# A fogyatékosságok okai, környezeti ártalmak, veszélyeztető tényezők

A fogyatékosságok kialakulásának számtalan oka lehet:

* 1925-ben, az Egyesült Államokban felismerték, hogy a röntgensugárzás értelmi fogyatékosságot, súlyosabb esetben kisfejűséget (mikrokefália) is okozhat.
* 1941-ben Norman McAlister Gregg, ausztrál szemész felismerte, hogy a veleszületett szürkehályog (cataracta) esethalmozódásának hátterében az országon végig söprő rubeola járvány állt.
* 1961 novemberében Widukind Lenz, nyugat-németországi genetikus bejelentette, hogy a végtaghiányos rendellenesség (phocomelia) okozója a terheseknek különösen ajánlott nyugtató, a Contergan volt.

Ahogy ez már lenni szokott, világ átesett a „ló túlsó oldalára”, és a semmi sem árt időszakát a „minden árt” időszaka vette át. 1975-ben az Egészségügyi Világszervezet (WHO) égisze alatt létrejött egy nemzetközi társaság, mely megkezdte a módszeres kutatásokat annak kiderítésére, hogy melyek a valóban magzatkárosító környezeti hatások.

### Kromoszóma rendellenességek

Az értelmi fogyatékossághoz vezető kromoszómazavarok közül az elsőként azonosító Langdom Down brit orvos után elnevezett Down -szindróma a leggyakoribb. 1 000 szülésre egynél kevesebb Down –szindrómás gyerek jut. Mivel az anyák 35 éves kora után az arány számottevően nő, az ennél idősebb várandós anyák számára lehetővé, teszik a magzatvíz vizsgálat, az úgynevezett amniocentesist. A terhesség 4. hónapja körül már megállapítható, hogy a magzatot körülvevő folyadék tartalmazza-e a rendellenes kromoszómákat.

A törékeny - X - kromoszóma a másik leggyakoribb oka a mentális retardációnak (értelmi visszamaradottság). Ez az ok a férfiaknál előforduló mentális retardáció 5-7 százalékáért felelős. Mérsékelt és középsúlyos mentális retardációt okoz, amelynél a nyelvi fejlődés akadályozott, de időnként jelentkeznek viselkedési problémák is. A betegség elsősorban a fiúkat sújtja, mivel nekik csak egy X - kromoszómájuk van.

### Anyagcserezavarok

Általában az intelligenciát és a fejlődést befolyásoló anyagcserezavarokat mindegyik szülőtől egy- egy recesszív (rejtett) gén együttes előfordulása okozza. Normális domináns génekkel párosítva ezek a recesszív gének semmiféle problémát nem okoznak. A fenti kombinációban azonban felborítják a gyerek kémiai háztartását, és zavart okoznak az anyagcsere folyamatokban. A retardációhoz vezető leggyakoribb anyagcserezavar a fenilketonúria (PKU). Ez a rendellenesség 17000 gyerekből egyet érint. A gyerek születésekor még teljesen normálisnak látszik, de a szervezete képtelen lebontani a fenil-alanin nevű aminosavat, így a mérgező fenil-alanin előbb utóbb felhalmozódik a szervezetben, és ennek a következménye a súlyos retardáció. Ma már csecsemőkorban létezik szűrés, és amennyiben az így kiszűrt gyerekek három hónapos koruk előtt speciális étrendet fogyasztanak, az értelmi képességük nem lesz érintett.

Tay-Sachs kórt az idegsejtek enzimhiánya okozza, szintén recesszív génpár hibája miatt. Az enzimhiány miatt a gyermek agyában nagy mennyiségű zsír halmozódik fel. A betegség 2 -3 éven belül rohamos értelmi hanyatlást, látás és a hallás leépülését, végül halált okoz.

### Teratogének, a születési károsodások környezeti forrásai

A méhen belül fejlődő szervezetre fenyegetést jelentenek a teratogén ártalmak, olyan környezeti tényezők, amelyek eltérítik a normális fejlődést, és amelyek súlyos rendellenességekhez vagy akár halálhoz is vezetnek. A kifejezés a görög tera, „szörny” szóból származik.

