

Idegfejlődési zavarok a gyermekpszichiátriában

Csábi Györgyi



Idegfejlődési zavarok DSM-5

- Autizmus spektrum zavarok
- Figyelemhiányos/hiperaktivitás zavar ADHD
- TIC betegség

- Intellektuális fejlődés zavarai
- Specifikus tanulási zavarok
- Koordináció-fejlődési zavar

Pervazív fejlődési zavarok

Autizmus

- Leo Kanner 1943
- Prevalencia : 2-5:10000 - 1:150
- Fiúkban gyakoribb 4-5:1

Autizmus



- Diagnosztikus triád: (BNO-10, DSM-IV)
 - **szociális zavarok**
 - **kommunikáció zavara**
 - **beszűkült és repetitív érdeklődés és viselkedés**

A tünetek 3 éves kor alatt jelentkeznek

Autizmus

● Szociális zavarok

- Csecsemőkorban emberi arc látványa nem érdekli
- Szemkontaktust nem tart
- Anyához specifikus kötődés nem alakul ki
- Szociális érdeklődés csekély
- Egyedül játszik, nem érdekli a többi gyerek



Autizmus

● Kommunikáció zavara

- Megkésett nyelvi fejlődés
- Késleltetett echolalia
- Sztereotíp beszéd
- Szokatlan beszédritmus és intonáció
- Neologizmák
- Személyes névmásokat felcserélik



Chronicle / Kat Wade

Autizmus



- **Beszűkült és repetitív érdeklődés és viselkedés**

- Játékokat nem funkcionálisan használják
- Szerepjáték nincs
- Szokatlan erős ragaszkodás tárgyakhoz
- Speciális érdeklődés
- Rituálékhoz való ragaszkodás
- Sztereotíp mozgások
- Szokatlan reakció hangokra, látványra

Autizmus etiológiája



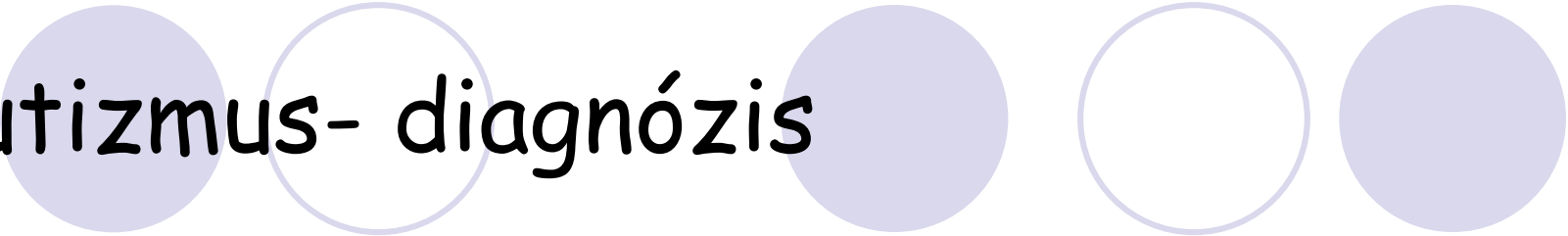
- Pszichogén tényezők nem játszanak szerepet !
- Tápanyagallergia, élelmiszer adalékanyagok, védőoltások, vitamin hiány, secretin hiány - **semmiféle evidencia nincs a kóroki szerepre !**

