

Intervenție psihopedagogică asistată de tehnologie la un copil cu Sindrom Aicardi-Goutières

Technology-Assisted Psychopedagogical Intervention in a Child with Aicardi–Goutières Syndrome

Narcisa Mihaela UDREA CONSTANTINESCU ¹

Abstract

This paper addresses an extremely rare genetic disorder with very low prevalence in the global population, entitled Aicardi-Goutières Syndrome.

The general objective of the study is to present, in the form of a case study, the results obtained following a psychopedagogical intervention aimed at developing functional communication skills through the use of the AAC Cboard application, in the case of a 12-year-old girl diagnosed with Aicardi-Goutières Syndrome.

Throughout the research, various tools were used, including the Portage Psychomotor Development Scale, the Personalized Intervention Program, Observation Sheets, and Evaluation Sheets.

This paper provides an overview of Aicardi-Goutières Syndrome, outlines the study's objectives and underlying hypotheses, describes the research participant, details the instruments and procedures employed, presents the results obtained, and concludes with the study's findings and bibliography.

The results highlighted a significant increase in the ability to initiate and maintain interaction, a reduction in frustration-related behaviors and more active involvement in communication activities.

In conclusion, the proposed intervention clearly contributed to achieving the general objective of the study and validated the importance of using assistive technologies to support communication in children with special educational needs.

Keywords: Aicardi-Goutières Syndrome, Aicardi Syndrome, Augmentative and Alternative Communication Systems, Cboard AAC application

Introducere

Comunicarea reprezintă o necesitate de bază în dezvoltarea umană. O categorie aparte a persoanelor care întâmpină dificultăți majore în comunicarea nevoilor de bază ale omului este reprezentată de persoanele care suferă din cauza unor boli rare. Răspândirea acestora pe glob este diferită. De exemplu, în timp ce o anumită boală poate fi considerată rară într-o anumită parte a globului, aceasta poate fi comună în altă zonă geografică.

Deși nu există o definiție unanim acceptată, Comisia Europeană și Regatul

Unit al Marii Britanii și Irlandei de Nord consideră că în categoria bolilor rare se regăsesc, la nivel european, undeva între 6000 și 8000 de tipuri de boli care pun viața în pericol, aproximativ 80% dintre acestea au cauze genetice, au o prevalență scăzută, iar din cauza rarității, nu beneficiază de tratamente și proceduri medicale specifice (European Commission – Directorate-General for Health and Food Safety, n.d.).

Cauzele genetice ale bolilor rare se referă la mutațiile genetice din ADN ca fiind factorul principal responsabil de apariția bolilor rare. De cele mai multe ori, acestea

sunt moștenite, însă există cazuri în care mutațiile genetice sunt sporadice sau apărute în mod întâmplător (Field & Boat, 2010).

Prevalența scăzută se referă la faptul că bolile rare afectează doar o mică parte a populației. Astfel, proporția calculată matematic ar fi de aproximativ 1 persoană afectată din 2000 de persoane investigate. Conform datelor de pe Worldometers (2026), populația globală continuă să crească în ritm constant. Se estimează că în prezent aceasta numără peste 8.278.000.000 de persoane. Împărțind acest număr la 2000 de persoane, obținem un rezultat de 4.139.000 de persoane care ar putea suferi din cauza unei boli rare. Cu alte cuvinte, dacă o boală afectează aproximativ 4 milioane de persoane la nivel mondial, aceasta este considerată a fi o boală rară (Department of Health and Social Care, 2021).

Sindromul Aicardi-Goutières este o boală genetică extrem de rară cu aproximativ 500 de cazuri prezentate în literatura de specialitate la nivel mondial. Este posibil ca numărul cazurilor să fie ușor subevaluat datorită lipsei unei diagnosticări eficiente în unele zone ale globului. Totuși, numărul mic de cazuri documentate științific au împiedicat dezvoltarea unui tratament și a unor proceduri medicale specifice. În prezent, acest aspect este supus cercetării și inovației continue în lumea medicală (National Institute of Neurological Disorders and Stroke, n.d.).

Despre Sindromul Aicardi-Goutières prescurtat AGS s-a scris pentru prima dată în anul 1984, când doi doctori neurologi francezi, Jean Aicardi și François Goutières, au descris caracteristicile similare pe care le-au observat în urma

cercetărilor efectuate asupra a opt copii proveniți din cinci familii. Copiii prezentau o encefalopatie instalată timpuriu caracterizată prin calcificări cerebrale la nivelul ganglionilor bazali, leziuni ale substanței albe, atrofie cerebrală, anomalii în lichidul cefalorahidian și semne clinice similare unei infecții congenitale virale însă, fără să existe o cauză infecțioasă identificabilă. Pe parcursul primului an de viață, copiii au dezvoltat microcefalie, spasticitate și contracții musculare. Afectiunea s-a manifestat atât la băieți, cât și la fete (Aicardi & Goutières, 1984).

