
Spis treści

Podziękowania 23

Wstęp

Niepelnosprawność intelektualna między dyskursem społecznym a medycznym – rozważania wstępne z zaproszeniem do lektury i wyjścia z baniek 25

Dorota Podgórska-Jachnik, Tadeusz Pietras

Rozdział 1.

Epidemiologia niepełnosprawności intelektualnej 37

Tadeusz Pietras, Kasper Sipowicz, Anna Mosiołek

Wprowadzenie 37

1. Narracyjny przegląd badań i metaanaliz na temat rozpowszechnienia niepełnosprawności intelektualnej 39
2. Wiek rodziców a ryzyko wystąpienia niepełnosprawności intelektualnej 44

Zakończenie 46

Rozdział 2.

Definicja, klasyfikacja i diagnoza zaburzeń rozwoju intelektualnego/niepelnosprawności intelektualnej we współczesnych klasyfikacjach psychiatrycznych 51

Tadeusz Pietras, Kasper Sipowicz, Katarzyna Basiukiewicz, Andrzej Witusik

1. Koncepcja neurorozwojowa zaburzeń rozwoju intelektualnego (niepełnosprawności intelektualnej) 51
 - 1.1. Definicja koncepcji neurorozwojowej zaburzeń rozwoju intelektualnego 51
 - 1.2. Zmiany anatomiczne mózgowia stwierdzone w niepełnosprawności intelektualnej 57
 - 1.3. Zmiany biochemiczne w mózgu w niepełnosprawności intelektualnej 59
 - 1.4. Siła działania bodźca uszkadzającego rozwój mózgu a zaburzenia neurorozwojowe 61
 - 1.5. Koncepcja neurorozwojowa jako mikroparadygmat paradygmatu biomedycznego w psychiatrii 62

2. Zaburzenia rozwoju intelektualnego a koncepcja neuroróżnorodności 63
3. Zaburzenia rozwoju intelektualnego – niepełnosprawność intelektualna w klasyfikacjach psychiatrycznych 67

Rozdział 3.

Diagnoza niepełnosprawności intelektualnej 99

Diana Fecenec, Radosław Wujcik, Jan Ciecuch

1. Wprowadzenie do diagnozy niepełnosprawności intelektualnej 99
 2. Podstawowe pojęcia z obszaru psychometrii 101
 - 2.1. Test psychologiczny 101
 - 2.2. Jakość testu psychologicznego 102
 - 2.2.1. Podstawy teoretyczne testu 102
 - 2.2.2. Rzetelność testu 103
 - 2.2.3. Trafność testu 105
 - 2.2.4. Normalizacja testu 106
 - 2.3. Jakość testu a jakość użycia testu 109
 - 2.3.1. Standaryzacja procedury 109
 - 2.3.2. Stosowanie przedziałów ufności 110
 3. Funkcjonowanie intelektualne i jego ocena 111
 - 3.1. Funkcjonowanie intelektualne a inteligencja 111
 - 3.2. Narzędzia do pomiaru inteligencji 112
 4. Funkcjonowanie adaptacyjne i jego ocena 120
 - 4.1. Czym jest funkcjonowanie adaptacyjne 120
 - 4.2. Narzędzia do pomiaru funkcjonowania adaptacyjnego 122
 5. Czas wystąpienia deficytów i jego ocena 125
 6. Model diagnozy niepełnosprawności intelektualnej 126
 - 6.1. Ocena wystąpienia niepełnosprawności intelektualnej 126
 - 6.2. Ocena poziomu niepełnosprawności intelektualnej 129
- Podsumowanie 131

Rozdział 4.

Rola czynników prenatalnych i perinatalnych w etiologii niepełnosprawności intelektualnej 135

Juliusz Rodak

Wprowadzenie 135

1. Czynniki infekcyjne 136
2. Zakażenia wirusowe 137
 - 2.1. Cytomegalia 137
 - 2.2. Różyczka 138
 - 2.3. *Herpes simplex* 139
 - 2.4. Wirus Zika 140
 - 2.5. COVID 141
3. Zakażenia bakteryjne 142
 - 3.1. Kiła 142
 - 3.2. Listerioza 144

- 4. Zakażenia pierwotniakowe 145
 - 4.1. Toksoplazmoza 145
- 5. Czynniki toksyczne 147
 - 5.1. Alkohol 147
 - 5.2. Nikotyna 150
 - 5.3. Marihuana 151
 - 5.4. Metylortęć 152
- 6. Substancje zaburzające działanie hormonów tarczycy 152
 - 6.1. Ołów 153
 - 6.2. Wpływ leków 154
- 7. Czynniki związane z przebiegiem ciąży i porodu 156
 - 7.1. Choroby ciężarnej przyczyniające się do zaburzenia prawidłowego rozwoju zarodka i płodu 156
 - 7.1.1. Niedoczynność tarczycy 156
 - 7.1.2. Otyłość ciężarnej 158
 - 7.1.3. Gestoza 159
 - 7.2. Pozostałe choroby 160
 - 7.2.1. Niedotlenienie ośrodkowego układu nerwowego w okresie ciążywo-okolopodowym 160
 - 7.2.2. Krwawienia śródczaszkowe 163
 - 7.2.3. Krwotok podtwardówkowy 164
 - 7.2.4. Krwotok podpajęczynówkowy 164
 - 7.2.5. Krwotok do komór mózgu 165
 - 7.3. Noworodki urodzone przedwcześnie 166
- Podsumowanie 168

Rozdział 5.

