

# DIE GEESTESVERTRAAGDE KIND EN DIE VERPLEEGKUNDIGE IN GENETIESE DIENSTE

**Elizabeth M. Bewsey**  
Verpleegkundige in Genetiese Dienste  
Departement van Gesondheid, Welsyn en Pensioene

## SUMMARY

**The genetic nurse has an important function:**

- (a) In systematic genetic examinations in institutions for the mentally retarded.**
- (b) In the service of all non-institutionalised mentally retarded persons.**

Geestesvertraging is 'n wye begrip en kan slegs objektief benader word wanneer 'n mens dit aan die hand van 'n aanvaarbare definisie analiseer.

Die definisie van geestesvertraging wat deur die Van Wyk-Kommissie van Onderzoek na "Die Versorging van Geestesvertraagdes" van 1967 as die mees omskrywende aanvaar is, is dié wat weergegee word in "The Report of the Commission of Inquiry on Mental Handicap (Eire, 1965)", nl.:

"A mentally handicapped person is someone who, by reason of an arrested or incomplete development of mind ('gees') has a marked lack of intelligence and either temporarily or permanently, inadequate adaption to his environment"<sup>(1)</sup>.

Daar kan dus drie eienskappe geïdentifiseer word wat teenwoordig moet wees voordat die terme "geestesvertraging" korrek gebruik kan word, naamlik:

- 'n stadige, onvolledige of glad geen ontwikkeling nie van die gees ('mind')
- daar is 'n merkbare afwesigheid van intelligensie (of 'n beperkte intelligensie)
- daar is, tydelik of permanent, 'n onbevredigende aanpassing by die omgewing.

Al meer regerings dwarsoor die wêreld kom tot die besef dat geestesvertraging 'n spesifieke probleem vir openbare gesondheid, maatskaplike, en opvoedkundige dienste inhou - afgesien van die uitwerking van die gestremdheid op die individu self en sy onmiddellike omgewing.

## Voorkoms

Berekenings oor die voorkoms van geestesvertraging is 'n funksie van die aard en omvang van die ondersoekmetode, definisies en maatstawwe wat toegepas

word. Oor die algemeen word bereken dat 1-3% van die bevolking geestesvertraagd is<sup>(2)</sup>. Die meeste berekeninge toon dat ongeveer drie-kwart van die persone wat as geestesvertraagd geklassifiseer is, 'n IK bo 50 het<sup>(3)</sup>.

Deeglike voorkomsstudies toon dat persone met 'n IK van 50 ongeveer 4 per 1 000 bevolking uitmaak. In Suid-Afrika word die voorkoms van Blanke persone met 'n IK van 50 ook op 4 per 1 000 bevolking beraam<sup>(5)</sup>. Indien hierdie syfer op alle bevolkingsgroepe van toepassings is, bring dit mee dat daar ongeveer 25 000 gevalle van persone met 'n IK van 50 in die Republiek van Suid-Afrika behoort te wees. Slegs 'n klein persentasie van hierdie persone word egter by sorg-en rehabilitasiesentra versorg<sup>(6)</sup>. Die res word deur diverse dienste versorg.

Dit wil nietemin voorkom asof die probleem van geestesvertraging aan die toeneem is. Een belangrike rede hiervoor is die toenemende verbetering in mediese, maatskaplike en welsynsdienste wat die lewensverwagting van geestesvertraagdes verhoog.

## Oorsake

Oor die jare is verskeie pogings aangewend om die oorsake van geestesvertraging te klassifiseer<sup>(7)</sup>.

