

„Problem nadwagi i otyłości wśród dzieci i młodzieży z upośledzeniem umysłowym”

Autor: mgr Marianna Kowalik-Świrski

Nadwaga i otyłość, to ważny i coraz częściej omawiany problem zdrowotny dzisiejszych czasów. Epidemia otyłości – bo tak można już nazwać ten problem – dotyczy, choć z różnym natężeniem, obu płci, wszystkich przedziałów wiekowych, grup społecznych, zarówno osób w pełni sprawnych umysłowo, jak i upośledzonych. Problem otyłości dostrzegany jest w krajach wysoko uprzemysłowionych, a także coraz częściej pojawia się również w krajach biedniejszych.

Rozwój cywilizacji przyniósł wiele udogodnień, ale też i niebezpieczeństw, które drastycznie wpływają na życie codzienne, a co za tym idzie i na zdrowie. Otyłość wraz z innymi chorobami, takimi jak nowotwory, cukrzyca, choroby układu krążenia a nawet urazy należą do najczęstszych chorób XXI wieku. „W reprezentatywnych badaniach ogólnopolskich stwierdzono, że [nadwaga i otyłość] występują u około 50-60 % populacji osób dorosłych”¹.

Czym jest otyłość? Naukowcy w różnych krajach stosują wiele różnych definicji otyłości. Otyłość można określić za pomocą:

Średniej populacji,

Wskaźnika masy ciała,

Obwodu talii,

Procentowej zawartości tłuszczu w organizmie.

Aby podać definicję otyłości za pomocą średniej populacji należy zbadać średnią masę ciała w danej populacji. Następnie ustalić czy dana osoba mieści się powyżej czy też poniżej średniej pod względem procentowej nadwagi w zależności od danego wzrostu. Sposób ten nie jest do końca właściwy, gdyż wszystko zależy od danej populacji. Ktoś w Niemczech może nie być otyły, ale już w Chinach będzie.

Dzięki BMI (ang. Body Mass Index) możemy obliczyć stosunek masy ciała (kg) do wzrostu (m²). Wynik umożliwia nam ocenę stanu odżywiania się, czyli stopnia

1

M. Jarosz, L. Klosiewicz-Latoszek, *Otyłość. Zapobieganie i leczenie. Porady lekarzy i dietetyków*, PZWL, Warszawa 2006, s. 7.

otyłości (tabela 1). Minusem standaryzacji wg BMI jest to, iż nie różnicuje tkanki mięśniowej od tkanki tłuszczowej.

Stopień otyłości	BMI [kg/m ²]	Ryzyko powikłań metabolicznych
Norma	18,5–24,9	Niewielkie
Nadwaga	25,0–29,9	Nieznacznie podwyższone
Otyłość I°	30,0–34,9	Podwyższone
Otyłość II°	35,0–39,9	Poważne
Otyłość III°	> 40	Bardzo poważne

Tabela 1.

Klasyfikacja otyłości w zależności od wskaźnika masy ciała

Źródło: I. Kinalska, A. Popławska-Kita, B. Telejko, M. Kinalski, A. Bonenberg, *Otyłość a zaburzenia przemiany węglowodanowej*, Endokrynologia, Otyłość, Zaburzenia Przemiany Materii 2006, tom 2, nr 3, s. 94–101.

Najbardziej powszechnym wskaźnikiem otyłości jest BMI, jednak bardzo ważne jest to iż determinantą niektórych komplikacji zdrowotnych, np. cukrzycy może być tłuszcz umiejscowiony w okolicy brzucha. Początkowo stosowano współczynnik WHR (jest to stosunek obwodu talii do obwodu bioder), jednak obecnie najczęściej stosuje pomiar obwodu talii. Preferuje się zmniejszenie masy ciała jeśli obwód talii wynosi ponad 102 cm u mężczyzn i ponad 88 cm u kobiet. Postulowano, aby pomiar obwodu talii był standardowym elementem badań kontrolnych w podstawowej opiece zdrowotnej – niestety na chwilę obecną program ten nie został wdrożony.

Stopień otyłości	Talia [cm] kobiety	Talia [cm] mężczyźni	Ryzyko powikłań metabolicznych
Norma	< 80	< 94	Niewielkie
Nadwaga	80–88	94–102	Nieznacznie podwyższone
Otyłość	> 89	> 102	Podwyższone

Tabela 2.

Klasyfikacja otyłości w zależności od wskaźnika obwodu talii

Źródło: I. Kinalska, A. Popławska-Kita, B. Telejko, M. Kinalski, A. Bonenberg, *Otyłość a zaburzenia przemiany węglowodanowej*, Endokrynologia, Otyłość, Zaburzenia Przemiany Materii 2006, tom 2, nr 3, s. 94–101.

Często jest tak, że stan zdrowia pacjenta powiązany jest z ilością tłuszczu w organizmie, a nie z samą masą ciała, klinicyści stworzyli metodę bezpośredniego pomiaru procentowej zawartości tłuszczu w organizmie. Pomiar ten polega na ocenie grubości fałdów skóry za pomocą suwmiarki (najczęściej w okolicy ramion i dolnej części pleców). Niestety metoda ta nie bierze pod uwagę otyłości brzusznej. Drugą metodą badania zawartości tłuszczu w organizmie jest badanie oporu bioelektrycznego – przepuszcza się prąd elektryczny od stopy po dłoń. Zasada jest bardzo prosta – tłuszcz jest izolatorem, woda natomiast przewodzi prąd, powstaje opór elektryczny, dzięki czemu możemy obliczyć stosunek zawartości wody do tłuszczu i opracować procentową zawartość tłuszczu w organizmie².

