

Dostępne online www.sciencedirect.com

ScienceDirect

journal homepage: www.elsevier.com/locate/pepo

Praca poglądowa/Review

Badania IQ u pacjentów z fenylketonurią w latach pięćdziesiątych i sześćdziesiątych XX wieku



The research on PKU patients' IQ in the 1950s and 1960s

Dariusz Walkowiak^{1,*}, Łukasz Kałużny², Anna Bukowska-Posadzy^{2,3}¹Katedra Nauk Społecznych Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu, Polska²Klinika Gastroenterologii Dziecięcej i Chorób Metabolicznych Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu, Polska³Zakład Psychologii Klinicznej Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu, Polska

INFORMACJE O ARTYKULE

Historia artykułu:

Otrzymano: 25.04.2016

Zaakceptowano: 19.05.2016

Dostępne online: 27.05.2016

Słowa kluczowe:

- historia medycyny
- fenylketonuria
- IQ
- DQ

Keywords:

- History of medicine
- Phenylketonuria
- IQ
- DQ

A B S T R A C T

PKU is currently regarded as a model example of an inborn error of metabolism. Metabolic pediatric often uses the experience gained in treating that illness, for instance in widening the scope of the screening system, in the strategies of caring for diagnosed patients, or in the control of the effectiveness of the therapy. An important parameter of evaluating PKU patients, alongside the monitoring of the serum phenylalanine levels, is the assessment of intellectual functions. The article presents the history of the research on intelligence quotient in PKU patients in the 1950s and 1960s. This pioneering work was largely limited due to the low number of patients in the analysed groups, as well as to their heterogeneity. Research included both the patients diagnosed in pre-symptomatic period and those that were diagnosed too late. In the following years the researchers: Woolf and Griffith in 1955, Bickel and Grüter in 1963, Clayton in 1967, Dobson in 1968, Fuller and Shuman in 1969, as well as others confirmed the need to implement phenylalanine-restricted diet as the only effective form of therapy in PKU.

© 2016 Polish Pediatric Society. Published by Elsevier Sp. z o.o. All rights reserved.

Wprowadzenie

W 1934 roku norweski biochemik i lekarz Ivar Asbjörn Fölling opisał nieznaną dotąd chorobę występującą u dwojga zbadanych przez niego dzieci. Poza widocznymi

objawami takimi jak głęboka niepełnosprawność intelektualna, charakterystyczny zapach, wysypka, a także jasna karnacja i jasne włosy, Fölling stwierdził obecność w moczu pacjentów kwasu fenylpirogronowego. W 1935 roku Quastel zasugerował dla nowo odkrytej choroby nazwę fenylketonuria. Kolejne badania Jervisa, Penrose'a, Woolfa, Bickela

* Adres do korespondencji: Katedra Nauk Społecznych Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu, ul. Dąbrowskiego 79, Coll. A. Wrzoska, 60-529 Poznań, Polska. Tel.: +48 61 854-69-11; fax: +48 61 854-69-11.

Adres email: dariuszwalkowiak@ump.edu.pl (D. Walkowiak).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.pepo.2016.05.006>

0031-3939/© 2016 Polish Pediatric Society. Published by Elsevier Sp. z o.o. All rights reserved.

i innych pozwoliły poznać i opisać patomechanizm choroby, a później także jej przeciwdziałać. W 1951 roku Woolf i Vulliamy zasugerowali, że fenyloalanina bądź jeden z jej metabolitów zmniejszają aktywność umysłową, a obniżenie stężenia fenyloalaniny we krwi chorego przywróci normalne funkcjonowanie ośrodkowego układu nerwowego. Lekarze zajmujący się fenyloketonurią pracowali nad metodami szybkiego jej wykrycia, co okazało się kluczowe z punktu widzenia rokowania pacjentów. W 1962 roku Guthrie rozpoczął stosowanie testu krwi umożliwiającego szybką diagnozę fenyloketonurii [1]. Wynik badania psychologicznego jako miara skuteczności terapii w fenyloketonurii pojawił się bardzo dawno i, mimo upływu lat, jako podstawowe narzędzie stosowany jest do dziś. Oczywiście obecnie lekarze dysponują znacznie szerszym wachlarzem możliwości oceny, natomiast nie rezygnuje się z badań psychologicznych jako narzędzia łatwego do wykorzystania diagnostycznego i jednocześnie łatwego do zrozumienia na przykład przez rodziców chorego dziecka. Jak się wydaje, łatwiej jest odpowiedzieć rodzicom noworodka chorego na fenyloketonurię, że w przypadku wdrożenia diety będzie miał przeciętny iloraz inteligencji (*intelligence quotient*; IQ), niż tłumaczyć im szczegóły wysokospecjalistycznej diagnostyki i skomplikowanych zależności metabolicznych.

W dwóch częściach postaramy się przedstawić najważniejsze, największe, najczęściej cytowane oraz najdziwniejsze badania ilorazu inteligencji przeprowadzone u chorych na fenyloketonurię. Cezurą czasową ograniczającą ramy obu artykułów będą lata osiemdziesiąte, gdyż z punktu widzenia dzisiejszego stanu wiedzy, mimo istotności wielu ówczesnych badań, badania przeprowadzane ponad trzydzieści lat temu uznawane są dziś za historię medycyny. Trzydzieści lat w genealogii czy naukach społecznych uznawane jest za okres różniący między sobą dwa pokolenia. Będzie to więc spojrzenie kolejnego pokolenia zajmującego się fenyloketonurią na prace poprzedników, często wybitnych naukowców, mistrzów, przez pryzmat tego, co zostało wtedy ustalone i opisane. W pierwszej części opisane zostaną badania przeprowadzone w latach pięćdziesiątych i sześćdziesiątych XX w.