Mai târziu, în anul 1988, Pierre Lebon și colegii săi au identificat o caracteristică suplimentară a bolii care indica niveluri crescute de interferon în lichidul cefalorahidian al pacienților în lipsa vreunei infecții. Această descoperire a dus mai târziu la noi cercetări care au demonstrat un nivel înalt al unui marker inflamator prezent în lichidul cefalorahidian numit neopterină. Cercetările au arătat că această caracteristică este prezentă în 90% dintre cazurile diagnosticate, conducând la concluzia conform căreia Sindromul Aicardi-Goutières este o boală inflamatorie (Orphanet, n.d.).

În prezent se știe că Sindromul Aicardi Goutières este o boală genetică moștenită care afectează creierul, sistemul imunitar și pielea.

Cauza apariției Sindromului Aicardi Goutières este determinată de prezența unor mutații genetice într-un grup specific de gene. În anul 2006, au fost descoperite cele nouă gene care pot fi afectate de acest sindrom: TREX1, RNASEH2A, RNASEH2B,

RNASEH₂C, SAMHD₁, ADAR, LSM₁₁, RNU7-1 și IFIH₁ (Orphanet, n.d.).

Unele dintre aceste gene pot avea caracter autozomal recesiv, în timp ce altele pot avea caracter autozomal dominant. Analiza arată că genele implicate în determinarea acestui sindrom prezintă caracter autozomal. Aceasta înseamnă că ele pot fi prezente în cadrul uneia dintre perechile de cromozomi autozomali, nu în cadrul perechii de cromozomi sexuali.

Trăsătura comună a tuturor acestor gene este reprezentată de implicarea lor în procesele de detectare și reparare a acizilor nucleici. În momentul în care, din cauza unor mutații genetice, aceste procese nu se derulează în mod firesc, corpul pacientului interpretează materialul genetic propriu ca fiind „străin”, și declanșează un răspuns autoimun cronic împotriva substanței albe din creier. Substanța albă este alcătuită în principal din axonii neuronilor înveliți în mielină, care asigură izolarea electrică și permite transmiterea rapidă a impulsurilor nervoase ce conțin informație. Pierderea substanței albe a sistemului nervos central cauzează o deteriorare cerebrală care duce la dizabilități intelectuale și fizice.

Procesul de diagnosticare a Sindromului Aicardi-Goutières presupune mai multe etape. Mai întâi, medicul va face o evaluare fizică a pacientului observând toate aspectele vizibile ale afecțiunii. Apoi, acesta va examina istoricul medical al pacientului cerând informații atât despre simptomele trecute care au încetat, cât și despre cele prezente care se manifestă în mod curent. Ulterior, pacientului îi va fi recomandat un examen RMN care poate evidenția zonele cerebrale atrofiate, unele

leziuni cerebrale de mici dimensiuni și calcificările intracraniene specifice Sindromului Aicardi-Goutières. O altă etapă în detectarea sindromului este reprezentată de examinarea lichidului cefalorahidian care poate indica o creștere a activității sistemului imunitar al pacientului. Testul acesta nu este suficient pentru a pune un diagnostic, însă el reprezintă un indiciu care poate ghida echipa medicală spre direcția corectă de evaluare. Ultima și cea mai elocventă etapă este testarea genetică care poate indica mutații într-una dintre genele asociate Sindromului Aicardi-Goutières. Rezultatele testării genetice împreună cu rezultatele celorlalte evaluări medicale pot fi concludente pentru diagnosticarea corectă a formei de manifestare a Sindromului Aicardi-Goutières (Online Mendelian Inheritance in Man [OMIM] & GeneReviews, 1993–2026).

Din păcate, nu s-a descoperit încă un tratament specific al Sindromului Aicardi-Goutières. Manifestările variate și formele diferite de afecțiune fac dificilă stabilirea unei scheme de tratament care să fie valabilă și aplicabilă tuturor pacienților. De aceea, se urmărește o abordare multidisciplinară și personalizată a medicației și procedurilor medicale. În general, se aplică tratament pentru a ține sub control simptomele și a crește calitatea vieții pacientului.

Având în vedere tabloul clinic caracteristic Sindromului Aicardi-Goutières, majoritatea pacienților au întârzieri și dificultăți semnificative în dezvoltarea limbajului.

Formele ușoare ale bolii și o intervenție psihopedagogică eficientă le permit copiilor să dezvolte o vorbire care se

desfășoară într-un ritm lent și cu multiple dificultăți.

Pe de altă parte, majoritatea copiilor sunt diagnosticați cu o formă severă a Sindromului Aicardi-Goutières. Formele severe ale bolii implică dizabilități intelectuale și motorii, ceea ce duce la incapacitatea de a dezvolta un limbaj verbal.

Astfel, reiese necesitatea utilizării unui sprijin în comunicare pentru majoritatea copiilor diagnosticați cu Sindromul Aicardi-Goutières.

