mikrodelecija, pusiausvyra, stambioji motorika.

ĮVADAS

Mikrodelecija yra mažo chromosomų segmento (<5 Mb (megabazės)) ištrynimasis, susijęs su vieno arba kelių genų praradimu. Tai sukelia daugybę įgimtų anomalijų nuo fenotipo pokyčių iki protinio atsilikimo. Mikrodelecijos sindromai dažniausiai būna atsitiktiniai, kurie atsiranda dėl naujų mutacijų (Cesaityte, Serapinas, 2016).

Pasikartojanti 16p11.2 mikrodelecija yra viena labiausiai paplitusių žinomų genetinių neurovystymosi sutrikimų priežasčių (Männik et al., 2015; Chung, 2021). 16p11.2 mikrodelecijos sindromo vyraujantys požymiai apima platų spektrą įvairių

raidos vystymosi ir elgesio sutrikimų, taip pat kai kurias specifines medicinines būkles (Simons VIP Connect, 2015).

Dažniausi pasikartojančios 16p11.2 mikrodelecijos požymiai yra lėtas vystymasis (sutrikimo laipsnis gali labai varijuoti), psichikos / elgesio problemos, motorinės kalbos sutrikimas (įskaitant apraksiją, dizartriją), kalbos sutrikimas (labai sutrikusios impresyvioji ir ekspresyvioji kalbos bei pragmatika), nutukimas (atsiranda nuo ankstyvos paauglystės iki pilnametystės), motorinės koordinacijos sutrikimas, autizmo požymiai / autizmas, traukuliai, slankstelių patologija (gali būti susijusi su skolioze), klausos praradimas, paroksizminė kinezigeninė diskinezija, širdies patologija (Taylor et al., 2021), dismorfiniai požymiai (Ballif et al., 2007; Hempel et al., 2009; Shinawi et al., 2010; Barge-Schaapveld et al., 2011), žemas kūdikių / vaikų raumenų tonusas, pasikartojančios infekcijos (Simons VIP Connect, 2015).

Diagnozavus pasikartojančią 16p11.2 mikrodeleciją, dėl didelio neurovystymosi sutrikimo dažnio, labai rekomenduojama neatidėliotinai kreiptis į vaikų psichiatrą ir (arba) raidos pediatrą išsamiam neuropsichologiniam ir (arba) raidos įvertinimui atlikti, kad būtų pateiktos gydymo rekomendacijos (Simons VIP Connect, 2015).

Skeleto-raumenų sistemos vertinimas turėtų apimti stambiosios ir smulkiosios motorikos vertinimą; pusiausvyros, koordinacijos, mobilumo, kasdienio gyvenimo veiklos bei kompensacinių priemonių poreikio vertinimą; kineziterapijos ir (arba) ergoterapijos poreikio vertinimą (Taylor et al., 2021).

Gydymas turėtų būti nukreiptas į konkrečius nustatytus sutrikimus (Taylor et al., 2021). Rekomenduotina ankstyvosios intervencijos programa (Simons VIP Connect, 2015).

Kineziterapija yra taikoma motoriniams įgūdžiams, pusiausvyrai ir koordinacijai gerinti. Kineziterapija gali apimti tempimo pratimus bei pratimus ir kūno judesius, kurie pagerina asmens motorinius įgūdžius (Simons VIP Connect, 2015).

Specialistai, dirbdami su vaiku, turinčiu šią unikalią diagnozę, turi suprasti 16p11.2 mikrodelecijos sindromo apraiškas ir galimas komplikacijas (Bamonte, 2015).

Tyrimo tikslas. Įvertinti kineziterapijos poveikį vaiko, turinčio 16p11.2 mikrodeleciją, pusiausvyrai ir stambiosios motorikos įgūdžiams.

