

**A MOTOROS ÉS/VAGY ÉRTELMI FOGYATÉKOSSÁG  
(INTELLEKTUÁLIS KÉPESSÉGZAVAR) SPEKTRUMA  
EGY MAGYAR BETEGCSOPORTBAN**

**Ph.D. Értekezés**

Gergev Gyurgyinka

**Szegedi Tudományegyetem Általános Orvostudományi Kar**

**Gyermekgyógyászati Klinika**

Témavezető: Prof. Dr. Sztriha László Ph.D:

Szeged

2015

## **Bevezetés**

Az idegrendszeri funkciók fejlődése késlekedhet egy vagy több részterületen különböző súlyosságú fogyatékoságot okozva. A fogyatékoság hátterében különböző klinikailag diagnosztizálható kórképek állnak, amelyek közös jellemzője, hogy a beteg motoros és/vagy szellemi fejlődése, beszédképessége változó mértékben elmarad az életkori átlagtól.

## **Célkitűzések**

Az egy vagy több részterületen fogyatékos gyermekek arányát kívántuk tanulmányozni Magyarország egyik régiójának gyermekneurológiai szakrendelésére beutalt betegek között, továbbá meg kívántuk állapítani a fogyatékoság fő típusait. Célul tűztük ki a fogyatékoság okának kiderítését és szellemi fogyatékoság esetén vizsgálni kívántuk annak súlyosságát a különböző diagnosztikus csoportokban. Célunk volt, hogy eredményeinket összehasonlítsuk a nemzetközi szakirodalomban talált adatokkal. Egy adatbázist kívántunk létesíteni, amely alkalmazható további kutatási célra és hasznos lehet az egészségügyi szolgálat számára is.

## **Betegek és módszerek**

A Szegedi Tudományegyetem Gyermekgyógyászati Klinika B Részlegének neurológiai szolgálatán 2006. január 1. és 2011. december 31. között megjelent gyermekek körében végeztük a vizsgálatainkat. Az anamnézis részletes felvételére, fizikális, neurológiai és neuropszichológiai vizsgálatra került sor a gondozás során. További vizsgálatok (képalkotó módszerek alkalmazása, anyagcsere vizsgálat, szövettan, citogenetikai, molekuláris citogenetikai tesztek, mutáció analízis) az anamnézis és a klinikai vizsgálatok eredményétől függően történtek.

## **Eredmények**

Hat év alatt 1764 beteget vizsgáltunk, ebből 241 gyermeket (13.7%, 131 fiú, 110 leány) vettünk be a tanulmányunkba. Fogyatékoságot találtunk valamilyen praenatalis, perinatalis és/vagy újszülöttkori ismert rizikótényező nélkül 167 betegnél (69.3%), míg

a fogyatékoság hátterében rizikó faktornak tartható praenatalis, perinatalis és/vagy újszülöttkori esemény állt 74 betegnél (30.7%).

Az azonosítható rizikófaktor nélkül kialakult fogyatékosággal élő gyermekeket a következő alcsoportokba soroltuk be: ismert etiológiájú genetikai szindrómák (12.0%), dysmorphismussal társuló, de szindromológiailag be nem sorolható globálisan késlekedő fejlődés/szellemi fogyatékoság (9.5%), ismeretlen etiológiájú globálisan késlekedő fejlődés/szellemi fogyatékoság dysmorphismus nélkül (18.7%), agyi fejlődési rendellenességek (14.5%), veleszületett anyagcsere betegségek (2.5%), a fehérállomány betegségei (1.7%), epilepsziás szindrómák (1.7%), megkésített beszédfejlődés mint részfunkció-zavar (3.7%) és neuromuscularis betegségek (5.0%). Az ismert rizikótényező következtében kialakult fogyatékosággal élő betegek körében 3 alcsoportot különítettünk el: cerebralis paresis koraszülöttekben (14.9%), cerebralis paresis érett újszülöttekben (8.3%) és különböző típusú fogyatékoság cerebralis paresis nélkül (7.5%).

Az összes beteget tekintve a fogyatékoság oka a gyermekek 66.4%-ában derült ki, genetikai okot pedig 19.5%-ban találtunk.

### **Következtetések**

Az idegrendszeri fejlődés egy vagy több részterületét érintő fogyatékoság oka az esetek több mint felében diagnosztizálható. Az etiológia kiderítése alapvetően fontos annak érdekében, hogy az újabb kutatások által feltárt terápiás lehetőségeket alkalmazhassuk. A megfelelő gondozás és az egyénre szabott rehabilitációs program kidolgozása is megkívánja az etiológia ismeretét. A specifikus kórok kiderítése révén elkerülhetőek a beteg terhelő szükségtelen vizsgálatok, prognosztizálható a kimenetel és számos esetben megelőzhető a kórkép ismétlődése egy családban.

Adatbázisunk hozzájárul ahhoz, hogy az új tudományos eredményeket megfelelő időben alkalmazni tudjuk betegeinknél és segíti az egészségügyi ellátórendszert a fogyatékosok speciális igényeinek felmérésében.