Autizmus etiológiája



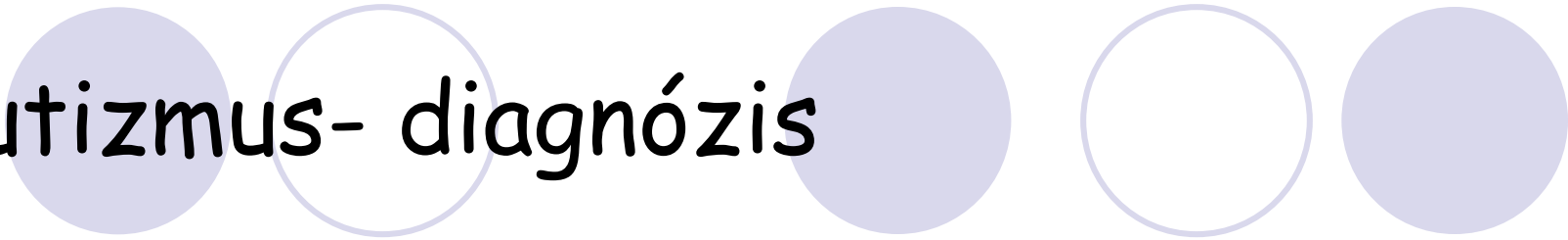
- Pontos patogenezis nem ismert, speciális biológiai marker nincs !
- Genetikai faktorok (ikerkutatások - 50-89% konkordancia monozigótákban, 5 % dizigótákban)
- Perinatális rizikótényezők
- Biokémiai eltérések (szerotonin, dopamin, endorfin)
- Neurológiai betegségekhez, genetikai meghatározottságú betegségekhez társulhat
- Frontális, temporális lebeny amygdala, cerebellum strukturális eltérései - idegfejlődési zavar

Autizmus- diagnózis



- Gyanújelek (1 évesen nem gagyog, 16 hónaposan egyetlen szót sem mond, szociális tünetek, készségek elvesztése)
- **CHAT**- (**CH**ecklist for **A**utism in **T**oddlers) 18 hó!
- Audiológia
- Gyermekpszichiátria

Autizmus- diagnózis



- Klinikai tünettan
- **ADI**-Autizmus diagnosztikus interjú
- **ADOS** - Autism Diagnostic Observation Schedule
- IQ és nyelvi fejlettség felmérés

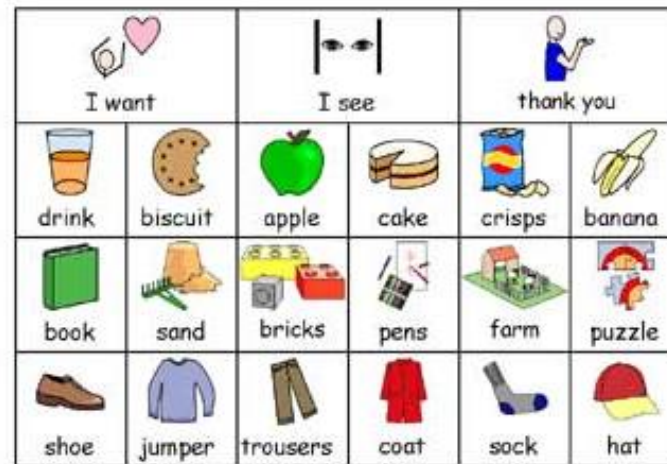
Autizmus- komorbiditás



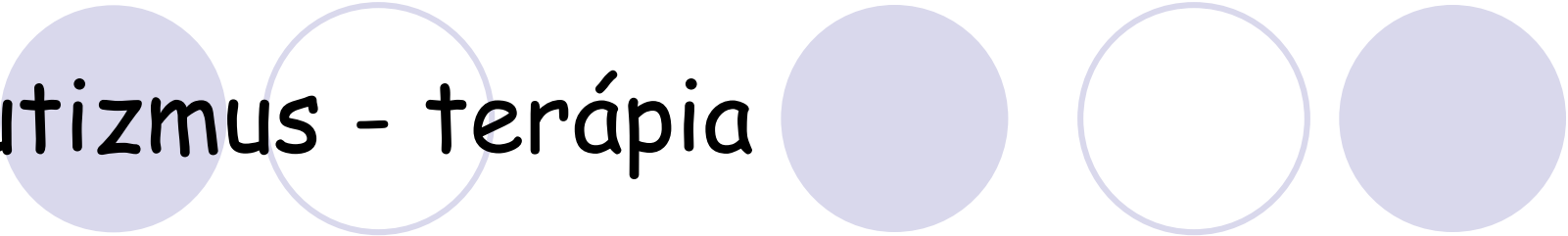
- Mentális retardáció
- Epilepszia
- ADHD
- Depresszió
- OCD (kényszerbetegség)

