

Патологија инвалидитета и хроничних болести

Главне теме:

Основе терминологије у патологији инвалидитета и хроничних болести

Основе Међународне класификације функционисања, неспособности и здравља

Дефиниција, опис и класификација појединих инвалидитета и других хроничних обољења

Циљ:

Циљ овог поглавља је упознавање са основама Међународне класификације функционисања, неспособности и здравља и карактеристикама појединих инвалидитета и хроничних болести.

Сажетак:

Да би рад у адаптивном физичком вежбању био успешан, потребно је да се познају основне карактеристике особа са којима се ради (особе са инвалидитетом, особе са хроничним болестима, старе особе, труднице, дојиље, бебе, одојчад...). У овом поглављу дају се основне дефиниције, категоризација и опис инвалидности (инвалдитета) и хроничних обољења.

У поглављу се објашњава Међународна класификација функционисања, неспособности и здравља (МКФ) (енгл. *ICF - International Classification of Functioning, disability and health*), издање Светске здравствене организације (СЗО) у коме су обухваћени и приказани сви аспекти људског здравља, релевантне компоненте везане за здравље, као и подручја људске делатности повезана са здрављем. Уз помоћ МКФ може се правилно и стручно проценити здравље, као и стања везана за здравље, са свим здравственим околностима, тако да МКФ у суштини има универзалну примену. МКФ представља јединствен и стандардизован језик и оквир за опис здравља и здравственог статуса, и дефинише компоненте здравља и нека стања (као што су нпр. образовање и рад) непосредно повезана са здрављем.

Поглавље обилује дефиницијама, описом, класификацијом инвалидности (инвалдитета) и других хроничних обољења као што су: ампутације, патуљаста раст, мишићне дистрофије, мултипла склерозе, јувенилни реуматоидни артритис, церебрална парализа, трауматска повреда мозга, полиомелитис, спина бифида, аутизам, Даунов синдром и губитак вида и слуха.

Кључне речи: инвалдитет, дисабилитет, хроничне болести, Међународна класификација функционисања, неспособности и здравља.

ПРИСТУПНА РАЗМАТРАЊА

Инвалидност има више дефиниција. Најчешће се истиче да је то стање које произлази из губитка или редукције способности да се изврше очекиване или специјално дефинисане активности социјалних улога у једном дужем временском периоду, због хроничне болести или оштећења. Према савременим схватањима инвалидно лице дефинише се као особа која значајно или потпуно нема способности вида, слуха, локомоторних радњи, или има интелектуалну инсуфицијенцију. Те неспособности суштински онемогућавају особе са инвалидитетом у развијању социјалне комуникације што значајно утиче на њихову партиципацију у многим сегментима живота. Због тога постоји веома осмишљен покрет за смањење психолошких, социјалних и свих других препрека које ометају особе са инвалидитетом да остваре оне способности којима располажу и које, њиховим испуњењем, могу остварити значајне личне и социјалне успехе.

Дисабилитет је привремено или перманентно смањење функција, немогућност да се изведу одређене активности које већина људи може да изведе, често као резултат физичког или менталног стања.

МЕЂУНАРОДНА КЛАСИФИКАЦИЈА ФУНКЦИОНИСАЊА, НЕСПОСОБНОСТИ И ЗДРАВЉА (МКФ)

Међународна класификација функционисања, неспособности и здравља (МКФ) (енгл. *ICF - International Classification of Functioning, disability and health*) једно је од издања Светске здравствене организације (СЗО) коме су обухваћени и приказани сви аспекти људског здравља, релевантне компоненте везане за здравље, као и подручја људске делатности повезана са здрављем.

Светска здравствена организације (СЗО) је своје циљеве за 21. век усмерила на здравље и његово очување. У том контексту, 2001. године издала је књигу „Међународна класификација функционисања, неспособности и здравља“ (МКФ), уз чију се помоћ може правилно и стручно проценити здравље, као и стања везана за здравље, са свим здравственим околностима, тако да МКФ у суштини има универзалну примену.

Најзначајнија улога МКФ је да у свим земљама света осигура јединствен и стандардизован језик и оквир за опис здравља и здравственог статуса и дефинише компоненте здравља и нека стања (као што су нпр.

образовање и рад) непосредно повезана са здрављем. Зато је МКФ класификација намењена различитим структурама и различитим секторима, јер може бити од велике користи у вођењу здравствене политике, побољшању квалитета рада и процени исхода здравља у различитим културама.

МКБ-10³ даје само увид у дијагнозу болести, оштећења или друга здравствена стања, па је пожељно да се те информације у пракси морају допуњавати информацијама добијеним из МКФ, јер се МКФ не бави етиологијом болести већ има намену да олакша проучавања детерминанти здравља или фактора ризика јер укључује и листу фактора окружења које описује у контексту у коме особе живе. На тај начин, информације о дијагнози, заједно са информацијама о функционисању, обезбеђују јаснију слику о здрављу људи појединачно, као и о здрављу читавих популација.

Здравствена подручја у МКФ

МКФ се састоји из два дела, а сваки део има две компоненте:

Први део - Функционисање и неспособност/инвалидност

- Функције и структуре тела, подразумевају физиолошке функције и анатомске делове тела, као и проблеме у телесној функцији или структури;
- Активности и учешће, подразумевају извршавање одређених задатака и укљученост у животне ситуације, као и ограничење учешћа и проблема које појединац може имати при укључивању у животне ситуације.

Други део - Контекстуални фактори

Контекстуални фактори дефинишу начин живота сваког појединца и дефинишу их:

- Фактори околине, који могу бити *индивидуални* и подразумевају особине непосредног окружења сваког појединца (као што су: породица, радно место и школа) и *друштвени* (као што су формалне и неформалне друштвене структуре);
- Лични чиниоци, подразумевају особине које нису део здравственог стања појединца, подразумевају: пол, расу,

³World Health Organization. (1992). The ICD-10 classification of mental and behavioural disorders: clinical descriptions and diagnostic guidelines. Geneva: World Health Organization.

старост, начин живота, навике, социјално порекло, образовање, занимање, карактер, укупни модел понашања, итд.

Свака од наведених компоненти у МКФ може се исказати на позитиван и негативан начин, а нека од компоненти састоји се од различитих подручја, у оквиру којих су категорије које су јединице за класификацију.

Здравствени статус неке особе се дефинише избором шифре одговарајуће категорије или избором шифри које су уз придружене атрибуте (то су бројке које ближе одређују величину функционисања или смањене радне способности у тој категорији или на који начин неки фактор из окружења делује као олакшица или препрека).

Стандардизована, специфична намена и начин примене МКФ

Стандардизована намена МКФ

У овој класификацији СЗО, као и у осталим класификацијама које примењује СЗО, примењен је стандардизовани језик који омогућава истоветан увид у здравље у свим земљама света, и у различитим научним дисциплинама. Класификација примењена у МКФ у потпуности је комплементарна са МКБ-10, и зато се у медицинској пракси препоручује паралелна примена обе класификације.

Специфична намена МКФ

- Описивање здравља и стања која су повезана са здрављем, чиме она повезује: истраживаче, здравствене професионалце, особе које креирају јавно - здравствену политику и особе са инвалидитетом;
- Осигуравање научне базе за разумевање и проучавање здравља и стања, исхода и детерминанти повезаних са здрављем;
- Омогућавање упоређивања података између држава, здравствених дисциплина и временско праћење пружених услуга;
- Омогућавање јединственог начина шифровања у здравственом информационом систему.

Начини примене МКФ

- Као истраживачки инструмент за процену резултата, мерење квалитета живота и фактора окружења;
- Као статистичког инструмента за прикупљање и чување података (у популационим студијама и истраживањима, као и у информационом системима);

- Као клинички инструмент за процену потреба и избор одговарајућег лечења код специфичних стања, процену професионалне способности, за рехабилитацију и евалуацију;
- Као инструмент у образовању за израду наставног програма за студенте медицине и подизању свести о спровођењу одговарајућих акција у заједници;
- Као инструмент социјалне политике (у планирању здравственог осигурања, креирању и примени социјалне политике).

АМПУТАЦИЈЕ

Ампутација подразумева губитак целог уда или неког његовог дела. Оне могу бити стечене или конгениталне. Стечене ампутације настају као резултат дијабетеса, тумора или трауме док конгениталне настају због аномалија у развоју фетуса током прва три месеца гестације, односно развоја плода. Пример конгениталне ампутације приказан је на 1. слици. У највећем броју случајева прави узрок конгениталног одсуства екстремитета (удова) је непознат. Генерално постоје два типа конгениталних деформитета. Код првог недостаје средишњи део екстремитета док су дистални и проксимални делови нетакнути. На пример, шака је директно повезана са раменом при чему недостаје средишњи део руке. Овај први тип се назива *phocomelia*.

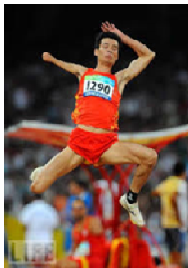


Слика 1: *Phocomelia*

Други тип је сличан хируршким ампутацијама, где испод дела екстремитета који недостаје не постоје шаке или ноге. У многим случајевима су ипак присутни прсти али они подсећају на пупољке.

