

Etiologija in klinična slika duševne manjrazvitosti pri otrocih

Etiology and clinical features of mental retardation in children

Jurij Bon*

Ključne besede
duševna zaostalost – etiologija – diagnostika
otrok

Key words
mental retardation – etiology – diagnosis
child

Izvleček. Duševno manj razviti otroci predstavljajo skupino, ki zaradi svojih lastnosti zahteva posebno pozornost pri zdravstveni obravnavi. Danes je znanih že nekaj sto etioloških, predvsem biomedicinskih dejavnikov, ki lahko s svojim delovanjem v različnih obdobjih omejujejo razvoj otrokovih umskih sposobnosti. Zaradi izboljšanja zdravstvene oskrbe se spreminja tudi pogostost njihovega pojavljanja. Pri več kot polovici duševno manj razvitih otrok najdemo več kot en vzrok za njihovo prizadetost. Jasnejša postaja tudi povezava psihosocialnih dejavnikov z razvojem predvsem mejne in blažje duševne manjrazvitosti ter vpliv osebnostnih značilnosti, spremljajočih duševnih motenj in telesnih bolezni na končni rezultat otrokovega duševnega razvoja. Ker poleg intelektualnih sposobnosti postaja vedno pomembnejše socialno funkcioniranje otrok, jim skušamo pomagati z individualno prilagojeno celostno obravnavo, ki otroke čim manj trga iz njihovega okolja.

Abstract. Children with mental retardation constitute a group with special medical needs. There are several hundred known etiological (mostly biomedical) factors, that can influence the development of a child's brain. We experience the changes in their prevalence rates, mainly because of improvements in health care. There is more than one etiological factor present in more than half of mentally retarded children. We are recognizing the role of psychosocial factors in development of borderline and mild mental retardation and the influence of personal characteristics, accompanying mental and somatic illnesses on the child's overall mental development. The objective today is to help children with individually adapted assistance, which enables them to remain in their domestic environment and improves their social skills.

Uvod

Duševna manjrazvitost je kompleksen pojem, katerega definicija se spreminja skupaj z razvojem človeške družbe. Govori namreč o dveh stvarih – stopnji človekovega duševnega funkcioniranja ter odnosu družbe do takega posameznika, in s tem kaže tudi stopnjo razvoja družbe, njeno tolerantnost in humanost. Danes govorimo o duševni manjrazvitosti, kadar inteligenčne sposobnosti in prilagoditvene zmogljivosti posameznika ne dosegajo ravni, ki je primerna za njegovo starost, ta globalni razvojni primanjkljaj pa se izkaže že pred osemnajstim letom starosti. Pri tem velja za neustrezno raven inteligenčnih sposobnosti inteligenčni kvocient (IQ), ki je nižji od 70–75, prilagoditvene sposobnosti pa so pomembno motene pri dveh ali več od naslednjih področij: komuniciranju, samostojni skrbi zase, življenju doma, družabnih spretnostih, zabavi, zdravju in varno-

*Jurij Bon, abs. med., Medicinska fakulteta, Korytkova 2, 1000 Ljubljana.

sti, samostojnem odločanju, izobraževanju, družbeni koristnosti in delu (1, 2). Težišče definicije se z ravni inteligenčnih sposobnosti seli na socialno funkcioniranje duševno manj razvitih ljudi (3), kar je posledica njihovih čedalje odločnejših zahtev, naj jih družba sprejme kot enakopravno in neodvisno manjšino (4). Nižja inteligenčna sposobnost tako postaja le eden od znakov osnovne prizadetosti živčevja, psihometrično izmerjeni inteligenčni kvocient pa le pripomoček za oceno stopnje duševne manjrazvitosti. Danes označujemo inteligentnost v območju IQ 70–79 kot mejno, 50–69 kot blago, 35–49 kot zmerno, 20–34 kot hudo in pod 20 kot globoko duševno manjrazvitost. Poleg ravni inteligenčnih sposobnosti pa na končni rezultat vplivajo tudi otrokove socialne, osebnostne in vedenjske značilnosti ter spremljajoče telesne prizadetosti različnih stopenj in oblik (2).

Skupaj s spreminjanjem odnosa družbe do njenih duševno manj razvitih članov se spreminja tudi njihova obravnava. Iz časov, ko so predstavljali zasebni problem, s katerim se ukvarja družina, smo preko strokovne obravnave v institucijah napredovali do obravnave, ki se prilagaja konkretnemu posamezniku, ga čim manj trga iz njegovega okolja, izvaja pa jo skupina sodelujočih strokovnjakov s področja medicine, psihologije, pedagogike in socialnega dela (5). Zdravnikova naloga je z zdravljenjem ali preprečevanjem osnovne bolezni, spremljajočih duševnih motenj in ostalih telesnih bolezni omogočiti duševno manj razvitemu otroku čim lažjo vključitev v svoje okolje, okolju pa čim ugodnejšo reakcijo nanj. Vprašanje sočasnih duševnih motenj pri duševno manj razvitih se v tem okviru pojavlja v ospredju šele v zadnjem času (6).

Epidemiologija

Večina epidemioloških raziskav duševne manjrazvitosti se osredotoča na njeno prevallenco (7). Ugotovljeni podatki zajemajo velik razpon zaradi različne razvitosti diagnostičnih in pedagoških ustanov po svetu ter različne prisotnosti etioloških dejavnikov (2).

Na splošno velja ocena, da delež duševno manj razvitih predstavlja 2,5–3 % celotne populacije (2, 5, 8), čeprav se zaenkrat delež dejansko ugotovljenih giblje med 1 in 1,5 % celotne populacije (5, 9, 10). Nejasnosti so predvsem zaradi težkega diagnosticiranja mejno in blažje duševno manj razvitih (IQ > 50), ki predstavljajo skoraj 90 % vseh prizadetih (2). Pojavnost zmerne, hude in globoke duševne manjrazvitosti je zaradi lažje in zgodnejše diagnostike točneje ugotovljena – 3,6/1000 rojstev (5).

Verjetnost rojstva duševno manj razvitega otroka pri enem duševno manj razvitem staršu je 20 %, pri obeh 40 % (5).

Duševna manjrazvitost je pogostejša pri moškem spolu. Razmerje se giblje med 1,2–1,4 : 1 (7), večje je pri mejni in blažji duševni manjrazvitosti (11). Vrh obolevnosti je v starostnem razredu med 10 do 20 let, nato s starostjo počasi pada (7).

