

Navorsings- en Oorsigartikels

Verstandelike vertraging: 'n nuwe uitdaging

J. Op't Hof

Genetiese Dienste, Departement van Nasionale Gesondheid en Bevolkingsontwikkeling, Privaatsak X63, Pretoria 0001

UITTREKSEL

Alhoewel die versorging van verstandelike vertraagdes in die RSA die afgelope dekades verbeter het, het dit eers onlangs moontlik geword om die oorsake van verstandelike vertraging (VV) akkuraat te bepaal. Volgens die WGO is die gemiddelde voorkoms van ernstige VV (IK < 50) ongeveer 3-4 per 1 000 van die algemene bevolking, terwyl matige VV (IK \pm 50-70) by ongeveer 20-30 persone per 1 000 van die bevolking voorkom.

Geneties-diagnostiese ondersoeke wat deur die Afdeling Genetiese Dienste van die Departement van Nasionale Gesondheid en Bevolkingsontwikkeling uitgevoer is, het aangetoon dat die oorsake van ernstige VV in 'n skool vir blanke verstandelik vertraagde individue soos volg verdeel kan word: genetiese oorsake: 46%; nie-genetiese oorsake: 17%; en onbekende oorsake: 37%. Chromosoomabnormaliteite is die belangrikste oorsaak (\pm 18%) van VV, waarvan Down-sindroom en die Martin-Bell-sindroom die algemeenste is.

Van al die verreikende gevolge van VV, naamlik biologiese, psigo-sosiale en ekonomiese, wek veral die ekonomiese gevolge kommer, aangesien die huidige versorgingskoste van die geneties-gestremdes in die algemeen R2 tot R3 biljoen per jaar behoort.

Die voorkoming van VV is koste-effektief en is tans prakties en ekonomies uitvoerbaar.

Die effektiwiteit van maatreëls vir die voorkoming van VV volgens die verskillende oorsake en toepaslike strategieë in hierdie verband, word aangedui.

ABSTRACT

Mental retardation: a new challenge

Although the care of the mentally handicapped in the RSA has improved over the past decades, it has only recently been possible to accurately establish the causes of mental retardation (MR). According to the WHO, the average incidence of severe MR (IQ < 50) is approximately 3-4 per 1 000 of the general population, while mild MR (IQ 50-70) occurs in about 20-30 individuals per 1 000 of the population.

Genetic diagnostic investigations by the Genetic Services Division of the Department of National Health and Population Development have shown that the causes of serious MR at a school for white mentally retarded individuals can be divided as: genetic: 46%; non-genetic: 17%; and unknown causes: 37%. Chromosome abnormalities are the most important cause (\pm 18%) of MR, with Down syndrome and the Martin-Bell syndrome being the most common examples.

Of all the far-reaching implications of MR, namely biological, psychosocial, and economic, the economic ones particularly give reason for concern, since the costs of caring for the genetically handicapped in general at present amount to R2-R3 billion annually.

The prevention of MR is cost-effective, and is currently practical and economically feasible.

The effectivity of measures for the prevention of MR, according to the different causes, and appropriate strategies to this end are presented.

HISTORIESE AGTERGROND

Net soos gemeenskappe in die antieke tye, is daar in Suid-Afrika reeds 'n geruime tyd gelede kennis geneem van die teenwoordigheid van verstandelike vertraagde individue. Met die „Wet op Geestesgebreken”, 1916, is daar spesiale voorsiening vir hierdie persone gemaak onder die verantwoordelikheid van die destydse Departement van Binnelandse Sake.¹ Die eerste inrigtings is inderdaad „opleidingskole” genoem, waar „opleiding” en „opvoeding” in 'n mate aangebied is.

In 1928 het die Van Schalkwykkommissie bepaalde maatstawwe neergelê vir die wyse waarop verskillende tipes verstandelike vertraging (VV) hanteer behoort te word.² Nuwe benaderings ten opsigte van die

opleibaarheid en opvoedbaarheid van verstandelik vertraagdes het daartoe gelei dat die Minister van Gesondheid in Februarie 1965 'n kommissie aangestel het om hierdie aspekte en die versorging van verstandelik vertraagdes te ondersoek. Volgens die aanbevelings vervat in die Van Wykkomitee se verslag van 1967 aangaande die versorging van verstandelik vertraagde persone, het die destydse Departement van Gesondheid die oorhoofse verantwoordelikheid gehad om na alle onopleibare verstandelik vertraagdes om te sien.³ Binne die raamwerk van die Wet op Geestesgesondheid 1973 (Wet nr. 18 van 1973) is 'n beleid op 'n nasionale vlak deur die Subkomitee vir Psigiatrie in ooreenstemming met die Gesondheidswet van 1977 (Wet 63 van 1977) geformuleer.^{4,5} Met

