

ТЕРАПЕВТИЧНА ЕЗДА ПРИ ДЕТЕ СЪС СИНДРОМ НА УИЛЯМС

Елиф Мехмед¹, Станислава Богомилова^{2,3}

¹Студент, специалност „Кинезитерапия“,

Факултет по обществено здравеопазване, Медицински университет – Варна

²Катедра „Кинезитерапия“, Факултет по обществено здравеопазване,

Медицински университет – Варна

³Университетски център по източна медицина, Медицински университет – Варна

THERAPEUTIC RIDING IN CHILD WITH WILLIAMS SYNDROME

Elif Mehmed¹, Stanislava Bogomilova^{2,3}

¹Student, Department of Kinesitherapy, Faculty of Public Health,

Medical University of Varna

²Department of Kinesitherapy, Faculty of Public Health, Medical University of Varna

³University Center for Eastern Medicine (UCEM), Medical University of Varna

РЕЗЮМЕ

Въведение: Синдромът на Уилямс (Williams-Beuren) е рядко срещано генетично заболяване и се свързва с микроделеция в дългото рамо на хромозома VII. Клинично се проявява със специфичен лицев дисморфизъм, кардиологични проблеми - най-често суправалвуларна аортна стеноза, хиперкалциемия в ранна възраст, хипотония, забавено моторно развитие и когнитивен профил с изразени езикови способности, но слабо пространствено мислене.

Цел: Да предложи терапевтичен подход при дете със синдром на Уилямс.

Материали и методи:

- **Материал:** в настоящия доклад е представен клиничен случай на 7-годишно дете със синдром на Уилямс. Клиничната картина при пациента се изразява в нарушения на сърдечносъдовата система, наличие на несъгласувани движения, характерни мимически синкинези, изразена хиперреактивност към различни шумове, говорни нарушения, мускулна хипотония и хипермобилност на ставно свързващия апарат. Изготвен е кинезитерапевтичен план, включващ методите на терапевтичната езда с повторяемост два пъти седмично.
- **Методи:** документално съдържателен анализ - извършен е преглед и анализ на научните публикации по тематиката в системата на научни бази данни по ключови

ABSTRACT

Introduction: Williams syndrome (Williams-Beuren) is a rare disorder with a genetic basis, caused by a microdeletion on the long arm of chromosome 7. The condition is characterized by a specific facial dysmorphism, cardiac issues – most commonly supravalvular aortic stenosis – early childhood hypercalcaemia, hypotonia, delayed motor development, and a cognitive profile characterized by relatively strong verbal abilities but significantly impaired visuospatial reasoning.

Aim: To propose a therapeutic approach for a child with Williams syndrome.

Materials and Methods:

- **Material:** This report presents a clinical case of a 7-year-old child diagnosed with Williams syndrome. The patient's clinical profile is characterized by cardiovascular system abnormalities, uncoordinated motor movements, distinctive mimic synkineses, pronounced hyperreactivity to various auditory stimuli, speech impairments, muscle hypotonia, and hypermobility of the joints and ligamentous structures. A kinesitherapeutic plan was developed, incorporating therapeutic horseback riding, with a frequency of two sessions per week.
- **Methods:** A documentary content analysis was conducted, involving a review and synthesis of scientific publications on the topic. The search was performed through academic databases

думи „синдром на Уилямс“, „кинезитерapia“, „терапевтична езда“.

Резултати: Хипотерапията е една от възможностите за кинезитерапевтично повлияване на пациенти със синдром на Уилямс, имаща основно въздействие върху мускулно-скелетния апарат и реактивните способности на организма. Терапевтичната езда е специфичен метод за въздействие върху физически, интелектуални, емоционални и сензорни нарушения, който допълва комплексния кинезитерапевтичен подход при деца със синдром на Уилямс.

