

# Psychopedie

Pedagogika osob s mentálním a psychickým onemocněním

# Zdánlivé mentální postižení

- ▶ sociálně podmíněné mentální postižení (dříve pseudooligofrenie, sociální debilita)
- ▶ nejde o poškození psychického vývoje vlivem postižení CNS
- ▶ získaný stav, často způsobený zanedbaností v důsledku vlivu nevhodného sociálního a výchovného prostředí
- ▶ inteligenční kvocient bývá snížen o 10 - 20 bodů
- ▶ „oslabení kognitivního výkonu“ (dříve „hraniční pásmo mentálního postižení“, „mentální subnorma“)
- ▶ přiměřenou a cílenou stimulací lze tento stav zlepšit až odstranit

# Zdánlivé mentální postižení

## ▶ projevy

- ▶ opožděný vývoj řeči a myšlení
- ▶ omezené schopnosti sociální adaptace
- ▶ infantilismus
- ▶ hravost
- ▶ negativismus
- ▶ apatie
- ▶ snížená schopnost zobecňovat
- ▶ myšlení vázané na konkrétní realitu
- ▶ delší a méně efektivní osvojení učiva
- ▶ preference mechanické práce
- ▶ motorika nebývá porušena

# Etiologie vzniku mentálního postižení

- ▶ různá hlediska vysvětlující etiologii (příčiny vzniku) mentálního postižení
- ▶ jasná příčina není většinou známa (prolínání biologických a sociálních faktorů)
- ▶ u 1/3 osob s MP je příčina MP nejasná
- ▶ nejčastěji působení různorodých příčin, které se vzájemně podmiňují a kombinují
- ▶ čím lehčí stupeň MP, tím méně jasná příčina
- ▶ vždy se jedná o **postižení CNS**

# Etiologie vzniku mentálního postižení

- ▶ nejčastější kategorizace příčin mentálního postižení
  - ▶ endogenní (vnitřní) X exogenní (vnější) příčiny
  - ▶ mentální postižení vrozené (mentální retardace) X mentální postižení získané (demence) x mentální postižení zdánlivé (pseudooligofrenie)
  - ▶ příčiny z hlediska období, kdy k mentálnímu postižení došlo: příčiny prenatální, příčiny perinatální, příčiny postnatální

# Etiologie vzniku mentálního postižení

- ▶ endogenní (vnitřní, organické) příčiny
  - ▶ zakódovány v systému pohlavních buněk
  - ▶ genetické příčiny
  - ▶ *autozomálně recesivně dědičná onemocnění* (fenyktonurie, homocystinurie, galaktosemie)
  - ▶ *gonozomálně recesivní onemocnění* (syndrom fragilního X)
  - ▶ *abnormality na úrovni chromozomů:*
    - ▶ numerické aberace (Downův syndrom, Turnerův syndrom a Klinefelterův syndrom)
    - ▶ strukturální aberace (Cri du Chat syndrom, Prader - Willi syndrom, Williamsův syndrom a Angelmanův syndrom)

# Downův syndrom

- ▶ poprvé popsán Angličanem Johnem Downem roku 1866
- ▶ **nejrozšířenější forma mentálního postižení (10 %)**
- ▶ lidé s DS mají obvykle **středně těžké mentální postižení (IQ 49 - 35)**, mohou mít však i těžké mentální postižení nebo naopak lehké mentální postižení či téměř průměrnou inteligenci

# Downův syndrom

## ▶ anatomie a fyziognomie Downova syndromu

- ▶ *hlava*: vzadu lehce oploštělá
- ▶ *obličej*: kulatý, při pohledu ze strany plochý profil
- ▶ *oči*: mírně zešikmené vzhůru
  - ▶ bilaterální epikantus - malá kožní řasa
  - ▶ Brushfieldovy skvrny - bílé nebo nažloutlé tečky na okraji duhovky
- ▶ *ústa*: menší ústní otvor, jazyk naopak o něco větší (častější vyplazování jazyka)
- ▶ *vlasy*: rovné a jemné
- ▶ *krk*: krátký a široký
- ▶ *ruce*: široké, krátké prsty, na dlani jen jedna příčná rýha („opičí rýha“)
  - ▶ klinodaktylie - pouze jeden kloub na malíčku