Genetyczne przyczyny zaburzeń rozwoju intelektualnego 180

Adam S. Hirschfeld, Paulina Malarkiewicz

- I. WPROWADZENIE 180
 - 1. Rodzinne występowanie chorób genetycznych 180
 - 2. Mechanizmy dziedziczenia chorób jednogenowych 181
 - 2.1. Dziedziczenie autosomalne dominujące 181
 - 2.2. Dziedziczenie autosomalne recesywne 182
 - 2.3. Dziedziczenie sprzężone z chromosomem X recesywne 184
 - 2.4. Dziedziczenie sprzężone z chromosomem X dominujące 185
 - 2.5. Dziedziczenie mitochondrialne 187
 - 3. Choroby wielogenowe i wieloczynnikowe 188
 - 4. Aktualne metody diagnostyki genetycznej 189
 - 5. Możliwości terapii chorób jednogenowych 191
 - 6. Elementy cytogenetyki i prawidłowy kariotyp człowieka 195
 - 7. Diagnostyka cytogenetyczna, wskazania do badań cytogenetycznych 196
 - 8. Zaburzenia piętna genomowego 197
 - 8.1. Wprowadzenie 197
 - 8.2. Mechanizm piętna genomowego 198
 - 8.3. Zaburzenia piętnowania genomowego 201
 - 8.4. Miejsca łamliwe w chromosomach człowieka 205

II. ZABURZENIA ROZWOJU INTELEKTUALNEGO A ABERRACJE LICZBOWE CHROMOSOMÓW AUTOSOMALNYCH 214

1. Zespół Downa (trisomia 21) 214
 - 1.1. Wprowadzenie 214
 - 1.2. Objawy kliniczne 215
 - 1.2.1. Okres niemowlęcy i cechy dysmorficzne 215
 - 1.2.2. Wady wrodzone 215
 - 1.2.3. Układ kostno-stawowy 216
 - 1.2.4. Zaburzenia metaboliczne 216
 - 1.2.5. Zaburzenia neurologiczne 216
 - 1.2.6. Inne istotne problemy zdrowotne 217
 - 1.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego 218
 - 1.4. Zależności genotyp–fenotyp 219
 - 1.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne 220
 - 1.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii 221
 - 1.7. Rokowanie 222
2. Zespół Patau (trisomia 13) 222
 - 2.1. Wprowadzenie 222
 - 2.2. Objawy kliniczne 223
 - 2.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego 224
 - 2.4. Zależności genotyp–fenotyp 224
 - 2.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne 225
 - 2.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii 225
 - 2.7. Rokowanie 226
3. Zespół Edwardsa (trisomia 18) 226
 - 3.1. Wprowadzenie 226
 - 3.2. Objawy kliniczne 227
 - 3.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego 229
 - 3.4. Zależności genotyp–fenotyp 229
 - 3.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne 230
 - 3.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii 230
 - 3.7. Rokowanie 231

III. ZABURZENIA ROZWOJU INTELEKTUALNEGO A ABERRACJE LICZBOWE CHROMOSOMÓW PŁCIOWYCH 237

1. Zespół Turnera 237
 - 1.1. Wprowadzenie 237
 - 1.2. Objawy kliniczne 237
 - 1.2.1. Cechy dysmorficzne i wady układu szkieletowego 238
 - 1.2.2. Układ rozrodczy 238
 - 1.2.3. Układ sercowo-naczyniowy 239
 - 1.2.4. Układ moczowy 239
 - 1.2.5. Układ endokrynologiczny 240
 - 1.2.6. Narządy zmysłów 240
 - 1.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego 241
 - 1.4. Zależności genotyp–fenotyp 242

- 1.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne 242
- 1.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii 246
- 1.7. Rokowanie 247
- 2. Zespół potrójnego X (47,XXX) 248
 - 2.1. Wprowadzenie 248
 - 2.2. Objawy kliniczne 249
 - 2.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego 250
 - 2.4. Zależności genotyp–fenotyp 250
 - 2.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne 250
 - 2.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii 251
 - 2.7. Rokowanie 252
- 3. Zespół Klinefeltera (47,XXY) 252
 - 3.1. Wprowadzenie 252
 - 3.2. Objawy kliniczne 253
 - 3.2.1. Budowa ciała 253
 - 3.2.2. Zaburzenia płodności 254
 - 3.2.3. Zaburzenia endokrynologiczne 255
 - 3.2.4. Zespół metaboliczny 255
 - 3.2.5. Choroby sercowo-naczyniowe 256
 - 3.2.6. Ryzyko nowotworów 256
 - 3.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego 256
 - 3.4. Zależności genotyp–fenotyp 259
 - 3.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne 260
 - 3.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii 260
 - 3.7. Rokowanie 261

