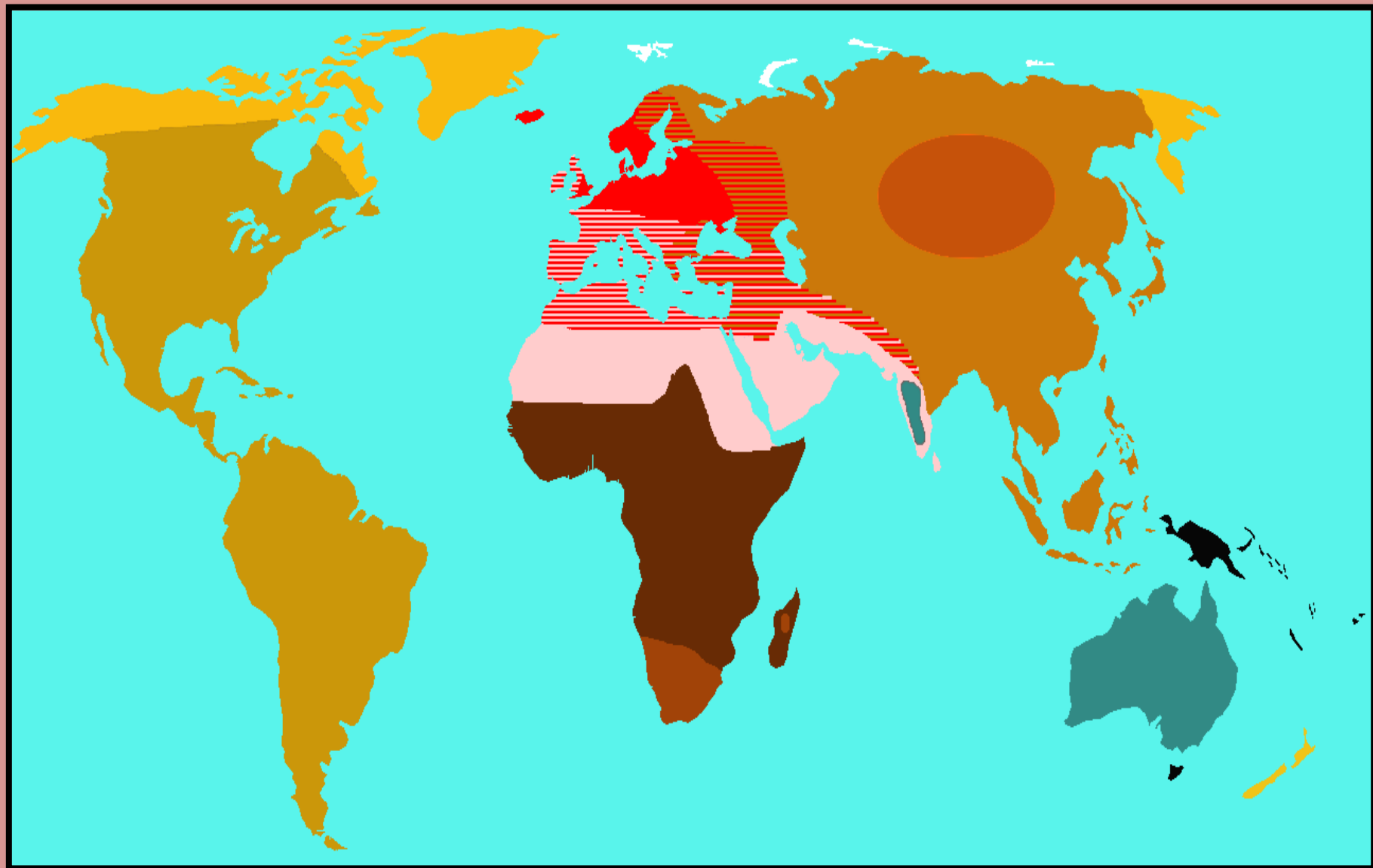


**TROCĘ
O
RÓŻNORODNOŚCI
W ŚWIECIE LUDZI**



NIEKTÓRE ZESPOŁY ZABURZEŃ U LUDZI

Zespół Downa; Zespół Angelmana

Zespół Aspergera

Pentasomia chromosomu X, Zespół Turnera

Zespół Diogenesa

Tetrasomia chromosomu X

Trisomia chromosomu X

Zespół de Grouchy'ego

Zespół delecji 22q11.2

Zespół Edwardsa

Zespół kociego krzyku

