

# VAIKO, TURINČIO 16P11.2 MIKRODELECIJĄ, PUSIAUSVYROS IR KOORDINACIJOS POKYČIAI PO KINEZITERAPINĖS INTERVENCIJOS

## BALANCE AND COORDINATION CHANGES FOLLOWING PHYSIOTHERAPY INTERVENTION IN A CHILD WITH 16P11.2 MICRODELETION

Vaida Kerulienė  
Utenos kolegija (Lietuva)

### Santrauka

16p11.2 mikrodelecija yra reta genetinė neurovystymosi patologija, siejama su motorinės funkcijos, pažinimo ir elgesio sutrikimais. Vaikams, turintiems šį sutrikimą, dažnai nustatomi pusiausvyros, koordinacijos, raumenų tonuso ir fizinio pajėgumo sutrikimai, kurie riboja jų kasdienį aktyvumą ir savarankiškumą. Nepaisant kineziterapijos svarbos šių funkcijų gerinimui, mokslinių tyrimų, nagrinėjančių jos poveikį vaikams, turintiems 16p11.2 mikrodeleciją, yra nedaug.

**Straipsnio tikslas** – įvertinti vaiko, turinčio 16p11.2 mikrodeleciją, pusiausvyros ir koordinacijos pokyčius po kineziterapinės intervencijos.

Tyrimo taikytas vieno tiriamojo kiekybinis prieš–po intervencijos tyrimo dizainas. Tyrime dalyvavo vienas vaikas, kuriam 8 savaites buvo taikyta individuali kineziterapija (25 procedūros). Vertinimui naudotos atrinktos Bruininks–Oseretsky motorikos įgūdžių testo, 2 leidimo (BOT-2), užduotys.

Po kineziterapinės intervencijos nustatyti teigiami pusiausvyros ir koordinacijos pokyčiai: abipusės koordinacijos įvertis padidėjo 3 balais, rankų koordinacijos – 1 balu, o pusiausvyros – 5 balais. Didžiausias pokytis nustatytas pusiausvyros vertinimo srityje, tačiau motoriniai sutrikimai išliko.

Gauti rezultatai rodo, kad individualizuota kineziterapija gali būti veiksminga gerinant stambiąją motoriką, tačiau sudėtingesniems koordinacijos gebėjimams reikalingas ilgesnis ir tikslingesnis lavinimas. Dėl vieno tiriamojo imties rezultatai nėra apibendrinami.

**Raktiniai žodžiai:** 16p11.2 mikrodelecija, kineziterapija, koordinacija, pusiausvyra.

### Įvadas

16p11.2 mikrodelecija yra genetinė neurovystymosi patologija, diagnozuojama maždaug 1 asmeniui iš 2000 bendros populiacijos. Nors šios mikrodelecijos paplitimas laikomas palyginti nedideliu, ji yra reikšmingas genetinis sindromas, dažniausiai nustatomas tiriant asmenis, turinčius autizmo spektro ar kitų raidos sutrikimų (Chung, Roberts, Sherr, Snyder ir Spiro, 2021). Lietuvoje duomenų apie 16p11.2 mikrodelecijos paplitimą nėra, todėl galima daryti prielaidą, kad šio sutrikimo paplitimas atitinka bendras pasaulines tendencijas.

16p11.2 mikrodelecija yra susijusi su tam tikrų genų praradimu 16-oje chromosomoje ir dažnai siejama su autizmo spektro sutrikimais. Daugeliu atvejų ši mikrodelecija nėra paveldima (Szelest, Stefaniak, Reka, Jaszczuk ir Lejman, 2021). Ši patologija pasireiškia įvairiais neurovystymosi sutrikimais, tokiais kaip sulėtėjusi raida, raumenų hipotonusas, dėmesio ir elgesio problemos, taip pat padidėjęs apetitas ir nutukimas. Pacientams gali būti būdingi dėmesio deficito

hiperaktyvumo sindromas, obsesinis kompulsinis sutrikimas, emocijų reguliavimo sunkumai ir kiti psichikos sutrikimai (Taylor, Smith, Lehman, Mitchel, Singer, Weaver ir Chung, 2021).

