

Magatartási fenotípusok mentális retardációban

Tényi Tamás dr., Csábi Györgyi dr.

Pécsi Tudományegyetem, Pszichiátriai és Pszichoterápiás Klinika

Pécsi Tudományegyetem Gyermekklinika

Genotípus – fenotípus összefüggés (Méhes, Kosztolányi, Orvosi Hetilap, 2006, 147, 1059-1061)

- *Gén – agy – magatartás összefüggésének feltárása a jelenlegi legnagyobb kihívás*
- Az egzakt molekuláris genetikai adatok és a klinikai fenotípus közötti összefüggés továbbra is sok betegség esetében tisztázatlan

Genotípus – fenotípus összefüggés (Méhes, Kosztolányi,
Orvosi Hetilap, 2006, 147, 1059-1061)

- ***Human Phenome Project***
(Freimer, Sabatti, Nature Genet,
2003, 34, 15-21)
- Ismert kórképek esetén fontos a
negatívumok rögzítése is, a fizikális és
magatartási jegyek követése és
dokumentálása, a változások figyelemmel
kísérése

Magatartási fenotípus - Definíció

- Sztereotíp viselkedési minták, amelyek „nem tanultak” és megbízhatóan azonosíthatóak egy adott idegfejlődési zavarban szenvedő betegcsoport esetében (Harris,2006)
- A specifikus magatartásmintázat segíthet egy genetikai szindróma azonosításában még mielőtt az etiológia ismert lenne (The Rett Syndrome Diagnostic Criteria Workgroup,1988)

Magatartási fenotípus - Definíció

- A motoros, kognitív,nyelvi és szociális abnormalitások karakterisztikus mintázata, amelyek következetesen és viszonylag specifikusan kapcsolódnak egy biológiai zavarhoz (Flint, Yule, 1994)
- Nem jelenik meg mindig,azonban valószínűsége jelentősen megnövekedett
- ***gén – agy - magatartás***

Történet

- ***Down (1887)***: az intellektuális károsodással kapcsolatos magatartási jegyekről először publikál – „...jókedv és utánzásra való képesség...”
- ***Critchey és Earl (1932)*** : sajátos magatartási jegyek sclerosis tuberosa esetén
- ***Nyhan (1972)*** : ***magatartási fenotípus fogalmának bevezetése – az önsértő magatartás kapcsán***

Nyhan definíciója (1976)

”úgy érezzük van egy mintázata a szokatlan viselkedésnek, amely egyedi ezen gyermekekre... a sztereotíp jegyek mintázata utalhat a központi idegrendszeret érintő strukturális károsodásokra”

Magatartási fenotípusok és pszichopatológia

- Speciális területeken való képességek tanulmányozása izgalmas terület (Hill, 1978) – zene - számolás
- A nem-specifikus kognitív és magatartási jegyek tanulmányozása és leválasztása fontos (figyelemzavarok, impulzivitás, önsértés, autisztikus vonások, perszerveráció) a magatartási fenotípusokról

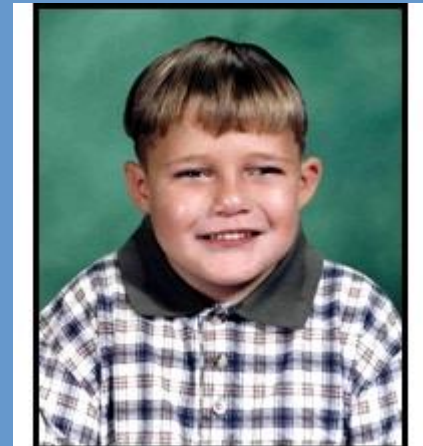
Down szindróma (21-triszómia)

- Békés nyugodt egyének, ritka közlések hiperaktivitásról és impulzivitásról (Clark, Wilson, 2003)
- Fokozott képesség az utánzásra, egy német csoport szerint trait-marker, amely független az intelligencia szintjétől (Huffner, Redlin, 1976)
- Jó szociabilitás, az autisztikus vonások ritkák