Autizmus - terápia

- PECS - Picture Exchange Communication System



Autizmus - terápia



- Speciális oktatás
- Beszédterápia, foglalkoztató terápia
- TEACCH program

- Gyógyszeres kezelés: Haloperidol, Risperidon dühkitörések, súlyos magatartászavarok esetén

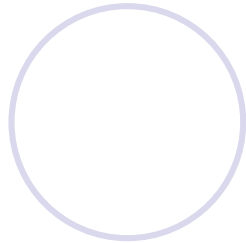
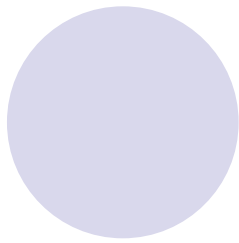
Pervazív fejlődési zavarok

Asperger szindróma

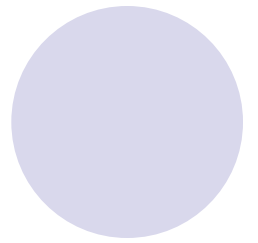
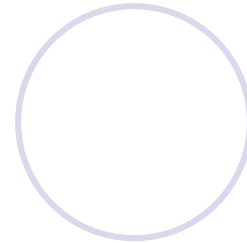
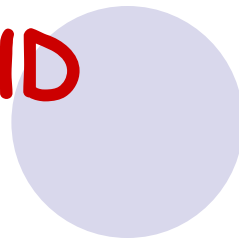


- **Magasan funkcionáló autista, „csodabogár”**
- Szélsőséges egocentrizmus, empátia hiánya
- Szűk körű érdeklődés
- Ismétlődő szertartások
- Nyelvi sajátosságok - merev, pedáns nyelvhasználat, különös hanghordozás, szó szerinti értelmezés
- Non-verbális kommunikáció zavarai
- Mozgási ügyetlenség





ADHD



„Attention deficit hyperactivity disorder“



ADHD

- Korábban gondoltuk.....

- „a szülő a hibás”
- rossz nevelési technikák
- rossz anya-gyermek kapcsolat





ADHD

Iskoláskorú gyermekek 5%-át érinti

Hajlamosító tényezők:

- Terhesség alatti dohányzás, alkohol, benzodiazepin, antiepileptikumok
- Szülési sérülések, melyek a frontális lebeny károsodásával járnak
- Alacsony születési súly
- Szülői ADHD
- Ólomexpozíció
- Liszt, TT, citrusfélék, adalékanyagok, ételszínezék, VLCFA