die Grondwet van die RSA, 1983, (Wet 110 van 1983) word onopleibare verstandelik vertraagde persone die verantwoordelikheid van die verskillende administrasies van Eie Sake se Gesondheidsdepartemente wat die Wet op Geestesgesondheid, 1973, administreer.⁶

Met betrekking tot die bepaling van die oorsake van VV in die RSA was dit eers in die laat sewentigerjare dat ondersoek in hierdie verband van stapel gestuur is.⁷

OMVANG VAN VERSTANDELIKE VERTRAGING

In 1984 is ongeveer 20 000 pasiënte (afkomstig uit alle bevolkingsgroepe) vir 'n geestesgesondheidsprobleem in die Republiek van Suid-Afrika gehospitaliseer. Van hierdie groep was ongeveer 8 000 erg verstandelik vertraag en die oorblywende 12 000 as psigiatrisie pasiënte geklassifiseer. 'n Totaal van 5 081 van die erg verstandelik vertraagdes was direk in die sorg van die sentrale regering, terwyl die oorblywende 3 000 deur gesubsidieerde privaat en/of gelisensieerde inrigtings versorg is. Na raming was daar 'n verdere 5 000 verstandelik vertraagdes wat privaat versorg is.⁸

Die voorkoms van ernstige VV (IK \pm < 50) varieer in verskillende lande en wissel tussen 1,60 en 230,40 per 1 000 van die bevolking met 'n gemiddeld van 23,65 per 1 000.⁹

In ontwikkelde lande word die voorkoms van erg verstandelik vertraagdes op 3 tot 4 per 1 000 van die bevolking bereken. Hierdie groep maak ongeveer 10% (\pm 15% aangepaste berekening) van die verstandelik vertraagde (IK \pm < 70) bevolking uit.¹⁰

Volgens die WGO kom geringe VV (IK \pm 50-70) by 2-3% van die bevolking voor.²⁹

Daar is egter aanduidings dat hierdie voorkomsyfer heelwat laer is in goed ontwikkelde lande.¹¹

DEFINISIE VAN VERSTANDELIKE VERTRAGING

Deur die jare is verskeie kriteria gebruik om die term verstandelike vertraging te definieer. Volgens die WGO en die „American Association of Mental Deficiency” (AAMD) en soos dit tans die algemene gebruik is, sluit die term „verstandelike vertraging” twee essensiële komponente in, nl.:

- (a) intellektuele funksionering wat aansienlik laer as „normaal” is, en
- (b) 'n merkbare beperking in die vermoë van die individu om by die daaglikse eise van die sosiale omgewing aan te pas.⁹

Daarbenewens word IK dikwels as 'n belangrike kriterium vir die bepaling van VV gebruik. Daar moet daarteen gewaak word om uitsluitlik op laasgenoemde parameter vir die bepaling van VV staat te maak, veral as die IK-bepaling vir 'n bepaalde bevolkingsgroep ongestandaardiseer is.

Een van die opvallende aspekte van VV is die verskeidenheid terme wat gebruik word om die verskillende grade van die gestremdheid aan te dui. Ter illustrering word die AAMD-klassifikasie gebaseer

op IK, met die Wêreldgesondheidsorganisasie (WGO) se klassifikasie van 1986 vergelyk (kyk tabel I).^{12,13}

TABEL I

Klassifikasie van verstandelike vertraging soos voorgestel deur die AAMD en WGO deskundige komitee vir geestesgesondheid in 1968

Graad van VV	IK-waardes		Persentasie
	AAMD	WGO	Voor-koms
Gering („Mild”)	55-69	50-70	83
Matig („Moderate”)	40-54	35-50	13
Ernstig („Severe”)	25-39	20-35	4
Uitermatig („Profound”)	25	20	4

Die indeling volgens IK is nie 'n vaste maatstaf nie, aangesien hierdie kategorieë in die praktyk geneig is om te oorvleuel.

