

*КЛИНИКА
ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНЫХ
НАРУШЕНИЙ*



ЛИТЕРАТУРА:

- Исаев Д.Н. Умственная отсталость у детей и подростков. Руководство. – СПб.: Речь, 2007. – 391 с.
- Асанов А. Ю. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей : учеб. пособие для студентов вузов, обучающихся по специальностям: 031900-Специальная психология, 031500-Тифлопедагогика, 031600-Сурдопедагогика, 031700-Олигофренопедагогика, 031800-Логопедия / А. Ю. Асанов, Н. С. Демикова, С. А. Морозов ; под ред. А. Ю. Асанова. - М. : Академия, 2003. - 215,[1] с. : рис. - (Высшее образование). - Библиогр.: с. 213.

ЛЕКЦИЯ № 1

Тема: «Введение. Теоретические основы клиники интеллектуальных нарушений (КИН)»

План лекции:

1. Введение. Цель, задачи дисциплины.
2. Исторический аспект представлений об умственной отсталости.
3. Понятие об интеллекте. Подходы к трактовке природы интеллекта.
4. Понятие об интеллектуальных нарушениях
Характеристика умственной отсталости и деменции.
5. Классификация умственной отсталости (МКБ-10, DSM-4).

1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ДИСЦИПЛИНЫ

◎ **Цель дисциплины:** изучение фундаментальных и прикладных аспектов КИН, как научной базы для осуществления комплексного подхода к организации специализированной помощи детям с нарушениями интеллектуального развития и их семьям.

◎ **Задачи дисциплины:**

1. формирование системы знаний об этиологии (причинах), патогенезе (механизме развития), классификации, клинических и психолого-педагогических характеристиках различных форм и степеней интеллектуальных нарушений;
2. формирование профессиональной готовности использовать методы диагностики, лечебные и педагогические воздействия на основе личностно-ориентированного подхода к образованию;
3. формирование творческого подхода к решению образовательных, коррекционно-развивающих, воспитательных и социальных задач обучения лиц с недостатками интеллектуального развития.

ПОНЯТИЕ ОБ ИНТЕЛЛЕКТЕ. ПОДХОДЫ К ТРАКТОВКЕ ПРИРОДЫ ИНТЕЛЛЕКТА.

- ◎ **Интеллект** (от латинского слова «intellectus» - разумение, понимание, постижение) в психологической науке рассматривается как **«относительно устойчивая структура умственных способностей индивида»**

В структуре интеллекта различают:

- ◎ Врожденные способности (психофизиологические свойства центральной нервной системы).
- ◎ Приобретенные в ходе социализации знания и умственные навыки.

Выделяют три формы интеллекта:

- ◎ 1) вербальный интеллект (запас слов, эрудиция, умение понимать прочитанное);
- ◎ 2) способность решать проблемы;
- ◎ 3) практический интеллект (умение адаптироваться к окружающей обстановке).

ПОНЯТИЕ ОБ ИНТЕЛЛЕКТЕ. ПОДХОДЫ К ТРАКТОВКЕ ПРИРОДЫ ИНТЕЛЛЕКТА.

- ◎ **Мышление** - процесс опосредованного, обобщенного отражения действительности с ее связями, отношения и закономерностями. Это непрерывный процесс анализа, синтеза, обобщения условий и требований решаемых задач и способов их решения.
- ◎ **Умственные способности** - сформировавшаяся в процессе мышления совокупность умственных операций, которые мышление порождает, но к которым не сводится.
- ◎ В процессе мышления умственные способности реализуются через образование адекватных действительности **понятий, суждений, умозаключений.**

ПОНЯТИЕ ОБ ИНТЕЛЛЕКТЕ. ПОДХОДЫ К ТРАКТОВКЕ ПРИРОДЫ ИНТЕЛЛЕКТА.

- ◎ **Понятие** - опосредованное и обобщенное знание о предмете, основанное на раскрытии его существенных объективных связей и отношений. Понятие является отражением наиболее существенных признаков предмета или явления и образуется на основе представлений путем различной степени абстракции.
- ◎ **Суждение** - утверждение или отрицание какого-либо положения. Суждение раскрывает содержание понятия. Чтобы высказать то или иное суждение, человек должен знать, какое понятие входит в состав суждения.
- ◎ **Умозаключение** - общий или частный логический вывод, к которому приходит человек на основании сопоставления и анализа различных суждений.
- ◎ Таким образом понятия, суждения и умозаключения и есть собственно **интеллект**.

ПОНЯТИЕ ОБ ИНТЕЛЛЕКТЕ. ПОДХОДЫ К ТРАКТОВКЕ ПРИРОДЫ ИНТЕЛЛЕКТА.

- ◎ Нарушение интеллекта может быть обусловлено, с одной стороны, **недоразвитием или распадом собственно умственной способности** образовывать адекватные действительности понятия, суждения, умозаключения.
- ◎ С другой стороны, интеллектуальная недостаточность может возникнуть в результате нарушения **«предпосылок интеллекта»**: памяти, внимания, работоспособности, речи, эмоционально-волевой сферы.

ПОНЯТИЕ ОБ ИНТЕЛЛЕКТЕ. ПОДХОДЫ К ТРАКТОВКЕ ПРИРОДЫ ИНТЕЛЛЕКТА.

- Наиболее распространенными психодиагностическими методиками становятся **«тесты интеллекта»**, предназначенные для измерения возрастного интеллектуального развития человека.
- Под интеллектом как объектом измерения понимается общая врожденная способность, определяющая успешность выполнения любых задач.
- Показателем интеллектуального развития выступает **коэффициент интеллектуальности - IQ**, а интеллект, измеряемый с помощью системы тестовых заданий, получает название **«тестового» или «психометрического» интеллекта**.

ПОНЯТИЕ ОБ ИНТЕЛЛЕКТЕ. ПОДХОДЫ К ТРАКТОВКЕ ПРИРОДЫ ИНТЕЛЛЕКТА.

◎ **Тест Векслера** (шкала Векслера, тест интеллекта Векслера, WAIS, WISC, WPPSI) является одним из самых популярных тестов исследования интеллекта.

В настоящее время используются 3 варианта теста Д. Векслера:

1. тест для детей от 2 лет 6 месяцев до 7 лет 7 месяцев;
2. **тест – для тестирования детей и подростков (от 6 до 16 лет);**
3. тест, предназначенный для тестирования взрослых (от 16 до 64 лет).

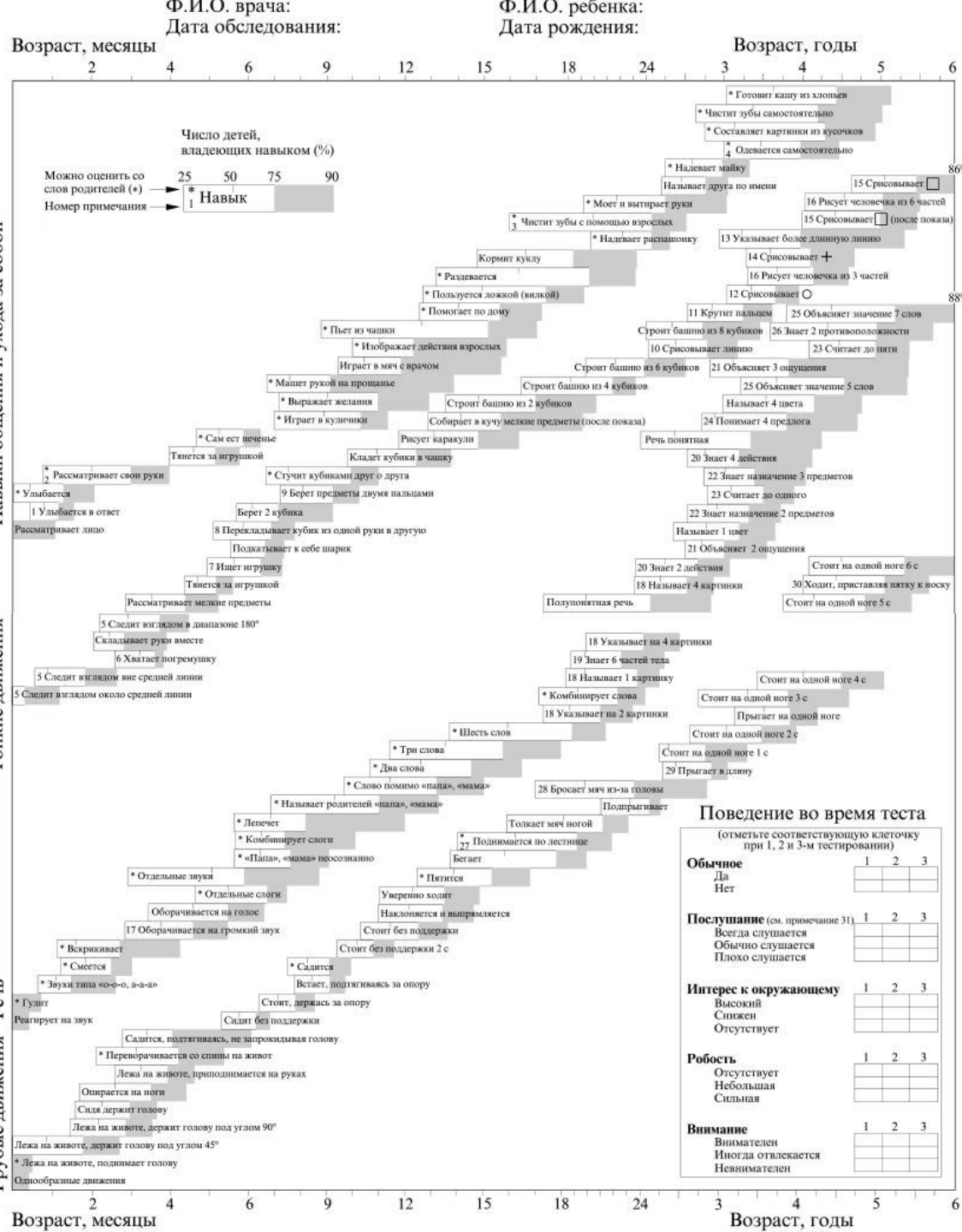
Он включает 11 субтестов, составляющих вербальную и невербальную шкалы.

ПОНЯТИЕ ОБ ИНТЕЛЛЕКТЕ. ПОДХОДЫ К ТРАКТОВКЕ ПРИРОДЫ ИНТЕЛЛЕКТА.

Денверский тест психомоторного развития.

Тест разработан для выявления детей, страдающих задержкой психического развития в возрасте от рождения до 6 лет. Он содержит 4 шкалы:

- 1) навыки общения и ухода за собой;
- 2) тонкие движения;
- 3) речь;
- 4) грубые движения.



Денверский тест психомоторного развития.

