
Spis treści

Podziękowania

Wstęp

Niepełnosprawność intelektualna między dyskursem społecznym a medycznym – rozważania wstępne z zaproszeniem do lektury i wyjścia z baniek

Dorota Podgórska-Jachnik, Tadeusz Pietras

Rozdział 1.

Historia pojęcia niepełnosprawności intelektualnej

Martyna Dziomdziora, Monika Talarowska

1. Niepełnosprawność – rys historyczny traktowania osób chorych
 - 1.1. Starożytność
 - 1.2. Średniowiecze
 - 1.3. Nowożytność
 - 1.4. Czasy współczesne
2. Historia pojęcia niepełnosprawności
3. Niepełnosprawność intelektualna a społeczeństwo
4. Historia klasyfikacji niepełnosprawności intelektualnej

Rozdział 2.

Epidemiologia niepełnosprawności intelektualnej

Tadeusz Pietras, Kasper Sipowicz, Anna Mosiołek

Wstęp

1. Narracyjny przegląd badań i metaanaliz na temat rozpowszechnienia niepełnosprawności intelektualnej
2. Wiek rodziców a ryzyko wytypowania niepełnosprawności intelektualnej

Zakończenie

Rozdział 3.

Definicja, klasyfikacja i diagnoza zaburzeń rozwoju intelektualnego/niepełnosprawności intelektualnej we współczesnych klasyfikacjach psychiatrycznych

Tadeusz Pietras, Kasper Sipowicz, Katarzyna Basiukiewicz, Andrzej Witusik

1. Koncepcja neurorozwojowa zaburzeń rozwoju intelektualnego (niepełnosprawności intelektualnej)
 - 1.1. Definicja koncepcji neurorozwojowej zaburzeń rozwoju intelektualnego
 - 1.2. Zmiany anatomiczne mózgowia stwierdzane w niepełnosprawności intelektualnej
 - 1.3. Zmiany biochemiczne w mózgu w niepełnosprawności intelektualnej
 - 1.4. Siła działania bodźca uszkadzającego rozwój mózgu a zaburzenia neurorozwojowe
 - 1.5. Koncepcja neurorozwojowa jako mikroparadygmat paradygmatu biomedycznego w psychiatrii
2. Zaburzenia rozwoju intelektualnego a koncepcja neuroróżnorodności
3. Zaburzenia rozwoju intelektualnego – niepełnosprawność intelektualna w klasyfikacjach psychiatrycznych

Rozdział 4.

Diagnoza niepełnosprawności intelektualnej

Diana Fecenec, Radosław Wujcik, Jan Ciecich

1. Wprowadzenie do diagnozy niepełnosprawności intelektualnej
2. Podstawowe pojęcia z obszaru psychometrii
 - 2.1. Test psychologiczny
 - 2.2. Jakość testu psychologicznego
 - 2.2.1. Podstawy teoretyczne testu
 - 2.2.2. Rzetelność testu
 - 2.2.3. Trafność testu
 - 2.2.4. Normalizacja testu
 - 2.3. Jakość testu a jakość użycia testu
 - 2.3.1. Standaryzacja procedury
 - 2.3.2. Stosowanie przedziałów ufności
3. Funkcjonowanie intelektualne i jego ocena
 - 3.1. Funkcjonowanie intelektualne a inteligencja
 - 3.2. Narzędzia do pomiaru inteligencji
4. Funkcjonowanie adaptacyjne i jego ocena
 - 4.1. Czym jest funkcjonowanie adaptacyjne
 - 4.2. Narzędzia do pomiaru funkcjonowania adaptacyjnego
5. Czas wystąpienia deficytów i jego ocena
6. Model diagnozy niepełnosprawności intelektualnej
 - 6.1. Ocena wystąpienia niepełnosprawności intelektualnej
 - 6.2. Ocena poziomu niepełnosprawności intelektualnej

Zakończenie

Rozdział 5.