Sistemele de comunicare alternative și augmentative sunt deseori prezentate sub forma sistemelor de comunicare high-tech. Acestea reprezintă un mare avantaj al societății moderne. Până nu demult, anumite categorii de persoane nu puteau să își exprime nici măcar nevoile de bază, în timp ce astăzi, datorită acestor sisteme performante de comunicare, mulți oameni reușesc să comunice eficient și funcțional, să își sporească interacțiunile sociale, să crească nivelul calității relațiilor interumane și să-și desăvârșească formarea profesională ajungând persoane utile în societate care pot munci și își pot aduce contribuția la dezvoltarea comunităților din care fac parte. Parcursul unei astfel de persoane nu este întotdeauna ușor. Există multe obstacole precum costurile ridicate de achiziție, întreținere și reparații. De asemenea, este nevoie constantă de specialiști care să știe să folosească aceste sisteme și care să poată oferi sprijin în implementarea unor strategii eficiente de utilizare a acestor sisteme. Însă, în zilele noastre se întrevăd soluții eficiente la cele mai dificile probleme de comunicare, ceea ce ne oferă o perspectivă optimistă asupra viitorului.

Obiective

Designul de cercetare utilizat în cadrul acestei lucrări este cel de tip studiu de caz care este recomandat cercetărilor calitative din domeniul psihopedagogiei speciale. Această metodă de cercetare a permis investigarea în detaliu a unui caz unic al unei fete diagnosticate cu o afecțiune genetică extrem de rară numită Sindromul Aicardi-Goutières.

Având în vedere implicațiile pe care Sindromul Aicardi-Goutières le are asupra dezvoltării comunicării persoanelor afectate, obiectivul principal al lucrării a fost dezvoltarea deprinderilor de comunicare funcțională utilizând aplicația de comunicare alternativă și augmentativă AAC Cboard (Cboard AAC, 2026).

Ipoteze

Demersul investigativ a avut la bază următoarele ipoteze formulate anterior aplicării intervenției:

1. Se presupune că, pe măsură ce va utiliza aplicația AAC Cboard, fetița va solicita cu mai multă ușurință obiecte de interes personal, ceea ce va conduce la o diminuare a stărilor de frustrare și la o creștere a capacității de reglare emoțională.
2. Pe măsură ce fetița va învăța să folosească imaginile pentru a solicita informații adulților din preajma ei, va crește numărul de interacțiuni sociale cu aceștia, ca urmare a implicării active în comunicarea funcțională.
3. Odată ce fetița va dobândi capacitatea de a exprima singură o dorință sau un refuz, va crește stima de sine care se va manifesta prin preluarea inițiativei în comunicare și prin comportamente autonome.

4. În urma aplicării programului de intervenție personalizat, fetița va folosi tableta zilnic în diverse contexte pentru a răspunde afirmativ sau negativ ceea ce va duce la integrarea comunicării alternative în rutina cotidiană a fetiței.

Participanți

Fetița s-a născut în anul 2013. Vârsta părinților la nașterea fetiței era de 30 de ani (mama) și 33 de ani (tatăl). Niciunul dintre părinți nu știau de existența vreunei boli neurologice sau cronice în familiile din care proveneau.

Fetița a fost primul și singurul copil al familiei. Nașterea s-a produs prin operație de cezariană la vârsta gestațională de 40 de săptămâni. Fetița a avut la naștere o greutate de 4000 de grame și o lungime de 52 de centimetri primind scorul Apgar 9. Aspectele personale fiziologice la naștere nu indicau existența vreunei afecțiuni sau complicații care să fi influențat starea de dezvoltare a nou-născutei. Până la vârsta de 10 luni, fetița a avut o dezvoltare normală. A fost hrănită artificial 5 luni, iar la 5 luni și jumătate s-a început diversificarea alimentației.

Începând cu vârsta de 10 luni dezvoltarea psihomotorie a fetiței a început să înregistreze un regres. Evaluarea neurologică efectuată prin testarea IRM cerebral a dezvăluit leziuni vasculare ischemice parietale stângi.

La vârsta de 1 an și 2 luni, în timp ce era trează, a prezentat o "tresărire" cu contracture generalizată, cu pierderea stării de conștiență. Părinții au afirmat că, ulterior acestui eveniment, regresul neuromotor a continuat în ritm accelerat, fetița pierzând progresiv abilitatea de a sta

în șezut, limbajul expresiv și funcția masticatorie.

În perioada respectivă s-a început recuperarea neuromotorie prin ședințe de kinetoterapie. Părinții au observat perioade alternative în care aparent copilul era bine, alteori avea tonusul muscular scăzut.

La vârsta de 2 ani s-a efectuat o testare genetică prin care au fost identificate două mutații ale genei RNASEH2B sugestivă pentru Sindromul Aicardi-Goutières. Astfel, s-a descoperit că ambii părinți sunt purtători pentru gena specifică sindromului. Diagnosticul genetic a demonstrat prezența a două copii ale genei mutante, moștenite autozomal recesiv de la ambii părinți.

În jurul vârstei de 6 ani fetița a început să aibă crize epileptice recurente, specifice Sindromului Aicardi-Goutières. Aceste manifestări au impus monitorizarea electroencefalogrammei și adaptarea tratamentului medical.