Заключение: Терапевтичната езда като специализирана форма на кинезитерапевтично лечение има доказан положителен ефект върху двигателните и когнитивните функции при деца със синдром на Уилямс. Движенията на коня активират тялото по начини, аналогични на човешката походка, което стимулира контрола на постуралната мускулатура, координацията на движенията и сензомоторната интеграция. Допълнително емоционалната и социалната връзка с животното спомага за развитие на самоувереност, намаляване на тревожността и подобряване на комуникативните умения. Терапевтичната езда се явява ценен допълнителен метод към традиционната кинезитерapia, който обогатява възможностите за цялостна подкрепа на децата със синдром на Уилямс.

Ключови думи: синдром на Уилямс, кинезитерapia, терапевтична езда

using key terms such as “Williams syndrome,” “kinesitherapy,” and “therapeutic horseback riding.”

Results: Hippotherapy represents one of the effective kinesitherapeutic approaches for individuals with Williams syndrome, exerting a primary influence on the musculoskeletal system and the body's reactive capabilities. Therapeutic horseback riding is a specialized intervention method targeting physical, intellectual, emotional, and sensory impairments. It complements the comprehensive kinesitherapeutic approach applied in children with Williams syndrome.

Conclusion: Therapeutic horseback riding, as a specialized form of kinesitherapeutic treatment, has a proven positive effect on the motor and cognitive functions of children with Williams syndrome. The movements of the horse activate the body in ways analogous to human gait, which stimulates postural muscle control, movement coordination, and sensorimotor integration. Additionally, the emotional and social connection with the animal helps develop self-confidence, reduce anxiety, and improve communication skills. Therapeutic horseback riding serves as a valuable complementary method to traditional kinesitherapy, enriching the overall support options for children with Williams syndrome.

Keywords: Williams syndrome, kinesitherapy, therapeutic riding

ВЪВЕДЕНИЕ

Синдромът на Уилямс е рядко генетично заболяване, дължащо се на микроделеция в дългото рамо на хромозома VII, регион q11.23. Честотата му се оценява на приблизително 1 на 10 000 живородени. Генетичната аномалия обхваща повече от 20 гена, като най-често засегнатите включват ELN, CLIP2, GTF2I, GTF2IRD1 и LIMK1. Стандартните цитогенетични методи рядко успяват да идентифицират тази делеция, поради което диагностиката обикновено се извършва чрез флуоресцентна in situ хибридизация (FISH). Клиничната картина на заболяването е хетерогенна и ангажира множество системи. Настъпилата аномалия причинява загуба на гени, в резултат на което се наблюдават нарушения от страна на сърдечносъдовата система, съединителната тъкан, когнитивни и поведенчески отклонения. Типичен израз на синдрома

е специфичният лицев дисморфизъм, често описван като „лице на елф“ - пълни устни, отворена уста, изпъкнала брадичка, проминиращо чело и депресия в областта на основата на носа. От страна на опорно-двигателния апарат се наблюдават мускулно-скелетни аномалии - ставна хиперподвижност и мускулна хипотония. Една от най-характерните особености на синдрома на Уилямс са кардиоваскуларните увреждания като суправалвуларна аортна стеноза и суправалвуларна пулмонална стеноза, свързвани основно с липсата на ELN гена, кодиращ еластин - ключов структурен компонент на съединителната тъкан (1,5,6,7,9).

Освен соматичните прояви синдромът включва и нервно-психично изоставане, както и специфични поведенчески особености, често описвани като т.нар. cocktail-party syndrome, характеризиращ се с емоционална комуникативност и

хипервербалност, но с повърхностна реч и трудности в организираното мислене. Смята се, че тези поведенчески и когнитивни нарушения се дължат на делеция на гени като LIMK1, GTF2I, GTF2IRD1 и CLIP2, участващи в регулацията на невроналното развитие и синаптичната пластичност. Синдромът на Уилямс е комплексно заболяване, при което генетичната загуба пряко обуславя широк спектър от фенотипни изменения. Изясняването на ролята на отделните гени в рамките на делецията на 7q11.23 има ключово значение както за разбирането на патогенезата, така и за разработването на алгоритми за повлияване на синдрома (8,10,11).