ПОНЯТИЕ ОБ ИНТЕЛЛЕКТЕ. ПОДХОДЫ К ТРАКТОВКЕ ПРИРОДЫ ИНТЕЛЛЕКТА.

Денверский тест психомоторного развития.

- ⦿ Тестирование проводится как в условиях прямого наблюдения, так и на основании сведений, полученных от родителей.
- ⦿ Дети, выполнившие все пункты, считаются развивающимися нормально. Если имеется один невыполненный пункт в какой-либо шкале, результат считается сомнительным, два невыполненных пункта – задержка развития.
- ⦿ Тестирование занимает около 30 минут и требует минимальной подготовки исследователя (несколько часов).

Тест Стэнфорд-Бине.

Тест Кауфмана.

В.И. Гордеев и Ю. С. Александрович «Качество жизни—новый инструмент оценки развития детей» (2001)

ПОНЯТИЕ ОБ ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНЫХ НАРУШЕНИЯХ

Интеллектуальное нарушение - состояние, обусловленное нарушениями структуры и функций мозга и его реакциями на эти нарушения.



ПОНЯТИЕ ОБ ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНЫХ НАРУШЕНИЯХ

- В основе клинического описания отдельных форм интеллектуальных нарушений лежит **общепатологический подход**.
- Его реализация позволяет сформулировать основные принципы диагностики отдельных нозологических форм интеллектуальных нарушений.
- **Составными элементами нозологии** являются **этиология** (учение о причинах и условиях возникновения болезней), **патогенез** (знание механизмов возникновения, развития и течения болезней) и **клинико-анатомическая картина**, характерная для данной конкретной формы интеллектуального нарушения.

ПОНЯТИЕ ОБ ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНЫХ НАРУШЕНИЯХ

В клинической психиатрии принято выделять две основные формы интеллектуальных нарушений:

1. *умственную отсталость,*
2. *деменцию.*



ПОНЯТИЕ ОБ ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНЫХ НАРУШЕНИЯХ

Умственная отсталость - это состояние задержанного или неполного развития психики, которое в первую очередь характеризуется нарушением способностей, проявляющихся в период созревания и обеспечивающих общий уровень интеллектуальности, т. е. когнитивных, речевых, моторных и социальных способностей (МКБ-10).

Распространенность умственной отсталости составляет 1-3%.



ПОНЯТИЕ ОБ ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНЫХ НАРУШЕНИЯХ

- ◎ **Деменция** (лат. «dementia» — безумие) — приобретённое слабоумие, стойкое снижение познавательной деятельности с утратой в той или иной степени ранее усвоенных знаний и практических навыков и затруднением или невозможностью приобретения новых.
- ◎ В отличие от умственной отсталости деменция — **это распад более или менее сформированных психических (интеллектуальных) функций**, происходящий в результате поражений мозга.
- ◎ Наиболее часто встречается в старости — сенильная деменция (от лат. senilis — старческий).
- ◎ Как правило, **носит прогрессирующий характер**.

ПОНЯТИЕ ОБ ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНЫХ НАРУШЕНИЯХ

- Наряду с основными формами интеллектуальных нарушений выделяют *пограничную умственную отсталость*.
- К данной группе расстройств относятся различные по этиологии, патогенезу, клиническим проявлениям и особенностям динамики состояния легкой интеллектуальной недостаточности, занимающее промежуточное положение между интеллектуальной нормой и умственной отсталостью.

КЛАССИФИКАЦИЯ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ (МКБ-10)

- F70 Умственная отсталость *легкой степени* - IQ в пределах 50-69 баллов, что в целом соответствует психическому развитию ребенка 9-12 лет.
- F71 Умственная отсталость *умеренная* - IQ в пределах 35-49 баллов (6-9 лет).
- F72 Умственная отсталость *тяжелая* - IQ в пределах 20-34 баллов (3-6 лет).
- F73 Умственная отсталость *глубокая* - IQ ниже 20 баллов (ребенок до 3 лет).
- F78 Другие формы умственной отсталости
- F79 Умственная отсталость неуточненная

Четвертый знак используется для определения выраженности поведенческих нарушений, если они не обусловлены сопутствующим (психическим) расстройством:

- F7x.0 с указанием на отсутствие или слабую выраженность нарушения поведения;
- F7x.1 значительное нарушение поведения, требующее ухода и лечения;
- F7x.8 другие нарушения поведения;
- F7x.9 без указаний на нарушение поведения;

Если известна этиология умственной отсталости, то следует использовать дополнительный пятый знак.

КЛАССИФИКАЦИЯ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ (МКБ-10)

- Условные разграничения по степени тяжести расстройства в МКБ-10 опираются прежде всего на градации достигаемого больными уровня социального приспособления.
- *При легкой степени расстройства*, несмотря на видимую задержку развития, больные в дошкольном возрасте часто неотличимы от здоровых, они в состоянии усваивать навыки общения и самообслуживания, отставание развития сенсомоторики минимально. К позднему подростковому возрасту при благоприятных условиях они осваивают программу 5-6 классов обычной школы, в дальнейшем они могут справиться с посильной работой, не требующей навыков абстрактного мышления, жить и вести хозяйство самостоятельно, нуждаясь в наблюдении и руководстве лишь в ситуациях серьезного социального или экономического стресса. Низкая социальная компетенция резко ограничивает социальный ролевой репертуар.

КЛАССИФИКАЦИЯ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ (МКБ-10)

- ⦿ **При умеренной степени** речевые и навыки самообслуживания в развитии никогда не достигают среднего уровня. Заметное отставание социального интеллекта делает необходимым постоянное умеренное наблюдение. Школьное обучение даже в минимальном объеме маловероятно. Возможно освоение социальных и ручных навыков, самостоятельные покупки, поездки по знакомым местам. В дальнейшем больные могут избирательно общаться и устойчиво справляться с неквалифицированным или несложным трудом в специализированных условиях.
- ⦿ **При тяжелой форме**, развитие речевых навыков и моторики минимально, в дошкольном периоде больные, как правило, неспособны к самообслуживанию и общению. Только в подростковом возрасте при систематическом обучении оказывается возможным ограниченное речевое и невербальное общение, освоение элементарных навыков самообслуживания. Приобретение ручных навыков невозможно. В дальнейшем при постоянном наблюдении и контроле возможно достижение автономности существования на резко сниженном уровне.

КЛАССИФИКАЦИЯ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ (МКБ-10)

- ◎ *При глубокой умственной отсталости,* минимальное развитие сенсомоторики позволяет в некоторых случаях при систематической тренировке добиться резко ограниченных навыков самообслуживания лишь в подростковом возрасте, что делает необходимым постоянных уход за больными. Большинство пациентов остаются неподвижными и неспособными контролировать физиологические отправления. Элементарное общение возможно лишь на невербальном уровне.

КЛАССИФИКАЦИЯ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ (DSM-IV)

- Наряду с МКБ-10 в ряде стран используется также диагностическое *Руководство Американской Психиатрической Ассоциации - DSM-IV* (1994)*. Определение умственной отсталости, сформулированное в этом руководстве, представлено в форме диагностических критериев:
 - **А.** При использовании индивидуального теста коэффициент интеллекта (IQ) имеет показатель ниже среднего и составляет 70 или ниже.

КЛАССИФИКАЦИЯ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ (DSM-IV)

- ◎ **Б.** Сопутствующие нарушения адаптивного функционирования (т. е. несоответствие развития нормам, характерным для возрастной или социальной группы) проявляются по меньшей мере в двух из следующих областей: общение, самообслуживание, домашняя жизнь, социальные (межличностные) контакты, использование ресурсов общества, самоконтроль, учебные навыки, работа, досуг, состояние здоровья и безопасность.
- ◎ **В.** Возраст начала расстройства - до 18 лет.

КЛАССИФИКАЦИЯ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ (DSM-IV)

- Умственная отсталость обозначается как **«значительное ограничение настоящего функционирования»**. Это определение пренебрегает традиционной нозологией, основанной на уровне познавательного дефицита (умственная отсталость - легкая, умеренная, тяжелая, глубокая) и вместо этого предлагает **четыре уровня поддержки окружением (периодическая, ограниченная, обширная, глубокая)**, которые устанавливаются на основании изучения адаптивных навыков в 10 различных сферах приспособления (здоровье, безопасность, самообслуживание, досуг и т. д.).

ЛЕКЦИЯ № 2

Тема: «Этиология и патогенез различных форм интеллектуальной недостаточности»

План лекции:

1. Этиология интеллектуальных нарушений.
2. Эндогенные (наследственные) причины умственной отсталости.
3. Стадии внутриутробного развития. Врожденные причины умственной отсталости.
4. Приобретенные причины умственной отсталости.
5. Патогенез умственной отсталости.

ЭТИОЛОГИЯ ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНЫХ НАРУШЕНИЙ

С достоверностью этиология установлена приблизительно лишь у 35% умственно отсталых индивидов.

- В одних случаях это **эндогенные наследственные факторы** (70-90%), действующие до зачатия и поражающие половые клетки будущих родителей (**гамеопатии**).
- В других это **врожденные вредности**, действующие на уже развивающийся плод (**бластопатии, эмбриопатии, фетопатии**).
- В-третьих, это разнообразные **приобретенные неблагоприятные воздействия**, поражающие ребенка в первые три года жизни.

ЭНДОГЕННЫЕ ПРИЧИНЫ

Изменение наследственных структур (мутации) - наиболее частые причины умственной отсталости.

У человека мутации возникают постоянно - это естественный процесс, происходящий в ходе жизнедеятельности. Кроме того, они происходят под влиянием:

- ◎ **физических воздействий** (ионизирующая радиация: электромагнитные излучения, гамма- и рентгеновские лучи, корпускулярные излучения: быстрые нейтроны, альфа-частицы);
- ◎ **химических веществ** (инсектициды, фунгициды, гербициды, формальдегид, ароматические углеводороды, противоопухолевые средства);
- ◎ **некоторых биологических факторов** (вирусов гепатита, гриппа, краснухи, кори, ветряной оспы, свинки и др.).
- ◎ *Помимо этого, для появления мутаций имеет значение возраст родителей и семейное предрасположение, что может быть связано с нарушением генетического управления делением клеток.*

ЭНДОГЕННЫЕ ПРИЧИНЫ

- ⊙ **Генные мутации** - изменение внутренней структуры генов.



- ⊙ **Хромосомные мутации** - изменения структуры хромосом. К ним относятся *транслокации* (обмен сегментами между хромосомами), *делеции* (поломки хромосом с утратой их части), *дупликации* (удвоение участка хромосомы) и *инверсии* (две поломки в одной хромосоме с поворотом участка между ними на 180 градусов).
- ⊙ **Геномные мутации** - изменение количества хромосом (трисомии - увеличение числа хромосом на одну) и моносомии (отсутствие одной из хромосом).