Etiologija

Danes poznamo že nekaj sto dejavnikov, ki lahko s svojim delovanjem v različnih obdobjih omejujejo razvoj otrokovih umskih sposobnosti (12). Poleg biomedicinskih dejavnikov vplivajo na končni izid tudi sociokulturni dejavniki otrokovega okolja. Pri več kot

polovici duševno manj razvitih najdemo več kot en vzrok za njihovo prizadetost (1). Raziskave nakazujejo možnost, da so sociokulturni dejavniki izredno pomembni pri razvoju mejne in blažje duševne manjrazvitosti (13), medtem ko v ozadjih zmerne, hude in globoke večinoma prevladujejo biološki vzroki.

Biomedicinski dejavniki

Prenatalni dejavniki

Razvrščamo jih v naslednje skupine: genetski dejavniki (kromosomske anomalije, genetske presnovne bolezni in genetske nevrološke bolezni), kongenitalne okužbe, posledice škodljivega delovanja zdravil in drugih kemičnih snovi ter sevanje. Genetski prenatalni dejavniki so odgovorni za 60 % hudih in globokih duševnih manjrazvitosti (14). Najpomembnejši prenatalni dejavniki so fetalni alkoholni sindrom, Downov sindrom in sindrom fragilnega kromosoma X (15).

Kromosomske anomalije

Downov sindrom – ocenjena pojavnost je v zadnjih letih padla med 1/1000 in 1/1100 rojstev, s čimer je Downov sindrom postal drugi najpogostejši vzrok duševne manjrazvitosti za fetalnim alkoholnim sindromom. Pri 95 % je vzrok dodatni samostojni kromosom 21 (trisomija 21), pri 3–4 % neuravnotežena translokacija dodatnega nepopolnega kromosoma 21 na kromosom 14, 21 ali 22 (v tretjini primerov je tihi nosilec nepravilnosti eden od staršev, v ostalih dveh tretjinah je nepravilnost nastala na novo), pri 1 % pa je vzrok mozaicizem 46/47. V večini primerov otrok deduje dodatni kromosom od matere. Pomemben dejavnik tveganja je njena starost (pri starosti 35 let se pojavnost zviša na 1/300–500 rojstev, pri starosti 45 let pa na 1/40 rojstev) (16).

Večina otrok z Downovim sindromom je blago do zmerno duševno manj razvitih, zaozstajajo v rasti, razvoj motoričnih funkcij in jezika je upočasnen. Značilne lastnosti so tudi zmanjšan obseg glave, ploščato zatilje, poševno ležeče in širše razmaknjene oči (hipertelorizem), kožna guba v medialnem očesnem kotu (epikantus), bele Brushfieldove pege na obodu šarenice, majhna usta, ušesa in nos, hipotonične mišice in hiperfleksibilni sklepi. Roke in stopala so manjša, polovica otrok ima dodatno kožno brazdo na dlani (16).

60–80 % otrok z Downovim sindromom ima težave s sluhom, 40–45 % spremljajo prirojene srčne bolezni, pogostejše so tudi stenoze in atrezije požiralnika, dvanajstnika in anusa. Pri 3 % najdemo katarakto, pri 15–20 % hipotireozo. V zgodnjem otroštvu zaozstajajo v rasti, kasneje imajo probleme z debelostjo. Pogostejše so tudi poškodbe skeleta (subluksacije pogačice, dislokacije kolka, pri 15 % nestabilnost atlantoaksialnega sklepa), akutne levkemije, kožne bolezni. Zmanjšana je odpornost proti okužbam (16).

Pričakovana življenjska doba enoletnega otroka z Downovim sindromom in blago ali zmerno duševno manjrazvitostjo je 55 let, s hudo ali globoko duševno manjrazvitostjo pa 43 let (17).

Ostale anomalije števila avtosomnih kromosomov so redkejšje, najbolj znani sta: trisomija 18 (Edwardsov sindrom, pojavnost 1/3000 rojstev) in trisomija 13 (sindrom Patau,

1/5000), za kateri so značilne težke anomalije možganov, srca, ledvic in prebavil s slabo življenjsko napovedjo.

Parcialna monosomija 5p– (sindrom *cri du chat*) se kaže z mikrocefalijo in hudo ali globoko duševno manjrazvitostjo, a boljše življenjsko prognozo kot trisomija 13 ali 18 (5).

Prader-Willijev sindrom (pojavnost 1/14000 rojstev) in **Angelmanov sindrom** (pojavnost 1/12000 rojstev (18)) predstavljata sindrome kromosomskih mikrodelecij. Gena za obe bolezni ležita blizu skupaj na kromosomu 15, na območju q11–13. Če preko mehanizma genskega vtisnjenja pride do mikrodelecije tega območja na materinem kromosomu 15, se bo izrazil nenormalni gen na očetovem kromosomu 15, ki povzroča Angelmanov sindrom. Obratno velja pri mikrodeleciji območja q11–13 na očetovem kromosomu, ko se izrazi materin nenormalni gen, ki povzroča Prader-Willijev sindrom (19, 20). V klinični sliki Prader-Willijevega sindroma je značilna nižja rast, učne težave ali duševna manjrazvitost, nepopolni spolni razvoj, hipotonija mišic ter značilne motnje vedenja s prisilno potrebo po neprestanem hranjenju, zaradi česar so nagnjeni k debelosti, kar je vzrok njihove nižje pričakovane življenjske dobe (21). Angelmanov sindrom se kaže z duševno manjrazvitostjo, kraniofacialnimi anomalijami, ataksijo, epileptičnimi napadi in paroksizmalnim smehom. Pri obeh sindromih se lahko pojavi avtizmu podobno vedenje (18, 21).

Williamsov sindrom nastane zaradi mikrodelecije dela kromosoma 7, ki vključuje gen za tvorbo elastina, v klinični sliki pa je opazna duševna manjrazvitost, žilne anomalije (predvsem supravavularna aortna stenoza), nepravilnosti vida (strabizem) in značilen vedenjski fenotip (22).

