

## Sindroame ale deficienței mintale

Sindroamele deficienței mintale sunt deosebit de numeroase, numărul lor depășind cu mult 100. În marea lor majoritate reprezintă cazuri de deficiență mintală accentuată, inclusiv tulburări neurologice și psihice complexe, dar numărul persoanelor care se nasc cu aceste sindroame este relativ mic.

Sindroamele deficienței mintale cu etiologie genetică pot fi grupate, după reprezentanții școlii psihopedagogice de la Cluj (Mariana Roșca, I. Druțu ș.a.) astfel:

### **Deficiența mintală însoțită de anomalii cromozomiale:**

- autosomale – sindromul Down;
- a cromozomilor sexuali – sindromul Turner, Klinefelter, hermafroditismul;

### **Deficiența mintală însoțită de tulburări metabolice (eredopatii metabolice):**

- oligofrenia fenilpiruvică (fenilcetonuria);
- sindromul Hartnup;
- degenerescenta hepatolenticulară (tulburarea metabolismului cuprului);
- galactosemia (galactozuria – lipsa unei enzime care asigură metabolismul galactozei din laptele cu care este hrănit copilul) – insuficiențe ale dezvoltării somatice, tulburări hepato-digestive, tulburări neurologice și deficiență mintală;
- idiioțiile amaurotice – forma Tay Sach și forma Spilmayer-Vogt (tulburarea metabolismului lipidelor); ș.a.

### **Formele disostozice ale deficienței mintale (formele deficienței mintale însoțite de anomalii evidente ale sistemului osos):**

- arahnodactilia (degete lungi și subțiri, craniu îngust, cutia toracică adâncă);
- gargoilismul (statura subnormală, gâtul și membrele scurte, craniul lărgit);
- microcefalia;
- hipertelorismul (craniul brahicefalic, ochi depărtați, anomalii ale boltei palatine);
- sindromul Apert sau acroencefalosindactilia (craniu-turn, nas de papagal, polidactilia);
- hidrocefalia (diferite forme, cu mărirea perimetrului cranian)

### **Formele xerodermice ale deficienței mintale :**

- sindromul Rud (piele uscată, galben-cenușie, cu plăcuțe, părul crește greu);
- sindromul Sturge-Weber (pete roșiatice sau violacee pe piele);
- scleroza tuberoasă Bourneville (adenoame sebacee în zona nasului, de culoare gălbuie-roșiatică sau neagră)

### **Formele endocrine ale deficienței mintale:**

- hipotiroidismul, cu cele două forme de manifestare ale sale:
  - cretinismul endemic (datorat lipsei de iod)
  - cretinismul sporadic (datorat nedevelopării sau degenerării tiroidei)

### **Deficiența mintală asociată unor tulburări neurologice:**

- sindromul Marinescu Stogren (mișcări involuntare, tremor intenționat, nistagmus, tulburări de echilibru, hipotonie musculară);
- oligofreniile cu nedeveloparea unor regiuni din encefal (cu tulburări de conduită);
- paralizia cerebrală (dezechilibru în dezvoltarea funcțiilor psihice),

1. **SINDROMUL DOWN** – descris de J.A. Langdon și H. Down, este determinat de aberația unui cromozom autosom, apărând în nucleul celulelor un cromozom în plus, în perechea 21, fapt pentru care se numește Trisomia 21.

Cauzele apariției ar putea fi: vârsta mai înaintată a mamei (frecvența mai mare la mamele peste 45 ani), vârsta înaintată a tatălui, diferența mare de vârstă între cei doi părinți, acțiunea unor factori nocivi în timpul sarcinii: oboseală intensă și de lungă durată a gravidei, stări fizice și afective traumatizante ale acesteia. Se poate vorbi în general despre slăbirea funcțiilor reproductive ale părinților. Este cea mai frecventă aberație cromozomială, care se detectează foarte de timpuriu, din cauza unei dismorfii caracteristice, detectabilă de la naștere.

După Emil Verza, aspectele caracteristice structurale sunt:

- craniul mic și brahicefalic;
- protuberanța occipitală neconturată;
- limba fisurată, cu un aspect lat și hipotonic sau îngust și ascuțit;
- buzele groase și fisurate transversal;

- frecvente anomalii ale maxilarelor și dinților;
- degete scurte, uneori cu sindactilie

Aceste caracteristici structurale sunt tipice pentru sindromul Down numai dacă se găsesc în combinație la același individ; izolat, ele pot să apară și la persoane care au alte deficiențe sau chiar la persoane normale.