We wszystkich omówionych pracach, tam gdzie autorzy wyliczyli istotność statystyczną otrzymanych wyników badań, zostanie to stosownie zaznaczone. Pojęcia zastosowane przez autorów zostaną wyłącznie omówione, nawet jeżeli z punktu widzenia dzisiejszego stanu wiedzy może to budzić pewne wątpliwości. Przykładowo, jeżeli autor napisał o IQ rocznego dziecka, to zostanie to w ten sposób opisane.

Pierwsze badania IQ

Pierwszym, który zbadał iloraz inteligencji i iloraz rozwoju (*developmental quotient*; DQ) u chorych na fenyloketonurię, był w 1937 roku George Jervis [2]. Badania 45 pacjentów wykazały, że u wszystkich chorych na fenyloketonurię IQ było poniżej 50, a u 28 (71%) z nich IQ poniżej 20. Jak napisał Jervis, „u wszystkich badanych upośledzenie umysłowe było widoczne już w ciągu pierwszego roku lub co najwyżej do ukończenia dwóch lat”. Pierwsze badania IQ u chorych na diecie niskofenyloalaninowej przeprowadzili Woolf i Griffith

ze swoimi współpracownikami w 1955 roku [3]. Ponieważ pierwszymi badanymi było troje dzieci, u których wystąpiły już objawy choroby, wyniki nie mogły być w żaden sposób porównywane z wynikami zdrowych dzieci. Mimo tego o rezultatach badań napisali: „Wyniki testów psychologicznych udowodniły niezbicie, że przynajmniej w niektórych przypadkach uzyskano znaczną poprawę intelektualną chorych na fenyloketonurię będących na diecie o niskiej zawartości fenyloalaniny. (...) Byłoby niezwykle nieprawdopodobne, żeby taka poprawa, jaką uzyskano w testach psychologicznych, wystąpiła u chorych w sposób spontaniczny”. Do trojga leczonych dzieci wkrótce dołączyła siedemnastodniowa dziewczynka, u której natychmiast wdrożono dietę. Jej rozwój przebiegał prawidłowo [4]. Podobna sytuacja miała miejsce w Colorado, gdzie pod opiekę Homera i Streamera trafił brat chorej dziewczynki, u którego fenyloketonurię zdiagnozowano w siódmym tygodniu życia. Rozwój wcześniej zdiagnozowanego chłopca był również całkowicie prawidłowy [5, 6].

Blainey i Gulliford [7], kontynuując badania Bickla w szpitalu uniwersyteckim w Birmingham, opublikowali w 1956 roku wyniki badań u sześciu dzieci (dodatkowo dwoje opisał jeszcze w załączniku). Badania trwały od 1951 roku, a jednym z opisywanych przypadków była Sheila Jones, pierwsze dziecko na diecie niskofenyloalaninowej. Niestety ze względu na różny wiek dzieci w momencie rozpoczęcia diety wyniki badań nie były jednoznaczne, ale w przypadku dwojga pacjentów udało się uzyskać znaczące wzrosty IQ. Zwrócono wówczas uwagę na problemy z przestrzeganiem diety, jeżeli leczenie nie odbywa się w warunkach szpitalnych. W 1957 roku Armstrong, Low i Bosma [8] podsumowali wyniki swoich bieżących oraz wcześniejszych badań, łącznie na grupie 12 pacjentów, z których w przypadku pięciorga leczenie rozpoczęto po skończeniu drugiego roku. U dzieci, u których rozpoczęto leczenie wcześniej, stwierdzono normalną lub prawie normalną inteligencję. Badacze doszli również do wniosku, że skoro uszkodzenie układu nerwowego występuje do 2. lub 3. roku życia dziecka, to być może u dzieci leczonych od okresu niemowlęcego możliwe będzie zaniechanie diety po osiągnięciu tego wieku.

W 1958 roku Hsia i wsp. [9] opublikowali wyniki swoich ponadrocznych badań na grupie 29 pacjentów w wieku od 6 miesięcy do 60 lat, chorych na fenyloketonurię. Dwudziestu czterech chorych dobranych zostało w dwanaście par z uwzględnieniem wieku, płci oraz inteligencji. W każdej parze jedna losowo wybrana osoba otrzymywała dietę niskofenyloalaninową, druga – dietę z normalną podażą fenyloalaniny, ale wyglądającą i smakującą jak ta niskofenyloalaninowa. Opiekunowie nie byli poinformowani, którą z formuł diety są żywieni ich podopieczni. Pozostali pacjenci, którym nie udało się dobrać pary, otrzymywali dietę niskofenyloalaninową. Badania trwały od 12 do 15 miesięcy, a na koniec chorzy zostali ocenieni pod kątem prawidłowości przestrzegania diety oraz ewentualnych zmian poziomu inteligencji oraz ogólnego stanu zdrowia. Stwierdzono poważne ryzyko związane z możliwością niedożywienia pacjentów (w przypadku kilku pacjentów zaszła konieczność przerwania diety), szczególnie, że bez częstych badań stężenia fenyloalaniny we krwi niemożliwa była

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/2678574>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/2678574>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)