

*КЛИНИКА
ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНЫХ
НАРУШЕНИЙ*



ЛЕКЦИЯ № 2

Тема: «Общие принципы диагностики 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.).

БОЛЕЗНЬ (СИНДРОМ) ДАУНА



Приплюснутый нос и лицо,
приподнятые вверх
скошенные глаза.

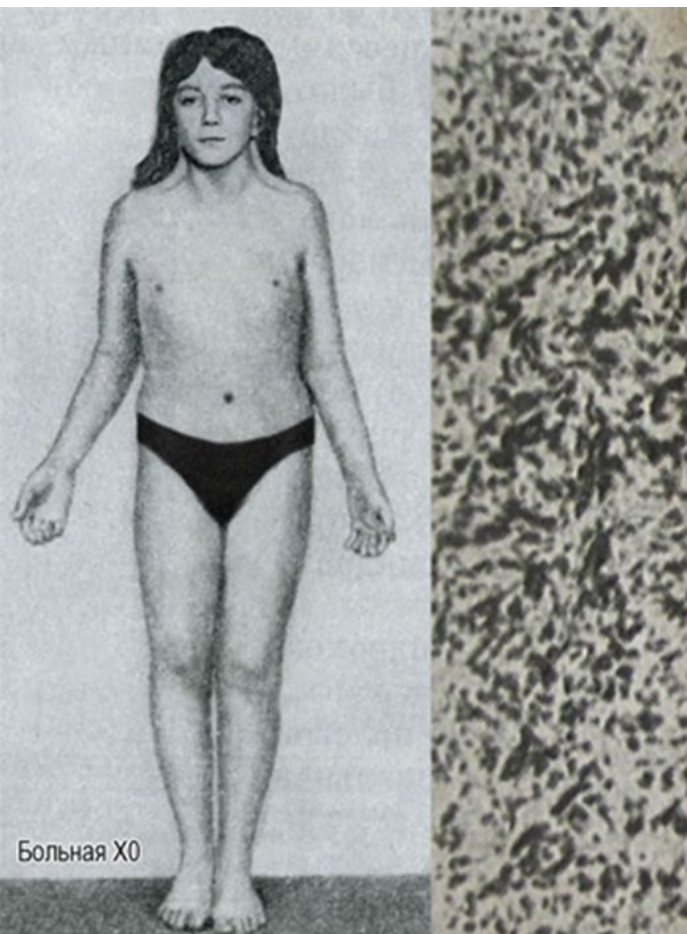
Одиночная складка на ладони ("обезьянья")
укороченный пятый палец,
повернутый внутрь.



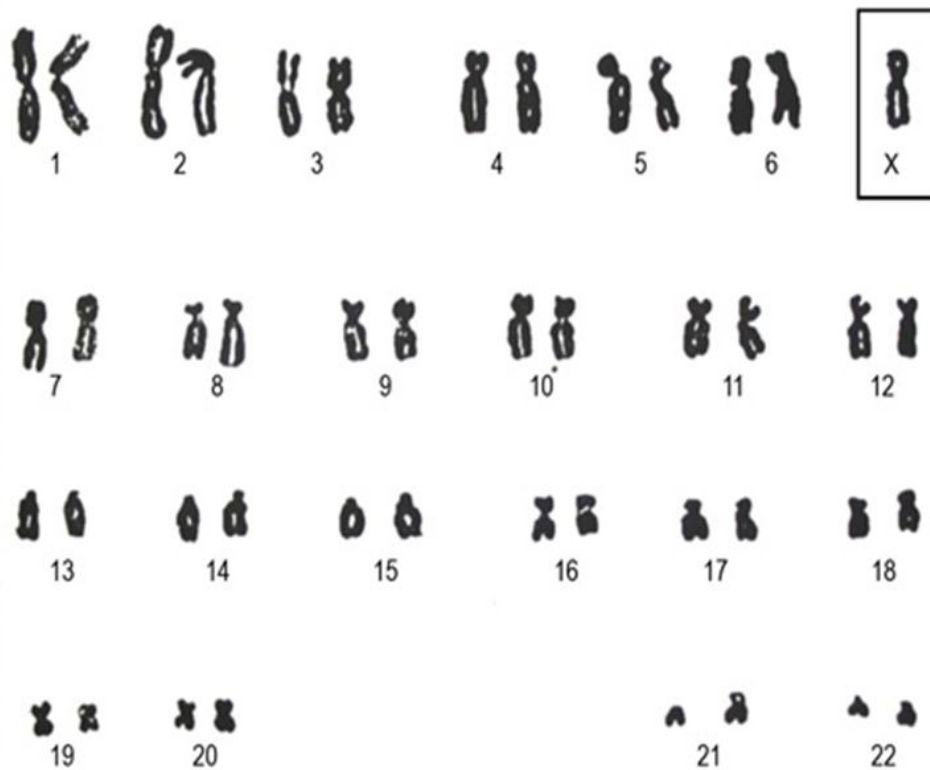
Далеко отставленный большой палец
и развитые кожные складки на ступне.



СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА

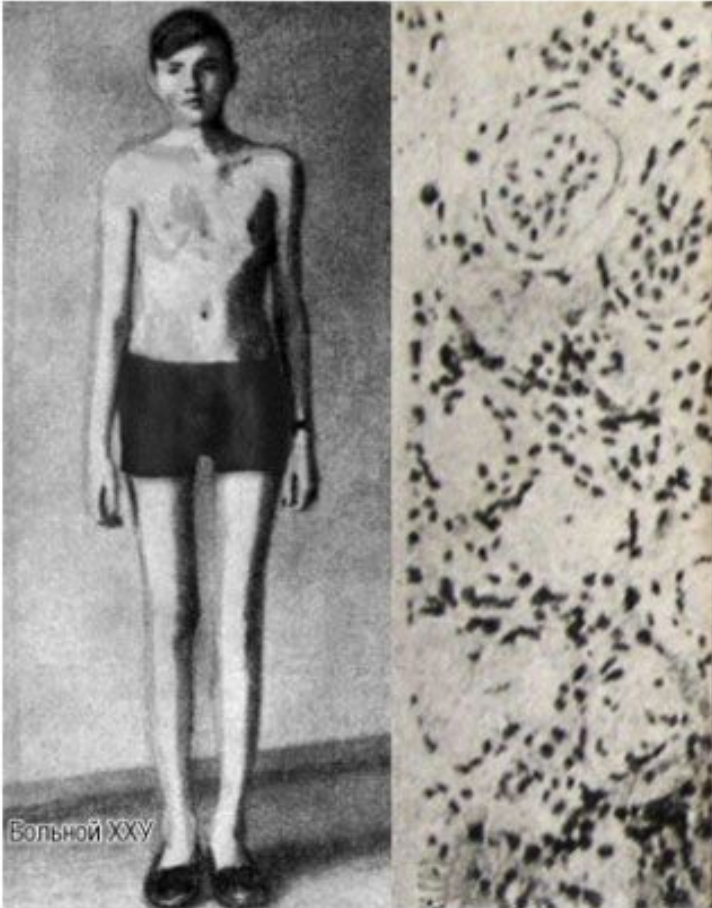
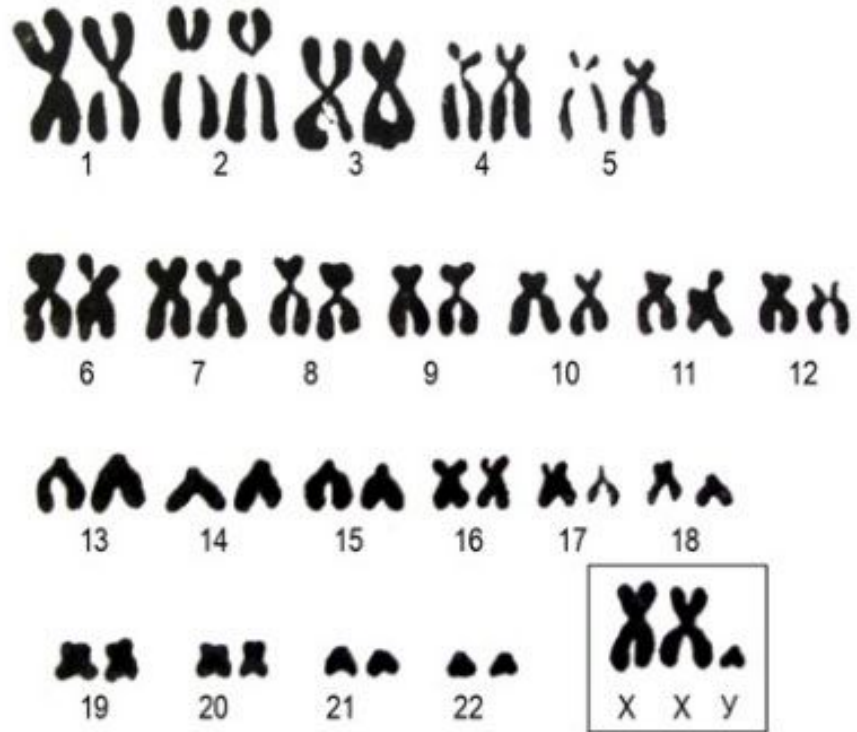