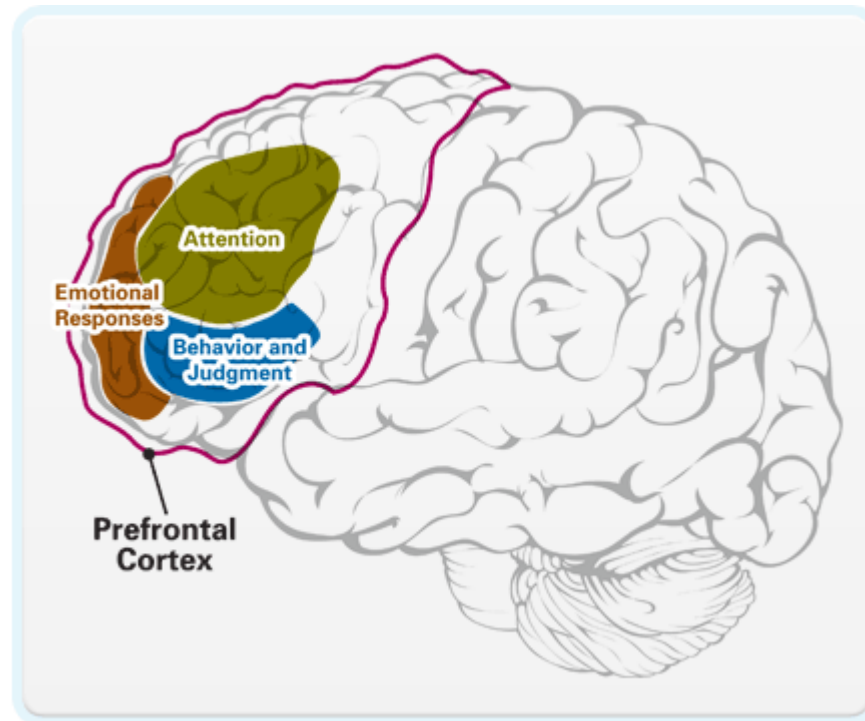
ADHD

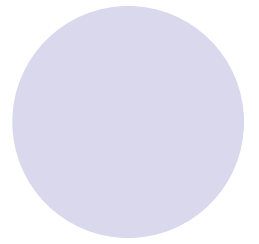
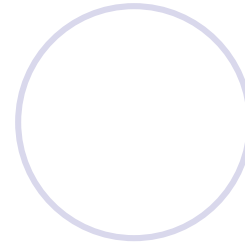
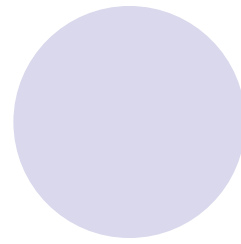
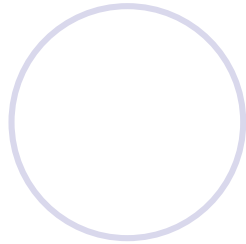
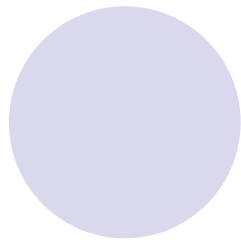
- Nem a „rossz nevelés” okozza !



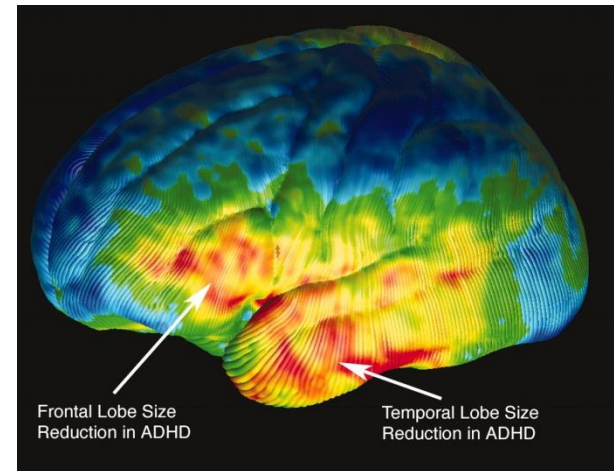
ADHD

- Idegfejlődési zavar, **frontostriatalis diszfunkció** → frontális lebeny alulműködése → **végrehajtó funkciók** károsodása





- ADHD-ban a prefrontalis cortex, anterior temporalis lebeny, nucleus caudatus és globus pallidus kisebb



- PET CT-n kisebb aktivitás a frontális lebenyben végrehajtott feladatok végzésekor