Svarbu pažymėti, kad 16p11.2 mikrodelecijai būdingas ne tik platus psichosocialinių ir kognityvinių sutrikimų spektras, bet ir reikšmingi motorinės funkcijos sutrikimai. Moksliniai tyrimai rodo, kad šis sindromas dažnai siejamas su pusiausvyros ir judesių koordinacijos sutrikimais, stambiosios ir smulkiosios motorikos problemomis bei sumažėjusiu fiziniu pajėgumu (Chung, Herrera ir Simon's Searchlight Foundation, 2023). Šie sutrikimai gali turėti tiesioginės įtakos vaiko kasdieniam funkcionavimui, savarankiškumui ir dalyvavimui fizinėje bei socialinėje veikloje.

Atsižvelgiant į motorinių funkcijų sutrikimų reikšmę, kineziterapija yra laikoma viena pagrindinių intervencijų, siekiant gerinti šių vaikų judėjimo gebėjimus, pusiausvyrą ir koordinaciją. Tačiau mokslinių tyrimų, nagrinėjančių kineziterapijos poveikį vaikams, turintiems 16p11.2 mikrodeleciją, yra nedaug, ypač lietuvių akademinėje erdvėje. Dėl šios priežasties svarbu analizuoti individualius atvejus ir vertinti taikomų intervencijų efektyvumą.

Kai kurie autoriai taip pat nurodo, kad 16p11.2 mikrodelecija gali būti susijusi su kitomis medicininėmis būklėmis, tokiomis kaip kepenų ir šlapimo takų anomalijos, slankstelių ar galūnių patologijos, kvėpavimo sutrikimai bei epilepsija (Bhat, Martinez ir Maertens, 2018; El Achkar, Rossen, Kessler, Steinman, Spence, Ramocki, ... Sherr, 2022). Šių kompleksinių sutrikimų visuma dar labiau pagrindžia kompleksinio ir individualizuoto gydymo bei kineziterapijos poreikį.

**Straipsnio tikslas** - įvertinti vaiko, turinčio 16p11.2 mikrodeleciją, pusiausvyros ir koordinacijos pokyčius po kineziterapinės intervencijos.

## Tyrimo metodai

Tyrimo taikytas vieno tiriamojo kiekybinis prieš–po intervencijos tyrimo dizainas. Tyrimu siekta įvertinti vaiko, turinčio 16p11.2 mikrodeleciją, pusiausvyros ir koordinacijos pokyčius po kineziterapinės intervencijos. Tyrimas atliktas MB „Olimpeak“ sporto ir sveiko judesio studijoje nuo 2025 m. vasario- kovo mėn.

Tyrimo dalyvavo vienas vaikas, kuriam diagnozuota 16p11.2 mikrodelecija. Tiriamasis galėjo savarankiškai judėti be pagalbinių priemonių, tačiau jam buvo būdinga sulėtėjusi motorinė raida, raumenų hipotonusas, pusiausvyros ir koordinacijos sutrikimai, sumažėjęs fizinis pajėgumas bei dėmesio koncentracijos sunkumai. Atsižvelgiant į tai, kad 16p11.2 mikrodelecija yra reta genetinė patologija, tyrimo imtis buvo formuojama tikslinės atrankos principu. Tyrimo rezultatai interpretuojami kaip individualaus atvejo duomenys ir nėra apibendrinami visai vaikų, turinčių 16p11.2 mikrodeleciją, populiacijai.

Duomenys buvo renkami du kartus: prieš kineziterapinę intervenciją ir po jos. Tiriamajam 8 savaites buvo taikyta individuali kineziterapija, iš viso atliktos 25 procedūros. Vienos procedūros trukmė – 45 minutės, užsiėmimai vyko tris kartus per savaitę. Kineziterapinės intervencijos metu buvo taikomi pratimai, skirti pusiausvyrai, koordinacijai, eisenai ir fiziniam pajėgumui lavinti.

