

# Интеллектуальные нарушения и их формы

- В российской дефектологии принято выделять две основные формы интеллектуальных нарушений:  
умственную отсталость (олигофрению) как разновидность дизонтогенеза (В. В. Ковалев) и деменцию.

# Формы олигофрении

- I форма олигофрении – наследственный вариант заболевания
- II форма олигофрении – различные виды эмбрио- и фетопатий.
- III форма олигофрении – задержка психического развития у ребёнка
- VI форма олигофрении – тип психического недоразвития

# Формы олигофрении

Деменция – это патологическое нарушение работы головного мозга ребёнка. Задержка психического развития у детей может проявиться в 2 или 3-летнем возрасте. Ее отличительными признаками будут:

- нарушение мыслительной деятельности;
- отсутствие критического мышления;
- нарушения памяти;
- нарушение речи: уменьшается словарный запас, забываются значения слов;
- снижение внимания и концентрации;
- расстройства зрения и слуха;
- выраженные нарушения эмоционального характера: тревога, страх, резкая смена настроения, депрессия, апатии, равнодушие, угасает привязанность к близким;
- импульсивные действия, ослабление инстинкта самосохранения;
- неадекватное поведение в различных ситуациях;
- утрата ранее приобретенных навыков;
- затруднения в самообслуживании;
- угасают коммуникативные навыки.

# Наследственные и ненаследственные причины нарушений

В зависимости от характера генетического нарушения различают:

- 1) умственную отсталость при хромосомных болезнях;
- 2) умственную отсталость при моногенных болезнях;
- 3) мультифакториально обусловленную умственную отсталость.

# Наследственные и ненаследственные причины нарушений

## Умственная отсталость при хромосомных болезнях

Частота хромосомных болезней среди новорожденных составляет 0,5-0,7%, а среди мертворожденных и детей, умерших до года, — 2,2%. На долю олигофрении, обусловленных различными хромосомными нарушениями, приходится около 10-12% всех случаев умственной отсталости.

Болезни: Синдром Дауна, Синдром Шерешевского-Тернера, или моносомия по X-хромосоме (45, X0), Синдром Клайнфельтера (кариотип 47, XXУ) встречается только у мальчиков



# Наследственные и ненаследственные причины нарушений

## Умственная отсталость при моногенных болезнях

Центральным патогенетическим звеном энзимопатии является отсутствие или значительное снижение активности того или иного фермента, что блокирует или вызывает существенную недостаточность определенного биохимического процесса. Поскольку большинство ферментных систем многокомпонентны, энзимопатии обычно представлены несколькими генетическими формами. Следует также учесть, что фермент практически всегда вовлечен в несколько метаболических путей, что делает заболевание полисимптоматическим, поражает несколько систем органов.

К группе моногенных заболеваний с умственной отсталостью относятся некоторые наследственные заболевания обмена веществ, болезни соединительной ткани, изолированные формы микроцефалии, гидроцефалии и ряд других заболеваний

# Наследственные и ненаследственные причины нарушений

## Мультифакториально обусловленная умственная отсталость

Этот вид умственной отсталости изучен в настоящее время не достаточно. Полагают, что она наследуется на основе аддитивного (суммарного) действия многих генов (наследственная компонента или предрасположенность) и средовых факторов (ненаследственная компонента), что препятствует нормальному интеллектуальному развитию ребенка. Такая форма, по-видимому, встречается часто. При ней, как правило, не отмечается неврологических нарушений, явных морфологических отклонений, интеллектуальная недостаточность по степени практически всегда легкая и неосложненная по структуре.

- Болезни: Шизофрения, Синдром раннего детского аутизма

# Наследственные и ненаследственные причины нарушений

## Ненаследственные причины умственной отсталости

- 1) инфекционные вирусные (краснуха, корь, ветряная оспа, грипп) или паразитарные заболевания женщины в период беременности;
- 2) родовые травмы, асфиксия;
- 3) интоксикация лекарственными препаратами (антибиотики, гормоны);
- 4) несовместимость матери и плода по резус-фактору;
- 5) алкоголизм матери или отца.

В первые 3 года жизни ребенка УО может быть вызвана: нейроинфекциями (менингитом), черепно-мозговыми травмами, интоксикациями.