Volgens die WGO kan die oorsake as volg geklassifiseer word<sup>(8)</sup>:

### "I. Factors acting before conception

- Genetic: (a) single gene
- (b) multifactorial
- (c) chromosomal

Other factors

## II. Prenatal

Infections – viral, parasites  
 Chemical influences  
 Nutritional factors  
 Physical factors  
 Immunological (blood-group incompatibility)  
 Endocrinological disorders in the mother  
 Placental disorders  
 Intra-uterine hypoxia  
 Other prenatal factors

## III. Perinatal

Asphyxia  
 Birth injury  
 Prematurity

## IV. Postnatal

Infections  
 Injuries  
 Chemical factors  
 Nutritional factors  
 Deprivation factors (e.g. sensory, parental or social)

Other postnatal factors

## V. Unknown causes

Hierdie klassifikasie staan trouens ook bekend as Yannet se klassifikasie<sup>(9)</sup>.

Daarbenewens kan die oorsake van geestesvertraagdheid verder geklassifiseer word, volgens die klassifikasie van Heber, soos dit deur die WGO gemodifiseer is<sup>(10)</sup>, nl.:

- “(0) Infection and Intoxications
- (.1) Trauma or physical agents
- (.2) Disorders of metabolism, growth or nutrition
- (.3) Gross brain disease (postnatal)
- (.4) Disease and conditions due to unknown prenatal influences
- (.5) Chromosomal abnormalities
- (.6) Prematurity
- (.7) Major psychiatric disorder
- (.8) Psycho-social (environmental deprivation)
- (.9) Other and unspecified”

Oor die algemeen het die genetiese oorsake 'n wesentlike aandeel (ten minste 50%) in die veroorsaking van geestesvertraging, vergelyk die volgende tabel:

**Clinical Evaluation of 1 378 individuals at Walter E. Fernald State School, Waverley, Massachusetts<sup>(11)</sup>**

Disease Category	Number of patients		% of Surveyed Population
	IQ 50	IQ 50	
1. Metabolic and endocrine diseases	38	5	3.1
2. Progressive diseases of the nervous system	5	7	0.9
3. Acquired conditions	278	79	25.9
4. Chromosomal abnormalities	274	10	18.7
5. Central nervous system abnormalities	49	16	4.7
6. Multiple congenital deformities	64	16	5.8
7. Neurocutaneous diseases	4	0	0.3
8. Psychosis	7	6	0.9
9. Mentally retarded cause unknown	385	156	39.3
10. Not mentally retarded	0	6	0.4
Total	1 007	301	100.0

### Die rol van die verpleegkundige in genetiese dienste

Omdat geestesvertraging in meer as 50% van die gevalle aan genetiese faktore te wyte is, geniet hierdie gestremdheid spesiale aandag in genetiese dienste van die R.S.A.<sup>(6)</sup>. Die belangstelling van die Onderafdeling Genetiese Dienste van die Departement van Gesondheid, Welsyn en Pensioene in hierdie gestremdheid is hoofsaaklik geleë in die praktiese uitvoer van *voorkomingsmaatreëls* wat deur die omvattende genetiese dienste moontlik is.

In die genetiese program vir die voorkoming van geestesvertraging het die verpleegkundige in genetiese dienste a spesiale funksie. Daar is twee basiese benaderings in hierdie program<sup>(12)</sup>:

(a) Sistematiese genetiese ondersoeke by inrigtings vir geestesvertraagdes.

Met hierdie benadering word gepoog om die individue te identifiseer by wie die gestremdheid aan genetiese faktore te wyte is. 'n Spesiale prosedure in hierdie verband word gevolg (kyk vloeiagram hier-



na). Daarbenewens word foto's van alle pasiënte geneem, veral detailfoto's van buitengewone afwykings, wat tesame met alle diagnostiese resultate soos chromosoomanalises en biochemiese-onderseoeke in 'n genetiese lêer gebêre word wat ook 'n kontrolelys ('checklist') van al die liggaamsisteme bevat. Sodoende word waardevolle inligting vir toekomstige naslaan- en navraedoeleindes bewaar.

Met die instel en byhou van hierdie stelsel het die genetiese verpleegkundige 'n pertinente verantwoordelikheid wat 'n bepaalde modus van samewerking met die personeel van die inrigting vereis.