Према подацима из 2008. године скоро 1,7 милиона људи који живе у САД имају одређени облик ампутације. Око 6% њих су млађи од 18 година, а око 23% су стари између 18. и 44. године. Као водећи узрок амутација наводи се тумор и васкуларне болести. Конгенитални узроци губитка екстремитета су присутни код 60% деце, при чему је губитак горњих екстремитета за 1,6 пута већи у односу на доње. Амутације се могу класификовати у односу на страну и ниво недостатка екстремитета и у односу на функцију тог екстремитета. Према Међународној спортској организацији за инвалидитет (ISOD) постоји девет класа:

- A1- обострана ампутација изнад колена;
- A2- једнострани ампутација изнад колена;
- A3- обострана ампутација испод колена;
- A4- једнострани ампутација испод колена;
- A5- обострана ампутација изнад лакта;
- A6- једнострани ампутација изнад лакта;
- A7- обострана ампутација испод лакта;
- A8- једнострани ампутација испод лакта;
- A9- комбинована ампутација горњих и доњих екстремитета.



Слика 2: Класа А8.



Слика 3: Класа А6



Слика 4: Класа А2.

ПАТУЉАСТИ РАСТ (ДВАРФИЗАМ)

Дварфизам представља „кишобран“ термин који описује неколико стотина стања ниског (патуљатог раста) заједно са хормоналним,

нутриционистичким и психосоцијалним проблемима. Просечна висина одрасле особе патуљастог раста је 120 cm. У поређењу са генералном популацијом, ове особе су ниже од 98% свих осталих људи. Уопште, дварфизам настаје или због неформирања хрскавице у костима током раста или због неправилног функционисања хипофизе (предњег режња који лучи хормон раста). Осим патуљастог раста ови људи се не разликују у односу на осталу популацију људи, због чега они више воле да их се зове **мали људи**. Око 150000 људи у Америци имају одређени облик дварфизма. Више од 80% људи патуљастог раста је рођено од здравих родитеља без фамилијарне историје о дварфизму. Патуљаста раст се може поделити у две категорије: пропорционални раст и диспропорционални. Код пропорционалног типа имамо пропорционални раст свих делова тела, али су они веома кратки. Овај облик се јавља услед неправилног функционисања хипофизе која регулише раст. Карактеристике диспропорционалног типа су кратке руке и ноге, нормални труп, велика глава. Овај облик патуљастог раста може бити узрокован мутацијом гена што резултира немогућношћу потпуног развоја костију. Овај облик дварфизма је најчешћи и односи се на ахондроплазију. Ахондроплазија је најчешћи облик дварфизма.



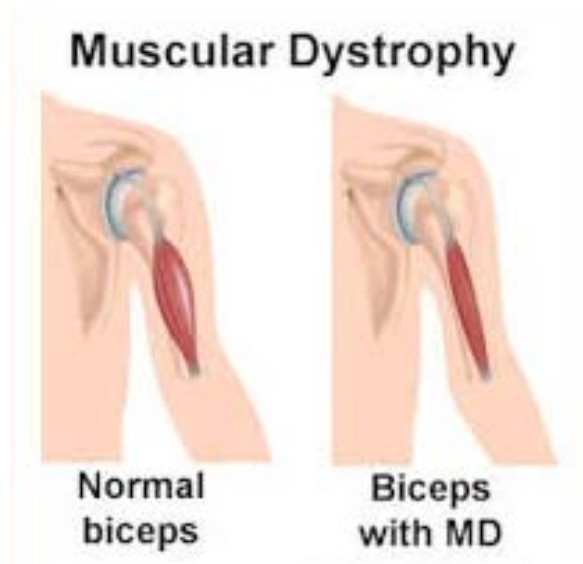
Слика 5: Дете патуљастог раста-ахондроплазија (на слици десно)

Према истраживању из 2008. године на 26000 деце једно се роди са ахондроплазијом, она подразумева одсуство нормалног формирања хрскавице и њеног раста, а то почиње још у стомаку мајке. Овај облик се карактерише лордозом, ограниченим обимом покрета, Х- ногама и гегањем. Такође, јавља се велика глава и пљоснато лице. Многи људи са ахондроплазијом су гојазни, при чему се та прекомерна тежина највише испољава на ногама. Просечна висина ових особа је 122 cm. Код неких особа са овим обликом дварфизма

услед оштећења кичмене мождине потребно је коришћење штака при ходању. Неке особе патуљастог раста које немају ахондроплазију могу имати абнормалности вратних пршљенова што може довести до озбиљних повреда врата.

МИШИЋНЕ ДИСТРОФИЈЕ

Прогресивне мишићне дистрофије су генетски детерминисана обољења код којих долази до прогресивне дегенерације и слабости скелетних мишића.



Слика 6: Промене на мишићима код мишићних дистрофија.

Први њихов тачан опис дао је Чарлс Бел 1830. године. Научник Ерб 1883. године уводи назив „Dystrophia musculorum progressiva“ који се и данас користи.

Подела мишићних дистрофија објавила је 1968. године истраживачка група неурмишичних болести, а сама подела са заснива на обимним клиничко-генетским истраживањима П.Е. Бекера. Према овој подели постоје следеће врсте дистрофија:

1. бедрено-карлични тип (инфантилна мишићна дистрофија);
2. рамено-лопатични тип (Јувенилна мишићна дистрофија);
3. дисталне мишићне дистрофије;
4. окуларне мишићне дистрофије;

5. миотонична дистрофија (Кушман, Штајнерт, Батен);
6. конгениталне мишићне дистрофије;
7. Arthromyogryposis multiplex congenita (миопатски облик);
8. неклассификоване мишићне дистрофије.

1. Бедрено-карлични тип (инфантилна мишићна дистрофија)

- X- хромозомна, рецесивна, малигног тока (Дишенова);
- X- хромозомна, рецесивна, бенигног тока (Бекер- Кинерова);
- рецесивно-аутозомни тип (удно-појасни тип).

2. Рамено-лопатични тип (Јувенилна мишићна дистрофија)

- фацио-скапуларно-хумерални облик (Ландузи-Дежерин);
- доминантно јувенилни облик (Ерб.).

3. Дисталне мишићне дистрофије

- myopathia distalis tarda hereditaria (Виландер);
- myopathia distalis juvenilis hereditaria (Бимонд);
- доминантно наследна асцедентна мишићна дистрофија (Барнес);
- прогресивна мишићна дистрофија атрофично дисталног типа (Милхорт и Волф).

4. Окуларне мишићне дистрофије

- окуларна миопатија (Фукс, Греф, Килох, Невин);
- окуларна миопатија са пигментном дегенерацијом мрежњаче (Шамлен);
- окуло-фарингеална мишићна дистрофија (Тејлор).

5. Миотонична дистрофија (Кушман, Штајнерт, Батен)

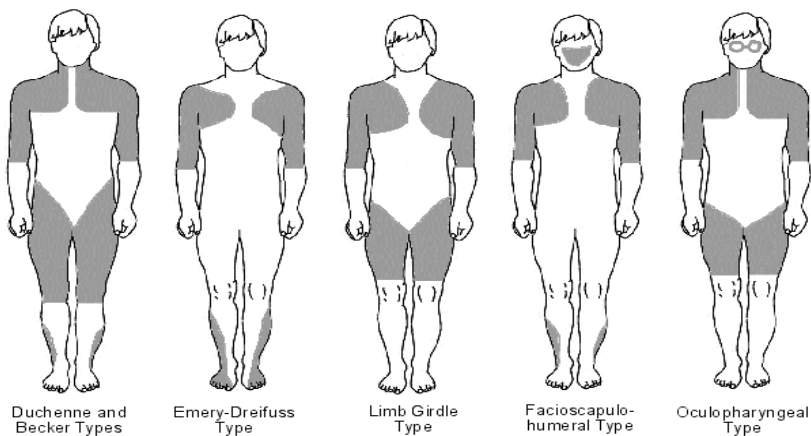
6. Конгениталне мишићне дистрофије

- типа Де Ланга (малигне);
- типа Батен- Турнер (бенигне).

7. Arthromyogypsis multiplex congenita (миопатски облик)

8. Некласификоване мишићне дистрофије

- Dystrophia musculorum retrahens (Томас, Хален);
- породично урођена мишићна дистрофија са дизгенезом гонада (Басе);
- климактеричне миопатије.



Слика 7: Главна подручја мишићне слабости код различитих типова дистрофије

Дишенова мишићна дистрофија

Дишенова мишићна дистрофија (ДМД) је најчешћа од свих облика дистрофија (учесталост је једно оболело на 3500 живорођене мушке деце). ДМД је X хромозомно везано рецесивно наследно обољење које карактерише прогресивна слабост скелетне мускулатуре настала као последица патолошких промена у скелетном мишићу услед недостатка протеина *distrofina*. Ова дистрофија је подједнако присутна на целом свету.