Pusiausvyrai ir koordinacijai vertinti naudotos atrinktos Bruininks–Oseretsky motorikos įgūdžių testo, 2 leidimo (BOT-2), užduotys. Tyrimo taikytos stambiosios motorikos vertinimo dalys: abipusė kūno koordinacija, rankų koordinacija ir pusiausvyra. Abipusės kūno koordinacijos dalį sudarė 7 užduotys, rankų koordinacijos dalį – 7 užduotys, pusiausvyros dalį – 9 užduotys. Maksimalūs galimi įverčiai atitinkamai buvo 24, 39 ir 37 balai (Bruininks ir Oseretsky, 2005).

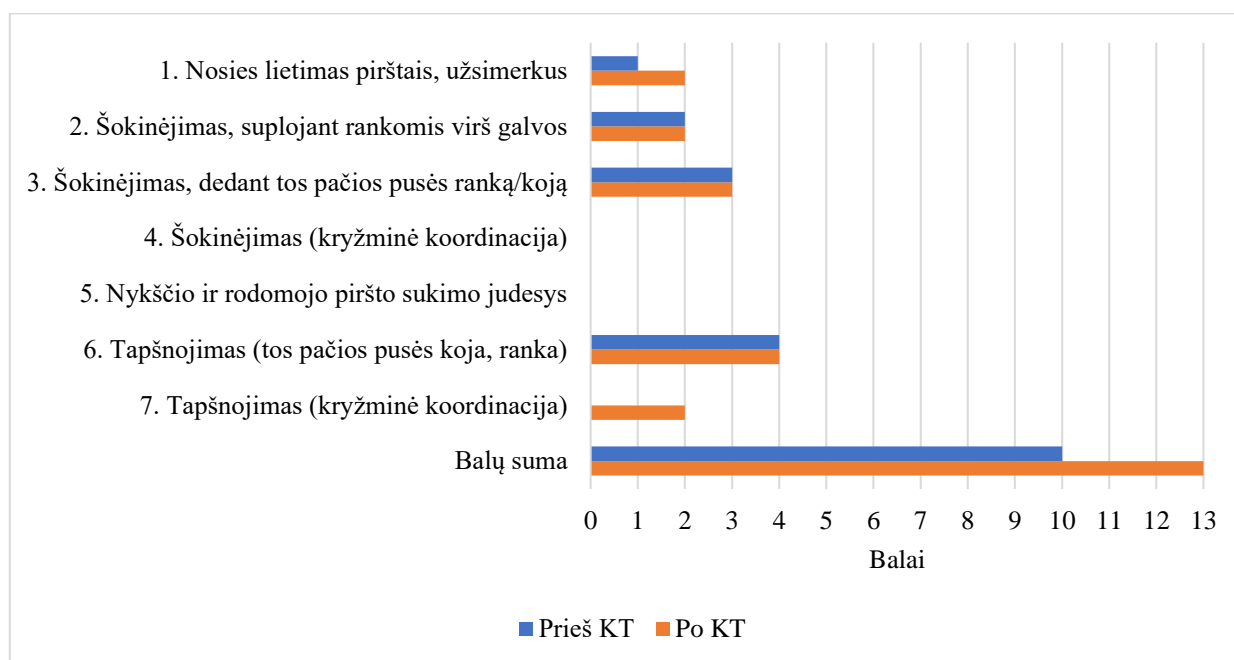
Tyrimo nebuvo taikoma rezultatų interpretacija pagal standartizuotas normas, susijusias su amžiumi ar lytimi. Analizuoti tik konkrečių užduočių atlikimo balų pokyčiai prieš ir po intervencijos. Toks sprendimas pasirinktas todėl, kad tyrimo tikslas buvo įvertinti individualius pusiausvyros ir koordinacijos pokyčius, o ne palyginti tiriamąjį su normatyvine populiacija. Atsižvelgiant į atrinktų BOT-2 užduočių taikymą, rezultatai vertinami kaip individualaus funkcinio pokyčio rodikliai. Straipsnyje pateikiamas tik bendras naudotų užduočių aprašymas, neatskleidžiant originalių testo instrukcijų ar vertinimo kriterijų.

Duomenų analizė atlikta kiekybiškai, lyginant tiriamojo pusiausvyros ir koordinacijos balus prieš kineziterapinę intervenciją ir po jos. Rezultatai pateikiami balais ir jų pokyčiu. Dėl vieno tiriamojo imties statistinė analizė netaikyta; duomenys interpretuojami aprašomuoju būdu.