IV. ZABURZENIA ROZWOJU INTELEKTUALNEGO W ABERRACJACH STRUKTURALNYCH CHROMOSOMÓW 269

- 1. Zespół Cri du Chat (5p-) 269
 - 1.1. Wprowadzenie 269
 - 1.2. Objawy kliniczne 269
 - 1.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego 270
 - 1.4. Zależności genotyp–fenotyp 271
 - 1.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne 273
 - 1.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii 274
 - 1.7. Rokowanie 274
- 2. Zespół Wolfa i Hirschhorna 274
 - 2.1. Wprowadzenie 274
 - 2.2. Objawy kliniczne 275
 - 2.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego 277
 - 2.4. Zależności genotyp–fenotyp 278
 - 2.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne 279
 - 2.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii 281
 - 2.7. Rokowanie 281
- 3. Zespół delecji 22q11.2 282
 - 3.1. Wprowadzenie 282

- 3.2. Objawy kliniczne 282
- 3.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego 285
- 3.4. Zależności genotyp–fenotyp 286
- 3.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne 287
- 3.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii 289
- 3.7. Rokowanie 290
- 4. Zespół Williamsa i Beurena (7q11.23del) 290
 - 4.1. Wprowadzenie 290
 - 4.2. Objawy kliniczne 291
 - 4.2.1. Okres niemowlęcy 291
 - 4.2.2. Cechy dysmorficzne 292
 - 4.2.3. Układ sercowo-naczyniowy 292
 - 4.2.4. Zaburzenia metaboliczne 292
 - 4.2.5. Problemy urologiczne 293
 - 4.2.6. Inne istotne problemy zdrowotne 293
 - 4.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego 293
 - 4.4. Zależności genotyp–fenotyp 295
 - 4.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne 296
 - 4.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii 297
 - 4.7. Rokowanie 299
- V. ZABURZENIA ROZWOJU INTELEKTUALNEGO W CHOROBAH WYNIKAJĄCYCH Z NIEPRAWIDŁOWEGO NAKŁADANIA PIĘTNA GENOMOWEGO 309
 - 1. Zespół Pradera i Williego 309
 - 1.1. Wprowadzenie 309
 - 1.2. Objawy kliniczne 310
 - 1.2.1. Okres prenatalny 310
 - 1.2.2. Okres niemowlęcy 310
 - 1.2.3. Cechy dysmorficzne 311
 - 1.2.4. Hiperfagia, otyłość i powikłania metaboliczne 312
 - 1.2.5. Zaburzenia układu hormonalnego 313
 - 1.2.6. Zaburzenia snu i oddychania 315
 - 1.2.7. Zaburzenia neurologiczne 316
 - 1.2.8. Inne istotne problemy zdrowotne 317
 - 1.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego 317
 - 1.3.1. Niepełnosprawność intelektualna 317
 - 1.3.2. Wpływ mechanizmu genetycznego 318
 - 1.3.3. Charakterystyka profilu poznawczego i funkcji wykonawczych 318
 - 1.3.4. Profil behawioralny 319
 - 1.3.5. Czynniki modyfikujące 320
 - 1.4. Zależność genotyp–fenotyp 321
 - 1.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne 322
 - 1.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii 326
 - 1.7. Rokowanie 327
 - 2. Zespół Angelmana 328
 - 2.1. Wprowadzenie 328

- 2.2. Objawy kliniczne 329
 - 2.2.1. Okres prenatalny i niemowlęcy 329
 - 2.2.2. Cechy dysmorficzne 329
 - 2.2.3. Zaburzenia neurologiczne 330
 - 2.2.4. Zaburzenia gastroenterologiczne 331
 - 2.2.5. Inne istotne problemy zdrowotne 332
- 2.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego 332
 - 2.3.1. Niepełnosprawność intelektualna 332
 - 2.3.2. Zaburzenia funkcji poznawczych 333
 - 2.3.3. Profil behawioralny 334
 - 2.3.4. Rozwój umiejętności adaptacyjnych 335
- 2.4. Zależność genotyp–fenotyp 336
 - 2.4.1. Delecja matczynego fragmentu 15q11–q13 336
 - 2.4.2. Mutacje punktowe LoF matczynego allelu *UBE3A* 336
 - 2.4.3. Ojcowaska disomia jednorodzicielska (pUPD) i defekt imprintingu 336
- 2.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne 337
- 2.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii 339
- 2.7. Rokowanie 340