СТАДИИ ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ

Стадии внутриутробного развития

- ◉ *Внутриутробное развитие плода разделяют на три стадии:*

1. Стадию зародыша (от оплодотворения до имплантации яйцеклетки в стенку матки - около двух недель).

- ◉ Для этого периода характерно быстрое планомерное дробление оплодотворенной яйцеклетки, продвижение ее по маточной трубе к полости матки;
- ◉ Имплантация (прикрепление зародыша и внедрение в слизистую оболочку матки) на 6-7-й день после оплодотворения.
- ◉ Дальнейшее формирование плодных оболочек, создающих необходимые условия для развития зародыша. Они обеспечивают питание (трофобласт), создают жидкую среду обитания и механическую защиту (жидкость плодного пузыря).

СТАДИИ ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ

Стадии внутриутробного развития

2. Стадию эмбриона (от 2-й до 7-й недели беременности).

- В этот период образуются зачатки всех важнейших органов и систем будущего малыша, происходит формирование туловища, головы, конечностей.
- Идет развитие плаценты – важнейший орган беременности, разделяющий два кровотока (матери и плода) и обеспечивающий обмен веществ между матерью и плодом, защиту его от инфекционных и других вредных факторов, от иммунной системы матери.
- В конце этого периода эмбрион становится плодом, имеющим похожую на ребенка конфигурацию.

СТАДИИ ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ

Стадии внутриутробного развития

3. Стадию фетуса - плода (от 8-й недели и до рождения).

- Питание и обмен веществ плода осуществляется через плаценту.
- Происходит быстрый рост плода, формирование тканей, развитие органов и систем из их зачатков, формирование и становление новых функциональных систем, обеспечивающих жизнь плода в утробе матери и ребенка после рождения.

СТАДИИ ВНУТРИУТРОБНОГО РАЗВИТИЯ

- ◉ *Воздействие вредностей на организм беременной женщины в первые две недели после зачатия не сказывается на зародыше*, так как он еще не успевает имплантироваться. Если все же это произошло, то его развитие, скорее всего, прекратится.
- ◉ Влияние вредоносных факторов *на стадии эмбриона* может привести к нарушению формирования ЦНС и внутренних органов, воспрепятствовать закладке конечностей, глаз, ушей, так как при нормальном течении беременности именно между 2-й и 7-й неделями образуются эти части тела.
- ◉ Поражение на *стадии фетуса* в первую очередь скажется на формировании структур мозга.

Степень выраженности клинических проявлений определяется временем поражения плода, природой вредоносного фактора, а также возможностями восстановления поврежденной ткани.

ВРОЖДЕННЫЕ ПРИЧИНЫ

Хронические заболевания матери.

Высокий риск рождения умственно отсталых детей связан с *гипоксией (недостатком кислорода) плода* у матерей, страдающих в тяжелой форме хроническими заболеваниями: сердечно-сосудистой и дыхательной систем, анемией, болезнями почек, сахарным диабетом. Эти болезни способствуют также недоношенности и осложнениям во время родов.

- **Осложнения во время беременности тоже могут вызвать нехватку кислорода у плода. К таким причинам относят следующие: токсикоз, избыточное количество околоплодных вод, проблемы с плацентой, многоплодная беременность и др.**

ВРОЖДЕННЫЕ ПРИЧИНЫ

Несовместимость по Rh-фактору и по факторам АВО.

- Примерно у одной из восьми женщин Rh-фактор в крови отсутствует. Дети этих женщин могут пострадать от Rh-несовместимости, если у мужей этот фактор имеется. Rh-позитивный плод, получивший этот фактор от отца, провоцирует выработку антител в крови матери. Эти антитела, проникая в кровотоки ребенка, разрушают его эритроциты. Возникающий в результате эритроblastоз приводит к нарушению ЦНС, что в дальнейшем может проявиться в умственной отсталости, нарушении слуха и других неврологических симптомах. Эритроblastоз встречается у одного из 150-200 новорожденных.
- Причиной умственной отсталости может стать также несовместимость и по факторам крови АВО.

факторам АВО.

ВРОЖДЕННЫЕ ПРИЧИНЫ

Внутриутробные инфекции. Вирусные заболевания.

- ◎ Краснуха - если беременная заболевает в первые три месяца беременности, то риск умственной отсталости у ребенка составляет от 15% до 20%.
- ◎ Цитомегалия - вызывается вирусом слюнных желез, попадающим от матери к плоду, который приводит к воспалению мозга и его оболочек, что завершается смертью или тяжелым заболеванием эмбриона. Среди больных с тяжелой умственной отсталостью на долю цитомегалии приходится около 0,3-0,5%. Цитомегалия - причина 10% случаев микроцефалии.

несовместимость по Rh-фактору и по факторам ABO.

ВРОЖДЕННЫЕ ПРИЧИНЫ

- ◎ Врожденный сифилис - сифилитическая спирохета передается плоду через плаценту матерью, зараженной во время беременности. Сифилис может протекать в форме внутриутробного менингоэнцефалита. В этих случаях ребенок рождается с явлениями органического поражения головного мозга и умственной отсталостью.
- ◎ Листериоз - листерии, обладающие способностью проходить плацентарный барьер, поражают преимущественно нервные ткани плода. Это может приводить к его гибели или к септицемии и менингоэнцефалиту, оставляя грубые органические поражения ЦНС. После рождения в связи с этим возникает тяжелая умственная отсталость.

ВРОЖДЕННЫЕ ПРИЧИНЫ

- ◎ Токсоплазмоз — токсоплазма — одноклеточный паразит — передается от животных человеку. Поражает нервную систему, глаза, мышцы, приводит к увеличению лимфатических узлов, селезенки, печени. Распространенность врожденного токсоплазмоза от 5—7 на 10 000 нормальных младенцев. Инфицируются младенцы до рождения и после родов. Примерно 10% зараженных младенцев умирает через один-два месяца. У многих из выживших детей имеются множественные пороки развития и умственная отсталость.

ВРОЖДЕННЫЕ ПРИЧИНЫ

Химические вредности, приводящие к интеллектуальному дефекту, – свинец, *алкоголь (алкогольный синдром плода)*, лекарственные препараты.

Некоторые наркотические вещества (ЛСД), контрацептивные средства, чрезмерное курение также оказывают тератогенное действие.

Кроме того, белково-калорийная недостаточность и голодание матери, а также дефицит поступления в ее организм некоторых витаминов (А, В, Е, фолиевой и пантотеновой кислоты) ставят под угрозу интеллектуальное развитие будущих детей.

ВРОЖДЕННЫЕ ПРИЧИНЫ

- ◎ **Физические факторы** Радиационные воздействия на беременных женщин при диагностических, терапевтических, профессиональных или случайных рентгеновских облучениях при катастрофах на атомных электростанциях могут вызвать тератогенный эффект и умственную отсталость.
- ◎ **Механические воздействия**, вызывающие пороки: амниотические сращения, чрезмерное давление матки или опухоли на плод при маловодий или крупной миоме. Повышение температуры тела, а также воздействие шума на беременную.
- ◎ **Острые или хронические эмоциональные стрессы** в течение беременности могут оказаться причиной пороков развития, малой массы плода и умственной отсталости.
- ◎ **Влияние недоношенности и переношенности** на психическое развитие ребенка определяется не только недостатком массы тела, но и продолжительностью беременности. Частота неврологических и психических нарушений у таких детей составляет не менее 20%.

ПРИБРЕТЕННЫЕ ПРИЧИНЫ

- ◎ **Умственная отсталость, связанная с родовой травмой** Под родовыми травмами понимают неизбежные и предотвратимые механические повреждения плода или гипоксию плода во время родов, приводящие к многообразным нарушениям ЦНС. Частота родовых травм 2-7 на 100 живорожденных.
- ◎ **В первые годы жизни** наиболее частой причиной поражения ЦНС и умственной отсталости оказываются **менинго-энцефалиты, тяжелые интоксикации, черепно-мозговые травмы, состояния клинической смерти**. Заболевания, сопровождающиеся тяжелым истощением, сменяющие друг друга инфекции также могут оказаться причиной отставания в развитии особенно у недоношенных или детей, перенесших тяжелую родовую травму.
- ◎ **Социальные и культурные факторы**. Личный опыт, среда и особенно семейное окружение оказывают серьезное влияние на развитие интеллекта и личности ребенка. Условия, в которых ребенок воспитывается в раннем возрасте, во многом определяют его дальнейшую жизнь.

ПАТОГЕНЕЗ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ

- Патогенез умственной отсталости определяется *хроногенным фактором*, заключающимся в том, что, как генетические, так и средовые вредности, воздействуя в один и тот же период развития мозга, способны вызывать в нем сходные нарушения. Наряду с этим одинаковые факторы, поражающие мозг плода или ребенка на разных этапах его формирования, могут привести к различным изменениям. То, как отреагируют структуры мозга, зависит главным образом от его анатомической и функциональной зрелости и достаточно характерно для того или иного периода развития.

ПАТОГЕНЕЗ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ

- Симптоматика умственной отсталости при поражении плода в первые 4 недели беременности отражает грубые нарушения развития *всего организма*.
- Действие вредностей в период от 4-х недель до 4-х месяцев беременности, когда формируются органы и ткани, может проявиться в патологии не только мозга, но и в *дисплазиях* сердца, желудочно-кишечного тракта и др. *органов* и систем, а также в *тканевых дисплазиях* (например, болезнь Марфана – дефект соединительной ткани).
- Воздействие вредоносных влияний во 2-ой половине беременности, когда формирование всех органов уже завершено и только ЦНС продолжает интенсивно развиваться, проявляется изменениями в наиболее поздно развивающихся *структурах мозга* и местном недоразвитии отдельных его долей (лобной, теменной).

ПАТОГЕНЕЗ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ

- ⊙ *В последние недели беременности и при родах* гипоксия, интоксикация и грубая травма могут привести к внутримозговым *кровоизлияниям* в коре и подкорковых отделах. Эти вредности и поражения мозга *после родов вызывают очаговые органические повреждения*. Чем раньше это происходит, тем более вероятны глобальные нарушения психики, сопровождающиеся замедлением всего психического развития.

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ:

- 1) психическое недоразвитие с преобладанием интеллектуальной недостаточности;
- 2) отсутствие прогрессивности.

- Психическое недоразвитие при умственной отсталости носит *тотальный характер*, охватывая все сферы психики: моторику, восприятие, память, речь, интеллект, эмоции и личность в целом.
- Во всех этих сферах имеет место типичная для олигофрении *иерархия дефекта* - более поздние высшие формы психических процессов страдают в большей степени, чем элементарные. Так, например, при относительной сохранности элементарных функций моторики (ходьбы, хватания и т. д.) нарушена точная координация движений, мелкая моторика кисти.

КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ:

- При недоразвитии, всех нервно-психических функций имеет место преимущественная стойкая *недостаточность абстрактных форм мышления*.
- Умственная отсталость может развиваться с любым другим *психическим или соматическим расстройством* или возникать без него.
- *Адаптивное поведение нарушено всегда*, но в защищенных социальных условиях, где обеспечена поддержка, это нарушение у больных с легкой степенью умственной отсталости может не иметь явного характера.

ЛЕКЦИЯ № 3

Тема: «Диагностика умственной отсталости»

План лекции:

1. Общие принципы диагностики умственной отсталости.
2. Клинический диагноз умственной отсталости: сбор анамнеза, данные внешнего осмотра, оценка неврологического и психического статуса, патопсихологическая, лабораторная и инструментальная диагностика, нейропсихологические методы исследования, оценка развития ребенка (диагностическая беседа с ребенком).
3. Пренатальная диагностика умственной отсталости.
4. Ранняя диагностика умственной отсталости.
5. Диагностика наследственных заболеваний, сочетающихся с умственной отсталостью.

ОБЩИЕ ПРИНЦИПЫ ДИАГНОСТИКИ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ

Цель диагностики УО - формулирование исчерпывающего диагноза, отражающего:

- а) оценку выраженности интеллектуального дефекта и его особенностей;
- б) клиническую и психологическую характеристику структуры дефекта, т. е. степень сохранности отдельных когнитивных функций: восприятия, памяти, внимания, мышления, а также эмоционально-волевой сферы;
- в) наличие или отсутствие коморбидных расстройств;
- г) этиологические факторы;
- д) степень адаптации к среде;
- е) социально-психологические факторы, участвующие в формировании клинической картины и абилитации ребенка или подростка.

ОБЩИЕ ПРИНЦИПЫ ДИАГНОСТИКИ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ

- Для диагностики можно воспользоваться многоосевой классификацией детских психических расстройств, состоящей из четырех (пяти) осей.
- *Пример диагноза*, сформулированного с использованием этих осей:

«Расстройство развития (нарушение психического развития).

Легкая умственная отсталость (нозологическая форма).

Этиология - нарушения обмена, поражающие ЦНС (непсихотический уровень).

Сопутствующее влияние - частичная депривация в первые годы жизни. Воспитывается матерью-инвалидом по соматическому заболеванию».

КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ: СБОР АНАМНЕЗА

- ◎ 1. *Семейная генеалогия*, охватывающая не менее трех поколений родственников. Следует попытаться выявить в роду родственников с трудностями в обучении, нервно-психическими расстройствами, психическим недоразвитием, наследственными болезнями, алкоголизмом и наркоманией.
- ◎ 2. *Особенности протекания беременности у матери ребенка*. Нужно выявить возможное действие физических (радиация, чрезмерная инсоляция и др.), химических (злоупотребление алкоголем, прием лекарств и др.), биологических вредностей (инфекционные, соматические болезни), психогенных стрессов (переживания потери, разочарования и т. д.).

КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ: СБОР АНАМНЕЗА

- ◎ 3. *Роды*. Необходимо выявить факторы, способные осложнить течение родов: характер предлежания плода, длительность родов, асфиксию и т. д.
- ◎ 4. *Постнатальное (особенно до 3 лет) развитие ребенка*. Необходимо выяснить, как ребенок развивался психически и соматически, какие перенес заболевания, черепно-мозговые травмы, какие были у него потрясения. При обнаружении тех или иных факторов необходимо оценить степень их тяжести и значение для развития обследуемого ребенка.

Нормативы психомоторного развития детей.

КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ: ВНЕШНИЙ ОСМОТР

Тщательное соматическое изучение ребенка необходимо *как для выявления симптомов, позволяющих заподозрить общее психическое недоразвитие* (маленькая голова), так и для того, *чтобы уточнить клинический диагноз* (увеличение щитовидной железы при кретинизме).

- Осмотр и измерение окружности головы (микроцефалия, гидроцефалия, роднички и черепные швы, уровень роста волос)
- Осмотр лица (черты, симметричность, аномалии глаз, строение носа)
- Структурные изменения зубов, кариес
- Аномалии формы, размеров и расположения ушей

КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ: ВНЕШНИЙ ОСМОТР

- Осмотр кожных покровов
- Осмотр спины
- Осмотр конечностей, ладоней, стоп, пальцев рук и ног
- Оценка движений (качество, количество, симметрия) и позы (излишнее напряжение из-за спастичности)
- Развитие вторичных половых признаков

Врачом проводится осмотр по системам органов (органы слуха, зрения, печень, селезенка, наличие врожденных грыж, крипторхизма и др.).

КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ: ОЦЕНКА НЕВРОЛОГИЧЕСКОГО И ПСИХИЧЕСКОГО СТАТУСА

- Изучение соответствующих рефлексов с верхних и нижних конечностей, наблюдение за положением конечностей, произвольными и непроизвольными движениями и мышечным тонусом могут выявить симптомы поражения головного мозга, нередко сочетающиеся с синдромами психического недоразвития.
- Изучение психического статуса проводится психиатром.

КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ: ПАТОПСИХОЛОГИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА

- Современная патопсихологическая и клиническая диагностика психического недоразвития основана в значительной степени на *определении интеллектуального коэффициента (IQ)*. Понятие интеллектуального коэффициента отражает отношение числа (умноженного на 100) успешно выполненных заданий ко всем предъявленным заданиям из психологической методики.

КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ: ЛАБОРАТОРНАЯ И ИНСТРУМЕНТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА.

- ◉ Эхоэнцефалография, нейросонография
- ◉ Компьютерная томография (КТ)
- ◉ Магнитно-резонансная томография (МРТ)
- ◉ Позитронно-эмиссионная томография (ПЭТ)
- ◉ Реоэнцефалография (РЕГ)
- ◉ Ультразвуковая доплерография
- ◉ Электроэнцефалография (ЭЭГ)
- ◉ Рентгенография

КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ: ЛАБОРАТОРНАЯ И ИНСТРУМЕНТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА.

Лабораторные химические исследования крови и спинно-мозговой жидкости и биоптического материала

- Проводятся в случае необходимости выявить нарушение обмена веществ, с которым связывается отставание психического развития, для обнаружения перенесенных заболеваний, для диагностики опухолевых образований.

КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ: ОЦЕНКА РАЗВИТИЯ РЕБЕНКА

- ◉ *Измерение адаптивного поведения* основывается на уровне развития, оно оценивает приспособление к социуму и культуре и учитывает поведение дома, при обучении, игре и на работе.
- ◉ *Исследование мышления* производят с помощью классификации предметов, исключения предметов, простых аналогий, сложных аналогий, сравнения понятий, соотношения пословиц, метафор и фраз, объяснения сюжетных картин и др.

КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ: ОЦЕНКА РАЗВИТИЯ РЕБЕНКА

- ⊙ *Изучение памяти* можно осуществлять с помощью заучивания 10 слов, опосредованного запоминания, пиктограмм, воспроизведения рассказов.
- ⊙ *Характеристику эмоционально-волевой сферы* получают, используя тематический апперцепционный тест (ТАТ), выбор ценностей, уровень притязаний, исследование самооценки и др.

КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ: НЕЙРОПСИХОЛОГИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Используются с целью:

1. школьной экспертизы,
 2. оценки специальных способностей,
 3. выработки дифференцированных рекомендаций при подготовке детей к школе,
 4. характеристики обучаемости и так называемой школьной зрелости.
- Кроме того, эти методы применяются для определения у детей характера предполагаемого дизонтогенеза высших психических функций, нередко лежащих в основе психического недоразвития.

ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ

- ◎ *Ультразвук* выполняется на 10-14 неделе, 20-24 неделе и 30-32 неделе беременности для установления точного срока беременности, определения локализации плаценты, исключения многоплодия, пороков развития и смерти плода. Этот метод позволяет распознать анэнцефалию и некоторые случаи спинно-мозговых грыж, микроцефалии, гидроцефалии.

ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ

- ◎ *Биохимический анализ крови беременной женщины* позволяет оценить риск различных хромосомных и нехромосомных нарушений

1-й скрининг «двойной тест» на 10-14 неделе беременности

- ◎ РАРРА - связанный с беременностью плазменный протеин А
- ◎ Свободная бета-единица хорионического гонадотропина человека

2-й скрининг «тройной или четверной тест» на 18-21 неделе беременности

ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ

- ◎ **Амниоцентез** - прямая пункция полости матки на 15-16-й неделях беременности, совершаемая после ультразвукового обследования, необходимого для локализации плаценты и плода. Из полученной жидкости отделяются клетки, часть которых используется для идентификации пола плода, изучения их строения. Другая часть клеток культивируется с целью получения хромосом (например, для диагностики болезни Дауна) и исследования обмена веществ (для обнаружения дефектов ферментов). В жидкости выявляют альфа-фетопротеин, повышенный уровень которого указывает на наличие открытой спинномозговой грыжи (в 95%), анэнцефалии. Гидроцефалия, закрытая спинно-мозговая грыжа, закрытые дефекты черепа обнаруживаются реже.

ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ

- ⦿ *Биопсия ворсин хориона (плацентопункция)*

Проводится через кожу живота или стенку матки на 10-13 неделе беременности.

- ⦿ *Фетоскопия (амниоскопия)* осуществляется с помощью гибких инструментов небольшого калибра на основе волоконной оптики, которые можно ввести в полость матки под местной анестезией. Осмотр плода производится на 18-20-й неделях беременности.

- ⦿ *Исследование крови плода* возможно при ее получении путем отсасывания из плаценты или непосредственно с помощью фетоскопии.

РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ

◉ *Осмотр новорожденного врачом-неонатологом*

Оценка по шкале Апгар.

Данное тестирование проводится обычно на первой-пятой минуте после рождения, и может быть повторено позднее, если результаты оказались низкими.

Шкала предполагает суммарный анализ пяти критериев (окраска кожного покрова, частота сердечных сокращений, рефлекторная возбудимость, мышечный тонус, дыхание) каждый из которых оценивается целочисленно в баллах от нуля до двух включительно. Результат оценки может быть в диапазоне от 0 до 10.

Баллы менее 3 означают критическое состояние новорожденного, более 7 считается хорошим состоянием (норма).

РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ

- ◉ *Аудиометрия*

- ◉ *Скрининг новорожденных*

Перед выпиской из родильного дома у новорожденного берут анализ крови, обычно из пятки. Поэтому этот скрининг новорожденных еще называют «пяточный тест». Кровь берут на 4-ый день жизни у доношенного новорожденного и на 7-ой у недоношенного.

Взятую кровь, буквально несколько капель, наносят на специальный бланк-фильтр и отправляют в лабораторию для исследования.

С помощью скрининга новорожденных выявляют те заболевания, которые очень трудно или невозможно установить до рождения ребенка, но нужно выявить как можно быстрее после рождения, чтобы назначить лечение и помочь ребенку стать здоровым.

В некоторых странах новорожденных тестируют на 10-30 заболеваний.