Wanneer kliniese genetici kliniese ondersoeke by genoemde inrigtings onderneem, is die genetiese verpleegkundige gemoeid met die nodige voorbereiding en uitsoek van pasiënte asook die voorbereiding van enige inligting soos stamboomgegevens wat met die diagnose mag help.

Weer eens word hierdie take in oorleg met die personeel van die betrokke inrigting onderneem.

Na die aanvanklike kliniese ondersoek moet die verpleegkundige reël vir die nodige diagnostiese ondersoeke soos deur die kliniese genetikus aangevra. In die meeste gevalle word bepaalde pasiënte se familie verder vir addisionele inligting opgevolg.

Afhangende van die resultate word die betrokke gesin of familieledede vir genetiese raadgewing betrek en voorkomende maatreëls word waar aangedui toegepas. As 'n familielid bv. swanger is, kan 'n prenatale ondersoek gedoen word as daar rede daarvoor is, en sodoende kan geestesvertraging primêr voorkom word.

- (b) Die tweede benadering is om nie-geïnstitutionaliseerde geestesvertraagde persone van alle ander bronne met genetiese dienste te bedien. 'n Verskeidenheid verwysingsbronne dien in hierdie aktiwiteit, nl.:

plaaslike owerhede  
kleuterskole  
privaatdokters  
ouers self  
kinderverwysingsentra (Munitoria)  
genetiese raadgewingsklinieke  
hospitale

Min of meer dieselfde prosedure as bogenoemde word gevolg om in die eerste linie by 'n diagnose uit te kom.

(Kyk vloediagram hierna).

Samevattend is daar dus verskeie bronne van verwysing van geïdentifiseerde en ongeïdentifiseerde persone met geestesvertraagtheid na die verpleegkundige in genetiese dienste. In oorleg en in samewerking met die betrokke klinici word die nodige diagnostiese toetse ge-

doen en 'n diagnose gemaak. In die een of ander stadium word genetiese raadgewing aan die ouers of betrokke familieledede voorsien, asook voorkomende maatreëls, waar toepaslik.

'n Skema van bogenoemde proses kan soos volg uitgebeeld word.

Indien geestesvertraging gediagnoseer word, direk of 'n paar maande na geboorte, is daar gewoonlik spesifieke vrae wat deur die ouers gevra word, naamlik:

- (a) is my kind werklik geestesvertraag?
- (b) hoe erg is hy/sy vertraag?
- (c) wat is die langtermyngevolge, wat betref skoolbywoning, werk en algemene lewensverwagting?
- (d) wat is die oorsaak van die toestand?
- (e) wat is die moontlikhede vir behandeling en herstel?

Namate die kind ouer word, duik ander vrae op i.v.m. 'n kleuterskool, spesiale opleiding en stimulasie, toesig, moontlikhede van deeltydse of voltydse opname in 'n sorgesentrum en die behandeling van alledaagse siektetoestande.

Dit het gevolglik op 'n vroeë stadium reeds geblyk dat die betrokke ouers met talle psigososiale probleme te kampe het, selfs na die genetiese raadgewingsessie.

Veral in hierdie verband het die genetiese verpleegkundige weens die gebrek aan die nodige maatskaplike werksters, die afgelope paar jaar 'n belangrike rol vervul. Enersyds behels hierdie rol die opvolg van die gesin na die genetiese raadgewing om die aanvaarding van die raad te bepaal en tweedens om die nodige psigososiale ondersteuning te verleen.

Die fase van verwerking van die situasie deur die ouers, totdat die gestremdheid in die gesin aanvaar word, is 'n krisis in die gesin, en die ondersteuning van die genetiese verpleegkundige tydens hierdie fase kan van onskatbare hulp wees.