Кинезитерапията има съществена роля в реабилитацията на деца със синдром на Уилямс, тъй като те често страдат от хипотония, лигаментарна хипермобилност и закъсняло моторно развитие. Терапевтичната езда, позната още като хипотерапия, е специфична форма на кинезитерапия, която използва естествените движения на коня за стимулиране на различни сензомоторни системи. Целта на хипотерапията е да се стимулира развитието на двигателни умения, постурална стабилност и координация, както и да се създаде основа за функционална независимост в ежедневието. Голяма част от изследванията за ефикасността на този вид терапия са съсредоточени върху това как движението на коня се използва за подобряване на силата, баланса и позата, нормализиране на мускулния тонус и увеличаване на обхвата на движение. Паралелно с това се наблюдават положителни ефекти върху концентрацията, говора, артикулацията и силата на звука, както и намаляване на сензорната защита. Подобрения се отбелязват и по отношение на постуралната стабилност, мобилността и двигателните способности. Приспособяването към ритмичните и триизмерни движения на коня изисква активна работа на различни мускулни групи и стави, което с течение на времето води до увеличаване на мускулната сила и обхвата на движение. В резултат движението на коня допринася за по-добра мускулна контракция и стабилност на ставите (2,3,4).

МАТЕРИАЛИ И МЕТОДИ

Материал: в настоящия доклад е представен клиничен случай на 7-годишно дете със синдром на Уилямс. Клиничната картина при пациента се изразява в нарушения на сърдечносъдовата система, наличие на несъгласувани движения, характерни мимически синкинезии, изразена хиперреактивност към различни шумове, го-

ворни нарушения, мускулна хипотония и хипермобилност на ставно свързващия апарат. Изготвен е кинезитерапевтичен план, включващ методите на терапевтичната езда, с повторяемост два пъти седмично.

Методи: документално съдържателен анализ - извършен е преглед и анализ на научните публикации по тематиката в системата на научни бази данни по ключови думи „синдром на Уилямс“, „кинезитерапия“, „терапевтична езда“.

РЕЗУЛТАТИ

В настоящото изследване е представен клиничен случай на 7-годишно дете, със синдром на Уилямс. Кинезитерапевтичният план при детето бе прилаган два пъти седмично, с методите на хипотерапията, поради изразените нарушения на сърдечносъдовата система, наличие на несъгласувани движения, характерни мимически синкинезии, изразена хиперреактивност към различни шумове, говорни нарушения, мускулна хипотония и хипермобилност на ставно свързващия апарат. Извършено е библиографско проучване и анализ на научните публикации по тематиката. Задачите на изследването са:

- да се увеличи стабилността и да се улесни прехвърлянето на тежестта;
- да се улеснят постуралните и равновесните реакции;
- да се подобрят зрителните възприятия;
- да се повиши самоувереността и вярата в собствените сили;
- да се подобри дихателната функция, координацията, вниманието и концентрацията;
- да се подпомогне увеличаване на подвижността на таза, тазобедрените стави, гръбначния стълб;
- да се подобри мускулната сила и гъвкавостта, а също и телесното усещане, стойката и походката;
- да се подобрят слуховите и вестибуларните умения, речта и умението за изразяване, както и цялостната социализация.

Приложени са следните средства в изпълнение на поставените задачи:

- езда напред;
- езда назад;
- езда настрани;
- езда на „пейка“
- езда на „люлка“
- езда на четири опори;
- езда по наклонен терен;
- игри, индивидуално подбрани според нуждите на детето;

- игри за фина и груба моторика.