В России в обязательном порядке тестируют всех новорожденных только на 5 заболеваний. По государственной программе в России более 30 лет проводят обязательные скрининги всех новорожденных

- ◉ на фенилкетонурию,
- ◉ около 20 лет - на врожденный гипотиреоз,
- ◉ с 2006 года в список заболеваний, на которые проводится скрининг входят еще и галактоземия, андреногенитальный синдром и муковисцидоз.

РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ

◉ *Грудной возраст и дошкольный возраст*

Динамика безусловных рефлексов, вялость, сонливость, запоздалые проявления дифференцированных эмоциональных реакций (улыбка, комплекс оживления), предметно-манипулятивная деятельность развивается с запозданием, задержка двигательных навыков, нарушение развития тонкой моторики, неспособность своевременно начать жевать твердую пищу, нарушение контроля сфинктеров, замедленное развитие речи, отсутствие заместительных игр, замедленное формирование навыков самообслуживания и т.п. Нарушение адаптации к ДОО.

ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ, СОЧЕТАЮЩИХСЯ С УО

- ⦿ Выявление этих заболеваний осуществляется с помощью цитогенетических, иммуногенетических методик, а также посредством методов молекулярной, биохимической и популяционной генетики.
- ⦿ *Цитогенетические методики* обнаруживают количественные и структурные изменения в хромосомах, а также мозаицизм. Это позволяет диагностировать болезнь Дауна, Клайнфельтера, трисомию X и другие заболевания.
- ⦿ *Иммуногенетика* выявляет факт повреждения плаценты и прорыва эритроцитов плода в кровотоки матери во время родов.

ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ, СОЧЕТАЮЩИХСЯ С УО

- ◎ *Биохимическая генетика* устанавливает факт ферментативных блокад почти при 70 наследственных заболеваниях обмена, сопровождающихся умственной отсталостью (фенилкетонурии, галактоземии и др.).
- ◎ *Популяционно-генетическое изучение семьи ребенка* с подозрением на умственную отсталость позволяет выявить в генеалогическом древе предков с теми или иными болезнями с умственной отсталостью, кровное или отдаленное родство между родителями.

ЛЕКЦИЯ № 4,5

Тема: «Клиника заболеваний, сочетающихся с умственной отсталостью»

План лекции:

1. Умственная отсталость при хромосомных болезнях (синдром Дауна, синдром Шершевского-Тернера, синдром Клайнфельтера).
2. Умственная отсталость при моногенных болезнях (фенилкетонурия, галактоземия, мукополисахаридоз).
3. Микроцефалия.
4. Кретинизм.
5. Алкогольный синдром плода.

ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

ОБУСЛОВЛЕННЫ ИЗМЕНЕНИЕМ ЧИСЛА ИЛИ СТРУКТУРЫ ХРОМОСОМ.

ЧАСТОТА ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ СРЕДИ НОВОРОЖДЕННЫХ ДЕТЕЙ СОСТАВЛЯЕТ ОКОЛО 1 %

© Синдром Дауна

(трисомия 21 хромосомы)

Частота заболевания среди новорожденных составляет в среднем 1:700, она повышается с увеличением возраста матери. У женщин старше 45 лет она составляет 1:20 – 1:45.

Клинические проявления болезни Дауна характеризуются врожденной умственной отсталостью, сочетающейся с рядом типичных аномалий строения, которые делают больных поразительно похожими друг на друга.

Заболевание распознается уже при рождении. Дети рождаются с малой массой тела, слабо кричат, вялые, плохо сосут. К наиболее частым нарушениям относятся низкий рост, непропорциональность коротких конечностей и относительно длинного туловища, своеобразное строение черепа и лица.



ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

- Череп микробрахиоцефальной конфигурации со скошенным затылком.
- Ушные раковины небольших размеров, деформированные, низко расположенные.
- Характерны косой разрез глаз с кожной складкой во внутреннем углу (третье веко, эпикант), наличие участков депигментации на периферии радужки.
- Нос короткий с широкой уплощенной переносицей (гипертелоризм).
- Часто отмечаются недоразвитие верхней челюсти, прогнатизм (выступление вперед челюстей), неправильный рост зубов, высокое («готическое») небо.
- Язык вследствие гипертрофии сосочков увеличен, складчатый.

ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

К типичным признакам также относятся аномалии строения конечностей: кисть плоская, пальцы широкие, короткие, резко укороченный искривленный кнутри мизинец. Часто выражена непрерывная поперечная складка ладони (обезьянья). На стопах увеличен промежуток между 1-м и 2-м пальцами.

Приплюснутый нос и лицо,
приподнятые вверх
скошенные глаза.

Одиночная складка на ладони ("обезьянья")
укороченный пятый палец,
повернутый внутрь.



Далеко отставленный большой палец
и развитые кожные складки на ступне.



ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

- Двигательные навыки развиваются с задержкой, отмечается неловкость движений.
- Эмоции этих детей относительно сохранены. Дети с болезнью Дауна ласковы и очень привязаны к близким. Однако у них нередко отмечается неустойчивость настроения: повышенное настроение может сопровождаться аффективными вспышками или сменяться негативизмом.
- Дети с болезнью Дауна послушны и обладают хорошей способностью к подражанию, поэтому им легко привить навыки самообслуживания, их не трудно научить выполнять домашнюю работу или какие-либо другие простые трудовые операции.



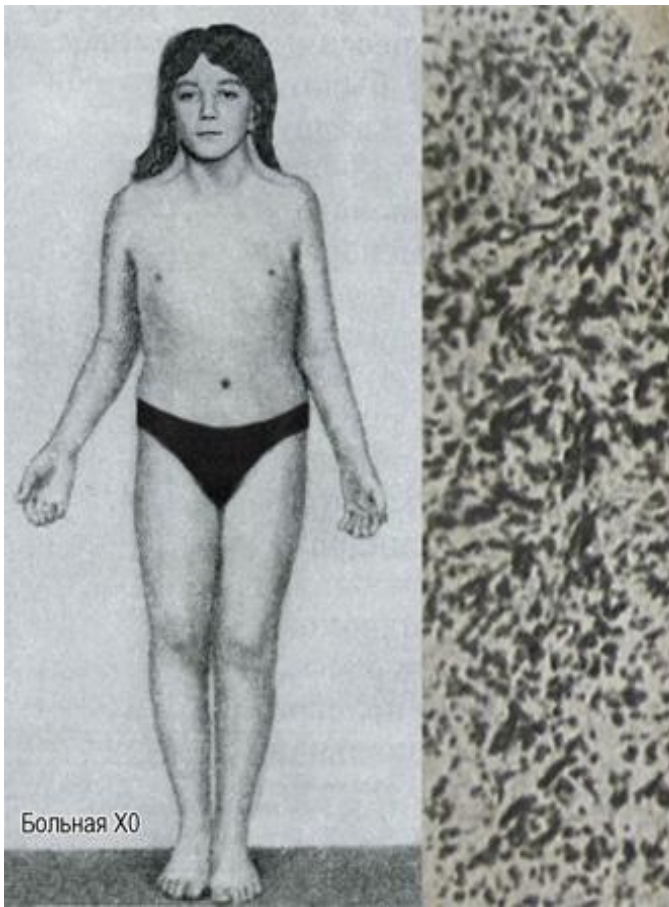
ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

Синдром Шерешевского – Тернера:

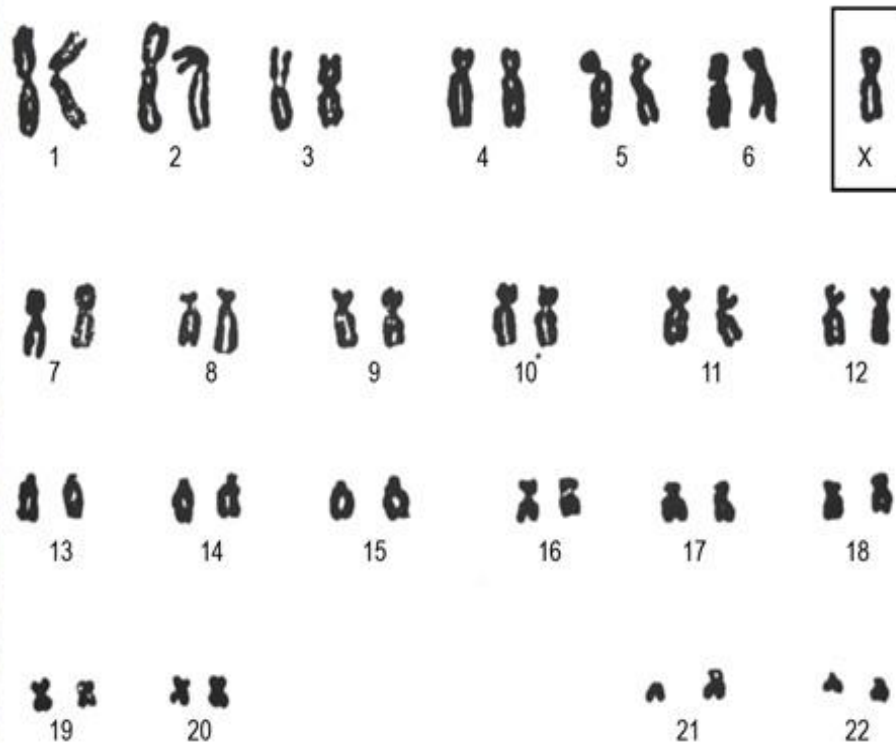
Хромосомная болезнь, сопровождающаяся характерными аномалиями физического развития, низкорослостью и половым инфантилизмом.

Ее возникновение связано с отсутствием у лиц женского пола одной из двух X-хромосом.

Частота синдрома среди новорожденных девочек составляет 1:3000.



Синдром Шерешевского-Тернера, 45 / XO



ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

Синдром Шерешевского – Тернера:

- ◉ Врожденные аномалии придают больным своеобразный вид: «антимонголоидный» разрез глаз (наружные углы глаз расположены ниже внутренних), эпикант, низкое расположение ушей, короткая и широкая шея с низким уровнем роста волос придают им старческий вид.
- ◉ Отмечается также нарушение строения скелета: деформация грудной клетки, широкая ладонь, клинодактилия мизинцев, укорочение пальцев с поперечной исчерченностью ногтей, вальгусное положение коленных суставов, деформация стоп, реже синдактилия и полидактилия. Нередко обнаруживается сращение и укорочение позвонков и spina bifida.



medgen.genetics.utah.edu

ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

Синдром Шерешевского – Тернера:

- С возрастом появляется значительное отставание в росте, который, как правило, не превышает 150 см. Нарастают диспропорции телосложения: шея короткая с избыточной кожей на заднебоковой поверхности, которая примерно у половины больных выступает в виде шейной складки, преобладание верхней части туловища, широкие плечи.
- Вторичные половые признаки недоразвиты; отмечается нарушение менструального цикла или отсутствие менструаций. Женщины с синдромом Шерешевского-Тернера как правило бесплодны.