În jurul vârstei de 8 ani dezvoltarea motorie a fetiței era asimetrică, aceasta prezentând spasticitate și hipotonie axială. Tot în această perioadă a fost identificată o luxație la șold care necesita intervenție chirurgicală.

La momentul actual, fetița are 12 ani. Aceasta urmărește cu privirea punctele de interes și își mișcă capul în direcția dorită. Folosește mimica pentru a exprima anumite stări. Uneori ține gura deschisă și hipersalivază. Copilul aude bine bilateral. Preferă alimentele moi sau pasate.

Mișcărilor fetiței sunt hipokinetice și rigide. Aceasta merge la ședințele de kinetoterapie 5 zile pe săptămână. Își

menține poziția șezând dacă are sprijin și poartă o centură de siguranță. Tinde să se lase într-o parte. De obicei, stă rezemată cu spatele pe capul patului sau în fotoliul rulant la masa de lucru. Își ridică mâinile și le folosește pentru a indica anumite obiecte sau pentru a le apuca. În general își folosește primele 3 degete sub formă de pensă. Ține creionul în mână și reușește să facă unele mâzgălituri cu sens.

Își folosește privirea, mimica și mâinile pentru a comunica. Uneori face unele vocalize adaptate contextului. Emite cu mare dificultate sunetele vocalelor “A”, “O” și “U” și două cuvinte cu sens pronunțate foarte greu: “mama” și “gaga” care înseamnă “tata”. De asemenea, pronunță “ooo” atunci când se referă la bunică.

Diagnosticul actual al fetei este:

1. Sindrom Aicardi-Goutières de tip 2, confirmat genetic prin mutații în gena RNASEH2B NM;
2. Epilepsie cu aspect de Encefalopatie epileptică cu descărcări CVU cvasicontinue activate de somn;
3. Sindrom Piramido-Extrapyramidal – Sindrom Hipokinetic rigid cu componenta extrapyramidală mai pronunțată decât cea piramidală și elemente distonice;
4. Dipareză spastică cronică progresivă de cauză genetică (GMFCS 5) cu imposibilitatea șederii sau a mersului independent.

Pe baza documentelor medicale, a certificatului emis de medicul primar de neurologie pediatrică, a celui emis de medicul primar de psihiatrie pediatrică și a rapoartelor de evaluare psihologică, Serviciul de Evaluare Complexă a

Copilului din cadrul Direcției Generale de Asistență Socială și Protecția Copilului a emis un raport de evaluare complexă. În baza acestui raport, Comisia pentru Protecția Copilului din cadrul Consiliului Județean a emis o hotărâre și un certificat de încadrare în gradul de handicap grav cu asistent personal. În baza acestor documente, a unei anchete sociale și a fișei psihopedagogice anuale, Centrul Județean de Resurse și Asistență Educațională emite în fiecare an un certificat de orientare școlară și profesională pentru următorul an școlar. Fetița a primit recomandarea de a urma cursurile unei școli speciale beneficiind de măsura școlarizării la domiciliu din clasa pregătitoare până în prezent. Actualmente, fetița a finalizat nivelul de învățământ primar cu rezultate satisfăcătoare și este în prezent elevă în clasa a V-a.

Instrumente și procedură

Metodele utilizate pentru a colecta datele necesare realizării acestui studiu de caz au fost variate, combinând cercetarea calitativă cu cea cantitativă. Acestea au inclus: consultarea documentelor din dosarul personal al fetei, observarea empirică bazată pe experiența anterioară de lucru cu fetița acumulată de-a lungul timpului pe parcursul desfășurării orelor de școlarizare la domiciliu, realizarea unui program de intervenție personalizat, observarea sistematică a reacțiilor și comportamentelor fetei pe parcursul implementării planului de intervenție personalizat pe durata celor 10 sesiuni de lucru, aplicarea Scalei de dezvoltare psihomotrică Portage, completarea unor fișe de observație la finalul fiecărei sesiuni și realizarea unei evaluări sumative la finalul intervenției.

Planul de Intervenție Personalizat a fost implementat pe parcursul a 10 sesiuni de lucru pe parcursul cărora au fost propuse activități care au vizat atingerea unor obiective operaționale specifice fiecărui domeniu de dezvoltare.

În continuare sunt prezentate spre exemplificare primele 5 sesiuni de lucru din cadrul planului de intervenție personalizat.

Sesiunea de lucru nr. 1

Obiective operaționale:

Domeniul psihomotric:

1. Să indice cu degetul arătător spre tabletă atunci când vrea să o folosească.
2. Să arate semnul gestual pentru cuvântul tabletă și să îl arate atunci când tableta nu se află în câmpul său vizual.
3. Să manevreze tableta cu atenție și în condiții de siguranță.

Activități propuse:

1. Tableta a fost așezată strategic în diverse locuri din cameră în câmpul vizual al copilului. Fetiței i s-au adresat următoarele întrebări, afirmații și îndemnuri: “Vrei tableta?”, “Unde este tableta?”, “Eu nu o văd.”, “Te rog să mi-o arăți tu!”.