# Синдром Сотоса



- Синдром Сотоса (МОЗГОВОЙ ГИГАНТИЗМ) – аутосомно-доминантный гигантизм, не связанный с гормоном роста. До 4–5 лет ребенок с таким синдромом растет почти вдвое быстрее, чем обычный

# Синдром Дауна

- Рост и вес ребенка несколько ниже среднего. Дети с синдромом Дауна рождаются ростом менее 45-50 см и весом до 3 кг.
- Короткая голова — брахицефалия 81%. Отдел черепа, где находится мозг, имеет малый продольный, но большой поперечный



# Синдром Вильсона



Кольцо Кайзера-Флейшера при ГЦД



- Для болезни Вильсона характерен клинический полиморфизм. Первые проявления заболевания могут появиться в детстве, юношестве, в зрелом возрасте и гораздо реже в зрелом возрасте. В 40-50% случаев Болезнь Вильсона манифестирует с поражения печени, в остальных — с психических и неврологических расстройств. С вовлечением в патологический процесс нервной системы обнаруживается кольцо Кайзера-Флейшера.

# Гаргоилизм

- грубые черты лица;
- помутнение роговицы глаз;
- гепато-спленомегалия;
- тугоподвижность суставов;
- множественный дизостоз;
- грыжи;
- метахромное окрашивание периферических лейкоцитов и костного мозга.



**Рис.** Пациент С. с синдромом Гурлер-Шейе. Типичные фенотипические особенности: большая голова, грубые черты лица, нос с запавшей переносицей, полуоткрытый рот

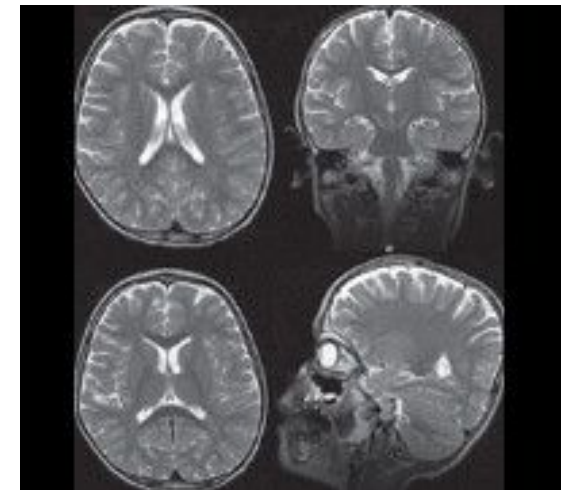
# Фенилкетонурия



- При ФКУ фенилаланин, в результате побочных путей обмена, превращается в вещества, которых не должно быть в организме: фенилпировиноградную и фенилмолочную кислоты, фенилэтиламин и ортофенилацетат. Эти соединения накапливаются в крови и оказывают комплексное действие:
  - нарушают процессы жирового обмена в мозге
  - вызывают дефицит нейромедиаторов, которые передают нервный импульс между клетками нервной системы
  - оказывают токсическое действие, отравляя мозг

# Синдром Ретта

- Первая стадия синдрома Ретта, чаще всего возникающая в возрасте от 6-ти месяцев до 2,5 лет, характеризуется появлением у ребенка мышечной гипотонии, замедления психомоторного развития с последующим отставанием от сверстников, потерей интереса к играм и окружающим людям.
- Вторая стадия синдрома Ретта характеризуется более выраженными клиническими проявлениями. Она развивается на протяжении 1-2 лет после появления первых симптомов заболевания, при этом у ребенка сначала наблюдается беспокойство, нарушение сна.
- Третья стадия синдрома Ретта называется псевдостационарной, так как при ней мало заметны признаки прогрессирования заболевания.



## аутизм

- Нарушения социального взаимодействия у ребенка.
- Обычные по силе и длительности сенсорные раздражители вызывают у ребенка с синдромом раннего детского аутизма неадекватные реакции.
- Отсутствие способности к гибкому взаимодействию с окружающей средой при раннем детском аутизме обуславливает стереотипность поведения: однообразие движений, однотипные действия с предметами, определенный порядок и последовательность выполнения действий, большую привязанность к обстановке, к месту, а не к людям.
- Речевое развитие при раннем детском аутизме отличается своеобразием. Долингвистическая фаза языкового развития протекает с задержкой – поздно появляется (иногда совсем отсутствует) гуление и лепет, звукоподражание, ослаблена реакция на обращение взрослых.