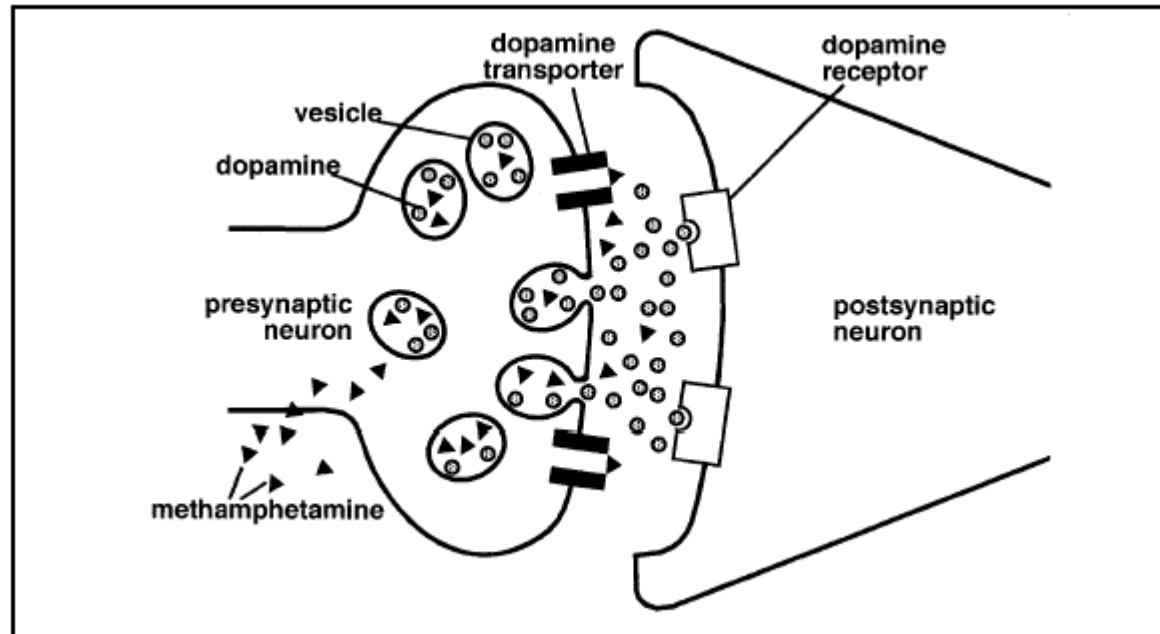


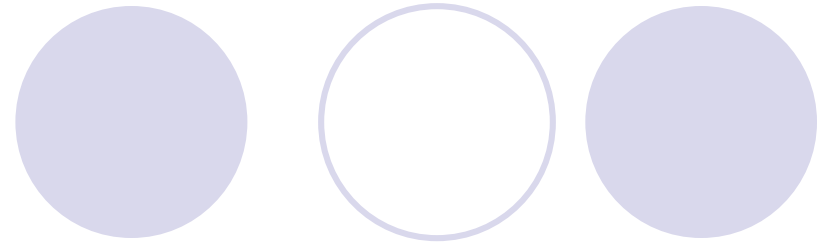
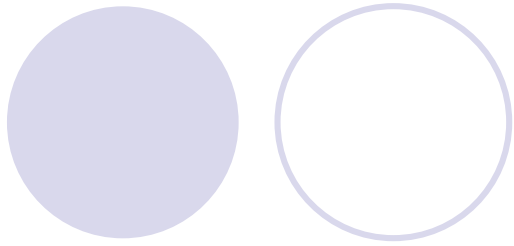
- Dopamin szint csökkenése a frontális lebenyben
- Genetikailag determinált betegség
 - 70-90%-os konkordancia egypetéjű ikrekben
 - Szülőknél gyakoribb (apa)
 - ADHD-s gyermek esetén az ismétlődés kockázata 5-6-szor nagyobb, mint az átlag populációban
 - ADHD gének - a dopamin és norepinephrin metabolizmusát irányítják

Frontostriatalis diszfunkció- csökkent dopamin szint

- Hibás ADHD gének (több száz a dopamin és norepinephrin anyagcseréjét szabályozó gén)

Phenylalanin
↓
Thyrosin
↓
L-Dopa
↓
Dopamin
↓
Norepinephrin
↓
Epinephrin





- **Végrehajtó funkciók**

- Kitartó figyelem →
- Átgondolás →
- Nyugalom →
- Önszervezés →
- Önbecsülés →
- Szociális ismeretek →
- Együttműködés →
- Munkamemória →
- Mozgáskoordináció →

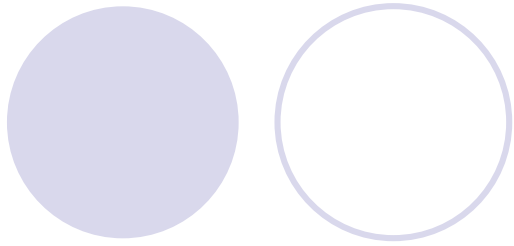
- **ADHD-s tünet**

- Koncentráció-gyengeség
- Impulzivitás
- Túlmozgás
- Tervezés hiánya
- Önbizalom hiánya
- Szociális esetlenség
- Ellenségesség
- Feledékenység
- Esetlenség