Według danych Światowej Organizacji Zdrowia (WHO, *World Health Organization*) obecnie na świecie jest więcej osób otyłych niż głodujących. Na coraz to większą liczbę osób (należą do tej grupy również dzieci i osoby dorosłe upośledzone umysłowo) z nadwagą, bądź z otyłością ma wpływ znaczna zmiana trybu życia, która jest zauważalna na przełomie ostatnich 25 lat. WHO podaje także, iż na świecie obecnie ponad 1 miliard to ludzie z nadwagą, a w tym jest 300 milionów ludzi skrajnie otyłych³. Z tego powodu otyłość uznano za epidemię XXI wieku.

Od wielu lat toczą się dyskusje dotyczące przyczyn nadwagi i otyłości stricte. Zadawane są także pytania, dlaczego doszło do tej epidemii, czy otyłość jest chorobą czy naturalną reakcją na patologiczne środowisko (odżywianie, brak aktywności fizycznej, stres, zanieczyszczenie środowiska itp.). W świetle obecnej wiedzy lekarze, psycholodzy, psychiatrzy, dietetycy są jednego zdania: mechanizmy prowadzące do

² J. Ogden, *Psychologia odżywiania się. Od zdrowych do zaburzonych zachowań żywieniowych*, WUJ, Kraków 2011, s. 145-147.

³ Dane za stroną internetową: <http://www.who.int/en/>

otyłości są złożone. Na ich złożoność składają się: komponenta genetyczna, środowisko, modelowanie zachowań dot. żywienia wyniesionych ze środowiska rodzinnego.

Rozwój cywilizacji (siedzący tryb życia, wzrost spożycia tłuszczów zwierzęcych i cukrów prostych) doprowadził do rozpowszechnienia głównej przyczyny otyłości – dotyczy to także osób upośledzonych umysłowo. Postęp kultury ma w konsekwencji wpływ na zaburzenie bilansu energetycznego (energia spożyta przekracza energię wydatkowaną). Osoby niepełnosprawne intelektualnie są o wiele częściej narażone na różnego rodzaju zaburzenia zdrowotne w porównaniu z osobami w pełni sprawnymi. U osób NI⁴ czynnikiem, który może mieć wpływ na tego rodzaju zaburzenia jest uwarunkowanie genetyczne jak i brak umiejętności prawidłowego diagnozowania i wyrażania swoich potrzeb dotyczących odżywiania się.

Według szacunków WHO na świecie żyje 500 milionów osób niepełnosprawnych, w tym ok. 65 % to osoby NI⁵. Pojęcie NI ostatecznie zmieniła się w ostatnim stuleciu. Nazwa ta przeistaczała się w różne nazwy, takie jak: upośledzenie umysłowe, niedorozwój umysłowy (bardzo pejoratywne określenie), oligofrenia, niska lub obniżona sprawność umysłowa, dzieci specjalnej troski (w odniesieniu do dzieci), opóźnienie w rozwoju umysłowym, itp. Niestety pojęcia te stygmatyzują osoby, którym zostały one przypisane. W literaturze przedmiotu brakuje konsekwencji w precyzowaniu tego terminu. Dlatego pojawiają się próby w uściśleniu NI. Dr hab. Janusz Kostrzewski oddziela pojęcie upośledzenia umysłowego od niedorozwoju umysłowego. Pojęcie „upośledzenie umysłowe” określa istotnie niższy od przeciętnego ogólny poziom funkcjonowania intelektualnego, pojawiający się łącznie z upośledzeniem w zakresie przystosowania się do zmian w ośrodkowym układzie nerwowym (OUN). Określenie niedorozwój umysłowy - odmiennie oligofrenia, oznacza

⁴ ³ W omawianej pracy skrót NI rozumiany jest jako niepełnosprawność intelektualna.

⁵ ⁴ Por. H. Gaston, G. Phyllis, *World Health Organization. Mental Health and Work: Impact, Issues and Good Practices*, Genewa 2000.

tylko te przypadki upośledzenie umysłowe, które wykształciły się w okresie rozwojowym (okres rozwojowy rozumiemy tu jako okres okołoporodowy lub późniejszy)⁶. Większa część klasyfikacji i kryteriów posługuje się pojęciem „upośledzenie”, dlatego też należy dokonać analizy tegoż pojęcia oraz skonfrontować jego mnogie definicje.

„Termin upośledzenie (ang. *handicap*) określa utratę lub ograniczenie możliwości pełnego uczestniczenia danej osoby w życiu społecznym. Pojęcie to wskazuje na określony rodzaj relacji, jaki powstaje między osobą niepełnosprawną a jej środowiskiem”⁷.

Spośród licznych definicji upośledzenia umysłowego na wyróżnienie zasługuje powszechnie przyjęta i stosowana w Polsce od 1997 roku zawarta w Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób i Problemów Zdrowotnych (ICD-10)⁸. Według ICD-10 „upośledzenie ujmowane jest jako zahamowanie lub niepełny rozwój umysłowy, wyrażający się przede wszystkim w upośledzeniu umiejętności, które ujawniają się w okresie rozwojowym i stanowią o całościowym poziomie inteligencji, to znaczy zdolności poznawczych, mowy, motorycznych i umiejętności społecznych. Może pojawiać się samodzielnie, bądź też z innymi zaburzeniami psychicznymi a także fizycznymi”⁹.