Клиничке карактеристике

Симптоми ове дистрофије обично почињу између 3. и 4. године живота. Уочава се да је дете „трапаво“, да често пада, тешко се пење узбрдо и уз степенице, хоће често да га се носи и показује тенденцију да хода на прстима. Касније се јављају и други проблеми. Компонента гегања при ходању је све упадљивија, а нарочито при трчању. Такође, оболело дете све

теже устаје из чучња примењујући „пузање уз сопствене ноге“ тзв. Говерсов маневар. Чест клинички знак је хипертрофија мишића листова, при чему се може јавити хипертрофија и других скелетних мишића, па и језика. Када дечак изгуби покретљивост хипертрофија полако прелази у хипотрофију, а мишићна влакна пропадају и замењују се масним и везивним ткивом. Код великог броја болесника са ДМД лице постаје хипомимично. Инфекција плућа постаје све присутнија због слабих дисајних мишића, а сколиоза и дисторзија грудног коша то још више подстиче. Због тога инфекције плућа могу бити фаталне. Између 7. и 13. године живота већина оболелих губи способност самосталног хода, а такође могу да ослабе и проксимални мишићи руку тако да оболели нису у стању да се самостално хране или чешљају. Болест је прогресивна, највећи број дечака је везан за инвалидска колица око 10. године живота, а умире између 16. и 20. године живота услед аспирације хране или акутног застоја срца. Поред основне миопатије, јављају се још и деформитети скелета и кардиомиопатија. Контрактуре у скочним зглобовима, лумбална лордоза и остеопороза су присутне на почетку болести. Од тренутка када болесник буде везан за инвалидска колица јављају се контрактуре у осталим зглобовима и сколиоза. Кардиомиопатија постаје чести непосредни узрок смрти у позним фазама. Интелектуални дефицит је чест код ДМД, али је углавном непрогресивног карактера.

Етиологија и патогенеза

ДМД је последица мутације гена који кодира за дистрофин, а који је лоциран на кратком краку хромозома X (Xp21.2). Највећи број мутација које инактивирају ДМД ген су делеције, а у мањем броју транслокације и тачкасте мутације. Дистрофин је велики протеин, он се налази у мишићном влакну испод сарколеме и тесно је повезан са сарколемалним гликопротеинима, обезбеђујући везу између актина мишићног влакна и екстрацелуларног матрикса. Једна од могућих функција дистрофина је одржавање стабилности сарколеме током мишићне контракције. Нарушени интегритет дистрофинско-гликопротеинског комплекса изазива каскаду догађаја који резултирају некрозом мишићног влакна. Овај протеин се налази и у другим ораганима (срце, мозак), што објашњава појаву менталне ретардације и кардиомиопатије код ових болесника.

Женама које су доказани преносиоци (блага слика миопатије и повишене вредности ЦПК у серуму) или су у ризику да то буду (имају браћу, ујаке који су оболели од ДМД) треба обавезно урадити пренаталну дијагностику. Уколико се установи да је плод мушког пола и да има исту мутацију као и оболели члан породице, предлаже се прекид трудноће.

Терапија

Примењује се симптоматска, физикална и хируршка терапија (операција контрактура, деформитета) и користе се кортикостероиди који успоравају прогресију ДМД.

Бекерова мишићна дистрофија

Бекерова мишићна дистрофија (БМД) је дистрофинопатија и представља блажи облик X везане рецесивно наследне мишићне дистрофије, која настаје услед мутације истог гена који је одговоран и за Дишенову мишићну дистрофију. БМД је 5-10 пута ређе обољење од ДМД.

Клиничка слика

Симптоми и знакови ове болести су слични ДМД, али су много блажи и јављају се касније. Болест почиње између 2,5 и 21. године живота (у просеку са 11 година), уз губитак способности хода између 12. и 38. година (у просеку са 27 година), мада неки могу остати самостално покретни и после 60. године живота. До смрти долази између 23. и 60. године (средња вредност 42 године). БМД-ом су највише захваћени проксимални мишићи, нарочито ногу. Са напредовањем болести хипотрофије и слабости мишића постају генерализоване. Сви болесници имају хипертрофију мишића лисова ногу, које перзистирају дуги низ година док не дође до хипотрофије, фиброзне и масне дегенерације ових мишића. Мишићни рефлеси су такође дуго очувани. Контрактуре се не јављају у толикој мери све док болесник не постане везан за инвалидска колица. Сколиоза се јавља касно и ретко, у благом степену тако да нема значајан утицај на респираторну функцију. Срчани мишић код БМД је захваћен код 75% оболелих, што са настанком кардиомиопатије може бити узрок смрти. Оболели од БМД су у потпуности ментално очувани. Пренатална дијагностика и давање генетичког савета је исто као и код ДМД.

Терапија

У терапији БМД користе се анаболици, физикална и симптоматска терапија.

Удно-појасне мишићне дистрофије

Удно-појасне мишићне дистрофије (УПМД) спадају у групу хетерогених прогресивних миопатија код којих је присутна хипотрофија и слабост примарно мишића раменог и карличног појаса, уз увек очувану мускулатуру лица. Оне имају релативно бенигни ток, одприлике прође од 2

до 3 деценије до губитка способности хода. Мишићна слабост се подједнако испољава код оба пола. Ова дистрофија се јавља од 10. до 40. године живота. Највећи број мутираних гена који доводи до фенотипа УПМД кодирају за беланчевине сарколеме и због тога се неке УПМД називају и сакрогликанопатије. У лечењу се примењује свакодневна физикална терапија и корективне ортопедске процедуре.

Рамено-лопатична или јувенилна фацио-скапуло-хумерусна мишићна дистрофија

Овај тип дистрофије се наслеђује аутосомно доминантно и појављује се код свих раса људи. Ова болест обично почиње после пубертета и подједнако су захваћена оба пола, а карактерише се селективном захваћеношћу мишића лица и раменог појаса. Код већине болесника слабост мишића лица се јавља у почетку (лице добија карактеристичан „миопатски“ израз), а касније долази до слабости мишића раменог појаса. Услед слабости мишића рамена јавља се отежано подизање руку и „крилате лопатике“, а јавља се и атрофија великог грудног мишића. На рукама доминира хипотрофија мишића надлактице. У каснијој фази јављају се промене на дисталним деловима доњих екстремитета. Код ове дистрофије контрактуре нису нарочито изражене. Понекад овај облик мишићне дистрофије може да прогредира у правцу ДМД.

Миотонична дистрофија

Ова дистрофија се још назива Штајнерова болест, и представља најчешћу форму мишићне дистрофије код одраслих особа. По дефиницији она представља комбинацију дисталне и окуларне дистрофије са миотонијом и ендокриним поремећајима. Присутан је миотонички феномен, који означава одложено и успорену релаксацију претходно контрахованих мишића. Наслеђује се по аутосомном доминантном типу. Учесталост је 1 на 8000 особа у популацији и подједнако захвата оба пола. У 98% случајева настаје услед експанзије тринуклеотидних ЦТГ понавака у гену, којих уместо 5-37, колико имају здраве особе, код оболелих има од 50 до неколико хиљада. Ова дистрофија захвата већи број органа и због тога се сматра мултисистемском болешћу. Болест се може јавити још од рођења, што представља конгениталну форму која се по правилу наслеђује од оболеле мајке. Овом дистрофијом су углавном захваћени мишићи дисталних регија (ситни мишићи шака и стопала, екстензори подлактица). Када су у питању окуларне промене захваћени су мишићи лица и потиљка. Прогноза болести је јако неповољна, а смрт наступа пре педесете године живота.

МУЛТИПЛА СКЛЕРОЗА

Мултипла склероза (МС) је хронично инфламаторно обољење ЦНС-а које се карактерише бројним, изолованим подручјима у којима се испољавају запаљенске промене удружене са демјелинизацијом и глиозом (жаришта демјелинизације). Демјелинизација представља секундарни тип оштећења мијелина ЦНС-а, при коме неки аутоимуни, инфективни, токсични, метаболички или васкуларни процес оштећује нормални мијелин или олигодендроглијалне ћелије. Основна лезија у ЦНС-у код МС је жариште демјелинизације, величине од микроскопске лезије па до неколико центиметара у пречнику. Процене су да на свету има око два милиона људи оболелих од МС. Према истраживањима у Србији из 1986. године има око 6.000 оболелих (Левић и сар. преузето од Јевтић, 1999). Учесталост МС је различита у различитим крајевима света и креће се од 1 до више од 100 оболелих на 100.000 становника. Болест се обично јавља у периоду између 20. и 40. године живота, а врхунац или пик обољења је око 30. године. Бројна истраживања указују да генетски фактор има значајно место у настанку МС. Међутим, болест се не може везати за само један ген, већ се ради о полигенском типу наслеђивања, односно да мултипла неповезани гени одређују предиспозицију за развој МС.

Етиологија и патогенеза

Постоје претпоставке о имунолошком процесу уз учешће вируса за настанак МС. То су следеће претпоставке:

1. директан акт вируса на олигодендроците који стварају и одржавају мијелин;
2. изазивање имунолошког одговора на вирус који се налази у олигодендрокитима и мијелину;
3. оштећење мијелина неуротоксичним агенсом који је ослобођен код одложене реакције хиперсензибилности;
4. имунолошки одговор на непознате антигене који имају укрштenu реакцију са ЦНС-ом.

