

## ***Uvod***

Pod „riziko faktorima“ najčešće se podrazumjevaju stanja i okolnosti koje ugrožavaju dječiji tjelesni i mentalni razvoj. Obim, vrstu i težinu posljedica uticaja takvih faktora određuje broj, vrsta, intenzitet i dužina djelovanja, kao i period razvoja djeteta u trenutku izloženosti takvim stanjima i okolnostima.

Postoje dva glavna razloga profesionalnog nastojanja da se pronađu uzroci i drugih aspekata ometenosti psihičko i fizičkog razvoja djeteta.

Prvi je da se identifikacijom uzroka pravovremeno planiraju i preduzmu adekvatne mjere kako bi se postigli maksimalno mogući rezultati u razvoju psihomotornog i psihofizičkog aspekata ometenosti .

Drugi je, da se identifikacijom uzroka, može prevenirati nastanak ometenosti u planiranju sljedeće trudnoće i razvoja druge djece u porodici u kojoj je nastao problem ometenosti kao i drugim porodicama sa sličnim okolnostima.

Saznanjem o specifičnim uzrocima ometenosti može se djelovati na sprečavanje nastanka takvih okolnosti u sljedećim generacijama.

### ***Riziko faktori ometenosti fizičkog i psihičkog razvoja djeteta***

Uzroci koji dovode dijete u stanje posebnih potreba su mnogostruki. Ipak, najčešće pominjani uzroci su oni koji nepovoljno djeluju na razvoj djeteta, a koji su se desili tokom trudnoće, porođaja, neonatalnog perioda i ranog djetinjstva.

Najčešći prenatalni, perinatalni i neonatalni uzroci ometenosti normalnog psihofizičkog razvoja su :

- hromozomske anomalije
- genetski poremećaji
- Rh inkompatibilije
- Stres trudnice u gestacionom periodu
- Negativan uticaj alkohola, narkotika, nikotina, neadekvatne ishrane, nekih infekcija i dr.
- Oboljenja majke
- Starost majke
- Nedonesenost
- Prenesenost
- Oksigena deprivacija
- Infekcije
- Povrede
- Dječija oboljenja i mnoštvo drugih faktora.

Poznato je na hiljade uzroka koji negativno utiču na razvoj i uslovljavaju ometenost razvoja, ali za veliki broj slučajeva nikada se ne utvrdi uzrok oštećenja. Kombinacija

nekoliko nepovoljnih faktora može izazvati ometenost razvoja. Ovi faktori se najčešće svrstavaju u dvije kategorije poznatih uzroka nastanka oštećenja i invaliditeta. To su biomedicinski ili konstitucionalni faktori i sociokulturalni ili okolinski faktori.

**Biomedicinski faktori** imaju osnovu u svakom pojedincu. Oni su biološki aspekt stanja pojedinca. Mnoštvo pojedinačnih ili višestrukih hendikepa uključuje stanja koja pripadaju ovoj kategoriji. Kongenitalna oštećenja, utvrđena na porođaju spadaju u ovu kategoriju.

**Sociokulturalni i okolinski uzroci** oštećenja su prouzrokovani uticajem okolinskih faktora i potiču iz socijalnog i kulturološkog miljea.

U Priručniku za zdravstvene radnike i roditelje ( 2010.god.) u poglavlju Psihomotorni razvoj u detinjstvu navodi se da rano otkrivanje odstupanja od normalnog razvoja omogućava primenu adekvatnih mera za sprečavanje ili zaustavljanje razvoja poremećaja. Zbog toga je procjena psihomotornog razvoja od posebnog značaja u prvoj godini života ( 53 ).

Posebnu pažnju treba obratiti na prisustvo svih faktora rizika (bioloških, psiholoških i socijalnih). Djecu sa prisutnim rizičnim faktorima treba posebno pratiti.

- Biološki faktori rizika su: nedonesenost; prenesenost; perinatalna asfiksija; intrakranijalno krvarenje ili edem; hiperbilirubinemija; nizak Apgar skor (5 ili manje); hipoglikemija; konvulzije, apnoične ili cijanotične krize; neonatalna sepsa, meningoencefalitis; dijabetes mellitus majke; PIH; intrauterne infekcije ploda; genetska oboljenja; senzomotorni hendikep uočen u prvoj godini života (gluvoća, sljepilo, motorni ili mentalni hendikep).

- Psihološki faktori rizika su: mentalna oboljenja u porodici (šizofrenija, manično - depresivna psihoza, puerperalna psihoza, postpartalna depresija); poremećaji ličnosti ili ponašanja u porodici (alkoholizam, narkomanija, delinkvencija, prostitucija, agresivno ponašanje); prekid ili lišavanje ranih emocionalnih odnosa (smrt u porodici, česta rana odvajanja, zlostavljana ili zanemarinana i napuštena djeca).