De fiecare dată când fetița a indicat corect locul tabletei, aceasta a fost lăudată și a primit tableta.

Activitatea a avut mai mult succes când întrebările, afirmațiile și îndemnurile au fost însoțite de gesturi dramatice și modificări ale tonalității vocii. Fetiței i-a fost captată atenția și s-a simțit îndemnată să se implice în activitate considerându-se

utilă când arăta spre locul în care era ascunsă tableta.

2. Când fetița arăta spre tabletă, aceasta era întrebată: “Ce dorești? Tableta?”.

În momentul în care cadrul didactic pronunța cuvântul “tabletă”, acesta arăta concomitent semnul gestual din limba semnelor din limba română corespunzător cuvântului “tabletă” în care degetele palmei drepte se mișcă de-a lungul palmei stângi imitând modul în care folosim tableta. Fetița a fost încurajată să imite și ea gestul. Pe măsură ce fetița făcea gestul din ce în ce mai corect, era lăudată și apreciată verbal.

3. Fetiței i s-a explicat faptul că tableta nu este o jucărie. Deși conține unele jocuri, scopul principal al ei este acela de a ne ajuta să comunicăm cu ceilalți. Fetiței i s-a spus: “Tableta te va ajuta să vorbești cu ceilalți. Va trebui să ai mare grijă de ea și să nu o strici!”.

Apoi, copilului i s-a arătat modul corect de mânăuire al tabletei. În primele ședințe, cadrul didactic a fost atent ca fetița să nu trântescă tableta fiind mereu pregătit să o sprijine în cazul vreunui accident.

Materiale necesare:

– Tableta

Criterii de evaluare:

- Fetița a fost atentă la solicitările cadrului didactic.
- Aceasta a indicat cu degetul arătător locul tabletei.
- Fetița imitat semnul gestual corespunzător cuvântului “tabletă”.

Sesiunea de lucru nr. 2Obiective operaționale:*Domeniul psihomotric:*

1. Să deschidă și să închidă tableta folosind ecranul sau butonul lateral al acesteia.
2. Să arate aplicația AAC Cboard pe ecranul tabletei și să o deschidă printr-o atingere ușoară.

Domeniul cognitiv:

1. Să memoreze locul iconiței aplicației AAC Cboard.

Activități propuse:

1. La început, fetița a fost învățată să deschidă și să închidă tableta în mod corect utilizând ecranul și butonul lateral al acesteia. Mai întâi, fetiței i-au fost exemplificate acțiunile însoțite de explicații verbale: "Iată, dacă atingem ușor ecranul acesta se deschide. Vrei să încerci și tu?", "Când vrem să închidem ecranul, apăsăm butonul acesta. Tu poți să îl apeși?".

Ulterior, fetiței i s-au solicitat respectivele acțiuni. De fiecare dată când a reușit, fetița a fost lăudată și apreciată.

2. Fetiței i-a fost prezentată iconița aplicației. Apoi, acesteia i s-a arătat cum se deschide aplicația printr-o atingere ușoară. După aceea, fetița a fost solicitată să identifice și să deschidă și ea aplicația în mod corect. O mențiune importantă este aceea că pe parcursul tuturor celor 10 sesiuni de lucru, iconița aplicației și-a păstrat mereu același loc pe ecranul tabletei.

3. Fetița a fost întrebată: "Unde este iconița albastră cu mânuța pe ea?".

După ce ecranul era închis și apoi deschis, se repeta întrebarea, iar fetița era

încurajată să își amintească unde este iconița respectivă.

Materiale necesare:

- Tableta încărcată.

Criterii de evaluare:

- Fetița a atins ușor ecranul tabletei pentru a o deschide.
- Aceasta a apăsat ușor pe butonul lateral al tabletei pentru a o închide.
- Fetița a deschis aplicația printr-o atingere ușoară pe iconița corespunzătoare.
- Fetița a identificat și a memorat locul iconiței pe ecran.

Sesiunea de lucru nr. 3Obiective operaționale:*Domeniul psihomotric:*

1. Să deruleze imaginile pe ecran printr-o atingere continuă de jos în sus sau în sens invers.

Domeniul comunicare:

1. Să solicite tableta și să deschidă aplicația AAC Cboard atunci când dorește să transmită un mesaj.

Activități propuse:

1. Fetiței i s-a arătat cum poate ajunge de la un panou de comunicare la altul sau de la o colecție de imagini la alta prin rularea acestora cu ajutorul degetului pe ecranul tabletei.

Dificultatea acestei activități a constat în prelungirea atingerii ecranului tabletei fără a ridica degetul de pe acesta.

Pentru a o învăța pe fetiță cu acest tip de atingeri, s-a deschis o aplicație de desenare și colorare pe ecranul tabletei, în care fetița a fost încurajată să tragă linii lungi cu degetul sau să coloreze anumite

desene fără să ridice degetul de pe ecran până s-a obișnuit cu acest tip de mișcare.