Клинички симптоми и знаци

Симптоми МС укључују све симптоме који могу да настану као последица лезије било ког дела централног нервног система. Делови ЦНС-а који су чешће захваћени су оптички нерв, перивентрикуларне регије, možдано стабло, мали мозак и кичмена мождина. Оптички неуритус је једна од честих првих манифестација МС која се испољава наглим слабљењем оштрине вида, замућењем у видном пољу и болом у оку при покретима

булбуса. Затим, јавља се Lhermitteov знак код 60% болесника, који се манифестује као осећај „електрицитета“ који се спушта низ леђа и у ноге после флексције врата. Код МС јавља се вртоглавица у 30 до 50% оболелих. Јављају се сензитивни поремећаји (поремећај вибрационог и позиционог сензибилитета, смањен осећај бола и лаког додира у периферним деловима екстремитета или изолованим деловима руку, ногу и тупа). Јавља се спастичност, која је обично више изражена на ногама него на рукама. Јавља се поремећај мокрења, као што је оклевање при мокрењу, инконтиненција или ургенција, а нешто ређе се јавља фекална инконтиненција, ургенција или опстипација. Присутна је и сексуална дисфункција код око 70% мушкараца и жена. Долази до оштећења малог мозга, што се испољава атаксичним ходом и губитком координације. Често се јављају психијатријски поремећаји при чему је најчешћа депресија. Код 60% особа са МС јављају се и когнитивне сметње, које се испољавају као сметње у просуђивању, памћењу и губитак пажње. Дијагноза МС се поставља на основу објективних знакова (клиничких и параклиничких) дисеминације лезија у времену и простору, као и искључење другог објашњења за настале проблеме. Чињеница да се жаришта демиелинизације могу испољити у било ком делу ЦНС, као и постојање различитих последичних неуролошких знакова, чине да се МС сматра једном од највећих „фалсификатора“ у неурологији, способној да имитира читав низ других клиничких стања.

Ток мултипле склерозе

Ток МС је веома варијабилан. Постоје болесници који имају бенигну МС, која подразумева минималне потешкоће и ти болесници могу да живе и након 15 година болести. Код њих се болест понекад чак и клинички не манифестује. Малигну МС карактерише брза прогресија болести која се завршава или тешком онеспособљеношћу или смрћу до пет година трајања болести. Постоје три основна типа природног тока МС. То су: релапсно-ремитентан, примарно прогресиван и секундарно прогресиван.

На почетку болести 85-90% болесника има релапсно-ремитентни тип а 10-15% примарно прогресивни тип. Први тип се карактерише акутним настанком неуролошких испада (фаза егзацербације, релапс) који су праћени потпуним или делимичним опоравком (период ремисије, мировања). Егзацербације се развијају током неколико дана или недеља и јављају се у просеку једном до два пута годишње у првим годинама болести, али треба напоменути да су варијације врло велике. У првом типу нема прогресије болести између два напада, али сваки напад болести може да остави нове неуролошке и функционалне дефиците, због чега долази до степенастог погоршавања стања болесника. Код 40-65% болесника са првим типом после

10-15. године јавља се трећи тип, који карактерише споро, али незаустављиво напредовање клиничког дефицита.

Терапија

За лечење МС још увек нису пронађени лекови који би прекинули имуну реакцију одговорну за настанак обољења. Међутим, од 1993. године примењују се лекови који могу да мењају природни ток болести, смањујући трајање акутних егзацербација и бржи опоравак после њих, затим смањујући учесталост егзацербација и контролишући или чак и побољшавати пратеће симптоме и знаке изазване МС као што су болови, депресија, сексуална дисфункција, итд.

Примена физикалне терапије код болесника са МС је још увек недовољно разјашњена. Према неким ауторима нема оправдања за њено коришћење због физичког замора, док према другима она мора бити саставни део лечења. Кинезитерапија као саставни део физикалне терапије код болесника са МС има за циљ одржавање равнотеже, смањење тонууса мишића, одговарајуће позиционирање, мануелну мишићну мобилизацију, вођење циљаних покрета, смањење контрактура и одржавање обима покрета. Од физичких активности може се користити пливање у води температуре од 28 до 30⁰С. Вода не сме да буде топла, јер се код МС ради о огољеним нервним влакнима (нема мијелина), због чега топлота условљава блок преноса импулса. Вежбе које се користе код болесника са МС не смеју да прекораче границу умора, јер могу довести до контраиндикација.

ЈУВЕНИЛНИ РЕУМАТОИДНИ АРТРИТИС

Јувенилни реуматоидни артритис (ЈРА) се испољава у детињству и представља најчешћи облик артритиса код деце и једну од најчешћих хроничних болести код деце (Cassidy et al., 2005). По дефиницији овај артритис представља појаву хроничне упале једног или више зглобова, која траје дуже од 6 недеља и јавља се код деце млађе од 16 година, то је хетерогена група хроничних аутоимуних и аутоинфламаторних болести непознате етиологије. Према класичном гледању на етио-патогенезу ЈРА подразумева генетску предиспозицију удружену са поремећајима регулације имунског одговора, који обично услед неке акутне инфекције или деловања фатора из спољашње средине доводи до системске запаљенске реакције.



Слика 8: Промена на зглобу код јувенилног реуматоидног артритиса

Учесталост ЈРА је од 5 до 18 деце на 100.000 хиљада деце у Европи и Америци. Упала зглобова која се јавља резултира смањењем обима покрета. У неким случајевима развија се трајна контрактура зглобова и мишићна атрофија.

ЈРА се карактерише серијама попуштања и погоршањима односно нападима болести. Не може се предвидети колико дуго ће дете бити погођено болешћу а колико дуго ће бити без симптома. Прогноза ЈРА је генерално добра, јер свега 15% деце има умерена и озбиљна функционална оштећења током живота као одрасла особа. Постоје три основна типа. То су: полиоартикуларни, олигоартикуларни и системски. Полиоартикуларни тип захвата пет или више зглобова, при чему могу бити захваћени зглобови руку, прстију, као и зглобови колена, кукова, стопала, врата и вилице. Јавља се чешће код девојчица него код дечака, и обично су захваћени исти зглобови са обе стране. Олигоартикуларни тип захвата четири или мањи број зглобова, при чему могу бити захваћени зглобови колена, лактова и скочни зглобови. Овај облик ЈРА у највећој мери може да изазове хронично запаљење очију (uveitis) који се најчешће среће код девојчица. Овај тип најчешће захвата зглобове на једној страни тела. Систематски тип захвата цело тело укључујући зглобове и унутрашње органе. То је најмање заступљен тип који је подједнако присутан и код дечака и код девојчица. Поред запаљења зглобова јавља се грозница која траје недељама и месецима и осип по телу. Може доћи и до запаљења срца и плућа уз увећање јетре и слезине. ЈРА се не може излечити. Током акутних фаза потребно је мировање без оптерећења захваћених зглобова. Поред осталог третмана, препоручују се вежбе за одржавање обима покрета једном до два пута дневно.

ЦЕРЕБРАЛНА ПАРАЛИЗА

Церебрална парализа је најчешћи узрок хендикепа у детињству и ствара тешке захтеве у смислу пружања здравствених услуга, школовања и социјализације ове деце. Деца са церебралном парализом представљају највећу дијагностификовану групу деце у педијатријској рехабилитацији Према истраживању из 2010. године, од укупног броја деце са неуролошким поремећајима која имају тешкоће у обављању свакодневних активности 80% чине деца са церебралном парализом. Без обзира што је церебрална парализа најчешћи узрок онеспособљености у дечјем узрасту, њена учесталост износи свега око двоје деце на 1000 новорођених. Моторички поремећаји који се јављају су комплексни и могу се поделити на примарне и секундарне. Примарни дефицити укључују: абнормалност мишићног тонуса, погоршање равнотеже и координације, опадање снаге и губљење контроле покрета. Секундарни дефицити укључују контрактуре мишића и деформитете костију. Поред наведених неуромишићних и мишићно скелетних проблема јављају се и ограничења у развоју моторичких способности.

Постоји више дефиниција церебралне парализе које су се мењале у складу са стицањем нових знања о етиологији, учесталости и клиничким симптомима. На основу анализе већег броја дефиниција, европска организација за праћење и регистровање церебралне парализе, Surveillance of cerebral palsy in Europe (SCPE) је 2000. године предложила дефиницију церебралне парализе која се састоји из следећих елемената⁴:

- церебрална парализа је група поремећаја;
- укључује поремећаје покрета, положаја и моторичке функције;
- то је перманентно стање, али не и непромењиво;
- настаје због непрогресивне сметње, лезије или абнормалности;
- ова сметња, лезија или абнормалност дешава се у незрелом мозгу, односно у мозгу који је у развоју.

Једна од последњих дефиниција церебралне парализе коју је предложио Међународни извршни комитет састављен од врхунских стручањака који се баве церебралном парализом је следећа:

„Церебрална парализа описује групу трајних поремећаја развоја кретања и држања тела који проузрукују ограничене активности, а који се приписују непрогресивним поремећајима који су се догодили у току развоја

⁴ Surveillance of cerebral palsy in Europe (2000). A collaboration of cerebral palsy surveys and registers: Surveillance of cerebral palsy in Europe (SCPE). *Developmental Medicine and Child Neurology*, 42(12), 816-824.