Предложеният и апробиран метод „терапевтична езда“ е един комплексен лечебен подход, който въздейства не само на патологиите на ОДА, но така също и на функциите на сърдечносъдовата и нервната система, подобрява чувствителността, повлиява силно изразеното безпокойство и цялостното поведение на детето. Многофакторното ѝ въздействие се дължи на това, че конете имат способността да предават множество импулси, които действат едновременно както върху физиката на тялото, така и върху мозъчната дейност на децата. Хипотерапията е една от възможностите за кинезитерапевтично повлияване на пациенти със синдром на Уилямс, имаща основно въздействие върху мускулно-скелетния апарат и реактивните способности на организма.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Терапевтичната езда като специализирана форма на кинезитерапевтично лечение има доказан положителен ефект върху двигателните и когнитивните функции при деца със синдром на Уилямс. Движенията на коня активират тялото по начини, аналогични на човешката походка, което стимулира контрола на постуралната мускулатура, координацията на движенията и сензомоторната интеграция. Допълнително емоционалната и социалната връзка с животното спомага за развитие на самоувереност, намаляване на тревожността и подобряване на комуникативните умения. Терапевтичната езда се явява ценен допълнителен метод към традиционната кинезитерапия, който обогатява възможностите за цялостна подкрепа на децата със синдром на Уилямс.

ЛИТЕРАТУРА

1. Burn J. Williams syndrome. *J Med Genet.* 1986 Oct;23(5):389-395. doi:10.1136/jmg.23.5.389
2. Conroy S, Evans T, Butler-Moburg D, Beuttler R, Robinson J, Huebert M, Mahony EO, Grant-Beuttler M. Clinical application and feasibility of utilizing the PEDI-CAT to assess activity and participation among children receiving physical therapy incorporating hippotherapy. *Physiother Theory Pract.* 2023;39(11):2300-2313. doi:10.1080/09593985.2022.2072250
3. Hennig VE, Luís da Silva A, Zanetti MS, Copetti F. Changes in trunk postural control with different types of mounts with relevance for hippotherapy. *J Bodyw Mov Ther.* 2024 Oct;40:486-492. doi: 10.1016/j.jbmt.2024.04.057. Epub 2024 May

4. Žgur E, Jerman J. Therapists' and teachers' views on the effects of hippotherapy. *Innovative Issues and Approaches in Social Sciences.* 2021;14(1):8-19.
5. Kozel BA, Barak B, Kim CA, [et al.]. Williams syndrome. *Nat Rev Dis Primers.* 2021;7(1):42. doi:10.1038/s41572-021-00276-z
6. Morris CA, Mervis CB. Williams syndrome. In: Cassidy SB, Allanson JE, editors. *Management of Genetic Syndromes.* 3rd ed. Hoboken (NJ): Wiley; 2021. p. 1021-1038.
7. Sanjad SA, Aoun B, Yammine H, Bassyouni A, Karam PE. Pamidronate rescue therapy for hypercalcemia in a child with Williams syndrome. *Front Endocrinol (Lausanne).* 2018;9:240. doi:10.3389/fendo.2018.00240
8. Sovner R, Hurley AD. Hydrocephalus and the "cocktail party" syndrome. *Psychiatr Aspects Ment Retard Newsletter.* 1982;1(4):13-16.
9. Stanley TL, Leong A, Pober BR. Growth, body composition, and endocrine issues in Williams syndrome. *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes.* 2021;28(1):64-74. doi:10.1097/MED.0000000000000588
10. Trangle SS, Rosenberg T, Parnas H, Levy G, Bar E, Marco A, Barak B. In individuals with Williams syndrome, dysregulation of methylation in non-coding regions of neuronal and oligodendrocyte DNA is associated with pathology and cortical development. *Mol Psychiatry.* 2023;28(3):1112-1127. doi:10.1038/s41380-022-01921-z
11. Stocking S, Driscoll K, Pellathy T, Kurz N, Fields W, Frawley L. Summary of discussion of Williams Syndrome, Autism, and Consciousness [Internet]. Newark (DE): University of Delaware; Available from: <https://www1.udel.edu/billf/willautconsc.html>

Адрес за кореспонденция:

Станислава Богомилова
Катедра „Кинезитерапия“,
Медицински университет - Варна
ул. „М. Дринов“ 55
Варна, 9000
e-mail: stanislava_bogomilova@abv.bg