- Porodični i socijalni faktori rizika su: samohrana majka; razvod roditelja; usvojena djeca; teška oboljenja roditelja; loši socio-ekonomski uslovi života; kulturna deprivacija porodice (nepismenost, imigracija); elementarne i od ljudi izazvane katastrofe (zemljotres, poplava, rat, izbeglištvo).

Nalazi koji pobuđuju sumnju na patološki razvoj su:

- prevelika uznemirenost majke;
- značajno odstupanje obima glave od normi za uzrast;
- abnormalni položaj i pokreti ekstremiteta, asimetričnost tonusa, izražena hipotonija ili hipertonija;
- zaostajanje u funkcijama vida, nistagmus, katarakta, strabizam;
- izostanak reakcije na zvuk, smanjena vokalizacija;
- odsustvo socijalne komunikacije (smešak, kontakt oči u oči) ili neuobičajena komunikacija (stereotipija);
- teška socijalna deprivacija ( 53 ).

Hromozomske abnormalnosti mogu biti uzrok pobačaja ili nedonesenosti, ali mogu povremeno rezultirati i donesenim novorođenčetom sa Down sindromom. Neka oštećenja su prouzrokovana specifičnim genima koji kreiraju sretan biomedicinski status.

Posljedice destrukcije izazvane RH inkompatibilijom su uzrok oštećenja blage ili teške anemije, cerebralne paralize, gluvoće, mentalne retardacije ili letalnog završetka. Majčino emocionalno stanje može se odraziti na fetalni razvoj. Prenatalno okruženje, infekcije,

toksini, majčino zdravlje kao i ishrana majke skoro uvijek imaju uticaja na razvoj embriona, fetusa i bebe. Česti uzroci koji dovode do zastoja i usporavanja razvoja pored hereditarnih su stečeni nepovoljnim okolnostima razvoja jedinke naročito u pre, peri i postnatalnom periodu. Oni djeluju direktno ili indirektno na razvoj ploda što se često odražava na tjelesnu masu ploda koja može biti smanjena ili povećana u odnosu na normalnu. Prijevremeno rađanje, prenesena trudnoća, pojava infekcije, Rh inkompatibilije kao i porođajne komplikacije imaju uticaja na psihomotorni razvoj djeteta.

Problem očuvanja rizičnih trudnoća u punom gestacionom trajanju, očuvanje novorođenčeta kod nedonesene trudnoće, problemi prenesene trudnoće, mala ili prekomjerna porođajna težina, te zbog toga i problemi otežanog porođaja sa svim posljedicama koje proizilaze iz takvih stanja, uvijek su bili u žiži interesovanja i istraživanja nauke.

Trokanović J. i Mitrović N. ( 2001.god.) su analizirali istorije bolesti novorođene dece, kartone iz savjetovališta i izveštaje Komisije za razvrstavanje dece ometene u razvoju za šestogodišnji period u Opštini Negotin. Podatke su razvrstali po polu, godinama, dijagnozi, stepenu oštećenja i drugim parametrima. Od 2736 novorođene djece, 509 ili 20,8% bilo je sa nekim od faktora rizika. Među njima najizraženiji: infekcije CNS, genetski faktori, perinatalne povrede, prematuritet i dr. Djeca sa rizikom su više registrovana u majki koje su radnice ili seljanke. Način porođaja ima značajan uticaj na povrede tokom porođaja i nastanak ometenosti razvoja te djece ( 40 ).

Jim Green (2009 ) iznosi podatak da od cerebralne paralize ( CP ) i grupe sličnih neizlječivih neuromuskularnih poremećaja pati oko 764.000 djece i odraslih u SAD. Oštećenja mozga su nastala tokom trudnoće, tokom porođaja, u dojenačkom dobu ili ranom djetinjstvu. Posljedice su nesposobnost kontrole motornih funkcija. Autor ističe da se svake godine ovaj poremećaj registruje kod oko 8.000 novorođenadi i dojenčadi. Čak oko 1.500 slučajeva se dodatno registruje među predškolskom djecom. Uzroci su nedonesenost, prenatalne infekcije fetusa ili majke, hipoksija i anoksija, oboljenja, povrede. Posljedice su gubitak mišićne kontrole što rezultira pojavom spastičnosti, prisilnih pokreta, problema hodanja, gutanja i govora. Postoji mogućnost pojave probema disanja, prehrane i učenja. National Institute of Neurological Disorders and Stroke, odjel US National Institutes of Health, procjenjuje da dvije trećine djece s CP pati od neke vrste mentalnog oštećenja. Životni vijek njegovanja žrtava CP košta oko 1000.000 dolara ( 47 ).