Anomalije spolnih kromosomov

Klinefelterjev sindrom (pojavnost 1/700 rojstev fantov) označuje kariotip z vsaj dvema ali več kromosomi X ter vsaj enim ali več kromosomi Y. Klinično se kaže z visoko rastjo, atrofijo testisov, ginekomastijo in sterilnostjo (5). Med 15. in 30. letom starosti se pri njih pogostejše razvijajo tumorji germinalnih celic (23). Novejši podatki kažejo, da gre pri njih bolj za splošne učne težave zaradi verbalnega kognitivnega primanjkljaja kot pa za duševno manjrazvitost (5, 24).

Turnerjev sindrom (pojavnost 1/3000 rojstev deklic) označuje kariotip 45, X. Klinično se kaže z zaostankom v rasti, primarno amenorejo, sekundarni spolni znaki se ne pojavijo. Prisotne so tudi anomalije srca in ožilja ter ledvic. Duševna manjrazvitost je redka, pri 20 % pa se pojavlja prostorska dezorientiranost, zaradi česar dosegajo slabše rezultate na inteligenčnih testih (5).

Sindrom fragilnega kromosoma X (X-vezana duševna manjrazvitost) ima pojavnost ocenjeno na 1/2500–4000 rojstev. V zadnjem desetletju so odkrili, da nastane zaradi mutacije gena FMR-1 na kromosomu X. Pri obolelih otrocih se trinukleotidno zaporedje (CGG) v genu FMR-1 ponovi več kot 200-krat (v nasprotju z zdravimi, kjer se ponavlja le 5–50-krat), zaradi česar se ustavi nastajanje beljakovine FMR-1, ki je nujna za normalen razvoj. Osebe s ponovitvijo CGG med 50- in 200-krat so nosilci premutacije, ki jo lahko prenesejo na svoje potomce. V klinični sliki pri fantih opazimo blago do zmer-

no duševno manjrazvitost, med fizikalnimi znaki pa podaljšan obraz, večja ušesa, hiperfleksibilne sklepe, hipotonične mišice in velike testise. Dekleta mutacija prizadene zaradi naključne inaktivacije kromosomov X po posameznih celicah. Tretjina se jih razvije normalno, tretjina ima učne težave, tretjina pa je duševno manj razvita (25).

Genetske presnovne bolezni

Skupna pojavnost je 1/5000 rojstev (26).

X-vezane recesivne bolezni. **Lowejev sindrom** (okulocerebrorenalni sindrom) – nastane zaradi pomanjkanja encima inozitol polifosfat 5-fosfataze. V klinični sliki opazimo prirojeno katarakto, duševno manjrazvitost, zaostanek v rasti in disfunkcijo ledvičnih tubulov, ki vodi v Fanconijev sindrom (27). **Lesch-Nyhanov sindrom** je motnja presnove purinov zaradi popolnega pomanjkanja encima hipoksantin gvanin fosforiboziltransferaze. Posledica je hiperurikemija, ki se kaže s horeoatetozo, spastičnostjo, duševno manjrazvitostjo, kompulzivnimi samopoškodbami in agresivnostjo (5). **Hunterjev sindrom** je mukopolisaharidoza tipa II, ki nastane zaradi pomanjkanja encima iduronat-2-sulfataze, ki razgrajuje heparan sulfat in dermatan sulfat v lizosomih. Klinična slika se razlikuje glede na stopnjo delecije gena IDS. Otroci kažejo značilne obrazne poteze, displazijo skeleta, duševno manjrazvitost in hepatosplenomegalijo. Bolezen je progresivna, večinoma fatalna že pred 15. letom starosti (5).

Avtosomne recesivne bolezni. **Galaktozemija** nastane zaradi motenj v presnavljanju galaktoze v glukozo, največkrat manjka encim galaktoza-1-fosfat uridil transferaza. Duševno manjrazvitost povzročajo tudi bolezni presnavljanja aminokislin, med katerimi je najpomembnejša **fenilketonurija**. Pri njej pomanjkanje fenilalanin hidroksilaze vodi v kopičenje fenilalanina v krvi in s tem v razvoj duševne manjrazvitosti in epileptičnih napadov. Pogosteje se pojavljajo tudi duševne motnje in motnje vedenja. Med lizosomskih bolezni spadajo **Tay-Sachsova bolezen** ali gangliozidoza GM₂, kjer se zaradi pomanjkanja heksozaminidaze A v možganskih celicah kopičijo gangliozidi, ki povzročijo progresivno paralizo, demenco, slepoto in smrt pri 3–4 letih. Pri **Nieman-Pickovi bolezni** se v retikuloendotelnih celicah nabira sfingomielin, pri otrocih pa opazimo ksantome, pigmentacijo, hepatosplenomegalijo, limfadenopatijo in duševno manjrazvitost. Tudi **Gaucherjeva bolezen** je motnja presnove lipidov, pri njej se v retikuloendotelnih celicah kopičijo glukocerebrozidi s podobnimi posledicami. **Hurlerjev sindrom** je mukopolisaharidoza tipa I, manjka encim α -L-iduronidaza, bolezen pa je smrtna že pred 10. letom starosti (5).

Genetske nevrološke bolezni

Primarna mikrocefalija se pojavlja v zvezi z malformacijami možganskih hemisfer, ki nastanejo v drugem mesecu nosečnosti. Motorični razvoj je zavrt. Duševna manjrazvitost je zmerna ali huda, pogosti so tudi epileptični napadi.

Tuberozna skleroza je sistemska bolezen, ki jo označuje prisotnost hamartomatoznih tuberklov v različnih organih. V osrednjem živčevju se lezije razvijejo zaradi motenj

v migraciji in razvoju nevronov, povzročajo pa napade krčev, duševno manjrazvitost, učne težave, avtizem ali motnje vedenja (28).

Nevrofibromatoza tipa 1 (von Recklinghausnova bolezen) se pojavlja v različnih kliničnih oblikah. Pri manjšem številu bolnikov opazimo poleg manjših anomalij obraza in velikega števila pleksiformnih nevrofibromov tudi duševno manjrazvitost ali učne težave (29).

Pri bolnikih z **miotonično distrofijo** lahko poleg prizadetosti testisov in hipotonije mišic opazimo tudi duševno manjrazvitost, katarakto, sladkorno bolezen, primarni hipotroidizem in kranialno hiperostozo (5).

