الإعاقة الفكرية

(رؤى حديثة)

د. ربيع عبد الرؤف عامر
أستاذ التربية الخاصة المساعد
جامعة الملك خالد سابقاً

د. محمد سعد الدين القاضي
أستاذ التربية الخاصة المساعد
جامعة الإمام محمد بن سعود سابقاً

اســـم الكتـــاب: الإعاقــة الفكريــة (رؤى حديثــة).

اســـم المؤلـــف: د. ربيع عبد الرؤف عامر – د. محمد سعد الدين القاضي.

رقــم الإيداع في جمهـــورية مصــر العــربية: (13363 / 2024).

الترقيم الدولي في جمهـــورية مصــر العــربية: 978-977-8877-02-1

الترقيم الدولي في الجمهورية العربية السورية: 978-9933-705-00-8

سنـــــة الإنتـــاج: 2024.

يطلب الكتاب على العنوان التالي:

الثقافة الروسية للنشـــر

واتساب وتلغرام: 00201060253858

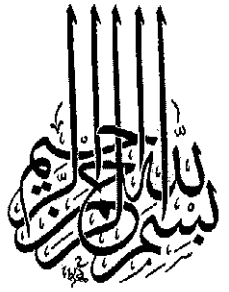
russianculture.egypt@gmail.com

دار عقـــــل للنشـــــر

واتساب وتلغرام: 00963932832010

aklpublishing@gmail.com

القاهـــــرة - دمشـــــق



﴿رَبِّ أَوْزِعْنِي أَنْ أَشْكُرَ نِعْمَتَكَ الَّتِي أَنْعَمْتَ عَلَيَّ
وَعَلَىٰ وَالِدَيَّ وَأَنْ أَعْمَلَ صَالِحًا تَرْضَاهُ
وَأَدْخِلْنِي بِرَحْمَتِكَ فِي عِبَادِكَ الصَّالِحِينَ﴾

النمل : ١٩

بسم الله الرحمن الرحيم

إهداء

إلى كل أسرة
لديها طفل من ذوي الاحتياجات خاصة

المقدمة

الحمد لله رب العالمين حمدًا يليق بجلاله وكماله، حمدًا كما ينبغي لجلال وجهه وعظيم سلطانة، حمدًا يوازي رحمته، وعفوه، وكرمه، ونعمه العظيمة، حمدًا على قدر حبه لعباده المؤمنين وسلام على رسله الذين اصطفى، وعلى خاتمهم المجتبى محمد وعلى آله وصحبه أئمة الهدى، ومصابيح الدجى، ومن بهم اقتدى فاهتدى.

فعلى الرغم من التقدم الهائل في مجال الإعاقة الفكرية من حيث الأسباب وتحديد المفهوم والتعريف والتشخيص وجوانب التأهيل والتدريب والوقاية المختلفة. فالمتتبع لحركة تطور الإعاقة الفكرية يلمس مدى التقدم العلمي الذي طرأ على هذه الظاهرة بشكل تمت فيه دراسة كافة جوانبها.

أما واقع متلازمات الإعاقة الفكرية فمازال يكتنفه الكثير من الغموض وعدم الوعي وذلك على الرغم من بعض التقدم الذي حدث في العقود القليلة الماضية، وعلى الأخص في جانب تعريف متلازمات الإعاقة الفكرية ونسبة انتشارها وأعراضها وخصائصها وطرق علاجها: فكلمة متلازمة تطلق عند ظهور عدة أعراض وبشكل متكرر عند مجموعة من الأطفال، وسببها يرجع إلى شيء محدد. وهي مأخوذة من كلمة "لزم" أي شيء يلزم شيء، أي أن ظهور العرض الأول يلزم أن يظهر العرض الثاني والثالث.

فالمتلازمة - ليس مرضًا بحد ذاته، ولكن مجموعة من الأعراض المرضية يظهر أغلبها أو بعضًا منها في حالات مرضية معينة، وعادة ما تسمى باسم الشخص الذي قام بنشر بحث علمي عنها كمجموعة أعراض، وأغلب المتلازمات نتيجة عيوب في الصبغيات - الكروموسومات - أو المورثات حيث تشمل المتلازمة مسميات وصورًا وأعرضًا عدة سوف نعرضها في هذا الكتاب.

هذا ويقع هذ الكتاب فى سبعة فصول، تناول الفصل الأول: مفهوم الإعاقة الفكرية، تصنيفات الإعاقة الفكرية، خصائص المعاقين فكريًا، الخصائص الجسمية والحركية، الصرع، الخصائص المعرفية، البطء في النمو العقلي، قدرة محدودة على التعميم، الخصائص اللغوية، والخصائص الانفعالية.

ويعرض الفصل الثانى: متلازمة داون سندروم، الأسباب، أنواعها، خصائص الأطفال ذوي متلازمة داون، الأعراض الشائعة لدى الأطفال ذوي متلازمة داون، التشخيص، العلاج، الرعاية الصحية للأطفال المصابين بمتلازمة داون، الأساليب الوقائية، برامج التدخل المبكر مع حالات متلازمة داون، أهداف التدخل المبكر مع حالات متلازمة داون، فعالية التدخل المبكر مع الأطفال الداون، المعوقات التي تواجه عملية التدخل المبكر للأطفال الداون.

ويعرض الفصل الثالث: الفصل الثالث "الاضطرابات النمائية (PDD) " يبدأ الفصل بتمهيد، الأعراض السريرية، التشخيص الفارق، طرق علاج الاضطرابات النمائية، ثم عرض لااضطرابات التوحد- متلازمة اسبرجر - متلازمة ريت من حيث التعريف بالمتلازمة – نسبة الانتشار – أسبابها – أعراضها – التشخيص – طرق العلاج.

ويتضمن الفصل الرابع: "الاضطرابات النمائية الشائعة (PDD) " متلازمة تيرنر- متلازمة كلاينفلتر- متلازمة كراي دو شات - متلازمة اكس الهش - Fragile X متلازمة روبينشتاين تايبي [متلازمة الإبهام الكبير]. من حيث التعريف بالمتلازمة – نسبة الانتشار – أسبابها – أعراضها – التشخيص – طرق العلاج.

ويتناول الفصل الخامس: " متلازمات الإعاقة الفكرية" - متلازمة انجلمان- متلازمة برادر ويلي - متلازمة إدوارد - متلازمة باتيو - متلازمة وركني - متلازمة دي جورج. من حيث التعريف بالمتلازمة – نسبة الانتشار – أسبابها – أعراضها – التشخيص – طرق العلاج.

ويعرض الفصل السادس: "المتلازمات المرتبطة بالإعاقة الفكرية" ويشمل - متلازمة وليامز- متلازمة وولف – هيرشيرو (متلازمة الكروموسوم الرابع الناقص) - متلازمة سوتو - متلازمة كورنيلا دي لانج - متلازمة داندي ووكر - (موه الرأس الخلقي) - متلازمة مارفان. من حيث التعريف بالمتلازمة – نسبة الانتشار – أسبابها – أعراضها – التشخيص – طرق العلاج.

وأخيرًا يتعرض الفصل السابع: لإستراتيجية التدخل المبكر- نشأة التدخل المبكر- مفهوم التدخل المبكر- أهمية التدخل المبكر- التدخل المبكر – الوقائي - مبررات التدخل الوقائي المبكر- أهمية التدخل المبكر- أهمية التدخل المبكر في تنمية المهارات اللغوية- مستويات التدخل المبكر- دواعي الاهتمام بالتدخل المبكر - مبررات التدخل المبكر.

المؤلفان

الفصل الأول

الإعاقة الفكرية

"المفهوم- الخصائص – التصنيفات"

مقدمة.

أولًا: مفهوم الإعاقة الفكرية.

ثانيًا: تصنيفات الإعاقة الفكرية.

ثالثًا: خصائص المعاقين فكريًا.

رابعًا: الخصائص الجسمية والحركية.

1- الصرع.

2- الخصائص المعرفية.

3- البطء في النمو العقلي.

4- قدرة محدودة على التعميم.

5- الخصائص اللغوية.

6- الخصائص الانفعالية.

الفصل الأول

الإعاقة الفكرية

"المفهوم- الخصائص – التصنيفات"

مقدمة :

تعتبر الإعاقة الفكرية من المشكلات المتعددة الأبعاد فهي تشتمل على جوانب كثيرة ومتعددة منها؛ تعليمية, ونفسية، واجتماعية وهذه العوامل مجتمعة تؤثر ليس فقط على الطفل بل على الأسرة ومن ثم المجتمع الذي يتعامل معه الطفل.

أولاً : مفهوم الإعاقة الفكرية :

يواجه الباحثون في ميدان الإعاقة الفكرية مشكلة تعدد المفاهيم التي يتداولها المتخصصون والعاملون في هذا المجال, واستخدام المصطلح الواحد بمعان مختلفة فكان الباحثين الغربيين يستخدمون مصطلحات مثل: "بدون عقل" و"صغير العقل" "نقص العقل"، وفي أواخر الخمسينات بدأوا في استخدام مصطلحات أخرى مثل "تخلف عقلي" و"التأخر العقلي"، أما الباحثين العرب فقد استخدموا مصطلحات كثيرة منها القصور العقلي، والضعف العقلي، والتأخر العقلي، والشذوذ العقلي، والإعاقة العقلية، والإعاقة الفكرية، ويرجع هذا التعدد إلى ترجمة المصطلحات من اللغة الإنجليزية, وهذا بجانب المسميات الأخرى لفئات المعاقين فكريًّا التي كانوا يستخدمونها مثل: المورون، والأبله، والمعتوه.

فقد قدم هيبر تعريفًا للإعاقة الفكرية حظي بقبول الجمعية الأمريكية للتخلف العقلي وينص التعريف على أنها: "حالة ينخفض فيها الذكاء العام عن المتوسط، ويصاحبها سلوكيات توافقية سيئة وتحدث في مرحلة النمو".

أشار هذا التعريف إلى المظاهر الثلاثة للإعاقة الفكرية وهي:

انخفاض الذكاء العام، وجود السلوكيات التوافقية السيئة، وظهور هذين العارضين في مرحلة النمو.

ولكن يؤخذ عليه أنه اعتبر كل انخفاض للذكاء العام عن المتوسط مع سوء التوافق إعاقة ذهنية، فضم بطيئي التعلم إلى فئة المعاقين فكريًّا.

ويمكن أن نعرف الطفل المعاق فكريًّا بأنه: "ذلك الطفل ذو القدرات العقلية دون المتوسط، هذا بجانب عدم التكيف والتوافق في السلوكيات المختلفة والتي بدورها تؤثر على مراحل النمو الحسي والحركي واللغة والكلام والتواصل".

ثانيًا: تصنيفات الإعاقة الفكرية:

اختلفت وجهات النظر حيال تصنيف حالات الإعاقة الفكرية في قضيتين رئيسيتين هما:

أ- جدوى عملية التصنيف.

ب- الأساس الذي تقوم عليه عملية التصنيف (المحك) .