Konserwatywne podejście do upośledzenia polegało głównie na zdiagnozowaniu stopnia odchylenia od normy, w głównej mierze w zakresie funkcjonowania intelektualnego oraz przystosowania społecznego. W myśl tej definicji niepełnosprawności intelektualnej nie traktuje się jej jako choroby, lecz jako następstwo działania różnych determinant patogennych, co skutkuje nieuniknionym stanem, o charakterze kalectwa trwającego całe życie¹⁰. Ryszard Kościelak określa upośledzenie

⁶ Por. J. Kostrzewski, I. Wald, *Podstawowe wiadomości o upośledzeniu umysłowym*, PWN, Warszawa 1981, s. 52-65.

⁷ W. Dykcik, *Pedagogika specjalna*, UAM, Poznań 2001, s. 18.

⁸ Według ICD-10 i wykazu jednostek chorobowych upośledzenia umysłowe odpowiadają symbolom F70-F79.

⁹ Dane za stroną internetową: <http://www.who.int/en/>

¹⁰ Por. M. Bogdanowicz, *Psychologia kliniczna dziecka w wieku przedszkolnym*. WSiP, Warszawa 1985, s. 36-38.

umysłowe jako wyraźnie niższy od przeciętnego, co najmniej o dwa odchylenia standardowe, poziom funkcjonowania intelektualnego o charakterze całościowym wraz z zaburzeniami w zakresie dojrzewania, uczenia się i przystosowania społecznego, spowodowany przez czynniki genetyczne i egzogenne na podstawie względnie trwałych zmian w ośrodkowym układzie nerwowym¹¹. Równocześnie z dużą liczbą terminów upośledzenia umysłowego istnieje wiele podziałów, opierających się na różnych kanonach

i czynnikach. Poniżej kilka najczęściej wymienianych uwarunkowań:

- uwarunkowanie pedagogiczne,
- uwarunkowanie psychologiczne,
- uwarunkowanie medyczne,
- uwarunkowanie ewolucyjne,
- uwarunkowanie społeczne.

Wśród różnorodnych podziałów czołową rolę odgrywa podział psychologiczny, której kryterium jest iloraz inteligencji.

Zapoczątkowanie badań nad testami inteligencji zawdzięcza się przyrodnikowi Sir Francis Galtonowi (kuzyn Charlesa Darwina). To właśnie on w 1880 roku wprowadził pomysł wykorzystania metod analizy statystycznej aby badać funkcje psychologiczne. W 1905 roku psycholog Alfred Binet wraz z Teodorem Simonem przystąpili do stworzenia pierwszego zestawu testów do pomiaru inteligencji (skala Bineta-Simona). Skala ta była dedykowana dzieciom w wieku od 3 do 13 lat. Test ten miał służyć jako narzędzie selekcji dzieci niepełnosprawnych umysłowo ze szkół masowych aby objąć je nauczaniem specjalnym. W 1912 roku William Stern – psycholog i filozof – wprowadził pojęcie ilorazu inteligencji. Inteligencja w rozumieniu Sterna to „zespół sprawności, głównie -> myślenia, umożliwiający jednostce rozwiązywanie nowych zadań, korzystanie z własnego doświadczenia, szczególnie

¹¹ Por. R. Kościelniak, *Psychologiczne podstawy rewalidacji upośledzonych umysłowo*, PWN, Warszawa 1989, s. 9-16.

wiedzy i na podstawie tego przystosowanie się do warunków i przekształcanie tych warunków dla swoich potrzeb”¹². Jeśli chodzi o dzieci to iloraz inteligencji (*IQ* – od *intelligence quotient*) jest uznawany jako iloraz wieku umysłowego dziecka do wieku życia, pomnożony przez 100.

$$\text{I.I.} = \frac{\text{wiek umysłowy}}{\text{wiek życia}} * 100$$

Rycina 1. Wzór do obliczania ilorazu inteligencji

Źródło: W. Szewczuk (red.), *Słownik psychologiczny*, Wiedza Powszechna, Warszawa 1985, s. 108.

Konwent WHO zwołany w 1968 roku uchwalił klasyfikację upośledzenia umysłowego, które obowiązuje we wszystkich krajach. W tabeli poniżej zamieściłam ową klasyfikację.

Odchylenie standardowe	Określenie (stopień)	I.I w skalach	
		Wechslera	Termana - Merill
od - 1 do - 2	Pogranicze upośledzenia	70-84	68-83
od - 2 do - 3	Lekkie upośledzenie umysłowe (dawny debilizm)	55-69	52-67
od - 3 do - 4	Umiarkowane upośledzenie umysłowe (dawny górny imbecylizm)	40-54	36-51
od - 4 do - 5	Znaczne upośledzenie umysłowe (dawny dolny imbecylizm)	25-39	20-35

¹² W. Szewczuk (red.), *Słownik psychologiczny*, Wiedza Powszechna, Warszawa 1985, s. 111.

ponad 5	Głębokie upośledzenie (dawny idiotyzm)	0-24	0-19
---------	---	------	------

Tabela 3.

Klasyfikacja upośledzenia umysłowego wg VIII rewizji Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób, Urazów i Przyczyn Zgonów Światowej Organizacji Zdrowia, obowiązująca od 1.01.1968 roku.

Źródło: R. Kościelniak, Psychologiczne podstawy rewalidacji upośledzonych umysłowo, PWN, Warszawa 1989, s. 15.