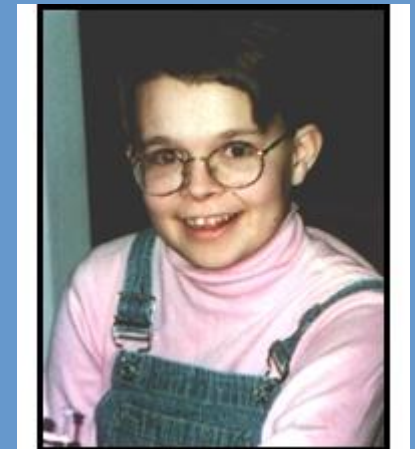
Velocardiofacialis szindróma (22q11.2 deléció)

- Visszahúzódtak és szerény szociális eszközkészlettel rendelkeznek
- A beszéd sivár és monoton, sivár és inadekvát affektivitás
- A betegek egynegyede esetében jelentkeznek pszichotikus tünetek, a szindrómában szenvedő felnőttek között a paranoid schizophrenia 30%-ban fordul elő (Wang és mtsai,2000)



Smith –Magenis szindróma (17p11.2 deléciós szindróma)

- Alvászavar, sztereotíp viselkedés és önsértő magatartás
- A 18.hónapig nem ismerik fel
- Csökkent fájdalomtűrés és beszédfejlődési késés
- A kor előrehaladtával az alvászavar kifejezettebb lesz



Turner-szindróma

- A fiatalabb lányok éretlenek és gyakran hiperaktívak, az idősebbek inkább depresszióra hajlamosak, szorongóak
- A pubertás kezdetén ezen lányok aktivitása lecsökken (Swillen és mtsai, 1993)
- Nincs különbség a női attitűdök vonatkozásában a kontroll lányokkal összehasonlítva (elAbd és mtsai, 1995)



Rett-szindróma

- Pervazív idegfejlődési zavar, kommunikációs deficit, amely a második év végére manifesztálódik
- Jellemző a középvoalban mutatkozó kézmozgások megjelenése, kézcsavarás, kézmosás, tapsolás, ütögetés
- A korábbi célorientált mozgások eltűnnek
- Később a betegek csak nézéssel képesek interakcióra, a szemmel követés az egyetlen mód ahogy kommunikálni képesek, mert a verbális közlés és a kézzel mutató képessége elveszik (Von Tetzschner és mtsai, 1996)

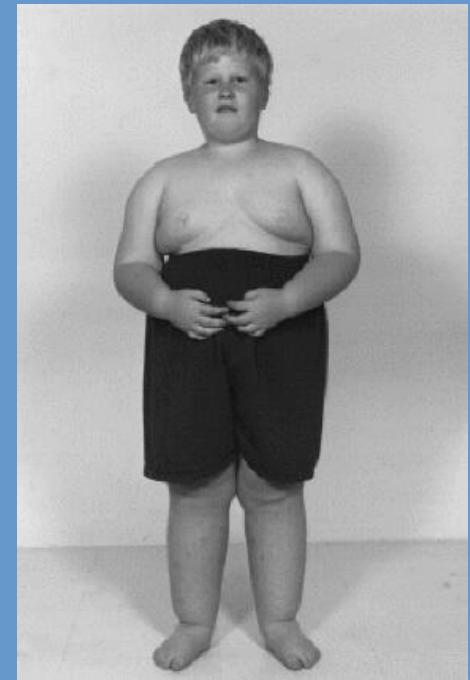


Lesh-Nyhan betegség

- Hypoxanthine - guanin phosphoribosyltransferase mutáció eredménye
- Húgysav túlprodukció, mozgászavar, kognitív zavar, önsértés, növekedési elmaradás
- Önsértés- önharapás, amely gyakran aszimmetrikus
- A betegek kontrollálni igyekeznek ezt
- Coprolalia társulhat kompulzív jelleggel, amely utána beteg elszégyelli magát (Harris, 1998)

