

V. M. Javkin

KLINIČKA KARAKTERISTIKA FAMILIJARNIH TIPOVA MENTALNE RETARDACIJE

U suvremenoj etapi istraživanja problema mentalne retardacije sve veći broj stručnjaka — predstavnika raznih naučnih područja, kliničara, biokemičara, genetičara, citogenetičara, psihologa, sociologa, pedagoga-defektologa — učestvuje u njenom proučavanju. Posljednjih godina publicirano je mnogo radova s područja mentalne retardacije. Tim više niz pitanja iz ove problematike nije dovoljno proučen. Naime, u literaturi je nedovoljno osvijetljeno pitanje uzroka i karakteristika kliničke slike kod tako zvanih familijarnih tipova mentalne retardacije. Naročito spornim javljaju se pitanja o mogućnosti neposrednog nasljeđivanja mentalne retardacije i uloge pojedinačnih egzogenih štetnih utjecaja u postanku familijarnih slučajeva mentalne retardacije.

U ovom radu naš je zadatak izučavanje uzroka familijarnih slučajeva mentalne retardacije, karakteristike njihove kliničke slike i njihove povezanosti s etiopatogenezom. Pri tome smo se ograničili samo na proučavanje onih slučajeva kod kojih se u jednoj porodici susreće najmanje dvoje mentalno retardirane djece.

Prva etapa rada sastojala se u traženju takvih porodica u kojima su djeca pohađala specijalne škole, a što se utvrdilo ličnim kontaktiranjem s roditeljima i putem ankete. Na taj način analiziran je sastav učenika u 96 specijalnih škola i internata s ukupnim brojem od 18259 učenika, pri čemu je bilo ustanovljeno da familijarni slučajevi sačinjavaju oko 8,6% u odnosu na cjelokupnu populaciju mentalno retardirane djece, što se približava podacima francuskih istraživača K. Kohlera, Dž. Roberta i gdje Roš.

U svrhu detaljnog kliničkog istraživanja izdvojeno je 209 mentalno retardiranih iz 92 porodice. U izučavanju ovih slučajeva koristili smo kliničku metodu kao osnovnu metodu istraživanja. U izučavanju spoznajnih funkcija korišten je niz eksperimentalno-psiholoških metoda, dobiveni podaci podvrgnuti su detaljnoj kvalitativnoj analizi. Osim kliničkog i eksperimentalno-psihološkog istraživanja primjenjivale su se laboratorijske metode, imunobiološke metode i dopunska ispitivanja stručnjaka. Velika pažnja posvećivana je izučavanju genealogije svake porodice.

Rezultati istraživanja omogućili su da se izučavani familijarni slučajevi mentalne retardacije podijele na tri grupe: 1) nasljedno uvjetovana forma — 147 slučajeva u 61 porodici (66,3%); 2) egzogena forma — 41 slučaj iz 17 porodica (18,4%); 3) slučajevi nejasne etiologije — 21 slučaj u 14 porodica (15,2%).

U **prvu grupu** uvrstili smo slučajeve iz onih porodica, u kojima je pri analizi genealoških podataka kod roditelja i rođaka ispitanika bilo moguće pronaći značajan broj osoba, koje su na osnovu postojećih medicinskih konstatacija i podataka iz specijalnih škola bili dijagnosticirani kao mentalno retardirani. U nizu slučajeva roditelji i rođaci ispitanika nisu bili mentalno retardirani. Unatoč tome takve osobe imale su velikih teškoća u školovanju kao i u socijalnoj i radnoj adaptaciji, što je indirektno ukazivalo na niski nivo njihovog intelektualnog razvoja. Mi smo unaprijed isključili iz te grupe one slučajeve kod kojih su majke ili oba roditelja bolovali od kroničnih bolesti (sifilis, toksoplazmoza i dr.); u anamnezi slučajeva ove grupe nije također bilo izraženih egzogenih uzroka, a u slučajevima gdje su egzogeni uzroci bili zapaženi, samo su nadopunili neke karakteristike kliničke slike.