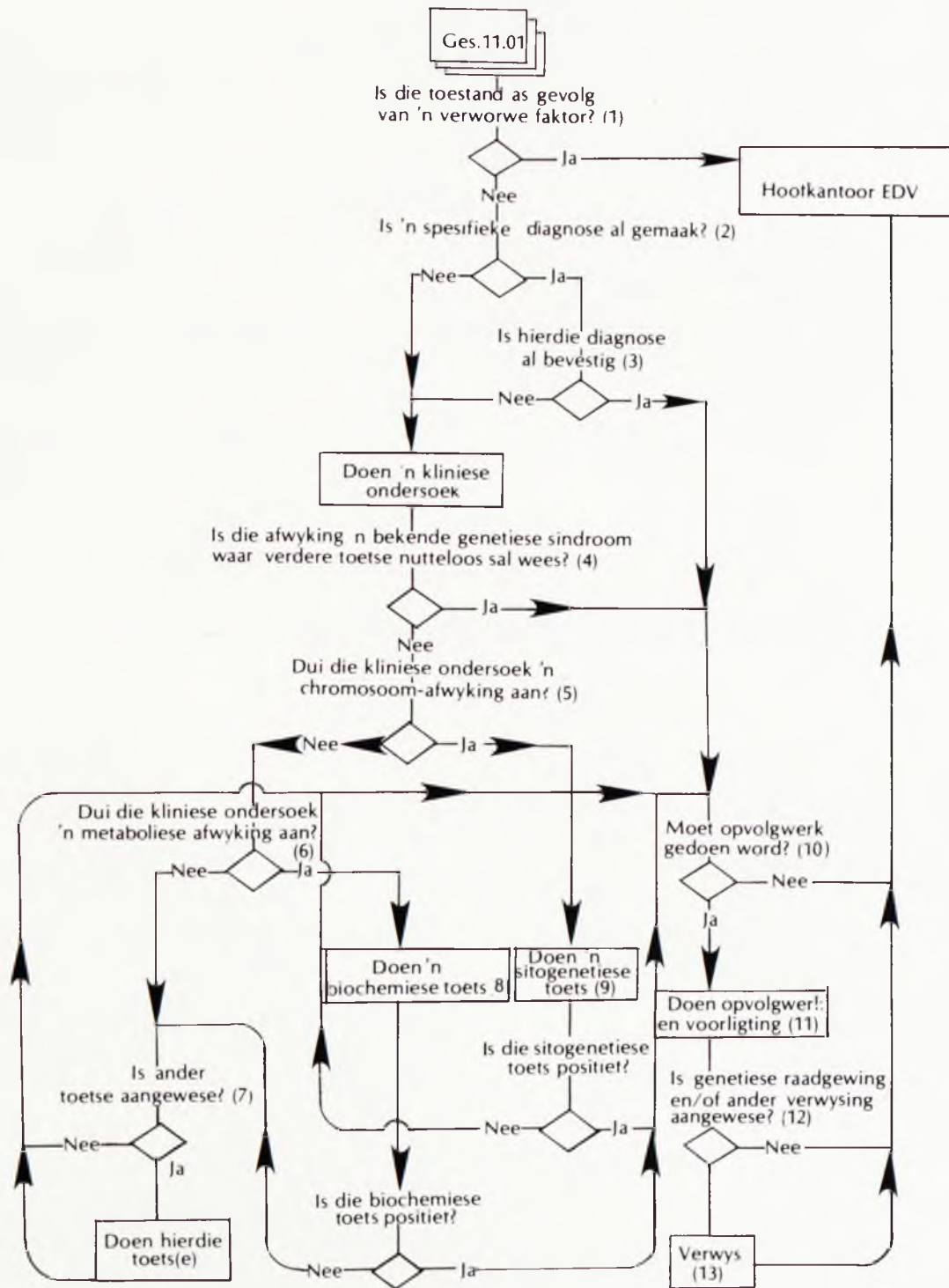
Dit is vir die ouers van groot hulp as die verpleegkundige met die verwysing na verdere fasiliteite, na gelang van behoeftes, soos skole vir buitengewone onderwys, fisioterapie, mediese dienste, sorgtoelaes, werksverskaffing e.a. behulpsaam kan wees. Aangesien die verpleegkundige in genetiese dienste uit hoofde van haar pligte oor alle moontlike inligting van toepaslike fasiliteite beskik, word al meer aanspraak op hulle vir die verskaffing van inligting en hulpverlening gemaak.