Rola czynników prenatalnych i perinatalnych w etiologii niepełnosprawności intelektualnej

Juliusz Rodak

Wstęp

1. Czynniki infekcyjne
2. Zakażenia wirusowe
 - 2.1. Cytomegalia
 - 2.2. Różyczka
 - 2.3. *Herpes simplex*
 - 2.4. Wirus Zika
 - 2.5. COVID
3. Zakażenia bakteryjne
 - 3.1. Kiła
 - 3.2. Listerioza
4. Zakażenia pierwotniakowe
 - 4.1. Toksoplazmoza
5. Czynniki toksyczne
 - 5.1. Alkohol
 - 5.2. Nikotyna
 - 5.3. Marihuana
 - 5.4. Metylortęć
6. Substancje zaburzające działanie hormonów tarczycy
 - 6.1. Ołów
 - 6.2. Wpływ leków
7. Czynniki związane z przebiegiem ciąży i porodu
 - 7.1. Choroby ciężarnej przyczyniające się do zaburzenia prawidłowego rozwoju zarodka i płodu
 - 7.1.1. Niedoczynność tarczycy
 - 7.1.2. Otyłość ciężarnej
 - 7.1.3. Gestoza
 - 7.2. Pozostałe choroby
 - 7.2.1. Niedotlenienie ośrodkowego układu nerwowego w okresie ciąży-okołoporodowym
 - 7.2.2. Krwawienia śródczaszkowe
 - 7.2.3. Krwotok podtwardówkowy
 - 7.2.4. Krwotok podpajęczynówkowy
 - 7.2.5. Krwotok do komór mózgu
 - 7.3. Noworodki urodzone przedwcześnie

Podsumowanie

Rozdział 6.

Genetyczne przyczyny zaburzeń rozwoju intelektualnego

Adam S. Hirschfeld, Paulina Malarkiewicz

I. WPROWADZENIE

1. Rodzinne występowanie chorób genetycznych
2. Mechanizmy dziedziczenia chorób jednogenowych
 - 2.1. Dziedziczenie autosomalne dominujące
 - 2.2. Dziedziczenie autosomalne recesywne
 - 2.3. Dziedziczenie sprzężone z chromosomem X recesywne
 - 2.4. Dziedziczenie sprzężone z chromosomem X dominujące
 - 2.5. Dziedziczenie mitochondrialne
3. Choroby wielogenowe i wieloczynnikowe
4. Aktualne metody diagnostyki genetycznej
5. Możliwości terapii chorób jednogenowych
6. Elementy cytogenetyki i prawidłowy kariotyp człowieka
7. Diagnostyka cytogenetyczna, wskazania do badań cytogenetycznych
8. Zaburzenia piętna genomowego
 - 8.1. Wprowadzenie
 - 8.2. Mechanizm piętna genomowego
 - 8.3. Zaburzenia piętnowania genomowego
 - 8.4. Miejsca łamliwe w chromosomach człowieka

II. ZABURZENIA ROZWOJU INTELEKTUALNEGO A ABERRACJE LICZBOWE CHROMOSOMÓW AUTOSOMALNYCH

1. Zespół Downa (trisomia 21)
 - 1.1. Wprowadzenie
 - 1.2. Objawy kliniczne
 - 1.2.1. Okres niemowlęcy i cechy dysmorficzne
 - 1.2.2. Wady wrodzone
 - 1.2.3. Układ kostno-stawowy
 - 1.2.4. Zaburzenia metaboliczne
 - 1.2.5. Zaburzenia neurologiczne
 - 1.2.6. Inne istotne problemy zdrowotne
 - 1.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego
 - 1.4. Zależności genotyp–fenotyp
 - 1.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne
 - 1.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii
 - 1.7. Rokowanie
2. Zespół Patau (trisomia 13)
 - 2.1. Wprowadzenie
 - 2.2. Objawy kliniczne
 - 2.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego
 - 2.4. Zależności genotyp–fenotyp
 - 2.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne
 - 2.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii
 - 2.7. Rokowanie
3. Zespół Edwardsa (trisomia 18)
 - 3.1. Wprowadzenie
 - 3.2. Objawy kliniczne

- 3.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego
- 3.4. Zależności genotyp–fenotyp
- 3.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne
- 3.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii
- 3.7. Rokowanie

III. ZABURZENIA ROZWOJU INTELEKTUALNEGO A ABERRACJE LICZBOWE CHROMOSOMÓW PŁCIOWYCH

1. Zespół Turnera

- 1.1. Wprowadzenie
- 1.2. Objawy kliniczne
 - 1.2.1. Cechy dysmorficzne i wady układu szkieletowego
 - 1.2.2. Układ rozrodczy
 - 1.2.3. Układ sercowo-naczyniowy
 - 1.2.4. Układ moczowy
 - 1.2.5. Układ endokrynologiczny
 - 1.2.6. Narządy zmysłów
- 1.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego
- 1.4. Zależności genotyp–fenotyp
- 1.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne
- 1.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii
- 1.7. Rokowanie

