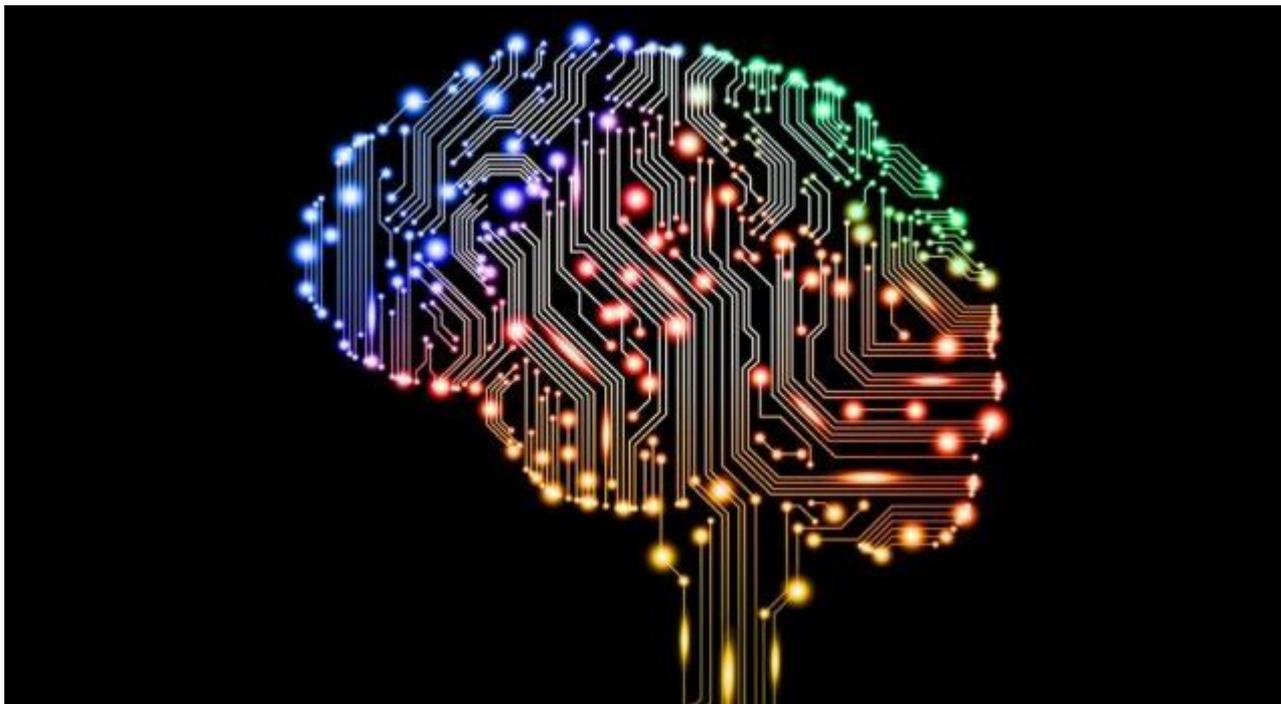


Клиника интеллектуальных нарушений



Разработала: к.п.н., доцент А.Ч.
Талыпова

Литература

- Асанов А.Ю. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей: Учеб. пособ. для студ.вузов. Под ред.А.Ю. Асанова. – М.: Академия, 2003. – 216 с.
- Бадалян Л.О. Невропатология: Учебник для студентов дефектологич. фак.высш. пед.учеб.завед./Л.О.Бадалян.-3-е изд., исправ.-М.:Академия,2004.-381с.
- Жигорева М.В. Дети с комплексными нарушениями в развитии: педагогическая помощь:Учеб. пособ для студ. вузов, обуч. по спец. : 031500-Тифлопед-ка, 031600-Сурдопед-ка, 031700 Олигофренопед-ка, 031800-Логопедия, 031900Спец. психология, 032000-Спец. дошк. пед-ка и психология / М. В. Жигорева. - М.: Академия, 2006.-239с.
- Исаев Д.Н. Психопатология детского возраста.: Учеб. для студ. вузов. – СПб: спец. лит, 2006-463с.
- Кащенко В.П. Неровность и дефективность в дошкольном и школьном возрастах: Пособие для родителей и педагогов: (Москва, 1919г)/В.П. Кащенко. М.: Школьная Пресса, 2005. – 142 с.
- Обучение детей с нарушениями интеллектуального развития (олигофренопедагогика): Учеб. пособие для студентов дефектолог. фак. выс. и сред. пед. учеб. завед. /Б.П. Пузанов, Н.П. Коняева, Б.Б. Горский и др. – М.: Академия, 2000. – 269с.
- Шалимов В.Ф. Клиника интеллектуальных нарушений: Учеб. пособие для студ. вузов, обуч. по спец. 031900 - Спец. психология, 031700 - Олигофренопедагогика / В.Ф.Шалимов. – М.: Академия, 2003. – 150с.

