



# **Poruchy kognice u dětí**

J. Hadač

Dětská neurologie FTN, Praha



# Kognitivní poruchy

- Široké spektrum poruch od těžkých **globálního** charakteru (mentální retardace) po **parciální** lehké poruchy některých funkcí (dyslexie...)
- Nejde o chorobu per se, ale narušení vývoje patogeneticky významným dějem Esquirol
  - somatické poruchy - neurologické, metabolické, smyslové aj.
  - psychosociální problémy (např. deprivace)

# Doba vzniku

- IU vývoj – perinatální - novorozenecké a další období dětského věku
- Časné léze – mohou hruběji narušit vývoj, ale také mají větší potenciál k nápravě

# Dynamika poruchy

## ☞ Stacionární

- mentální retardace, neurovývojové poruchy

## ☞ Zástava či regres

- akutní noxa či progresivní onemocnění

## ☞ Zlepšení/úprava u retardace nepravděpodobná, není-li včasná kauzální terapie





# **Stacionární poruchy**

# Mentální retardace

- ☞ Horší nežli podprůměrné schopnosti v **kognitivní i adaptivní složce intelektu** Wolraich and Schor 1996
  - Lehká IQ 55-70
  - Střední IQ 40-55
  - Těžká IQ 25-40
  - Hluboká IQ <25
- ☞ Prostá MR nebo v kombinaci s jinými defekty (motorika, smysly...)

# Mentální retardace II

☛ 1-3% populace ve vyspělých zemích

- Lehké formy 25-30:1000 a 85% jedinců s ment. retardací,
- Střední a těžké formy 3-4:1000 a cca 10% zastoupení

# Neurovývojové poruchy

- ☞ Disharmonický vývoj v různých složkách
- ☞ Široké spektrum poruch
  - DMO
  - pervazivní poruchy
  - ADHD
  - specifické vývojové poruchy učení
  - specifické vývojové poruchy řeči a jazyka...



# Etiologie

## ✎ Poruchy embryonálního vývoje

- Chybná genet. informace – mendelovsky dědičné sy, (např. FRA X), mikródelece, chromosomální aberace (0,5-2,5% novorozenců)
- Vrozené malformace, neurokutánní sy
- IU expozice toxinům (FAS), infekci (TORCH)

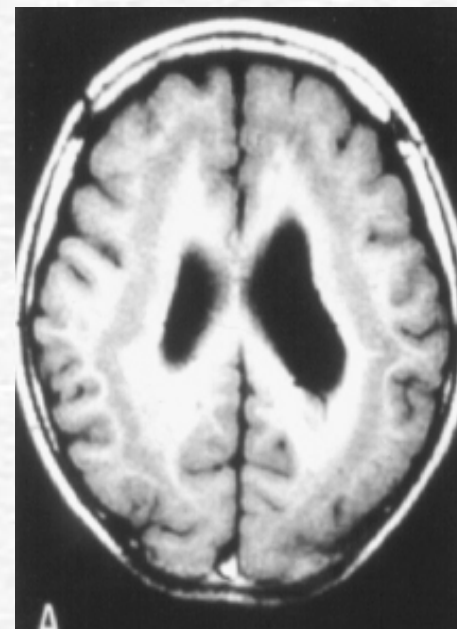
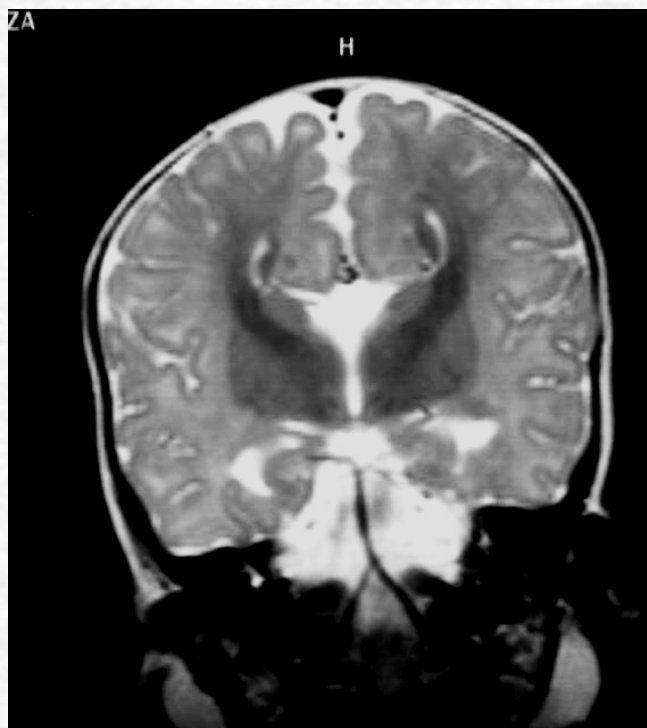
## ✎ Perinatální noxy