Een van die belangrikste aktiwiteite wat die psigososiale ondersteuning aan ouers betref, is die stigting van ouergroepe wat deur genetiese verpleegkundiges geïnisieer word. Die talle ouergroepe wat die afgelope paar jaar tot stand gekom het, spreek hiervoor.

## Opleiding

Bo en behalwe die diensleweringfunksie wat die verpleegkundige in genetiese dienste ten opsigte van

## PROSEDURE VIR SENIOR SUSTER/ GESONDHEIDSVERPLEEGSTERS (GENETIKA)

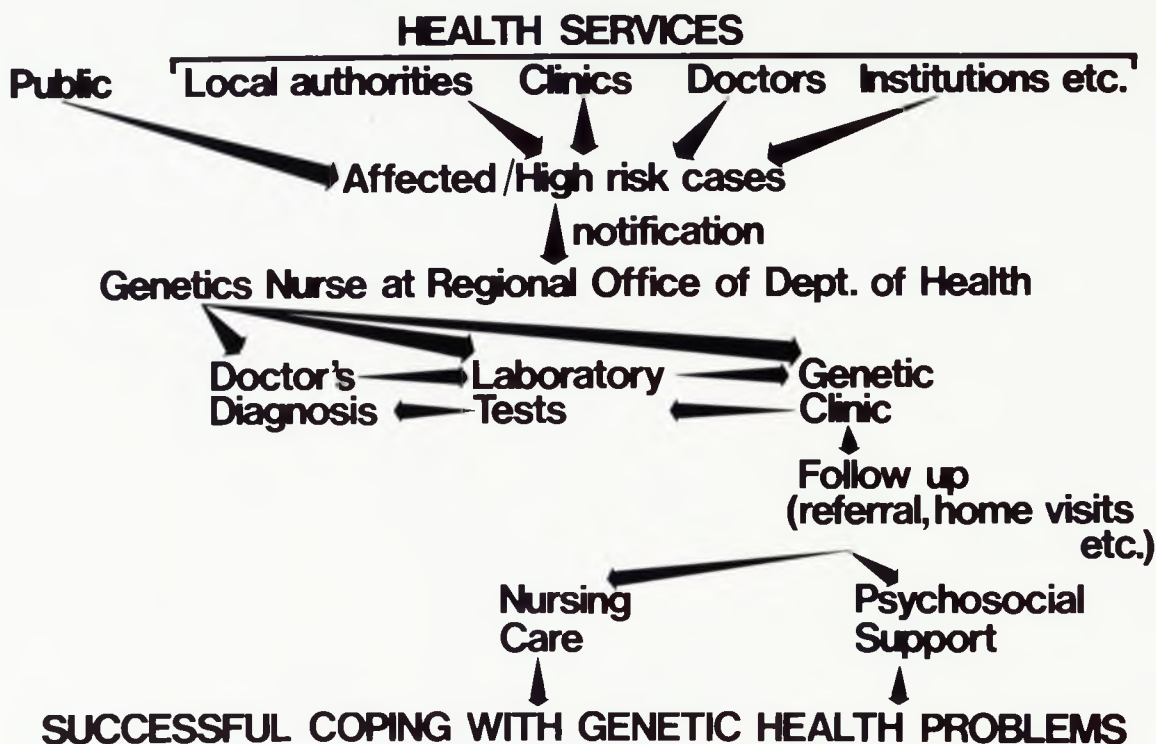


geestesvertraging uitvoer, lewer sy ook 'n belangrike bydrae tot die opleiding van gesondheidspersoneel. Daar word gereeld 'n beroep op die genetiese verpleegkundiges gedoen om lesings oor die genetiese aspekte van geestesvertraging aan verskillende gesondheidsgroepe te gee. Die waarde hiervan word veral besef

na aanleiding van die wesentlike toename in die aantal lesings in genetika in die kurrikulums van verpleegopleiding in die R.S.A. Daarbenewens verleen hulle dikwels hulp aan studente met hulle projekte oor geestesvertraging.