Vir doeleindes van die etiologie (oorsake) van VV is dit gebruikelik om twee hoofgroepe te onderskei, nl. *ernstige VV* (dit sluit uitermatig, ernstige en matige VV in) en *geringe VV*. Hierdie twee groepe verskil in insidensie en prevalensie asook in die graad van gestremdheid en finale prognose. Gewoonlik word persone met 'n IK van minder as 50 gekenmerk deur een of ander vorm van biologiese afwyking/disfunksie wat die sentrale senuweestelsel (SSS) raak. Daarenteen is hierdie faktore veel minder die onderliggende oorsaak by die geringe graad van VV (IK \pm 50-70). Dit word ook gevind dat hoe meer die SSS betrokke is, hoe meer veelvuldige disfunksies soos spraak, visie en ander funksies geassosieer is. Epilepsie kom ook dikwels voor. Dit verklaar hoekom meer as 50% van ernstige verstandelike gestremdes ook ander gestremdhede het.

Die oorgrote meerderheid (\pm 83%) van die VV is van die geringe graad (IK \pm 50-70) terwyl die res (\pm 13%) ernstig verstandelik vertraag is. Die *uitermatig* verstandelik vertraagde groep maak 'n klein persentasie (\pm 4%) van VV uit.

OORSAKE VAN VERSTANDELIKE VERTRAGING

Alhoewel daar sedert die begin van die eeu in wetgewing baie vordering was m.b.t. die versorging, opleiding en opvoeding van verstandelik gestremdes, het dieselfde vooruitgang nie t.o.v. die bepaling van die oorsaaklike faktore plaasgevind nie.

Dit was eers teen 1975 dat openbare genetiese dienste in die RSA op praktiese wyse in werking getree het. Een van die programme van Genetiese Dienste sluit geneties/diagnostiese ondersoek op pasiënte met VV in die RSA in.

Die redes vir hierdie ondersoek is:

- (a) om die etiologiese profiel van VV in verskillende bevolkingsgroepe vas te stel en,

(b) om die genetiese tipe VV in individue en gesinne te identifiseer met die oog op voorkoming.

Hierdie ondersoek word teenswoordig op pasiënte in sorg- en rehabilitasiesentra (SRS), spesiale skole en verskeie privaat inrigtings asook in die geval van nie-inrigtingspasiënte uitgevoer.

Prosedure by ondersoek

'n *Aanmeldvorm* word vir elke pasiënt voltooi ten opsigte van basiese identifiserende gegewens soos inligting omtrent die tipe afwyking, ouderdom van aanvang, die moeder se obstetriesse geskiedenis, en-sovoorts. 'n *Stamboom* word opgestel vir dié pasiënte waar 'n genetiese oorsaak vermoed word.

Verskeie maatskaplike faktore word ook nagegaan en 'n kliniese ondersoek word uitgevoer, gevolg deur gespesialiseerde diagnostiese ondersoek soos chromosoom-, biochemiese, radiografiese of ander ondersoek.

Resultate van ondersoek

Verskeie ondersoek met die oog op die bepaling van die etiologie van VV by blankes is reeds voltooi.^{15,16,17}

Gegewens uit hierdie ondersoek en van ondersoek daarna word hier saamgevat om sover moontlik 'n geheelbeeld te verkry. By 10 sorg- en rehabilitasiesentra en 48 spesiale skole en opleidingsentra vir ernstige verstandelik vertraagdes is 4 286 chromosoomanalises en 3 639 biochemiese ondersoek uitgevoer.

Vervolgens kan ernstige VV in die volgende kategorieë verdeel word: genetiese oorsaak vasgestel: 46%; nie-genetiese oorsaak: 17%; en onbekend: 37%. 'n Verdere indeling van die oorsake van VV word in tabel II aangedui.

TABEL II

Oorsake van matig tot ernstige verstandelike vertraging in 'n groep van 105 kinders in 'n spesiale skool

GENETIES			± 46%
Chromosomaal		± 18%	
Down-sindroom	11%		
Ander	7%		
Metaboliese afwykings		4%	
Ander genetiese oorsake (enkelgeen en multifaktoriaal)		± 24%	
OMGEWING			± 17%
Perinataal, Postnataal			
infeksies			
beserings			
lae geboortegewig			
prematuriteit			
anoksie			
ONBEKEND			± 37%
			100

Uit 'n groep van 105 kinders in 'n spesiale skool (tabel II) is dit opmerklik dat die chromosoomafwykings die algemeenste was by gevalle van matig tot ernstige VV, nl. 18%. Ook in 23,6% van die totaal van 4 286 pasiënte is 'n chromosoomafwyking gevind. Sommige pasiënte in laasgenoemde groep was egter geselekteerd in die sin dat spesifieke pasiënte met bepaalde tekens en simptome aan chromosoomondersoek onderwerp is, wat dus die relatiewe hoë persentasie afwykings verklaar in vergelyking met 'n nie-geselekteerde groep.¹⁶

Die spesifieke chromosoomabnormaliteite wat gevind is, word in tabel III aangedui.