# Downův syndrom

- ▶ *svalové napětí*: hypotonie (s přibývajícím věkem se samovolně zlepšuje)
- ▶ *výška*: postava malého vzrůstu
  - ▶ ženy 132 až 155 cm
  - ▶ muži 145 až 168 cm
- ▶ *nemoci, kterými děti s DS častěji trpí*:
  - ▶ vrozené srdeční vady (40 %)
  - ▶ vrozené anomálie žaludku a střev (12 %)
  - ▶ zrakové a sluchové vady
  - ▶ onemocnění dýchacích cest, kožní nemoci, poruchy spánku

# Downův syndrom

## ▶ etiologie Downova syndromu

- ▶ výskyt DS je v každé populaci zhruba stejný
- ▶ prokazatelným rizikovým faktorem je věk rodičů (matky nad 35 let, matky mladší 19 let, otcové nad 50 let)
- ▶ jedná se o vrozenou chromozomální vadu
- ▶ vznik na základě tzv. *numerických chromozómových aberací (mutací)*
- ▶ dispozice pro vznik DS je na jednom z ramen chromozomu č. 21 (odtud pochází označení „**trisomie 21. chromozomu**“)
- ▶ každá buňka osoby s DS obsahuje 47 chromozomů uspořádaných ve 22 párech a jedné trojici
- ▶ každá buňka člověka bez DS obsahuje 46 chromozomů uspořádaných ve 23 párech

# Downův syndrom

## ▶ formy Downova syndromu

▶ *nondisjunkce* (prostá trisomie, 95 %)

▶ **nadbytečný 21. chromozom v každé buňce**

▶ vznik - jeden z rodičů předá dítěti z vajíčka nebo spermie místo jednoho 21. chromozomu chromozomy dva, 21. párový chromozom z původní buňky se neoddělí a zůstane v jedné z nových buněk celý - proto nondisjunkce (disjunkce = dělení)

▶ chyba již při prvním dělení buňky - do buňky se dostávají dva chromozomy č. 21, v následném dělení buňky se chyba stále opakuje

▶ nejedná se o dědičnou formu, zatím není jasné, proč k nondisjunkci dochází

▶ v 90 % případů pochází nadbytečný chromozom z vajíčka matky

# Downův syndrom

- ▶ *translokace* (translokační typ, 4 %)
  - ▶ příčinou Downova syndromu není celý nadbytečný chromozom, ale nadbytečná část 21. chromozomu
  - ▶ odlomení vrcholku chromozomu č. 21 a jiného chromozomu (13, 14, 15, 21, 22), jejich spojení a přemístění (translokace) na jiný chromozom
  - ▶ jedná se o dědičnou formu
  - ▶ v 1/3 případů je rodič nositelem DS, věk rodičů nehraje roli

# Downův syndrom

- ▶ *mozaika* (mozaiková forma, 1 %)
  - ▶ **nadbytečný 21. chromozom je pouze v některých buňkách**
  - ▶ k chromozomální chybě dochází až po spojení chromozomů, tedy až při následném dělení buňky
  - ▶ mozaika - část buněk má 47 chromozomů, část jich má 46
  - ▶ nejedná se o dědičnou formu
  - ▶ méně nápadné fyzické příznaky DS, vývoj a projevy se blíží obecnému průměru (ale normální úroveň intelektových schopností pouze velmi zřídka)

# Downův syndrom

## ▶ prenatální diagnostika

### ▶ *neinvazivní*

- ▶ tzv. triple test - po 16. týdnu těhotenství, biochemické vyšetření z krve matky
- ▶ ultrazvukové vyšetření - 11. až 13. týden těhotenství, šíjové projasnění, přítomnost nosních kůstek plodu

### ▶ *invazivní*

- ▶ amniocentéza (odběr plodové vody) - 16. až 18. týden těhotenství, výsledky do 2 týdnů
- ▶ biopsie choriových klků (CVS) - odběr vzorků choria, lze již od 6. týdne, ale obvykle v 9. až 11. týdnu těhotenství, výsledky do 3 týdnů
- ▶ kordocentéza - odběr krve plodu z pupečnickové cévy, po 20. týdnu gravidity, stejně jako CVS má dvojnásobně zvýšené riziko spontánního potratu oproti amniocentéze