Prader-Willi szindróma

- A leggyakoribb diszmorfiával járó obezitas
- Kompulzív hyperphagia és az evéssel kapcsolatos patológiás viselkedés jellemző
- Ételfelhalmozás, étellopás, gyűjtögetés jellemző
- Bőrcsipkedés, bőrvakarás jellemző



Angelman-szindróma

- A 15-ös kromoszóma ugyanazon szakaszának deléciója felelős a betegségért mint a Prader-Willi-szindróma esetében az ismert, de az Angelman szindróma esetében a deléció az anyától örökölt 15-ös kromoszómán jelentkezik míg a Prader-Willi szindróma esetén az az apai eredetű kromoszómát érinti

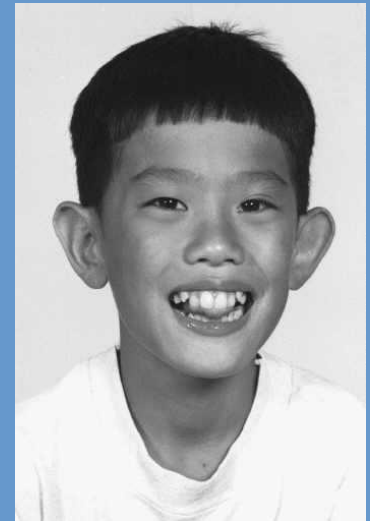


Angelman-szindróma

- Vidám és szociális gyermekek
- Feltartott és megfeszített kartartás
- 80%-ban epilepszia
- Folyamatos és gyakran inadekvát nevetgélés, gyakori a kezek összeütése, de ennek EEG korrelátuma nincs
- „happy puppet syndrome”
- Súlyos mentális retardáció

Fragilis X-szindróma

- Gyakori a tanulási zavar és a beilleszkedési zavar (Clayton-Smith, 1992)
- A másik szemébe nézésével kapcsolatos averzió jellemző
- Szégyenlősek , szkizotípiás jegyekkel
- Csak a szem és kézkontaktus zavart, egyéb helyzetekben rezponzívok szemben az autistákkal (Wolf és mtsai, 1989)



Williams-szindróma

- Fejlődési elmaradás, „koboldarc”, etetési nehézség jellemző
- Nyílt barátságos egyének, empátikusnak tűnnek
- „koktélparti-psziché”
- Gyakori az alvászavar



Williams-szindróma

- Az expresszív nyelvi képességek jobbak mint a kognitív színvonal alapján várható lenne (Bellugi és mtsai,2000)
- Mentalizációs feladatokban a Williams szindrómások szignifikánsan jobban teljesítettek mint a Prader-Willi szindrómában szenvedők,a csoport fele nem különbözött a normál kontrolltól (Tager-Flusberg és mtsai,1998)
- Ezen adatok támogatják a mentalizáció fodori modularitás elméletét (Harris,2006)

Nyelvpragmatikai deficit mentálisan retardált gyermekeknél
(Tényi és mtsai, Gyermekgyógyászat, 2005, 45-49)

- 20 perinatális hypoxiával összefüggő közepes súlyosságú mentális retardált gyermek és 20 nem,mentális kor és etnikum szerinti illesztett kontroll gyermek
- Komorbid diagnózisú és farmakoterápiában részesülő gyermekeket kizártunk
- IQ 45 és 50 között a Budapest-Binet teszt alapján
- Életkor 12 és 14 év között, mentális elmaradás 5 és 6 között