2. Zespół potrójnego X (47,XXX)

- 2.1. Wprowadzenie
- 2.2. Objawy kliniczne
- 2.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego
- 2.4. Zależności genotyp–fenotyp
- 2.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne
- 2.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii
- 2.7. Rokowanie

3. Zespół Klinefeltera (47,XXY)

- 3.1. Wprowadzenie
- 3.2. Objawy kliniczne
 - 3.2.1. Budowa ciała
 - 3.2.2. Zaburzenia płodności
 - 3.2.3. Zaburzenia endokrynologiczne
 - 3.2.4. Zespół metaboliczny
 - 3.2.5. Choroby sercowo-naczyniowe
 - 3.2.6. Ryzyko nowotworów
- 3.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego
- 3.4. Zależności genotyp–fenotyp
- 3.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne
- 3.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii
- 3.7. Rokowanie

IV. ZABURZENIA ROZWOJU INTELEKTUALNEGO W ABERRACJACH STRUKTURALNYCH CHROMOSOMÓW

1. Zespół Cri du Chat (5p-)
 - 1.1. Wprowadzenie
 - 1.2. Objawy kliniczne
 - 1.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego
 - 1.4. Zależności genotyp–fenotyp
 - 1.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne
 - 1.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii
 - 1.7. Rokowanie
2. Zespół Wolfa i Hirschhorna
 - 2.1. Wprowadzenie
 - 2.2. Objawy kliniczne
 - 2.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego
 - 2.4. Zależności genotyp–fenotyp
 - 2.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne
 - 2.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii
 - 2.7. Rokowanie
3. Zespół delecji 22q11.2
 - 3.1. Wprowadzenie
 - 3.2. Objawy kliniczne
 - 3.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego
 - 3.4. Zależności genotyp–fenotyp
 - 3.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne
 - 3.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii
 - 3.7. Rokowanie
4. Zespół Williamsa i Beurena (7q11.23del)
 - 4.1. Wprowadzenie
 - 4.2. Objawy kliniczne
 - 4.2.1. Okres niemowlęcy
 - 4.2.2. Cechy dysmorficzne
 - 4.2.3. Układ sercowo-naczyniowy
 - 4.2.4. Zaburzenia metaboliczne
 - 4.2.5. Problemy urologiczne
 - 4.2.6. Inne istotne problemy zdrowotne
 - 4.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego
 - 4.4. Zależności genotyp–fenotyp
 - 4.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne
 - 4.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii
 - 4.7. Rokowanie

V. ZABURZENIA ROZWOJU INTELEKTUALNEGO W CHOROBAH WYNIKAJĄCYCH Z NIEPRAWIDŁOWEGO NAKŁADANIA PIĘTNA GENOMOWEGO

1. Zespół Pradera i Williego

- 1.1. Wprowadzenie
- 1.2. Objawy kliniczne
 - 1.2.1. Okres prenatalny
 - 1.2.2. Okres niemowlęcy
 - 1.2.3. Cechy dysmorficzne
 - 1.2.4. Hiperfagia, otyłość i powikłania metaboliczne
 - 1.2.5. Zaburzenia układu hormonalnego
 - 1.2.6. Zaburzenia snu i oddychania
 - 1.2.7. Zaburzenia neurologiczne
 - 1.2.8. Inne istotne problemy zdrowotne
- 1.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego
 - 1.3.1. Niepełnosprawność intelektualna
 - 1.3.2. Wpływ mechanizmu genetycznego
 - 1.3.3. Charakterystyka profilu poznawczego i funkcji wykonawczych
 - 1.3.4. Profil behawioralny
 - 1.3.5. Czynniki modyfikujące
- 1.4. Zależność genotyp–fenotyp
- 1.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne
- 1.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii
- 1.7. Rokowanie

2. Zespół Angelmana

- 2.1. Wprowadzenie
- 2.2. Objawy kliniczne
 - 2.2.1. Okres prenatalny i niemowlęcy
 - 2.2.2. Cechy dysmorficzne
 - 2.2.3. Zaburzenia neurologiczne
 - 2.2.4. Zaburzenia gastroenterologiczne
 - 2.2.5. Inne istotne problemy zdrowotne
- 2.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego
 - 2.3.1. Niepełnosprawność intelektualna
 - 2.3.2. Zaburzenia funkcji poznawczych
 - 2.3.3. Profil behawioralny
 - 2.3.4. Rozwój umiejętności adaptacyjnych
- 2.4. Zależność genotyp–fenotyp
 - 2.4.1. Delecja matczynego fragmentu 15q11–q13
 - 2.4.2. Mutacje punktowe LoF matczynego allelu *UBE3A*
 - 2.4.3. Ojcowaska disomia jednorodzicielska (pUPD) i defekt imprintingu
- 2.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne
- 2.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii
- 2.7. Rokowanie