Zespół kociego oka,

Zespół Millera-Diekera

Zespół Pataua

Zespół Pradera-Williego

Zespół Smith-Magenis

Zespół Wolfa-Hirschhorna

Zespół XYY

Zespół Downa, trisomia 21

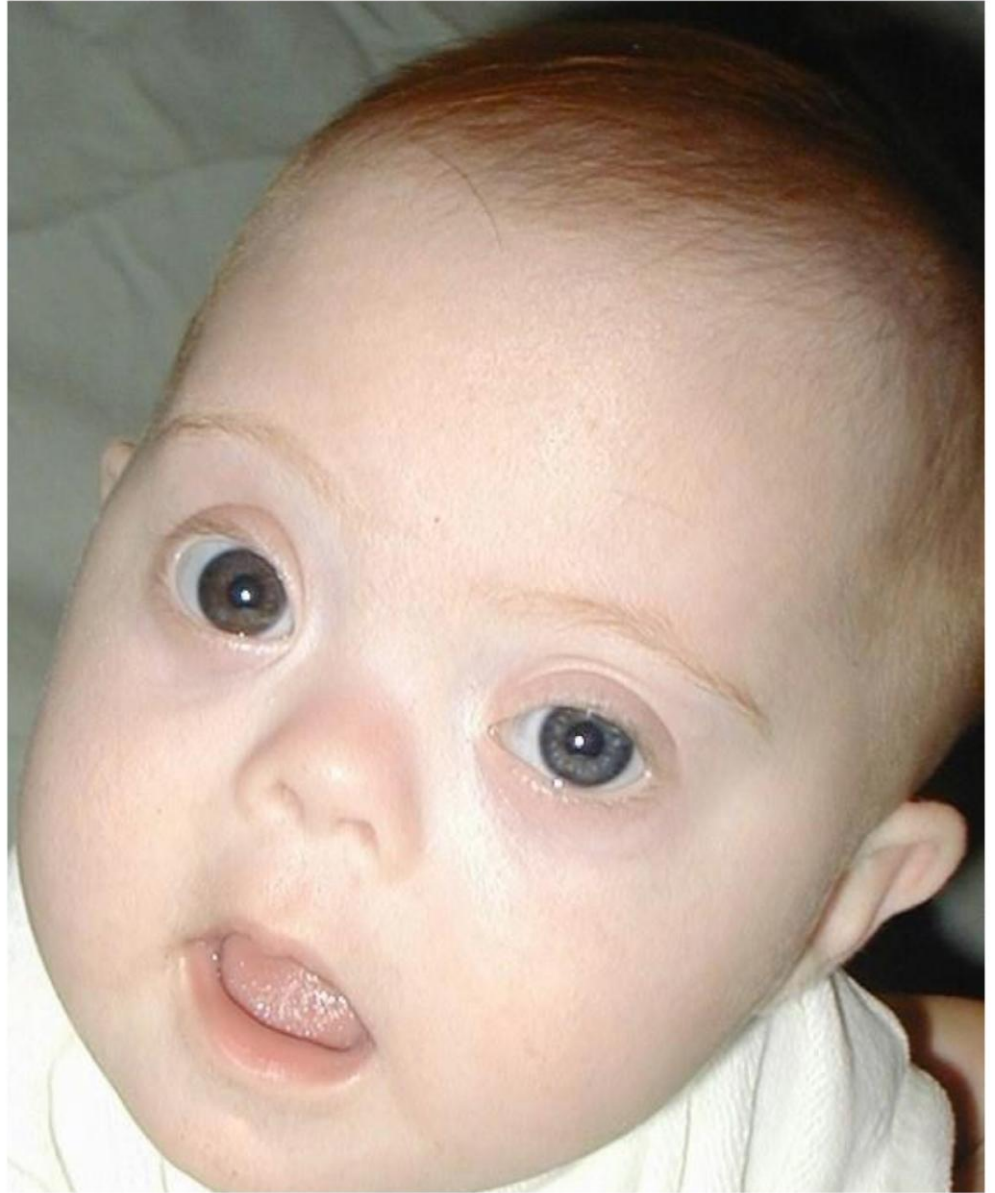
([ang.](#) *Down syndrome, trisomy 21*), dawniej nazywany **mongolizmem** – zespół wad wrodzonych spowodowany obecnością **dodatkowego [chromosomu 21](#)**.