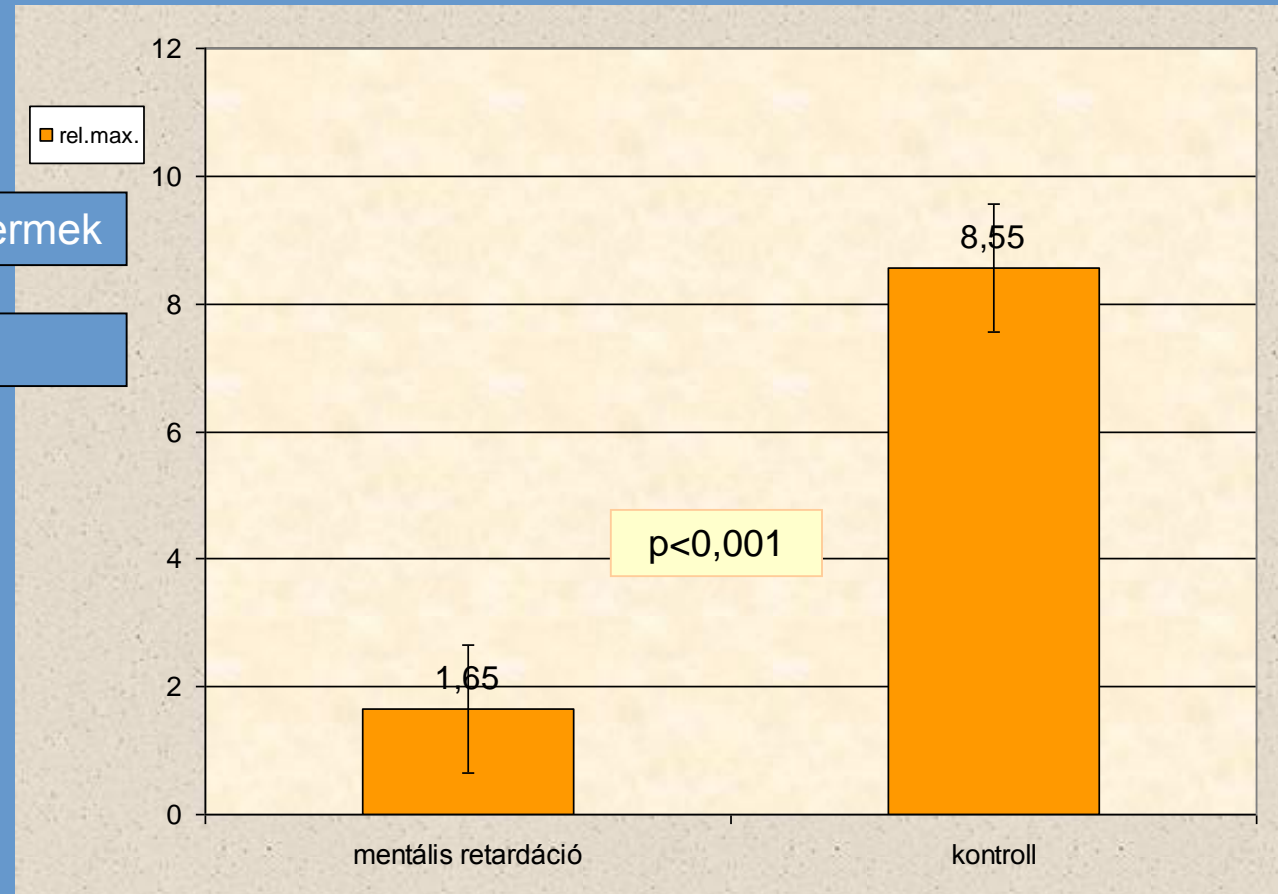
Nyelvpragmatikai deficit mentálisan retardált gyermekeknél
(Tényi és mtsai, Gyermekgyógyászat, 2005, 45-49)

- A pragmatikai deficit mérésére a grice-i relevancia maxima megsértését objektiváló 5 rövid kérdés-felelet mondatpár
- 0 és 2 között score, maximum 10 pont volt elérhető
- t-próba és Mann-Whitney-teszt
- Két vizsgáló, interrater reliabilitás megfelelő volt

Nyelvpragmatikai deficit mentálisan retardált gyermekeknél (Tényi és mtsai, Gyermekgyógyászat, 2005, 45-49)

20 mentális retardált gyermek

20 egészséges kontroll



Perinatalis hypoxiás eredetű mentális retardációban
nyelvpragmatikai deficit

Tényi Tamás - Csábi Györgyi

Gyermekpszichiátriai tanulmányok



- ***Köszönöm a figyelmet!!!***