Badacze analizujący problemy zbyt dużej masy ciała określają ją jako nadwyżka tkanki tłuszczowej w organizmie w odniesieniu do beztłuszczowej masy ciała występujący w stopniu umiarkowanym (nadwaga) lub zaawansowanym (otyłość). Najczęściej stosowane badania masy ciała wagą lekarską określają nadwagę jako nadmiar masy ciała wynoszący ok. 10-25 % dla danego wzrostu i płci, otyłość natomiast określa się gdy masa ciała przekracza normę o ponad 25 %.

„Takeuchi z Uniwersytetu Kochi w Japonii badał częstość występowania otyłości u dzieci i młodzieży z upośledzeniem umysłowym. Wśród 20031 uczniów szkół specjalnych otyłość częściej występowała u dziewcząt niż chłopców, częściej też problem dotyczył uczniów starszych klas (w przedziale 12-17 r. ż.) niż ich młodszych kolegów (6-11 r. ż.). Ponadto badanie to dowiodło, że otyłość częściej obserwuje się u uczniów z upośledzeniem umysłowym niż u ich rówieśników bez jakichkolwiek zaburzeń intelektualnych”¹³.

¹³ W. Bryl i in., *Otyłość u dzieci i młodzieży z upośledzeniem umysłowym*, Endokrynologia, Forum Zaburzeń Metabolicznych 2010, tom , nr 1, s.58.

Diagnoza otyłości wśród dzieci i młodzieży niepełnosprawnej intelektualnie mieszkających na Tajwanie dała bardzo podobne efekt. Część otyłych badanych z NI był wyższy od odsetka dzieci i młodzieży sprawnych intelektualnie. Dane te bazują na badaniach ankietowych. W badaniach tych brało udział 279 osób (176 chłopców i 103 dziewczynki). Większość z badanych osób posiadała orzeczenie o lekkim lub umiarkowanym stopniu upośledzenia. Największy procent – bo aż 22 % - dzieci ze zdiagnozowaną otyłością były w przedziale od 7 do 12 lat¹⁴.

Podczas badań, które były przeprowadzone w Norwegii stwierdzono, iż tendencja do nadwagi i osób NI nie zwiększa się wprost proporcjonalnie do stopnia ich upośledzenia. Badano 282 osoby o zróżnicowanym stanie upośledzenia umysłowego. W badaniach odkryto, że osoby mające znaczny stopień upośledzenia posiadają o wiele częściej niedowagę. Natomiast osoby ze zdiagnozowanym lekkim upośledzeniem umysłowym mają skłonność do nadwagi i otyłości. Porównując osoby NI do osób pełnosprawnych umysłowo można stwierdzić, iż osoby NI sporadycznie znajdowały się w normie wagowej. Autorzy badań (Jin-Ding L., Chia-Feng Y., Chi-Wei L., Jia-Ling W.) interpretują tą sytuację brakiem kontroli nawyków żywieniowych przez osoby niepełnosprawne. Gdy dotyczy to niedożywienia i niedowagi można odnieść się do braku łaknienia. Jeśli skupiamy się na nadwadze i otyłości – tłumaczy się je (te zaburzenia) brakiem umiaru w liczbie spożywanych posiłków, złą przemianą materii, brakiem ruchu – która może także wynikać z niepełnosprawności fizycznej (05-R¹⁵ - najczęściej występująca niepełnosprawność), która niejednokrotnie współlistnieje z niepełnosprawnością intelektualną.

¹⁴ *Ibidem*, s. 58.

¹⁵ Symbol niepełnosprawności – upośledzenie narządu ruchu, wg klasyfikacji ICD-10

Analizując literaturę dotyczącą nadwagi i otyłości wśród dzieci i młodzieży można zauważyć wiele czynników, które powiązane są bezpośrednio z epidemiologią tych zaburzeń. Są to:

pleć,
wiek,
miejsce zamieszkania,
narodowość,
sprawność intelektualna,
stopień upośledzenia umysłowego,
warunki życia,
dieta,
nawyki żywieniowe,
wiedza o odżywianiu się,
aktywność fizyczna,
przyjmowane leki,
czynniki społeczne,
komponenta genetyczna¹⁶.

Aby holistycznie przedstawić nadwagę i otyłość winno się wspomnieć o występującej tzw. komponencie genetycznej. Wśród wytypowanych zespołów genetycznych występują takie, w których nadwaga i otyłość są jednym z głównych objawów klinicznych. Bywa też tak, że stanowią one objaw niespecyficzny. W pozostałych przypadkach nadwaga i otyłość jest objawem wiodącym i ciągle występującym. W przypadku dzieci, komponenta genetyczna – która towarzyszy otyłości, i w większości z istniejącym upośledzeniem to zespoły:

¹⁶ A. Oblacińska, M. Jodkowska, *Otyłość u polskich nastolatków; Epidemiologia, styl życia, samopoczucie*, Instytut Matki i Dziecka, Raport z badań uczniów gimnazjów w Polsce, Warszawa 2007.

Prader-Willi (PWS),
Bardet-Biedl (BBS),
Borjeson-Forssman-Lehmann (BFLS),
Carpenter (ACPS II),
Cohen (CS),
Downa (DS.),
Alströmn (AS - jednak bez upośledzenia umysłowego).

W genetycznych zespołach („dotychczas opisano 80 zespołów genetycznych związanych z otyłością”¹⁷) wraz z nadwagą i otyłością zazwyczaj występuje zaburzenia wzrastania, występowanie anomalii genotypowych, deficytów wzrokowych i słuchowych oraz opóźnienie rozwoju psychoruchowego, a także różnego stopnia upośledzenia umysłowe.