2. Pentru a o ajuta pe fetiță să găsească în tabletă o unealtă necesară în comunicare, cadrul didactic a inițiat un joc de asociere a obiectelor reale cu imaginile din aplicație.

Acesta i-a arătat paharul de apă de pe masă și a întrebat-o: "Unde este paharul de apă la tine pe tabletă?". Apoi, fetița a fost ajutată să găsească imaginea corespunzătoare.

S-a procedat la fel și cu alte obiecte din cameră care aveau un corespondent în panourile cu imagini din aplicație. Încet-încet, fetița a înțeles că poate folosi imaginile din aplicația de pe tabletă pentru a cere anumite obiecte reale.

Ulterior, în momentul în care fetița dorea să comunice ceva, era întrebată: "Vrei tableta să îmi spui ceva?". Apoi, tableta îi era înmănată fetiței și aceasta era ajutată să găsească simbolurile de care avea nevoie pentru a exprima ceea ce își dorește.

Materiale necesare:

- Tableta cu aplicația AAC Cboard
- Obiecte uzuale din cameră: pahar de apă, masă, scaun, televizor, pat, jucărie, tablou, etc.

Criterii de evaluare:

Fetița a căutat imaginile aferente obiectelor reale pentru a face asocierea între obiectele din realitate și panourile cu imagini din aplicația ACC Cboard de pe tabletă.

Sesiunea de lucru nr. 4

Obiective operaționale:

Domeniul psihomotric:

1. Să apese pe simbolurile pe care dorește să le folosească sau pe colecțiile de imagini necesare.
2. Să apese pe săgeata spre stânga pentru a se întoarce un pas înapoi.

Activități propuse:

1. Fetiței i-au fost prezentate panourile de comunicare care conțin o bifă asociată cuvântului "DA" și un "X" asociat cuvântului "NU". Acesteia i s-au pus diverse întrebări la care răspunsul a fost afirmativ, apoi alte întrebări la care răspunsul a fost negativ. Fetița a fost învățată să apese cu sens pe cele două simboluri. Ulterior, fetiței i-au fost prezentate, pe rând, colecțiile de imagini și i-au fost adresate întrebări la care se putea răspunde prin alegerea unui simbol și prin apăsarea pe unul dintre panourile de comunicare.

2. Fetiței i s-au pus unele întrebări pentru care era necesar să meargă un pas înapoi. Cadrul didactic i-a arătat de câteva ori cum poate face acest lucru, apoi fetița a fost lăsată să încerce singură.

Materiale necesare:

- Tableta cu aplicația AAC Cboard

Criterii de evaluare:

Fetița a apăsă cu sens pe panourile de comunicare corespunzătoare răspunsului afirmativ și a celui negativ. Totuși, am observat tendința fetiței de a da din cap pentru a răspunde la acest fel de întrebări. Tendința a fost încurajată, iar răspunsul fetiței din cap a fost lăudat de cadrul didactic. Fetița a reușit să apese pe săgeată și să meargă un pas înapoi pentru a se întoarce la pagina anterioară a aplicației.

Sesiunea de lucru nr. 5Obiective operaționale:*Domeniul Comunicare:*

1. Să folosească panourile de comunicare cu simbolurile adecvate mesajului pe care vrea să îl transmită.
2. Să identifice colecțiile de cuvinte care îi sunt utile.

Activități propuse:

1. După ce i-au fost prezentate toate simbolurile de pe panourile de comunicare și toate colecțiile de cuvinte, fetița a fost lăsată să exploreze întreaga colecție de panouri de comunicare a tabletei. Aceasta a apăsă pe ele și s-a obișnuit cu acestea.

După aceea, cadrul didactic îi punea întrebări fetiței prin care aceasta putea răspunde apăsând pe unul dintre simbolurile aplicației.

De exemplu, în colecția de imagini cu băuturi, fetița era întrebată: "Ce îți place să bei: apă sau suc?". Fetița a apăsă imaginea corespunzătoare paharului cu suc. Sau fetița era întrebată: "Ce fruct îți place?", iar aceasta a apăsă pe imaginea reprezentând o banană. La fiecare răspuns, fetița era încurajată, iar comunicarea continua.

2. Fetiței i s-au ales simboluri sugestive pentru colecțiile de cuvinte care fac parte din același câmp lexical și au fost introduse în colecții de imagini astfel încât acestea să îi fie ușor să le găsească și să le exploreze.

Pentru câmpul lexical al cuvântului "îmbrăcăminte" fetița a deschis colecția de imagini care cuprinde diverse articole vestimentare: tricou, pantaloni, fustă, bluză, geacă, etc.

În acest fel, fetiței i-a fost mai ușor să găsească simbolurile necesare într-un anumit context de comunicare.

Materiale necesare:

- Tableta cu aplicația AAC Cboard

Criterii de evaluare:

Fetița a oferit răspunsuri corecte alegând imagini adecvate întrebărilor primite.

Fetița a explorat colecțiile de imagini create.