Tyrimui atlikti gautas Utenos kolegijos Bioetikos komisijos pritarimas ir MB „Olimpeak“ sporto ir sveiko judesio studijos leidimas. Tiriamasis į tyrimą įtrauktas gavus tėvų raštišką informuotą sutikimą. Tėvai buvo supažindinti su tyrimo tikslu, eiga, duomenų rinkimo ir panaudojimo sąlygomis bei informuoti apie galimybę bet kuriuo metu nutraukti dalyvavimą tyrime. Tyrimo metu buvo užtikrintas tiriamojo konfidencialumas ir asmens duomenų apsauga.

## Tyrimo rezultatai

**Koordinacijos vertinimas.** Tiriamojo koordinacija buvo vertinta pagal BOT-2 testą, išskiriant abipusės kūno koordinacijos ir rankų koordinacijos dalis. Abipusės kūno koordinacijos vertinimo rezultatai pateikiami 1 paveiksle:



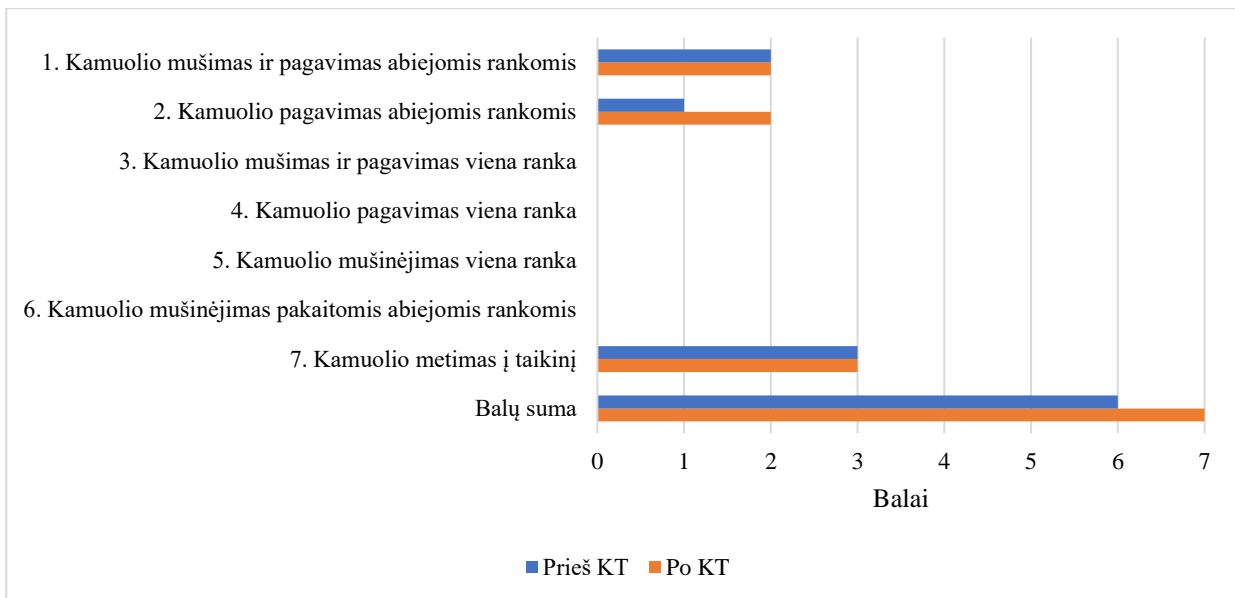
*1 pav. Abipusės kūno koordinacijos vertinimas balais*

Abipusės kūno koordinacijos rezultatai parodė teigiamą pokytį po kineziterapinės intervencijos: bendras balų skaičius padidėjo nuo 10 iki 13 (maksimalus galimas įvertis – 24 balai). Nors nustatytas koordinacijos pagerėjimas, bendras įvertis išlieka mažesnis nei galimas maksimalus, todėl koordinacijos sutrikimai išlieka reikšmingi.