- Prematurita, asfyxie, infekce, trauma, malnutritice

# Morfologické koreláty ADHD

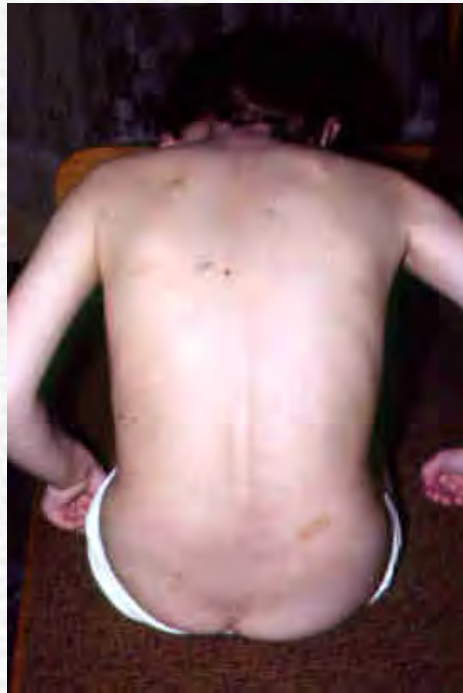
- Zpomalená maturace mozku (do 3. dekády)
- Menší míra pravolevé asymetrie mozku
- Menší objem mozku, mozečku
- Hlavně vpravo menší BG, corpus calosum
- Snížená denzita mozkové kůry F dx