فيما يتعلق بجدوي التصنيف برزت وجهتا نظر، الأولي تشير إلى أهمية التصنيف كعملية تسهل التواصل العلمي والمهني بين المختصين والمهتمين بالمعاقين فكريًّا، بحيث عندما يشيرون إلى فئة ما سواء في أبحاثهم أو كتاباتهم يتيسر على الآخرين فهم ومعرفة تلك الفئة المقصودة وخصائصها واحتياجاتها التربوية، كما أن عملية التصنيف تساعد على رسم البرامج التربوية لمختلف فئات المعاقين فكريًّا. حيث إن الخصائص العامة المميزة لكل فئة تطلب برنامجًا تربويًّا وتأهيليًّا يختلف عن الفئات الأخرى.

أما وجهة النظر الأخرى فتقول: إن عملية التصنيف لا تساعد بقدر كاف للتعرف على الاحتياجات التربوية الخاصة بالمعاقين فكريًّا نظرًا للتباين الكبير بين المعاقين فكريًّا في خصائصهم واحتياجاتهم.

ومن وجهة نظرنا في هذا المجال أن عملية التصنيف ليست هامة في حد ذاتها بل إنها ضرورية لإيجاد لغة مشتركة بين المختصين.

ويعتبر من أهم هذه التصنيفات:

التصنيف الطبي الذي يصنفهم على أساس أسباب الإعاقة، والتصنيف التربوي، والتصنيف السلوكي الذي يصنفهم على أساس خصائصهم وسلوكهم الذي نستشفه من نسبة ذكائهم، وأساليب توافقهم اجتماعيًّا.

أولًا: التصنيف الطبي Medical classification system

اعتبر الأطباء النفسيين الإعاقة الفكرية عرضًا لمرض جسمي معين، فإذا وجد المرض توقعوا أن يكون الشخص معوقًا ذهنيًا، كما أنهم اعتقدوا أن كل سبب أو مجموعة الأسباب المرضية المتشابهة تؤدي إلى نوع من الإعاقة الفكرية. وهذا يعني أن الأشخاص الذين ترجع إعاقتهم إلى عله واحدة متشابهة يكونون فئة من المعاقين فكريًّا لهم خصائص جسمية ونفسية متشابهة تميزهم عن غيرهم من حالات الإعاقة الفكرية الأخرى. ومن أهم هذه التصنيفات تصنيف الجمعية الأمريكية للتخلف العقلي وتصنيف تردجولد (Tredgold) وتصنيف ستراوس (Strauss) .

*** تصنيف الجمعية الأمريكية AAMR:**

يتمثل تصنيف الجمعية الأمريكية للإعاقة الفكرية في التصنيفات التالية:

(1) إعاقة فكرية مرتبطة بأمراض معينة مثل الحصبة الألماني والزهري وخاصة إذا حدثت في الشهور الثلاثة الأولى من الحمل.

(2) إعاقة فكرية مرتبطة بأمراض التسمم مثل: إصابة بالمخ ناتجة عن تسمم الأم بالرصاص أو الزرنيخ أو أكسيد الكربون وغيرها. .

(3) إعاقة فكرية ناتجة عن إصابة جسمية مثل إصابة الدماغ أثناء الولادة أو بعدها.

(4) إعاقة ذهنية مرتبطة بأمراض التمثيل الغذائي مثل الفينيل كيتون يوريا Phenyl keton uria أو الجلاكتوسيما galactosemia.

(5) إعاقة فكرية مرتبطة بخلل الكروموسومات مثل عرض داون.

(6) إعاقة فكرية مرتبطة بأمراض ناتجة عن أورام غريبة مثل الدرن.

(7) إعاقة فكرية مرتبطة بأسباب غير عضوية مثل الإعاقة الذهنية الناتجة عن عوامل أسرية وثقافية أو ما يسمي بالحرمان الثقافي.

(8) إعاقة فكرية مرتبطة بأمراض غير معروف أسبابها تحدث قبل الولادة.

(9) إعاقة فكرية مرتبطة باضطراب عقلي مثل التوحد الطفولي.

(10) إعاقة فكرية مرتبطة بأمراض غير معروف أسبابها وتحدث بعد الولادة.

ومما يأخذ على هذا التصنيف أنه لا يقدم لنا معلومات كافية تفيد في التعرف على البرامج التربوية أو التأهيلية اللازمة للأشخاص المعاقين فكريًّا، فمثلا الطفل المصاب بعرض دوان يمكن أن يكون ذا إعاقة شديدة أو متوسطة، بالتالي لا يمكن عمل برنامج تعليمي أو تأهيلي واحد لكل الحالات. فلقد وضع هذا التصنيف تلك الحالات الثلاثة تحت فئة واحدة وهي الإعاقة الفكرية المرتبطة بخلل الكروموسومات.

ثانيًا: التصنيف التربوي Educators classification system:

يشيع استخدام هذا التصنيف وسط التربويين، وخاصة في الولايات المتحدة، ويستند إلى ما يمكن أن يطلق عليه مبدأ الصلاحية التربوية. ووفقا لهذا التصنيف يمكن توزيع المعاقين ذهنيًّا إلى الفئات الثلاث التالية:

(1) فئة القابلين للتعليم :

تتضمن هذه الفئة الأطفال الذين يعتبرون بحكم هذا التصنيف قابلين لتعلم المهارات الأكاديمية الأساسية كالقراءة والكتابة والحساب والذين تتراوح درجات ذكائهم بين (50- 70) درجة.

(2) فئة القابلين للتدريب :

تتضمن هذه الفئة المعاقين فكريًا الذين يعتقد أنهم غير قادرين على تعلم المهارات الأكاديمية، ولذلك فإن برنامجهم التعليمي يهدف أساسًا إلى التدريب على المهارات الاستقلالية كالعناية بالذات، إضافة إلى مهارات التهيئة المهنية والتأهيل المهني، وتتراوح درجات الذكاء في هذه الفئة بين (25-50) درجة.

(3) فئة الاعتماديين:

تتضمن هذه الفئة المعاقين فكريًا الذين تقل درجات ذكائهم عن (25) درجة، ويعتقد أنصار هذا التصنيف بعدم قدرة هذه الفئة على تعلم المهارات الاستقلالية كالعناية بالذات والقيام بالمهام الحياتية اليومية الأساسية، لذا فإنهم بحاجة دائمة للاعتماد على غيرهم.

ويتضح من هذا التصنيف أنه يقدم حكمًا مسبقًا على إمكانات الفرد المعاق وقدرته على التعلم بالاستناد إلى درجة ذكائه. وجدير بالذكر أن مثل هذا الحكم المسبق قد يحتمل كثير من المغالطات. ويكفي أن نشير إلى أن الأداء العقلي والمهارات المكتسبة ومستوى السلوك التكيفي لفرد حصل على درجة ذكاء (50) لا يماثل بالضرورة الأداء العقلي والمهارات المكتسبة والسلوك التكيفي لفرد حصل على نفس درجة الذكاء.

علاوة على ما سبق فإن هذا التصنيف يتضمن الكثير من الإجحاف. فعلى سبيل المثال الطفل الذي يحصل على درجة ذكاء (49) يمكن أن يصنف على أنه قابل للتدريب، بينما الطفل الذي يحصل على درجة ذكاء (50) يصنف على أنه قابل للتعليم، بالتالي فإن فرق درجة ذكاء واحدة كفيل بأن يختلف برنامج القابلين للتدريب بدرجة كبيرة عن برنامج القابلين للتعليم. ومما يزيد الأمر خطورة أن اختبارات الذكاء الحالية لا تتمتع بدرجة تامة من الصدق والثبات، فكيف لنا في مثل هذه الحال أن نجعل فرقًا بسيطًا جدًّا في درجات الذكاء يحدد الفرص المتاحة للطفل ويحرمه بعضها.

ثالثًا: التصنيف السلوكي

يعتبر التصنيف السلوكي أفضل من التصنيف الطبي لأنه يصنف المعاقين فكريًّا إلى فئات حسب خصائصهم السلوكية الحاضرة التي تظهر نسب ذكائهم وسلوكياتهم التوافقية في البيت والمدرسة والمجتمع. وهناك نوعان من التصنيف السلوكي وهما:

(1) التصنيف السلوكي الرباعي:

وهو تصنيف الجمعية الأمريكية، ويقسم المعاقين إلى أربعة فئات بحسب نسبة الذكاء على مقياس بينيه أو وكسلر.

جدول رقم (1)

	بينيه	وكسلر
الإعاقة الفكرية البسيطة	67 -52	69-55
الإعاقة الفكرية المتوسطة	51-36	45-40
الإعاقة الفكرية الشديدة	35-20	39-25
الإعاقة الفكرية العميقة	أقل من 20	أقل من 25

(2) التصنيف السلوكي الثلاثي:

يحذف هذا التصنيف فئة الإعاقة الذهنية العميقة ويكتفي بفئات الإعاقة الذهنية البسيطة والمتوسطة والشديدة ويحدد الحدود الفاصلة بينهما كما هو بالجدول التالي:

جدول رقم (2)

الإعاقة الفكرية البسيطة	50-68
الإعاقة الفكرية المتوسطة	25-49
الإعاقة الفكرية الشديدة	أقل من 25

ويعتبر تصنيف الجمعية الأمريكية من أكثر التصنيفات قبولًا بين المتخصصين في هذا المجال، ونظرًا لأن المسببات التي يتضمنها لا تحمل درجة عالية من السلبية كما في التصنيفات الأخرى، وخاصة التصنيفات الأخرى، وخاصة التصنيفات القديمة التي كانت تستخدم مسميات سلبية كالغبي والأبله والمعتوه، ولقد تحاشينا الإشارة إلى مثل هذه التصنيفات التي كانت سائدة في أوائل الخمسينات، على اعتبار أنها لم تعد مستخدمة الآن.

رابعًا : خصائص المعاقين فكريًا :

1- الخصائص الجسمية والحركية :

قد يميل معدل النمو الجسمي والحركي للمعاقين فكريًا إلى البطء أو الانخفاض بشكل عام، وتزداد درجة انخفاض النمو الجسمي كلما ازدادت شدة الإعاقة، وقد تصاحب ذوي الإعاقات الشديدة تشوهات جسمية خاصة في الرأس وفي بعض الأحيان الأطراف العليا أو السفلى.

لا توجد خصائص جسمية تميز حالات الإعاقة الفكرية، فهم يشبهون العاديين إلى حد كبير في الوزن والطول والصحة العامة والبلوغ الجنسي، ولذلك لا يعتمد على الخصائص الجسمية في تشخيص هذه الحالات حتى دخولهم المدرسة.

أما حالات الإعاقة المتوسطة فيختلف النمو الجسمي عن العاديين ولذلك يسهل تشخيص هذه الحالات مبكرًا، ومن المعروف أن هذه الحالات تتأخر في الحبو والوقوف والمشي والتسنين والكلام والتآزر العضلي، وقد يوجد لديهم بعض القصور في السمع والإبصار. ومن ناحية أخرى نجد أن المعاقين ذهنيًا يعانون من بطء في النمو الحركي، وذلك تبعًا لدرجة الإعاقة؛ فنجد أن بعضهم يتأخر في إتقان بعض المهارات مثل المشي والاتزان والمهارات الدقيقة، مثل: استخدام الأصابع، التي يشار إليها بالمهارات الحركية الدقيقة، والتآزر البصري الحركي، وذلك عندما يحاول أحدهم إدخال شيءٍ ما في فتحة أو عند التقاط كرة.