Понятие о дизонтогенезе

- В настоящее время широко используется классификация видов психического дизонтогенеза Виктора Васильевича Лебединского (6 форм):
- **Психическое недоразвитие** - ранее время поражения, незрелость мозга. Н-р: умственная отсталость.
- **Задержанное психическое развитие** - замедление темпов формирования познавательной и эмоциональной сфер с их временной фиксацией на более ранних возрастных этапах. Н-р: задержка психического развития.
- **Поврежденное психическое развитие** - более позднее, после 2-3 лет, патологическое воздействие на мозг. Н-р: органическая деменция.
- **Дефицитарное психическое развитие** - тяжелые нарушения отдельных систем: зрения, слуха, речи, опорно-двигательного аппарата.
- **Искаженное психическое развитие** – Н-р: РДА - нарушение последовательности развития функций, т.е. когда одна функция опережает, а другая опаздывает.
- **Дисгармоническое психическое развитие** - диспропорциональность психики в ее эмоционально-волевой сфере. Н-р: психопатия.

Интеллект

- **Понятия** представляют собой опосредованное и обобщенное знание о предмете, основанное на раскрытии его существенных объективных связей и отношений. Понятия являются отражением наиболее существенных признаков предмета или явления и образуются на основе представлений путем различной степени абстракции.
- **Суждения** — это утверждение или отрицание какого-либо положения. В суждениях раскрывается содержание понятий. Чтобы высказать то или иное суждение, человек должен знать, какое понятие входит в состав данного суждения.
- **Умозаключения** представляют собой общий или частный логический вывод, к которому приходит человек на основании сопоставления и анализа различных суждений.

МКБ-10

Легкая степень расстройства (F70) диагностируется при тестовых данных IQ в пределах 50-69 баллов.

Умеренная степень (F 71) диагностируется при IQ в пределах 35-49 баллов, тяжелая степень (F 72) – при IQ в пределах 20-34 баллов, глубокая (F 73) – при IQ ниже 20 баллов.

Условные разграничения по степени тяжести расстройства в МКБ-10 опираются прежде всего на градации достигаемого больными уровня социального приспособления.

- При **легкой степени расстройства (дебильности)**, несмотря на видимую задержку развития, больные в дошкольном возрасте часто отличимы от здоровых: они в состоянии усваивать навыки общения самообслуживания, отставание развития сенсомоторики минимально. К позднему подростковому возрасту при благоприятных условиях они осваивают программу пяти - шести классов обычной школы, в дальнейшем 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 их социальный ролевой репертуар.
- При **умеренной степени нарушения (имбецильности)** отстают в возрастном развитии, речевые навыки и навыки самообслуживания. Заметное отставание интеллекта делает необходимым постоянное умеренное наблюдение. 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 (тяжелой олигофрении)** развитие речевых навыков и моторики минимально, в дошкольном периоде больные как правило, не способны 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.
- При **глубокой умственной отсталости (идиотии)** минимальное развитие сенсомоторики позволяет в некоторых случаях при систематической тренировке добиться резко ограниченных навыков самообслуживания лишь в подростковом возрасте, что делает необходимым постоянный уход за больными. Большинство пациентов остаются неподвижными и неспособными контролировать физиологические отправления. Элементарное общение

Клиника и этиология

интеллектуальных нарушений

1. Генные и хромосомные нарушения
2. Влияние тератогенных факторов на развивающийся плод
3. Перинатальное поражение ЦНС у плода
4. Постнатальные вредности

Генные нарушения

1. Аутосомно-доминантные : с-м Рубинштейна-Тейби, с-м Вильямса.
2. Аутосомно-рецессивные: Фенилкетонурия, с-м Дубовица, с-м Барде-Бидля.
3. X сцепленный-доминантный: с-м Гольтца, с-м Ретта.
4. X сцепленный- рецессивный: с-м мартина-белл

Хромосомные нарушения

1. Аутосомные трисомии:

с-м Дауна

с-м Патау

с-м Эдварса

2. Полисомии по половым хромосомам:

с-м дисомии по У хромосоме

с-м Клайнфелтера

с-м трисомии X

с-м Шерешевского-Тернера.