- au o capacitate imunitară redusă, fiind vulnerabili mai ales la infecții;
- fruntea joasă, nasul mic, turtit la rădăcină, fața rotundă, urechile mici, situate foarte jos;
- de regulă se situează la nivelul deficienței mintale severe sau chiar profunde, cazurile de deficiență mintală moderată sau chiar ușoară fiind rare;
- prezintă accentuate întâzieri în dezvoltarea limbajului, numeroase tulburări de pronunție, dificultăți majore în însușirea citit-scrisului, accentuate tulburări ale psihomotricității, acestea mai ales dacă nu beneficiază de timpuriu de activități terapeutice și educative corespunzătoare. Acești copii au potențialități reale de dezvoltare, care, valorificate de timpuriu, oferă șansa pregătirii treptate a integrării în comunitate și chiar în sistemul educației obișnuite;
- sunt, de regulă, afectuoși, veseli, dornici de compania altor persoane și se deprind să conviețuiască într-un grup tolerant, care să-l ajute și să-l încurajeze în manifestările sale de apropiere și afecțiune;
- sindromul este foarte frecvent, între 1 șă 600 și 1 la 700 pentru populația generală, la toate rasele;
- copiii născuți de mame trisomice sunt trisomici sau anormali într-o proporție de ½.

2. **SINDROMUL LUI KLINEFELTER** este determinat de aberația unui cromozom sexual, cariotipul majorității bolnavilor fiind 47XXY și afectează doar sexul masculin.

Caracteristici ale dezvoltării fizice: în copilărie: talie înaltă, testicule mici, necoborâte în scrot; la pubertate se accentuează unele caracteristici de tip feminin: șolduri late, musculatură slab dezvoltată, pilozitate săracă.

- este afectată, de regulă, dezvoltarea intelectuală, gravitatea afecțiunii fiind dată de numărul cromozomilor X;
- sunt prezente și unele tulburări afectiv-comportamentale, ca timiditate, stări accentuate de inhibiție, complexe de inferioritate, perversiuni sexuale;

3. **OLIGOFRENIA FENILPIRUVICĂ (FENILCETONURIA)** – descrisă de Föling în 1934, este o dispreteidoză determinată genetic, caracterizându-se prin lipsa din sânge a enzimei care asigură transformarea fenilalaninei în tiroxină. Când acest proces nu are loc, fenilalanina se transformă în acid fenilpiruvic, toxic pentru organism, mai ales pentru SNC. Prezența acestui acid poate fi depistată prin analize de laborator și printr-o dietă specială, lipsită de elementul toxic, se pot preveni fenomenele de retardare mintală accentuată. În lipsa dietei, apare o deficiență mintală gravă, 65% - deficienți mintal profund, 31% - deficienți mintal sever sau moderat și 4% - deficienți mintal sever.

După primele luni de la naștere, apar primele semne ale bolii:

- iritabilitate crescută, crize convulsive;
- caracteristici morfologice: ochi albaștri, piele fină, părul blond;
- întârzierea achizițiilor psihomotrice, prezența stereotipiilor în planul motor, rigiditatea musculară, reflexe osteotendinoase vii, manifestări convulsive.

4. **HIPOTIROIDISMUL** face parte din categoria disendocriniiilor, a sindroamelor apărute în urma unor tulburări ale funcționării glandelor cu secreție internă și poate avea două variante: **cretinismul endemic** și **cretinismul sporadic**, urmare a dereglării funcției glandei tiroidei.

Cretinismul endemic apare îndeosebi, în unele zone geografice lipsite de iod. Dezvoltarea organismului este afectată încă din perioada prenatală, ca urmare a insuficienței iodului și dereglării procesului de sinteză a hormonilor tiroidieni. În cazul cretinismului sporadic, glanda tiroidă, fie că rămâne nedezvoltată, fie degenerază, insuficiența endocrină consecutivă acestei stări afectează puternic dezvoltarea, inclusiv cea intelectuală.

Caracteristici:

- statură mică, craniu relativ mare, piele uscată și gălbuie, păr aspru, abdomen diform, hernii.
- psihic, sunt apatici, au mișcări și mimică sărace, reactivitate redusă și insuficiență intelectuală accentuată.

5. **SINDROMUL LUI TURNER**, descris în 1938, se observă la sexul feminin, caracterizat printr-un infantilism legat de o aplazie ovariană, asociată cu multiple malformații congenitale.