METODAI

Tiriamieji. Tyrime dalyvavo 6 metų berniukas, kuriam nustatytas 16 chromosomos p.11.2 srities mikrodelecija, vaikystės autizmas (F84.0), specifinis judesių

raidos sutrikimas (F82.0) ir kalbos supratimo sutrikimas (F80.2). Ūgis – 125 cm, svoris – 32 kg (viršsvoris). Hipersteninis kūno sudėjimas. Ydingos laikysenos požymiai. Kojų ašys valgus – fiziologinė norma. Pėdų ašys – geros, skliautai žemoki, raiščių hiperlaksitetas. Sumažėjęs raumenų tonusas. Sutrikusi pusiausvyra bei koordinacija. Sumažėjusi fizinio krūvio tolerancija, mobilumas. Nerangus. Neaiški bei skurdi kalba. Sunkiau sukaupia dėmesį. Elgesio problemos.

Tyrimo tiriamojo tėvai sutiko dalyvauti savanoriškai. Prieš tyrimą jie buvo informuoti, apie tyrimo eigą ir gautų duomenų bei asmens tapatybės konfidencialumą, taip pat pateikta informacija, kad bet kada savu noru gali pasitraukti iš tyrimo.

Tyrimo metodai. Tiriamajam tris kartus per savaitę buvo taikytos 30 min. trukmės individualios kineziterapijos procedūros. Intervencijos trukmė – 6 mėn. Kineziterapijos procedūrų metu buvo taikomi pratimai, skirti stambiosios motorikos ir pusiausvyros įgūdžiams lavinti. Tiriamojo rodikliai buvo vertinami keturis kartus: prieš kineziterapijos procedūras ir kas du mėnesius. Siekiant įvertinti bendrosios motorikos įgūdžius, buvo naudojama įgūdžių tikrinimo schema pagal Ivoškuvienę, Balčiūnaitę (2002). Įgūdžių tikrinimo schemą sudaro 11 vertinamų skalių, tačiau tikslingai pasirinkta tik viena iš 11 skalių – tai bendrosios motorikos vertinimo skalė, kurią sudaro 21 užduotis. Kiekviena vaiko atlikta užduotis įvertinama nuo 1 iki 5 balų (lygmenimis). Savarankiškumo lygmenų apibūdinimas: pirmas lygmuo – veiksmų neatlieka ir nesupranta; antras lygmuo – veiksmus atlieka kartu su suaugusiuoju (bendrų veiksmų pagalba); trečias lygmuo – veiksmus atlieka mėgdžiodamas; ketvirtas lygmuo – veiksmus atlieka priminus; penktas lygmuo – veiksmus atlieka savarankiškai.

Tiriamojo pusiausvyra buvo vertinama naudojant vaikų pusiausvyros skalę (angl. *Pediatric Balance Scale*), ji naudojama vertinant funkcinis įgūdžius, susijusius su pusiausvyra. Vertinimą sudaro 14 užduočių, atliekamų sėdint, stovint, užsimerkus. Kiekviena užduotis vertinama balais nuo nulio iki keturių. Vaiko gebėjimas laisvai ir savarankiškai atlikti judesius, išlaikyti tam tikrą kūno padėtį reikiamą laikotarpį, vertinama keturiais balais. Nulis balų – negeba atlikti užduoties. Maksimalus balų skaičius – 56. Jei vaikas surenka mažiau nei 46 balus, galima teigti, kad yra rimtų pusiausvyros sutrikimų.

Statistinė duomenų analizė. Gauti duomenys buvo apdoroti programinio paketo „MS Office“ programa „MS Excel“. Siekiant įvertinti ir palyginti gautųjų duomenų kitimo tendencijas, buvo skaičiuojamas gautų duomenų aritmetinis vidurkis.

TYRIMO REZULTATAI

Vertinant tiriamojo berniuko bendrosios motorikos įgūdžius prieš kineziterapiją, „peršokimas per žemą kliūtį, virvę“ ir „važiavimas dviračiu“ užduočių atlikimas buvo įvertintas pirmu savarankiškumo lygmeniu, berniukas nesuprato užduočių ir jų neatliko. Po pusės metų taikytos intervencijos, šių užduočių rodikliai nepakito (1 lentelė).