ADHD

- Figyelemzavaros típus
- Hiperaktív-impulzív típus
- Kevert típus





ADHD

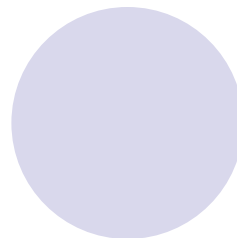
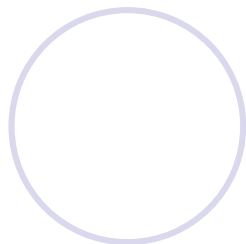


- **Figyelemzavaros típus**

- Kezdet: általános iskola
- Fiú-lány: nincs különbség
- Fő gond: tanulási nehézség
- Jellemző: csendes, akaratgyenge

- Koncentrációs nehézség
- Szétszórtak
- Feledékenyek
- Feladatokban kevésbé kitartóak
- Felszerelésüket elhagyják

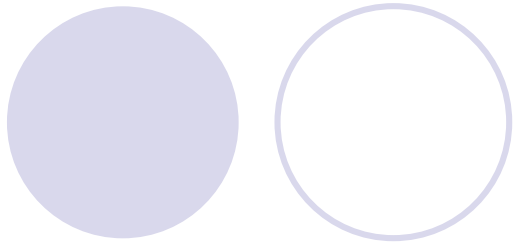
ADHD



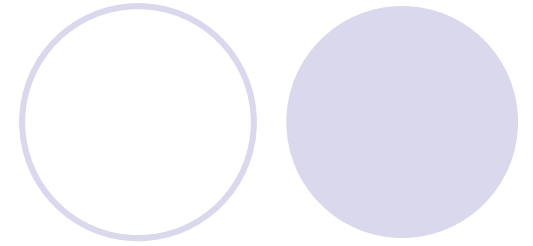
- **Hiperaktív-impulzív típus**

- Kezdet: óvoda
- Döntően fiúk
- Fő gond: túlmozgás, viselkedészavar
- Jellemző.: gondolkodás nélkül cselekszik, nem bír megülni

- Dühkitörések
- Hangoskodás
- Gyenge munkamemória
- Szocializációs zavarok
- Alvászavarok
- Ügyetlenség



ADHD



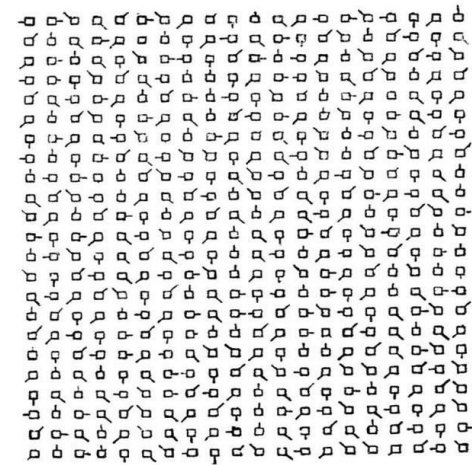
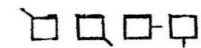
- Kevert forma

- Jelentős
figyelemzavar
túlmozgással,
impulzivitással



Diagnózis - ADHD

- Anamnézis
- Kérdőív szülőknek, tanároknak
- Viselkedésmegfigyelés
- Pszichológiai tesztek : IQ, Pieron-teszt



ADHD - Kezelés

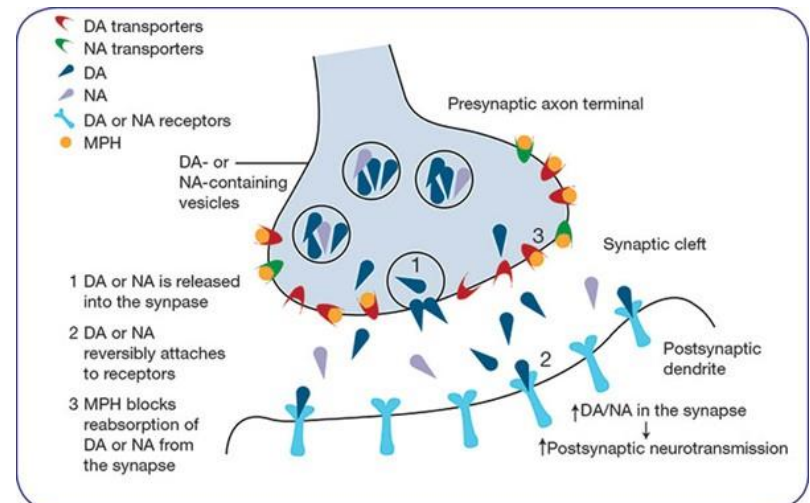


- **Iskoláskor előtt:**
 - szülőtrénig
 - viselkedésterápia

ADHD - Kezelés

- **Iskoláskor** (súlyos tünetek)