3. Частичные моносомии: С-м Кашачьего крика

Черты лица у ребенка с синдромом **Рубинштейна-Тейби**. Монголоидный разрез глаз, большие брови, низко посаженные уши и нос в форме клюва. Синдром Рубинштейна-Тейби часто обнаруживается почти сразу после рождения. Подозрения могут вызвать наличие характерных особенностей, таких как крупный нос и широкий большой палец.



Лицевые аномалии (в младенчестве их тяжело опознать, они могут развиваться в течение долгого времени)

Гипоплазии верхней челюсти с узким небом (100%)

Нос в форме клюва (90%)

Узкие глазные щели (88%)

Низко посаженных уши (84%)

Косоглазие (69%)

Большой передний родничок (41%)

Микроцефалия (35%)



Синдром Вильямса

Больные имеют особое строение лица, в специальной литературе называемое «лицом эльфа», поскольку оно напоминает лицо эльфов в их традиционном, фольклорном варианте. Для них характерны широкий лоб, разлёт бровей по средней линии, опущенные вниз полные щёки, большой рот с полными губами (особенно нижней), плоское переносье, своеобразная форма носа с плоским тупым концом, маленький, несколько заострённый подбородок.

Глаза зачастую ярко-голубые, со звёздчатой картиной радужки и склерами синеватого цвета. Разрез глаз своеобразный, с припухлостями вокруг век.

Сходящееся косоглазие.

Для старших детей характерны длинные, редкие зубы.

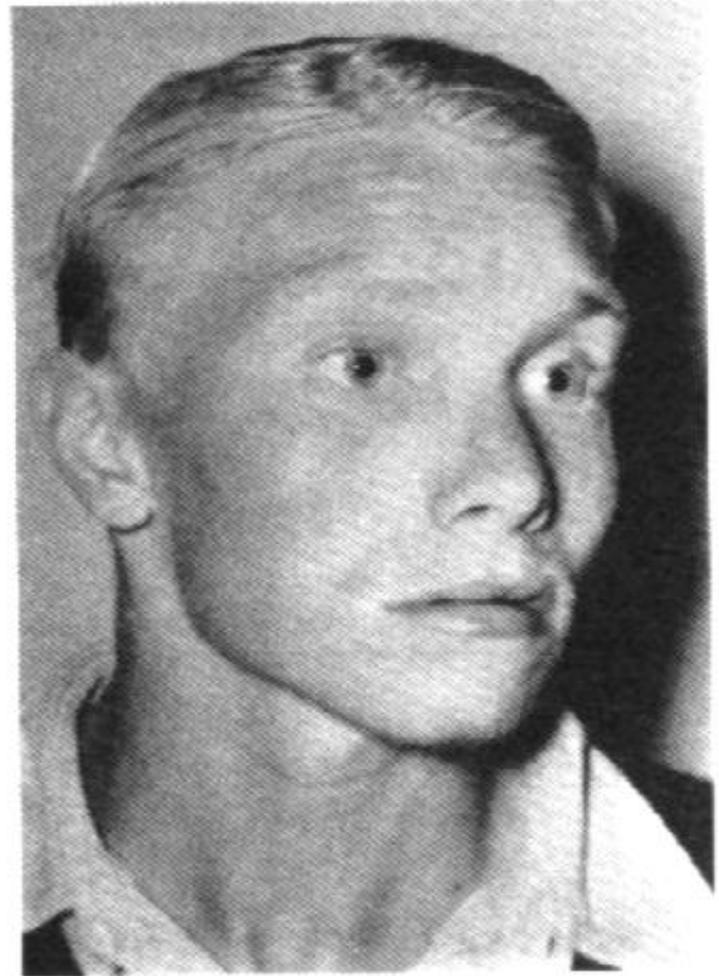
Синдром Дубовитца



Болезнь проявляется в виде микроцефалии (прогрессирующей), задержки роста (гипостатура), а также характерного лицевого фенотипа (маленькое лицо, птоз, широкая спинка носа, латеральное смещение внутреннего угла глаза, микрогнатия), редкого роста волос, поражения кожных покровов (по типу экземы).

ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

- Фенилкетонурия – болезнь аминокислотного обмена. Описана в 1934 г. А. Фелингом. Патология связана с недостаточностью печеночного фермента фенилаланингидроксилазы, что нарушает превращение фенилаланина в тирозин (нарушается формирование миелиновых оболочек вокруг аксонов ЦНС).
- Клинические признаки: повышенная возбудимость и тонус мышц, тремор, эпилептиформные припадки, «мышинный» запах, умственная отсталость, снижение образования меланина. Ранняя профилактика и лечение – искусственная диета.
- Тип наследования: АР
Популяционная частота - 1 : 10000



Слабая пигментация кожи и радужки глаза, умеренная степень олигофрении

Лоуренса-Муна-Барде-Бидля синдром



- Впервые описан в 1866 г. J. Laurence и R. Moon.
- **Клинические признаки:** жирение, гипогонадизм, умственная отсталость, пигментная дегенерация сетчатки (приводит к ночной слепоте и потере зрения), полидактилия, судороги, патология почек и пороки сердца и мозга.
- Тип наследования –АР
- Популяционная частота неизвестна/

Синдром Горлина-Гольтца



Синдром Горлина-Гольтца



MedUniver.com
Все по специальности



Поражения центральной нервной системы отмечаются у 10-42% больных и проявляются гидроцефалией, микроцефалией, недоразвитием мозолистого тела головного мозга, пластинчатым обызвествлением серпа большого мозга, кальцификацией твердой и мягкой мозговых оболочек, эпилепсией, деменцией, задержкой психического развития. Патология со стороны эндокринной и половой систем (крипторхизм, гипогонадизм, бесплодие, двурогоя матка, фиброматоз яичников, акромегалия, тиреоидит) наблюдается у 17% больных. Синдрому Горлина— Гольтца могут сопутствовать и другие аномалии развития: врожденное отсутствие почки и мочеточника и анемия



Синдром Ретта

Первые признаки недуга

Первые месяцы ребенок выглядит абсолютно здоровым, и у врачей, как правило, не возникает подозрений. Вес младенца нормальный. Окружность головы – тоже в пределах здоровых показателей.

Единственное, что может наблюдаться в первые же полгода, – это вялость мышц и симптомы гипотонии:

низкая температура тела;

сильная потливость ладоней и стоп;

бледность кожного покрова.

Ближе к 4-5 месяцам становятся заметны симптомы отставания в развитии двигательных навыков, таких как ползание или поворачивание на спинку. В дальнейшем таким детям с трудом удастся сидеть или стоять на ножках.

Характерные признаки У детей, имеющих синдром Ретта, наблюдаются следующие симптомы: замедление роста в целом; непропорционально маленькие конечности и голова; проблемы с речью; задержка психического и моторного развития;

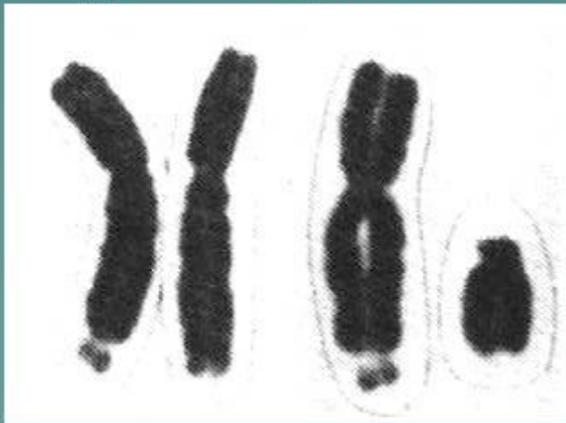
ходьба с несгибаемыми коленками; сколиоз; судороги.

