

Anna Kutkowska-Kaźmierczak
Zakład Genetyki Medycznej



Historia badań nad oceną inteligencji

- 1905 r. Alfred Binet skala testowa do badania stopnia rozwoju umysłowego dzieci
- 1921r. Wilhelm Stern - iloraz inteligencji - liczbowy wskaźnik poziomu inteligencji

Definicja niepełnosprawności intelektualnej

1. Opóźniony rozwój intelektualny (iloraz inteligencji czyli IQ ang. Intelligence Quotient znacznie poniżej przeciętnej)
2. Znaczące ograniczenia adaptacyjne w zakresie co najmniej 2 obszarów: porozumiewania się, zdolności do samodzielnego funkcjonowania (przystosowania socjalnego i kontaktów międzyludzkich, korzystania z usług publicznych, podejmowania decyzji, pracy, organizacji wolnego czasu, ochrony zdrowia i bezpieczeństwa)
3. Wystąpienie powyższych objawów przed 18 rokiem życia.

Niepełnosprawność intelektualna - klasyfikacja

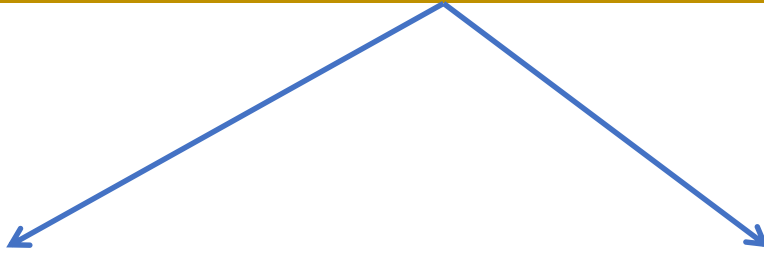
Stopień NI	Iloraz Inteligencji wg.WHO	Iloraz Inteligencji wg. ICD-10
Głęboki	<20	<20
Znaczny	20-35	20-34
Umiarkowany	35-50	35-49
Lekki	50-70	50-70
Graniczny	70-85	-

Niepełnosprawność intelektualna - częstość występowania

- w populacji - ok. 3%
- do 16 roku życia 2-4%.
- w grupie osób dorosłych ok.1-2%

- NI stopnia lekkiego 20-30/1000 żywo urodzonych
- NI stopnia umiarkowanego i znacznego 3-4 /1000 żywo urodzonych