TABEL III

Spesifieke chromosoomafwykings in 1 013 abnormaliteite gevind uit 4 286 ondersoek

Sindroom/Afwyking	Aantal	% van 1 013	% van 4 286
Trisomieë			
Down-sindroom	793	78,28	18,50
Edward-sindroom	12	1,18	0,02
Patau-sindroom	8	0,79	0,02
Gebalanseerde translokasie	12	1,18	2,02
Ander outosomale abnormaliteite	21	2,07	0,50
Geslagschromosoom-abnormaliteite			
Martin-Bell-sindroom (74 manlike; 35 vroulike draers)	109	10,76	2,54
Turner-sindroom	18	1,78	0,42
Klinefelter-sindroom	10	0,99	0,23
Diverse	30	2,96	0,67

Die algemeenste chromosoomafwyking soos verwag kan word, was Down-sindroom (18,5%). Die Martin-Bell-sindroom het 2,5% van die abnormaliteite uitgemaak. Hierdie voorkomssyfers stem baie ooreen met die internasionale gekombineerde syfers wat 25 onafhanklike studies verteenwoordig.²⁶

TABEL IV

Bepaalde metaboliese afwykings wat in 3 639 pasiënte met verstandelike vertraging voorgekom het

	Aantal	Persentasie
Sistienurie	6	0,16
Hiperglisienurie	3	0,08
Algemene Aminosuururie	31	0,82
Fenielketonurie	8	0,22
Diverse	7	0,39
Totaal	61	1,67

Wat betref die *biochemiese* afwykings is 'n relatief klein aantal, nl. 61 (1,7%) afwykings by 3 639 pasiënte geïdentifiseer. In tabel IV word die bepaalde metaboliese afwykings aangedui waarvan algemene aminosuururieë die meeste voorgekom het (0,82%) gevolg deur fenielketonurie (0,2%) en sistienurie (0,16%).

IMPLIKASIES VAN VERSTANDELIKE VERTRAGING

VV hou verreikende implikasies in wat na drie hoofkategorieë herlei kan word, nl. biologiese, ekonomiese en psigososiale implikasies.

Die *biologiese implikasies* van VV word veral weerspieël in die geneties bepaalde tipes VV wat 'n hoë risiko van herhaling inhou. Dit geld vir sowel chromosoom- as enkelgeenabnormaliteite en selfs vir die multifaktoriale oorsake van VV. Verder is VV chronies van aard en kan dit selde of ooit herstel word.

Die *ekonomiese implikasies* is 'n belangrike be- weegrede vir die voorkoming van VV. Die koste vir die staat om een kind (blanke) met Down-sindroom in 'n sorg- en rehabilitasiesentrum te versorg beloop teenswoordig R12 000 per jaar. Die gemiddelde leeftyd van so 'n kind is tans ongeveer 30 jaar. Daar word \pm 1 500 babas met Down-sindroom per jaar gebore.

As al die babas wat jaarliks met genetiese gestremdhede gebore word in ag geneem word, sien ons dat \pm 5% van alle geboortes, dus 50 000 nuwe aangetaste individue, jaarliks tot die bevolking gevoeg word. In 1982 het 'n skatting van die koste verbonde aan die versorging van die geneties bepaalde gestremdes in die RSA op \pm R1 miljard te staan gekom.¹⁴ Die nuutste verwagting is dat dit minstens R2 miljard per jaar sal beloop.²⁶

Wat die *psigososiale implikasies* en bewustheid van genetiese faktore by gestremdhede betref, is daar pertinente knelpunte wat deur navorsing aan die lig gebring is.²⁴ Die belangrikste hiervan is onkunde oor aangebore en erflike afwykings by die algemene publiek en veral by ouers met geneties aangetaste kinders. In 1982 was soveel as 75% van ouers van geneties aangetaste kinders nie bewus daarvan dat die oorsaak geneties is nie en ook nie wat die implikasies daarvan is nie. Tot 1/3 van die ouers was genoodsaak om òf van werk òf van woning te verander as gevolg van die aangetaste kind. Volgens 'n opname van die RGN het 76% van die ouers met geneties-aangetaste kinders aan 'n mediese skema behoort, maar by slegs 50% van hierdie ouers het die mediese skemas die mediese uitgawes gedek.²⁴