На фото: девочка до и после пластической операции

ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

Синдром Шерешевского – Тернера:

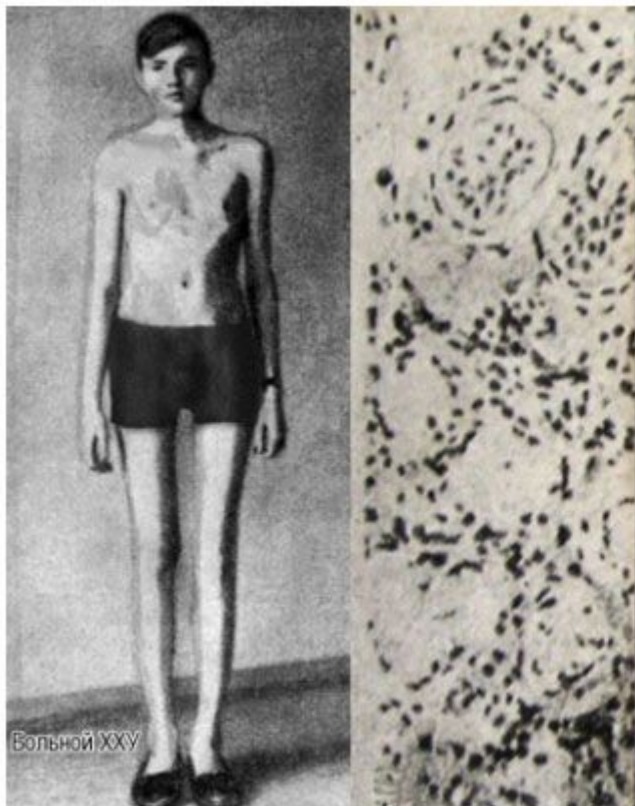
- Интеллект снижен или имеет подпороговый уровень.
- В психическом состоянии больных ведущим является симптомокомплекс своеобразного психического инфантилизма. Некритичны к себе, завышена самооценка.
- По характеру девочки благодущны, трудолюбивы, нередко склонны к поучительству и резонерству.
- Любят опекать младших, хлопотать по дому.
- В коллективе может быть диктатором. Хорошо поддается на щадящую интонацию. Необходимо поощрять в присутствии коллектива, высказывать замечания лучше «один на один».
- В пубертатном возрасте нередко возникают невротические реакции.

ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

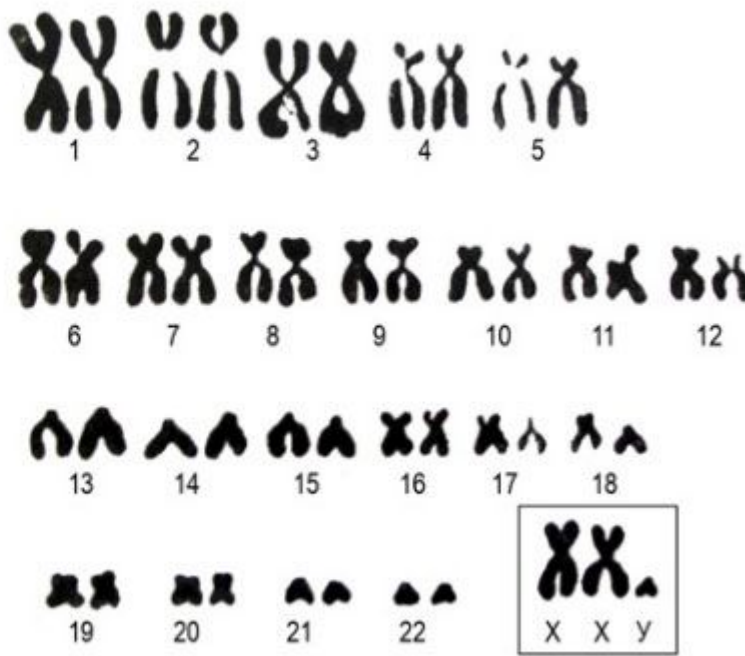
Синдром Клайнфелтера

Он характеризуется увеличением числа X-хромосом у лиц мужского пола. Чем больше X-хромосом, тем глубже степень умственной отсталости.

Частота синдрома Клайнфелтера 1:400-700 мальчиков.



Синдром Клайнфельтера, 47 / XXУ



ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

Синдром Клайнфельтера

- Клинические признаки синдрома в полной мере проявляются в период полового созревания.
- Больные имеют характерное телосложение: низкая масса тела, высокий рост, непропорционально длинные руки и ноги, плоская грудная клетка, узкие плечи, относительно широкий таз, слабое развитие мускулатуры; отложение жира на бедрах и груди по женскому типу.
- Развитие вторичных половых признаков задерживается. Неразвитая подмышечная и лицевая волосистость, расположение волос на лобке по женскому типу. Гинекомастия. Сохраняется высокий голос. Уменьшенные размеры яичек и полового члена сочетаются с олиго- и азооспермией и, как результат, с бесплодием.

Синдром Клайнфельтера



ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

Синдром Клайнфелтера

- Часто обнаруживаются диспластические признаки: низкий рост волос на затылке, уплощенный затылок, гипертелоризм, эпикант, деформации ушных раковин, выступающие надбровные дуги, аномальные зубы, искривление и укорочение мизинцев.
- Наблюдаются также мышечная гипотония, нарушения координации, снижение рефлексов на конечностях, диэнцефально-вегетативные расстройства.

ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

Синдром Клайнфелтера

- Легкая умственная отсталость при этом синдроме наблюдается в 25-50% случаев, но встречается и более тяжелая степень.
- Свойственны неустойчивость внимания, повышенная утомляемость, снижение работоспособности.
- На первый план выходят нарушения в эмоционально-волевой сфере. Для большинства больных характерны: психическая вялость в сочетании с повышенной внушаемостью, снижение инициативности, неспособность к длительному волевому усилию, незрелость суждений.

ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

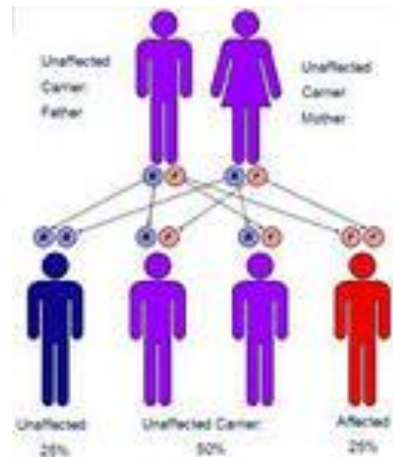
Синдром Клайнфелтера

- Склонность к резонерству.
- В пубертатном возрасте развиваются невротические реакции.
- Происходит вторичное социальное нарушение. Он стремится к девочкам, но они не дружат с ним, мальчики его тоже не принимают. Со временем он бродяжничает, нет занятости, воровство. Все это является источником правонарушений вследствие социальной изоляции. Могут хорошо готовить.

МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ОЛИГОФРЕНИИ

Наследственные нарушения аминокислот - группа заболеваний, обусловленных дефектами ферментов, участвующих в их обмене. Описано свыше 30 заболеваний.

- Клиническая картина, возникающая при этих нарушениях метаболизма, характеризуется поражением нервной системы.
- Главный биохимический признак заболеваний – накопление аминокислот в организме.
- Подавляющее большинство этих болезней наследуется аутосомно-рецессивно. Отдельные формы заболеваний передаются с X-хромосомой.
- При большинстве нарушений аминокислотного обмена (фенилкетонурия, гистидинемия и др.) первые проявления развиваются постепенно и обнаруживаются на первом году жизни, после периода нормального развития.
- Судорожный синдром, упорная рвота, отказ от еды, гипотрофия, респираторный и нейродистресс-синдромы, умственная отсталость – вот наиболее типичные проявления наследственных болезней аминокислотного обмена.
- Возможны нарушения мышечного тонуса, спастический тетрапарез, увеличение печени, дерматит, ломкость и сухость волос.



МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ОЛИГОФРЕНИИ

Фенилкетонурия (фенилпировиноградная олигофрения) связана с нарушением межуточного обмена фенилаланина.

- Возникновение заболевания обусловлено наследственной неполноценностью гена, контролирующего синтез фермента фенилаланингидроксилазы, который обеспечивает реакцию превращения поступающего в организм с пищей фенилаланина в тирозин.
- Наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Фенотипически здоровые родители больного ребенка являются носителями мутантного гена.
- Частота ФКУ в нашей стране – 1:10 000.
- Фенилкетонурия встречается у 1% умственно отсталых лиц.



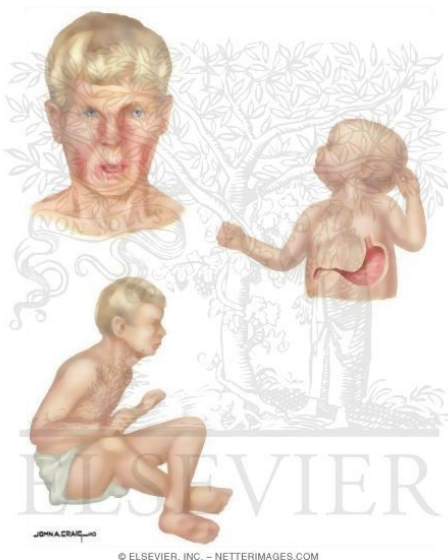
МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ОЛИГОФРЕНИИ

- Дети, больные фенилкетонурией, рождаются с нормально сформированным и функционально полноценным головным мозгом, так как биохимические процессы плода осуществляются за счет обмена, происходящего в организме матери.
- Биохимические нарушения начинают развиваться сразу после рождения. Повышение уровня фенилаланина и его дериватов в сыворотке крови сопровождается снижением уровня других незаменимых аминокислот, а также вторичным нарушением углеводного, жирового и других видов обмена.

МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ОЛИГОФРЕНИИ



- Из физических признаков отмечаются нарушение пигментации волос и глаз (светлые волосы и синие глаза), тонкая белая кожа с легким возникновением экзематозных поражений на открытых участках, подверженных действию солнца. Эти нарушения появляются вследствие недостаточности в организме меланина - производного тирозина.



- › Иногда отмечается своеобразный «мышинный» запах.
- › Нередким явлением может быть нерезко выраженная микроцефалия и непропорционально большая верхняя челюсть с редкими зубами.