Prirojene okužbe

Prirojena okužba s citomegalovirusom se zgodi pri primarni ali ponovni okužbi nosečnice. Pojavnost okužb ocenjujejo med 0,2 in 2,2 % vseh rojstev. 10 % otrok je ob rojstvu simptomatskih. Bolezenski znaki vključujejo znotrajmaternični zastoj v rasti, mikrocefalijo, zlatenico, petehije, hepatosplenomegalijo, periventrikularne kalcifikacije, horioretinitis in pnevmonitis. Tretjina otrok kmalu umre, pri 90 % preživelih pa se kasneje razvijejo motnje sluha in vida ter duševna manjrazvitost. Podobne težave se pojavijo tudi pri 10 % ob rojstvu asimptomatskih otrok (5).

Prirojeno toksoplazmozo povzroča preko posteljice preneseni parazit *Toxoplasma gondii*. Pojavnost okužb nosečnic ocenjujejo na 1–8/1000. V 40 % se okužba prenese na plod. Večina otrok ostane ob rojstvu asimptomatskih. Pri ostalih so klinični znaki prezgodnji porod, zaostanek v znotrajmaternični rasti, zlatenica, hepatosplenomegalija, miokarditis, pnevmonitis in nevrološki zapleti (horioretinitis, hidrocefalus, intrakranialne kalcifikacije, mikrocefalija in napadi krčev), ki kasneje vplivajo na razvoj duševne manjrazvitosti (5). Raziskave pa nakazujejo možnost, da se duševna manjrazvitost kasneje lahko razvije tudi pri otrocih z asimptomatsko obliko bolezni ob rojstvu (29).

Prirojena okužba z virusom rdečk nastane ob primarni okužbi nosečnice, danes redkeje zaradi uvedbe preventivnega cepljenja. Učinki virusa na plod so različni, najhujše malformacije (ali smrt) se razvijejo pri okužbi v prvih 16 tednih nosečnosti, otrok pa je lahko ob rojstvu tudi asimptomatski. Kasneje se lahko razvijejo motnje sluha, duševna manjrazvitost, motnje vedenja, endokrinopatije ali redkeje progresivni encefalitis (5, 30).

Prirojeni sifilis – duševna manjrazvitost spada v klinično sliko tako zgodnjega kot poznega prirojenega sifilisa otrok. *Treponema pallidum* prodre skozi posteljico v 60–80 % primerov, glede na stopnjo bolezni pri materi (5).

Ostale okužbe – med njimi je najpomembnejša prirojena okužba z virusom HIV, ki zaradi svoje nevrotropnosti povzroči razvoj duševne manjrazvitosti v kasnejšem obdobju otrokovega razvoja (31).

Zdravila in druge kemične snovi

Fetalni alkoholni sindrom (FAS) je bolezen otrok, rojenih materam, ki med nosečnostjo uživajo alkohol. Duševni manjrazvitosti se pridružujejo tudi mikrocefalija, anomalije obraza, blefarofimoza, srčne anomalije in znotrajmaternični zastoj v rasti (5). Pojavnost

ocenjujejo med 1,3–4,8/1000 rojstev. V zadnjem času mu ob bok postavljajo tudi skupino otrok, znotrajmaternično izpostavljenih alkoholu, ki razen duševne manjrazvitosti ne kažejo anomalij, značilnih za FAS. Skupno pojavnost obeh pojavov ocenjujejo na najmanj 9,1/1000 rojstev, kar zlorabo alkohola med nosečnostjo postavlja za najpogostejši organski vzrok duševne manjrazvitosti (32).

Antiepileptična zdravila – trimetadion in valproična kislina sta močno teratogeni zdravili, ki ju med nosečnostjo ne smemo uporabljati. Fetalni fenitoinski sindrom se razvije pri 11 % otrok, katerih matere so med nosečnostjo prejemale fenitoin. Sindrom vključuje duševno manjrazvitost, prenatalni ali postnatalni zastoj v rasti, mikrocefalijo, kraniofacialne anomalije, distalno falangealno hipoplazijo in srčne anomalije (5). Omenjajo tudi fetalni karbamazepinski sindrom, ki vključuje anomalije obraza in blago duševno manjrazvitost (33).

Ionizirajoče sevanje

Ionizirajoče sevanje najbolj škoduje razvoju plodovih možganov med 8. in 15. tednom nosečnosti, ko poteka najhitrejša proliferacija in migracija nevroblastov v območja skorje. Verjetnost razvoja duševne manjrazvitosti se povečuje za 0,4 % za vsak cGy prejetega sevanja (34).

Perinatalni dejavniki

Prezgodnji porod in prenizka porodna teža. Zaradi uvedbe intenzivne neonatalne nege se je zmanjšalo število smrti in povečalo število prizadetih otrok (35). Porod otroka pred 32. tednom nosečnosti in porodna teža pod 1,5 kg pomenita 10–50 % verjetnost, da se bo kasneje pojavila duševna manjrazvitost. V največji nevarnosti so otroci, rojeni pred 28. tednom in lažji od enega kilograma. Na končni izid otrokovega razvoja v tej skupini močno vpliva morebitna prisotnost obporodnih zapletov in kakovost otrokovega kasnejšega okolja (5).

Med **obporodne zaplete** spadajo intrakranialne krvavitve, periventrikularna levkomalacija, medenična vstava, porod s kleščami, multipli porod, placenta previa, preeklampsija in hipoksija novorojenčka (5).

Postnatalni dejavniki

Okužbe osrednjega živčevja (meningitis ali encefalitis) lahko nastanejo v sklopu različnih virusnih in bakterijskih bolezni (5).

Zastrupitev s svincem ali z živim srebrom povzroči encefalopatijo, pri velikem deležu preživelih otrok se pojavijo duševna manjrazvitost in napadi krčev. Otroški organizem hitreje absorbira težke kovine, zato tudi izpostavljenost svincu v zgodnjem postnatalnem razvoju povzroči motnje v razvoju možganov (36).

Različne poškodbe glave ali hipoksična stanja nastanejo pri nesrečah ali nasilju nad otroci. Sindrom pretresenega otroka lahko povzroči razvoj duševne manjrazvitosti in nevroloških primanjkljajev kljub odsotnosti zunanjih znakov poškodbe (37).

Skupni dejavniki

Podhranjenost v kombinaciji s sociokulturno prikrajšanostjo je najbrž najpogostejši vzrok duševne manjrazvitosti v svetovnem merilu. Sama podhranjenost lahko vpliva na razvoj možgan prenatalno ali postnatalno (5).