Очень яркие симптомы синдрома Ретта – характерные, многократно повторяющиеся движения. Особенно часто наблюдаются манипуляции с руками: например, движение, напоминающее мытье рук или трение на теле ушибленного

СИНДРОМ МАРТИНА-БЕЛЛА



Лицо больного с синдромом Мартина-Белла



- ◆ Синдром Мартина-Белла – самая распространенная (после болезни Дауна) форма умственной отсталости. Мальчики болеют в 2-3 раза чаще девочек.
- ◆ **Клинические признаки:** удлиненное лицо, высокий выступающий лоб, выступающий подбородок, оттопыренные крупные уши, крупные кисти и стопы, **макроорхидизм**, пролапс митрального клапана, плоскостопие, **глубокая или умеренная олигофрения**.
- ◆ **Цитогенетическая картина:** ломкость дистального конца длинного плечика X-хромосомы (Xq – напоминает спутник).
- ◆ **Тип наследования: X-сцепленный**
- ◆ **Популяционная частота** – 1 : 1250 (мальчики); 1 : 2500-3000 (девочки)

Ломкая X-хромосома (слева – женская, справа – мужская) при синдроме Мартина-Белла

СИНДРОМ ДАУНА (ТРИСОМИЯ 21)



- Описан в 1866 г.
- **Клинические признаки:** умственная отсталость, плоское лицо, монголоид -ный разрез глаз, открытый рот, брахицефалия, короткие конечности, поперечная ладонная складка, пороки сердца и катаракта. Частота рождения таких детей зависит от возраста матери.
- **Тип наследования:** трисомия 21
- **Популяционная частота** – 1 : 500 - 1000

СИНДРОМ ПАТАУ (ТРИСОМИЯ 13)

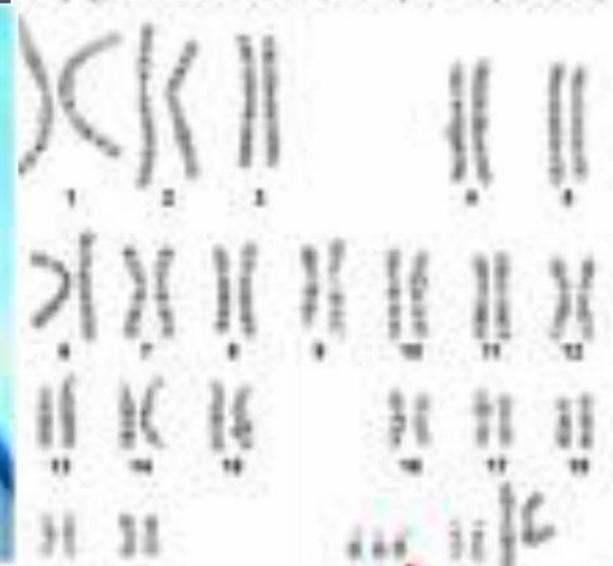
- Описан в 1961 г.
- **Клинические признаки:** микроцефалия, расщепление губы и неба, полидактилия, узкая глазная щель, эпикант, пороки внутренних органов, гипоплазия наружных половых органов; 95% умирают до 1 года.
- **Тип наследования:** трисомия 13
- **Популяционная частота** - 1 :



Синдром Патау:



Karyotype from a female with Down syndrome (47,XX,+21)



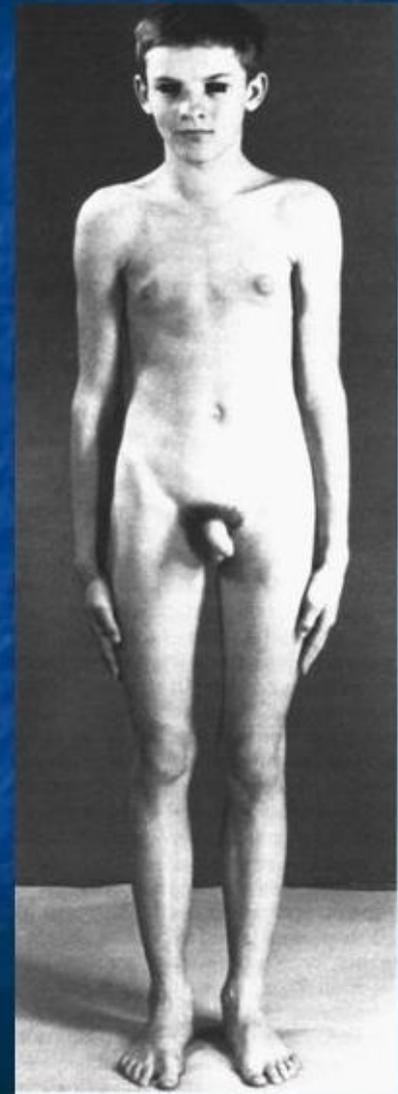
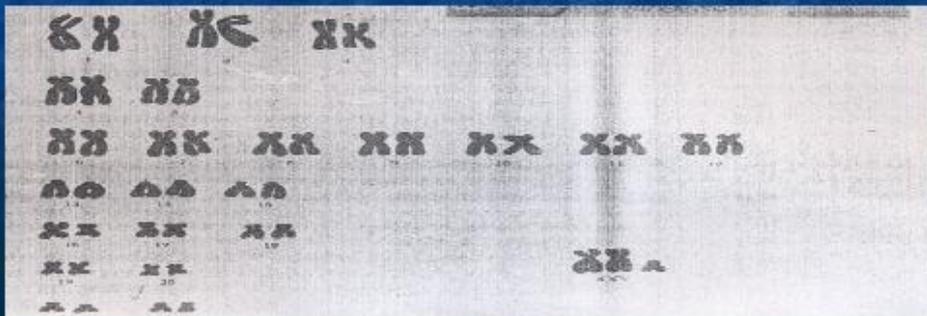
Синдром Эдвардса – трисомия 18