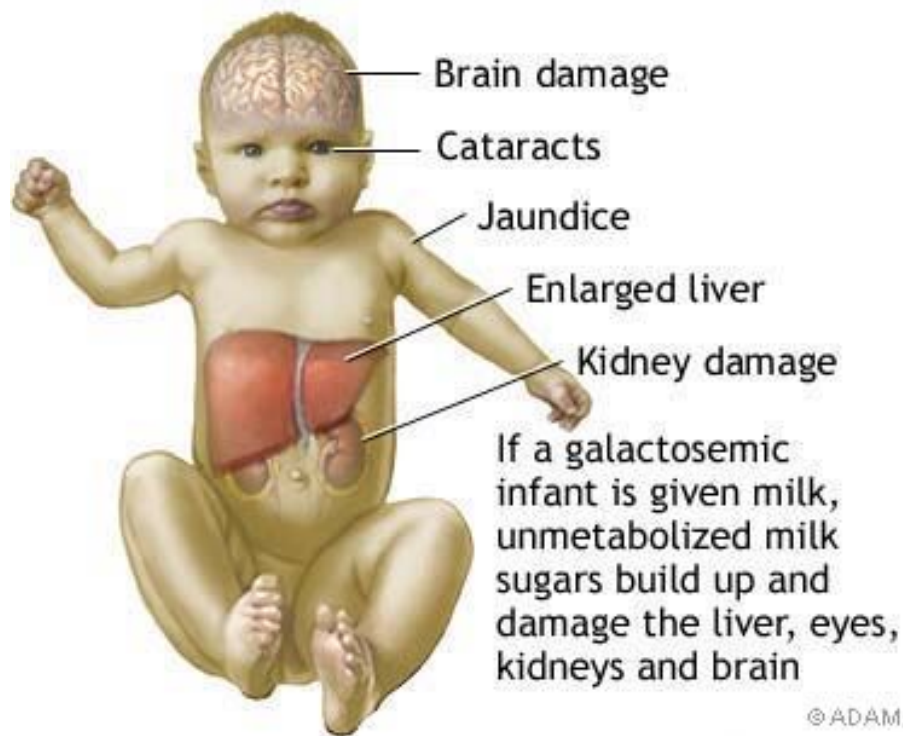
МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ОЛИГОФРЕНИИ

- Сопровождается обычно глубокой степенью психического недоразвития.
- В целом психическое состояние страдающих ФКУ характеризуется вялостью и безразличием, на фоне которых наблюдаются внезапные вспышки раздражительности или злобного недовольства.
- Иногда отмечается бессмысленное подражательство окружающим в виде эхоталии и эхопраксии.
- Часто наблюдаются мышечная гипертония, различные гиперкинезы, нарушения походки.
- Могут быть судорожные припадки.

МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ОЛИГОФРЕНИИ

Галактоземия - наследственное заболевание, при котором из-за нарушения обмена галактозы в организме человека развиваются поражения печени, нервной системы и хрусталика глаза.

- Частота этого синдрома в населении от – 1 на 20 000 до 1 на 120 000 новорожденных.
- Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.



МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ОЛИГОФРЕНИИ

- Причиной является наследственный дефект генов, отвечающих за выработку ферментов, превращающих поступающую с пищей галактозу в глюкозу - основной питательный субстрат для клеток головного мозга и миокарда.
- При галактоземии производные галактозы в большом количестве накапливаются в клетках нервной системы, хрусталике и внутренних органах и оказывают на них токсическое действие.
- Данное заболевание также сопровождается предрасположенностью к тяжелым бактериальным инфекциям из-за подавления функции лейкоцитов избытком галактозы.



МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ОЛИГОФРЕНИИ

- Первые симптомы *галактоземии* возникают, как правило, уже через несколько дней после рождения ребенка на фоне кормления молочной пищей и проявляются повторной рвотой и расстройством стула в виде водянистых поносов.
- Малыша может беспокоить *вздутие живота и кишечная колика, обильное отхождение газов, иногда появляется желтуха.*
- При отсутствии своевременной диагностики галактоземии у новорожденных *увеличивается печень* и возникают первые признаки поражения нервной системы в виде *судорог и снижения мышечного тонуса.*
- Постепенно развивается выраженное отставание в физическом и психическом развитии, может формироваться помутнение хрусталика (*катаракта*) и даже *цирроз печени*, который и является основной причиной гибели больного при отсутствии адекватного лечения.

МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ОЛИГОФРЕНИИ

Галактоземия

- ⦿ Выживший ребенок – умственно отсталый, с нарушениями зрительно-пространственных представлений, недоразвитием речи, расстройствами поведения, тревогой, робостью и трудностями в общении.

МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ОЛИГОФРЕНИИ

Мукополисахаридоз - группа наследственных болезней соединительной ткани, обусловленных нарушением обмена гликозаминогликанов (кислых мукополисахаридов) в результате генетически обусловленной неполноценности ферментов, участвующих в их расщеплении.

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.



МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ОЛИГОФРЕНИИ

Мукополисахаридоз

- При мукополисахаридозе поражается система лизосомных ферментов, участвующих в катаболизме гликозаминогликанов.
- Вследствие ферментативной недостаточности последние накапливаются в большом количестве в органах и тканях, поэтому мукополисахаридоз относят к болезням накопления.
- В результате нарушается функциональное состояние различных органов и систем, а поскольку гликозаминогликаны входят в состав соединительной ткани, то одним из ведущих проявлений мукополисахаридоза является системное поражение скелета, задержка физического развития, особенно при I-S, IV и VI типах.

МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ОЛИГОФРЕНИИ

Мукополисахаридоз типа I-H (синдром Гурлера, гарголизм)

- Признаки болезни появляются уже на первом году жизни, а к 1-2 годам все клинические проявления достаточно выражены.
- Отмечаются скафоцефалия (череп в форме кия лодки), грубые черты лица, шумное дыхание ртом, обусловленное аденоидами и пороками развития лица и носа.



МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ОЛИГОФРЕНИИ

Мукополисахаридоз типа I-H (синдром Гурлера)

- Постепенно прогрессирует отставание в росте, формируются неправильное телосложение и деформации скелета: шея короткая, нижние ребра выступают, наблюдаются кифоз грудного и поясничного отделов позвоночника (в положении сидя вид «кошачьей спины»), лопатки расположены высоко, кисти широкие, V палец короткий, искривлен (кисть напоминает когтистую лапу).



МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ОЛИГОФРЕНИИ

Мукополисахаридоз типа I-H (синдром Гурлера)

- Постепенно развиваются сгибательные контрактуры, сначала плечевых и локтевых суставов, несколько позже суставов нижних конечностей, вследствие чего больные ходят на полусогнутых ногах на цыпочках. За счет слабости брюшной стенки и значительной гепатоспленомегалии живот увеличен в размерах.
- С возрастом возрастает умственная отсталость, неврологическая симптоматика (повышение тонуса мышц, параличи, нарушение координации движений).



МИКРОЦЕФАЛИЯ

- Значительное уменьшение размеров черепа и соответственно головного мозга при нормальных размерах других частей тела. Микроцефалия сопровождается нарушением двигательных функций, судорожным синдромом и выраженной задержкой психического развития. Среди умственно отсталых детей больные с этой патологией составляют 20 %.
- Микроцефалия встречается как самостоятельный синдром (генетическая и приобретенные формы) и как симптом хромосомных болезней и некоторых нарушений обмена веществ.
- Причины - воздействие на развивающийся мозг неблагоприятных факторов: гипоксии, инфекции, интоксикации.



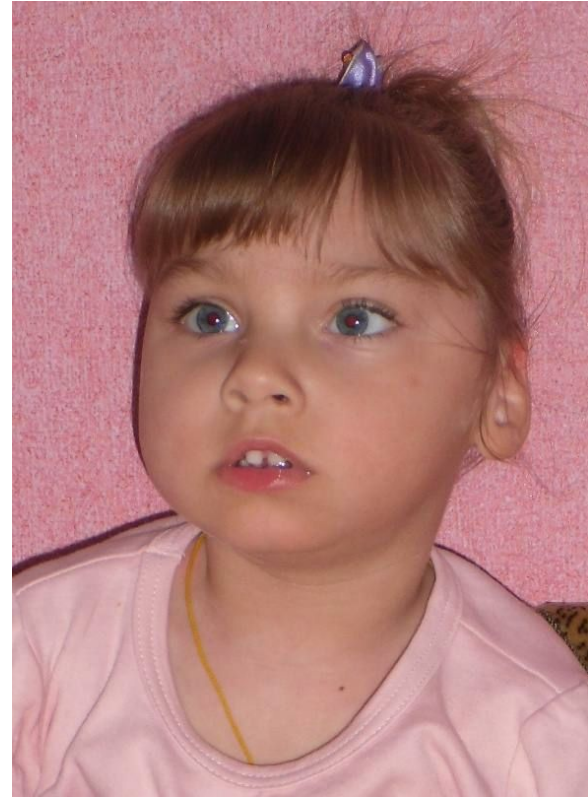
МИКРОЦЕФАЛИЯ

Первые признаки микроцефалии, как правило, выявляют при рождении ребенка. В некоторых случаях симптомы микроцефалии формируются в первые месяцы жизни.

- череп значительно уменьшен, диспропорция лицевого и мозгового черепа, кости черепа плотные;
- выступающие надбровные дуги;
- скошенный (“убегающий” назад) узкий лоб;
- низко расположенные, большие и оттопыренные уши;
- высокое и узкое нёбо;
- родничок зарастает в первый месяц жизни, либо закрыт к моменту рождения;
- эмоциональная ограниченность;
- признаки олигофрении, умственной отсталости.

У больных с микроцефалией могут наблюдаться неврологические нарушения: спастические параличи и парезы, расстройства координации движений, косоглазие, судороги, задержка развития статических и двигательных функций.

МИКРОЦЕФАЛИЯ



МИКРОЦЕФАЛИЯ

- В зависимости от особенностей темперамента, степени активности и подвижности нервных процессов микроцефалию принято делить на ***торпидную и эретическую (возбудимую)***.
- Больные ***торпидной микроцефалией*** отличаются вялостью, малой подвижностью, безучастным отношением к окружающему. Деятельность их крайне ограничена, носит пассивно-подражательный характер.
- Больные ***эретической микроцефалией*** чрезмерно подвижны, суетливы, они стремятся к деятельности, однако в ней преобладают нецелесообразные движения. Тонкие движения выполняются с трудом. Благодаря хорошей подражательной способности и живости эмоций больные этой группы лучше адаптируются в социальной среде.
- При всех формах микроцефалии выявляется грубое ***недоразвитие речи или ее полное отсутствие***.

КРЕТИНИЗМ

(франц. crétinisme, от crétin – кретин, идиот, слабоумный), заболевание, характеризующееся задержкой физического и психического развития и нарушением функции щитовидной железы. Наблюдается в виде эндемий (эндемический К.) и отдельных вспышек (спорадический К.).