Rezultate obținute

În urma intervenției psihopedagogice realizate pe parcursul celor 10 sesiuni de lucru având ca scop dezvoltarea deprinderilor de comunicare funcțională utilizând aplicația AAC Cboard în cazul unei fetițe de 12 ani care are Sindromul Aicardi-Goutières, rezultatele obținute sunt îmbucurătoare și confirmă o parte din ipotezele formulate.

În cazul acestei fetițe, cercetarea a început cu aplicarea Scalei de dezvoltare psihomotrică Portage. Am utilizat această scală pentru a verifica nivelul inițial de dezvoltare al fetiței în cele cinci domenii relevante.

Rezultatele obținute au fost următoarele: Limbaj – 1 an; Gândire – 3 ani; Motricitate – 0,5 ani; Autoservire – 1,5 ani; Socializare – 2 ani.

Media aritmetică a celor cinci domenii de dezvoltare corespunzătoare vârstei mentale este 1,6 ani. Calculând coeficientul de dezvoltare am obținut următorul rezultat: $(1,6 : 12) \times 100 = 13,33$

Rezultatul obținut a indicat o întârziere globală profundă, fetița aflându-se în zona de retard profund. Totuși, rezultatul individual al domeniului "Gândire" testat

cu ajutorul acestei scale a indicat o valoare superioară nivelului de dezvoltare al celorlalte domenii. Astfel, am creat un program de intervenție personalizat care să țină cont de aspectele cercetate.

Programul de intervenție personalizat a fost aplicat pe parcursul a șase săptămâni, iar activitățile au fost organizate în 10 sesiuni de lucru. Fiecare sesiune a vizat atingerea a două sau trei obiective operaționale care să contribuie la îndeplinirea obiectivului general.

Rezultatele obținute pe parcursul celor 10 sesiuni de intervenție psihopedagogică confirmă dezvoltarea deprinderilor de comunicare ale fetei cu Sindrom Aicardi-Goutières prin utilizarea aplicației AAC Cboard.

În primul rând, încă de la începutul aplicării Programului de intervenție personalizat, fetița s-a implicat în activitățile desfășurate în privința familiarizării cu tableta și cu aplicația AAC Cboard. Capacitatea acesteia de a selecta imaginile solicitate a crescut constant, la momentul actual, fetița având o autonomie parțială a utilizării tabletei cu sprijin minim verbal. Fetița a dovedit o înțelegere bună a instrucțiunilor formulate într-un mod simplu, prin demonstrarea unor comportamente adecvate, cu mențiunea oferirii unui timp suficient de gândire și acțiune.

Timpul de concentrare al fetei a fost în medie de 10 minute, apoi era necesară o pauză sau schimbarea activității.

Reacțiile emoționale ale fetei s-au reglat în timp. Comportamentele de frustrare din cauza imposibilității de a comunica fiind înlocuite treptat cu emoții pozitive de bucurie și calm.

Frecvența utilizării tabletei este zilnică, ceea ce indică dorința fetei de a utiliza acest mijloc de comunicare.

În privința ipotezelor enunțate la începutul cercetării, trei din patru au fost verificate.

În primul rând, fetița a început să solicite obiecte de uz personal prin intermediul imaginilor disponibile în cadrul aplicației utilizate. Acest lucru a dus la reglare emoțională și scăderea stărilor de frustrare.

În al doilea rând, capacitatea fetei de a solicita informații utilizând aplicația este în curs de dezvoltare. În cadrul ultimelor sesiuni de lucru, aceasta a reușit să formuleze câteva solicitări de informații de bază cu sprijin din partea cadrului didactic sau a mamei. Totuși, mama a raportat că deja se observă o creștere a interacțiunilor sociale ale fetei cu persoanele pe care le întâlnește zilnic și cărora dorește să le transmită câte ceva prin intermediul imaginilor disponibile în aplicație.

În al treilea rând, fetița își exprimă cu mult mai multă ușurință dorințele și refuzurile în privința alegerilor alimentare, vestimentare sau a altor preferințe.

La una dintre primele sesiuni, la întrebarea adresată de cadrul didactic: “Ce vrei să mănânci diseară?”, fetița a ales următoarele imagini: “pâine”, “pește”, “cartofi prăjiți”, “sare” și pentru că nu a găsit “lămâia” în categoria “fructe”, a ales “limonada” indicând cu degetul lămâia din colțul panoului cu imagini. La observarea acestui comportament, mama fetei a fost impresionată până la lacrimi. Provocarea de a afla ce dorește fetița să mănânce urma

să ia sfârșit o dată cu implementarea acestui nou mod de a comunica.

Pe de altă parte, fetița preferă să își exprime opțiunile afirmative și negative prin mișcările capului, ceea ce este de înțeles, datorită efortului mai mic. De altfel, pe parcursul intervenției, fetița a fost încurajată să continue să comunice utilizând contactul vizual, mimica, gesturile, etc.