Częstotliwość występowania zespołu Bardet-Biedl (zespół wad wrodzonych charakteryzujący się otyłością, retinopatią barwnikową, polidaktylią, opóźnieniem umysłowym, hipogonadyzmem u mężczyzn, czasami do tego dochodzi jeszcze niewydolność nerek, spowolnienie procesów myślowych, trudności w uczeniu się, problemy z integracją społeczną, bywają także zaburzenia mowy, zez, zaćma, astygmatyzm, brachydaktylia, syndaktylia, poliuria, niezborność ruchowa, spastyczność kończyn dolnych, cukrzyca, zaburzenia rozwoju zębów, wrodzone wady serca, zwłóknienie wątroby) szacuje się na 1 przypadek na 175 000 osób w krajach Europy Zachodniej¹⁸. Zespół Bardet-Biedl (BBS) częściej występuje w populacjach bardziej izolowanych – mieszkańcy Puerto Rico – 1 na 100 000 osób¹⁹. W BBS otyłość jest

¹⁷ P. Tounian (red.), *Otyłość u dzieci*, PZWL, Warszawa 2006, s. 110.

¹⁸ D. Klein, F. Amman, *Syndrom Laurence-Moon-Biedl i pokrewne choroby w Szwajcarii: kliniczne, genetyczne i epidemiologiczne studia przypadków*, J. Neurol. Sci., 1969, s. 479-513.

¹⁹ Por. V. C. Sheffield, *Korzystanie z izolowanych populacji w badaniu ludzkiego syndromu otyłości, Bardet-Biedla*, *Pediatr. Res.* 2004, Czerwiec, 55(6):908-11.

stałym objawem pojawiającym się w dzieciństwie, gdy następuje zaburzenie wzrostu. Otyłość jest oporna do leczenia, diety natomiast są nieskuteczne.

Drugim zespołem, który jest połączony nierozdzielnie z otyłością jest zespół Cohena. Dzieci które noszą znamiona zespołu Cohena charakteryzuje dysmorfia twarzy (duże środkowe siekacze, krótkie wędzidelko, otwarte usta), niedociśnienie w okresie niemowlęcym, wiotkość stawów, wada wzroku (dystrofia siatkówki), opóźnienie rozwoju psychicznego, a także otyłość pojawiająca się około 10 r.ż. (otyłość głównie tułowiowa). Tkanka tłuszczowa osadza się w szczególności na brzuchu, tułowiu i twarzy dziecka²⁰. Zespół Cohena dziedziczony jest autosomalnie recesywnie.

LP	Główne kryteria:	Małe kryteria:
1	Opóźnienie umysłowe nie postępujące, niezgrabność motoryczna i mikrocefalia	Wczesny początek i postępująca krótkowzroczność
2	Typowe cechy twarzy: falisty kształt szpar powiekowych, krótka rynienka wargowa, duże siekacze przednie, grube włosy, krzaczaste brwi i niska linia owłosienia na szyi	Mikrocefalia
3	Hipotonia w wieku dziecięcym i nadmierna wiotkość stawów	Otyłość tułowiowa ze szczupłymi kończynami
4	Dystrofia pigmentowa siatkówki i naczyńówki oka oraz krótkowzroczność od około 5. roku życia	Nadmierna wiotkość stawów
5	Okresy izolowanej neutropenii (liczba neutrofilów < 2 x 10 ⁹ /l)	

Tabela 4.

Kryteria diagnostyczne zespołu Cohena według Chandler i wsp.

²⁰ Por. T. Goecke, F. Majewski, K. D. Kauter, U. Sterzel, *Upośledzenie umysłowe, hipotonia, otyłość, zaburzenia oka, twarzy, stomatologiczne, kończyn (syndrom Cohena)*, European Journal of Pediatrics, 1982; 138: 338-340.

Źródło: KE. Chandler, A. Kidd, L. Al-Ghazali i wsp.: *Kryteria diagnostyczne, badania właściwości i naturalnej historii zespołu Cohena.*, J. Med. Genet. 2003; 40: 233-241.

Trzecią chorobą genetyczną, która współwystępuje wraz z otyłością jest zespół Alströma (nie odnotowano przypadku z upośledzeniem umysłowym). Do objawów tego zespołu należą: otyłość, cukrzyca, barwnikowe zapalenie siatkówki, hipogonadyzm, niski wzrost, osłabienie mięśnia sercowego, głuchota typu sensorycznego (w wieku 5-8 lat) oraz zawsze występującymi zaburzeniami funkcji nerek (nefropatia śródmiąższowa przechodząca w krańcową niewydolność nerek w wieku 30-40 lat)²¹. Ślepota występuje ok. 7 roku życia. Do 2008 roku odnotowano 500 przypadków na całym świecie²². Choroba ta dziedziczona jest autosomalnie recesywnie.

Kolejną chorobą genetyczną powiązaną z otyłością jest zespół Börjesona-Forssmana-Lehmanna. Objawia się on otyłością z ciężkim upośledzeniem umysłowym, hipotonią, mikrocefalią, dysmorfia twarzy (grube rysy, pełne policzki, opadające powieki, wystające brzożki oczodołów z zapadniętymi gałkami ocznymi i dużymi uszami), nieprawidłową budową narządów płciowych (mikropenis, małe jądra i opóźnione dojrzewanie płciowe). Chłopcy chorujący na ten syndrom są niewielkiego wzrostu. Choroba ta dziedziczona jest recesywnie i związana z chromosomem X.