VI. WYBRANE CHOROBY MONOGENOWE JAKO PRZYCZYNA ZABURZEŃ ROZWOJU INTELEKTUALNEGO

1. Zespół Coffina i Siris
 - 1.1. Wprowadzenie
 - 1.2. Objawy kliniczne
 - 1.2.1. Zaburzenia ektodermalne
 - 1.2.2. Zaburzenia wzrostu i rozwoju
 - 1.2.3. Wady wrodzone
 - 1.2.4. Cechy dysmorficzne twarzy
 - 1.2.5. Inne często stwierdzane problemy zdrowotne
 - 1.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego
 - 1.3.1. Ogólny stopień zaburzeń poznawczych
 - 1.3.2. Różnice w funkcjonowaniu poznawczym i adaptacyjnym
 - 1.4. Zależność genotyp–fenotyp
 - 1.4.1. CSS1 (*ARID1B*)
 - 1.4.2. CSS2 (*ARID1A*)
 - 1.4.3. CSS3 (*SMARCB1*)
 - 1.4.4. CSS4 (*SMARCA4*)
 - 1.4.5. Pozostałe fenotypy
 - 1.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne
 - 1.5.1. Kompleks BAF
 - 1.5.2. Sygnatury metylacji DNA w podtypach CSS
 - 1.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii
 - 1.7. Rokowanie
2. Zespół Pitta i Hopkinsa
 - 2.1. Wprowadzenie
 - 2.2. Objawy kliniczne
 - 2.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego
 - 2.4. Zależności genotyp–fenotyp
 - 2.4.1. Patogenne warianty zaburzające 5' koniec genu *TCF4*
 - 2.4.2. Patogenne warianty dotyczące eksonów 7–8
 - 2.4.3. Patogenne warianty dotyczące eksonów 9–19
 - 2.4.4. Inne możliwe związki patogenetyczne
 - 2.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne
 - 2.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii
 - 2.7. Rokowanie
3. Zespół Retta
 - 3.1. Wprowadzenie
 - 3.2. Objawy kliniczne
 - 3.2.1. Okres noworodkowy i niemowlęcy
 - 3.2.2. Zaburzenia neurologiczne
 - 3.2.3. Zaburzenia gastroenterologiczne
 - 3.2.4. Zaburzenia kardiologiczne
 - 3.2.5. Problemy kostno-stawowe
 - 3.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego
 - 3.3.1. Etap I

- 3.3.2. Etap II
- 3.3.3. Etap III
- 3.3.4. Etap IV
- 3.4. Zależności genotyp–fenotyp
 - 3.4.1. Przebieg choroby u płci żeńskiej
 - 3.4.2. Przebieg choroby u płci męskiej
- 3.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne
- 3.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii
- 3.7. Rokowanie

VII. ZABURZENIA ROZWOJU INTELEKTUALNEGO ZWIĄZANE Z PATOGENNYMI WARIANTAMI GENÓW UCZESTNICZĄCYCH W METABOLIZMIE JODU W TARCZYCY

- 1. Wprowadzenie
- 2. Objawy kliniczne
- 3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego
- 4. Zależności genotyp–fenotyp
- 5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne
 - 5.1. Ogólny wpływ na rozwój ośrodkowego układu nerwowego
 - 5.2. Neurogeneza
 - 5.3. Mielinizacja
 - 5.4. Mechanizmy transkrypcyjne
 - 5.5. Mechanizmy epigenetyczne
 - 5.6. Zespół AHDS i rola transportera MCT8
- 6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii
- 7. Rokowanie

VIII. ZABURZENIA ROZWOJU INTELEKTUALNEGO W PRZEBIEGU FENYLOKETONURII (PKU)

Paulina Malarkiewicz

- 1. Wprowadzenie
- 2. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego
 - 2.1. Wpływ leczenia i prewencja upośledzenia intelektualnego
 - 2.2. Zespół matczynej fenyloketonurii (*maternal PKU syndrome*)
- 3. Zależności genotyp–fenotyp
- 4. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne
- 5. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii
- 6. Rokowanie

Rozdział 7.