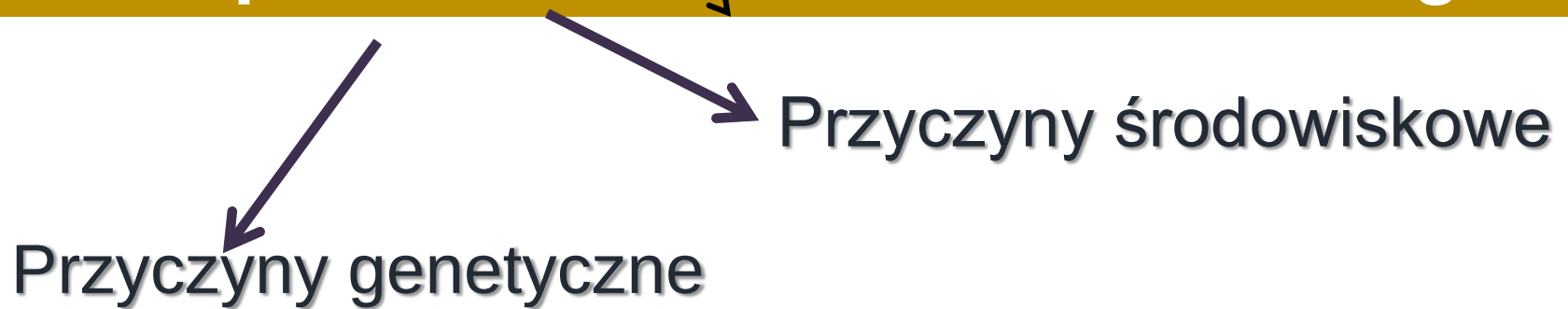
Niepełnosprawność intelektualna



izolowana

w zespołach
genetycznych

Niepełnosprawność intelektualna – etiologia

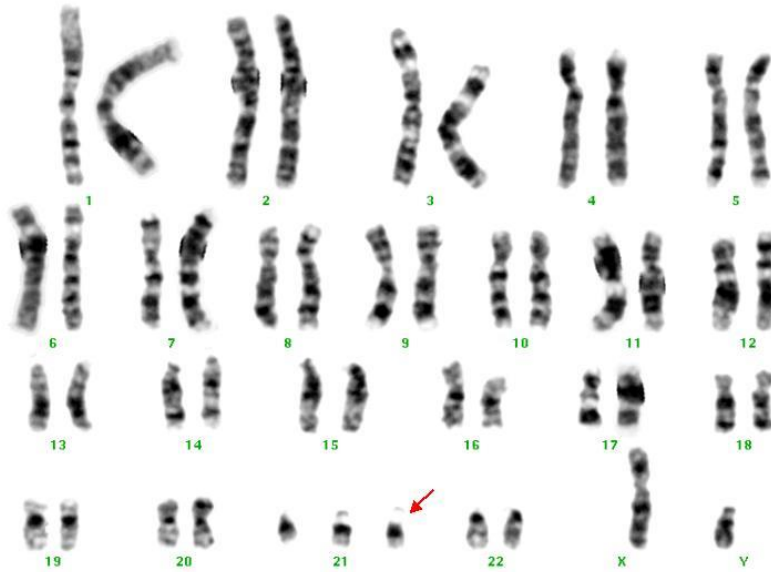


- aberracje chromosomowe 4-34%
- monogenowe – choroby o dziedziczeniu AD, AR, sprzężone z X
- monogenowe niemendlowskie – mitochondrialne, wieloczynnikowe

przyczynę niepełnosprawności intelektualnej udaje się zdiagnozować :

- u około 43-70% pacjentów z IQ < 50
- u około 20-24% pacjentów o IQ 50-70

Trisomia 21 – zespół Downa



Niepełnosprawność intelektualna – etiologia genetyczna

- ## 1. Aberracje chromosomowe (najczęstsze)

2. Defekty genowe



Geny warunkujące różne aspekty funkcji poznawczych występują powszechnie w genomie człowieka

OMIM- 2423 zespoły z niepełnosprawnością intelektualną w obrazie klinicznym

Chorzy Mężczyźni / Chore kobiety = 1,3/1



Więcej takich genów jest zlokalizowanych na chromosomie X niż na każdym innym porównywalnym segmencie autosomu

Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X (XLMR)

KLASYFIKACJA

1. XLMR w zespołach (**MRXS**, z ang.: *Syndromic X-linked Mental Retardation*)
2. XLMR niespecyficzna (**MRX** lub NS-XLMR, z ang.: *Non-Specific X-linked Mental Retardation*)

CZĘSTOŚĆ WYSTĘPOWANIA - **1,8/1000** mężczyzn i **2,4/1000** kobiet,
w grupie mężczyzn z NI w stopniu umiarkowanym i znacznym - **5/10 000 (0,05%)**

zespół łamliwego chromosomu X (Fragile X Syndrome – Fra X)

- Mutacja w genie *FMR1* - podłoże choroby

Zespół Fra X - najczęstsza przyczyna występującej rodzinnie, dziedzicznej NI oraz druga po zespole Downa uwarunkowanej genetycznie NI

Postępowanie diagnostyczne u dziecka z niepełnosprawnością intelektualną

- Wnikliwa analiza trójpokoleniowego rodowodu wraz ze szczegółową oceną rozwojową wszystkich chorych krewnych
- Ocena stanu zdrowia matki z okresu przedciążowego
- Ocena przebiegu ciąży
- Parametry fizyczne noworodka przy urodzeniu
- Ocena „kamieni milowych” rozwoju (w tym także ocena rozwoju somatycznego)
- Wykluczenie fenyloketonurii i wrodzonej niedoczynności tarczycy
- Screening metaboliczny
- Ocena psychologiczna IQ oraz postępów/osiągnięć szkolnych
- Badanie przedmiotowe ze zwróceniem uwagi na część neurologiczną i cechy dysmorficzne oraz zaburzenia zachowania i stereotypie ruchowe
- Ocena kariotypu/ aCGH
- Wykluczenie zespołu łamliwego chromosomu X
- Badanie rezonansu magnetycznego głowy (gdy objawy neurologiczne/małogłowie/wielkogłowie)
- Badanie EEG (gdy objawy drgawkowe)