Didžiausias teigiamas pokytis nustatytas 7 uždutyje, kurioje balų skaičius padidėjo 2 balais. Taip pat 1 uždutyje nustatytas 1 balo pagerėjimas. Kitose uždutyse (2, 3 ir 6) balų pokyčių nenustatyta, nors kai kuriais atvejais stebėtas geresnis judesių atlikimo tikslumas.

Sudėtingiausios užduotys tiriamajam išliko 4 ir 5 uždutys, susijusios su kryžminės koordinacijos judesiais ir smulkiosios motorikos tikslumu. Šiose uždutyse reikšmingo pokyčio po intervencijos nenustatyta.

**Rankų koordinacijos vertinimas.** Rankų koordinacijos vertinimo rezultatai pateikiami 2 paveiksle.



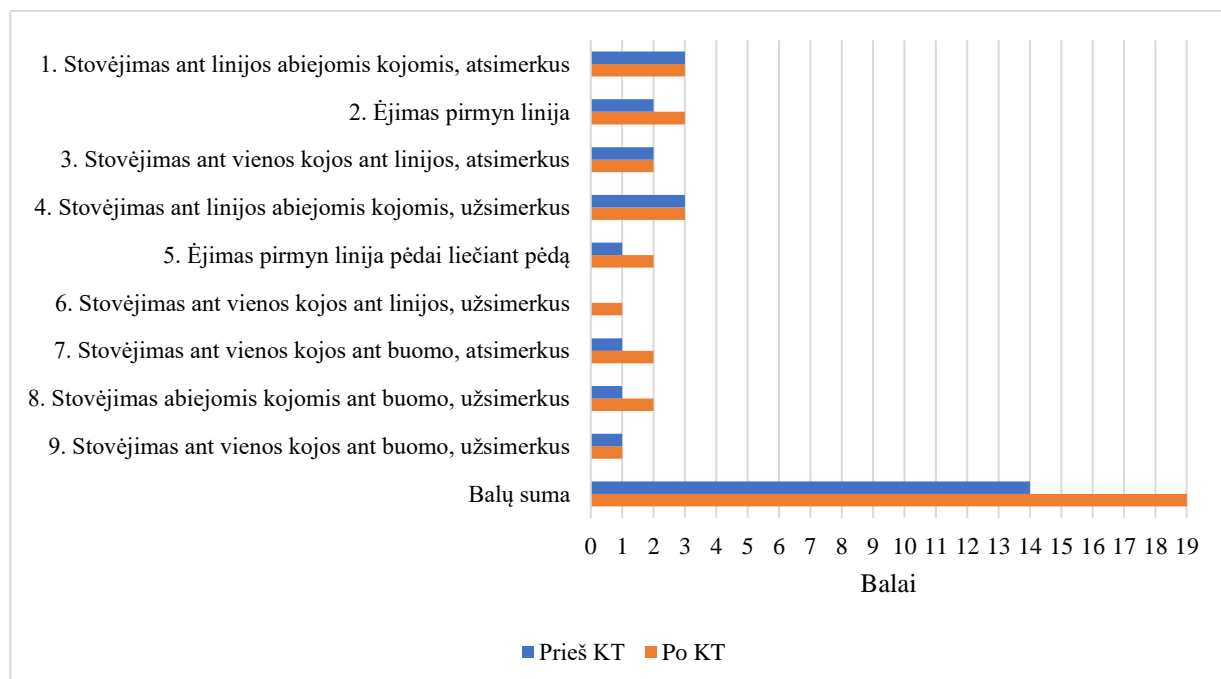
**2 pav. Rankų koordinacijos vertinimas balais**

Rankų koordinacijos vertinimas parodė nedidelį pokytį: bendras balų skaičius padidėjo nuo 6 iki 7 (iš 39 galimų). Didžioji dalis užduočių išliko sunkiai atliekamos tiek prieš intervenciją, tiek po jos – ypač tos, kurios reikalavo judesių atlikimo viena ranka.

Reikšmingesnis pokytis nustatytas 2 užduotyje (1 balo pagerėjimas), o 1 užduotyje balų pokytis nenustatytas, tačiau stebėtas geresnis judesio atlikimo tikslumas. 3–6 užduotyse pokyčių nefiksuota.