VWV

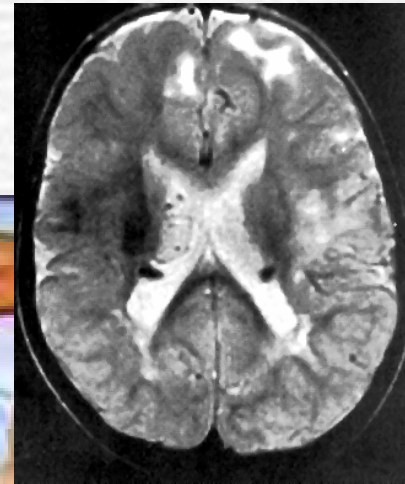




# Fakomatózy



**NF I** - kognit.  
poruchy u dětí  
časté



**Tuberózní skleróza**

1:30000, ale 0.5% osob s  
těžší ment. retardací



# Sy Angelmanův a Prader Williho

Angelmanův sy - mikrodelece  
maternálního 15q12

PWS- mikrodelece paternál  
15q11-12

# FAS



vyspělé země 1:1000 (!) novorozenců

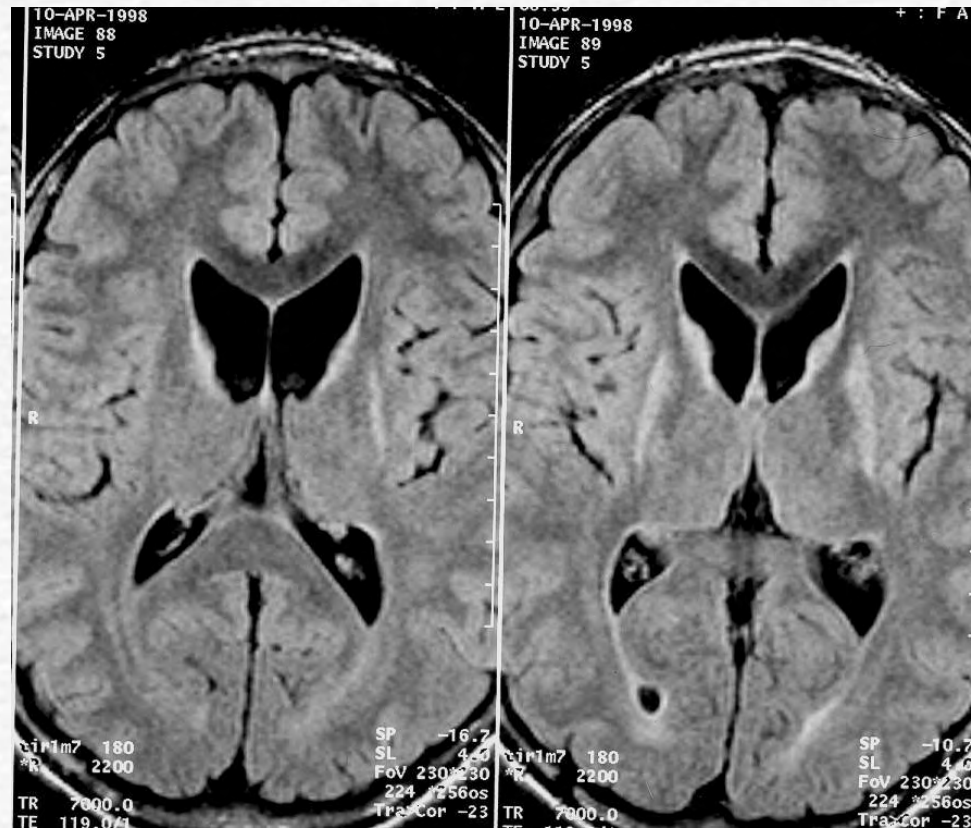