Endokrine bolezni. Motnje delovanja ščitničnih hormonov lahko nastopijo v prenatalnem obdobju zaradi hipotireoze matere, perinatalno in postnatalno pa zaradi prirojene hipotireoze (pojavnost 1/3000–4000), rezistence na ščitnične hormone, izpostavljenosti dioksinom in poliklor-bifenilom, endemičnega pomanjkanja joda v nerazvitih območjih ali kongenitalne hipertireoze, ki povzroča hudo duševno manjrazvitost (38, 39).

Idiopatska duševna manjrazvitost

V približno tretjini primerov duševne manjrazvitosti nam vzroka ne uspe najti v nobenem od znanih dejavnikov (2, 12).

Rettov sindrom je zelo verjetno genetska bolezen, genski lokus je najbrž na kromosomu X. Sindrom prizadene le deklice, pojavnost je 1/23000. Danes diagnozo postavimo po značilni klinični sliki. Predvidevajo, da bi ob vključitvi še dveh kliničnih variant, potencialnega in atipičnega Rettovega sindroma, celotna skupina predstavljala drugi najpogostejši genetski vzrok duševne manjrazvitosti pri deklicah za Downovim sindromom (40).

Kot možne druge vzroke v tej skupini raziskave predlagajo različne nove dejavnike, med drugim kajenje mater med nosečnostjo (41) ter manjše subtelermerne kromosomske anomalije (42).

Psihosocialni dejavniki

Psihosocialni dejavniki predstavljajo področje vplivov okolja, v katerem se otrok razvija, ter njegovih socialnih interakcij z njim. Na uspešno socialno funkcioniranje, ki je pri duševni manjrazvitosti moteno, vplivajo otrokovo socialno vedenje, njegove motivacije in cilji v socialnih srečanjih in zmožnost analiziranja socialnih signalov drugih. Pomembno je tudi, kako sam vrednoti učinek, ki ga dosega v socialnih odnosih, in kako vrednotijo ta učinek drugi. Danes s tehniko učenja socialnih spretnosti lahko pomagamo duševno manj razvitemu otroku predvsem pri oblikovanju njegovega socialnega vedenja (43).

Med najpomembnejše ugotovljene negativne vplive okolja uvrščamo nizek socioekonomski status staršev, kulturno prikrajšanost okolja, alkoholizem, duševne bolezni ali duševno manjrazvitost staršev, zanemarjanje in trpinčenje otroka, slabo prehranjenost, slabe higienske navade, slab dostop do zdravstvene oskrbe in pomanjkanje varovalnih in stimulativnih izvedružinskih vplivov.

Pomemben dejavnik je tudi pomanjkanje jezikovnih spodbud, kar se pojavi pri dvojezičnosti v družini in menjavanju jezikovnega okolja (2, 13).

Vedno bolj se uveljavlja tudi mnenje, da so pri razvoju mejne in blage duševne manjrazvitosti psihosocialni dejavniki pomembnejši od biomedicinskih. Tudi če same duševne

manjrazvitosti morda ne povzročajo, pa gotovo odločilno vplivajo na nadaljnji razvoj otrokovih sposobnosti in njegovo dejavno vključevanje v okolje (13, 26).

Kombinacija biomedicinskih in psihosocialnih dejavnikov

Zaradi izredne raznolikosti okolij, predvsem ožjih družinskih, pomenijo dejavniki okolja v povezavi z biomedicinskimi dejavniki nešteto možnih kombinacij, ki vplivajo na končni izid otrokovega razvoja. Ravno zato vsak duševno manj razvit posameznik predstavlja edinstven primer in zahteva prilagojeno, individualno obravnavo (2, 13).

Diagnoza

Zgodnje ugotavljanje duševne manjrazvitosti je bistvenega pomena za načrtovanje ustrezne strokovne obravnave in vzgoje (habilitacije), omogoči pa nam tudi napoved poteka bolezni in morebitno genetsko svetovanje staršem. Razvoj otrokovih duševnih sposobnosti lahko okvirno ocenimo že na rednih sistematskih zdravstvenih pregledih (2). Osnova so anamnestični podatki (perinatalno obdobje, razvojni mejniki, nevrološka simptomatika, družinska anamneza), fizikalni pregled s poudarkom na nevroloških znakih ter Denverski presejalni razvojni test (DDST-R), ki je uporaben od petega leta starosti dalje. Ob sumu na razvojni zaostanek nadaljujemo z bolj specifičnimi testi, ki skušajo najti biološki vzrok otrokovega zaostanka (5).

Samo diagnozo duševne manjrazvitosti postavimo v treh korakih. Najprej ugotavlja intelektualne sposobnosti otroka psiholog s standardiziranimi psihometričnimi testi, kot so razvojni test Brunet-Lezine (do 2. leta starosti), razvojni test Čuturičeve (od 2. do 8. leta starosti) ter Wechslerjeva inteligenčna lestvica za starost od 6. do 16. leta. S standardiziranimi testi mora opredeliti tudi otrokove prilagoditvene zmogljivosti. Sledi ugotavljanje otrokovih šibkih in močnih lastnosti v štirih dimenzijah: na intelektualnem in prilagoditvenem, psihološkem in čustvenem, somatskem ter socialnem področju. Za tako opredelitev je poleg psihologa potrebna interdisciplinarna skupina strokovnjakov. Pediater oceni telesno stanje otroka in po potrebi dopolni svoj izvid z ugotovitvami nevrologa, okulista, otologa in ortopeda. Psihiater ugotavlja značilnosti otrokovega odzivanja, čustvovanja in vedenja, njegovo samopodobo, odnose v družini in okolju. Vsako motnjo mora osvetliti z razvojnega, sociodinamskega in kliničnega stališča. Logoped ocenjuje govor in verbalne izrazne sposobnosti. Pedagog opredeli sposobnosti in motivacijo za učenje osnovnih spretnosti ter šolanje. Socialni delavec oceni lastnosti otrokovega širšega in ožjega socialnega prostora. V tretjem koraku moramo za vsako od štirih področij opredeliti stopnjo potrebne pomoči – občasno, omejeno, obsežno ali stalno. V diagnostičnem procesu je nujno sodelovanje staršev (2, 5, 44).