VOORKOMING VAN VERSTANDELIKE VERTRAGING

Te midde van besondere voorsiening wat gemaak word vir die versorging, opleiding en opvoeding van verstandelik vertraagdes, het die kwessie van voorkoming as nasionale behoefte en poging nog weinig aandag geniet.

Die stadium is egter nou bereik waar die oorsake

van VV in 'n groot mate bepaalbaar is en as grondslag kan dien vir 'n effektiewe voorkomingstrategie.

Deur sy bydraes tot die mensbiologie, genetica en navorsing in VV het Penrose die sluier oor die menigte moontlikhede vir die *voorkoming* van VV gelig.¹⁸ Volgens Wald¹⁹ sluit die klassieke model van voorkoming die volgende hoof tipes van aktiwiteite in:

Tipes van voorkomende aksie

Tipe	Aksie
Primêr	Voorkoming van die ontwikkeling van siektes deur die oorsaak te verwyder of deur die vatbaarheid van die persoon te verander. (Voorgeboortelike diagnose en terminasie van swangerskap word ook as primêre voorkoming beskou.)
Sekondêr	Voorkom of beperk die ontwikkeling van die siekte en gevolglike verstandelike vertraging o.a. deur die opsporing van metaboliese afwykings direk na geboorte (neonatale sifting), bv. hipotiroïdisme, gevolg deur vroeë behandeling, voorkom VV.
Tersiêr	Vroeë behandeling wat tot die vermindering of verdwyning van afwykings lei en afname van langtermyn gestremdhede tot gevolg sal hê.

Die primêre en sekondêre wyses van voorkoming is effektief en prakties uitvoerbaar vir die voorkoming van VV. Die voorkomingstrategieë volgens die verskillende etiologiese kategorieë van ernstige verstandelike vertraging kan soos volg opgesom word (kyk tabel V).

Uit tabel VII is dit duidelik dat die *genetiese oorsake* van VV besonder goed vir primêre en sekondêre voorkoming geskik is.

In 1976 het die VSA se "President's Committee on Mental Retardation" voorspel dat die insidensie van verstandelike vertraging as gevolg van biomediese oorsake met ten minste 50% teen die jaar 2000 verminder kan word.²⁰ In die geval van ernstige VV is die belowendste strategie die voorkoming van Down-sindroom deur genetiese raadgewing en prenatale diagnose, die voorgeboortelike opsporing van neu-raalbuisdefekte en metaboliese siftingsprogramme by pasgeborenes, veral vir hipotiroïdisme.

In hierdie stadium is die vooruitsigte van die VSA-president se Komitee oor VV beslis ambisieus. In die VSA is slegs 28% van alle oorsake van Down-sindroom voorkombaar deur middel van prenatale diagnose vir vrouens bo 35 jaar. Voorkoming van die X-gekoppelde chromosoomafwyking, die Martin-Bell-sindroom, kan baie *effektief* wees as gevolg van die X-gekoppelde oorerwingswyse. Metaboliese afwykings daarenteen maak 'n relatiewe klein persentasie van oorsake uit, alhoewel vroeë opsporing en behandeling van bv. hipotireose reeds effektief blyk te wees.²¹

Alhoewel die insidensie van die fetale alkohol-sindroom (FAS) in die VV-bevolking onbekend is,

TABEL V
Etiologiese faktore en voorkomingsmaatreëls by ernstige verstandelike vertraging