# **Zástava-regres**

# Zástava/regres

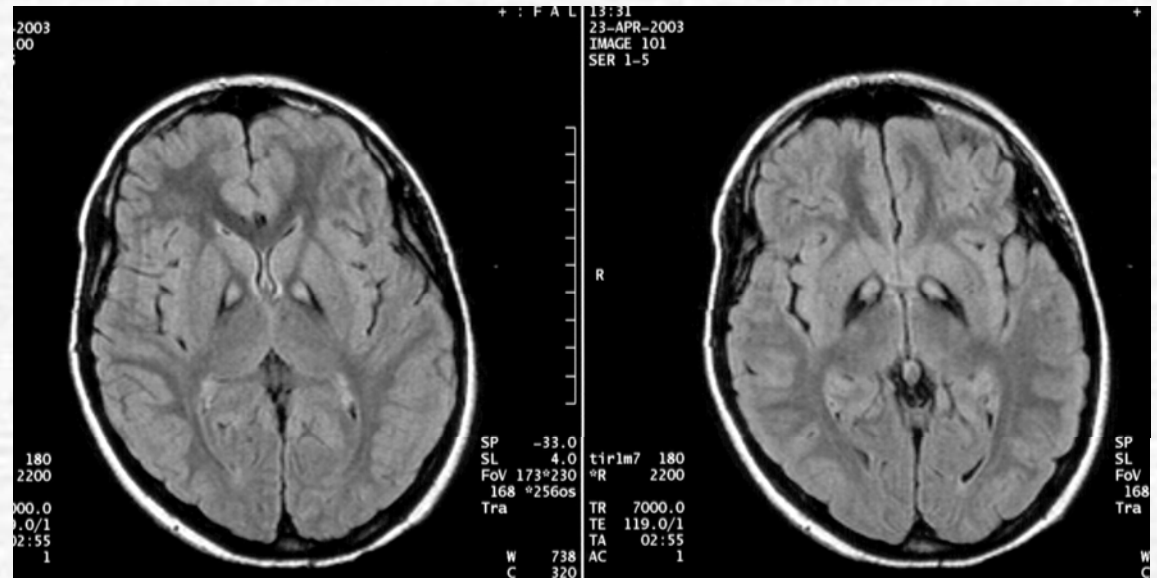
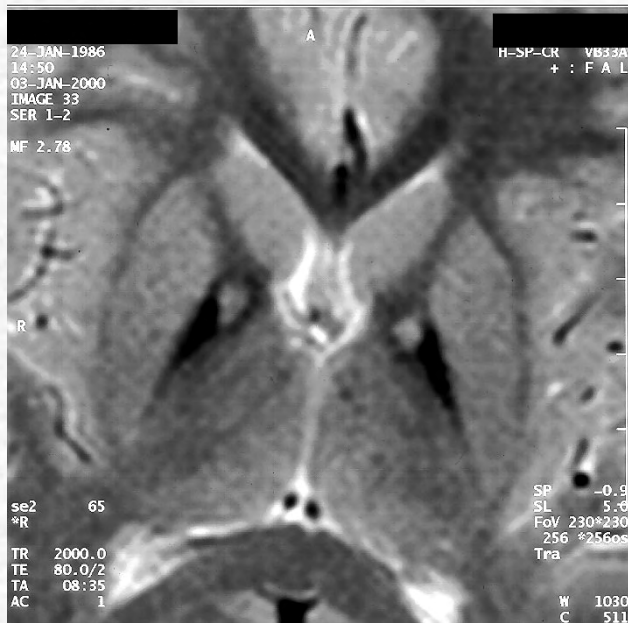
- ☛ Traumata, intoxikace, infekce, získané metabolické poruchy, malnutrice, tumory, hydrocefalus
- ☛ Pervazivní vývojové poruchy
- ☛ Epilepsie
  - epileptické encefalopatie
  - Landau-Kleffner, ESES
- ☛ Neurometabolické – degenerativní choroby