2- الصرع:

يعتبر الصرع من أهم المعوقات الجسمية التي تنتشر بين المعاقين فكريًا وخاصة بين متوسطي وشديدي الإعاقة ولا يعني زيادة حالات الصرع بين المعاقين فكريًا بأن الصرع يسبب الإعاقة الفكرية أو أن الإعاقة الفكرية تسبب الصرع، بقدر ما يعني أن أسباب الإعاقة الفكرية تسبب الصرع. فقد تبين من الدراسات أن أسباب الصرع الالتهاب السحائي والتسمم والاختناق عند الولادة وإصابات الدماغ وجميعها تؤدي إلى الإعاقة الفكرية، وحالات الصرع عبارة عن اضطراب في خروج الطاقة الكهربية الكيميائية من المخ، وتصنف نوبات الصرع إلى أربعة أنواع.

أ- نوبات الصرع الكبيرة:

تعد من أكثر النوبات شيوعًا، وفيها يفقد المريض وعيه، ومن أعراضها الشعور بالدوخة وضيق النفس، وتصاحبها هلاوس سمعية وبصرية ورعشة شديدة يعقبها

تقلصات عضلية ويتشنج الجسم كله ويخرج رغاوي من الفم، ويصحبها عض اللسان أو تبول أو تبرز لا إرادي ثم ينام المصاب نومًا عميقًا ويصحو وقد لا يتذكر شيئًا مما حدث، وقد يبدو عليه الاضطراب لفترة، وقد تحدث النوبات أثناء النوم.

ويمكن أن تعالج حالات الصرع نفسيًا وطبيًا، حيث يعط المريض الدواء الذي يساعد على تنظيم خروج الطاقة الكهربائية الكيميائية من المخ، فتقل نوبات الصرع تدريجيًا، ويستمر الطبيب في تقليل جرعات الدواء حتي يتحكم في نوبات الصرع، فيقل تكرارها أو تختفي تمامًا بالعلاج، ولا يكتفي علاج الصرع طبيًا فهي تحتاج إلى رعاية نفسية لتحسين توافقها النفسي الاجتماعي فقد تبين من الدراسات أن نوبات الصرع تزداد شدتها إذا اضطربت علاقة المريض بنفسه أو بمن يحيطون به.

ب- نوبة الصرع الصغري:

تستمر هذه النوبة لمدة ثلاثين ثانية، ويحدث أثناءها حالة من اللاشعور المؤقت ودوخة، ويمكن وصفها بأنها شبه دوخة أو سرحان أو كلام، وتمر الفترة وقد لا يلاحظها أحد، ونادرًا ما يسقط الشخص أثناء النوبة، وتتكرر الحالة في الحدوث اليومي مرة واحدة إلى (200) مرة في اليوم.

ج- نوبة النفس حركية:

وهذه أصعبها على الملاحظة أو السيطرة وتتكرر كثيرًا أو هي حالة معقدة وتستمر حوالي (5) دقائق من الغيبوبة تظهر فيها حركات وأفعال حركية عرضية ولكنها غير مناسبة (مضطربة) متكررة مثل: تزرير أزرار الثوب، أو مص الشفاه، أو الضرب على الركبة دون هدف واضح، لا يوجد في هذه الحالة تشنجات، وبعدها ينام المريض ويقوم ويتابع عمله بشكل عادي.

د- النوبة البؤرية:

وهي إما حسية وهذا يتوقف على مكان الإصابة، ومن أمثالها نوبة "جاكسون" الحركية التي تتخللها حركات تشنجية تبدأ من الأطراف، مثلا أصبع الإبهام تتجه إلى المعصم ثم تتجه إلى الكوع فالذراع وقد يحدث معها غيبوبة إذا انتشرت الحالة في الجسم.

ماذا نفعل أثناء النوبة؟

- يجب علينا ألا نخاف وأن نتصرف بهدوء وسرعة، فنبعد الأشياء القريبة منه والتي من الممكن أن تؤذيه إذا اصطدم بها مثل: الكراسي أو المناضد.
- نضع مخدة تحت رأسه لحمايته من الاصطدام بالأرض.
- لا نحاول منع الحركة التشنجية.
- نزيل أي ملابس ضاغطة على عنقه.
- بعد انتهاء التشنجات ندير رأسه على جانبه ليسهل التنفس ونتركه ينام.
- عندما يفيق نهدئه ونقوم بتغيير ملابسه إن كانت مبللة من البول.

3- الخصائص المعرفية:

يختلف المعاقون ذهنيًا عن أقرانهم العاديين في النمو العقلي والقدرة العقلية، والفروق بين حالات الإعاقة الفكرية المتوسطة والعاديين كبيرة في مرحلة الطفولة المبكرة وما بعدها. ويمكن التمييز بين الطفل المعاق إعاقة متوسطة والطفل العادي في هذه الجوانب في سن مبكرة لأن نموه العقلي بطيء وقدرته العقلية ضعيفة وحصيلته اللغوية بسيطة، لذلك من السهل تشخيص هذه الحالات في مرحلة الروضة.

أما الفروق بين حالات الإعاقة الفكرية البسيطة وأقرانهم العاديين في النواحي العقلية تكون بسيطة في مرحلة الطفولة المبكرة وكبيرة في مرحلة الطفولة المتوسطة وما بعدها، ولذا يتعذر تشخيصها في مرحلة الروضة ويفضل تشخيصها بعد الالتحاق بالمدرسة الابتدائية.

4- البطء في النمو العقلي :

وهي خاصة أساسية ومميزة بالمعاقين فكريًّا، فلو افتراضنا أن النمو العقلي يسير بانتظام من الطفولة المبكرة إلى المراهقة، نجد أن الطفل العادي يزداد بنفس القدر الذي يزداد به عمره الزمني فيزداد سنة عقلية كاملة في كل سنة زمنية، أما الطفل المعاق فكريًّا فينمو عقله ثمانية شهور تقريبًا أو أقل كلما نما عمره الزمني سنة ميلادية، ولو فرضنا أن النمو العقلي يزداد سنة بعد أخرى مع العمر، ويكتمل عند الشخص العادي في سن (18) سنة تقريبًا، فإن النمو العقلي للطفل المعاق فكريًّا يزداد سنة بعد أخرى بمعدل أقل من معدله عند العاديين، وقد يترتب على ذلك مستوي نمو عقلي أقل بكثير عن مستواه عنهم في سن (18) سنة.

أ- ضعف الانتباه :

يعد ضعف الانتباه والقابلية إلى التشتت سمة من السمات التي يتميز بها المعاقين فكريًّا. وهذا يفسر عدم مثابرتهم أو مواصلتهم على الأداء في الموقف التعليمية إذ يستغرق الموقف فترة زمنية تعتبر متوسطة أو مناسبة بالنسبة للعاديين.

ويزداد الانتباه عند العاديين في المدة والمدى مع زيادة أعمارهم، فانتباه المراهق العادي أطول مدة وأوسع مدى من انتباه الطفل العادي، مما يجعله قادرًا على الانتباه لأكثر من موضوع في آن واحد ولمدة طويلة، أما المراهق المعاق فكريًّا فيكون انتباهه مثل الطفل الصغير محدود في المدة والمدى، ويتشتت انتباهه بسرعة أو تمر أشياء

كثيرة لا ينتبه إليها من نفسه، فنجده ينتبه أو ينشغل بمثيرات أخرى ليس لها علاقة بالموضوع المراد الانتباه إليه، كما أن ضعف الانتباه وضعف الذاكرة هما سببان رئيسيان لضعف التعلم العارض (التعلم من الخبرة وبشكل غير مقصود) عند المعاقين فكريًّا، وتزداد درجة ضعف الانتباه بازدياد درجة الإعاقة.

وأشارت نتائج بعض الدراسات إلى: فشل الكثير من الأطفال المعاقين فكريًّا للحصول على معلومات جدية، قد يرجع إلى التأثير الذي تحدثة بعض المثيرات التي لا علاقة لها بتلك المعلومات، لأن الطفل المعاق فكريًّا قد يجد صعوبة في اختيار المثير المناسب للمهمة المراد تعلمها. من هنا يمكن القول إن الطفل المعاق فكريًّا ممكن أن يستفيد استفادة كبيرة من المعينات التي تساعد على تركيز الانتباه. ومن هذه المعينات: توفير الجو الهادي أثناء أداء المهمة، واستخدام ألوان مناسبة، الاستعانة بالصور والأشكال قدر الإمكان للمساعدة على التوضيح وجذب الانتباه.

ب- قصور الذاكرة :

"التذكر عملية يتم فيها استدعاء أو استرجاع المعلومات التي سبق تعلمها وحفظها في الذاكرة"، وقصور الذاكرة من السمات المميزة للمعاقين فكريًّا. ومن الغريب أن هذه الصعوبة لا تظهر في قدرة الطفل على تذكر الأشياء التي حدثت منذ فترة طويلة – أي الذاكرة طويلة المدى – ولكن المشكلة تكمن في عدم قدرته على إدخال المعلومات في الذاكرة طويلة المدى، ويظهر الفرق بين المعاقين فكريًا والعاديين في التعلم والتذكر، فالعاديين يتعلمون ويحفظون وينقلون المعلومات من الذاكرة قصيرة المدى إلى الذاكرة طويلة المدى، فلا ينسوه لمدة طويلة، ولا يحتاجون إلى إعادة تعلمها من جديد. أما المعاقون فكريًّا فيتعلمون ببطء وينسون ما يتعلمونه بسرعة لأنهم يحفظون المعلومات في الذاكرة بصعوبة. فإذا طلب المدرس من التلميذ إعادة مجموعة من الكلمات التي تعلمها منذ قليل يجده قد نسي معظمها، وهذا ما يجعلهم في حاجة مستمرة لإعادة تعلم ما تعلموه من جديد، وقد أكدت الدراسات

على تنمية بعض الاستراتيجيات مثل التكرار والتجميع التي يمكن عن طريقها تحسين أداء الأطفال المعاقين فكريًّا في مواقف التعلم، وفي تنشيط الذاكرة، ومن أمثلة ذلك عند تدريب المعاقين فكريًّا على مهمة مثل: ربط صامولة مع مسمار، فيمكن استخدام استراتيجية التكرار، فنقول ونجعل الطفل يقول: "التقط المسمار"، ثم يقول: "التقط الصامولة" ثم: "لف الصامولة". قد تساعد مثل هذه الاستراتيجيات الأطفال المعاقين ذهنيًّا على تذكر المهام التي يؤدونها.

جـ- قصور الإدراك:

يعاني الطفل المعاق فكريًّا من قصور الإدراك وخاصة عمليتي التميز والتعرف على المثيرات التي تقع على حواسه الخمس بسبب صعوبات الانتباه أو التذكر، فالطفل المعاق فكريًّا لا ينتبه إلى خصائص الأشياء، فلا يتعرف عليها بسهولة، مما يجعل إدراكه لها غير دقيق. فإذا سألته عن وجه الشبه بين القطة والكلب فإنه لا ينتبه إلى الأمور الأساسية وينتبه إلى الأمور السطحية فبدلًا من أن يدرك أن القطة والكلب من الحيوانات، نجده مثلًا يقول: إن للكلب أذنان وهكذا.