Diferencialna diagnoza

Sliko duševne manjrazvitosti lahko daje cela vrsta stanj, pri katerih pa ni dejanskega znižanja inteligenčnih sposobnosti. Izolirani zaostanki v grobih motoričnih spretnostih (sedenje, hoja) in finih motoričnih sposobnostih (prijem s palcem in kazalcem, risanje, pisanje) lahko pomenijo živčno-mišično bolezen. Primanjkljaj na jezikovnem področju ali pri oseb-

nostnih in socialnih lastnostih lahko nastane zaradi čustvenih težav, sociokulturne prikrasnosti, učnih težav, naglušnosti ali slabovidnosti. V teh primerih gre za duševno zao-stalost, ki jo s pravočasnimi spodbudami še lahko odpravimo. Na rezultat psihometričnih testov lahko vplivajo bolezni, jezikovne ali kulturne pregrade. Tudi motnje čustvovanja, vedenja, avtizem ali huda depresivnost lahko na videz nižajo inteligenčne sposobnosti. Sekundarni upad umskih sposobnosti spoznamo po kasnejšem začetku in neenakomernem upadu duševnih funkcij (2, 5).

Klinična slika in klasifikacija

Stopnjo duševne manjrazvitosti ocenimo s psihometričnimi testi. Skupine, v katere razvrstimo otroke, nakazujejo okvirne možnosti njihovega razvoja ob upoštevanju njihovih osebnostnih lastnosti, spremljajočih somatskih obolenj in socialnih značilnosti njihovega okolja.

Mejno duševno manj razvite otroke (IQ 70–79) običajno diagnosticiramo ob začetku šolanja, ko njihove šolske in vedenjske težave postanejo očitne. Po koncu šolanja se uspešno vključijo v normalno življenje na manj zahtevnih delovnih mestih. Sposobni so skrbeti sami zase, morda občasno potrebujejo podporo socialne službe, predvsem pa individualen in prilagojen pedagoški pristop (2, 5, 45).

Blago duševno manj razviti otroci (IQ 50–69) so po svojih lastnostih in dosežkih precej raznolika skupina. V predšolskem obdobju nekoliko kasneje razvijejo enake govorne in socialne sposobnosti kot njihovi zdravi vrstniki. Opazen je le blag primanjkljaj na senzoričnih in motoričnih področjih. V šolskem obdobju do najstniških let dosežejo raven 6. razreda ob dodatni pomoči in prilagojenem pedagoškem pristopu. Večina jih ni resneje telesno prizadetih. Pogostejši je pojav epilepsije. Najšibkejši so na čustvenem in socialnem področju. Zaradi slabe presoje in pomanjkanja možnosti za samopotrjevanje so bolj dovzetni za delinkventna dejanja. V kasnejšem življenju potrebujejo različno stopnjo nadzora in podpore, predvsem ob neobičajnih socialnih ali ekonomskih pritiskih (2, 5, 45).

Pri zmerno duševno manj razvitih otrocih (IQ 35–49) v predšolskem obdobju opazimo očiten zaostanek v razvoju govornih in motoričnih sposobnosti. Razumejo več, kot so sposobni ubesediti. Z zgodnjo stimulacijo dosežemo razvoj siromašnejšega govora. Bolje se razvije motorično področje. V šolskem obdobju dosežejo raven 2. razreda. Kasneje razvijejo preprostejše socialne sposobnosti, težave jim povzroča predvsem neznano okolje. Usposobijo se lahko za preproste delovne naloge v varovanem delovnem okolju. Iz osnovnega vzroka njihove duševne manjrazvitosti izvirajo tudi pogosto prisotne telesne prizadetosti, ki dodatno omejujejo socializacijo in delovno usposabljanje. Potrebujejo omejeno do obsežno pomoč na vseh področjih (2, 5, 45).

Hudo duševno manj razviti otroci (IQ 20–34) ne razvijejo nikakršne samostojnosti, zato so odvisni od stalne pomoči drugih. Večinoma komunicirajo z vokalizacijo in nebesedno. Ob skrbnem usmerjanju lahko v šolskem obdobju obvladajo predvidljive vsakodnevne navade in razvijejo minimalne samozaščitne sposobnosti. Pogosto so prisotne resne telesne prizadetosti. Živeti morajo v stalno varovanem okolju (2, 5, 45).

Globoko duševno manj razviti otroci (IQ pod 20) se slabo odzivajo na okolje, prepoznajo le najbližje osebe. Finih motoričnih spretnosti ne morejo razviti, veliko jih tudi ne shodi. Pogoje življenja jim določa njihova osnovna organska motnja (2, 5, 45).

Osebnostne značilnosti duševno manj razvitih otrok

Otroci z enako stopnjo inteligentnosti se tako kot zdravi vrstniki med seboj močno razlikujejo glede osebnostnih lastnosti, ker so le-te odvisne od pogojev odraščanja, čustvenih izkušenj, njihove vloge v družini in prejetih spodbud. Pri vseh pa pogosteje opazamo nekatere značilnosti, o katerih na različne načine odloča njihova duševna manjrazvitost (2, 5).

Slabše obvladovanje afektov in impulzov, neposrednejše izražanje čustev, manjša tolerantnost za frustracije, motorični nemir in razburljivost izvirajo iz organske možganske prizadetosti.

Pasivnost, odvisnost, plašnost in negotovost, nizko samovrednotenje in zavore pri vzpostavljanju socialnih stikov izvirajo iz življenjskih okoliščin, ki jih določa njihova duševna manjrazvitost.

Občutja ogroženosti, prikrajšanosti in odrinjenosti odražajo stvarne razmere in nezadovoljene potrebe, ali pa so plod otrokovih nerealnih pričakovanj.

Negativno samopodoba povzroči spoznanje, da ne izpolnjujejo norm in pričakovanj okolja.

Največ takih osebnostnih značilnosti opazamo v skupini mejno in blago duševno manj razvitih. Zaradi svojega vedenja in videza, ki se le malo razlikuje od zdravih vrstnikov, so izpostavljeni enakim preizkušnjam, pričakovanjem in pritiskom, ki pa jim ne morejo biti kos v enaki meri. Duševno huje manj razviti, z očitnimi telesnimi prizadetostmi so pred tem zaščiteni, saj se okoliščine njihovega življenja vedno prilagajajo njihovi duševni manjrazvitosti. Tudi njihova samopodoba odvisnosti od drugih jim prihrani neučinkovite poskuse samopotrditve (2).