# M. Huntington juvenilní začátek



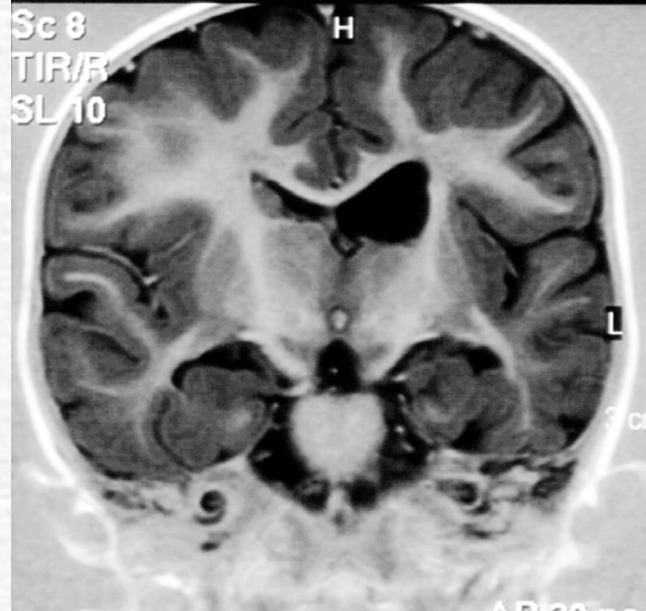
# PANK deficit - Hallervorden Spatz



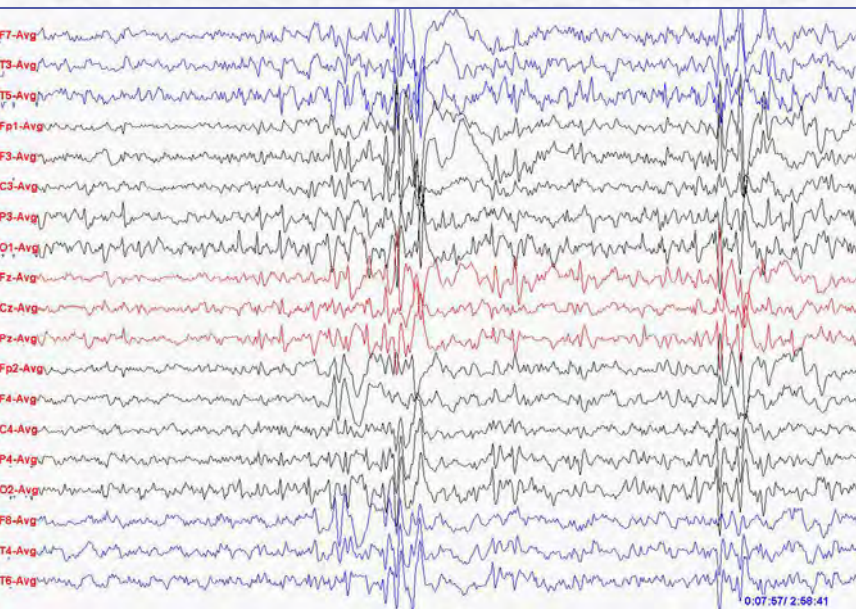
# Epilepsie a epileptické encefalopatie

- ☞ Westův syndrom, Lennox-Gastautův etc
- ☞ Progresivní myoklonické epilepsie
- ☞ Syndrom ESES, Landau-Kleffner, atypická BERS
- ☞ Pyknoleptické absence
- ☞ Pozor na možný negativní efekt léků!



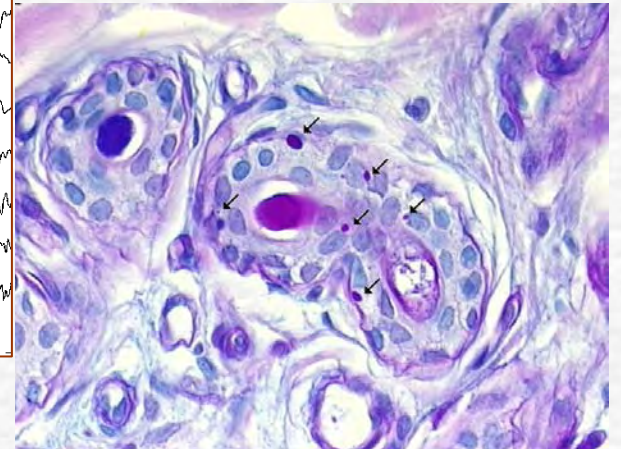


ESES





# Unverricht-Lundborg, Lafora disease



# Diagnostický algoritmus

- Metabolické vady vrozené, získané
- Zobrazení
- EEG (nativ, spánek)
- Genetické vyš. (+karyotyp a jemné proužkování)
- Intoxikace (olovo)
- Endokrinopatie (thyr., adren)
- Cíleně histologie-histochemie, aktivita enzymů, DNA analýza

# K odlišení...

- ☞ Poruchy afektivity, chování
- ☞ Poruchy adaptace, sociálních interakcí
- ☞ Deprivace
- ☞ Nezvládnuté stresové reakce
- ☞ Deprese...
- ☞ Smyslové poruchy
  - Horší orientace v běžných situacích, neklid, poruchy pozornosti, chování
  - 20% neslyšících a až 40% nevidomých dětí - vážnější psychické poruchy, které mohou imitovat např ADHD



# Úloha lékaře (neurologa)

- ☞ Vyloučit somatické příčiny, genetické faktory
  - Příčinu se nepodaří zjistit u 30% závažných poruch a 50% lehkých
  - Pokud anamnéza ani objektivní nález nevedou k diagnóze, mají samotné laboratorní metody cca 50% úspěšnost
- ☞ Zajistit léčbu (kauzální, lze-li)
- ☞ Koordinovat komplexní péči