5- قدرة محدودة على التعميم :

يواجه الطفل المعاق فكريًّا صعوبة في استخدام المعلومات التي تعلمها من قبل في مواقف جديدة مشابهة لمواقف التعلم السابقة أو في مواقف أخرى. وهذا ما يسمي بالقدرة على التعميم. ولذلك يحتاج إلى التدريب في المواقف المختلفة حتى نساعده على التعميم.

6- الخصائص اللغوية :

يعاني المعاق فكريًّا من بطء في النمو اللغوي بشكل عام، فالطفل المعاق فكريًّا يتأخر في النطق واكتساب اللغة، كما أن صعوبات الكلام تشيع بين المعاقين فكريًّا بدرجة كبيرة. ومن الصعوبات الأكثر شيوعًا التأتاة والأخطاء في النطق، ومن أهم

المشكلات اللغوية التي تواجه المعاقين فكريًا ما يتعلق بفصاحة اللغة وجودة المفردات، ويلاحظ أن المفردات التي يستخدمونها لا تتناسب مع عمرهم أو العمر الزمني.

وتشير الدراسات إلى أن درجة شيوع الصعوبات اللغوية عند المعاقين فكريًا ترتبط بدرجة الإعاقة، فكلما زادت الإعاقة زادت مشكلة اللغة.

7- الخصائص الانفعالية للمعاقين فكريًا:

تشير التعريفات الحديثة للإعاقة الفكرية أن لديهم قدرة عقلية عامة دون المتوسط بشكل دال. مصحوبة بخلل في السلوك التكيفي، وهذا ما يجعل هؤلاء الأطفال عرضة إلى مشاكل اجتماعية وانفعالية عديدة.

ومن هذه الخصائص نجد أنهم غالبًا ما يجدون صعوبة في عمل صداقات، وغالبًا ما يميل معظمهم وخاصة بسيطي الإعاقة منهم إلى الانزواء والانسحاب والعدوان، ونجد أيضًا أن بعضهم غالبًا ما يعاني من انخفاض مفهوم الذات، وهذا ما يؤثر عليهم سلبًا في التفاعل الاجتماعي مع الآخرين. وهذا ما يجعل لديهم عدم ثقة في قدراتهم مما يؤدي بدوره إلى نقص في الدافعية, ويرتبط النقص في الدافعية بمركز التحكم (Locus of control) لدى الفرد. ويشير مصطلح مركز التحكم إلى الكيفية التي يدرك بها الفرد نتيجة سلوكه. فقد ميزت البحوث في هذا المجال بين نوعين من مراكز التحكم، فالأشخاص الذين يعالجون نتائج سلوكهم بشكل أساسي من خلال مركز تحكم داخلي ينظرون إلى كل من النتائج السلبية والإيجابية لسلوكهم على أنها ترجع إلى أفعالهم هم. أما الأشخاص الذين ينظرون إلى نتائج سلوكهم من خلال قوى خارجية كالحظ أو الصدفة أو إلى أشخاص آخرين, فإن هؤلاء الأشخاص لديهم مركز تحكم خارجي. ومن المتوقع أن ينجح الشخص الذي لديه مركز تحكم داخلي، أما الشخص الذي لديه مركز تحكم خارجي، فمن المتوقع أن ينظر إلى المواقف الجديدة بخوف، وذلك لاعتقاده بأن نجاحه أو فشله خارج عن نطاق تحكمه الشخصي، وغالبًا

ما يحاول تجنب الفشل ويتوقع هذا الفرد نجاح أقل. فقد أشارت البحوث إلى أن الطفل المعاق ذهنيًا لديه مركز تحكم خارجي مقارنة بالطفل العادي.

***

الفصل الثانى

"متلازمة داون"

تمهيد

أولًا- الأسباب.

ثانيًا- أنواعها.

ثالثًا- خصائص الأطفال ذوي متلازمة داون.

رابعًا- الأعراض الشائعة لدى الأطفال ذوي متلازمة داون.

خامسًا- التشخيص.

سادسًا- العلاج.

سابعًا- الرعاية الصحية للأطفال المصابين بمتلازمة داون.

ثامنًا- الأساليب الوقائية.

تاسعًا-برامج التدخل المبكر مع حالات متلازمة داون.

عاشرًا- أهداف التدخل المبكر مع حالات متلازمة داون.

الحادي عشر- فعالية التدخل المبكر مع الأطفال الداون.

الثاني عشر - المعوقات التي تواجه عملية التدخل المبكر للأطفال الداون.

الفصل الثانى

"متلازمة داون"

تمهيد :

تعتبر متلازمة داون من أكثر الحالات المشخصة عند الولادة ومن أشهر الحالات، حيث كان يطلق عليها أسماء خاطئة مثل (المنغولية) أو (الطفل المنغولي)، وبما أن هذه الفئة ليس لها علاقة بشعب منغوليا فقد تم الاتفاق على تسميتها (متلازمة داون)، فتعنى كلمة متلازمة: مجموعة من العلامات والخصائص المميزة لحالة معينة، وتشير كلمة داون إلى اسم الطبيب الذي وصف ولاحظ تلك الحالة منذ أكثر من قرن، فإنها لم تفسر علميًا حتى عام [1959] حيث اكتشف العلماء أنه بإمكان تشخيص (متلازمة داون) بفحص عينة من دم الطفل وتظهر العينة وجود كروموزوم إضافي يؤدي إلى متلازمة داون، فإن الكروموزومات هي جزيئات صغيرة في نويات الخلايا البشرية التي يتكون منها الجسم وفي كل خلية [46] كروموزوم نصفها مأخوذ من الأم والنصف الآخر من الأب، ولكل زوج من الكروموزومات رقم محدد، ولدى الطفل ذي (متلازمة داون) كروموزوم واحد إضافي من الزوج الذي يحمل رقم [21] وبذلك يكون العدد لدية [47] كروموزوم، وقد يرجع السبب إلى عمر الأم فكلما ارتفع عمر الأم زادت نسبة حدوث الشذوذ الكروموزومي، ونسبة متلازمة داون (10%) من حالات الإعاقة العقلية المتوسطة والشديدة، ويمكن اكتشاف الحالة أثناء الحمل عن طريق أخذ عينة من السائل الأمنيوسي من رحم الأم وبعد الولادة أخذ عينة من دم الطفل أو فحص دم الأم أو الأشعة الصوتية.

إذ أن "متلازمة داون: عبارة عن شذوذ خلقي مركب شائع في الكروموسوم [21] نتيجة اختلال في الجينات الوراثية يتمثل في زيادة عدد المورثات الصبغية عند الشخص المصاب، بحيث يكون إجمالي المورثات الصبغية لدى الشخص [47] كروموزوم، بينما يكون العدد الطبيعي للشخص العادي هو [46] كروموزوم.

ويُنسب هذا المرض إلى أول من اكتشفه وهو الطبيب البريطاني "جون لانجدون داون" وكان ذلك عام [1966] حيث لاحظ هذا الطبيب أن أغلبية الأطفال في مركز الإعاقة الذي يعمل به يشبهون بعضهم البعض في ملامح الوجه وخصوصًا في العين التي تمتد إلى أعلى، فأطلق عليهم اسم المنغوليين نسبة إلى العرق الأصفر المنغولي.

نسبة الانتشار:

نسبة احتمال ولادة طفل بمتلازمة داون تكونحسب سن الأم. حيث تمثل نسبة متلازمة داون (10%) من حالات الإعاقة العقلية المتوسطة والشديدة.

جدول رقم (3)

عمر الأم (سنوات)	نسبة احتمال ولادة طفل بمتلازمة داون
19-15	**1250 / 1**
24-20	**1400 / 1**
29-25	**1100 / 1**
31-30	**900 / 1**
32	**750 / 1**
33	**625 / 1**
34	**500 / 1**
35	**350 / 1**
36	**275 / 1**

جدول رقم (4)

نسبة احتمال ولادة طفل بمتلازمة داون	عمرالأم (سنوات)
225 / 1	**37**
175 / 1	**38**
140 / 1	**39**
100 / 1	**40**
85 / 1	**41**
65 / 1	**42**
50 / 1	**43**
40 / 1	**44**
25 / 1	**45 وأكثر**

أولاً- الأسباب :

بالرغم من تطور العديد من النظريات إلا أنة لم يعرف السبب الحقيقي لمتلازمة داون, ولكن يمكن تحديد بعض العوامل المسببة لمتلازمة داون بتقسيمها إلى عوامل وراثية وعوامل بيئية وذلك فيما يلي:

العوامل الوراثية وتتمثل فيما يلي:

وراثة خاصية التخلف العقلي: انتقال خصائص وراثية شاذة (شذوذ الكروماسات- شذوذ الجينات) .

عوامل بيولوجية أخرى مثل عامل الريزومي (RH)، اضطرابات الغدد الصماء (تضخم الغدة الدرقية - ضمور الغدة التيموسية (غدد موجوده أعلى الصدر) .

التشوهات الخلقية: عوامل بيوكيميائية (طفرة جينية) .

العوامل البيئية وتتمثل في:

عوامل قبل الولادة: مثل تعرض الجنين للعدوي الفيروسية، البكتيرية، الاشعاعات، الاستخدام السيئ للأدوية، سوء تغذية الأم الحامل، التدخين أثناء الحمل، إدمان الكحوليات.

عوامل اثناء الولادة: الولادة العسرة، وضع المشيمة، استخدام الجفت في عملية الولادة. فتعتبر ليست أسباب جوهرية في حالات الداون وإنما قد تكون أسباب مساعدة.

عوامل بعد الولادة: سوء التغذية، التهاب المخ، شلل المخ، أمراض الغدد، أمراض الطفولةالعادية، الحوادث، الحرمان من الأم، الحرمان الثقافي.

وتبين من الدراسات أن حمل المرأة في سن متقدمة يعرضها لخطر إنجاب طفل مصاب بمتلازمة داون، لذا ينصح المتخصصون أن المرأة الحامل في سن (35) عاما أو أكثر يجب أن تجري فحوصات قبل الحمل.

ثانيًا- أنواعها :

الحالة الأولى: "التلازم الثلاثي":

وهو الأكثر انتشارًا بين المرضى حيث يحدث في (90%) من الحالات وبكثرة بين الحوامل كبيرات السن بزيادة عدد صبغية واحدة كاملة [47] كروموزوم في الخلية بدلًا من [46] كروموزوم) .

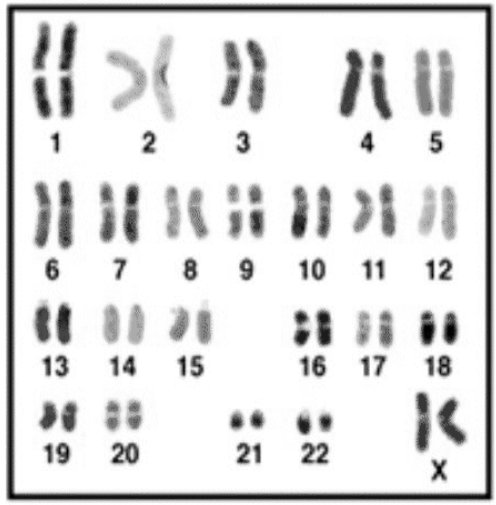
الحالة الثانية: الانتقالي"تبدل وضعية الكروموزوم":

وهذا النوع يحدث في (4%) من المصابين نتيجة زيادة في المادة الصبغية، وهذا النوع قد ينتقل وراثيًا حيث يكون لدى أحد الوالدين خلل في صبغيات [21]، مما يؤدي إلى إصابة واحد من بين كل ثلاثة أطفال ينجبون قبلهم.