КРЕТИНИЗМ

- У больных короткие конечности, кривые ноги, широкие кисти с короткими пальцами; череп круглый, лицо с низким лбом, одутловатое, нос седловидный, глазные впадины глубокие, уши большие, язык широкий, не помещающийся во рту, короткие редкие зубы.
- Кожа бледная, сухая, оволосение бедное.
- Часты пупочные и паховые грыжи, увеличение щитовидной железы; половые органы недоразвиты.
- Существенно *нарушен обмен веществ*; температура тела снижена.
- Постоянным и выраженным расстройством является *снижение слуха* (нередко глухонмота).
- *Психическая отсталость* при выраженном кретинизме достигает тяжелой и глубокой степени. Больные медлительны, сонливы, речь их задержана; усвоение знаний и трудовых навыков затруднено и замедлено.

Лечение — компенсирующие недостаточность щитовидной железы препараты. При лечении с раннего детства многие больные кретинизмом приобретают навыки самообслуживания и способны выполнять несложную однотипную работу.

Профилактика — йодирование воды и пищи.

АЛКОГОЛЬНЫЙ СИНДРОМ ПЛОДА

(алкогольная энцефалопатия).

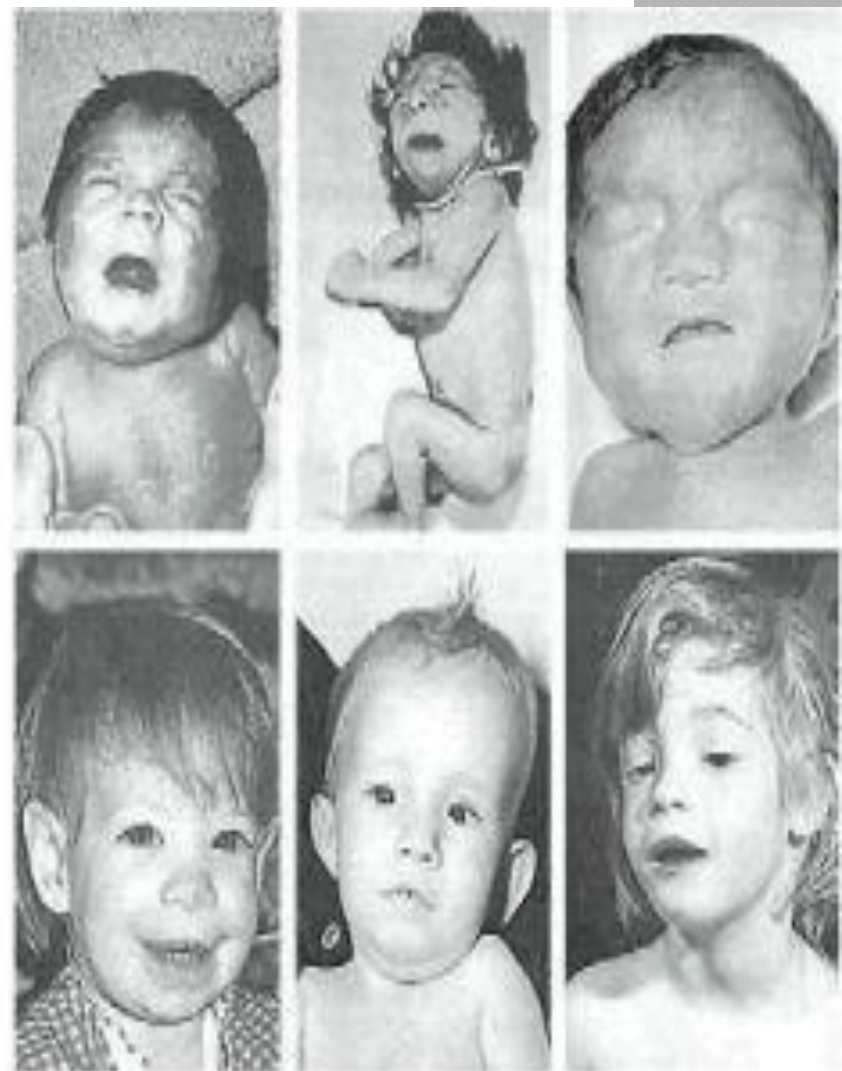
- ◎ 8% всех случаев умственной отсталости обусловлено алкоголизмом родителей. Выраженность синдрома зависит от тяжести материнского алкоголизма и срока воздействия алкоголя на плод.
- ◎ У матерей, страдающих алкоголизмом, в 71% случаев рождаются дети с нарушениями нервно-психического развития, в 37% с психическим недоразвитием, в 37% с психопатическими и невротическими расстройствами.



АЛКОГОЛЬНЫЙ СИНДРОМ ПЛОДА

- ⦿ *Патогенез.* Алкоголь интенсивно действует на клеточные мембраны, на процессы клеточного деления и синтеза ДНК нервных клеток.
- ⦿ В первые недели после зачатия он приводит к грубым порокам развития ЦНС.
- ⦿ После 10-й недели беременности алкоголь вызывает клеточную дезорганизацию или замедляет клеточную миграцию и нарушает дальнейшее развитие ЦНС.
- ⦿ Позже алкоголь нарушает мозговой метаболизм и нейрогенные влияния на эндокринную систему, что вызывает нейроэндокринные расстройства, в частности нарушения роста.

АЛКОГОЛЬНЫЙ СИНДРОМ ПЛОДА



А

Б

АЛКОГОЛЬНЫЙ СИНДРОМ ПЛОДА

(алкогольная энцефалопатия).

- У детей обнаруживается низкая масса тела, плохое сосание и глотание, частые срыгивания, отставание в физическом развитии. Треть детей позже начинают ходить.
- У 32% выявляются пороки сердца, почек, желудочно-кишечного тракта, мочевыделительной системы.



АЛКОГОЛЬНЫЙ СИНДРОМ ПЛОДА

(алкогольная энцефалопатия).

- Имеются признаки костного дизонтогенеза: задержка развития зон окостенения, диспластичность телосложения, незаращение или раннее закрытие швов черепа, макро- или микроцефалия, короткая шея, недоразвитие верхней и нижней челюсти, гипертелоризм, широкая запавшая переносица, высокое небо, узкие и короткие глазные щели, синдактилия.
- Для этого синдрома характерны деформация грудной клетки, клинодактилия, гипоплазия ногтей, разболтанность суставов. Нередко встречается эпикант, сосудистые опухоли, асимметрия глазных щелей, косоглазие, нистагм, ПТОЗ, мышечная гипотония и иногда припадки.

ПРИЗНАКИ АЛКОГОЛЬНОГО СИНДРОМА ПЛОДА



ПРИЗНАКИ АЛКОГОЛЬНОГО СИНДРОМА ПЛОДА



Рис. 1. Внешний вид детей с ФАС

АЛКОГОЛЬНЫЙ СИНДРОМ ПЛОДА

- Наряду с другими нарушениями психомоторного развития у них присутствуют *плохая память, нарушенное внимание, общая астения, повышенная аффективная возбудимость и раздражительность, двигательная расторможенность и утомляемость.*
- В пубертатном возрасте наряду с легкой умственной отсталостью формируются невротические и патохарактерологические развития. Появляются психопатоподобные (84%), церебрастенические и неврозоподобные (10%) синдромы.
- Нередки расторможенность влечений, ранняя гиперсексуальность, бродяжничество, воровство.

УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ, ОБУСЛОВЛЕННАЯ ГЕМОЛИТИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНЬЮ НОВОРОЖДЕННЫХ:

- Гемолитическая болезнь новорожденных (эритробластоз плода) возникает при иммунологической несовместимости крови матери и плода, чаще всего по резус-фактору, и является одной из причин олигофрении.
- Гемолитическая болезнь новорожденных развивается в результате разрушения эритроцитов под влиянием антител, что ведет к нарушению билирубинового обмена и накоплению непрямого билирубина (гипербилирубинемия). В связи со способностью непрямого билирубина растворяться в липоидах в первую очередь поражаются ткани, богатые липоидосодержащими соединениями: базальные ганглии и кора головного мозга, печень, надпочечники и др.

ДЕМЕНЦИЯ

Характерные признаки деменции:

- ⦿ выраженные нарушения умственной работоспособности;
- ⦿ ослабление памяти, внимания, регуляции поведения, мотивации
- ⦿ характерны личностные и эмоциональные расстройства (дети часто некритичны, расторможены)

ДЕМЕНЦИЯ

В раннем возрасте деменция проявляется в виде утраты поздно приобретенных навыков. Например, если деменция возникает у трехлетнего ребенка, то прежде всего он теряет речь, у него пропадают начальные навыки самообслуживания и опрятности, затем могут утрачиваться и ранее приобретенные навыки - ходьба, чувство привязанности к близким и т.п.

ДЕМЕНЦИЯ

- ⦿ Различают *лакунарную деменцию* (частичную деменцию, при которой больше страдают предпосылки интеллекта), и *тотальное слабоумие* (например, сифилитическая паралитическая деменция), когда страдают все психические функции, утрачиваются все навыки поведения в обществе.
- ⦿ *амнестическая деменция* обусловлена снижением запоминания нового, т.е. дефектом кратковременной памяти. Больные не запоминают конкретных событий, наименование абстрактных понятий. Выявляются зрительные агнозии (лицевая и предметная), ложные узнавания лиц. Типичны амнестическая дезориентировка, конфабуляции.

ДЕМЕНЦИЯ

◎ *Ранняя деменция:*

На первый план выступают нарушения речи, исполнительных функций, восприятия либо нарушения автоматизированных действий (апраксия). Болезнь по-разному отражается на различных аспектах памяти. Старые воспоминания о собственной жизни (эпизодическая память), давно заученные факты (семантическая память), имплицитная память (неосознанная «память тела» о последовательности действий, например, о том, как использовать столовые приборы) в меньшей степени подвержены расстройству по сравнению с новыми фактами или воспоминаниями.

ДЕМЕНЦИЯ

◎ *Умеренная деменция*

Расстройства речи становятся очевидными, так как с потерей доступа к словарному запасу человек все чаще подбирает неверные слова на замену забытым (парафазия). Также идет потеря навыков чтения и письма. Со временем всё более нарушается координация при выполнении сложных последовательностей движений, что снижает способность человека справляться с большинством повседневных задач. На этом этапе усиливаются проблемы с памятью, и больной может не узнавать близких родственников. Прежде нетронутая долговременная память также нарушается, и отклонения в поведении становятся более заметными.

ДЕМЕНЦИЯ

◎ Тяжелая деменция

На последней стадии болезни Альцгеймера пациент полностью зависит от посторонней помощи. Владение языком сокращается до использования единичных фраз и даже отдельных слов, и в итоге речь полностью теряется. Несмотря на утрату вербальных навыков, пациенты часто способны понимать и отвечать взаимностью на эмоциональные обращения к ним. Хотя на этом этапе все еще могут быть проявления агрессии, гораздо чаще состояние больного характеризуется апатией и истощением, и с какого-то момента он не в состоянии осуществить даже самое простое действие без чужой помощи. Больной теряет мышечную массу, передвигается с трудом и на определенном этапе оказывается не в силах покинуть кровать, а затем и самостоятельно питаться.