- **Methylphenidat - Ritalin** (Ritalin próba)
- Dopamin agonista- gátolja a dopamin visszavételét a prefrontalis cortexben (DAT gátlás)
- hatás: 1-4 óra, naponta 2x, iskolaidőben, „drug-holiday“)



ADHD - Kezelés



- Megelőző kardiológiai és laborvizsgálat
- Ritalin mellékhatásai:
 - Étvágytalanság
 - Álmatlanság
 - Szívdobogásérzés
 - Fej-és hasfájás
 - Hangulatváltozás
 - Tic, dyskinesis
 - Növekedés lassulása

ADHD - Kezelés



- Metylphenidat extended release (Concerta)
- Dexamphetamin (Dexamin, Dexedrine)
 - Pszichostimuláns, gátolja a dopamin a norepinephrin és serotonin transportert
- Atomoxetin (Strattera)
 - Noradrenalin reuptake gátló

ADHD- Komorbid betegségek

- TIC betegség, Tourette szindróma
- Rögeszmés kényszeres zavar (OCD)
- Oppozíciós magatartászavar, diszruptív magatartászavar
- Specifikus tanulási zavarok
- Autizmus spektrum zavarok
- Bipoláris zavarok
- Mentális retardáció
- Szorongásos zavarok

TIC betegség



TIC betegség



● Motoros TIC

Egyszerű

Pislogás
Nyakhúzogatás
Vállrángatás
Grimasz
Rúgás
Nyelvnyújtogatás

Komplex

Szagolgatás
Érintgetés
Ugrálás
Echopraxia, copropraxia

● Vokális TIC



Egyszerű

Torokköszörülés
Szipogás
Köhögés
Morgás, köpködés
Kiabálás

Komplex

Állathangok
Coprolalia
Palilalia
echolalia

TIC betegség



- **Átmeneti TIC betegség**
 - Egyetlen vagy többszörös motoros és/vagy vokális tic, legalább 4 hét de nem több, mint 1 év
- **Krónikus motoros vagy vokális TIC betegség**
 - Motoros vagy vokális tic, 1 évnél hosszabb időtartam
- **Kombinált vokális és multiplex motoros TIC betegség- Tourette szindróma**

Tourette szindróma

- Prevalencia: 0,3-1%

- Gilles de la Tourette (1825)

- akaratlan mozgás
- hangadás
- coprolalia, echolalia



Tourette szindróma-etiológia

- Korábban gondoltuk.....
 - Tic - conversios tünet
 - Elfojtott szexuális energia megjelenése a tünetben
 - Családpatológia
 - Pszichoterápiás, családterápiás kezelés, mely önmagában nem vezetett eredményre
 - De! Pszichés stressz mindig rontja a tüneteket

Tourette szindróma-etiológia

- Genetikus tényezők:
 - Poligénes öröklődés
 - Concordancia egypetéjű ikrekben 50-70%, kétpetéjűekben 9%
 - Tourette szindróma kockázata első fokú rokonokban 15 %
 - Gyakori komorbiditás :ADHD,OCD (közös eredet ?)