### ***Genetska osnova ometenosti – anamnestički pozitivan hereditet***

Poznate su genetske osnove mnogih tipova ponašanja. To ne podrazumjeva da su specifične crte ponašanja direktno proizvedene određenim genima, već da su predispozicije za izvjesno ponašanje nasleđene. To mogu biti promjene u pragu osjetljivosti ili u nasljeđenim opažajima, motornim ili saznajnim vještinama ili promjene u sposobnostima zapamćivanja. Postoji opšte slaganje da geni uvijek utiču na više karakteristika što se naziva pleotropizam. Pleotropizam nastaje usljed unutar molekularnih promjena i može imati u svom tragu poremećaj ravnoteže i harmonije embrioloških procesa, posebno poremećaj brzine diferencijacije tkiva i rasta pojedinih

sastojaka u tijelu. Razvojni proces se odvija kao trajno uravnoteženje, pri čemu je svaki događaj u tijesnoj vezi sa mnogim drugim događajima. Vjerovatno je da geni često djeluju na više od jedne odlike, a da pri tom ne narušavaju ravnotežu u drugim dijelovima sistema. Iznenadujuće je da su moguće takve genetske promjene ( Caspari 1958) koje su fenotipski ograničene na relativno omeđene pojave, tj. uprkos čestim malim promjenama koje se dešavaju u genotipu mnoge odlike vrste ostaju potpuno stabilne ( 15).

Urođene greške metabolizma koji je kontrolisan od strane enzima imaju za posljedicu mnogostruke razvojne ometenosti. Enzimi su proizvodi određenih gena. Tako npr. deficit ili nedostatak određenog specifičnog enzima neophodnog za prevođenje fenilalanina u tirozin dovodi do nagomilavanja fenilalanina u krvi i njegovog pretvaranja u fenilpiruvičnu kiselinu koja se eliminiše urinom. Zbog deficita tirozina smanjuje se sinteza melanina te su djeca svijetle puti, "nebojena". Bessman smatra da majku ( koja je heterozigot) odlikuje smanjena sposobnost snabdjevanja fetusa odgovarajućim količinama tirozina, a fetus zbog svoje genetičke konstitucije ( homozigot) je nesposoban da ispravi pomenuti deficit. To za posljedicu ima smanjen rast fetalnog mozga i adekvatne posljedice u daljem razvoju jedinke ( 5 ).

Više opsežnih istraživanja je pokazalo da se među potomcima iz brakova krvnih srodnika (konsangvinih brakova) sreće povećana stopa postnatalne smrtnosti i veća učestalost kongenitalnih malformacija i mentalne zaostalosti. Ako u porodici postoji recesivno oboljenje mnogo je veća vjerovatnoća da će oboljenjem biti zahvaćeno potomstvo nego u slučajevima nesrodnih roditelja. Npr. ako dva srodnika imaju ujaka sa fenilketonurijom, tada će vjerovatnoća da će i oni imati zahvaćeno dijete iznositi oko 1 : 36 dok je ta vjerovatnoća za dvije nesrodne osobe 1 : 10.000 ( 5 ).

Petrović B. i saradnici ( 2008.g.) istraživali su aberacije hromozoma kao etiološki faktor intrauterinog zaostajanja rasta fetusa (IUZR fetusa). To je patološko stanje u trudnoći koje dovodi do toga da dete na rođenju ima telesnu masu ispod 10 procenata od očekivane za gestacijsku starost. Brojni uzroci, fetalni, placentni i maternalni, mogu dovesti do IUZR, mada, u većini slučajeva, specifičan uzrok IUZR ostaje nerazjašnjen. Cilj istraživanja je bio da se utvrdi udeo hromozomskih aberacija u etiologiji IUZR.

Analiziran je kariotip fetalne krvi dobijene kordocentezom kod 168 fetusa sa dijagnozom IUZR. Hromozomski rearanžmani, numerički i strukturni, detektovani su kod 14 (12,2%) fetusa sa simetričnim IUZR. Kod dva fetusa bila je prisutna triploidija. Patau sindrom, Edwards sindrom i Down sindrom ustanovljeni su u po dva slučaja. Otkriveni su: jedna trizomija 7 (47, XY, +7), jedna trizomija 16 (47, XX, +16), zatim jedna translokacija, 46, XY, t(2; 14)(q23; q32) i delecija 46, XYdel(12)(p12), kao i u dva slučaja aberacije polnih hromozoma, 45, X (Turner sindrom) i 47, XYY. Rezultati dobijeni u ovoj studiji pokazuju da su kod približno 12% slučajeva hromozomske aberacije uzrok simetričnog IUZR i da su hromozomske aberacije heterogene, a aneuploidije, većinom trizomije autozoma, najčešće zastupljene ( 28 )