# SERVICES AND HEALTH CARE



## Navorsing

'n Belangrike akademiese bydrae word verder deur die verpleegkundige in genetiese dienste gelewer deurdat resultate van genetiese ondersoeke by inrigtings in wetenskaplike tydskrifte met hulle as mede-outeurs opgeneem word.

So byvoorbeeld is die volgende resultate na aanleiding van 'n ondersoek oor hiperlipidemie gepubliseer<sup>(13)</sup>:

## “SUMMARY

Serum cholesterol levels have been studied in three groups of young White South Africans. The mean levels were highest among the Jewish (195,7 mg/dl or 5,10 mmol/l), lowest among the Afrikaans (174,9 mg/dl or 4,55 mmol/l), and intermediate in the English-speaking Gentile population (180,0 mg/dl or 4,67 mmol/l). Levels were significantly higher in females than in males in the Jewish and English-speaking Gentile populations, but not significantly higher in Afrikaans females compared with males. Studies carried out on the families of individuals found to have serum cholesterol levels above 300 mg/dl (7,8 mmol/l) emphasized that, in addition to the serum cholesterol studies, detailed family studies are essential if an accurate diagnoses of familial hypercholesterolaemia (FH) is to be made. From such studies in the Afrikaans population and also from the know number of homozygotes for FH in one area of South Africa, all of whom came from Afrikaans families, it has been estimated that the frequency of the FH gene is unusually

high in this population. It is postulated that the latter finding could help to explain the high incidence of and mortality rate from ischaemic heart disease in young White South Africans.”

Op bogenoemde wyse word getoon hoedat die pligte van die verpleegkundige in genetiese dienste veelvuldige dimensies inhou wat pertinent nie alleen ten opsigte van geestesvertraging nie, maar ook op al die ander terreine soos blindheid, doofheid en die talle aangebore en erflike afwykings 'n besondere uitdaging bied wat inderdaad en uiteindelik haar opleiding kan regverdig.

## BIBLIOGRAFIE

1. Van Wyk Kommissie Verslag van 1967: Versorging van die Geestesvertraagde in S.A.
2. WHO Organization of Services for the mentally Retarded Wld. Hlth. Org. lechn. Rep. Ser. 392, 1968, p.7.
3. *Ibid.*, p.7.
4. *Ibid.*, p.7.
5. Van Wyk.
6. Republiek van Suid Afrika: Genetiese Dienste, Jaarverslag 1978 Departement van Gesondheid, Welsyn en Pensioene. 1978, p.18.
7. Ivanaine, M.: *A study on the origins of mental retardation*. Heineman Med. Books, London. 1974, p.1.
8. WHO *op.cit.*, p.13.
9. Yannet, H.: *Mental deficiency*. Advances in Paediatrics, 8, 217, 1956.
10. WHO. *The International Classification of Diseases*. Geneva WHO. (1968).
11. Moser, H.W., and Wolf, P.A.: The nosology of mental retardation. Including the report of a survey of 1 378 mentally retarded individuals of the Walter E. Fernald State School. Birth Defects: Original Article Series Vol. VII, No. 1 1977 pp. 117-34. Williams & Wilkins Co. Baltimore.
12. Republiek van Suid-Afrika. *Genetiese Program: Handleiding vir verpleegpersoneel by streekkantoor*. Departement van Gesondheid, Welsyn en Pensioene.
13. Jenkins, T., E. Nichols, E. Gordon, D. Mendelsohn, H.C. Sefrel, M.J.A. Andrew: familial Hypercholesterolaemia - A common Genetic Disorder in the Afrikaans Population S. Afr. Med. J., 57. 943. 1980.