

PROMOCIJA ROĐENJA ZDRAVOG DJETETA

Dizdarević A., Miljanović O.

Institut za bolesti djece Kliničkog centra Crne Gore, Podgorica

U skali javno – zdravstvenih problema u sistemu zdravstvene zaštite djece i omladine značajno mjesto pripada djeci sa posebnim potrebama. Prema Konvenciji o pravima djeteta, 1989.godine, dijete sa teškoćama u razvoju je dijete sa posebnim potrebama.

U članu 2. Konvencije zabranjuje se diskriminacija djeteta po bilo kom osnovu, a u članu 23. stav 1. i 2., stoji: „mentalno zaostalo ili fizički invalidno dijete treba da uživa pun i dostojan život, u uslovima kojima se obezbeđuje njegovo dostojanstvo, podstiče samostalnost i olakšava aktivno učešće djeteta u zajednici uvažava se pravo invalidnog djeteta na posebnu njegu i obezbeđuje se pomoć koja odgovara stanju djeteta i uslovima roditelja ili drugih lica koja se staraju o djetetu“. U stavu 3.:“ predviđa se besplatno pružanje pomoći za zadovoljenje zdravstvenih, obrazovnih i socijalnih potreba djeteta i njegove porodice.

Prema podacima „ Save the Children“, 10% ljudske populacije u svijetu čine invalidna lica. Takođe, ima oko 120 miliona djece sa posebnim potrebama, od čega sa lakšim smetnjama u razvoju oko 80, a sa težim 40 miliona. Više od 2/3 invalida živi u zemljama u razvoju. U najsiromašnijim zemljama lica sa posebnim potrebama čine oko 50% populacije.

Djeca sa somatskim poremećajima, u vidu invaliditeta ili fizičkog hendikepa koji dovode do slabijih funkcionalnih sposobnosti, nakon kompleksne pedijatrijske obrade prelaze u domen brige drugih specijalnosti: funkcionalna, korektivna ili plastična hirurgija, neurologija, otorinolaringologija, oftalmologija i dr.

Kompleks zastoja u globalnom, odnosno psihomotornom razvoju rezervisan je za djecu ispod pet godina uzrasta i definiše se kao razvojni poremećaj u dvije ili više razvojnih oblasti: poremećaj grube ili fine motorike, poremećaj govora, kognitivnih sposobnosti, kao i poteškoće u socijalnoj komunikaciji i dnevnim aktivnostima. U procjeni sposobnosti ovakva stanja nalažu veoma

oprezan pristup pedijatra, posebno sa aspekta udruženosti sa mentalnim deficitom, kako se to najčešće i dešava.

Mentalna retardacija, kao stanje koje je često teško definisati, odnosno stepenovati, prema definiciji AAMD (1983) predstavlja značajno ispodprosječno intelektualno funkcionisanje sa istovremenim deficitom u adaptivnom ponašanju, koje se ispoljava u periodu razvoja. Uopšteno, mentalno retardiranim smatramo bilo koje dijete koje pokazuje više od 2 SD ispod prosječne vrijednosti za njegov uzrast (IQ- 70 do 75 i manje) na standardnom psihometrijskom testu inteligencije.

Za validnu procjenu, ovo stanje mora biti udruženo sa deficitom u najmanje dvije od deset adaptivnih vještina: sposobnost za komunikaciju, briga o sebi, snalaženje u porodičnom životnom prostoru, socijalna sposobnost, stanje zdravlja i bezbjednost, funkcionisanje u školi, kontrola i adekvatnost postupaka, snalaženje u zajednici, naročito u vršnjačkom okruženju, ispunjenje slobodnog vremena i dnevnih zadataka. Ako je udružena sa prepoznatljivim malformacijama i / ili specifičnim dizmorfičnim crtama, mentalna retardacija se može označiti i kao sindromska.

Prevalencija mentalne retardacije u opštoj populaciji varira od 1 do 3%, u zavisnosti od dijagnostičkih procedura i ispitivanog uzorka. Više autora ističe da 3 ‰ djece ima tešku mentalnu retardaciju, a da 1‰ zahtijeva kontinuiranu njegu zbog teškog intelektualnog deficita. Laka mentalna retardacija (IQ = 67 – 52) ima širi obim utvrđene prevalencije od 2 – 6, pa i do 29%, što se objašnjava teškoćama u njihovoj dijagnostici, a usko zavise od socio-ekonomskog statusa. Umjerena (IQ=51-36) i teška (IQ= 35-20) zaostalost zahvataju podjednako sve socijalne grupacije.