VI. WYBRANE CHOROBY MONOGENOWE JAKO PRZYCZYNA ZABURZEŃ ROZWOJU INTELEKTUALNEGO 348

- 1. Zespół Coffina i Siris 348
 - 1.1. Wprowadzenie 348
 - 1.2. Objawy kliniczne 348
 - 1.2.1. Zaburzenia ektodermalne 349
 - 1.2.2. Zaburzenia wzrostu i rozwoju 349
 - 1.2.3. Wady wrodzone 350
 - 1.2.4. Cechy dysmorficzne twarzy 350
 - 1.2.5. Inne często stwierdzane problemy zdrowotne 351
 - 1.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego 352
 - 1.3.1. Ogólny stopień zaburzeń poznawczych 352
 - 1.3.2. Różnice w funkcjonowaniu poznawczym i adaptacyjnym 353
 - 1.4. Zależność genotyp–fenotyp 356
 - 1.4.1. CSS1 (*ARID1B*) 357
 - 1.4.2. CSS2 (*ARID1A*) 357
 - 1.4.3. CSS3 (*SMARCB1*) 358
 - 1.4.4. CSS4 (*SMARCA4*) 358
 - 1.4.5. Pozostałe fenotypy 358
 - 1.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne 359
 - 1.5.1. Kompleks BAF 359
 - 1.5.2. Sygnatury metylacji DNA w podtypach CSS 360
 - 1.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii 360
 - 1.7. Rokowanie 361
- 2. Zespół Pitta i Hopkinsa 362
 - 2.1. Wprowadzenie 362
 - 2.2. Objawy kliniczne 362

- 2.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego 364
- 2.4. Zależności genotyp–fenotyp 365
 - 2.4.1. Patogenne warianty zaburzające 5' koniec genu *TCF4* 365
 - 2.4.2. Patogenne warianty dotyczące eksonów 7–8 365
 - 2.4.3. Patogenne warianty dotyczące eksonów 9–19 365
 - 2.4.4. Inne możliwe związki patogenetyczne 366
- 2.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne 366
- 2.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii 368
- 2.7. Rokowanie 369
- 3. Zespół Retta 369
 - 3.1. Wprowadzenie 369
 - 3.2. Objawy kliniczne 370
 - 3.2.1. Okres noworodkowy i niemowlęcy 370
 - 3.2.2. Zaburzenia neurologiczne 371
 - 3.2.3. Zaburzenia gastroenterologiczne 371
 - 3.2.4. Zaburzenia kardiologiczne 372
 - 3.2.5. Problemy kostno-stawowe 373
 - 3.3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego 373
 - 3.3.1. Etap I 373
 - 3.3.2. Etap II 374
 - 3.3.3. Etap III 375
 - 3.3.4. Etap IV 376
 - 3.4. Zależności genotyp–fenotyp 376
 - 3.4.1. Przebieg choroby u płci żeńskiej 376
 - 3.4.2. Przebieg choroby u płci męskiej 377
 - 3.5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne 378
 - 3.6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii 379
 - 3.7. Rokowanie 379

VII. ZABURZENIA ROZWOJU INTELEKTUALNEGO ZWIĄZANE Z GENETYCZNIE UWARUNKOWANYMI ZABURZENIAMI GOSPODARKI HORMONÓW TARCZYCY 388

- 1. Wprowadzenie 388
- 2. Objawy kliniczne 389
- 3. Stopień i charakter zaburzeń rozwoju intelektualnego 391
- 4. Zależności genotyp–fenotyp 391
- 5. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne 393
 - 5.1. Ogólny wpływ na rozwój ośrodkowego układu nerwowego 393
 - 5.2. Neurogeneza 393
 - 5.3. Mielinizacja 394
 - 5.4. Mechanizmy transkrypcyjne 394
 - 5.5. Mechanizmy epigenetyczne 395
 - 5.6. Zespół AHDS i rola transportera MCT8 395
- 6. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii 395
- 7. Rokowanie 396

VIII. ZABURZENIA ROZWOJU INTELEKTUALNEGO W PRZEBIEGU FENYLOKETONURII (PKU) 399

Paulina Malarkiewicz

1. Wprowadzenie 399
2. Stopień i charakter niepełnosprawności intelektualnej 399
 - 2.1. Wpływ leczenia i prewencja niepełnosprawności intelektualnej 400
 - 2.2. Zespół matczynej fenylketonurii (*maternal PKU syndrome*) 401
3. Zależności genotyp–fenotyp 402
4. Mechanizmy molekularne i epigenetyczne 403
5. Dane z neuroobrazowania i neuropatologii 404
6. Rokowanie 404

Rozdział 6.