мозга фетуса или новорођенчета. Моторички поремећаји код церебралне парализе су често праћени сметњама у чулним осећајима, перцепцији, когницији, комуникацији, понашању, као и епилепсијом и секундарним мишићноскелетним проблемима“.

Учесталост церебралне парализе

Према подацима радне групе за праћење церебралне парализе у Европи (Surveillance of cerebral palsy in Europe, 2002), у периоду између 1980. и 1990. године учесталост церебралне парализе је износила 2,08 на 1000 новорођене деце. Према подацима из наше земље, тачније на територији Војводине, у периоду од 1990. до 2009. године учесталост церебралне парализе је износила 0,65 деце на 1000 новорођене, при чему је укупан број деце у истраживаном периоду износио 206.

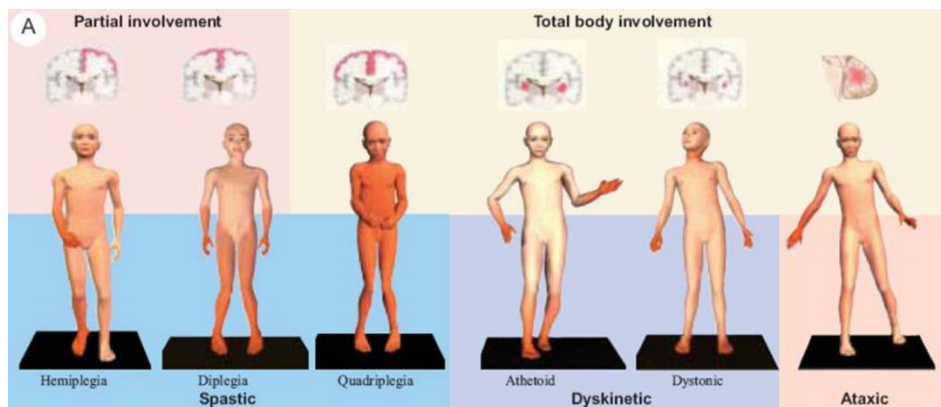
Етиологија церебралне парализе

Постоји велики број фактора који делују на настанак церебралне парализе и при томе они обично не делују изоловано већ заједно доводе до оштећења. Природа, локализација и обим патолошко-анатомских промена зависи од природе и времена деловања етиолошких фактора. Под њиховим утицајем промене настају у белој и сивој маси великог мозга, базалним ганглијама, малом мозгу и можданом стаблу. Промене се карактеришу пропадањем ганглијских ћелија уз пролиферацију глије, перивентрикуларна хеморагија, поренецефаличне цисте, перивентрикуларна леукомалација, схизенцефалија, полимикрогирија и друго. У односу на време деловања, етиолошки фактори који могу довести до можданог оштећења које се манифестује клиничком сликом церебралне парализе, деле се на три групе: пренаталне, перинаталне и постнаталне. Пренатални фактори делују од тренутка зачећа затим током ембрионалног и феталног периода до порођаја. Перинатални фактори делују непосредно пре рођења, током порођаја и у току првих 28 дана живота новорођенчета. Постнатални фактори делују у периоду одојчета и малог детета, односно током развоја мозга. Тачан узрок церебралне парализе се још увек не може са сигурношћу утврдити, али се сматра да прематуритет, поремећаји у трудноћи, порођајна траума и перинатална асфиксија могу имати важну улогу.

Класификација церебралне парализе

У односу на доминатне неуролошке знаке церебрална парализа се дели на три велике групе: спастична, дискинетична и атаксична. Око 70% деце са

церебралном парализом има спастицитет, 20-25% има дискинезије, а 5-10% има атаксију. Подела церебралне парализе приказана је на слици 9.



Слика 9: Подела церебралне парализе

Спастични тип церебралне парализе настаје као резултат оштећења моторних регија у великом мозгу и карактеристичан је по увећаном мишићном тонузу, пре свега мишића флексора и унутрашњих ротатора, што може довести до појаве контрактура и деформитета костију. Око 65% особа са церебралном парализом има овај облик парализе као доминантан. Због спастичности мишићи имају мање мишићних влакана, мање расту у дужину, тањи су и имају дужу тетиву у односу на нормалне мишиће. Као резултат примарних промена на мишићима временом се јављају секундарне промене у виду сублуксација или луксација кукова, сколиозе, кифозе, различити деформитети стопала итд. Код особа са спастичним типом церебралне парализе јавља се карактеристичан маказасти ход који подрзумева укрштање ногу приликом ходања. Због смањене површине ослонца приликом ходања, повећане контракције мишића и ограниченог обима покрета особе са спастичном церебралном парализом имају проблема приликом ходања, трчања и скакања.

Дискинетички тип церебралне парализе је карактеристичан по невољним и неконтролисаним, повремено понављајућим стереотипним покретима. Дискинетички тип се још назива и атетодни и присутан је са 10 до 20% код особа са церебралном парализом. Оштећење базалних ганглија у белој можданој маси је главни узрок овог облика церебралне парализе, а најочигледнији знаци су поремећај контроле, тј. координације покрета. Флукуација мишићног тонууса обично захвата мишиће који контролишу покрете главе, врата, екстремитета и трупа. Због недостатка контроле покрета

главе смањена је могућност визуелног праћења, рецимо лета лопте. Зато особе са атетоидним типом имају потешкоћа приликом извођења покрета који захтевају прецизност као што је бацање лопте у мету или шутирање лопте која се креће.

Атаксични тип церебралне парализе настаје због оштећења малог мозга, а одликују га тешкоћа у одржавању равнотеже и координације што постаје очигледно кад дете почиње да седи, стоји и хода. Вољни покрети су присутни, али се може јавити тремор и хипотоничност. Око 10% особа са церебралном парализом има дијагностификовану само атаксију. Особе са атаксичним типом су карактеристичне по широком ходу и рукама које су преактивне са циљем одржавања равнотеже при ходању, али се и поред тога често јављају падови. Овај тип церебралне парализе ствара проблеме особама које га имају приликом извођења базичних моторичких вештина или образаца кретања као што су трчање, скакање и прескакање.

Класификација према дистрибуцији дефицита подразумева поделу церебралне парализе у односу на број екстремитета који су захваћени церебралном парализом.

Постоји:

- моноплегија (првенствено је захваћен само један екстремитет);
- хемиплегија (првенствено је захваћена једна страна тела, рука и нога са исте стране тела);
- диплегија (првенствено су захваћене ноге, при чему су руке умерено захваћене);
- триплегија (првенствено су захваћена три екстремитета);
- квадриплегија (захваћено је цело тело, односно сва четири екстремитета).

Функционална класификација подразумева поделу према нивоу озбиљности моторичког дефицита, а у односу на узраст. На тај начин се деца са церебралном парализом могу разврставати на основу валидних функционалних нивоа. У ту сврху може се користити Gross motor function classification system (GMFCS), који представља петостепени класификациони систем којим се описује груба моторичка функција деце и младих са церебралном парализом на бази њихових самоиницираних покрета са посебним нагласком на седење, ходање и мобилност уз помоћ колица. Генерална значења сваког нивоа GMFCS скале су следећа:

- I ниво (ходање без ограничења);
- II ниво (ходање без употребе помагала, ограничење при ходању напољу);

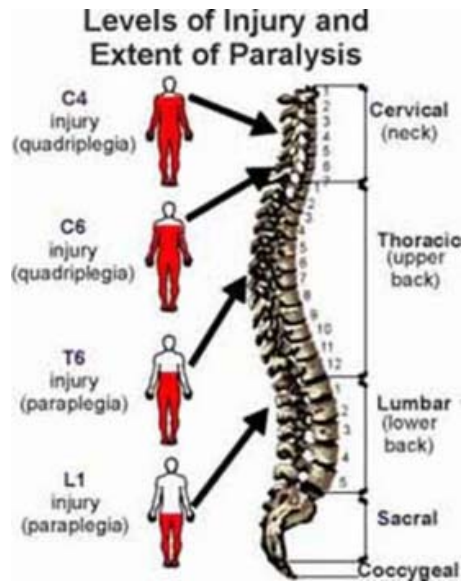
- III ниво (ходање уз помоћ помагала за кретање);
- IV ниво (самостално кретање је ограничено, кретање уз помоћ инвалидских колица);
- V ниво (самостално кретање није могуће).

ТРАУМАТСКА ПОВРЕДА МОЗГА

Трауматска повреда мозга (ТПМ) се односи на повреду мозга која може проузроковати умањено или измењено стање свести што резултира оштећењем физичког, когнитивног, социјалног и емоционалног функционисања. Могућа физичка оштећења подразумевају недостатак координације, мишићни спастичитет, парализе, поремећај говора, чулна оштећења (проблеми са видом и слухом), итд. Когнитивна оштећења подразумевају смањење пажње и концентрације, проблеме у комуникацији (читање и писање), губитак памћења, итд. Такође се јављају и социјални и емоционални проблеми. Оштећења која се јављају зависе од величине и локације повреде мозга и могу бити у распону од умерених до озбиљних. Најчешћи узроци ТПМ су саобраћајне несреће, падови са високих објеката, злостављање деце као и повреде током спортских активности (јахање, амерички фудбал, итд). ТПМ је водећи узрок смрти код деце и људи испод 45. године живота у Америци, а око пет милиона и триста хиљада живи са одређеним функционалним ограничењима проузрокованим трауматском повредом мозга према подацима Америчке асоцијације повреде мозга из 2008. године. ТПМ се чешће јавља код дечака, а у групе са највећим ризиком спадају деца до 4. године живота и између 15. и 19. године живота.