Клинические признаки: задержка пренатального развития, множественные пороки развития черепа (маленькая нижняя челюсть, узкие глаза), сердца, половой и пищеварительной системы, спинномозговая грыжа, расщелина губы, сращение или кисты почек

СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА (47, XXУ)

- Описан в 1942 г.
- **Клинические признаки:** высокий рост, хрупкое телосложение, гипоплазия яичек, импотенция и бесплодие, набухание молочных желез, широкий таз, поперечная ладонная складка, у взрослых наблюдается ожирение и склонность к алкоголизму, незначительное снижение умственного развития.
- **Тип наследования:** XXУ синдром
- **Популяционная частота** – 1 : 1000 мальчиков



АНОМАЛИИ ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ

Синдром дисомии по У-хромосоме



▶ Далее

U Возврат



Содержание



Выход

MyShared

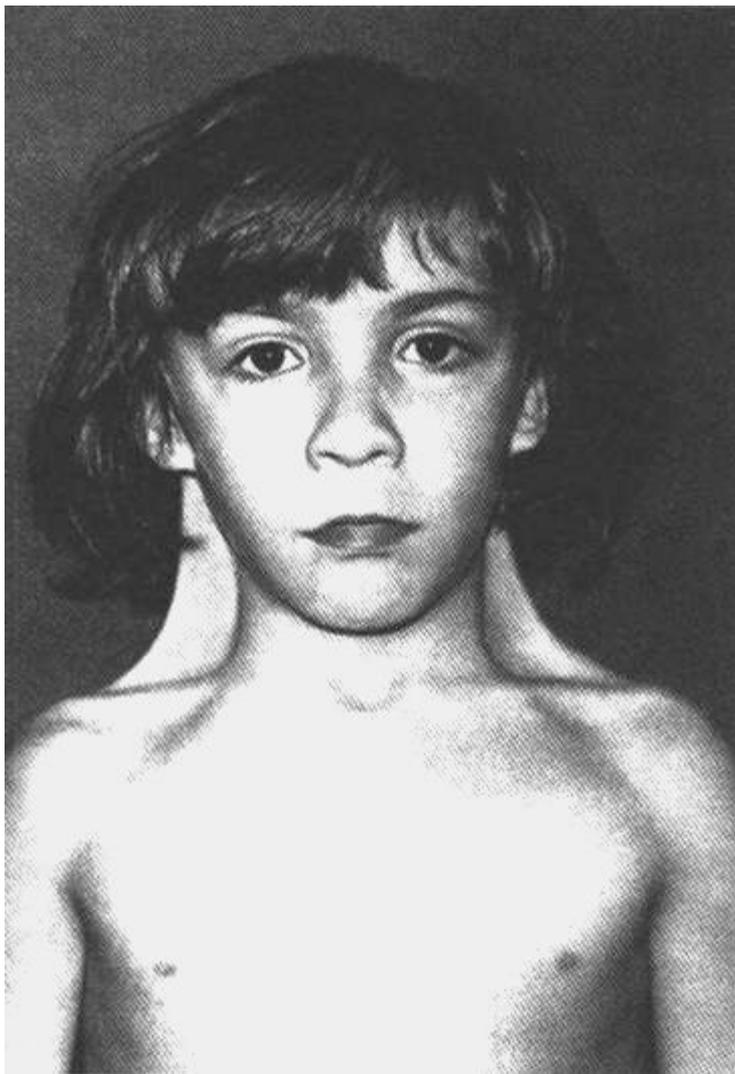
Синдром трисомии X



Женщина 21 года

- **Клинические признаки:** умственная отсталость, задержка роста, микробрахицефалия, антимонголоидный разрез глаз, глубоко посаженные глаза (энофтальм), гипертелоризм, косоглазие, гипоплазия ногтей, синдактилия, врожденные пороки внутренних органов.
- **Тип наследования** – частичная трисомия 9 р.
- **Популяционная частота** – неизвестна.