1 lentelė. Savarankiškumo 1 lygmuo

Užduotis	Savarankiškumo lygmuo Data 2021.09					Savarankiškumo lygmuo Data 2021.11					Savarankiškumo lygmuo Data 2022.01					Savarankiškumo lygmuo Data 2022.03				
	1	2	3	4	5	1	2	3	4	5	1	2	3	4	5	1	2	3	4	5
Peršoka per žemą kliūtį, virvę	+					+					+					+				
Važiuoja dviračiu	+					+					+					+				

Vertinant tiriamojo berniuko bendrosios motorikos įgūdžius prieš kineziterapiją, „ėjimas ant kulnų“, „užšokimas ant ko nors abiem kojomis“, „šokinėjimas ant stipresnės kojos“ ir „stovėjimas ant vienos kojos“ užduočių atlikimas buvo įvertintas pirmu savarankiškumo lygmeniu, berniukas nesuprato užduočių ir jų neatliko. Po pusės metų taikytos intervencijos, šių užduočių atlikimo rodikliai pagerėjo ir atitiko antrą savarankiškumo lygmenį, berniukas atliko užduotis kartu su suaugusiuoju (bendrų veiksmų pagalba). „Ėjimas ant kulnų“, „užšokimas ant ko nors abiem kojomis“, „šokinėjimas ant stipresnės kojos“ užduočių atlikimo teigiami rodiklių pokyčiai buvo nustatyti jau po dviejų kineziterapijos taikymo mėnesių, o „stovėjimas ant vienos kojos“ užduoties atlikimo rodiklis pagerėjo po keturių intervencijos mėnesių (2 lentelė).

2 lentelė. Savarankiškumo 2 lygmuo

Užduotis	Savarankiškumo lygmuo Data 2021.09					Savarankiškumo lygmuo Data 2021.11					Savarankiškumo lygmuo Data 2022.01					Savarankiškumo lygmuo Data 2022.03				
	1	2	3	4	5	1	2	3	4	5	1	2	3	4	5	1	2	3	4	5
Eina ant kulnų	+					+					+					+				
Užšoka ant ko nors abiem kojomis	+					+					+					+				
Šokinėja ant stipresnės kojos	+					+					+					+				
Pastovi ant vienos kojos	+					+					+					+				

Vertinant tiriamojo berniuko bendrosios motorikos įgūdžius prieš kineziterapiją, „sukimasis į dešinę ir į kairę“, „ėjimas šalia virvės arba siauru suoliuku“ ir „ėjimas atgal ir šalia“ užduočių atlikimas buvo įvertintas antru savarankiškumo lygmeniu, berniukas atliko užduotis kartu su suaugusiuoju (bendrų veiksmų pagalba). Po pusės metų taikytos intervencijos, šių užduočių atlikimo rodikliai pagerėjo ir atitiko trečią savarankiškumo lygmenį, berniukas užduotis atliko mėgdžiodamas. „Sukimasis į dešinę ir į kairę“ ir „ėjimas atgal ir šalia“ užduočių atlikimo teigiami rodiklių pokyčiai buvo nustatyti jau po dviejų kineziterapijos taikymo mėnesių, o „ėjimas šalia virvės arba siauru suoliuku“ užduoties rodiklis pagerėjo po keturių intervencijos mėnesių (3 lentelė).

3 lentelė. Savarankiškumo 3 lygmuo

	Savarankiškumo lygmuo Data 2021.09					Savarankiškumo lygmuo Data 2021.11					Savarankiškumo lygmuo Data 2022.01					Savarankiškumo lygmuo Data 2022.03				
	1	2	3	4	5	1	2	3	4	5	1	2	3	4	5	1	2	3	4	5
Užduotis																				
Sukasi į dešinę ir į kairę		+						+					+						+	
Eina šalia virvės arba siauru suoliuku		+						+					+						+	
Eina atgal ir šalia		+						+					+						+	