# Turnerův syndrom

- ▶ Turnerův syndrom (Černá a kol. 2015)
  - ▶ chromozomální porucha
  - ▶ vyskytuje se u žen
  - ▶ poruchy v oblasti sexuální: sekundární pohlavní znaky nejsou vyvinuty, nedostatečný vývoj pohlavních orgánů, omezena funkce reprodukce
  - ▶ zpomalený růst -> malá tělesná výška
  - ▶ nápadná kožní řasa na krku
  - ▶ dysfunkce hrubé motoriky (HM), jemné motoriky (JM)
  - ▶ strabismus
  - ▶ řečové poruchy
  - ▶ intelekt snížen v pásmu LMP, spíše hraničního pásma
  - ▶ řada jedinců s tímto syndromem je v normě

# Klinefelterův syndrom

- ▶ **Klinefelterův syndrom (Černá a kol. 2015)**
  - ▶ chromozomální porucha
  - ▶ vyskytuje se u mužů
  - ▶ často diagnostikována v pubertě
  - ▶ poruchy v oblasti sexuální: malá varlata, chybějící spermatogeneze, zbytnění prsní žlázy, omezena funkce reprodukce
  - ▶ krátký trup, vysoká postava, štíhlé končetiny, častá obezita, snížený svalový tonus
  - ▶ expresivní složka řeči porušena, receptivní složka řeči v normě; opožděný vývoj řeči
  - ▶ specifické poruchy učení - dyslexie
  - ▶ snížení intelektu v pásmu LMP, spíše v normě



# Williamsův syndrom

- ▶ Williamsovým syndromem rozumíme vzácnou **genetickou poruchu**, která je vrozená a postihuje obě pohlaví ve stejné míře. Williamsův syndrom je vzácné onemocnění nervové soustavy způsobené delecí přibližně 26 genů z dlouhého raménka 7. lidského chromozomu
- ▶ Poprvé byla objevena v roce 1961 Dr. JCP Williams z Nového Zélandu. Má odhadovanou četnost výskytu 1: 7 500 až 1: 20 000 narozených dětí.
- ▶ Jedinci s tímto syndromem se vyznačují vřelostí a srdečností, dobrými komunikačními schopnostmi a zdvořilostí. Nemají strach před cizími lidmi. Preferují vztahy s dospělými jedinci.
- ▶ Charakteristikou tohoto syndromu jsou **srdeční a cévní problémy**, nízká porodní váha, nízké přibírání na váze, podrážděnost, zubní anomálie, anomálie ledvin, hyperakuze (citlivost na hluk), kýly a problémy se svalovým a kosterním systémem. Hyperkalcémie - zvýšená hladina vápníku v krvi.

# Angelmanův syndrom

- ▶ Anglický termín pro tento syndrom byl v minulosti „Happy puppet“ (šťastná loutka), v současnosti se používá „Angel child“ (Andělské dítě) nebo Angelman syndrome. Česká lékařská terminologie používá též název „Syndrom šťastného dítěte“.
- ▶ Syndrom poprvé popsal Dr. Angelman v roce 1965 při léčbě několika dětí, které měly velmi podobné symptomy - nemotorná chůze, nepřítomnost řeči, nadměrná veselost a smích, záchvaty. Angelmanův syndrom není léčitelný, lze pouze potlačit některé příznaky.

# Angelmanův syndrom

- ▶ Hlavními znaky tohoto syndromu jsou neschopnost mluvit, pouze minimum slov, nonverbální komunikace, opoždění psychomotorického vývoje, zpomalený vývoj, problémy s koordinací chůze a stability, mávání a vyvažování horními končetinami, velmi často se usmívají, v excitaci (buditelivý, vyvolávající podráždění) mávají a tleskají, nepozornost, hypotonie, mikrocefalie (u dětí starších jednoho roku), problematický nácvik udržení čistoty, abnormální EEG, epileptické záchvaty, šilhání, velký jazyk, vyplazování jazyka, špatný sací reflex, slinění a pohyby jazyka, mimovolné pohyby úst, dominantní spodní čelist, široce posazené zuby, hypopigmentace (charakterizována jako oblast kůže, která se stává světlejší, než základní barva kůže, ale není zcela bez pigmentu), světlejší vlasy a oči, ruce ve flexi při chůzi, zhoršená termoregulace, poruchy spánku a oploštělé záhlaví, někdy s příčnou prohlubeninou.

# Edwardsův syndrom

- ▶ Edwardsův syndrom - trizomie 18. chromozomu Výskyt se pohybuje okolo hodnoty 1 / 8000.
- ▶ Manifestace: malformace některých vnitřních orgánů (malformované srdce), malá ústa a nos, duševní zaostalost, prominující (vystupující záhlaví), malformace ušních boltců. Typické je postavení prstů na ruce, kdy 2. a 5. prst jsou překříženy přes 3. a 4. 90% postižených umírá do 6 měsíců po narození, těžké mentální postižení.