Didžiausias rezultatas nustatytas 7 užduotyje (metimas į taikinį), kur tiek prieš, tiek po intervencijos gautas vienodas įvertis (3 balai).

**Pusiausvyros vertinimas.** Pusiausvyros vertinimo rezultatai pateikiami 3 paveiksle.



**3 pav. Pusiausvyros vertinimas balais**

Pusiausvyros vertinimas parodė ryškiausią teigiamą pokytį: bendras balų skaičius padidėjo nuo 14 iki 19 (maksimalus galimas įvertis – 37 balai). Nepaisant pagerėjimo, pusiausvyros rodikliai išlieka žemesni už galimus maksimalius įverčius.

Teigiami pokyčiai nustatyti penkiose užduotyse (2, 5, 6, 7 ir 8), kuriose balų skaičius padidėjo po 1 balą. Pokyčiai daugiausia susiję su ilgesniu pusiausvyros išlaikymo laiku ir stabilesniu judesių atlikimu.

3 ir 9 užduotyse balų pokyčio nenustatyta, nors stebėtas ilgesnis pusiausvyros išlaikymas. Tai rodo, kad nedideli funkciniai pokyčiai ne visada atsispindi balų sistemoje.

1 ir 4 užduotyse nei balų pokyčio, nei žymesnio judesio kokybės pagerėjimo nenustatyta.

## Diskusija

Analizuojant tyrimo rezultatus nustatyta, kad didžiausias teigiamas pokytis pasiektas pusiausvyros vertinimo srityje – bendras balų skaičius padidėjo 5 balais. Šis rezultatas rodo, kad kineziterapinė intervencija gali būti reikšminga gerinant pusiausvyrą vaikui, turinčiam kompleksinių neurovystymosi sutrikimų. Lyginant gautus rezultatus su kitų autorių duomenimis, pastebima, kad tiriamojo pusiausvyros rodikliai yra mažesni nei autizmo spektro sutrikimą turinčių vaikų grupėse, tačiau pokyčio kryptis išlieka panaši. Arslan ir kt. (2022) nustatė, kad po 12 savaičių kineziterapijos pusiausvyros rodikliai pagerėjo 4,43 balo, kas yra artima šiame tyrime nustatytam pokyčiui. Tai leidžia manyti, kad pusiausvyros lavinimas gali būti reikšminga kineziterapijos dalis vaikams, turintiems 16p11.2 mikrodeleciją.

Abipusės koordinacijos vertinimas parodė 3 balų pokytį. Nors šis pokytis mažesnis nei Arslan ir kt. (2022) tyrime, jis rodo teigiamą koordinacijos gebėjimų kitimo kryptį. Tuo tarpu rankų koordinacijos pokytis buvo minimalus – 1 balas, o absoliutūs rodikliai išliko žemi. Tai leidžia manyti, kad greitos reakcijos, akių–rankų koordinacijos ir judesių tikslumo reikalaujančios užduotys vaikui buvo sudėtingiausios ir gali reikalauti ilgesnės bei tikslingiau individualizuotos intervencijos.

Gauti rezultatai papildė teorinį supratimą apie motorinių funkcijų ypatumus esant 16p11.2 mikrodelecijai. Nors ši patologija dažniausiai analizuojama genetiniu, raidos ar autizmo spektro sutrikimų kontekstu, šio tyrimo rezultatai rodo, kad motorinių funkcijų vertinimas taip pat yra reikšmingas. Pusiausvyros, koordinacijos ir fizinio pajėgumo sutrikimai gali riboti vaiko kasdienį aktyvumą, savarankiškumą ir dalyvavimą fizinėse veiklose.

Praktiniu požiūriu tyrimo rezultatai rodo, kad kineziterapinė programa vaikui, turinčiam 16p11.2 mikrodeleciją, turėtų būti individualizuota ir orientuota ne tik į bendrą fizinį aktyvumą, bet ir į konkrečius motorinius gebėjimus. Atsižvelgiant į šio tyrimo rezultatus, daugiau dėmesio reikėtų skirti pusiausvyros lavinimui, kryžminei koordinacijai, akių–rankų koordinacijai ir užduotims su skirtingo dydžio kamuoliais. Kadangi rankų koordinacijos pokytis buvo mažiausias, šiai sričiai būtų tikslinga taikyti ilgesnės trukmės ir laipsniškai sudėtingėjančias užduotis.