Wspólchorobowość neuropsychiatryczna osób z niepełnosprawnością intelektualną

Anna Mosiołek, Aleksandra Lewandowska

Wstęp

- 1. Epidemiologia i przebieg

2. Diagnostyka współchorobowości psychiatrycznej w grupie osób z niepełnosprawnością intelektualną
 3. Depresja u osób z niepełnosprawnością intelektualną
 4. Leczenie depresji u osób z niepełnosprawnością intelektualną
 5. Zaburzenia nerwicowe
 6. Zaburzenia psychotyczne w grupie osób z niepełnosprawnością intelektualną
 7. Schizofrenia u osób z niepełnosprawnością intelektualną
 8. Leczenie zaburzeń psychotycznych u osób z niepełnosprawnością intelektualną
 9. Zaburzenia rozwojowe w niepełnosprawności intelektualnej
 - 9.1. Zaburzenia ze spektrum autyzmu (ASD)
 - 9.2. Zespół Retta
 - 9.2.1. Kryteria diagnostyczne zespołu Retta według ICD-10
 - 9.2.2. Kryteria diagnostyczne zespołu Retta według ICD-11
 - 9.3. Zespół Pradera-Williego (PWS)
 - 9.4. Zaburzenia hiperkinetyczne (zespół nadpobudliwości ruchowej z deficytem uwagi ADHD)
 - 9.5. Zaburzenia opozycyjno-buntownicze
 - 9.6. Leczenie niepełnosprawności intelektualnej w przebiegu zespołu Downa
 - 9.7. Ośpienie
- Podsumowanie

Rozdział 8.

Niepełnosprawność intelektualna a mózgowe porażenie dziecięce

Jadwiga Mosiołek

Wstęp

1. Mechanizmy neurobiologiczne wspólne dla mózgowego porażenia dziecięcego i niepełnosprawności intelektualnej
2. Genetyka
3. Charakterystyka postaci mózgowego porażenia dziecięcego
4. Mózgowe porażenie dziecięce a przedwczesne starzenie
5. Mózgowe porażenie dziecięce a inne zaburzenia neurorozwojowe i psychiczne
 - 5.1. Zaburzenia sensoryczne
 - 5.2. Padaczka
 - 5.3. Zaburzenia ze spektrum autyzmu
 - 5.4. Zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi
 - 5.5. Zaburzenia psychiczne
6. Leczenie
7. Komunikacja alternatywna
8. Problemy etyczne

Rozdział 9.

Niepełnosprawność intelektualna a padaczka

Jadwiga Mosiołek

Wstęp

1. ICD-10 vs. ICD-11

2. Rozpoznanie epilepsji
 3. Genetyka
 - 3.1. Zespół Angelmana
 - 3.2. Zespół Draveta
 - 3.3. Zespół Lennox-Gastaut
 4. Leczenie padaczek genetycznych
 5. Leczenie epilepsji
 6. Leczenie farmakologiczne
 7. Niefarmakologiczne metody leczenia
 8. Dieta
 - 8.1. Dieta ketogeniczna
 - 8.2. Zmodyfikowana dieta Atkinsa
 - 8.3. Dieta o niskim indeksie glikemicznym
 - 8.4. Dieta oparta na triglicerydach o średniej długości łańcucha
 9. Terapia behawioralna
 10. Konsekwencje funkcjonalne i społeczne epilepsji
 11. Aspekty etyczne
- Podsumowanie

Rozdział 10.

Niepełnosprawność intelektualna a zaburzenia słuchu

Magdalena Józefowicz-Korczyńska, Joanna Morawska

Wstęp

1. Etiologia
 2. Zespoły genetyczne
 3. Diagnostyka audiologiczna niedosłuchu
 4. Testy audiologiczne u dzieci
 5. Centralne zaburzenia przetwarzania słuchowego
- Podsumowanie

Rozdział 11.

Badanie ogólnolekarskie, problemy zdrowia somatycznego i opieki medycznej nad osobami z niepełnosprawnością intelektualną – znaczenie specjalisty chorób wewnętrznych, specjalisty z zakresu medycyny rodzinnej oraz pediatrii

Tadeusz Pietras

Wstęp

1. Co to jest diagnoza lekarska w chorobach somatycznych
2. Specyfika badania lekarskiego u osób z zaburzeniami rozwoju intelektualnego i związane z nim trudności, fenomen zacinienia diagnostycznego
3. Trudności w wykonywaniu procedur diagnostycznych i terapeutycznych u osób z niepełnosprawnością intelektualną
4. Trudności w komunikacji interpersonalnej w systemie osoba z niepełnosprawnością intelektualną–lekarz–rodzina
5. Somatyczny stan zdrowia osób z zaburzeniami rozwoju intelektualnego
6. Fenotypy somatyczne zespołów klinicznych a niepełnosprawność intelektualna

7. Problemy farmakoterapii u osób z zaburzeniami rozwoju intelektualnego
 8. Powikłania somatyczne po lekach stosowanych w psychiatrii, w tym w niepełnosprawności intelektualnej
 9. Składowe zespołu metabolicznego po lekach stosowanych w psychiatrii
- Podsumowanie

Rozdział 12.