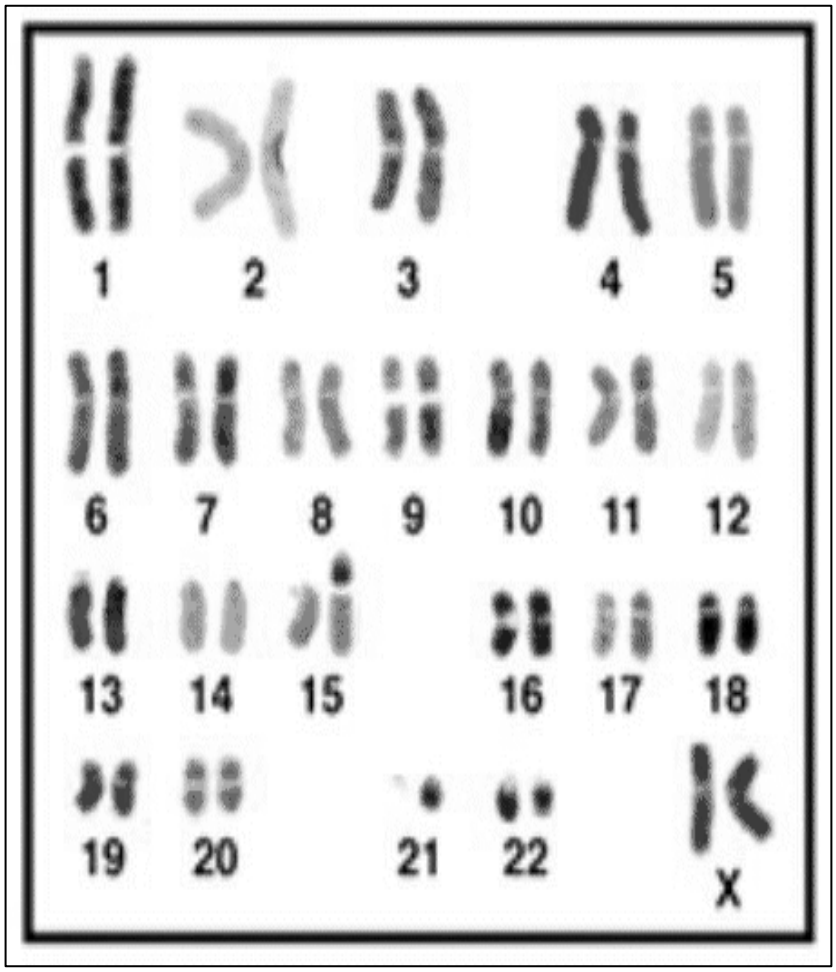
الحالة الثالثة: الفسيفسائي"موزاييك":

وهو نوع نادر حيث يحدث في حوالي (1%) فقط من الحالات، وهو ينتج عن خلل جيني يؤدي إلى حدوث الزيادة الجينية في بعض خلايا الطفل بينما البعض الآخر يكون بدون أي زيادة، لذا يكون لدى المصاب نوعان من الخلايا أحدهما طبيعي (46 كروموزوم) والآخر غير طبيعي (47 كروموزوم) .

نموذج متلازمة داون كروموسومات لطفلة سليمة شكل رقم (1)



كروموسومات لبنت سليمة (لاحظ الزوج الأخير من الكروموسومات XX) . مجموع الكروموسومات [46] كروموسوم. تأتى هذه الكروموسومات على شكل أزواج (23) زوج ترقم هذه الأزواج على حسب مقاس الكروموسوم من (1 إلى 23) . ويسمى الزوج الثالث والعشرون بالزوج المحدد للجنس، ويوضح الشكل التالي كروموسومات لأم حاملة لكروموسوم [21] ملتصق بكروموسوم [15].

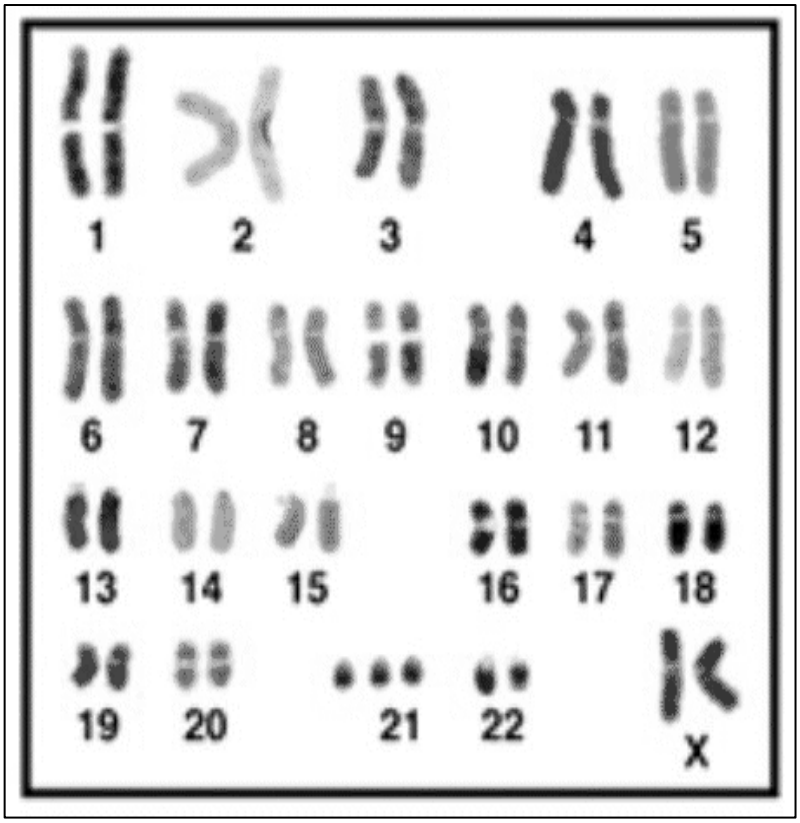


شكل رقم (2)

مجموع عدد الكروموسومات [45]. ولكن الأم صحيا سليمة ولا تعاني من أي مرض! انظر لكروموسوم رقم [15] تجد أن عليه قطعة أخرى، وهي عبارة عن كروموسوم رقم [21]. كل امرأة ورجل يحمل هذا النوع من الكروموسومات معرض لأن يولد له طفل مصاب بمتلازمة داون. ونسبة حدوث متلازمة داون إذا كان الرجل هو الحامل لهذا النوع من الكروموسومات حوالي (23 %) بينما يصل إلى نسبة (10-15%) بالنسبة للنساء

كروموسومات لطفلة متلازمة داون

شكل رقم (3)

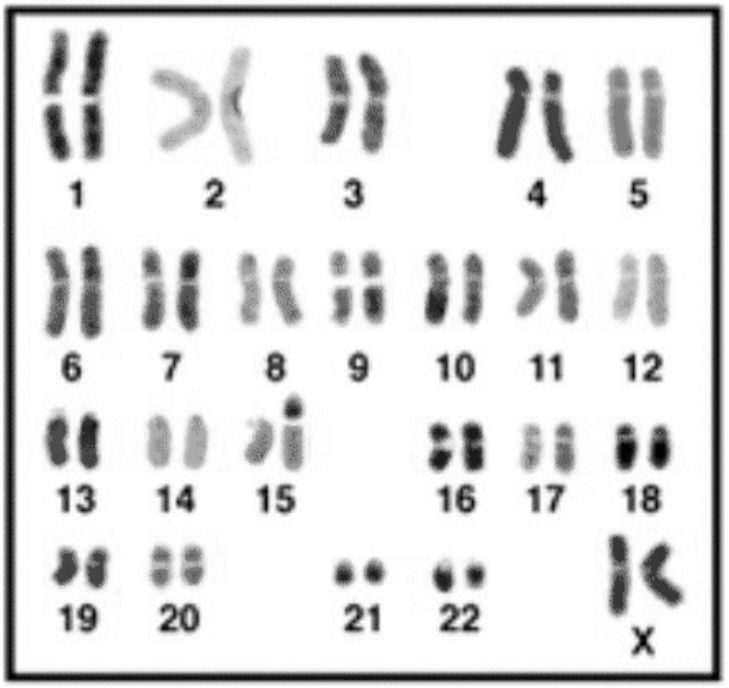


عدد الكروموسومات في هذا الطفل [47] كروموسوم والزائد هو الزوج رقم [21]. حيث لاحظ وجود ثلاث نسخ من كروموسوم [21] بدل العدد الطبيعي وهو [2]. لذلك فإن الاسم الآخر لمتلازمة داون هو متلازمة كروموسوم [21] الثلاثي. حيث يوضح الشكل التالي كروموسومات لطفلة متلازمة داون من النوع النادر (تلاصق كروموسومات) .

عددالكروموسومات في هذا الطفلة [46] كروموسوم. ومع ذلك فلديها متلازمة داون! لو دققت النظر لوجدت أن عدد الكروموسومات الواحدة والعشرين [21]

ثلاث نسخ! النسخة الثالثة ملتصقة بالكروموسوم رقم [15]. هذا النوع من متلازمة داون نادر الحدوث ويمثل فقط (4%) من مجموع متلازمة داون. وفي هذا النوع فقط يجرى تحليل دم للوالدين للتأكد من عدم حمل أحدهما كروموسوم مركب ناتج عن انتقال وتلاصق بين الكروموسومات وهذا يحدث في (25%) من مجموع كل حالات تلاصق الكروموسومات في متلازمة داون. فإذا كان الأب حاملا لكروموسوم مركب فإن احتمال أن يولد له طفل آخر لدية متلازمة داون (2 إلى 3%) . أما إذا كانت الأم هي التي تحمل الكروموسوم المركب فإن احتمال أن يولد لها طفل آخر لدية متلازمة داون (10 إلى 15) .

شكل رقم (4)



ثالثًا- خصائص الأطفال ذوي متلازمة داون :

من الصعب أن تظهر أي فروق فيما يتعلق بالنمو بين الأطفال المصابين بمتلازمة داون وغيرهم من الأطفال العاديين خلال السنتين الأولى والثانية وبالرغم من أن منحنى النمو للأطفال الدوان عادة أدنى من منحنى النمو للأطفال العاديين، وذلك في مختلف سنوات العمر، وتؤكد الدراسات على وجود فروق بين الأطفال الدوان بعضهم وبعض في اكتساب المهارات الأساسية للنمو، إلا أن هذه الفروق تبدأ في الظهور مع تقدم العمر وخاصة في سن الرابعة والخامسة, والأطفال الداون يعانون من المشكلات النمائية التالية:

- صعوبات في الحواس المختلفة وخاصة حاستي اللمس والسمع.
- صعوبات في الإدراك اللمسي والإدراك السمعي.
- صعوبات في التفكير المجرد وكذلك في الفهم والاستيعاب.
- صعوبة الانتقال من مرحلة إلى أخرى في النمو الحس حركي.
- يتميزون بذاكرة طويلة المدى جيدة. (يقعون في الدرجة المتوسطه من درجات الذكاء) .