Telesno zdravje duševno manj razvitih otrok

Telesno zdravje duševno manj razvitih otrok pomembno vpliva na njihovo okvirno raven sposobnosti, spretnosti in prilagodljivosti v vsakdanjem življenju.

Telesne prizadetosti različnih stopenj in oblik, ki spremljajo otroke od zgodnje mladosti, so ponavadi hujše pri zmerno in globoko duševno manj razvitih. Skupaj z duševno manjrazvitostjo večinoma predstavljajo celotno klinično sliko osnovnega organskega vzroka otrokove prizadetosti. Med njimi poleg vseh znanih sindromov organskih vzrokov bolj pogosto opazamo cerebralno paralizo, epileptične napade, druge nevrološke bolezni, hujše ali lažje motnje sluha, vida in gibalnih sposobnosti. Pogostejša je tudi atlantoaksialna nestabilnost ter kriptorhizem pri dečkih (46, 47).

Poleg telesnih prizadetosti pa so duševno manj razviti otroci zaradi okoliščin svojega življenja in slabše odpornosti bolj nagnjeni k razvoju nekaterih bolezni, predvsem v kasnejšem odraslem obdobju. Infekcijske bolezni, kot so hepatitis B, C, okužba z *Giardia*

lamblio, črevesne parazitoze (*Enterobius vermicularis* in *Strongyloides stercoralis*), okužbe s *Helicobacter pylori* s posledično ulkusno boleznijo kasneje v življenju in keratokonus so pogostejši v okoljih državnih ustanov. Dekleta so bolj nagnjena k razvoju debelosti. Pri vseh se pogostejše pojavljajo levkemija in ponavljajoči se respiratorni sindromi (48–50).

Zaključek

Duševno manj razviti otroci predstavljajo skupino, ki zaradi svojih posebnosti zahteva drugačno, intenzivnejšo zdravstveno obravnavo. Splošna raven duševnega funkcioniranja je pri duševno manj razvitem posamezniku bolj kot pri njegovih normalno razvitih vrstnikih odvisna od skupnega vpliva zelo različnih dejavnikov – stopnje njegove duševne manjrazvitosti, vplivov okolja, morebitnih prisotnih duševnih motenj in telesnih bolezni. Zato posebej poudarjamo pomen celostne obravnave, pri kateri dejavno sodelujejo strokovnjaki z različnih področij in ki jo prilagajamo vsakemu posamezniku posebej glede na njegove ugotovljene šibkosti in moči na različnih področjih. Zdravnik se mora pri spremljanju razvoja duševno manj razvitega otroka zavedati njegove slabše sposobnosti izražanja težav ter večje verjetnosti pojavljanja nekaterih duševnih motenj in telesnih bolezni, saj lahko le s pravočasnim in ustreznim ukrepanjem izboljšuje možnosti za njegov nadaljnji duševni razvoj.

Literatura

1. AAMR (1992). Mental Retardation: Definition, Classification, and Systems of Supports, 9th Edition.
2. Tomori M. Duševna manjrazvitost. In: *Psihijatrija*. Ljubljana: Psihiatrična klinika, v tisku.
3. Fredericks DW, Williams WL. New definition of mental retardation for the American Association of Mental Retardation. *Image J Nurs Sch* 1998; 30 (1): 53–6.
4. Turnbull R. New ways of serving and supporting people with mental retardation in the new century – policy directions. *The Arc* 1997 (dostopno na <http://www.thearc.org>.)
5. Mental Retardation. In: Berkow R, ed. *The Merck Manual*. 16th Edition, Merck & Co., 1992: 2108–14.
6. Borthwick-Duffy SA. Epidemiology and prevalence of psychopathology in people with mental retardation. *Journal of Consulting and Clinical Psychology* 1994; 62 (1): 17–27.
7. Kiely M. The prevalence of mental retardation. *Epidemiologic reviews* 1987; 9: 194–218.
8. Fryers T. Epidemiology and taxonomy in mental retardation. *Paediatric & Perinatal Epidemiology* 1992; 6(2): 181–92.
9. Boyle CA, Yeargin-Allsopp M, Doernberg NS, Holmgreen P, Murphy CC, Schendel DE. Prevalence of selected developmental disabilities in children 3–10 years of age: the Metropolitan Atlanta Developmental Disabilities Surveillance Program, 1991. *MMWR CDC Surveill Summ* 1996; 45(2): 1–14.
10. Rantakallio P, von Wendt L. Mental retardation and subnormality in a birth cohort of 12,000 children in Northern Finland. *Am J Ment Defic* 1986; 90(4): 380–7.
11. Richardson SA, Katz M, Koller H. Sex differences in number of children administratively classified as mildly mentally retarded: an epidemiological review. *Am J Ment Defic* 1986; 91(3): 250–6.
12. Anon. Introduction to mental retardation. *The Arc*, 1993 (Dostopno na <http://www.thearc.org>.)
13. Islam S, Durkin MS, Zaman SS. Socioeconomic status and the prevalence of mental retardation in Bangladesh. *Ment Retard* 1993; 31(6): 412–7.
14. Moser HG. A role for gene therapy in mental retardation. Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews. *Gene Therapy* 1995; 1: 4–6.
15. Pulsifer MB. The neuropsychology of mental retardation. *J Int Neuropsychol Soc* 1996; 2(2): 159–76.