Pacjentka z niepełnosprawnością intelektualną w gabinecie lekarza ginekologa – problemy, wyzwania, najważniejsze kwestie

Paula Zdanowicz, Piotr Jarosław Kamola, Zbigniew Włodzimierz Pasieka, Tadeusz Pietras

1. Ogólne dane o osobach z niepełnosprawnościami w Polsce (2021)
2. Zgoda na badanie ginekologiczne pacjentki z niepełnosprawnością intelektualną
3. Procedury w kontekście badań klinicznych, etycznych i prawnych zasad dotyczących pacjentów niezdolnych do wyrażenia zgody
4. Postępowanie przy badaniu ginekologicznym u pacjentek ze stwierdzoną niepełnosprawnością intelektualną
 - 4.1. Algorytm postępowania lekarza na SOR w przypadku zgwałcenia
 - 4.2. Zasady zabezpieczania materiału dowodowego po gwałcie

Rozdział 13.

Zdrowie dorosłych osób z niepełnosprawnością intelektualną: wielochorobowość – bariery – rekomendowane działania praktyczne

Krzysztof Krysta

Wstęp

1. Wielochorobowość i jej wpływ na funkcjonowanie
 2. Bariery w dostępie do opieki – poziomy i mechanizmy
 3. Dobre praktyki i rekomendowane działania
- Podsumowanie

Rozdział 14.

Niepełnosprawność intelektualna osób starszych

Aleksandra Brożyńska

Wstęp

1. Wymiary starzenia się osób z niepełnosprawnością intelektualną
 2. Funkcjonowanie osób starszych z niepełnosprawnością intelektualną
 3. Zaburzenia oraz ich korelaty u osób starszych z niepełnosprawnością intelektualną
 4. Problemy rodzin osób z niepełnosprawnością intelektualną
 5. Terapia osób starszych z niepełnosprawnością intelektualną
 6. Dostępne formy pomocy/wyzwanie dla społeczeństwa
 7. Seksualność osób starszych z niepełnosprawnością intelektualną
 8. Porównanie Polski do innych państw
- Podsumowanie

Rozdział 15.

Stygmatyzacja osób z rozpoznaniem niepełnosprawności intelektualnej

Marta Anczewska

1. Tytułem wstępu
 - 1.1. Terminologia
 - 1.2. Klasyfikacja
2. Stygmatyzacja
3. Stygmatyzacja osób z rozpoznaniem niepełnosprawności intelektualnej
4. Przeciwdziałanie stygmatyzacji osób z niepełnosprawnością intelektualną
 - 4.1. Poziom indywidualny
 - 4.2. Poziom rodzinny
 - 4.3. Poziom społeczny
 - 4.4. Oddziaływania wielopoziomowe

Rozdział 16.

Specyfika przebiegu uzależnień u osób z niepełnosprawnością intelektualną

Andrzej Peda

Wstęp

1. Specyfika przebiegu uzależnienia u osób z niepełnosprawnością intelektualną
 2. Niepełnosprawność intelektualna a uzależnienie od alkoholu
 3. Niepełnosprawność intelektualna a uzależnienie behawioralne
 4. Inklinacje do terapii osób z niepełnoletnością intelektualną z problemem uzależnienia
 5. Grupowa forma pracy terapeutycznej
 6. Kontrowersje w podejściu terapeutycznym
 7. Rola bliskich w oddziaływaniach terapeutycznych
 8. Praca terapeutyczna z osobami z niepełnosprawnością intelektualną
- Podsumowanie

Rozdział 17.