Współchorobowość neuropsychiatryczna u osób z niepełnosprawnością intelektualną 407

Anna Mosiołek, Aleksandra Lewandowska

Wprowadzenie 407

1. Epidemiologia i przebieg 408
 2. Diagnostyka współchorobowości psychiatrycznej w grupie osób z niepełnosprawnością intelektualną 411
 3. Depresja u osób z niepełnosprawnością intelektualną 412
 4. Leczenie depresji u osób z niepełnosprawnością intelektualną 416
 5. Zaburzenia nerwicowe 417
 6. Zaburzenia psychotyczne w grupie osób z niepełnosprawnością intelektualną 419
 7. Schizofrenia u osób z niepełnosprawnością intelektualną 420
 8. Leczenie zaburzeń psychotycznych u osób z niepełnosprawnością intelektualną 422
 9. Zaburzenia rozwojowe w niepełnosprawności intelektualnej 424
 - 9.1. Zaburzenia ze spektrum autyzmu (ASD) 424
 - 9.2. Zespół Retta 427
 - 9.2.1. Kryteria diagnostyczne zespołu Retta według ICD-10 427
 - 9.2.2. Kryteria diagnostyczne zespołu Retta według ICD-11 428
 - 9.3. Zespół Pradera-Williego (PWS) 429
 - 9.4. Zaburzenia hiperkinetyczne (zespół nadpobudliwości ruchowej z deficytem uwagi ADHD) 430
 - 9.5. Zaburzenia opozycyjno-buntownicze 433
 - 9.6. Leczenie niepełnosprawności intelektualnej w przebiegu zespołu Downa 434
 - 9.7. Ołębienie 435
- Podsumowanie 347

Rozdział 7.

Niepełnosprawność intelektualna a mózgowie porażenie dziecięce 445

Jadwiga Mosiołek

Wprowadzenie 445

1. Mechanizmy neurobiologiczne wspólne dla mózgowego porażenia dziecięcego i niepełnosprawności intelektualnej 446

- 2. Genetyka 447
- 3. Charakterystyka postaci mózgowego porażenia dziecięcego 449
- 4. Mózgowe porażenie dziecięce a przedwczesne starzenie 450
- 5. Mózgowe porażenie dziecięce a inne zaburzenia neurorozwojowe i psychiczne 450
 - 5.1. Zaburzenia sensoryczne 451
 - 5.2. Padaczka 451
 - 5.3. Zaburzenia ze spektrum autyzmu (ASD) 451
 - 5.4. Zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi (ADHD) 452
 - 5.5. Zaburzenia psychiczne 452
- 6. Leczenie 453
- 7. Komunikacja alternatywna 455
- 8. Problemy etyczne 456
- Podsumowanie 456

Rozdział 8.

Niepelnosprawność intelektualna a padaczka 460

Jadwiga Mosiolek

Wprowadzenie 460

- 1. ICD-10 vs. ICD-11 461
- 2. Rozpoznanie epilepsji 461
- 3. Genetyka 464
 - 3.1. Zespół Angelmana 465
 - 3.2. Zespół Draveta 466
 - 3.3. Zespół Lennox-Gastauta 466
- 4. Leczenie padaczek genetycznych 467
- 5. Leczenie epilepsji 467
- 6. Leczenie farmakologiczne 468
- 7. Niefarmakologiczne metody leczenia 470
- 8. Dieta 470
 - 8.1. Dieta ketogeniczna 471
 - 8.2. Zmodyfikowana dieta Atkinsa 471
 - 8.3. Dieta o niskim indeksie glikemicznym 472
 - 8.4. Dieta oparta na triglicerydach o średniej długości łańcucha (MCT) 472
- 9. Terapia behawioralna 472
- 10. Konsekwencje funkcjonalne i społeczne epilepsji 474
- 11. Aspekty etyczne 474
- Podsumowanie 475

Rozdział 9.

Niepelnosprawność intelektualna a zaburzenia słuchu 480

Magdalena Józefowicz-Korczyńska, Joanna Morawska

Wprowadzenie 480

- 1. Etiologia 480
- 2. Zespoły genetyczne 481
- 3. Diagnostyka audiologiczna niedosłuchu 485

- 4. Testy audiologiczne u dzieci 485
- 5. Centralne zaburzenia przetwarzania słuchowego 487
- Podsumowanie 489

Rozdział 10.

Badanie ogólnolekarskie, problemy zdrowia somatycznego i opieki medycznej nad osobami z niepełnosprawnością intelektualną – znaczenie specjalisty chorób wewnętrznych, specjalisty z zakresu medycyny rodzinnej oraz pediatrii 493

Tadeusz Pietras

Wprowadzenie 493

- 1. Co to jest diagnoza lekarska w chorobach somatycznych 495
- 2. Specyfika badania lekarskiego u osób z zaburzeniami rozwoju intelektualnego i związane z nim trudności, fenomen zacinienia diagnostycznego 500
- 3. Trudności w wykonywaniu procedur diagnostycznych i terapeutycznych u osób z niepełnosprawnością intelektualną 505
- 4. Trudności w komunikacji interpersonalnej w systemie osoba z niepełnosprawnością intelektualną–lekarz–rodzina 506
- 5. Somatyczny stan zdrowia osób z zaburzeniami rozwoju intelektualnego 510
- 6. Fenotypy somatyczne zespołów klinicznych a niepełnosprawność intelektualna 513
- 7. Problemy farmakoterapii u osób z zaburzeniami rozwoju intelektualnego 519
- 8. Powikłania somatyczne po lekach stosowanych w psychiatrii, w tym w niepełnosprawności intelektualnej 520
- 9. Składowe zespołu metabolicznego po lekach stosowanych w psychiatrii 520
- Podsumowanie 525

Rozdział 11.