Tourette szindróma-etiológia

- **Frontostriatális diszfunkció** (túlzott aktivitás a bazális ganglionok felől, éretlen gátlás a prefrontalis cortex felől)
- **Dopamin szint emelkedett** a ventralis striatumban
- **Enyhe morfológiai eltérések** a frontális lebeny, bazális ganglionok, corpus callosum területén, kamrai aszimmetria
- **PET: fokozott vérátáramlás** a frontális lebeny , csökkent áramlás a bazális ganglionok területén

Bazális ganglionok:

- mozgások tervezése,
- kezdeményezés
- kivitelezés

Tourette szindróma-etiológia

- Gyulladásos kóreredet
- **PANDAS** (Pediatric Autoimmun Neuropsychiatric Disorders Associated with Streptococcal Infections)
 - Tic megjelenése előtt Streptococcus fertőzés
 - Postinfectiosus autoimmun mechanizmus TIC, OCD, Sydenham chorea
 - AST emelkedett, antineuralis AT
 - Antibiotikum, plasmaferesis, immunglobulin, steroid ?

Tourette szindróma - Terápia

- Enyhe eset-pszichoedukáció
- Súlyos, funkcióromlást okozó esetekben gyógyszeres kezelés

Tourette szindróma - Terápia

- **Haloperidol**

- D2 receptor antagonist
- Alfa 1 adrenerg receptor antagonist
- Extrapiramidális mh
- 0,25-5 mg/nap

- **Pimozid (Orap)**

- D2 blokkoló de nincs alfa adrenerg hatás
- Majdnem olyan hatásos, mint a Haloperidol és kevesebb mh
- Mo-n egyéni importra lehet megrendelni
- QTc-megnyúlás - EKG javasolt (előtte, dózisemelésnél, fenntartó dózis mellett évente)

Tourette szindróma - Terápia

- **Tiaprid (Tiapridal®) Sulpirid (Depral)**
 - Szelektív D2-blokád
 - Hivatalosan is adható 6 éves kor felett
- **Risperidone**
 - 5HT2 és D2-hez kötődik (szerotonin és dopamin antagonizmus)
 - 1-8mg/nap
 - Súlynövekedés, szedatív hatás
- **Aripiprasol** (parciális dopamin agonista, hyperdopaminerg közegben dopamin antagonista)
 - Előzetes eredmények jók

Tourette szindróma - Terápia

- **Clonidin** (α_2 -adrenerg agonista) vérnyomáscsökkentő, szedatív hatás
- **Guanfacin** (α_2 -adrenerg agonista)
- **Botox**
- **Mélyagyi stimuláció**

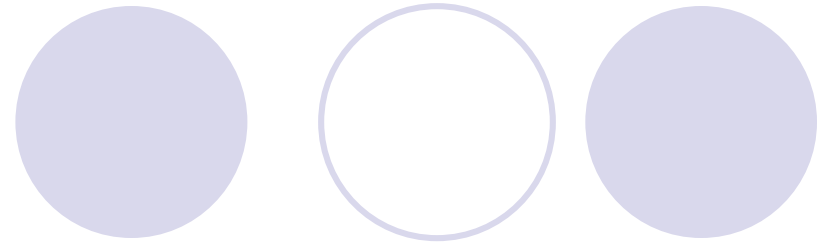
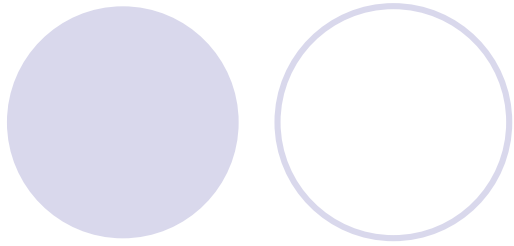
Tourette szindróma - Terápia

Tévhit, hogy a tic visszatartása rontja a tüneteket

- Ön-monitorizálás - tic csökkentő hatású
- Negatív gyakorlás -tükör előtt tic akaratlagos kontroll érzetének kialakítása
- Kontingencia menedzsment (operáns kondicionáláson alapuló technika) jutalmazni, ha elnyomja a tic-et → hosszútávon a tic elmaradásához vezet

Tourette szindróma - Terápia

- HRT- „habit reversal training”, szokásmódosító tréning (viselkedésterápia)
- „Premonitory sensation” -tic előtti késztetés felismerése és gátlása
- Versengő válasz kialakítása pl: fejrázás-az áll mellkas felé tartása, mély belégzés
- Pszichoterápia



Köszönöm a figyelmet !