ИНВАЛИДИТЕТ УСЛЕД ПОВРЕДА КИЧМЕНОГ СТУБА

Инвалидитет услед повреде кичменог стуба настаје због повреде или болести кичмених пршљенова или нерава кичмене мождине. Ове повреде су обично повезане са одређеним степеном парализе узроковане повредом кичмене мождине. Степен парализе зависи од локације повреде кичмене мождине и од броја нервних влакана која су уништена. У односу на наведено јављају се трауматске повреде кичмене мождине које резултирају тетраплегијом и параплегијом, затим полиомелитис и спина бифида. Медицинска класификација се односи на сегмент кичмене мождине који је оштећен и број пршљена на коме или испод кога се десила повреда.

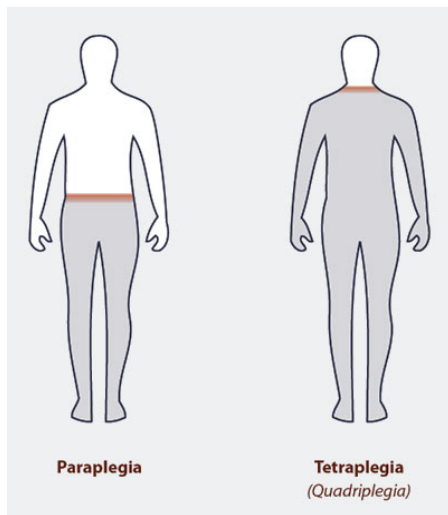


Слика 10: Ниво повреде и припадајући тип одузетости

На пример, код особе која је класификована као комплетан С6, присутан је прелом између 6. и 7. вратног пршљена што прекида кичмену мождину. Локација повреде нам указује на функције људског организма које су погођене повредом. Ефекти повреде кичмене мождине најбоље се могу схватити у односу на то који се мишићи још увек могу користити, колика је њихова снага, и како се ти мишићи функционално могу користити у свакодневном животу. Клиничка симптоматологија оштећења кичмене мождине зависи од два основна фактора. То су: место лезије и величина лезије. Код фокалних и комплетних оштећења појединих сегмената кичмене мождине клиничка дијагноза висине лезије се може поставити на основу оштећења моторних функција и удружених знакова оштећења сензибилитета и аутономних функција. Свака тешка акутна лезија кичмене мождине се одиграва у две фазе. У првој фази која представља спинални шок, непосредно након трансверзалне лезије кичмене мождине постоји супресија рефлексне активности испод нивоа оштећења у виду млитаве одузетости руку и, или ногу у зависности од висине оштећења са хипотонијом и арефлексијом, атонијом мокраћне бешике, желуца и црева и уз губитак вазомоторне контроле. Након ове фазе јавља се период изразито појачаног мишићног тонууса одузетих екстремитета услед лезије кортикоспиналних путева са појачаним мишићним рефлексима и појавом знака Бабинског.

Трауматска тетраплегија и параплегија

Ова два облика инвалидитета јављају се услед повреде кичмене мождине и резултирају губитком покрета и осећаја. Код тетраплегије или квадриплегије имамо одузетост сва четири екстремитета, док код параплегије имамо одузетост пре свега ногу. Лакши облици одузетости се називају парезе а тежи облици плегије. Величина парализе која се јавља услед тетраплегије и параплегије зависи од висине повреде кичмене мождине и од величине оштећења нерава. Уколико је кичмена мождина у потпуности оштећена особа неће имати никакву моторну контролу или осећај испод тачке оштећења. Овај губитак ће бити трајан, јер кичмена мождина нема могућности регенерације. У многим случајевима ипак се ради о делимичном оштећењу кичмене мождине што доводи до повратка одређене моторне контроле испод тачке повреде. Према подацима националног статистичког центра у САД око 12.000 људи сваке године постану инвалиди услед оштећења кичмене мождине. У највећем проценту то се дешава због аутомобилских несрећа, падова, насиља, спортских повреда и осталих узрока. Највећи број ових узрока повреда кичмене мождине се јавља код младих људи (82% код мушкараца и 18% код жена). Спастична квадриплегија настаје услед комплетног оштећења једног или више сегмената вратне кичмене мождине изнад нивоа вратне интумесценције. Спастична одузетост сва четири екстремитета настаје као последица обостраног оштећења кортикоспиналиних путева, услед чега се јавља повишен тонус, пирамидна дистрибуција слабости, појачани мишићни рефлекси и знак Бабинског. Услед обостраног оштећења сензибилних путева, јавља се губитак сензибилитета. Амиотрофички синдром се испољава као млитава одузетост руку и спастична одузетост ногу и настаје као последица комплетног фокалног оштећења вратних сегмената у висини вратне интумесценције кичмене мождине. Млитава одузетост руку (угашени мишићни рефлекси, атрофија мишића) настају због оштећења алфа-моторних неурона предњих рогова кичмене мождине. Спастична параплегија настаје код комплетног оштећења једног или више сегмената торакалне кичмене мождине између вратне и лумбалне интумесценције. Код ове параплегије постоји ниво сензибилитета од нивоа оштећеног сегмента па наниже. Флакцидна параплегија подразумева млитаву одузетост ногу која настаје услед комплетног оштећења лумбалне интумесценције. Јавља се губитак покретљивости ногу, са атрофијом мишића, угашеним мишићним рефлексима и оштећеним сензибилитетом испод нивоа повреде.



Слика 11: Захваћеност делова тела код параплегије и тетраплегије

ПОЛИОМЕЛИТИС

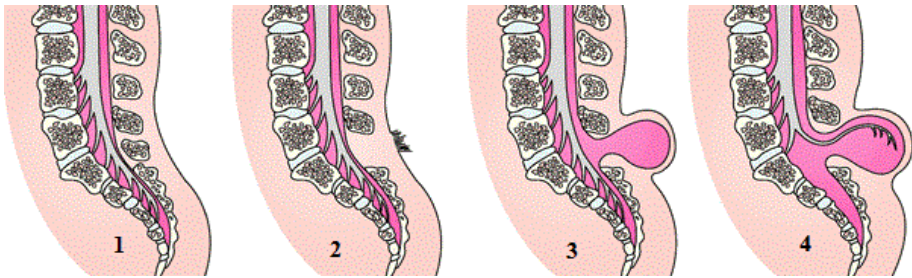
Полиомелитис се уобичајено зове полио, и представља облик парализе који је узрокован вирусном инфекцијом која напада моторне ћелије кичмене мождине. Јачина и ниво парализе варирају у зависности од броја моторних ћелија које су захваћене вирусом и локације. Полиомелитис може бити акутни и представља прототип болести са акутном дисфункцијом периферног моторног неурона. Узрочник је полиовирус који има нарочити афинитет према неуронима предњих рогова кичмене мождине. Пренос овог вируса се одвија фекално-оралним путем. Након инкубације од 3 до 6 дана наступа фаза виремије која је код 90% особа асимптоматска. Код мање од 1% људи који су унели овај вирус, јавља се акутни паралитични синдром. Овај синдром се карактерише тешким боловима мишића и фасцикулацијама уз нагли настанак најчешће асиметричних фокалних парализа мишића, при чему су најчешће нападнути мишићи ногу. Највећи део болесника са овим синдромом се релативно добро опорави. У првих 6 месеци се одиграва 80% опоравка. Парализа услед полиомелитиса може бити привремена и настаје у току акутне фазе болести када моторне ћелије нису уништене, али може бити и трајна уколико су моторне ћелије уништене. Не постоји специфична терапија акутног полиомијелитиса, па је суштина у превенцији његовог испољавања применом вакцинације због чега је он редак у Европи и Америци.

СПИНА БИФИДА

Спинални дисрафизам је честа аномалија нервног система. Он обухвата хетерогену групу поремећаја фузије спиналних мезенхималних, коштаних и нервних структура у средњој линији, односно поремећаја у спајању спиналних региона неуралне цеви. Услед незатварања пршљенских лукова најчешће се срећу следеће аномалије:

1. спина бифида окулта,
2. спина бифида цистика.

Спина бифида окулта настаје због незатварања тела пршљенова у лумбалном региону (ниво L5 – S1). Она је асимптоматска и открива се случајно радиографским прегледом. Све нервне структуре су на свом месту, а изнад саме промене могу се налазити длаке, липом и хемангиом. Спина бифида цистика настаје због дефекта у спајању коштаних структура кичмених пршљенова у средњој линији, због чега долази до пролапса можданица (тзв. менингокела) или долази до протрузије кичмене мождине (тзв. мијеломенингокела) различитог степена. Мијеломенингокела је најтежи облик спине бифиде, али најалост и најчешћи. Ова два облика спине бифиде су локализовани лумбално, тораколумбално или лумбално сакрално, и често су удружени са хидроцефалусом и другим аномалијама.