[Eponim](#) pochodzi od nazwiska brytyjskiego lekarza [Johna L. Downa](#), który opisał go w [1866](#) roku. W [1959](#) roku [Jérôme Lejeune](#) odkrył, że u podstaw zespołu wad wrodzonych leży trisomia chromosomu 21.

Osoby z zespołem Downa mają mniejsze zdolności poznawcze niż średnia w [populacji](#) zdrowej. Wahają się one od lekkiej do umiarkowanej niepełnosprawności intelektualnej. Zaburzenia rozwojowe manifestują się głównie jako skłonność do zawężonego myślenia lub naiwność. Niewiele osób wykazuje niepełnosprawność intelektualną w stopniu głębokim.

Częstość występowania zespołu Downa szacuje się na 1 przypadek na 800–1000 żywych urodzeń.

**Dziecko z zespołem Downa.
Widoczne plamki
Brushfielda
i różnobarwność tęczówek**



Choroba Niemann-Picka

([ang.](#) Niemann-Pick disease)

- heterogenna pod względem etiologicznym i klinicznym lizosomalna choroba spichrzeniowa. Wyróżnia się kilka typów schorzenia, łączy je obecność tzw. komórek Niemann-Picka (komórek piankowatych)
Wyjątkowo ciężka choroba.**

Zespół Diogenesa – [zaburzenie osobowości](#) objawiające się skrajnym zaniedbywaniem [higieny osobistej](#) oraz minimum sanitarnego w mieszkaniu. Dotyka głównie ludzi w podeszłym wieku, żyjących samotnie. Na ogół towarzyszy mu niekontrolowane kompulsywne zbieractwo ogromnej ilości niepotrzebnych przedmiotów, które są potem traktowane jako niezbędne¹. Charakterystyczne jest też zrywanie kontaktów z najbliższymi i unikanie towarzystwa innych ludzi. Człowiek z zespołem Diogenesa sprawia wrażenie bezdomnego nędzarza, co może nie mieć związku z jego rzeczywistym statusem materialnym.