الخصائص الجسمية والإكلينيكية: تتميز هذه الفئة بخصائص جسمية مميزة إلا أنهم متشابهون عمومًا بالنسبة للشخص العادي في أكثر من كونهم مختلفين، وليس لكل الأطفال الدوان كل الخصائص فبعض منهم لديه قليل منها والبعض لدية معظم خصائص الدوان وتتضمن الخصائص التالية:

- انبساط في مؤخرة الرأس.
- رقبة عريضة قصيرة.

- قوام قصير وأطراف قصيرة ومتضخمة.
- انبساط الوجه.
- وجود ثناية لحمية زائدة في مؤخرة العنق.
- صغر حجم الأنف.
- ميل وانحدار في العينين يصاحبه مصاعب في حدة الإبصار.
- لسان عريض سميك ومشقق.
- صغر حجم الجمجمة في كل الأعمار.
- لون الشعر كستنائي ناعم.
- تأخر عقلي أو نقص في النمو الإدراكي.
- تأخر في النمو الحركي.
- تأخر في الكلام.
- نمو غير طبيعي للأسنان.
- قصر اليد وعرضها وامتداد أو زياده عدد الأصابع.
- وجود مسافة بين أصبع القدم الكبير وما يليه.
- صعوبات في التنفس وفي وظائف الرئتين.

الخصائص السلوكية والاجتماعية:

يتميز الأطفال المصابين بمتلازمة داون بالخصائص السلوكية والاجتماعية التالية:

- يبدون المرح والسرور باستمرار.
- قله المشاكل السلوكية لديهم لأنهم لا يغضبون إذا ما اثتثيروا إلا أن هذه الخاصية ترجع إلى اختلاف الظروف الأسرية والبيئية من طفل إلى آخر.

- ودودين من الناحية الاجتماعية ويقبلون على الآخرين ويحبون مصافحة الأيدي ويألفون الغرباء.

رابعًا- الأعراض الشائعة لدى الأطفال ذوي متلازمة داون :

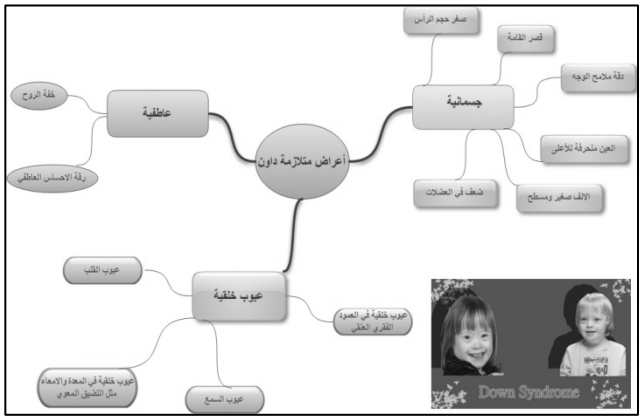
- ارتخاء (ليونة) في العضلات مقارنة بالأطفال العاديين. في العادة يتحسن الارتخاء مع تقدم العمر مع أنها لا تختفي بشكل كامل.

- قد يكون وزن الطفل عند الولادة أقل من المعدل الطبيعي كذلك الشأن بنسبة لطول القامة ومحيط الرأس. كما أن الطفل يزيد وزنه ببطء خاصة إذا صاحبها صعوبات ومشاكل في التغذية والرضاعة.

- في كثير من الأحيان يكون اتجاه طرف العين الخارجي إلى أعلى وفتحة العينين صغيرتان. كما يكثر وجود زائدة جلدية رقيقة تغطي جزء من زاوية العين القريبة من الأنف. وقد تعطي إحساسًا بأن لدى الطفل حول ولكن هذا الحول في كثير من الأحيان حولاً كاذبًا بسبب وجود هذه الزائدة الجلدية، ولكن يجب دائمًا استشارة طبيب العيون المختص.

- قد يكون الجزء الخلفي من الرأس مسطحًا وبذلك تضيق استدارة الرأس فيصبح الرأس على شكل مربع أكثر منه إلى دائرة.

- بعض الأطفال لديهم خط واحد في كف اليد بدلًا من الخطوط المتعددة. كما أن الأصابع في العادة أقصر من الطبيعي. وفي كثير من الأحيان تجد أن الأطباء يكثرون من النظر إلى كف اليد ليتفحصوا تلك الخطوط!.



شكل رقم (5)

فهذه الأعراض الجسدية الخارجية لا تؤثر على الطفل إطلاقًا بل هي علامات تساعد في التشخيص فقط. كما أن جميع الأطفال العاديين بشكل عام مختلفون عن بعضهم البعض. كذلك الأمر بالنسبة لأطفال متلازمة داون. وهذا يعني أنه في بعض الأحيان يسهل التعرف على الطفل الذي لديه متلازمة داون بعد الولادة مباشرة. ولكن في بعض الأوقات قد يكون الأمر صعبًا. وقد يحتاج الطبيب الانتظار إلى أن تظهر نتائج فحص الكروموسومات قبل تأكيد الحالة. ولكن الطبيب الذي لديه خبرة في كثير من الأحيان يستطيع أن يجزم بالتشخيص حتى في الطفل الذي لديه أعراض خفيفة أو غير واضحة.

خامسًا- التشخيص:

يتم سحب عينة من السائل المحيط بالجنين بواسطة إبرة خاصة وتكون فيها مخاطر التعرض للإجهاض قليلة وتتم هذه العملية عند اكتمال (14 إلى 18) أسبوعًا

من الحمل، وتأخذ عادة وقتًا لفحص الخلايا الموجودة في هذا السائل لمعرفة إذا ما كانت الخلايا تحتوي على مواد أكثر من كروموسوم.

كما ويعتبر من أدق الطرق سحب عينة من دم الحبل السري عن طريق الجلد ويمكن استخدامها لتأكيد نتائج عينة المشيمة أو عينة السائل الأمينوسي، ولكن عينة الدم من الحبل السري لا يمكن إجرائها إلا بعد الحمل وخلال الفترة من (18 إلى 22) أسبوعًا ويكون خطر التعرض للإجهاض في هذه الطريقة كبيرًا.

وتتطور طرق الفحص قبل الحمل, كما تقوم بعض الجهات بتدعيم تطويرها. وفي العديد من البلاد يتم عمل مسح شامل قبل الولادة لخطر التعرض لإنجاب طفل مصاب بمتلازمة داون وغالبًا تكون الإجراءات روتينية بشكل كبير.

حيث يتم أيضًا سحب عينة من المشيمة: (Chorionic Vills Sambling CVS)) في الفترة بين (9 إلى11) أسبوعًا من الحمل وهي تتطلب أخذ مثقال ذرة من المشيمة وبالتحديد من النسيج الداخلي الذي سيتطور إلى مشيمة ويتم فحص النسيج لمعرفة وجود مواد زائدة من كروموسوم [21]، ويمكن أخذ العينة من عنق الرحم في هذا النوع يكون التعرض لخطر الإجهاض من (1- 2%) .

سادسًا- طرق العلاج:

بالرغم من الجهود المستمرة لا يوجد علاج ملحوظ الأثر للتأخر العقلي المصاحب لمتلازمة داون, ولكن التقدم في وسائل العناية الطبية أحدث تحسنًا كبيرً في نوعية الحياة ومتوسط العمر المتوقع وذلك من خلال:

1- تقديم المشورة والمساعدة من خلال الاستشارة الوراثية.

2- تقديم التطعيمات والعلاجات Vaccination and medication وذلك من خلال:

- الالتزام ببرامج التطعيم المعتادة وتقديم العلاجات, مثل هرمون الغدة الدرقية في حالات نقص إفرازها لمنع التدهور العقلي وإعطاء الأدوية للوقاية من الالتهاب تحت الحاد للغشاء المبطن للقلب Subacute bacterial endocarditis عند عمل تدخلات بالأسنان.

- تقديم الأدوية مثل الديجيتالس Digitalis ومدرات البول diuretics للمصابين بعيوب بالقلب.

- العلاج دون تأخير لحالات التهاب الأذن الوسطى otitis media وعدوى الجهاز التنفسي, وذلك حيث أن الأطفال المصابين بمتلازمة داون تكون المناعة لديهم أقل من الأطفال العاديين.

- إعطاء مضادات التشنج anticonvulsants للأطفال الذين يعانون من تقلصات أو تشنجات.

- تقديم العقاقير الطبية والعلاج النفسي والسلوكي عند وجود الاضطرابات النفسية.

- علاج الاضطرابات الجلدية مع الاهتمام بالنظافة الصحيحة والاستحمام المتكرر واستعمال المضادات الحيوية الموضعية والشاملة.

- العناية الملائمة بصحة الأسنان.

- الاهتمام بالاستفادة من برامج التدخل المبكر للأطفال فالبرامج حتى عمر (3) سنوات صممت لتحسين الطفل بالتركيز على تنمية تغذية الطفل ونموه ولغته وكلامه

ونموه الاجتماعي، كما أن لهذه البرامج أثر في تحسين قدرة الطفل في الاستقلالية والحياة الاجتماعية وتحسن نوعية حياته.

3- تقديم الرعاية الطبية والمتابعة للبالغين المصابين بمتلازمة داون وذلك من خلال:

- عمل تقييم سنوي للسمع.
- عمل تقييم سنوي للإبصار.
- علاج الاضطرابات الجلدية.
- التقليل من السمنة والأطعمة عالية السعرات والزيادة من النشاط الاجتماعي وشغل أوقات الفراغ.
- إعطاء غذاء خالي من الجلوتين gluten-free diet للذين يعانون من المرض الجوفي Celiac disease. .
- إعطاء المضادات الحيوية عند وجود ارتخاء بالصمام الميترالي mitral valve prolapsed. .
- عمل التحاليل الخاصة بمرض السكر ونقص إفراز الغدة الدرقية.
- متابعة علاج النطق والكلام والسلوكيات مثل إيذاء الذات والفزع phobias.
- علاج القلق أو الاكتئاب عند وجودهم.

4- تقديم العلاج الجراحي للحالات التي تحتاجه مثل العيوب الخلقية بالقلب والقناة الهضمية واستئصال اللوزتين والزوائد الأنفيه عند تسببها في توقف التنفس أثناء النوم.

سابعًا- الرعاية الصحية للأطفال المصابين بمتلازمة داون :

يحتاج الطفل المصاب بمتلازمة داون إلى نفس الرعاية الصحية التي يحتاجها أي طفل آخر، ويجب أن يمد طبيب الأطفال الأسرة بإرشادات عامة عن الصحة, والتحصين ضد الأمراض, وأدوية الطوارئ التي يجب أن تكون موجوده بالمنزل وتقديم الدعم والاستشارات للأسرة إلا أن هناك بعض المواقف التي يحتاج فيها الطفل المصاب بمتلازمة داون لرعاية خاصة ومنها ما يلي:

- يعاني الأطفال المصابين بمتلازمة داون من خلل في السمع بنسبة (60 - 80%) تقريبًا, لذلك فالكشف على السمع في سن مبكرة وعمل اختبارات متابعه للسمع هام جدًا.

- تحدث أيضًا اضطرابات الأمعاء بنسبة كبيرة ومنها انسداد المريء والأمعاء الدقيقة والاثنا عشر.

- يعانون من مشكلات في العين أكثر من الأطفال العاديين.

- تظهر مشكلات التغذية ونقص الوزن في مرحلة الطفولة.