Vertinant tiriamojo berniuko bendrosios motorikos įgūdžius prieš kineziterapiją, „bėgti, sustoti, apsisukti“, „stumti, traukti žaislus“, „apeiti žmones ir kliūtis“, „spardyti kamuolį“, „šokti žemyn nuo laiptelio, suoliuko“ ir „mėtyti kamuolį“ užduočių atlikimas buvo įvertintas antru savarankiškumo lygmeniu, berniukas atliko užduotis kartu su suaugusiuoju (bendrų veiksmų pagalba). Po pusės metų taikytos intervencijos, šių užduočių atlikimo rodikliai pagerėjo ir atitiko ketvirtą savarankiškumo lygmenį, berniukas užduotis atliko tik jam žodžiu primenant užduoties atlikimo veiksmą. Pastebėta, kad tiriamasis šiuos judesius atlikdavo su didele motyvacija, todėl manytina, kad dėl to 4 lentelėje pateiktų užduočių rezultatų pokyčiai buvo reikšmingiausi (4 lentelė).

Jau po dviejų kineziterapijos taikymo mėnesių užduočių atlikimo rodikliai pagerėjo. „Bėgti, sustoti, apsisukti“, „stumti, traukti žaislus“, „apeiti žmones ir kliūtis“, „spardyti kamuolį“ ir „mėtyti kamuolį“ užduočių atlikimas atitiko ketvirtą savarankiškumo lygmenį, o „šokti žemyn nuo laiptelio, suoliuko“ užduoties atlikimas atitiko trečią savarankiškumo lygmenį. Po keturių kineziterapijos taikymo mėnesių „šokti žemyn nuo laiptelio, suoliuko“ užduoties atlikimas atitiko trečią savarankiškumo lygmenį (4 lentelė).

4 lentelė. Savarankiškumo 4 lygmuo

	Savarankiškumo lygmuo Data 2021.09					Savarankiškumo lygmuo Data 2021.11					Savarankiškumo lygmuo Data 2022.01					Savarankiškumo lygmuo Data 2022.03				
	1	2	3	4	5	1	2	3	4	5	1	2	3	4	5	1	2	3	4	5
Užduotis																				
Bėga, sustoja, apsisuka		+								+					+					+
Stumia, traukia žaislus		+								+					+					+
Apeina žmones ir kliūtis		+								+					+					+
Spardo kamuolį		+								+					+					+
Šoka žemyn nuo laiptelio, suoliuko		+							+						+					+
Mėto kamuolį		+								+					+					+

Vertinant tiriamojo berniuko bendrosios motorikos įgūdžius tiek prieš kineziterapiją, tiek po jos, „ėjimas“, „bėgimas laisvai, lengvai“, „lipimas laiptais pristatant koją“, „lipimas aukštyn ir žemyn laiptais keičiant kojas“, „didelio kamuolio pagavimas“ ir „lazdos naudojimas žaidimui“ užduočių atlikimas buvo įvertintas penktu savarankiškumo lygmeniu, tiriamasis veiksmus atliko savarankiškai. Tačiau pastebėtina, kad lengvai bėgti dar nepavyksta, manytina, kad tam įtakos turi viršsvoris, pusiausvyros sutrikimas (5 lentelė).

5 lentelė. Savarankiškumo 5 lygmuo

	Savarankiškumo lygmuo Data 2021.09					Savarankiškumo lygmuo Data 2021.11					Savarankiškumo lygmuo Data 2022.01					Savarankiškumo lygmuo Data 2022.03				
	1	2	3	4	5	1	2	3	4	5	1	2	3	4	5	1	2	3	4	5
Užduotis																				
Eina					+					+					+					+
Bėga laisvai, lengvai					+					+					+					+
Lipa laiptais pristatydamas koją					+					+					+					+
Lipa aukštyn ir žemyn laiptais keisdamas kojas					+					+					+					+
Pagauna didelį kamuolį					+					+					+					+
Naudoja lazda žaidimui					+					+					+					+

Tiriamojo berniuko pusiausvyra buvo vertinta du kartus, prieš kineziterapiją ir po pusės metų, naudojant vaikų pusiausvyros skalę (modifikuota Berg vaikų pusiausvyros skalę). Bendras tiriamojo skalės rodiklis prieš kineziterapiją buvo 39 balai. Kai kurių užduočių metu tiriamajam buvo reikalinga priežiūra. Sunkiausiai

sekėsi atlikti užduotis, kurių metu reikėjo užsimerkti, stovėti suglaustomis kojomis, stovėti koja už kojos, stovėti ant vienos kojos ir apsisukti aplink savo ašį.