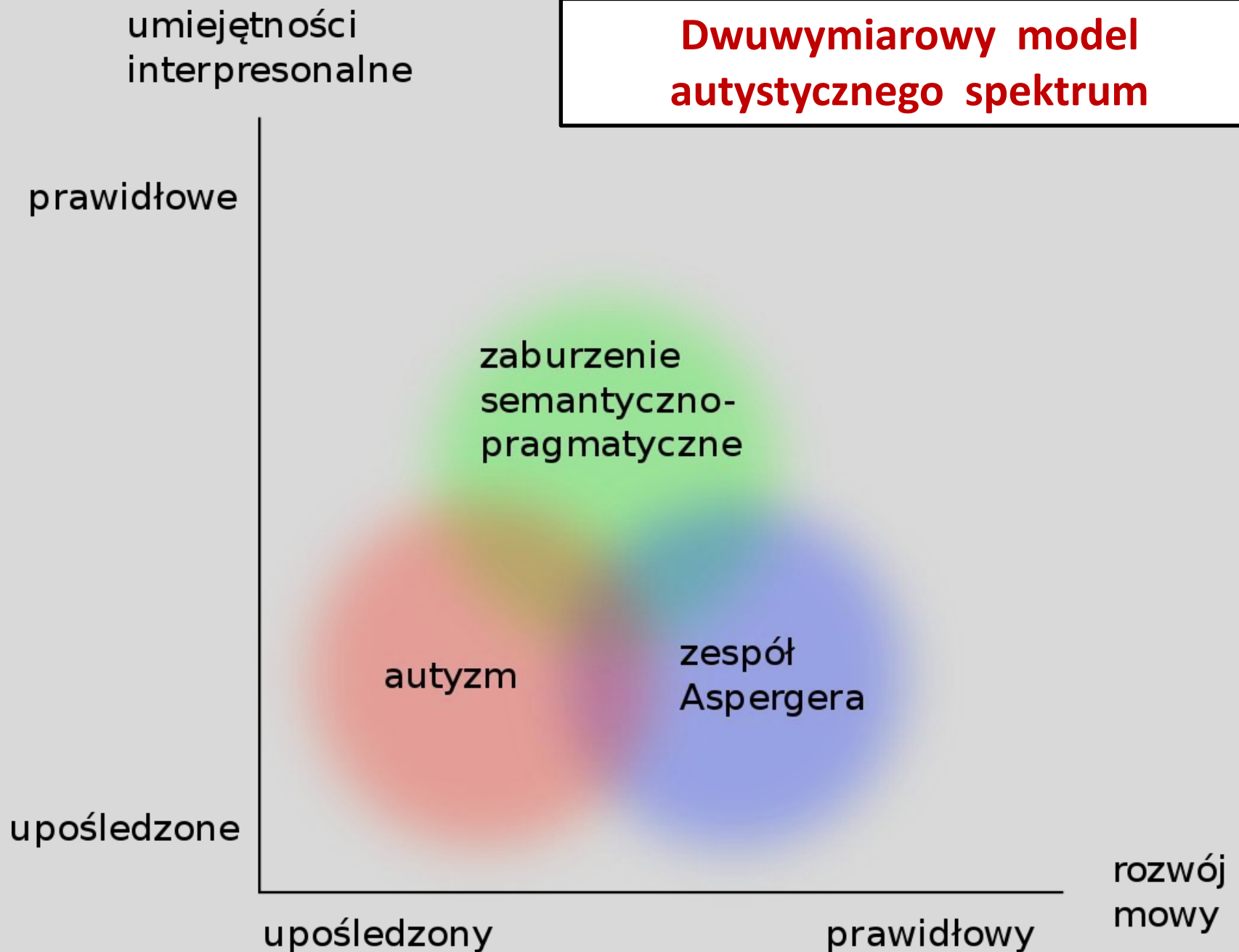
Autyzm

Autyzm to przypadłość, która zaliczana jest do grupy symptomów zwanych wycofaniem, czyli unikaniem kontaktu ze światem zewnętrznym – z ludźmi i otoczeniem. Uważa się, że jest to schorzenie dotyczące mózgu, mogące mieć podłoże genetyczne. Jednak mimo zidentyfikowania wielu czynników zwiększających ryzyko wystąpienia autyzmu, jego przyczyna nie została dotąd w pełni poznana.

Dziecko z autyzmem:

nie uczestniczy w zabawie z rówieśnikami,
lubi samotność,
bardzo rzadko się uśmiecha,
bardziej interesuje się kontaktem z przedmiotami niż ludźmi,
ma mimikę twarzy, która nie wyraża wielu emocji,
zazwyczaj unika kontaktu wzrokowego z inną osobą,
bywa nadpobudliwe i impulsywne,
nie reaguje na swoje imię,
często wpada w agresję bez wyraźnego powodu,
prawie wcale nie mówi, a jeśli już to używa słów nie mających znaczenia,
wprowadza przedmioty w jednostajny ruch obrotowy,
kiwa, obraca się w jednym miejscu bez przerwy,
ma utrudnione kontakty z innymi ludźmi,
jeśli rozmawia - to na jeden temat,
jest nadwrażliwe na dźwięki i dotyk,
czasem nie reaguje na ból,
nie biega w podskokach,
nie ma spontanicznych odruchów.

Dwuwymiarowy model autystycznego spektrum



Zespół Aspergera (ZA) ([ang. Asperger syndrome, AS](#)) – [całościowe zaburzenie rozwoju](#), mieszczące się w [spektrum autyzmu](#), opisane po raz pierwszy przez [Hansa Aspergera](#) w 1944r. Zaburzenie to obejmuje przede wszystkim upośledzenie [umiejętności społecznych](#), trudności w akceptowaniu zmian, ograniczoną elastyczność myślenia **przy braku upośledzenia umysłowego** oraz szczególnie pochłaniające, obsesyjne zainteresowania. Rozwój mowy oraz rozwój poznawczy przebiega bardziej prawidłowo w porównaniu do [autyzmu dziecięcego](#).