Farmakoterapia w niepełnosprawności intelektualnej

Anna Mosiolek

Wstęp

1. Definicja zaburzeń rozwoju intelektualnego
2. Leczenie niepełnosprawności intelektualnej
3. Epidemiologia współwystępowania niepełnosprawności intelektualnej z zaburzeniami psychicznymi
4. Stosowanie leków psychotropowych u osób z niepełnosprawnością intelektualną
5. Leki przeciwpsychotyczne stosowane w niepełnosprawności intelektualnej
6. Monitorowanie skuteczności terapii oraz działań niepożądanych
7. Algorytm postępowania w przypadku stosowania leków przeciwpsychotycznych u osób z niepełnosprawnością intelektualną
8. Rola leków przeciwdepresyjnych w terapii zachowań problemowych u osób z niepełnosprawnością intelektualną
9. Stosowanie leków przeciwpadaczkowych w niepełnosprawności intelektualnej

10. Zastosowanie leków przeciwpadaczkowych w terapii zaburzeń zachowania u osób z niepełnosprawnością intelektualną
 11. Stosowanie węglańku litu w leczeniu zachowań problemowych u osób z niepełnosprawnością intelektualną
 12. Benzodiazepiny u osób z niepełnosprawnością intelektualną
- Podsumowanie

Rozdział 18.

Zaburzenia odżywiania i jedzenia oraz otyłość u osób z niepełnosprawnością intelektualną

Emilia Kot, Joanna Radoszewska

Wprowadzenie

1. Klasyfikacja i ocena zaburzeń odżywiania i jedzenia
 - 1.1. Zaburzenia odżywiania i jedzenia w klasyfikacji ICD-11
 - 1.2. Zaburzenia odżywiania w klasyfikacji DC-LD
 - 1.3. Nieprawidłowe zachowania związane z jedzeniem
2. Zaburzenia karmienia i nieprawidłowe zachowania związane z jedzeniem u osób z niepełnosprawnością intelektualną
 - 2.1. Zaburzenie z ograniczaniem/unikaniem przyjmowania pokarmów
 - 2.2. Pica
 - 2.3. Zaburzenie przeżuwania i regurgitacji
 - 2.4. Inne nieprawidłowe zachowania związane z jedzeniem i spożywaniem płynów
 - 2.4.1. Przetrzymywanie jedzenia lub płynów w jamie ustnej
 - 2.4.2. Polidypsja
 - 2.4.3. Deficyty samodzielnego jedzenia
 - 2.4.4. Nieprawidłowe tempo jedzenia
3. Zaburzenia odżywiania
 - 3.1. Jadłowstręt psychiczny
 - 3.2. Bulimia
 - 3.3. Zaburzenie z napadami objadania się
4. Otyłość
5. Pomoc psychologiczna osobom niepełnosprawnym intelektualnie z zaburzeniami odżywiania i karmienia oraz ich rodzinom

Podsumowanie

Rozdział 19.

Czynniki warunkujące zalecenia żywieniowe w niepełnosprawności intelektualnej

Joanna Róg, Hanna Karakuła-Juchnowicz

1. Wprowadzenie
 - 1.1. Choroby i objawy współistniejące
 - 1.2. Nieprawidłowy stan odżywienia
 - 1.3. Otyłość w przebiegu niepełnosprawności intelektualnej
 - 1.3.1. Otyłość w zespole Pradera-Williego
 - 1.3.2. Otyłość w zespole Downa

- 1.4. Niedożywienie w przebiegu niepełnosprawności intelektualnej
- 1.5. Powikłania metaboliczne
- 1.6. Dolegliwości żołądkowo-jelitowe
- 1.7. Niska gęstość mineralna kości
2. Sposób żywienia osób z niepełnosprawnością intelektualną
3. Rekomendacje żywieniowe w niepełnosprawności intelektualnej
 - 3.1. Leczenie żywieniowe otyłości i problemów metabolicznych
 - 3.1.1. Podstawowe założenia terapii i profilaktyki zaburzeń metabolicznych w niepełnosprawności intelektualnej, w tym rola hormonu wzrostu w terapii metabolicznej
 - 3.1.2. Wartość energetyczna diety i skład posiłku
 - 3.1.3. Źródła makroskładników i ich proporcje w diecie osób z niepełnosprawnością intelektualną
 - 3.1.4. Czynniki wspomagające regulację apetytu
 - 3.1.5. Składniki neuroprotektoryjne w diecie
 - 3.1.6. Diagnostyka laboratoryjna zaburzeń metabolicznych
 - 3.2. Leczenie niedożywienia
 - 3.2.1. Ogólne zasady dietoterapii niedożywienia u osób z niepełnosprawnością intelektualną
 - 3.2.2. Wartość energetyczna diety
 - 3.2.3. Formy leczenia żywieniowego
 - 3.2.4. Białko i błonnik pokarmowy
 - 3.3. Terapia żywieniowa dolegliwości żołądkowo-jelitowych
 - 3.3.1. Postępowanie dietetyczne w zaparciach
 - 3.3.2. Postępowanie dietetyczne w biegunkach i nudnościach
 - 3.3.3. Modyfikacje żywieniowe i stylu życia w chorobie refluksowej
 - 3.3.4. Wpływ leczenia farmakologicznego na stan odżywienia
 - 3.3.5. Postępowanie dietetyczne przy podejrzeniu nieprawidłowych reakcji na pokarmy
 - 3.4. Profilaktyka żywieniowa osteoporozy
 - 3.5. Skuteczność interwencji żywieniowej
 - 3.6. Praktyczne wskazówki dla instytucji
 - 3.7. Nabywanie praktycznych umiejętności
4. Modele żywieniowe rekomendowane w niepełnosprawności intelektualnej
 - 4.1. Dieta śródziemnomorska
 - 4.2. Dieta specyficznych węglowodanów
 - 4.3. Dieta ketogeniczna
5. Aktywność fizyczna w niepełnosprawności intelektualnej
6. Podsumowanie