Pacjentka z niepełnosprawnością intelektualną w gabinecie lekarza ginekologa – problemy, wyzwania, najważniejsze kwestie 535

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

- 1. Ogólne dane o osobach z niepełnosprawnościami w Polsce (2021 r.) 535
- 2. Zgoda na badanie ginekologiczne pacjentki z niepełnosprawnością intelektualną 538
- 3. Procedury w kontekście badań klinicznych, etycznych i prawnych zasad dotyczących pacjentów niezdolnych do wyrażenia zgody 540
- 4. Postępowanie przy badaniu ginekologicznym u pacjentek ze stwierdzoną niepełnosprawnością intelektualną 542
 - 4.1. Algorytm postępowania lekarza na SOR w przypadku zgwałcenia 544
 - 4.2. Zasady zabezpieczania materiału dowodowego po gwałcie 546

Rozdział 12.

Zdrowie dorosłych osób z niepełnosprawnością intelektualną: wielochorobowość – bariery – rekomendowane działania praktyczne 549

Krzysztof Krysta

Wprowadzenie 549

- 1. Wielochorobowość i jej wpływ na funkcjonowanie 550

- 2. Bariery w dostępie do opieki – poziomy i mechanizmy 552
- 3. Dobre praktyki i rekomendowane działania 554
- Podsumowanie 555

Rozdział 13.

Niepełnosprawność intelektualna osób starszych 558

Aleksandra Brożyńska

Wprowadzenie 558

- 1. Wymiary starzenia się osób z niepełnosprawnością intelektualną 559
- 2. Funkcjonowanie osób starszych z niepełnosprawnością intelektualną 561
- 3. Zaburzenia oraz ich korelaty u osób starszych z niepełnosprawnością intelektualną 563
- 4. Problemy rodzin osób z niepełnosprawnością intelektualną 564
- 5. Terapia osób starszych z niepełnosprawnością intelektualną 565
- 6. Dostępne formy pomocy/wyzwanie dla społeczeństwa 567
- 7. Seksualność osób starszych z niepełnosprawnością intelektualną 568
- 8. Porównanie Polski do innych państw 570
- Podsumowanie 572

Rozdział 14.

Stygmatyzacja osób z rozpoznaniem niepełnosprawności intelektualnej 575

Marta Anczewska

- 1. Tytułem wstępu 575
 - 1.1. Terminologia 575
 - 1.2. Klasyfikacja 576
- 2. Stygmatyzacja 578
- 3. Stygmatyzacja osób z rozpoznaniem niepełnosprawności intelektualnej 581
- 4. Przeciwdziałanie stygmatyzacji osób z niepełnosprawnością intelektualną 582
 - 4.1. Poziom indywidualny 583
 - 4.2. Poziom rodzinny 583
 - 4.3. Poziom społeczny 583
 - 4.4. Oddziaływania wielopoziomowe 584

Rozdział 15.

Specyfika przebiegu uzależnienia u osób z niepełnosprawnością intelektualną 587

Andrzej Peda

Wprowadzenie 587

- 1. Specyfika przebiegu uzależnienia u osób z niepełnosprawnością intelektualną 589
- 2. Niepełnosprawność intelektualna a uzależnienie od alkoholu 593
- 3. Niepełnosprawność intelektualna a uzależnienie behawioralne 594
- 4. Inklinacje do terapii osób z niepełnoletnością intelektualną z problemem uzależnienia 595
- 5. Grupowa forma pracy terapeutycznej 597
- 6. Kontrowersje w podejściu terapeutycznym 597

- 7. Rola bliskich w oddziaływaniach terapeutycznych 598
- 8. Praca terapeutyczna z osobami z niepełnosprawnością intelektualną 598
- Podsumowanie 600

Rozdział 16.

Farmakoterapia w niepełnosprawności intelektualnej 603

Anna Mosiołek

Wprowadzenie 603

- 1. Definicja zaburzeń rozwoju intelektualnego 604
- 2. Leczenie niepełnosprawności intelektualnej 605
- 3. Epidemiologia współwystępowania niepełnosprawności intelektualnej z zaburzeniami psychicznymi 606
- 4. Stosowanie leków psychotropowych u osób z niepełnosprawnością intelektualną 606
- 5. Leki przeciwpsychotyczne stosowane w niepełnosprawności intelektualnej 608
- 6. Monitorowanie skuteczności terapii oraz działań niepożądanych 616
- 7. Algorytm postępowania w przypadku stosowania leków przeciwpsychotycznych u osób z niepełnosprawnością intelektualną 617
- 8. Rola leków przeciwdepresyjnych w terapii zachowań problemowych u osób z niepełnosprawnością intelektualną 619
- 9. Stosowanie leków przeciwpadaczkowych w niepełnosprawności intelektualnej 621
- 10. Zastosowanie leków przeciwpadaczkowych w terapii zaburzeń zachowania u osób z niepełnosprawnością intelektualną 622
- 11. Stosowanie węglanu litu w leczeniu zachowań problemowych u osób z niepełnosprawnością intelektualną 625
- 12. Benzodiazepiny u osób z niepełnosprawnością intelektualną 625
- Podsumowanie 626

Rozdział 17.