Слика 12: Спина бифида, 1. нормално, 2. окулта, 3. цистика (менингокела), 4. цистика (мијеломенингокела)

Због денервације мишића јављају се деформитети екстремитета са контрактурама зглобова. Спина бифида се може открити обично 16 до 18 недеља пре рођења. Уколико се спина бифида окулта и менингокела открију на време и уради се хируршка интервенција оне не остављају штетне последице. Према истраживањима Асоцијације за спина бифиду из 2008. године око 10 на 10.000 рођене деце има спина бифиду и 80% њих има трећи најтежи облик.

ИНТЕЛЕКТУАЛНИ ИНВАЛИДИТЕТ

Према дефиницији из 2010. коју је дала Америчка Асоцијација Интелектуалних и Развојних Инвалидитета (American Association of Intellectual and Developmental Disabilities, AAIDD) интелектуални инвалидитет карактерише се значајном ограниченошћу-лимитираношћу како у оквиру интелектуалног функционисања, тако и у оквиру адаптивног понашања, што се манифестује кроз концептуалне, друштвене и практичне адаптивне вештине. Ниво интелектуалног инвалидитета може се одредити на основу резултата коефицијента интелигенције по препоруци: The International Classification of Diseases (ICD), World Health Organization (WHO) и American Psychiatric Association (APA): лака ментална ретардација (IQ=50-55 до 70-75), умерена ментална ретардација (IQ=35-40 до 50-55), тешка ментална ретардација (IQ=20-25 до 35-40) и дубока ментална ретардација (IQ<20-25). Систем квалификације интелектуалних инвалидитета AAIDD из 2010. године је мултидимензионалан, и у оквиру ње се процењује пет димензија људског функционисања: интелектуалне способности, адаптивно понашање, здравствени статус, партиципација, тј. учествовање (односи се на улоге и интеракције у оквиру кућног ангажовања, посла, образовања, слободног времена, духовних и активности из културе) и контекст (међуодноси које имају у свакодневном животу).

ДЕЧЈИ АУТИЗАМ (АУТИСТИЧНИ СИНДРОМ)

Аутизам спада у групу перзистентних (прожимајућих, свеобухватних) развојних поремећаја. Ови поремећаји обухватају готово све сфере дететовог функционисања, при чему долази до квалитативних оштећења у развоју:

1. реципрочних социјалних интеракција деце;
2. вербалних и невербалних способности комуницирања и
3. имагинативних активности.

Ове поремећаје карактерише рани почетак а комплетна клиничка слика се развија током првих 5 година живота.

Аутистични синдром као појам је увео Канер, па се због тога ово психопатолошко стање назива још и Канеров синдром. Аутизам спада у групу релативно ретких поремећаја (10 до 15 деце на 10.000), при чему се 3 до 4 пута чешће јавља код дечака него код девојчица. Мали је број деце која имају све наведене симптоме, због чега се јављају дијагностичке грешке. Аутистични синдром почиње да се развија пре 3. године живота, али може и касније од 3. до 5. године. Представља болест хроничног тока, а најозбиљнија

компликација је епилепсија. Основа симптома дечјег аутизма је немогућност повлачења границе између субјекта и онога што је изван њега па се због тога продужава примарни процес мишљења.

Клиничка слика

Основне клиничке карактеристике овог синдрома су: поремећаји односа са људима и немогућност постизања школских вештина, поремећаји говора, поремећаји моторике, поремећаји интелектуалног развоја, ригидност и рутина на широки спектар свакодневних функција.

1. Поремећаји односа са људима и немогућност постизања школских вештина

У почетној фази јавља се незаинтересованост за присуство и одсуство родитеља и усамљивање. Развијена фаза подразумева одсуство сваког контакта, одсуство гледања у очи, слушања и извршавања задатих налога. Беба не показује спремност да буде подигнута, не пружа руке и не прилагођава се мајчином телу при храћењу. Дете живи у свом свету усмерено на бесциљне радње или покрете. Долази до поремећаја социјално-емоционалног реципроцитета. Јавља се недостатак модулације понашања у складу са социјалним активностима, слаба интерпретација социјалног, емоционалног и комуникативног искуства.

2. Поремећаји говора

Код половине аутистичне деце говор се или уопште не развија или се губи. Њихов говор карактерише: некомуникативност, металалија (одложено понављање речи) и збркана употреба заменица. У каснијој фази се често јавља опсесивно понављање питања. Када дете порасте њихов говор има поремећаје у дикцији, артикулацији, фонацији и интонацији. Уколико дете има развијену интелигенцију може да овлада говором, али је он монотон, без осећајности.

3. Поремећаји моторике

У почетној фази овог психопатолошког стања јавља се моторна узнемиреност, бесциљно скакање, трчање или претерано мировање. Касније се развијају одређени манири и необични покрети који се стереотипно понављају (загледање прстију, покрети руку који подсећају на лепршање крила, плескање рукама, ходање на прстима, жабли скокови, љуљање у месту напред и назад). У каснијем узрасту се многи од ових покрета губе.

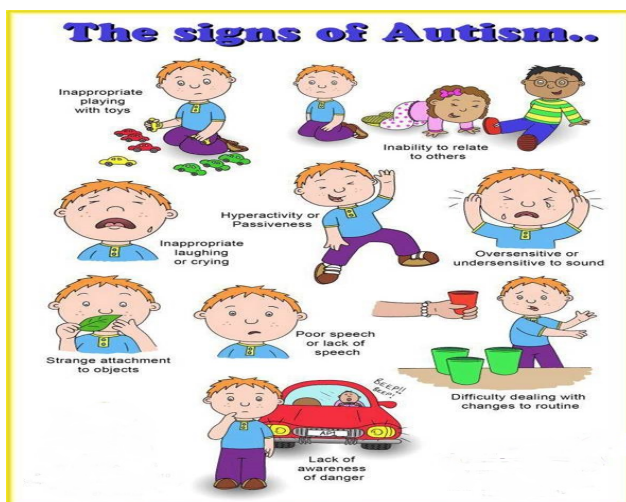
4. Поремећаји интелектуалног развоја

Код ове деце је често оштећење интелектуалног развоја, при чему код 3 од 4 деце је оно на нивоу менталне ретардације.

5. Јавља се ригидност и рутина на широки спектар свакодневних функција

Понављају одређене ритуале који немају функционалну употребу. Развијају се стереотипне преокупације као што су датуми, редови вожње, као и специфична заинтересованост за нефункционалне особине предмета (мирис, боја) због чега се често јавља њушкање и опипавање.

Код ове деце се јавља нагла промена расположења (плача или смеха), нагло испољавање немотивисане анксиозности и страха, напади беса и агресивности, поремећаји спавања и исхране. Такође, јавља се и самоповређивање.



Слика 13: Знаци аутизма

Етиологија

Узрок јављања је непознат. Постоји више идеја, од нађене абнормалности ЦНС (проширење мождане коморе, абнормалности у областима амигдалоидних једара, хипокампуса и церебелума), генетске предиспозиције (преваленца фрагилног X синдрома) до неадекватног родитељског понашања. Етиопатогенетска разматрања аутизма иду од органских хипотеза (патологија средњег темпоралног режња, липоидоза, хипсаритмија, функционални дефицит ретикуларног система, херидитарно-

ендогени чиниоци) до психолошких теорија које су за сада боље фундиране (емотивна хладноћа у породици, амбивалентан став родитеља, бихејвиористички концепт погрешног условљавања и учења).

Терапија

Лечење деце са аутизмом је дуготрајан и мукотрпан процес који захтева велико стрпљење. Користе се лекови неуролептици, а у новије време мегавитаминска терапија да би се дете смирило како би га породица лакше чувала. Од највећег значаја је ипак посвећивање посебне пажње детету и стварање стимулативне околине за развој детета, као, на пример, усмеравање на говор применом одговарајућих бихејвиоралних техника. Користе се технике „тело уз тело“, затим стимулисање прелазног објекта и простора. Посебно је значајан рад са родитељима на њиховом усмеравању и активном учешћу у терапији њихове деце, где је важно подстицање индивидуализације детета кроз истицање граница Ја према спољном свету. Понекад је у сврху терапије ове деце потребно и њихово одвајање од патогеног утицаја родитеља. Повољни прогностички знаци су: развијен говор, IQ преко 50 и постојање услова за специјално школовање и оспособљавање детета.

ДАУНОВ СИНДРОМ

Спада у посебан облик менталне заосталости. Ментална заосталост (ретардација) је стање заустављеног или недовршеног развоја ума, које је посебно обележено субнормалношћу интелигенције. Даунов синдром је први описао енглески лекар Лангдон Даун. Посебно научно интересовање за овај синдром је почело 1959. године када је Лежен утврдио да особе са Дауновим синдромом у једру сваке телесне ћелије имају 47 уместо 46 хромозома како је нормално, односно имају један хромозом на броју 21 у вишку (тризомија). Даунов синдром је подједнако распрострањен у свим крајевима света у којима су вршена истраживања. Према истраживању из 1961. године учесталост овог синдрома је у Београду износила 1 у 648 случајева или 1,55%.