# Синдром Мартина-Бела

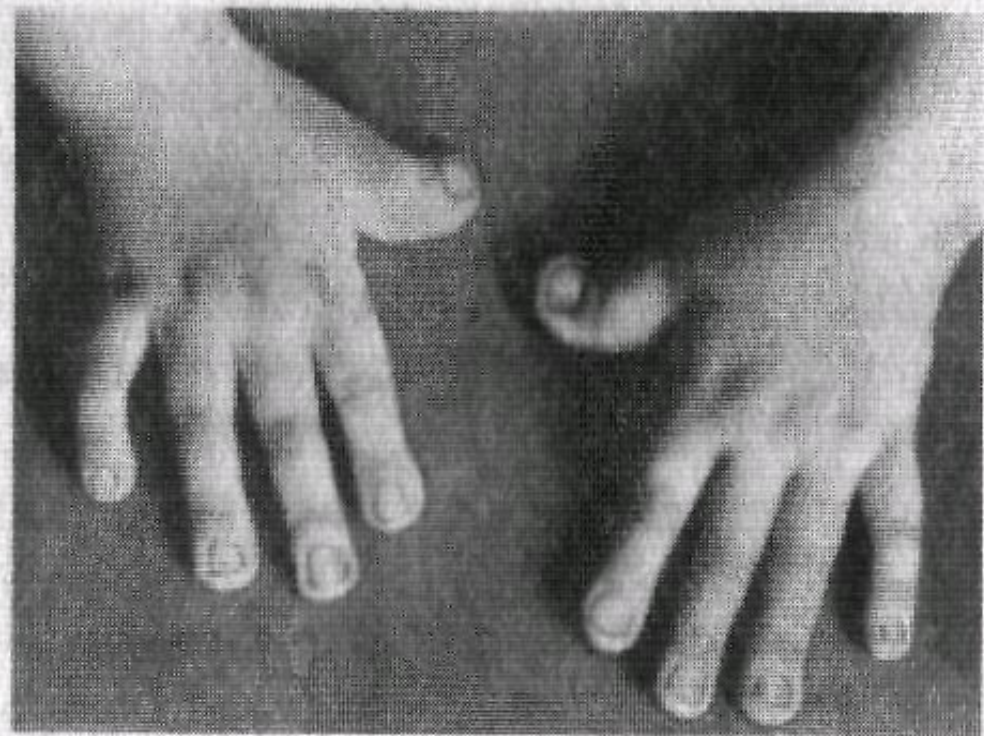
- дети в значительной мере отстают в умственном развитии от своих сверстников;
- проблемы со вниманием;
- малыши с таким синдромом поздно начинают говорить и ходить;
- гиперактивность;
- неконтролируемые и очень сильные вспышки гнева;
- возможно полное отсутствие речи. В медицине такое состояние называют мутизм;
- социальное беспокойство;
- хаотичное и неконтролируемое размахивание руками;
- боязнь находиться в местах с большим количеством людей;
- эмоциональная нестабильность.







*а*



*б*

Рис. XI.11. Синдром Рубинштейна — Тейби:

*а* — микроцефалия, брахицефалия, приподнятые брови, антимонголоидный разрез глазных щелей, тонкая верхняя губа, выражение лица, напоминающее улыбку; *б* — расширение и укорочение концевых фаланг пальцев кистей

# Способы обнаружения наследственных интеллектуальных нарушений

- **Генеалогический метод диагностики наследственных заболеваний:** основной инструмент исследования в данном случае — подробный опрос пациента и получение максимально полной информации о его родственниках.
- **Молекулярно-генетические методы исследования наследственных болезней:** эти методы выявления наследственных заболеваний позволяют фактически заглянуть внутрь ДНК, на которой записана наследственная информация.

- **Генетическое прогнозирование:** генетические особенности определяют предрасположенность человека к патологии, а при действии определенных факторов среды заболевание может развиваться либо нет.
- **Пренатальная диагностика наследственных заболеваний :** речь идет не об одном методе исследования, а о совокупности. Обследование проводят в период внутриутробного развития ребенка, чтобы выявить врожденные нарушения.



- **Цитогенетический метод:** изучает состояние хромосом и выявляет патологии в них.
- **Метод выявления гетерозиготного носительства:** Ряд наследственных заболеваний определяется повреждением только одного гена.
- **Дерматоглифика:** изучение рисунка кожи пальцев.



# Лечение интеллектуальных нарушений у детей

- медикаментозное лечение
- психокоррекция
- реабилитация



# Личностные результаты коррекционной работы