Zaburzenia odżywiania i jedzenia oraz otyłość u osób z niepełnosprawnością intelektualną 632

Emilia Kot, Joanna Radoszewska

Wprowadzenie 632

- 1. Klasyfikacja i ocena zaburzeń odżywiania i jedzenia 633
 - 1.1. Zaburzenia odżywiania i jedzenia w klasyfikacji ICD-11 633
 - 1.2. Zaburzenia odżywiania w klasyfikacji DC-LD 633
 - 1.3. Nieprawidłowe zachowania związane z jedzeniem 635
- 2. Zaburzenia karmienia i nieprawidłowe zachowania związane z jedzeniem u osób z niepełnosprawnością intelektualną 635
 - 2.1. Zaburzenie z ograniczaniem/unikaniem przyjmowania pokarmów 636
 - 2.2. Pica 638
 - 2.3. Zaburzenie przeżuwania i regurgitacji 639
 - 2.4. Inne nieprawidłowe zachowania związane z jedzeniem i spożywaniem płynów 641
 - 2.4.1. Przetrzymywanie jedzenia lub płynów w jamie ustnej 641

- 2.4.2. Polidypsja 641
- 2.4.3. Deficyty samodzielnego jedzenia 641
- 2.4.4. Nieprawidłowe tempo jedzenia 642
- 3. Zaburzenia odżywiania 642
 - 3.1. Jadłowstręt psychiczny 643
 - 3.2. Bulimia 645
 - 3.3. Zaburzenie z napadami objadania się 646
- 4. Otyłość 647
- 5. Pomoc psychologiczna osobom niepełnosprawnym intelektualnie z zaburzeniami odżywiania i karmienia oraz ich rodzinom 648
- Podsumowanie 651

Rozdział 18.

Czynniki warunkujące zalecenia żywieniowe w niepełnosprawności intelektualnej 658

Joanna Róg, Hanna Karakuła-Juchnowicz

- 1. Wprowadzenie 658
 - 1.1. Choroby i objawy współistniejące 663
 - 1.2. Nieprawidłowy stan odżywiania 664
 - 1.3. Otyłość w przebiegu niepełnosprawności intelektualnej 664
 - 1.3.1. Otyłość w zespole Pradera-Williego 665
 - 1.3.2. Otyłość w zespole Downa 666
 - 1.4. Niedożywienie w przebiegu niepełnosprawności intelektualnej 667
 - 1.5. Powikłania metaboliczne 668
 - 1.6. Dolegliwości żołądkowo-jelitowe 669
 - 1.7. Niska gęstość mineralna kości 670
- 2. Sposób żywienia osób z niepełnosprawnością intelektualną 671
- 3. Rekomendacje żywieniowe w niepełnosprawności intelektualnej 673
 - 3.1. Leczenie żywieniowe otyłości i problemów metabolicznych 674
 - 3.1.1. Podstawowe założenia terapii i profilaktyki zaburzeń metabolicznych w niepełnosprawności intelektualnej, w tym rola hormonu wzrostu w terapii metabolicznej 674
 - 3.1.2. Wartość energetyczna diety i skład posiłku 674
 - 3.1.3. Źródła makroskładników i ich proporcje w diecie osób z niepełnosprawnością intelektualną 675
 - 3.1.4. Czynniki wspomagające regulację apetytu 676
 - 3.1.5. Składniki neuroprotektoryjne w diecie 677
 - 3.1.6. Diagnostyka laboratoryjna zaburzeń metabolicznych 678
 - 3.2. Leczenie niedożywienia 678
 - 3.2.1. Ogólne zasady dietoterapii niedożywienia u osób z niepełnosprawnością intelektualną 678
 - 3.2.2. Wartość energetyczna diety 678
 - 3.2.3. Formy leczenia żywieniowego 679
 - 3.2.4. Białko i błonnik pokarmowy 679
 - 3.3. Terapia żywieniowa dolegliwości żołądkowo-jelitowych 680
 - 3.3.1. Postępowanie dietetyczne w zaparciach 680