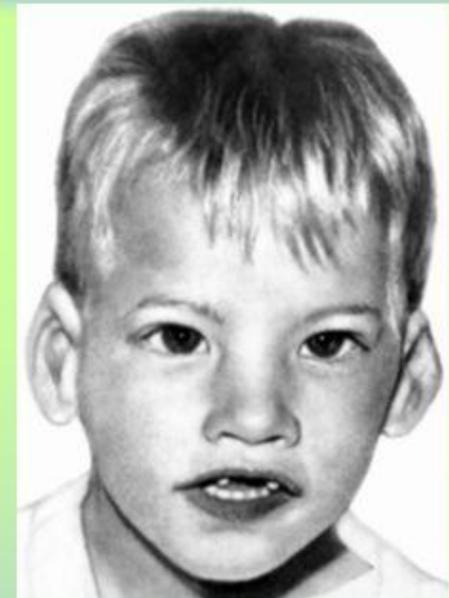
СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА (ХО –СИНДРОМ)



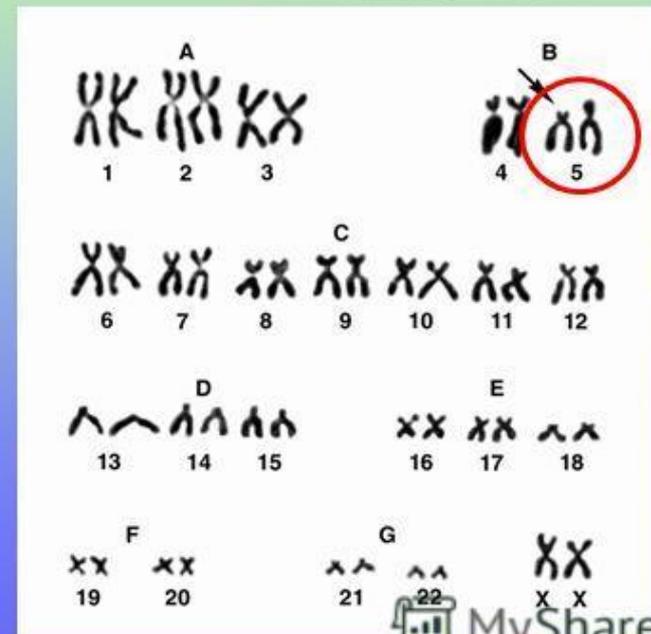
- **Клинические признаки:** низкий рост, первичная аменорея, бесплодие, стертые вторичные половые признаки, крыловидные кожные складки на шее, врожденные пороки сердца, гипоплазия ногтей, снижение остроты зрения и слуха, поперечная ладонная складка, незначительное снижение умственного развития.
- **Тип наследования:** моносомия X-хромосомы.
- **Популяционная частота** – 2 : 10 000

Синдром кошачьего крика (5p-) (Синдром Лежена)

- обусловлен делецией короткого плеча 5-й хромосомы
- Формула кариограммы:
46,XX,del(5p-)
- Популяционная частота синдрома -
примерно 1:45 000



Продолжительность жизни у больных с этим синдромом значительно снижена, только около 14% из них переживают возраст 10 лет



Влияние тератогенных факторов на развивающийся плод

1. Внутриутробные инфекции: краснуха, свинка, ветрянка.
2. Хронические заболевания матери: токсоплазмоз, сифилис, алкоголизм.
3. Интоксикации
4. Профессиональные вредности
5. Гемолитическая болезнь новорожденных
6. Гипоксия плода.

Перинатальное поражение ЦНС у плода

1. Асфиксия новорожденных
2. Родовая травма
3. Основные признаки перинатального поражения ЦНС

Постнатальные вредности

1. Нейроинфекции
2. Травмы ЦНС