Faktor	Geraamde voorkoms in %	Moontlike voorkomende maatreëls
Faktore voor bevrugting		
Prenataal:		
Geneties:		
Chromosomaal	20	Familiëgeskiedenis Voorkomende maatreëls deur alternatiewe metodes van gesinsbou. Prenatale diagnose Genetiese raadgewing Terminasie van swangerskap
Enkelgeen		
Struktureel	10	Genetiese raadgewing Fetoskopie Sonografie, terminasie van swangerskap
Metabologies	4	Prenatale diagnose Terminasie van swangerskap Neonatale sifting en vroeë behandeling
Multifaktoriaal	8	Genetiese raadgewing Prenatale diagnose Sonografie, Fetoskopie Terminasie van swangerskap
Ander prenatale faktore		
Infeksies en parasiete	3	Immunisasie Behandeling van moeder
Chemiese stowwe	?	Omgewingsbeheer Algemene gemeenskapsvoorligting
Alkohol	1	Voorgeboortelike sorg Gemeenskapsvoorligting
Immunologiese faktore	1	Desensitiserings, bv. anti-D-serum vir Rh-ge sensitiseerde moeders Wisseloortappings
Endokrinologiese afwykings by moeder	?	Spesifieke behandeling
Afwyking van plasenta	?	?
Intra-uterine hipoksie	?	?
Perinatale faktore:		
Asfiksie	2-4	
Geboortebesering	2-3	
Prematuriteit	8-12	Verbeterde obstetriese en pediatriese sorg
Postnatale faktore:		
Infeksies	3-6	Inenting Vroeë behandeling
Besering	2	Omgewingsbeheer Korrekte behandeling
Chemiese faktore	1	Omgewingsbeheer Korrekte behandeling
Wanvoeding	?	Toereikende voeding
Sosiale deprivasie	?	Stimulasie
Ander	?	

word vermoed dat hierdie oorsaak 'n betekenisvolle rol by blankes in die RSA speel. Tydens 'n ondersoek by twee opleidingsentra vir VV is gevind dat ongeveer 5% van die verstandelik vertraagde pasiënte tekens en simptome van die FAS toon.¹⁷ Blanke Suid-Afrikaners is tradisioneel van die hoogste alkoholverbruikers in die wêreld²² en dit was eers ongeveer 5 jaar gelede dat die gevare van alkohol tydens swangerskap spesifiek onder die aandag van die gemeenskap gekom het. By die swart bevolkingsgroepe met VV in die RSA is gevind dat die genetiese oorsaak van VV bykans die helfte is van dié van blankes, terwyl omgewingsoorsaak, hoofsaaklik infeksies en perinatale beskadiging, baie hoër is (35%) as by blankes (21%).²³ Die voorkoming van VV by tweede- en derdewêreldbevolkings is dus prakties bereikbaar.

KOSTE VAN VOORKOMING

Verstandelike vertraging te wyte aan bepaalde oorsaak kan tans effektief voorkom word, bv. deur 'n voorgeboortelike diagnose van 'n chromosoomafwyking gevolg deur terminering van die swangerskap. So 'n stap word as primêre voorkoming beskou. 'n Ander voorbeeld is voorkoming van alkoholmisbruik tydens swangerskap, sodat die baba nie met tekens en simptome van die fetale alkoholsindroom gebore word nie.

Die uitdaging bestaan uit voorkoming van afwykings (op 'n ekonomiese basis) teenoor die koste verbode aan die behandeling en versorging van 'n ernstige gestremde persoon.

Enige chromosoomafwyking kan voorgeboortelik bepaal word. Indien 'n voorgeboortelike chromosoomondersoek by alle vrouens bo die ouderdom van 40 jaar gedoen word, sal 'n fetus met Down-sindroom (mongolisme) by ongeveer een uit vyftig gevind word. Die koste van 'n chromosoomondersoek vir die staat beloop tans ongeveer R80 per ondersoek. Om derhalwe een fetus met Down-sindroom voor geboorte by vrouens bo 40 jaar op te spoor kos ongeveer R4 000 (50 × R80). Daarteenoor beloop die koste van die versorging van 'n kind met Down-sindroom in 'n sorg- en rehabilitasiesentrum minstens R200 000 oor 'n leeftydperk van 30 jaar.²⁶

Voorkoming volgens bogenoemde voorwaarde is dus koste-effektief.

Om die publiek in te lig oor die gevare van alkoholgebruik tydens swangerskap sou 'n koste-effektiewe voorkomingsaksie wees.