Najczęstszym zespołem któremu towarzyszy otyłość jest zespół Pradera-Williego (PWS, Prader-Willi syndrome). Jest to najbardziej powszechne zaburzenie genetyczne przebiegające wraz z otyłością. Zespół Pradera-Williego to zespół wad wrodzonych podyktowanych przez mutacje chromosomowe, najczęściej rozpoznaje się go w wieku około 5 lat. W tym przypadku otyłość pojawia się w okolicy 2 roku życia, a wzmacnia się z wiekiem. Częstotliwość występowania otyłości u chorych na zespół Pradera-Williego to w przybliżeniu ok. 90 % przypadków. Choroba ta dotyczy obu płci i każdej rasy. Uważa się, że dużo osób z PWS nie jest

²¹ Por. P. Tounian (red.), *Otyłość u dzieci*, PZWL, Warszawa 2006, s. 114.

²² Dane za stroną internetową: <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/alstrom-syndrome>

zdiagnozowanych. Dotyczy to przede wszystkim wczesnego dzieciństwa, z uwagi na stosunkowo niespecyficzne objawy kliniczne i często łagodne cechy dysmorfii twarzy. Efektem tego może być zaniżona ocena występowania PWS. Typowe cechy zespołu Prader-Willi przedstawili po raz pierwszy autorzy: Prader, Labahrt i Willi w 1956 roku²³. Do objawów zespołu zaliczyli: otyłość spowodowaną nadmiernym łaknieniem, niski wzrost, hipotonię mięśniową, opóźnienie rozwoju umysłowego, wnetrostwo i cechy dysmorficzne twarzy. W 1981 roku Holm zaproponował kryteria diagnostyczne PWS, a w 1993 roku opracował je. Otyłość w PWS jest odporna na leczenie dietetyczne czy też farmakologiczne. Osoby z PWS mają obniżone poczucie sytości i przez to niestety niewłaściwe nawyki żywieniowe oraz obsesję na punkcie jedzenia co doprowadza chorych do zaawansowanej i skrajnej otyłości.

²³

Dane za stroną internetową: <http://jcem.endojournals.org/content/87/12/5461.full>

LP	Główne Kryteria	Małe Kryteria	Objawy pomocnicze
1	Hipotonia centralna u noworodka i niemowlęcia, z zaburzeniami ssania, stopniowo ustępujące z wiekiem	Zmniejszona ruchliwość w okresie płodowym, noworodkowym i niemowlęcym lub słaby krzyk, nadmierna senność (cechy ustępujące z wiekiem)	Podwyższony próg bólowy (zmniejszone odczuwanie bólu)
2	Problemy z karmieniem w okresie niemowlęcym z koniecznością stosowania specjalnych technik karmienia i słaby przyrost masy ciała/zaburzenie rozwoju somatycznego	Charakterystyczne zaburzenia zachowania: gwałtowne wybuchy złości, śmiechu zachowania obsesyjno-przymusowe; tendencja do zaprzeczania, nieustępliwości, uporu, manipulacji, kradzieży, uporczywe trwanie przy swoich racjach, kłamliwość (5 lub więcej)	Obniżona „skłonność” do wymiotów
3	Nadmierny lub szybki przyrost masy ciała między 1.–6. rokiem życia (powyżej 2 kanałów centylowych)	Zaburzenia snu i/lub oddychania w czasie snu (napady nocnych bezdechów)	Zaburzenia termoregulacji w niemowlęctwie lub zmieniona wrażliwość na temperaturę u starszego dziecka i u dorosłego
4	Charakterystyczne cechy twarzy: dolichocephalia w niemowlęctwie, wąska twarz lub zmniejszony wymiar dwuskroniowy, oczy o kształcie migdałowatym, małe usta z wąską górną wargą, opadnięte w dół kąciaki ust (wymagane 3 lub więcej cechy)	Niski wzrost do 15. roku życia (jeśli niedobór hormonu wzrostu — wskazane leczenie)	Skolioza i/lub kifoza kręgosłupa
5	Hipogonadyzm — z objawami zależnymi od wieku: — hipoplazja narządów płciowych (chłopcy: hipoplazja moszny, wnętrostwo, małe prącie/lub jądra (< 5. centyla w stosunku do wieku); dziewczęta: brak lub hipoplazja warg sromowych mniejszych i/lub lechtaczki — opóźnienie lub niecałkowite dojrzewanie płciowe z opóźnieniem rozwoju cech płciowych po 16. roku życia (chłopcy: małe gonady, słaby rozwój owłosienia twarzy i ciała, brak mutacji; dziewczęta:	Zmniejszona pigmentacja skóry — jasna skóra i włosy w porównaniu z innymi członkami rodziny	Wczesne adrenarche (zwiększone wydzielanie androgenów kory nadnerczy w okresie poprzedzającym okres dojrzewania płciowego lub we wczesnym okresie dojrzewania płciowego. Prawidłowy wiek pojawienia się adrenarche u dziewcząt to ponad 7 lat, a u chłopców 9 lat)