Rozdział 20.

Niepełnosprawność intelektualna a seksualność

Sławomir Jakima, Maciej Matuszczyk

1. Wprowadzenie

- 1.1. Seksualność jako integralny wymiar funkcjonowania człowieka

- 1.2. Prawa seksualne jako prawa człowieka
2. Rozwój i specyfika seksualności u osób z niepełnosprawnością intelektualną
 - 2.1. Rozwój biologiczny i psychoseksualny
 - 2.2. Specyfika i trudności w obszarze seksualności
3. Typowe formy ekspresji seksualnej i granice normy
 - 3.1. Opóźniona (dziecięca) ekspresja seksualna
 - 3.2. Granica między normą a zachowaniem problemowym
4. Masturbacja – ujęcie funkcjonalne
 - 4.1. Masturbacja jako element rozwoju psychoseksualnego
 - 4.2. Masturbacja eksperymentalna
 - 4.3. Masturbacja instrumentalna
5. Czynniki sprzyjające zachowaniom masturbacyjnym (mechanizmy)
 - 5.1. Czynniki zdrowotne i higieniczne
 - 5.2. Czynniki sensoryczne
 - 5.3. Czynniki emocjonalne i relacyjne
6. Zachowania seksualne wymagające interwencji
 - 6.1. Kiedy zachowanie wymaga reakcji
 - 6.2. Zachowania wymagające interwencji
 - 6.3. Najczęstsze błędy opiekunów w reagowaniu na zachowania masturbacyjne
7. Wykorzystywanie seksualne – ofiara
 - 7.1. Czynniki zwiększające podatność na wykorzystanie
 - 7.2. Mechanizmy wykorzystywania
 - 7.3. Konsekwencje przemocy seksualnej
8. Niepełnosprawność intelektualna a sprawstwo przemocy
 - 8.1. Specyfika sprawstwa
 - 8.2. Współwystępowanie zaburzeń psychicznych
 - 8.3. Programy terapeutyczne i leczenie
9. Edukacja seksualna – profilaktyka i terapia
 - 9.1. Cele edukacji seksualnej
 - 9.2. Adresaci edukacji – ujęcie systemowe
 - 9.3. Modele edukacji seksualnej
 - 9.4. Edukacja jako proces ciągły
10. Leczenie i interwencje terapeutyczne
 - 10.1. Zasady ogólne postępowania terapeutycznego
 - 10.2. Interwencje nefarmakologiczne
 - 10.3. Wskazania do farmakoterapii
 - 10.4. Farmakoterapia
 - 10.5. Antykoncepcja i dylematy etyczne
11. Aspekty prawne
 - 11.1. Ochrona przed wykorzystaniem
 - 11.2. Przestępstwo znęcania się
 - 11.3. Małżeństwo i życie rodzinne
12. Narzędzia oceny
13. Podsumowanie

Rozdział 21.

Aspekty prawno-medyczne związane z niepełnosprawnością intelektualną

Anna Mosiołek

Wstęp – definicja pojęć

1. Orzekanie o niepełnosprawności intelektualnej w Polsce
2. Orzecznictwo lekarskie i psychologiczne w niepełnosprawności intelektualnej
3. Orzeczenie o specjalnych potrzebach edukacyjnych (SPE)
4. Umieszczenie w domu pomocy społecznej bez zgody
5. Ubezłasnowolnienie osób z upośledzeniem umysłowym
6. Opiniowanie sądowo-psychiatryczne w niepełnosprawności intelektualnej
7. Przemoc wobec niepełnosprawnych intelektualnie
8. Zgoda na świadczenia medyczne

Podsumowanie