- لديهم ضعف في المناعه العامة.

- يعاني بعض الأطفال الداون خاصة من مشكلات خطيرة بالقلب.

- لا ينمون في مرحلة الطفولة بالصورة المطلوبة، ومن ناحية أخرى فالبدانة ملحوظة في مرحلة المراهقة والبلوغ نتيجة زيادة مخزون الدهون.

كما يحتاجون لرعاية طبية علاجية في بعض الجوانب الأخرى وتتضمن أمراض المناعة، اللوكيميا، اختلال التوازن، الصرع، انقطاع النفس أثناء النوم، . . إلخ. كل هذا يتطلب الاهتمام بالعرض على أخصائيين في المجالات المتخصصة.

ثامنًا- الأساليب الوقائية:

* ترتبط حالات متلازمة داون في انتشارها طرديا مع تقدم الأم في العمر, والأمهات في أعمارهن أكبر من [35] سنة هن الأكثر عرضه لإنجاب أطفال مصابين بمتلازمة داون ويزداد هذا التوقع أكثر بعد سن الأربعين ويزداد كثيرًا بعد سن الخامسة والأربعين.

* يلزم عمل تحليل للكروموسومات للمتزوجين قبل حدوث الحمل للتعرف على خطر إنجاب أطفال لديهم أمراض وراثية كإجراء وقائي للحد من انتشار الأمراض الوراثية.

* إجراء الفحوصات الطبية وطلب الاستشارة في حالة حدوث حمل لدى الأم التي سبق وأن أنجبت طفلًا مصابًا بمتلازمة داون، إذ أن الإجراءات التشخيصية المبكرة مفيدة حيث يتم تشخيص هذه الحالات أثناء الحمل.

* كما أن الآباء الذين أنجبوا طفل لدية حالة متلازمة داون عليهم أن يستشيروا متخصصين في الوراثة لإجراء الفحوص اللازمة لمعرفة توقع إنجاب أطفال آخرين لديهم هذه الحالات.

تاسعًا- برامج التدخل المبكر مع حالات متلازمة داون:

يعد التدخل المبكر من أفضل الوسائل للعلاج بصفة عامة والاستراتيجيات الوقائية. فكل ما كتب عن تأثيرات التدخل المبكر على الأطفال المعوقين في النمو والمعرضين لخطر الإعاقة متشعب ومتعدد ومتطور باستمرار.

* ومن الملاحظ أنه كان سيتعذر الحصول على مكاسب طويلة المدى إذا لم يتم تخطيط نتائج برامج التدخل المبكر بدقة، وبالإضافة إلى ذلك، هناك الكثير من

التأثيرات الإيجابية المباشرة وغير المباشرة التي تحققت للأطفال وأسرهم من خلال اتباع برنامج التدخل المبكر التعليمي الشامل لمرحلة الطفولة.

* وتقوم برامج التدخل المبكر على أهمية وضع الوالدين والقائمين برعاية الطفل في الاعتبار عند تحديد مستوى نمو الطفل، حيث يشترك أعضاء الأسرة مع الأخصائيين في تحديد الأهداف وتقييم الأنشطة التي يمكن أداءها من البداية للنهاية وعلاقتها بأقرانهم العاديين لتحديد المهام والأنشطة المناسبة لعمر الطفل والتي سيتم تدريبه على اكتسابها.

عاشرًا- أهداف التدخل المبكر مع حالات متلازمة داون :

تهدف برامج التدخل المبكر إلى الآتي:

- مساندة الأسرة لتحقيق أهدافها وتعزيز التفاعل بين الأطفال وأسرهم.
- حث الطفل على الالتزام، الاعتماد على النفس والنجاح.
- استثارة النمو.
- بناء ودعم الكفاية الاجتماعية للأطفال.
- إمدادهم بخبرات الحياة العادية وإعدادهم لها.
- منع ظهور المشكلات المستقبلية الخاصة بالإعاقة.
- زيادة وعي الأسرة بالبرامج الاجتماعية الأخرى.

ويجب التأكيد على أن مجهودات التدخل المبكر قامت على أساس توجيه الأطر الخارجية في حياه الطفل، وليس فقط الاهتمام بمعدلات الذكاء لديه، كما اعتمد التدخل المبكر على الرعاية اليومية لهؤلاء الأطفال ومساعدتهم على الاعتماد على أنفسهم.

ويتم تطبيق برامج التدخل المبكر على الأطفال وفقًا للمظاهر السلوكية المميزة لكل مرض، فعلى سبيل المثال هناك أمراض جينية مثل هشاشة كروموسوم (X) ومتلازمة داون وغيرها لها القدرة على إظهار صور سلوكية مختلفة.

الحادي عشر - فعالية التدخل المبكر مع الأطفال الداون :

يعتري الوالدين خلال فترة الحمل الكثير من مشاعر الفرح والبهجة، وتتخللها الكثير من الآمال والطموحات لطفل المستقبل. وبعد أن يولد الطفل ولديه متلازمة داون تتبخر كثير من أمالهم وخططهم من هول المفاجأة وقد تنهار أعصابهم ويدخلون في صدمة نفسية قد تقصر مدتها أو تطول. لا شك أن أصعب المراحل التي سوف يمر فيها الوالدان هي المرحلة التي تتبع التشخيص ووصول الخبر غير المتوقع إليهم، وهي في العادة بعد الولادة مباشرة. . وقد يزيد هذه المرحلة صعوبة كونها مرحلة تكون فيها الأم قد أنهكها التعب من الحمل والولادة. والأب لم يخطر بباله مثل هذه الأمور وهي أيضًا أصعب مرحلة تواجه الطبيب لكي يبلغهم بهذه الأخبار غير المتوقعة وغير السارة.

و لا شك أن مراحل التقلبات النفسية كثيرة ولكن سوف ننقل مشاعر الأمهات والآباء الذين سبقوكم وواجهوا نفس المشاعر والصعاب التي تمرون بها الآن، لكي نعرف أن ما نمر به من تقلبات نفسية أمر معتاد. وأن أهم ما فيها هي الوصول لآخر مرحلة وهي مرحلة الرضا والقبول بأسرع وقت ممكن.

* هناك العديد من الابحاث والدراسات التي تمت لمعرفة فعالية التدخل المبكر مع الأطفال المصابين بمتلازمة داون، ففي بحث تعامل مع قضية التأثير بعيد المدى للتدخل المبكر لمعرفة مدى اختلاف الأطفال المقيدين في التدخل المبكر عن

المشتركين في أنشطة التدخل المبكر من ناحية تأثيرة ونتائجة عليهم، وجد البحث ان التدخل المبكر له مجهودات واضحة ومفيدة.

* وفي معظم حالات متلازمة داون لا يكون المخ تالفًا ولكن الأعصاب التي تحمل المعلومات من خلية عصبية إلى أخرى تكون رديئة ولا تحمل الرسالة بالسرعة التي تعمل بها الأعصاب في الطفل العادي، وتكون هناك تشبكات عصبية كثيرة، وتكون الأجهزة الحسية هي الوسيلة لالتقاط المعلومات من البيئة المحيطة. لهذا فالطفل الداون يحتاج إلى كثير من الإثارة والتنبية خصوصًا في السنوات الأولى من العمر.

* ويجب التأكيد على أهمية التركيز على تنمية المهارات الإدراكية ومهارات الاتصال في برامج التدخل المبكر حيث وجدت دراسات عديدة أن الأطفال الداون لديهم قصور في الناحية الإدراكية ومهارات الاتصال أكثر من المهارات الشخصية والاجتماعية والسلوك التكيفي.

* كما أشارت نتائج بعض الدراسات الأخرى إلى وجود فروق فردية في اكتساب اللغة وتأخر في اكتساب عدد المفردات، ومع التقدم في العمر يصبح القصور في المهارات اللغوية أكثر وضوحًا حيث تؤكد التقارير وجود تشابه في العلامات اللغوية المستخدمة في المفردات المبكرة للأطفال الداون، لذلك توصي الدراسات بضرورة التركيز على أهمية تنمية المهارات اللغوية للأطفال الداون.

* وتؤكد البيانات المتعددة والمتنوعة المتاحة حاليًا عن برامج التنبيه والتدخل المبكر التي تمدنا بالتعرف على البرامج التعليمية الخاصة بالأطفال الداون على وجود تأثيرات إيجابية للتدخل المبكر مع الأطفال الداون.

الثاني عشر - المعوقات التي تواجه عملية التدخل المبكر للأطفال الداون:

* عدم وعي الوالدين بالفروق بين الأطفال العاديين والأطفال الداون في مجالات النمو.

* معظم اختبارات التقييم الخاص بالطفولة خاصة بالأطفال العاديين، هذا إلى جانب نقص وسائل الفحص والاختبارات الخاصة بالأطفال المعاقين ذهنيًا.

* تزايد عدد الأطفال الذين تقدم لهم الخدمة (في مقابل نقص الكوادر المتخصصة في مواجهة احتياجات مثل هذة الحالات) .

* التركيز على أحد جوانب النمو فحسب بدلًا من النظرة الكلية لأولويات الأسرة وحاجات الطفل. فمن الضرورى أن لا نغفل جانبًا على حساب جانب آخر وبالتالي يكون التدخل شاملاً معظم جوانب الطفل.

* نقص الأجهزة والمباني والموارد.

* مشكلات تعود إلى حداثة فريق التدخل المبكر وقلة خبرة أعضائه في هذا المجال.

* الظروف البيئية الفقيرة للأسرة وعدم تفهمهم قيمة وطريقة المشاركة والعمل في فريق.

***

الفصل الثالث

"الاضطرابات النمائية (PDD)"

- تمهيد:
- الأعراض السريرية.
- التشخيص الفارق.
- طرق علاج الاضطرابات النمائية.

المحور الأول: اضطرابات التوحد.

المحور الثاني: متلازمة اسبرجر.

المحور الثالث: متلازمة ريت.

الفصل الثالث

"الاضطرابات النمائية (PDD)"

تمهيد:

تمثل الاضطرابات النمائية خللًا فى مظاهر النمو الاجتماعى والمعرفى يصاب بها الطفل، ويتم اكتشافها بعد عمر عام، ومن أشهر الاضطرابات النمائية اضطراب التوحد ومتلازمة آسبرجر.

وتظهر المشكلات الخاصة بهذه الاضطرابات فى النواحى التالية:

1- المهارات الاجتماعية :

أى انخفاض مهارات التوصل الجماعى (اللفظى وغير اللفظى)، عدم القدرة على إقامة صداقات، انخفاض مهارات التعبير عن الذات عدم المبادرة.

2- النمو اللغوى:

أى انخفاض مهارات التواصل اللفظى ووجود بعض مشكلات الكلام.

3- النمو السلوكى:

يشير ذلك إلى السلوكيات النمطية واللازمات العصابية وعدم توافق رد الفعل.

الاضطراب النمائي الشامل: هو مرض وصفه (كانر) في سنة [1943]، أطفال أصيبوا بتخلف في التطور اللغوي، ولم يستطيعوا بناء علاقات اجتماعية، حيث تظهر هذه المتلازمة، عادةً، قبل الثلاث سنوات الأولى.

الأعراض :

1- العَرَض الأساسي هو عدم القدرة على بناء علاقات اجتماعية. خلل في الاتصال البصري. يتواجد الأطفال في عالمهم الخاص.