Kod najvećeg broja pacijenata sa lakom ili graničnom mentalnom retardacijom nijesu nađena oštećenja moždanih struktura. Većina od njih pripada nižim socio - ekonomskim grupama, što omogućuje zaključak da je njihovo slabije adaptivno funkcionisanje sekundarno, kao posljedica nedostatnih socio – kulturnih uticaja, uključujući i nedostatak podsticaja od strane okoline. Incidencija mentalne retardacije, budući da njena dijagnostika zavisi od procjene adaptivnog ponašanja, usko je zavisna i od životne dobi; povećana je u ranom školskom uzrastu, a opada u kasnoj adolescenciji kada te osobe završe formalno obrazovanje i adaptiraju se u populaciju odraslih do nivoa dobrog funkcionisanja.

U osnovi uzroka mentalne retardacije, posebno umjerene i teške, nalazimo strukturne abnormalnosti, metaboličke poremećaje, oštećenja mozga zbog

infekcija, malnutricije ili hipoksije. Ovi poremećaji mogu nastati prekonceptualno, u fazi organogeneze, pre ili postnatalno, a sadržani su u promjenama primarno kortikalnih struktura, uključujući hipokampus i koru medijalnog dijela temporalnog lobusa. Najčešće se radi o poremećajima u dendritičnoj i sinaptičkoj organizaciji moždane kore i u sintezi, skladištenju ili oslobađanju neurotransmitera. Tako, kod Sy Down i fragilnog – X – sindroma patohistološki je dokazano smanjenje dendritične sponse sa fragmentisanim i ektopičnim mikrotubulima.

Uzroci mentalne retardacije, u globalnom odnosu , javljaju se i prije začeća, ali i u svim fazama razvoja djeteta.

Tab.1. Mogući uzročni faktori mentalne zaostalosti

Prekonceptijski

- abnormalnost gena (urođeni poremećaji metabolizma, neurokutani sindromi)
- hromozomski poremećaji (X-vezani, fragilno-X- sindrom, nebalans. translokacije)
- poligenski familijarni sindromi

Poremećaji u embrionalnom razvoju

- hromozomske aberacije (trizomije, mozaik)
- infekcije (CMV, rubella, toksoplazma)
- teratogeni (alkohol, X-ray, određeni lijekovi)
- disfunkcije placente
- kongenitalne malformacije CNS

Oštećenja u fetalnom razvoju CNS

- infekcije (HIV, toksoplazma, CMV, herpes simpleks)
- toksini (alkohol, kokain, olovo, PKU majke)
- disfunkcija placente sa intrauterinom malnutricijom

Perinatalni rizici

- ekstremna nezrelost
- hipoksično – ishemične lezije
- intrakranijalna hemoragija
- metabolički poremećaji (hipoglikemija, hipernatremija)
- infekcije (bakterijski meningitis, herpes simpleks)
- malnutricija

Rizici nastali postnatalno

- infekcije (meningitis, encefalitis)
- teške povrede kranijuma
- asfiksija
- poremećaji metabolizma (hipoglikemija, hipernatremija)
- toksini (olovo)
- intrakranijalna hemoragija
- malnutricija

Sredinski uticaji

- siromaštvo, nepotpuna porodica
- poremećaj odnosa djetete – roditelj (staratelj)
- psihičke bolesti roditelja
- bolesti zavisnosti u porodici

Nepoznati uzroci

Iskustveno je dokazano da su uzroci mentalne retardacije češći u prenatalnom, nego u peri i postnatalnom periodu. Iz toga razloga i planski pristup u prevenciji mentalne retardacije mora biti usmjeren na otklanjanje uzroka, odnosno prepoznavanje rizika u prenatalnom periodu.

Odgovoran odnos prema ovom problemu mora započeti već u predbračnom i bračnom savjetovalištu, gdje se na osnovu anamnestičkih podataka moraju prepoznati nasljedni i teratogeni rizici, koji bi mogli dovesti do nastanka oboljenja. Na sreću, danas raspoložemo moćnim sredstvima za rano otkrivanje faktora rizika i da se na vrijeme orijentišemo o signifikantnim znacima, direktnim ili indirektnim, koji mogu ukazati na nepravilnosti razvoja još nerođenog djeteta.