16. Pueschel SM. Down syndrome. *The Arc* 1992 (dostopno na <http://www.thearc.org>).
17. Strauss D, Eyman RK. Mortality of people with mental retardation in California with and without Down syndrome, 1986–1991. *Am J Ment Retard* 1996; 100 (6): 643–53.
18. Steffenburg S, Gillberg CL, Steffenburg U, Kyllerman M. Autism in Angelman syndrome: a population-based study. *Pediatr Neurol* 1996; 14 (2): 131–6.
19. Fischer KM. Genes for Prader Willi syndrome/Angelman syndrome and fragile $\times$ syndrome are homologous, with genetic imprinting and unstable trinucleotide repeats causing mental retardation, autism and aggression. *Med Hypotheses* 1996; 47 (4): 289–98.
20. Cassidy SB, Schwartz S. Prader-Willi and Angelman syndromes. Disorders of genomic imprinting. *Medicine* 1998; 77 (2): 140–51.
21. Holm VA, Cassidy SB, Butler MG, Hanchett JM, Greenswag LR, Whitman BY, Greenberg F. Prader-Willi syndrome; consensus diagnostic criteria. *Pediatrics* 1993; 91: 398–402.
22. Gustafson R, Traub D. Williams syndrome: a guide to diagnosis and treatment. *S D J Med* 1997; 50 (3): 89–91.
23. Hasle H, Mellemsgaard A, Nielsen J, Hansen J. Cancer incidence in men with Klinefelter syndrome. *Br J Cancer* 1995; 71 (2): 416–20.
24. Rovet J, Netley C, Keenan M, Bailey J, Stewart D. The psychoeducational profile of boys with Klinefelter syndrome. *J Learn Disabil* 1996; 29 (2): 180–96.
25. Hagerman RJ. Fragile $\times$ syndrome. Molecular and clinical insights and treatment issues. *West J Med* 1997; 166(2): 129–37.
26. Anon. Genetic causes of mental retardation. *The Arc* 1996 (Dostopno na <http://www.thearc.org>).
27. Zhang X, Hartz PA, Philip E, Racusen LC, Majerus PW. Cell lines from kidney proximal tubules of a patient with Lowe syndrome lack OCRL inositol polyphosphate 5-phosphatase and accumulate phosphatidylinositol 4,5-bisphosphate. *J Biol Chem* 1998; 273 (3): 1574–82.
28. Bolton PF, Griffiths PD. Association of tuberous sclerosis of temporal lobes with autism and atypical autism. *Lancet* 1997; 349 (9049): 392–5.
29. Roizen N, Swisher CN, Stein MA, Hopkins J, Boyer KM, Holfels E, et al. Neurologic and developmental outcome in treated congenital toxoplasmosis. *Pediatrics* 1995; 95 (1): 11–20.
30. Frey TK. Neurological aspects of rubella virus infection. *Intervirology* 1997; 40 (2–3): 167–75.
31. Booss J, Harris SA. Neurology of AIDS virus infection: a clinical classification. *Yale J Biol Med* 1987; 60 (6): 537–43.
32. Sampson PD, Streissguth AP, Bookstein FL, Little RE, Clarren SK, Dehaene P, Hanson JW, Graham JM Jr. Incidence of fetal alcohol syndrome and prevalence of alcohol-related neurodevelopmental disorder. *Teratology* 1997; 56 (5): 317–26.
33. Ornoy A, Cohen E. Outcome of children born to epileptic mothers treated with carbamazepine during pregnancy. *Arch Dis Child* 1996; 75 (6): 517–20.
34. Otake M, Schull WJ. In utero exposure to A-bomb radiation and mental retardation; a reassessment. *Br J Radiol* 1984; 57 (677): 409–14.
35. Louhiala P. Risk indicators of mental retardation: changes between 1967 and 1981. *Dev Med Child Neurol* 1995; 37 (7): 631–6.
36. Schumann K. The toxicological estimation of the heavy metal content (Cd, Hg, Pb) in food for infants and small children. *Z Ernahrungswiss* 1990; 29 (1): 54–73.
37. Chiocca EM. Shaken baby syndrome: a nursing perspective. *Pediatr Nurs* 1995; 21 (1): 33–8.
38. Krude H, Biebermann H, Krohn HP, Dralle H, Gruters A. Congenital hyperthyroidism. *Exp Clin Endocrinol Diabetes* 1997; 105 Suppl 4: 6–11.
39. Hauser P, McMillin JM, Bhatara VS. Resistance to thyroid hormone: implications for neurodevelopmental research on the effects of thyroid hormone disruptors. *Toxicol Ind Health* 1998; 14 (1–2): 85–101.
40. Kozinetz CA, Skender ML, MacNaughton N. Epidemiology of Rett syndrome: A population-based registry. *Pediatr* 1993; 91: 445–50.
41. Drews CD, Murphy CC, Yeargin-Allsopp M, Decoufle P. The relationship between idiopathic mental retardation and maternal smoking during pregnancy. *Pediatrics* 1996; 97 (4): 547–53.

42. Flint J, Wilkie AO, Buckle VJ, Winter RM, Holland AJ, McDermid HE. The detection of subtelomeric chromosomal rearrangements in idiopathic mental retardation. *Nat Genet* 1995; 9 (2): 132–40.
43. Clare I, Clements J. Social cognition and impaired social interaction in people with severe learning difficulties. *Journal of Mental Deficiency Research* 1990; 34 (Pt 4): 309–24.
44. Schalock RL, Stark JA, Snell ME, Coulter DL, Polloway EA, Luckasson R, Reiss S, Spitalnik DM. The changing conception of mental retardation: implications for the field. *Ment Retard* 1994; 32 (3): 181–93.
45. Mednarodna klasifikacija bolezni in sorodnih zdravstvenih problemov za statistične namene. Deseta revizija. (MKB-10). Ljubljana: Inštitut za varovanje zdravja Republike Slovenije, 1995.
46. Martin BA. Primary care of adults with mental retardation living in the community. *Am Fam Physician* 1997; 56 (2): 485–94.
47. Murphy CC, Yeargin-Allsopp M, Decoufle P, Drews CD. Prevalence of cerebral palsy among ten-year-old children in metropolitan Atlanta, 1985 through 1987. *J Pediatr* 1993; 123 (5): 13–20.
48. Rimmer JH, Braddock D, Fujiura G. Prevalence of obesity in adults with mental retardation: implications for health promotion and disease prevention. *Ment Retard* 1993; 31 (2): 105–10.
49. Schupf N; Ortiz M; Kapell D; Kiely M; Rudelli RD. Prevalence of intestinal parasite infections among individuals with mental retardation in New York State. *Ment Retard* 1995; 33 (2): 84–9.
50. Bohmer CJ, Klinkenberg-Knol EC, Kuipers EJ, Niezen-de Boer MC, Schreuder H, Schuckink-Kool F, Meuwissen SG. The prevalence of *Helicobacter pylori* infection among inhabitants and healthy employees of institutes for the intellectually disabled. *Am J Gastroenterol* 1997; 92 (6): 1000–4.

Prispelo 22. 12. 1998