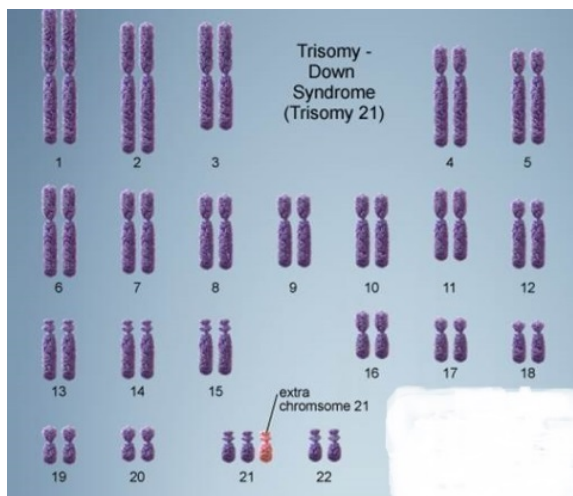
Етиологија

Предиспонирајући узрок за рађање деце са Дауновим синдромом је трудноћа у каснијим годинама. Најчешћа индикација за пренаталну дијагнозу овог поремећаја јесте свака трудноћа после 40. године, али и после 35. године. На основу чињенице да је учесталост Дауновог синдрома већа код старијих мајки, могло би се рећи да су узроци ендокрини поремећаји код

мајке, многобројни ранији поремећаји, гинеколошке болести и аномалије, претходни абортуси, инфекције, итд. Тризомија 21 није наследна. Међутим, ако је већ једно дете рођено са Дауновим синдромом шансе да се ради још такве деце су повећане. До сад су утврђена три различита облика промена на хромозомима који доводе до појаве Дауновог синдрома, и то су: класична тризомија, мозаицизам и транслокација.

1. Класична тризомија

У 95% случајева Даунов синдром настаје *de novo* хромозомском мутацијом и има у кариотипу просту тризомију 21, насталу нераздвајањем хромозома у току мајчине или очеве мејотичке деобе, док је кариотип родитеља нормалан. То значи да на хромозому 21 има 3 уместо 2 хромозома.



Слика 14: Класична тризомија

2. Мозаицизам

Код овог типа Дауновог синдрома неке ћелије имају тризомију 21, а неке су нормалне. Овај тип настаје због грешке у расподели хромозома која се дешава у другој или трећој фази деобе ћелија. Овај облик се ретко јавља у око 2% случаја.

3. Транслокација

Код овог типа долази до откидања дела хромозома, најчешће са 14. пара и тај део се прилепљује за 21. пар хромозома, али су могуће и друге комбинације. Овај облик се јавља у око 3% случаја.

Клиничка слика (патолошке карактеристике)

Постоји више од 50 клиничких слика Дауновог синдрома које се разликују од детета до детета. Због специфичности овог синдрома дијагноза се поставља лако. Најчешћа карактеристична обележја су коси очни прорези, епикантус, преобилна кожа на врату, мала брахицефалична глава, вирећи језик са увећаним папилама, кратке широке шаке са једном трансверзалном браздом на длану, кратак и савијен мали прст на руци, ножни палац је широко размакнут у односу на остале прсте, хипотонија мишића, итд. Када мало подрасту уочава се избраздани језик, мали раст, мале и деформисане ушне шкољке, страбизам, итд. Поред спољашњих знакова ова деца имају проблем са функционисањем унутрашњих органа, пре свега срца (срчане мане од 20 до 75%), штитне жлезде, бубрега, итд. Постоји велики број знакова који указују на Даунов синдром, али се код сваког појединца јављају одређени знакови. Већина ове деце показује умерен или тежак облик менталне заосталости. Када су млађа, ова деца су обично мирна и послушна, док касније може доћи до еретичног понашања, па и до психоза.

ИНВАЛИДИТЕТ ИЗАЗВАН ГУБИТКОМ ВИДА

Оштећење чула вида се испољава смањењем оштрине вида или испадима у видном пољу. До оштећења вида долази услед смањења оштрине вида, оштећења оптичког нерва и видног пута. Губитак вида може да се јави само на једном оку (монокуларан), на оба ока (бинокуларан) или као испад у видном пољу који се региструје на оба ока. Оштећење вида може бити акутно пролазно, акутно трајно и хронично-прогресивно оштећење вида. Најчешћи облици инвалидитета услед губитка вида су:

1. изгубљен периферни вид;
2. изгубљен централни вид;
3. замагљени вид;
4. делимична слепоћа;
5. потпуно слепило.

Постоје различити узроци који могу довести до инвалидитета услед губитка вида. Пре самог рођења неки од узрока су албинизам и ретинобластома. У току живота узроци могу бити катаркта, глауком, итд.

ИВАЛИДИТЕТ ИЗАЗВАН ГУБИТКОМ СЛУХА

Слушна инвалидност представља немогућност коришћења слуха као средства за социјалну комуникацију. Треба разликовати глувоћу и наглувост. Постоје два типа наглувости и глувоће, и то су:

1. кондуктивна наглувост, настаје као поседица поремећаја преноса звука од спољнег и средњег ува до кохлеје. Најчешће се ради о оштећењима спољнег и средњег ува, при чему је поремећена перцепција ниских тонова;
2. сензоринеурална наглувост, настаје као последица болести кохлеје, кохлеарног нерва, кохлеарних једара и њихових супрануклеарних веза. Овде је супротно, односно поремећена је перцепција високих тонова;
3. Такође, глувоћу може изазвати комбинација ова два типа. Око две трећине глувих соба имају конгениталну глувоћу присутну по рођењу, а једна трећина има стечену глувоћу током живота.

Литература

1. Bruyère, S. M., Van Looy, S. A., & Peterson, D. B. (2005). The International classification of functioning, disability and health: contemporary literature overview. *Rehabilitation Psychology*, 50(2), 113-121.
2. Drum, C. E. (2014). The dynamics of disability and chronic conditions. *Disability and health journal*, 7(1), 2-5.
3. Falvo, D. (2013). *Medical and psychosocial aspects of chronic illness and disability*. Jones & Bartlett Publishers.
4. Johnson, A. (2002). Prevalence and characteristics of children with cerebral palsy in Europe. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 44(09), 633-640.
5. Lerner, J. W. (1989). *Learning disabilities: Theories, diagnosis, and teaching strategies*. Houghton Mifflin Harcourt (HMH).
6. Miller, D. H., Weinshenker, B. G., Filippi, M., Banwell, B. L., Cohen, J. A., Freedman, M. S., ... & Kira, J. (2008). Differential diagnosis of suspected multiple sclerosis: a consensus approach. *Multiple sclerosis*, 14, 1157-1174.
7. Palacios, A., Cabrero, J. R., Ferreira, M. A., & Ferrante, C. (2011). Functional Diversity, Bioethics and Sociological Theory: a New

Approach to Disability. *Intersticios. Revista sociológica de pensamiento crítico*, 6(1), 115-130.

8. Palisano, R. J., Rosenbaum, P., Bartlett, D., & Livingston, M. H. (2008). Content validity of the expanded and revised Gross Motor Function Classification System. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 50 (10), 744-750.
9. Schalock, R. L., Borthwick-Duffy, S. A., Bradley, V. J., Buntinx, W. H., Coulter, D. L., Craig, E. M., ... & Shogren, K. A. (2010). *Intellectual disability: Definition, classification, and systems of supports*. Washington (DC): American Association on Intellectual and Developmental Disabilities.
10. Sherrill, C. (1998). *Adapted physical activity, recreation and sport: Crossdisciplinary and lifespan*. Dubuque (IA): WCB/McGraw Hill.
11. Siebers, T. (2008). *Disability theory*. Ann Arbor (MI): University of Michigan Press.
12. Stucki, G. (2005). International Classification of Functioning, Disability, and Health (ICF): a promising framework and classification for rehabilitation medicine. *American journal of physical medicine & rehabilitation*, 84(10), 733-740.
13. Surveillance of cerebral palsy in Europe. (2000). A collaboration of cerebral palsy surveys and registers: Surveillance of cerebral palsy in Europe (SCPE). *Developmental Medicine and Child Neurology*, 42(12), 816-824.
14. World Health Organization. (2001). *International classification of functioning, disability and health: ICF*. World Health Organization.
15. World Health Organization. (1992). *The ICD-10 classification of mental and behavioural disorders: clinical descriptions and diagnostic guidelines*. Geneva: World Health Organization.

Питања

1. Објасни Међународну класификацију функционисања, неспособности и здравља (МКФ).
2. Шта су ампутације и како се деле?
3. Објасни патуљасту раст (дварфизам).
4. Шта су мишићне дистрофије и какве врсте постоје?
5. Шта је мултипла склероза?
6. Шта је јувенилни реуматоидни артритис?

7. Шта је церебрална парализа и које су врсте церебралне парализе?
8. Шта је то трауматска повреда мозга?
9. Објасни инвалидност услед повреда кичменог стуба.
10. Шта је полиомелитис?
11. Шта је спина бифида?
12. Објасни шта је интелектуални инвалидитет/дефицит.
13. Шта је то дечји аутизам (аутистични синдром) и наведи врсте?
14. Шта је Даунов синдром?
15. Објасни инвалидитет изазван губитком вида.
16. Објасни ивалидитет изазван губитком слуха.