Neinvazivne i invazivne metode prenatalne dijagnostike mogu biti od velike pomoći. Sama činjenica abnormalnog citogenetskog nalaza u 3,7% djece sa globalnim zastojeom u razvoju psihomotornih funkcija sugerise da kompleksnim pristupom (pozitivna porodična anamneza, intrauterini zastoj rasta, disproporcionalni razvoj ploda, podaci o izloženosti djelovanju teratogena), primjenom validnih genetskih kriterijuma i metoda prenatalne dijagnostike, možemo otkriti poremećaj razvoja u ontogenezi koji sobom nosi ozbiljan intelektualni deficit i smetnje u adaptivnom ponašanju. Poznato je da fragilno –X-sindrom, nastao uslijed mutacije FMR1 gena, predstavlja najčešće nasljedno oboljenje koje dovodi do globalnog zastoja u razvoju psihomotornih funkcija. Manje je poznato da i ženska djeca mogu biti simptomatski nosioci ovog oboljenja. Kod sindroma Rett, koji se,

poslije sy Down, danas smatra vodećim uzrokom globalnog zastoja u psihomotornom razvoju ženske djece u 80% slučajeva nalazimo mutaciju na X – hromozomu u nivou gena koji kodira CPG vezujući protein (MECP2), što kod kliničke sumnje obavezuje na testiranje na deleciju MECP2 gena.

Nove studije iz okvira molekularne genetike dokazuju da 6% djece za umjerenom do teške mentalne zaostalosti ima male subtelomerične rearanžmane na krajevima, koji se mogu dokazati tehnikom fluorescentne in situ hibridizacije i metodom satelitnih markera.

Dokazane su vrijednosti *dual i triple screening testa* kao biohemijskih markera za hromosomopatije. Međutim, visoke koncentracije AFP u perifernoj krvi trudnice, a naročito u amnionskoj tečnosti od značajne su koristi za prenatalno otkrivanje defekta neuralne tube. Kod preko 90% fetusa sa anencefalijom koncentracija AFP u krvi trudnice je veća od 2,5 MoM, a takođe i kod 70-80% onih sa spina bifida. Testovi su senzitivniji kada se određuju iz amnionske tečnosti. Ipak, najsenzitivniji test za NTD je pojava acetilholin esteraze u amnionskoj tečnosti.

Nedovoljna odlučnost za organizaciju neonatalnih skrininga na PKU i hipotireoidizam predstavlja veliki hendikep za ukupnu pedijatrijsku medicinu na prostorima Crne Gore.

ZAKLJUČAK:

Optimum očekivanog u svakoj porodici je zdravo roditeljstvo, dakle obezbeđenje rođenja zdravog djeteta i njegov harmoničan, zdravi razvoj. Današnji stepen razvoja ukupne medicine, pedijatrijske medicine posebno, može u potpunosti da zadovolji opravdane zahtjeve savremene porodice da se to i ostvari.

LITERATURA:

Lawrence, T. Taft.: Mental retardation. Textbook of Pediatrics, Nelson, Philadelphia, 1989

Denhoff, E.: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders DC, APA, 1979

Richmond JB, Targan G, Mendelson RS.: Mental Retardation: a Handbook for the Prim. Physician, Chicago, AMA, 1976

Sparrow S, Zigler E.: Evaluation of a patterning treatment for retarded children, Pediatrics 63: 137, 1978

Swaimann K.: Mental retardation, in: Swaimann K ed. Pediatric Neurology, Principles and practice, St.Louis, 1994,133-46

Đurić Lj, Stojanov Lj, et al: Mentalna zaostalost, Ped. Škola, Herceg Novi, 2003.

Harum K.: Mental retardation: E Medicine 2001; 16: online

Shevel M, Ashwal S, Donley D, Flint J, Gingold M, Hirtz D. Et al. Č
Practise parameter: evaluation of the child with global developmental delay.
Report of the Quality standards of the American Academy of Neurology and
the Practise comitee of the Child Neurology society. Neurology 2003; 60:
367 -80.