Literatūroje taip pat pabrėžiama struktūruotų ir vaikui patrauklių fizinio aktyvumo formų reikšmė. Yamaner, Demirli, Moghanlou ir Gokcelik (2022) nurodo, kad aerobiniai pratimai gali būti taikomi individualiai arba grupėse, yra tinkami skirtingo amžiaus ir fizinės būklės vaikams, gali būti pateikiami žaidimo forma ir teigiamai veikti motorinius įgūdžius. Dehghani, Jafarnezhadgero, Darvishani, Aali ir Granacher (2023) tyrime SPARK programa turėjo teigiamą poveikį pėdos apkrovimo greičiui ir pusiausvyros kontrolei. Hassani, Shahrbanian, Shahidi, ir Sheikh (2020) nustatė, kad SPARK ir ICPL programos gali gerinti autizmo spektro sutrikimą turinčių vaikų motorinius gebėjimus, ypač stambiąją motoriką. Šių tyrimų rezultatai iš dalies sutampa su šiame tyrime gautais duomenimis, nes didesni pokyčiai nustatyti pusiausvyros ir bendrosios koordinacijos srityse.

Šio tyrimo ribotumai susiję su vieno tiriamojo imtimi, todėl rezultatai negali būti apibendrinami visiems vaikams, turintiems 16p11.2 mikrodeleciją. Be to, naudotos atrinktos BOT-2 testo užduotys, o rezultatai nebuvo interpretuojami pagal standartizuotas normas, todėl ribojamas jų palyginamumas su kitais tyrimais. Tyrimo laikotarpis taip pat buvo gana trumpas, todėl negalima įvertinti ilgalaikio kineziterapijos poveikio.

Tolesniuose tyrimuose būtų tikslinga įtraukti didesnę vaikų, turinčių 16p11.2 mikrodeleciją ar panašių neurovystymosi sutrikimų, imtį, taikyti ilgesnės trukmės kineziterapines intervencijas ir vertinti ne tik pusiausvyros bei koordinacijos, bet ir funkcinio mobilumo, fizinio pajėgumo, kasdienės veiklos bei vaiko dalyvavimo fizinėse veiklose pokyčius. Taip pat būtų naudinga palyginti skirtingų kineziterapijos programų poveikį, pavyzdžiui, įprastinės kineziterapijos, žaidybinės fizinio aktyvumo programos ar interaktyvių technologijų taikymo rezultatus.

### Išvados

1. Po kineziterapinės intervencijos nustatyti teigiami vaiko, turinčio 16p11.2 mikrodeleciją, koordinacijos pokyčiai. Abipusės koordinacijos rodiklis padidėjo 3 balais, rankų koordinacijos – 1 balu. Nors pokytis buvo teigiamas, koordinacijos sutrikimai išliko ryškūs, ypač atliekant akių–rankų koordinacijos ir kryžminės koordinacijos reikalaujančias užduotis.
2. Didžiausias teigiamas pokytis nustatytas pusiausvyros vertinimo srityje – bendras įvertis padidėjo 5 balais. Tai rodo, kad taikyta kineziterapinė intervencija buvo labiau susijusi su pusiausvyros nei su rankų koordinacijos gerėjimu, tačiau pusiausvyros sutrikimai po intervencijos taip pat išliko.
3. Gauti rezultatai leidžia teigti, kad vaikui, turinčiam 16p11.2 mikrodeleciją, tikslinga taikyti ilgalaikę, individualizuotą ir progresyviai sunkėjančią kineziterapiją, orientuotą į pusiausvyros, abipusės koordinacijos, kryžminės koordinacijos ir akių–rankų koordinacijos lavinimą.