	amenorrhea/oligomenorrhea po 16. roku życia)		
6	Opóźnienie ogólnego rozwoju u dziecka poniżej 6. roku życia; upośledzenie umysłowe łagodne do umiarkowanego lub trudności w nauce u starszych dzieci	Małe dłonie (< 25. centyla) i/lub stopy (< 10. centyla) dla wieku wzrostowego	Niezwykła zdolność do układania puzzli
7	Nadmierne spożywanie jedzenia/obsesja na punkcie jedzenia	Wąskie dłonie z prostym brzegiem łokciowym dłoni	Prawidłowe wyniki badań nerwowo-mięśniowych (EMG)
8	Delecja 15q11-13 w badaniu wysokiej rozdzielczości lub zaburzenia w regionie chromosomalnym typowym dla PWS, w tym matczyna disomia; rozpoznawane badaniem cytogenetycznym lub innymi metodami genetyki molekularnej	Wady wzroku (esotropia, myopia)	
9		Gęsta, lepka ślina zasychająca w kącikach ust	
10		Zaburzenia w artykulacji mowy	
11		Skubanie i klucie skóry	
Interpretacja: Duże kryterium = 1 pkt; małe kryterium = 1 pkt Objawy pomocnicze nie są punktowane, ale jeśli są, to wzrasta pewność rozpoznania PWS Aby postawić pewne rozpoznanie kliniczne PWS liczba punktów powinna wynosić: Dziecko < 3. rz.: 5 pkt (co najmniej 4 pkt z dużych kryteriów) Dziecko > 3. rz. i dorośli: 8 pkt (5 pkt z dużych kryteriów) lub więcej pkt z całej skali			

Tabela 5.

Kryteria diagnostyczne zespołu Prader-Willi według Holm i wsp.

Źródło: <http://www.pwsausa.org/postion/HCGuide/HCG.htm>

Również do genetycznych przyczyn upośledzenia umysłowego z dość często towarzyszącą nadwagą lub otyłością uwzględnić można zespół Downa. Częstość występowania zespołu Downa ocenia się na 1 przypadek na 800-1000 urodzeń. Dzieci te przejawiają mniejsze zdolności poznawcze jeśli mielibyśmy je porównać ze średnią w zdrowej populacji. Osoby z zespołem Downa cechują się lekkim lub umiarkowanym upośledzeniem umysłowym. Głębokie upośledzenie w tym zespole występuje dość rzadko. Specyficzne cechy to przede wszystkim niski wzrost, mała głowa, pojedyncza bruzda dłoniowa (wewnętrzna strona dłoni), oczy o kształcie migdałów oraz słabe napięcie mięśniowe. Niestety osoby te predestynowane są do wad wrodzonych serca, refleksu żołądkowo-przelykowego, powracających infekcji ucha środkowego, zespołu bezdechu śródseennego, a także chorób gruczołu tarczowego. Dzieci z zespołem Downa rodzą się z mniejszą wagą urodzeniową od dzieci zdrowych. Nadwaga dotyka ich już gdy mają 3-4 lata. Tendencja do nadwagi u tych osób jest w większości przypadków bardzo częsta. Kobiety dotknięte zespołem Downa w wieku 18 lat w 36% mają już nadwagę. 31% mężczyzn w tym samym wieku także dźwiga bagaż nadwagi.

Siódmym i ostatnim omówionym w niniejszej pracy zespołem chorobowym ukierunkowanym na otyłość jest zespół Carpentera (akrocefalopolisyndaktyliami lub ACPS typu II). W większości przypadków ACPS zauważa się błonę między palcami bądź jej zrost (syndaktylia) a także dodatkowe palce u rąk i stóp (polidaktylia), zbyt szybkie zamknięcie się szwów czaszki pomiędzy niektórymi kośćmi w czaszce – w efekcie głowa ma kształt stożka (akrocefalia). ACPS odkrył brytyjski lekarz Georg Carpenter. Opisał on dwie siostry i brata z akrocefalią, osobliwymi rysami twarzy, brachydaktylią (krótkopalczastością), syndaktylią oraz polidaktylią (zwanymi w połączeniu polisyndaktylią). Sposób diagnozowania choroby do dziś zbytnio się nie zmienił. Nie opracowano żadnych testów. Diagnozę stawia się na podstawie symptomów zewnętrznych. Zespół Carpentera dziedziczony jest w sposób autosomalny recesywny. Częstość występowania zespołu Carpentera to średnio

jedno na milion żywych urodzeń. Obecnie odnotowano około 300 przypadków zespołu Carpentera w Stanach Zjednoczonych. Otyłość w tym zespole leczy się dieta stosowaną przez całe życie.

Często jeśli podejrzewane są wady płodu przeprowadza się ponowne USG. Dużo częściej w przypadku tej choroby, pierwszym objawem jest kraniosynostoza (zrośnięcie szwów czaszkowych), która jest widoczna w chwili narodzin. Przedwczesne zrośnięcie kości czaszki powoduje jej nieprawidłowy rozwój.

Często występujące symptomy w obrębie twarzy to: zmarszczki tzw. nakątne (nadające powiekom „orientalny” wygląd), szerokie policzki, osadzone nisko i na różnych poziomach zdeformowane uszy, płaska nasada nosa, małe, szeroko rozstawione zęby, które często późno się wyżynają, szeroki zadarty nos, duże nozdrza, niedorozwinięta górna i/lub dolna szczęka oraz wysoko wysklepione, wąskie podniebienie, które utrudnia mowę oraz często powoduje u chorego niechęć do wysławiania się. Inne przejawy fizyczne związane z zespołem Carpentera to wady serca (w 50 % znanych przypadków). Nie rzadko występuje pojedyncza, podkowiasta nerka w miejsce dwóch, niezstąpione jądra u chłopców, przepuklina brzuszna oraz deformacje stóp. Często występuje upośledzenie umysłowe w stopniu od lekkiego po umiarkowany (w 75% przypadków), jednak nie jest to regułą. Chory może być niskiego wzrostu ze względu na krótkie kości długie rąk i nóg, co często przy narodzinach błędnie określa się karłowatością.