- 3.3.2. Postępowanie dietetyczne w biegunkach i nudnościach 680
- 3.3.3. Modyfikacje żywieniowe i stylu życia w chorobie refluksowej 680
- 3.3.4. Wpływ leczenia farmakologicznego na stan odżywienia 681
- 3.3.5. Postępowanie dietetyczne przy podejrzeniu nieprawidłowych reakcji na pokarmy 681
- 3.4. Profilaktyka żywieniowa osteoporozy 682
- 3.5. Skuteczność interwencji żywieniowej 682
- 3.6. Praktyczne wskazówki dla instytucji 683
- 3.7. Nabywanie praktycznych umiejętności 683
- 4. Modele żywieniowe rekomendowane w niepełnosprawności intelektualnej 684
 - 4.1. Dieta śródziemnomorska 684
 - 4.2. Dieta specyficznych węglowodanów 684
 - 4.3. Dieta ketogeniczna 686
- 5. Aktywność fizyczna w niepełnosprawności intelektualnej 687
- 6. Podsumowanie 687

Rozdział 19.

Niepełnosprawność intelektualna a seksualność 690

Sławomir Jakima, Maciej Matuszczyk

- 1. Wprowadzenie 690
 - 1.1. Seksualność jako integralny wymiar funkcjonowania człowieka 690
 - 1.2. Prawa seksualne jako prawa człowieka 691
- 2. Rozwój i specyfika seksualności u osób z niepełnosprawnością intelektualną 691
 - 2.1. Rozwój biologiczny i psychoseksualny 691
 - 2.2. Specyfika i trudności w obszarze seksualności 692
- 3. Typowe formy ekspresji seksualnej i granice normy 693
 - 3.1. Opóźniona (dziecięca) ekspresja seksualna 693
 - 3.2. Granica między normą a zachowaniem problemowym 693
- 4. Masturbacja – ujęcie funkcjonalne 693
 - 4.1. Masturbacja jako element rozwoju psychoseksualnego 694
 - 4.2. Masturbacja eksperymentalna 694
 - 4.3. Masturbacja instrumentalna 695
- 5. Czynniki sprzyjające zachowaniom masturbacyjnym (mechanizmy) 696
 - 5.1. Czynniki zdrowotne i higieniczne 696
 - 5.2. Czynniki sensoryczne 696
 - 5.3. Czynniki emocjonalne i relacyjne 697
- 6. Zachowania seksualne wymagające interwencji 697
 - 6.1. Kiedy zachowanie wymaga reakcji 697
 - 6.2. Zachowania wymagające interwencji 697
 - 6.3. Najczęstsze błędy opiekunów w reagowaniu na zachowania masturbacyjne 698
- 7. Wykorzystywanie seksualne – ofiara 699
 - 7.1. Czynniki zwiększające podatność na wykorzystanie 699
 - 7.2. Mechanizmy wykorzystywania 700
 - 7.3. Konsekwencje przemocy seksualnej 700

- 8. Niepełnosprawność intelektualna a sprawstwo przemocy 701
 - 8.1. Specyfika sprawstwa 701
 - 8.2. Współwystępowanie zaburzeń psychicznych 701
 - 8.3. Programy terapeutyczne i leczenie 701
- 9. Edukacja seksualna – profilaktyka i terapia 702
 - 9.1. Cele edukacji seksualnej 702
 - 9.2. Adresaci edukacji – ujęcie systemowe 702
 - 9.3. Modele edukacji seksualnej 704
 - 9.4. Edukacja jako proces ciągły 704
- 10. Leczenie i interwencje terapeutyczne 704
 - 10.1. Zasady ogólne postępowania terapeutycznego 704
 - 10.2. Interwencje nefarmakologiczne 705
 - 10.3. Wskazania do farmakoterapii 706
 - 10.4. Farmakoterapia 707
 - 10.5. Antykoncepcja i dylematy etyczne 708
- 11. Aspekty prawne 708
 - 11.1. Ochrona przed wykorzystaniem 709
 - 11.2. Przestępstwo znęcania się 709
 - 11.3. Małżeństwo i życie rodzinne 710
- 12. Narzędzia oceny 710
- 13. Podsumowanie 712

Rozdział 20.

Aspekty prawno-medyczne związane z niepełnosprawnością intelektualną 715

Anna Mosiolek

Wprowadzenie – definicja pojęć 715

- 1. Orzekanie o niepełnosprawności intelektualnej w Polsce 718
 - 2. Orzecznictwo lekarskie i psychologiczne w niepełnosprawności intelektualnej 718
 - 3. Orzeczenie o specjalnych potrzebach edukacyjnych (SPE) 719
 - 4. Umieszczenie w Domu Pomocy Społecznej bez zgody 720
 - 5. Ubezpieczeniowanie osób z upośledzeniem umysłowym 721
 - 6. Opiniowanie sądowo-psychiatryczne w niepełnosprawności intelektualnej 724
 - 7. Przemoc wobec niepełnosprawnych intelektualnie 726
 - 8. Zgoda na świadczenia medyczne 731
- Podsumowanie 732

Nota o Redaktorach i Autorach 735

Spis treści Tomu 2 741