Po pusės metų taikytos intervencijos tiriamojo berniuko bendras vaikų pusiausvyros skalės rodiklis siekė 46 balus. Po pusės metų trukusios intervencijos berniuko pusiausvyros rodikliai pagerėjo, tačiau pusiausvyra išliko sutrikusi.

REZULTATŲ APTARIMAS

Tyrimo tikslas buvo nustatyti kineziterapijos poveikį vaiko, turinčio 16p11.2 mikrodeleciją, pusiausvyrai ir stambiosios motorikos įgūdžiams.

Atlikus tyrimą nustatyta, kad pusės metų trukmės reguliariai atliekamos kineziterapijos procedūros turėjo teigiamą poveikį tiriamojo berniuko bendrajai motorikai ir pusiausvyrai.

Bendrosios motorikos įgūdžių vidurkio rodiklis prieš kineziterapiją buvo 2,57 balo, po kineziterapijos – 3,48 balo, po taikytos kineziterapijos rezultatų vidurkio pokytis sudarė 0,91 balo. Pusiausvyros rodikliai po pusės metų trukusios intervencijos pagerėjo 7 balais, nuo 39 balų iki 46 balų, tačiau pusiausvyra išliko sutrikusi. Norint pasiekti geresnių rezultatų, reikalingas ilgalaikis nuoseklus pratimų atlikimas. M. Djordjević ir kolegų (2021) atlikta metaanalizė, į kurią buvo įtraukta 15 mokslinių tyrimų, taip pat patvirtina reikšmingai teigiamą pratimų poveikį vaikų ir paauglių, turinčių autizmo spektro sutrikimą, pusiausvyrai.

Atliekant pratimus ir užduotis, berniukui iš pradžių sekėsi sunkiai dėl kalbos ir kalbos supratimo sutrikimų. Užsiėmimų metu dažnai pasireiškėdavo agresija, išsiblaškymas, nepaklusnumas, hiperaktyvumas. Tačiau taikant struktūruotą ir vizualinį metodą, pavyko sumažinti elgesio problemas, ką ir patvirtina atliktas J. M. Holloway ir kolegų (2018) tyrimas. Nustatyta, kad stambiosios motorikos ir pusiausvyros lavinimas daro įtaką vaikų savigarbai ir tarpusavio santykiams su kitais vaikais. Vaikai, turintys nepakankamus stambiosios motorikos ir pusiausvyros įgūdžius, gali būti socialiai atskirti nuo savo bendraamžių ir patirti mokymosi sunkumų mokykloje. Kuo aukštesnis stambiosios motorikos įgūdžių lygis, tuo žemesnis agresijos, asocialaus elgesio, nerimo, hiperaktyvumo, išsiblaškymo lygis (Holloway et al., 2018).

IŠVADOS

Kineziterapija turėjo teigiamą poveikį vaiko, turinčio 16p11.2 mikrodeleciją, pusiausvyrai ir stambiosios motorikos įgūdžiams.

Kineziterapijos poveikis vaiko, turinčio 16p11.2 mikrodeleciją, pusiausvyrai ir stambiosios motorikos įgūdžiams

Finansavimas: nėra.

Interesų atskleidimas: nėra.