So is daar talle ander genetiese programme vir die voorkoming van verstandelike vertraging wat koste-effektief is, bv. die voorkoming van hemolitiese siekte by die pasgeborene as gevolg van die Rh-faktor en die voorkoming van neuraaibuisdefekte deur middel van die bepaling van die alfa-feto-proteïen-faktor in die moederlike serum.²⁵ Wanneer dit in aanmerking geneem word dat die versorgingskoste van alle geneties gestremdes in die RSA na raming oor die R2 miljard per jaar beloop, blyk dit dat voorkoming waar dit prakties moontlik en koste-effektief is, 'n prioriteit behoort te wees.²⁷

TOEKOMSMOONTLIKHEDE

Daar word nie voorgegee dat alle gevalle van VV of selfs 50% van dié met biomediese oorsaak voorkom kan word nie. Dit is egter realisties om te aanvaar dat ongeveer 20% van gevalle met biomediese oorsaak, wat die genetiese oorsaak insluit, wel prakties en koste-effektief voorkom kan word.

Eerstens is ons nou daarvan bewus dat die oorsaak van VV by blankes by 45% van pasiënte geneties is en dat minstens 1/3 hiervan prakties voorkombaar is. 'n Nasionale program met die nodige impak, wat spesifiek gerig is op die voorkoming van VV, ontbreek nog in die RSA. Die bestaande voorkomingsprogram kon nog net aantoon dat voorkoming wel prakties en bowenal ekonomies uitvoerbaar is.²⁵

Gedurende 1986, wat as die jaar van die Gestremde bekend gestaan het, het die moontlikhede van die voorkoming van VV meer onder die soeklig gekom en is daar 'n uitdaging om VV te voorkom.

Dit is duidelik dat voorkoming nie op 'n enkele strategie kan berus nie. Verskeie strategieë sal gelyktydig geloods moet word, wat volgens spesifieke omstandighede aangepas kan word.

OPSOMMING

Die strategieë ter voorkoming van VV kan soos volg opgesom word:

1. Prenatale maatreëls

- * Verantwoordelike en kwaliteitsgerigte gesinsbeplanning.
- * Voorhuwelikse en voorgeboortelike raadgewing.
- * Gereelde prenatale toesig (identifiseer risiko-geboortes, anemie, hipertensie, e.a.).
- * Identifiseer risiko-swangerskappe en -geboortes, gevolg deur risiko-evaluering, prenatale diagnose en algemene genetiese dienste.
- * Voorkoming van voortydige kraam.

2. Perinatale maatreëls

- * Kraamfase: opgeleide bystand tydens geboorte.
- * Hospitaalverlossing van risiko-geboorte: beskikbaarheid van meer gespesialiseerde personeel en fasiliteite.

3. Postnatale maatreëls

- * Beheer oor omgewingsgefare, toksisiteit, beserings, immunisasie, gesinsorg e.a.

4. Nasionale voorligting oor gesonde voorgeboortelike en perinatale sorg, insluitend bewustheid van nadelige omgewingsfaktore tydens swangerskap en algemene oorsaak van verstandelike gestremdeheid.

5. Opsporing van aangetaste en hoë-risiko persone en families, en die voorsiening van 'n toereikende omvattende genetiese diens insluitend veral toereikende diagnostiese fasiliteite.
6. Opleiding van spesifieke gesondheidspersoneel.

Waar onkunde oor die oorsaak van VV 'n beperking op die uitvoer van 'n effektiewe voorkomings-

program in die verlede was, word 'n nuwe era tans betree. Daar is nou meer duidelikheid oor die oorsaak van VV en 'n prototipe voorkomingsprogram is inderdaad ontwerp en op die proef gestel.^{23, 26, 28} Die kundigheid vir die bedryf van sodanige program bestaan ook in die RSA. Alhoewel die basiese bestanddele vir die implementering van 'n nasionale program vir die voorkoming van verstandelike vertraging grotendeels beskikbaar is, sal daar op 'n gekoördineerde wyse 'n omvattende diens vir verstandelik vertraagdes met die klem op voorkoming geloods moet word alvorens 'n noemenswaardige impak op die afname van VV gemaak sal kan word.

Ontvang 26 Aug. 1986; aanvaar 23 Jan. 1987.