Analiza genealoških podataka pokazala je da ta grupa nije istovjetna. Kada su braća pokazivala sličnu kliničku sliku, koja je u nekim slučajevima izražavala teže oblike mentalne retardacije, a u drugim kombinaciju mentalne retardacije s lokalnim oštećenjima (atrofija očnih živaca, katarakta i dr.), a radilo se o zdravim roditeljima, mogao se pretpostaviti **recesivni** karakter nasljeđivanja mentalne retardacije. Takvih slučajeva je bilo 17 iz 8 porodica. Pri tome se u svakoj porodici opažala svojevrsna klinička slika. U jednoj porodici ustanovljena je degenerativna pojava s prevladavajućom lokalizacijom u subkortikalnoj oblasti, karakterizirana sličnom kliničkom slikom kod sve troje braće: laka mentalna retardacija, ekstrapiramidni poremećaj, ptoza, egzoftalmija, slični emocionalno-voljni poremećaji u obliku sniženog psihičkog tonusa i asponantosti. Kod dvoje djece u jednoj porodici upoređo s lakom mentalnom retardacijom očitovala se atrofija očnih živaca, nistagmus, strabizam, emocionalno-voljni poremećaji (zakočenost, snižen psihički tonus). U drugoj porodici kod dvoje djece primjećena je mentalna retardacija težeg stepena udružena s kataraktom.

Dominantni karakter nasljeđivanja mogao se pretpostaviti u onim porodicama gdje je mentalna retardacija postojala u nekoliko generacija; u pojedinim slučajevima bilo je moguće opaziti ugroženu djecu iz dva ili tri braka mentalno retardiranog roditelja. U ovu grupu ulaze 24 slučaja iz 9 porodica. Odnos zdrave i ugrožene braće ispitanika u ovoj grupi je 1 : 1, što odgovara dominantnom tipu nasljeđivanja i potvrđuje našu pretpostavku.

Znatan broj slučajeva (106 osoba iz 144 porodice) može se uvrstiti u grupu sa, pretpostavljamo, **poligenim** tipom nasljeđivanja mentalne retardacije, pod kojim niz autora podrazumijeva kumuliranje gena s negativnim djelovanjem na intelektualni razvoj, sve do stepena mentalne retardacije. U ovim porodicama, upoređo s mentalno retardiranom i djecom normalne inteligencije, bilo je djece koja su u stvari bila zdrava, ali s izrazitim teškoćama učenja zbog lokalnih oštećenja pojedinih analizatora. Ona bi mogla biti ocijenjena kao osobe sa sniženim nivoom intelektualnog razvoja. Ista takva slika opažala se kod roditelja, a također i kod rođaka drugog, trećeg stepena rodbinske veze itd.

Pretpostavka da kod slučajeva navedene grupe niski nivo intelektualnog razvoja nije u vezi s hereditarnom mentalnom retardacijom, već da je posljedica nepovoljnih socijalnih uvjeta nije osnovana, jer u tim istim porodicama postoje djeca normalne inteligencije; neophodno je također uzeti u obzir da u našoj zemlji postoje svi uvjeti za potpuni i svestrani razvitak djece.

Klinička slika stanja kod slučajeva s dominantnim i poligenim karakterom nasljeđivanja mentalne retardacije, bila je slična i karakterizirala se

nedovoljnim razvojem najsloženijih oblika spoznajnih funkcija koje zahtijevaju izvjesni nivo apstrakcije i generalizacije uz odsustvo grubih poremećaja u područjima pojedinih analizatora i osnovnih emocionalno-voljnih poremećaja i uklapa se u okvire nekomplicirane forme prema klasifikaciji M. S. Pevzner (1959). Pozitivna osobina ove djece je relativno dobra radna sposobnost u njima dostupnim oblicima djelatnosti. U ovih slučajeva nije bila zapažena značajna neurološka simptomatika, u njihovoj tjelesnoj konstituciji izražavala se samo lagana displastičnost. Kraniografija i elektroencefalografija također nisu pokazivali grubih promjena.