Teratogén alaptörvények:

* A fajlagos károsodás annyit jelent, hogy a bekövetkező rendellenesség jellemző a kiváltó okra. Egy rendellenes hatás tehát nem tud „mindent” okozni, csak meghatározott tünetegyüttest.
* Időfaktor alatt azt értjük, hogy egy-egy külső hatás csak a terhesség meghatározott időszakában tudja a rá jellemző tünetegyüttest kiváltani. Az esetek többségében a kritikus periódus a terhesség 3-8. hete között van. A 3. hét előtt a „minden vagy semmi törvénye” érvényesül, azaz: ha a magzat károsodik, spontán vetélés áldozata lesz. Ha megmarad egészséges.
* A külső ártalom intenzitása határozza meg a kockázat mértékét, azaz a gyógyszerhatóanyagokhoz hasonlóan, a környezeti hatásoknak is van dózisfüggése.
* A fajspecifitás elve az jelenti, hogy egyes ártalmak csak bizonyos élőlényeknél okoznak károsodást. A Contergan pl. a létező összes állatkísérlet során ártalmatlannak bizonyult.
* Egyéni érzékenység: szinte egyetlen ártalom sem okoz biztosan magzati károsodást. Ezért feltételezzük, hogy a környezeti ártalmak is genetikai hajlam alapján tudják kifejteni hatásukat.

### Perinatális (születés körüli) okok

Számos, terhes anyákat veszélyeztető betegség, veszélyeztetheti a magzatot:

- A túl kevés jódot tartalmazó étrend fogyasztása a gyermek pajzsmirigyének működőképtelenségével, lelassult fejlődésével, értelmi fogyatékosságával, valamint törpenövésével együtt járó kretenizmus alakulhat ki. A rendellenességet napjainkban a só jódozásával oldják meg. A rendellenesség felismerésekor, amennyiben a gyermek jód kivonatot kap relatíve megfelelő lesz a fejlődése.

- A magzati alkohol szindróma, a terhesség alatti nagy mennyiségű alkoholfogyasztás következtében alakul ki.

- Fertőző betegségek:

A magzatra veszélyes fertőző ágenseket az angol „TORCH” betűszóval szokták kifejezni (T= toxoplazma, O= others, vagyis egyebek, R= rubeola, C= citomegalovírus, H= herpeszvírus fertőzés). A toxoplazma valódi egysejtű élősködő, melyet főként a macska terjeszt székletével. Nem kellően főzött sült hús fogyasztása is, lehet a betegség okozója. Az anyai betegség megfázásszerű, jellegtelen tünetekkel jár. A magzatban a terhesség 16. hete után súlyos agyvelőgyulladás alakul ki, melynek négy legfontosabb tünetét Sabin- tetrád néven ismeri az orvostudomány:

agyi meszes góc, vízfejűség, epilepsziás gócok alakulnak ki, és begyullad a szem ideg- és érhártyája.

A rubeola (rózsahimlő) teljesen tünetmentes lehet az anyánál. A gyermekben jellegzetes tünetegyüttest okoz:

* veleszületett szürke hályog,
* zívfejlődési rendellenesség,
* halláskiesés,
* értelmi fogyatékosság.

A megelőzés vésőoltással lehetséges, ami előtt vérvizsgálattal érdemes a védettséget kimutatni. A hiedelemmel ellentétben az oltás nem magzatkárosító.

A citomegalo vírus megelőzhetetlen, ritka betegség:

Kisfejűséget (mikrokefália), vízfejűséget (hidrokefália), a szem ér- és ideghártyájának gyulladását okozza. Jellemző az újszülöttkori máj- és lépmegnagyobbodás, sárgaság, vérzékenység.

Nemi szervi herpesszel a gyermek a születése alatt fertőződik. Ennek súlyos és kiterjedt bőrgyulladás, szepszis, agyhártya- és agyvelőgyulladás lehet a következménye. Ezért az anyai aktív genitális herpesz a császármetszést kötelezővé teszi.

### Szülési sérülés

Születési sérülés két típusa vezet általában fogyatékossághoz, a szülés közben, vagy közvetlenül utána hosszabb ideig fennálló oxigénhiány és a koraszülöttség, amikor a gyermek kevesebb, mint 1 500 grammal jön a világra.

### Gyermekkorban fellépő okok

Bizonyos események, sérülések és balesetek maradandó sérüléshez vezethetnek. Ilyen a mérgezés, a súlyos fejsérülés, a túl erős röntgensugárzás, és bizonyos gyógyszereknek a túladagolása.

Ólomtartalmú festékek fogyasztása vagy nagy mennyiségű kipufogógáz beszívása okozhat sejtanyagcsere károsodást

A radioaktív sugárzás, a higany-, a nitrát-, és rovarirtó mérgek is okozhatnak károsodást.

A megfelelő, eredményes kezelés nélkül lezajlott fertőző betegségek, mint például a meningitisz (agyvelőgyulladás) és az enkefalitisz (agyhártyagyulladás) is fogyatékossággal járhat.