VERWYSINGS

1. Republiek van Suid-Afrika: Wet op Geestesgebreke 1916 (Wet No. 38 van 1916) soos gewysig. Staatsdrukker Pretoria, 1945.
2. Republiek van Suid-Afrika: Verslag van die Interdepartementale Komitee oor Verstandelike Vertraging. Unie-Onderwys Departement, RSA. 1928.
3. Republiek van Suid-Afrika: Verslag van die Komitee van Ondersoek na die Versorging van Verstandelik Vertraagde Persone. Staatsdrukker Pretoria, 1968.
4. Republiek van Suid-Afrika: Wet op Geestesgesondheid (Wet No. 18 van 1973) soos gewysig. Staatsdrukker, Pretoria, 1985.
5. Republiek van Suid-Afrika: Wet op Gesondheid (Wet No. 63 van 1977) soos gewysig. Staatsdrukker, Pretoria 1985.
6. Republiek van Suid-Afrika: Grondwet van die Republiek van Suid-Afrika, (Wet 110 van 1983) soos gewysig. Staatsdrukker, Pretoria, 1985.
7. Op't Hof, J. (1983) Genetic Services for patients with mental retardation. The South African situation, *S. Afr. Med. J.*, 63, 8-13.
8. Departement van Gesondheid en Welsyn, Republiek van Suid-Afrika Jaarverslag. 1985.
9. Heber, R. (1970) *Epidemiology of Mental Retardation* (Thomas Publications, Springfield).
10. Moser, H.W., Ramey, C.T. & Leonard, C.O. (1983). Mental Retardation. In *Principles and Practice of Medical Genetics*, A.E.H. Emery and D.L. Rimoim (eds.) (Churchill Livingstone, Edinburgh).
11. Hagberg, B. et al. (1981). Mild mental retardation in a Swedish country 11. Etiological and pathogenic aspects, *Acta Paediatrica Scandinavica*, 70, 445-452.
12. Grossman, H.J. (1973). *Manual on terminology and classification in mental retardation*, American Association on Mental Deficiency. Special Publication Series No 2. (Garmond Pridemark Press, Baltimore) p. 1.
13. W.H.O. Technical Report Series, No. 392, (1968). *Organization of services for the mentally retarded*: fifteenth report of the WHO Committee on Mental Health. WHO, Geneva.
14. Op't Hof, J. & Roux, J.P. (1983). Genetic Services in the State Health Department RSA, *S. Afr. Med. J.*, 64, 43-48.
15. Op't Hof, J. (1983). Genetic services for patients with severe mental retardation. The South African situation, *S. Afr. Med. J.*, 63, 8-13.
16. Venter, P.A. & Op't Hof J. (1982). Cytogenetic abnormalities including the marker X-chromosome in patients with severe mental retardation. *S. Afr. Med. J.*, 62, 947-950.
17. Reinecke, C.J., Mienie, L.J., Hitzeroth, H.W. & Op't Hof, J. (1983). Screening for inborn errors of metabolism among mentally retarded patients: outcome of a survey of the Witrand Care and Rehabilitation Centre, *S. Afr. Med. J.*, 63, 14-16.
18. Penrose, L.S. (1972). *The Biology of Mental Defect*. 4th ed. (Sedwick and Jackson, London).
19. Wald, I. (1975). Prevention of mental retardation. In: Primrose D.A.A., (ed.) *Proceedings of the 3rd Congress of the International Association for the Scientific Study of Mental Retardation Vol. 2.* (Polish Medical Publishers, Warsaw), 67-74.
20. Report to the President (USA), 1976. *Mental retardation: century of decision*. President's Committee on Mental Retardation. (US Government Printing Office, Washington D.C.).
21. Niehaus, C.E., Hitzeroth, H.W. & Op't Hof, J. (1983). Screening for hypothyroidism in South Africa, *S. Afr. Med. J.*, 64, 468.
22. Op't Hof, J. (1982). Die effek van alkohol op die fetus, *Geneeskunde*, 59-63.
23. Op't Hof, J. et al. (1985). Genetic services for patients with severe mental retardation in the RSA, *IASSMD-Congres New Delhi*.
24. Urbani, G. (1983). *The problems surrounding children with genetic impairments*, HSRC – Report 0-109.
25. Op't Hof, J. (1984). Economic aspects and prevention of Genetic Disorders *Rehabilitation in SA*, 28(4), 82-85.
26. Sub-komitee; Genetiese Gestremdheid. Jaar van Gestremdes. Departement Nasionale Gesondheid en Bevolkingsontwikkeling RSA. 1986.
27. Op't Hof, J. (1986). Prevention of disabilities. National Symposium. Year of the Disabled. Bloemfontein 1986.
28. Jaarverslag Genetiese Dienste 1983-84, Departement van Nasionale Gesondheid en Bevolkingsontwikkeling, Pretoria. (1985/86 verslag in druk).
29. W.G.O. (1986). Technical Report Series, No. 392, *Organization of services for the mentally retarded*. Fifteenth report of the WHO Expert Committee on Mental Health.