### Literatūros sąrašas

1. Arslan, E., Ince G. & Akyuz, M. (2022). Effects of a 12-week structured circuit exercise program on physical fitness levels of children with autism spectrum condition and typically developing children. *International Journal of Developmental Disabilities*. <https://doi.org/10.1080/20473869.2020.1819943>
2. Bhat J., Martinez J., Maertens P. (2018). Atypical Cyanotic Breath-Holding Spells in an Infants with 16p11.2 Microdeletion Syndrome. *Clin Pediatr (Phila)*, 57(3):365-367. doi: 10.1177/0009922817717328
3. Bruininks, R., H. & Bruininks, B., D. (2005). *Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency* (2nd ed.). AGS Publishing.
4. Chung, W., K., Herrera, F., F. & Simon's Searchlight Foundation. (2023). *Health supervision for children and adolescents with 16p11.2 deletion syndrome*. Cold Spring Harbor Molecular Case Studies. doi:10.1101/mcs.a006316
5. Dehghani, M., Jafarnezhadgero, A., A., Darvishani, M., A., Aali, S. & Granacher, U. (2023). *Effects of an 8-week multimodal exercise program on ground reaction forces and plantar pressure during walking in boys with autism spectrum disorder*. *Trials*.
6. El Achkar C., M., Rossen A., Kessler S., K., Steinman K., J., Spence S., J., Ramocki, M., ... Sherr E., H. (2022). Clinical Characteristics of Seizures and Epilepsy in Individuals with Recurrent Deletions and Duplications in the 16p11.2 Region. *Neurology Genetics* 5, 8(5):200018. <https://doi.org/10.1212/NXG.0000000000200018>
7. Hassani, F., Shahrbanian, S., Shahidi, S., H. & Sheikh, M. (2020). Playing games can improve physical performance in children with autism. *International Journal of Developmental Disabilities*. <https://doi.org/10.1080/20473869.2020.1752995>
8. Jirovecas, J., Musalekas, M. & Messas, M. (2019). Test of Motor Proficiency Second Edition (BOT-2): Compatibility of the Complete and Short Form and Its Usefulness for Middle-Age School Children. *Frontiers in Pediatrics*. <https://doi.org/10.3389/fped.2019.00153>
9. Szelest, M., Stefaniak, M., Reka, G., Jaszczuk, I. & Lejman, M. (2021). Three case reports of patients indicating the diversity of molecular and clinical features of 16p11.2 microdeletion anomaly. *BMC Med Genomics*. <https://doi.org/10.1186/s12920-021-00929-8>

10. Taylor C., M., Smith, R., Lehman, C., Mitchel, M., Singer, K., Weaver, C. & Chung, W. (2021). *16p11.2 Recurrent Deletion*. In GeneReviews. [www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK11167](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK11167)
11. Yamaner, Y., B., Demirli, A., Moghanlou, A., E. & Gokcelik, E. (2022). The Effect of Aerobic Exercises on Skill Behaviour of Autistic Children. *PJMHS*, 16(03). [doi.org/10.53350/pjmhs22163713](https://doi.org/10.53350/pjmhs22163713)

### Summary

The 16p11.2 microdeletion is a rare genetic neurodevelopmental disorder associated with impairments in motor function, cognition, and behaviour. Children with this disorder often exhibit impairments in balance, coordination, muscle tone, and physical fitness, which limit their daily activities and independence. Despite the importance of physiotherapy in improving these functions, there is a lack of research examining its effects on children with the 16p11.2 microdeletion.

**The aim of this article** is to assess changes in balance and coordination in a child with a 16p11.2 microdeletion following a physiotherapy intervention.

The study employed a quantitative pre-post intervention design with a single participant. One child participated in the study and received individualized physiotherapy for 8 weeks (25 sessions). Selected tasks from the Bruininks–Oseretsky Motor Skills Test, second edition (BOT-2), were used for assessment.

Following the physiotherapy intervention, positive changes in balance and coordination were observed: the bilateral coordination score increased by 3 points, hand coordination by 1 point, and balance by 5 points. The greatest improvement was observed in balance; however, motor impairments persisted.

The results suggest that individualized physiotherapy may be effective in improving gross motor skills, although more complex coordination abilities may require longer and more targeted intervention. Due to the small sample size, the findings cannot be generalized.

**Keywords:** 16p11.2 microdeletion, physiotherapy, coordination, balance.

**Vaida Kerulienė**

Utenos kolegija, Lietuva

[vaida.keruliene@ukolegija.lt](mailto:vaida.keruliene@ukolegija.lt)