Głównymi kryteriami różnicującymi zespół Aspergera od autyzmu głębokiego są brak opóźnienia rozwoju mowy i innych istotnych jej zaburzeń uniemożliwiających logiczną komunikację, prawidłowy rozwój poznawczy. Ludzie z tym zaburzeniem przypominają osoby z autyzmem dziecięcym pod tym względem, że od wczesnego dzieciństwa występuje u nich ten sam rodzaj upośledzeń (jednak w dużo łagodniejszej postaci). W stosunku do głębokiego autyzmu wyróżniają się o wiele bardziej prawidłowym rozwojem mowy i procesów poznawczych. Z powodu swych niezwykłych zainteresowań ludzie z łagodniejszą odmianą Zespołu Aspergera uchodzą częściej za ekscentryków niż za osoby z zaburzeniem osobowości. Granice zespołu Aspergera są bardzo nieostre.

Życiorysy geniuszy i ekscentryków roją się od niesamowitych historii.

Biografie wielu z nich dowodzą, że prawdopodobnie cierpieli oni na chorobę po raz pierwszy opisaną w 1944 r. przez Hansa Aspergera.

Austriacki psychiatra, diagnozując dzieci autystyczne, zauważył, że u części z nich nie występują wszystkie dolegliwości związane z autyzmem.

Asperger zwrócił uwagę na małych pacjentów, którzy byli opryskliwi, agresywni, niezdolni do nawiązywania przyjaźni, mieli niewielkie trudności w poruszaniu się, a przede wszystkim obsesyjnie zajmowali się jedną ulubioną czynnością.

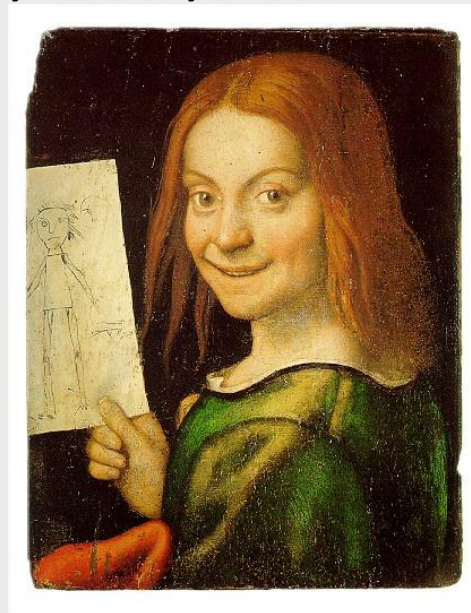
Psychiatrzy wciąż dyskutują, czy zespół Aspergera jest łagodniejszą formą autyzmu, czy też odrębnym zaburzeniem.

Większość z nich skłania się jednak ku tej drugiej opcji. Coraz częściej naukowcy posługują się też terminem „**niepełnosprawność społeczna**”,

bo to zaburzenie objawia się przede wszystkim w upośledzeniu umiejętności społecznych: nawiązywaniu i utrzymywaniu kontaktów, prowadzeniu rozmowy, akceptacji zmian itp.

Zespół Angelmana, AS (od ang. Angelman syndrome) – genetycznie uwarunkowany zespół spowodowany najczęściej mikrodelecją w regionie 15q11-13. Historia: Chorobę opisał jako pierwszy w 1965 roku Harry Angelman, pediatra z Warringtonu. W swojej pracy przedstawił trzech pacjentów, których określił jako „dzieci marionetki” (puppet children).

„Zdarzyło mi się zobaczyć obraz (...) zatytułowany (...) Chłopiec z marionetką. Uśmiechnięta twarz chłopca i fakt wykonywania dziwacznych ruchów przez moich pacjentów skłonił mnie do opatrzenia napisanego przeze mnie artykułu tytułem Dzieci marionetki”.



**Człowiekiem jestem;
nic co ludzkie nie jest mi obce.**

Publius Terentius Afer (ur. ok. 195 p.Ch.

Może raczej: - **nie powinno być mi obce.**

**Poznaj, zrozum i akceptuj siebie i innych!
NA PEWNO WSZYSCY BĘDĄ WTEDY SZCZĘŚLIWSI!**