U odnosu na lake oblike mentalne retardacije, uvjetovane dominantnim ili poligenim tipom nasljeđivanja, znatne promjene u strukturi defekta mogle su se opaziti samo u pojedinim slučajevima kada su u anamnezi djeteta postojali dopunski egzogeni utjecaji. Kod toga se pojačao stupanj intelektualnog funkcioniranja i izmijenila se struktura oštećenja uslijed javljanja dopunskih simptoma, što se u potpunosti podudara s podacima niza istraživanja, koji su podcrtavali da utjecaj štetnih egzogenih faktora pri nepovoljnom nasljeđivanju može dovesti do težih poremećaja, kvalitetno različitih od izrazito nasljednih.

Druga grupa uključuje one porodice kod kojih se kao vodeći etiološki faktor javljaju egzogeni negativni utjecaji. U ovoj grupi postoje dvije podgrupe u odnosu na etiologiju: luetična i toksoplazmozna.

Luetičnu etiologiju mentalne retardacije bilo je moguće pretpostaviti u 19 slučajeva iz 6 porodica, kod kojih je anamnestički i serološki (zahvaľujući primjeni reakcije imobilizacije treponeme pallidum) kod jednog ili oba roditelja potvrđen sifilis. Kod ispitanika sve serološke reakcije bile su negativne, nije bilo ni izrazitih znakova kongenitalnog sifilisa, postojale su samo pojedine »stigme« i distrofije karakteristične za rane prenatalne poremećaje i raširena neurološka simptomatika. Kod većine djece do 11/17 godina primijećena je noćna enureza. Na kranioграмima u pojedinim slučajevima postojali su znakovi hidrocefalije, a elektroencefalogrami svjedočili su o interferenciji mezodiencefalnih struktura mozga.

Sve ovo omogućuje pretpostavku da se kod navedenih slučajeva radi o takozvanom distrofičnom sifilisu koji su opisali niz autora. M. V. Milič naziva takvo oboljenje parasifilitičnim i pretpostavlja da ono ima karakter gameto-, blasto-, ili embriopatija.

Kod mentalno retardiranih ovog oblika struktura oštećenja karakterizirana je nedovoljnim razvitkom spoznajne funkcije na stupnju lake retardacije s poremećajima na emocionalno-voljnom području (impulzivnost, uzbuđljivost, sugestibilnost, distraktivnost, katkada povećanje nagona). U većine djece ponašanje je imalo karakter sličan psihopatskom. Neka djeca su imala manje izražen poremećaj na emocionalno-voljnom području (astenička ili neurotska stanja).

Toksoplazmoznu etiologiju mentalne retardacije moglo se pretpostaviti u 20 slučajeva iz 9 porodica, kod kojih su bile jako pozitivne kožno-alergične (a kod većine i serološke) reakcije na toksoplazmu, kao i kod njihovih majki. U ginekološkoj anamnezi majki nalazili su se podaci o abortusima i mrtvorodenčadi, u nizu slučajeva bio je ustanovljen kontakt roditelja sa životinjama.

Kod ovih slučajeva opazala se prisutnost izražene displastičnosti, niz deformacija i dosta gruba neurološka simptomatika, što je svjedočilo o prena-

talnom poremećaju. U jednom slučaju zapaženi su epileptoformni napadaji. Kranioagrami ovih slučajeva ukazivali su na prisutnost simptoma hidrocefalije, elektroencefalogrami su pokazivali difuzne promjene.