Zbyt duża masa ciała dzieci i młodzieży ze zdiagnozowanym upośledzeniem umysłowym może być wynikiem wielu chorób o podłożu metabolicznym, hormonalnym czy też genetycznym. Ważny jest też aspekt upośledzenia umysłowego – który warunkuje skłonność do nadwagi i otyłości. Należy wziąć pod uwagę także te czynniki, które nie są zależne od osoby upośledzonej umysłowo, a wynikają ze środowiska w którym dana osoba żyje (czynniki środowiskowe i społeczne). Z uwagi na nieodzowność włączenia specjalistycznego leczenia i rehabilitacji, kłopoty z

poruszaniem się i trudności edukacyjne dzieci i młodzieży, a także stosunkowo duże potrzeby finansowe rodzin i opiekunów dbających o dzieci z upośledzeniem umysłowym zauważa się dramatyczne sytuacje tychże rodzin. Często są to rodziny o niskim statusie społecznym bądź rodziny patologiczne. Otyłość wraz z pozostałymi problemami zdrowotnymi mogą pogłębiać się w następstwie braku środków materialnych na właściwą dietę, niewłaściwego stylu życia bądź też braku świadomości jakie są konsekwencją złego odżywiania się. Próby jakie zostały podjęte aby zapobiec problemowi nadwagi i otyłości wśród dzieci i młodzieży NI sugeruje wręcz wymóg badania, analizy, odkrywania tego zjawiska na skalę światową zwłaszcza przez lekarzy pierwszego kontaktu oraz nauczycieli, którzy mogą edukować rodziców (organizować warsztaty i szkolenia) w dziedzinie zdrowego i racjonalnego odżywiania się oraz stylu życia.

Bibliografia

Książki i czasopisma:

1. M. Jarosz, L. Kłosiewicz-Latoszek, *Otyłość. Zapobieganie i leczenie. Porady lekarzy i dietetyków*, PZWL, Warszawa 2006.
2. I. Kinalska, A. Popławska-Kita, B. Telejko, M. Kinalski, A. Bonenberg, *Otyłość a zaburzenia przemiany węglowodanowej*, Endokrynologia, Otyłość, Zaburzenia Przemiany Materii 2006, tom 2.
3. J. Ogden, *Psychologia odżywiania się. Od zdrowych do zaburzonych zachowań żywieniowych*. WUJ, Kraków 2011.
4. H. Gaston, G. Phyllis, *World Health Organization. Mental Health and Work: Impact, Issues and Good Practices*, Genewa 2000.
5. J. Kostrzewski, I. Wald, *Podstawowe wiadomości o upośledzeniu umysłowym*, PWN, Warszawa 1981.
6. W. Dykcik, *Pedagogika specjalna*, UAM, Poznań 2001.
7. M. Bogdanowicz, *Psychologia kliniczna dziecka w wieku przedszkolnym*. WSiP, Warszawa 1985.
8. R. Kościelniak, *Psychologiczne podstawy rewalidacji upośledzonych umysłowo*, PWN, Warszawa 1989.
9. W. Szewczuk, *Słownik psychologiczny*, Wiedza Powszechna, Warszawa 1985.
10. R. Koscielania, *Psychologiczne podstawy rewalidacji upośledzonych umysłowo*, PWN, Warszawa 1989.
11. W. Bryl i in., *Otyłość u dzieci i młodzieży z upośledzeniem umysłowym*, Endokrynologia, Forum Zaburzeń Metabolicznych 2010, tom. 1.
12. A. Oblacińska, M. Jodkowska, *Otyłość u polskich nastolatków, Epidemiologia, styl życia, samopoczucie*, Instytut Matki i Dziecka, Raport z badań uczniów gimnazjów w Polsce, Warszawa 2007.
13. P. Tounian (red.), *Otyłość u dzieci*, PZWL, Warszawa 2006.

14. D. Klein, F. Amman, *Syndrom Laurencje-Moon-Biedl i pokrewne choroby w Szwajcarii: kliniczne, genetyczne i epidemiologiczne studia przypadków*, J. Neurol, Sci., 1969.
15. V. C. Sheffield, *Korzystanie z izolowanych populacji w badaniu ludzkiego syndromu otyłości, Bardet-Biedla*, Pediatr. Res., 2004.
16. T. Goecke, F. Majewski, K. Kauter, U. Sterzel, *Upośledzenie umysłowe, hipotonia, otyłość, zaburzenia oka, twarzy, stomatologiczne, kończyn (syndrom Cohena)*, European Journal of Pediatrics, 1982.
17. KE. Handler, A. Kidd, L. Al-Ghazalin i wsp.: *Kryteria diagnostyczne, badania właściwości i naturalnej historii zespołu Cohena*, J. Med. Genet 2003.

Strony WWW:

1. <http://www.who.int/en/>
2. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/alstrom-syndrome>
3. <http://jcem.endojournals.org/content/87/12/5461.full>
4. <http://www.pwsausa.org/postion/HCGuide/HCG.htm>

Spis tabel

Tabela 1. Klasyfikacja otyłości w zależności od wskaźnika masy ciała.

Tabela 2. Klasyfikacja otyłości w zależności od wskaźnika obwodu talii.

Tabela 3. Klasyfikacja upośledzenia umysłowego wg VIII rewizji Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób, Urazów i Przyczyn Zgonów Światowej Organizacji Zdrowia, obowiązująca od 1.01.2018 r.

Tabela 4. Kryteria diagnostyczne zespołu Cohena wg Handler i wsp.

Tabela 5. Kryteria diagnostyczne zespołu Prader-Willi wg Holm i wsp.

Spis rycin

Rycina 1. Wzór do obliczania ilorazu inteligencji.