LITERATŪRA

- Ballif B.C., Horner S.A., Jenkins E., et al. (2007). Discovery of a previously unrecognized microdeletion syndrome of 16p11.2-p12.2. *Nature Genetics*, 39(9):1071-1073. doi: <https://doi.org/10.1038/ng2107>
- Bamonte L. (2015). Developmental presentation, medical complexities, and service delivery for a child with 16p11.2 deletion syndrome. *Pediatric Physical Therapy*, 27(1), 90-99. doi: <https://doi.org/10.1097/pep.000000000000105>
- Barge-Schaapveld D.Q.C.M., Maas S.M., Polstra A., Knegt L.C., Hennekam R.C.M. (2011). The atypical 16p11.2 deletion: A not so atypical microdeletion syndrome? *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 155, 1066-1072. doi: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.33991>
- Cesaityte K., Serapinas D. (2016): The spectrum of microdeletion syndromes at the hospital of Lithuanian University of Health Sciences. *Genetika*, 48(3), 859-866. doi: <https://doi.org/10.2298/GENSR1603859C>
- Chung W.K., Roberts T.P.L., Sherr E.H., Green Snyder L.A., Spiro J.E. (2021). 16p11.2 deletion syndrome. *Current Opinion in Genetics and Development*, 68, 49-56. doi: <https://doi.org/10.1016/j.gde.2021.01.011>
- Djordjević M., Memisevic H., Potic S., Djuric U. (2021). Exercise-based interventions aimed at improving balance in children with autism spectrum disorder: a meta-analysis. *Perceptual and Motor Skills*, 129(1), 90-119. doi: <https://doi.org/10.1177/00315125211060231>
- Hempel M., Bruges N.R., Wagenstaller J., et al. (2009). Microdeletions syndrome 16p11.2-p12.2: clinical and molecular characterization. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 149A(10), 2106-2112. doi: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.33042>
- Holloway J.M., Long T. M., Biasini F. (2018). Relationships between gross motor skills and social function in young boys with autism spectrum disorder. *Pediatric Physical Therapy*, 30(3), 184-190. doi: <https://dx.doi.org/10.1097%2FPEP.0000000000000505>
- Männik K., Mägi R., Macé A., et al. (2015). Copy number variations and cognitive phenotypes in unselected populations. *The Journal of the American Medical Association*, 313(20), 2044-2054. doi: <https://doi.org/10.1001/jama.2015.4845>
- Shinawi M., Liu P., Kang S-H., et al. (2010). Recurrent reciprocal 16p11.2 rearrangements associated with global developmental delay, behavioral problems, dysmorphism, epilepsy, and abnormal head size. *Journal of Medical Genetics*, 47(5), 232-241. doi: <https://doi.org/10.1136/jmg.2009.073015>
- Simons VIP Connect Research (2015). *16p11.2 Deletion Syndrome Guidebook*. https://diazatienza.es/wp-content/uploads/2017/12/16p_GUIDEBOOK_FINAL_VERSION.pdf
- Taylor, C. M., Smith, R., Lehman, C., Mitchel, M. W., Singer, K., Weaver, W. C., & Chung, W. (2021). 16p11.2 Recurrent Deletion. GeneReviews@Internet]. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK11167/>

Effect of Physiotherapy on Balance and Gross Motor Skills in a Child With 16p11.2 Microdeletion

Vaida Kerulienė, Margarita Kaleckienė

Utena University of Applied Sciences, Utena, Lithuania

ABSTRACT

Background. The 16p11.2 microdeletion is one of the most commonly known causes of genetic neurodevelopmental disorders, manifesting in a variety of developmental and behavioral disorders and specific medical conditions. In the case of a diagnosed 16p11.2 microdeletion, referral to a specialist is recommended for a comprehensive neuropsychological and/or developmental assessment. Treatment should be directed at the specific disorders identified. Physiotherapy is applied to improve motor skills, balance and coordination.

The aim. To evaluate the effect of physiotherapy on the balance and gross motor skills of a child with 16p11.2 microdeletion.

Methods. A 6-year-old boy with a 16p11.2 microdeletion was studied. The subject received individual physiotherapy for six months. The subject's indicators were assessed 4 times: before physiotherapy procedures and every two months. The subject's balance was assessed using the Pediatric Balance Scale; gross motor skills were assessed using the skill testing scheme.

Results. The average indicator of general motor skills before physiotherapy was 2.57 points, after physiotherapy – 3.48 points, the average change in the results of physiotherapy was 0.91 points. Balance scores improved by 7 points after the half-year intervention, from 39 points to 46 points, but balance remained impaired.

Conclusion. Physiotherapy had a beneficial effect on balance and gross motor skills in a child with a 16p11.2 microdeletion.

Keywords: physiotherapy, microdeletion, balance, gross motor skills.

Gauta 2022 04 30

Priimta 2022 07 04