Синдром Шерешевского-Тернера, 45 / X0

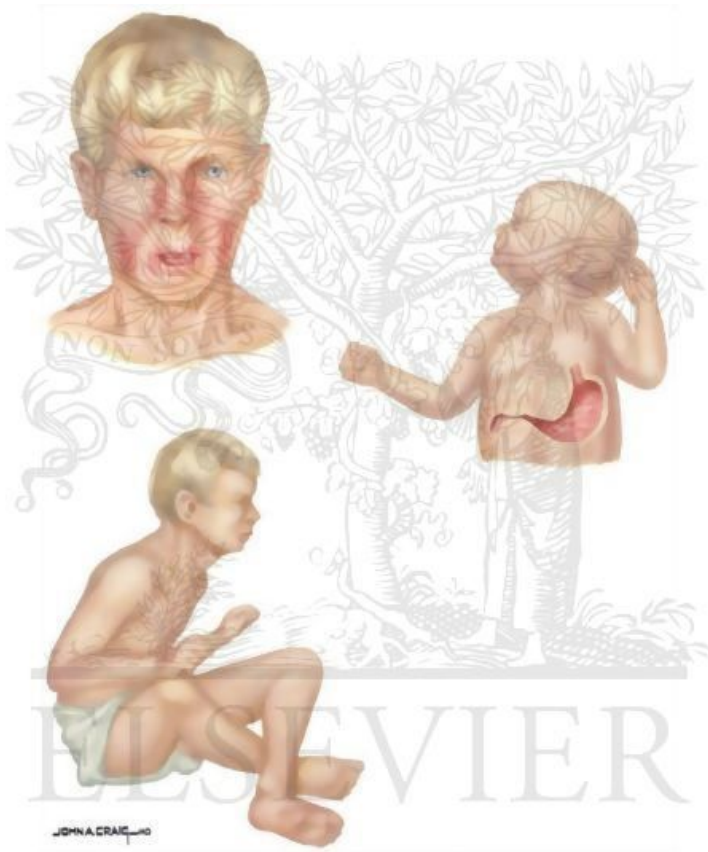


СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА

Синдром Клайнфельтера, 47 / XXУ



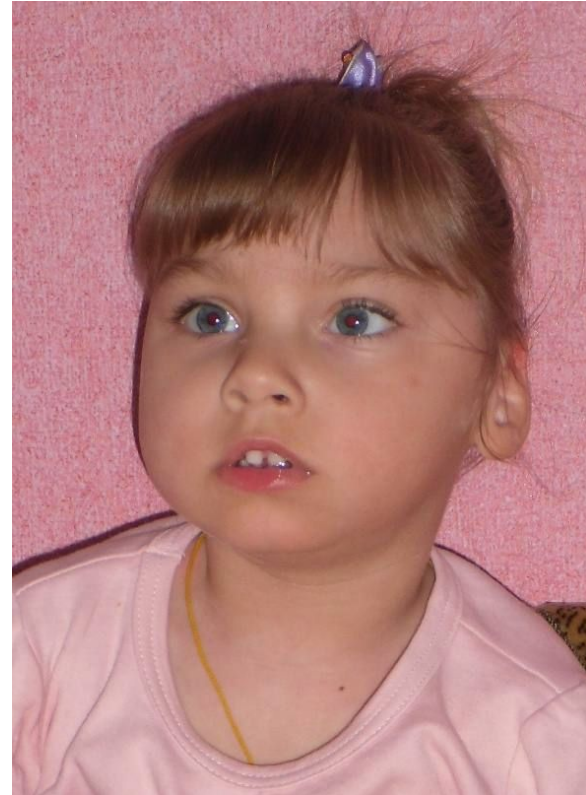
ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ



МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ



МИКРОЦЕФАЛИЯ



КРЕТИНИЗМ



ПРИЗНАКИ АЛКОГОЛЬНОГО СИНДРОМА ПЛОДА



Рис. 1. Внешний вид детей с ФАС

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 методик* 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.