În concluzie, aplicarea celor 10 sesiuni de intervenție individualizată, având ca obiectiv dezvoltarea comunicării funcționale prin utilizarea aplicației AAC Cboard, a condus la progrese semnificative în comportamentele comunicative ale fetiței diagnosticate cu Sindromul Aicardi-Goutières, rezultatele constituind un punct de plecare pentru cercetări ulterioare.

Concluzii

Lucrarea de față este rezultatul unui demers de cercetare de tip calitativ prezentat sub forma unui studiu de caz. Subiectul principal al lucrării a fost abordarea Sindromului Aicardi-Goutières, o afecțiune genetică extrem de rară cu o prevalență foarte mică în rândul populației globale.

În urma cercetării surselor bibliografice disponibile la nivel european și internațional, s-a realizat o fundamentare teoretică a acestui sindrom în contextul bolilor rare.

Având în vedere caracteristicile comune ale persoanelor care au Sindromul Aicardi-Goutières referitoare, în special, la dificultatea sau imposibilitatea acestora de a comunica verbal, a fost prezentată aplicația AAC Cboard care poate fi

instalată atât pe dispozitivele electronice care utilizează sistemul de operare Android, cât și pe cele pe care rulează sistemul de operare iOS.

Motivația alegerii acestei teme a avut ca punct de plecare interacțiunea îndelungată cu o fetiță care are Sindromul Aicardi-Goutières și dorința de a găsi o modalitate de dezvoltare a deprinderilor de comunicare funcțională ale acestei fetițe.

Pe parcursul cercetării calitative care a abordat design-ul de tipul unui studiu de caz, a fost conturat obiectivul general al acestei lucrări și patru ipoteze dintre care trei au fost verificate și una infirmată.

Rezultatele îmbucurătoare obținute în urma acestei cercetări reflectă importanța diagnosticării precoce și a intervenției timpurii când neuroplasticitatea creierului este încă ridicată. Probabil că, dacă o astfel de intervenție ar fi fost realizată mai devreme, rezultatele ar fi fost și mai bune.

Cu toate acestea, există și unele limite ale cercetării. Printre acestea poate fi menționat faptul că demersul de cercetare se bazează pe un singur caz. Așa cum am observat din studierea surselor bibliografice, cazurile de copii cu Sindrom Aicardi-Goutières, deși au cauze asemănătoare, pot fi foarte diferite în manifestări și simptome, iar o modalitate de lucru care se potrivește unui copil, poate fi total neadecvată altuia. Prin urmare, intervenția psihopedagogică trebuie fundamentată pe principiul individualizării, valorificând competențele specialistului în raport cu nevoile specifice ale fiecărui copil.

Bibliografie

- Aicardi, J., & Goutières, F. (1984). A progressive familial encephalopathy in infancy with calcifications of the basal ganglia and chronic cerebrospinal fluid lymphocytosis. *Annals of Neurology*, 15(1), 49–54. <https://doi.org/10.1002/ana.410150109>
- Cboard AAC. (2026). *Communication for everyone - Cboard AAC web application*. <https://www.cboard.io/en/>
- Department of Health and Social Care. (2021, January 9). *The UK rare diseases framework*. GOV.UK. <https://www.gov.uk/government/publications/uk-rare-diseases-framework/the-uk-rare-diseases-framework>
- European Commission – Directorate-General for Health and Food Safety. (n.d.). *Rare diseases and European Reference Networks*. European Commission. https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/rare-diseases_ro
- Field, M. J., & Boat, T. F. (Eds.). (2010). *Profile of rare diseases. In Rare diseases and orphan products: Accelerating research and development*. Institute of Medicine (US) Committee on Accelerating Rare Diseases Research and Orphan Product Development. National Academies Press (US). <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK56184/>
- National Institute of Neurological Disorders and Stroke. (n.d.). *Aicardi-Goutières syndrome*. National Institutes of Health. Recuperat la 27 ianuarie 2025, de la
5. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. (n.d.). *Neurological diagnostic tests and procedures*. U.S. Department of Health and Human Services. <https://www.ninds.nih.gov/health-information/disorders/neurological-diagnostic-tests-and-procedures>
- Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) & GeneReviews. *Aicardi-Goutières syndrome* [Internet]. Bethesda (MD): University of Washington, Seattle; 1993–2026. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1475/>
- Orphanet. (n.d.). *Aicardi-Goutières syndrome*. Orphanet. <https://www.orpha.net/en/disease/detail/51?name=aicardi%20goutieres&mode=name>
- Shearer, M. S., & Shearer, D. E. (1972). The Portage Project: A model for early childhood education. *Exceptional Children*, 39(3), 210–217. <https://doi.org/10.1177/001440297203900306>
- Worldometer. (n.d.). World Population Clock. <https://www.worldometers.info/world-population/>

¹ Masterand, Facultatea de Psihologie și Științe ale Educației, Universitatea Babeș-Bolyai, Cluj-Napoca/ Profesor-educator. Școala Gimnazială Specială “Sf. Mina” Craiova

E-mail:
constantinescu.narcisa@gmail.com