Struktura oštećenja kod ovih osoba karakterizirana je niskim stupnjem intelektualnog funkcioniranja (u polovini slučajeva u vidu teže mentalne retardacije, a u drugoj polovini u vidu donjeg stupnja lake retardacije), koje je bilo praćeno nedovoljnim razvojem govora i motorike, nekim emocionalno voljnim poremećajima u obliku tromosti, ravnodušnosti prema okolini, ili distraktivnosti, sujetnosti, razdražljivosti, nametljivosti. Također su bili karakteristični brza klonulost, iscrpljenost, nepostojanost aktivne pažnje.

U **trećoj grupi** nije bilo moguće izdvojiti vodeći etiološki faktor. Kod neke djece u anamnezi bili su ovi ili oni (katkada i mnogostruki) štetni faktori, među kojima je bilo vrlo teško izdvojiti vodeći etiološki faktor. U drugim slučajevima nije bilo moguće utvrditi nikakve egzogene utjecaje u toku prenatalnog, natalnog i postnatalnog perioda razvoja djeteta, nije bilo podataka niti za pretpostavku o mogućnosti nasljednog karaktera.

Na takav način provedeno istraživanje je pokazalo da grupa familijarnih tipova mentalne retardacije nije istovjetna i uključuje kako nasljedne tako i egzogene forme. Specifični pokazatelj nasljednih formi dovoljno je visok — 66,3%. Podaci istraživanja dozvoljavaju pretpostavku o različitom karakteru nasljeđivanja mentalne retardacije. Pri tome se ovdje pojavljuju zakonitosti koje su karakteristične za mentalnu retardaciju u cijelosti, tj. ovisnost kliničke slike o etiopatogenezi. Tako postoji neka povezanost između tipa nasljeđivanja i strukture defekta (ujedinjavanje intelektualnog nedostatka s mnogostrukim oštećenjima kod recesivnih oblika, nekomplikirane forme mentalne retardacije u slučaju dominantnog i poligenog nasljeđivanja, znatna promjena strukture oštećenja, koja je nastala kod spajanja dodatnih negativnih egzogenih faktora).

Isto takva zavisnost kliničke slike o karakteru etiološkog faktora i lokalizacije oštećenja pojavila se u grupi egzogenih familijarnih slučajeva (sjedinjavanje relativno lakih stupnjeva mentalne retardacije s izraženim poremećajima na emocionalno voljnom polju i patologije ponašanja pri leutičnoj formi; teži stupanj oštećenja s mnogostrukim poremećajima kod toksoplazmозne forme).

Rezultati rada pružaju mogućnost za neke praktične preporuke. Uzimajući u obzir različitu strukturu defekta kod raznih oblika, neophodno je pristupiti diferencirano pitanju medicinskog postupka i korekciono-odgojnog rada s ovom djecom.

Ova činjenica da se zbog nepravovremenog otkrivanja i nedovoljnog liječenja ovakvih oboljenja roditelja, kao što je sifilis i toksoplazmoza, mogu roditi mentalno retardirana djeca treba da privuče pažnju liječnika odgovarajućih specijalnosti u svrhu rane dijagnoze i liječenja ovih oboljenja.

Mogućnost neposrednog nasljeđivanja mentalne retardacije ukazuje na potrebu razvijanja široke mreže medicinsko-genetičkih savjetovaništa.

Prevela s ruskoga Levandovski Dubravka

V. M. Javkin

Naučno istraživački institut defektologije
Akademija pedagoških nauka SSSR, Moskva

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Клиническая характеристика семейных типов психической ретардации

В этой работе автор поставил перед собою задачу изучить причины семейных случаев олигофрении, особенности клинической картины при них и их связь с этиопатогенезом.

Все изученные семейные случаи олигофрении были разделены на три группы:

- наследственно-обусловленные формы
- экзогенные формы
- случаи с неясной этиологией.

Проведенное исследование показало, что группа семейных случаев олигофрении неоднородна и позволяет предполагать различный характер наследования олигофрении.

Результаты работы дают возможность некоторых практических рекомендаций.