# Patauův syndrom

- ▶ Trizomie 13. chromozomu
- ▶ Manifestace: časté rozštěpy rtu a patra, častá polydaktylie, anomálie obratlů, malformace ušních boltců, těžké vrozené vady vnitřních orgánů (srdce, ledviny pohlavní orgány), hluchota, psychomotorická retardace.
- ▶ Prognóza: je velmi špatná, asi polovina jedinců umírá do konce prvního měsíce po narození.

# Prader-Williho syndrom

- ▶ Delece úseku 15q11-q13 na paternálním chromozomu (chybění části chromozomu).
- ▶ Projevy syndromu - hypotonie, strabismus, psychomotorické opoždění a přejídání, které způsobuje progresivní obezitu.
- ▶ Prader-Williho syndrom je doprovázen tělesnými znaky, většinou se jedná o znaky na první pohled zřetelné jako zkrácené končetiny, úzké čelo, lahvovité prsty a buclatější tváře. Vývoj v oblasti řeči je značně omezen, hlavně v častých chybách v artikulaci a tónu hlasu. Osoby s tímto syndromem se nacházejí v pásmu lehkého až hlubokého mentálního postižení. Dochází k postižení sluchu a zraku.

# Etiologie vzniku mentálního postižení

## ▶ exogenní (vnější, environmentální) příčiny

▶ působí od početí

▶ mohou být také spouštěčem zakódované patologie

### ▶ *teratogenní faktory (Vágnerová, 2014):*

▶ **fyzikální** - ionizující záření, porodní poškození mechanickým stlačením hlavičky s následným krvácením do mozku, nedostatek kyslíku (hypoxie, asfyxie)

▶ **chemické** - léky, alkohol, drogy

▶ **biologické** - viry, mikroby (zarděnky, toxoplazmóza, syfilis, HIV, Rh inkompatibilita)

# Etiologie vzniku mentálního postižení

## ▶ exogenní (vnější, environmentální) příčiny

▶ působí od početí

▶ mohou být také spouštěčem zakódované patologie

### ▶ *teratogenní faktory (Vágnerová, 2014):*

▶ **fyzikální** - ionizující záření, porodní poškození mechanickým stlačením hlavičky s následným krvácením do mozku, nedostatek kyslíku (hypoxie, asfyxie)

▶ **chemické** - léky, alkohol, drogy

▶ **biologické** - viry, mikroby (zarděnky, toxoplazmóza, syfilis, HIV, Rh inkompatibilita)



# Etiologie vzniku mentálního postižení

## ▶ Dle období vzniku - prenatální příčiny

- ▶ před narozením dítěte
- ▶ *vlivy hereditární* (dědičné) - **LMP** většinou vzniká v důsledku zděděné inteligence a vlivu rodinného prostředí (familiární podklad MP -> familiární MP)
- ▶ *vlivy genetické* (odlišný počet a struktura chromozomů)
- ▶ *environmentální faktory* (onemocnění matky či plodu v době těhotenství, úrazy matky, otravy, ozáření, alkoholismus matky - fetální alkoholový syndrom, užívání drog - kokainový syndrom či nedostatečná výživa)

# Etiologie vzniku mentálního postižení

## ▶ Dle období vzniku - perinatální příčiny

- ▶ v období porodu a bezprostředně po něm
- ▶ perinatální encefalopatie (organické poškození mozku)
- ▶ poškození mozku při porodu (překotný porod, protrahovaný porod, klešťový porod)
- ▶ krvácení do mozku
- ▶ hypoxie až asfyxie (nedostatek kyslíku)
- ▶ předčasný porod, nedonošenost
- ▶ nízká porodní váha dítěte
- ▶ nefyziologická těžká novorozenecká žloutenka

# Etiologie vzniku mentálního postižení

## ▶ Dle období vzniku - postnatální příčiny

- ▶ po porodu, do 2 let věku dítěte
- ▶ infekční onemocnění mozku (klíšťová encefalitida, meningitida, meningocefalitida)
- ▶ úrazy hlavy
- ▶ nádorová onemocnění mozku
- ▶ krvácení do mozku
- ▶ onemocnění v pozdějším věku vedoucí k demenci
- ▶ silná sensorická, citová a sociokulturní deprivace, silná podvýživa