2- تخلف عقلي لدى (75 %) من الأطفال المصابين بالتوحد.

3- نوبات صرع لدى (25 %) من الأطفال المصابين بالتوحد.

4- لعب يفتقر للخيال يشمل: تلاعبًا بالألعاب بشكل متكرر ودون أي معنى- حركات يدين وجسد بشكل متكرر وبتواتر مرتفع.

5- كثرة الحركة، أحيانًا، وفرط تركيز على أشياء مثيرة لانتباه الأطفال، عادةً، ويشعرون بالراحة فقط في الإطار المعتادين عليه وفي البيئة التي يعرفونها.

التشخيص الفارق :

1- اضطراب في حاسة السمع.

2- متلازمة لغوية خلقية أو متلازمة لانداو - كليفنر.

3- متلازمة جينية تشمل بين أعراضها صعوبة في التواصل.

4- تخلف عقلي يرافقه سلوك نمطي.

- فحص جسماني حيث لا يزودنا الفحص الجسماني بشكل عام بمعلومات إضافية إلا في حال وجود متلازمات جينية.

- يتم إجراء فحوصات مخبريّة في حال إذا كان الفحص أو التاريخ الطبي أو العائلي يدل على اتجاه آخر. من المهم إجراء فحص للسمع.

- تقييم النمو: هناك اختبارات نَمائية تساعد على التشخيص. مثال نموذجي هو اختبار الـ (CARS) .

-طرق علاج الاضطرابات النمائية:

يكون العلاج مَجْموعِيًّا بتوجه مهني وبمستويات متداخلة:

1 – تربوي- سلوكي.

2 - علاج بالأدوية.

3 - دعم العائلات ومشاركة الأهل بالعلاج.

حيث يتم العلاج التربوي-السلوكي في بعض الجوانب خاصة منها: تنمية مهارات التواصل التي يمكن فيها القيام بعلاج مكثّف من قبل فريق مهني ومتمرس، فكلما كان العلاج المكثف مبكرًا أكثر يكون التقدم في المجالات الاجتماعية أفضل.

توجد طرق علاج مكثفة من أهمها:

أ- طريقة تحليل السلوك التطبيقي:

يتم معالجة السلوك بشكل مكثّف بهدف تطوير مهارة تكيّف اللغة والاتصال. فتشير نتائج بعض الدراسات أن (50%) من الأطفال الذين تم علاجهم، استطاعوا الاندماج في المجتمع، وظهر لديهم تحسن ملحوظ في المهارات المختلفة.

ب. طريقة الاختلاف الفردي التطوري:

يتم العلاج بحسب هذه الطريقة، بالاهتمام بالمعطيات الخاصة بكل طفل، مع التشديد على العلاقة بين حالته العاطفية وبين سلوكه. يعتبر اللعب التفاعلي جوهر هذا العلاج، وللأهل دور مهم خلال اللعبة.

ج. طريقة علاج وتأهيل الأطفال التوحديين والأطفال المصابين باضطرابات التواصل:

تهدف هذه الطريقة لدفع الطفل قدر الإمكان، لأن يعيش بشكل مستقل. من المهم ملائمة الأمر مع احتياجات العائلة، ويكون الوالدان شريكين في هذا العلاج. توجد أهمية للاختلاط مع أطفال يكون نموهم سليمًا، وفقًا لاستعدادت الطفل وقدراته.

العلاج الدوائي:

يعتبر العلاج الدوائي غير محدد حيث توجد عدة أدوية من مضادات الاكتئاب المانعة لإعادة امتصاص السيروتونين الانتقائية - مثل الفلوكسيتين (Fluoxetine) أو دواء مضاد للذهان (Antipsychotic)، مثل الريسبريدون (Risperidone)، من شأنها أن تؤثر إيجابيًا على الحالات المزاجية، مثل الهياج (Restlessness) والأعراض الوسواسية - القهرية (Obsessive - compulsive) الشائعة وسط الأطفال المصابين.

المحور الأول- اضطراب التوحد Autistic Disorder :

اضطراب التوحد هو اضطراب شامل تطوري يؤثر في التواصل الشفهي وغير الشفهي وفي العلاقات الاجتماعية، وغالبًا ما يظهر قبل عمر ثلاث سنوات ويؤثر في تحصيل الطفل التربوي، ومن الخصائص الأخرى المرتبطة بحالة التوحد الحركات النمطية المتكررة، والقصور في الإدراك الحسي والرفض لأي تغير في المحيط أو في الرتابة (الروتين) .

ويعتبر كانر أول من أشار إلى التوحد كاضطراب يحدث في الطفولة، وقد استخدم مصطلح التوحد في البداية في ميدان الطب النفسي عندما عرف الفصام.

وفي ذلك الوقت كان يستخدم التوحد موصف لصفة الانسحاب لدى الفصاميين، ثم بعد ذلك تم استخدام هذا المصطلح كاسم للدلالة على الاضطراب بأكمله.

وتعددت تعريفات التوحد: إذا عرفته الجمعية الوطنية الأمريكية للأطفال التوحديين (National Society of autistic Children} NSAC}) بأنه اضطراب أو متلازمة تعرف سلوكيًا.

وأن المظاهر الأساسية يجب أن تظهر قبل أن يصل الطفل إلى [36] شهرًا من العمر، ويتضمن اضطرابًا في سرعة أو تتابع النمو، واضطرابا في الاستجابات الحسية للمثيرات، واضطرابًا في الكلام واللغة والسعة المعرفية، واضطرابًا في التعلق والانتماء للناس والأحداث والموضوعات. كما عرفته الجمعية الأمريكية للطب النفسي (American Psychiatric Association APA) بأنه: اضطراب يشمل الجوانب النمائية الثلاثة التالية:

1- الكفاءة الاجتماعية.

2- التواصل واللغة.

3- السلوك النمطي والاهتمامات والنشاطات.

وقد انعكس غموض اضطراب التوحد وتداخل أعراضه مع الاضطرابات والإعاقات الأخرى.

وتعدد وتباين اختصاصات المهتمين والباحثين بهذا الاضطراب على تصنيف هذا الاضطراب منذ اكتشافه حتى الوقت الحاضر.

وتضمنت الطبعة الرابعة من الدليل التشخيصي والإحصائي للاضطرابات العقلية توسعًا في مفهوم الاضطرابات النمائية الشاملة (PDDS) بحيث أصبح يضم فئات التوحد؛ واضطراب ريت؛ واضطراب تفكك الطفولة؛ واضطراب اسبرجر؛ واضطراب التوحد غير النمطي أو ما يسمى بالاضطرابات النمائية الشاملة غير المحددة أو صفات التوحد.

ويعد اضطراب التوحد من أكثر الاضطرابات النمائية صعوبة بالنسبة للطفل نفسه، ولوالديه ولأفراد الأسرة الذين يعيشون معه، ويعود ذلك إلى أنا هذا الاضطراب يتميز بالغموض وبغرابة أنماط السلوك المصاحبة له، وبتداخل بعض مظاهره السلوكية مع بعض أعراض إعاقات واضطرابات أخرى؛ فضلًا عن هذا الاضطراب يحتاج إلى إشراف ومتابعه مستمرة من الوالدين.

كما ويعرف اضطرابات طيف التوحيد بأنه: مجموعة من الاضطرابات النمائية الشاملة التي تؤثر على الفرد في جوانب اللغوية التواصلية والاجتماعية والسلوكية وأنها اضطرابات معقدة ويكتنفها الكثير من الغموض فيما يتعلق بأعراضها ودلالاتها وتشخيصها وتداخلها مع الاضطرابات والإعاقات الأخرى ويشمل اضطرابات طيف التوحد ما يلي:

1 - اضطراب التوحد.

2 - متلازمة أو اضطراب اسبرجر.

3 - متلازمة ريت.

4 - اضطراب التفكك الطفولي.

5 - الاضطرابات النمائية الشاملة غير المحددة.

وبالرغم من أن هذه الاضطرابات مختلفة فيما بينها كفئات تشخيصية، إلا أنها تشترك بوجود اضطرابات أو قصور في الجوانب الأساسية التالية ولو بدرجات متفاوتة:

1 - المهارات التواصلية واللغوية.

2 - مهارات التفاعل الاجتماعي.

3 - الأنماط السلوكية.

كما تتضمن أنواع التوحد الآتية:

1- متلازمة اسبرجر: ففي هذا النوع يكون الطفل طبيعيًّا من ناحية الذكاء وبإمكانه أن يتعلم ويتحدث بشكل سليم لغويًّا ويكون عنده مشكلة في التواصل مع الآخرين.

2- الانحلال الطفولي: يتعلم الطفل المهارات ويكون طبيعيًّا كغيره من الأطفال ولكن بعد عامين من عمره يصبح الطفل عدوانيًّا ولا يستطيع أن يمارس المهارات التي كان يمارسها من قبل ويمكنه الغضب كغيرة من أطفال التوحد. .

3- متلازمة ريت: هذا النوع لا يصيب الذكور فهو مختص بالإناث فقط ويحدث بشكل مبكر من عمر الثمانية شهور وتحدث للطفلة المصابة أعراض جسمانية مختلفة كعدم قدرتها على التحكم بيدها صغر حجم الرأس وله علاقة بالجينات.

4- متلازمة كانير [التوحد الكلاسيكي]: يظهر هذا النوع مبكّرًا جدًا من عمر الشهرين، ويُعدّ نوعًا منتشرًا جدًا، والطفل المصاب بهذا النوع لا يمكنه أن ينتبه لأحد، ويتأخّر في النطق ولا يقبل التغيّرات، ولا يهتمّ لعواطف ومشاعر الآخرين. وكلما كان التشخيص مبكرًا وتم اكتشافه يمكن أن يتعلم الطفل بعض المهارات ويمكن مساعدته، التشخيص المبكر يساعد في علاج أي مرض.

- نسبة انتشار التوحد:

أجريت الكثير من الدراسات حول تحديد نسبة انتشار التوحد، وهناك الكثير من التباين حول تحديد هذه النسبة، وذلك بناء على التعرف المعتمد في تحديد هذا الاضطراب والمحكات التشخيصية المعتمدة. ولكن النسبة الأكثر قبولًا تتراوح من (4/ 10,000 إلى 1/ 15) . كما تشير الدراسات إلى أن نسبة حدوث التوحد لدى الذكور تفوق بكثير نسبة حدوثه للإناث.

وأكدت دراسات علم الأوبئة في مجال التوحد إلى الازدياد في نسبة شيوع هذا الاضطراب، إلا أنه يوجد بعض الصعوبات من حيث المحاكات التشخيصية المعتمدة، ودقة أدوات القياس والتشخيص وتوافر الاختصاصيين القادرين على القيام بمهمات التشخيص والتفريق بين هذا الاضطراب والاضطرابات والإعاقات الأخرى التي تختلط أعراضها مع أعراض اضطراب التوحد.

نسبة ذكاء الأطفال ذوي اضطراب التوحد IQ:

– (40% أقل من 50) .

– (30% ما بين 50 – 70) .

– (30% أكثر من 70) .

- أسباب التوحد:

يعتبر التوحد من الاضطرابات مجهولة المصدر، ولكن من الأسباب المحتملة التي يمكن احتمالية الرجوع إليها هي كالتالي:

1 – أسباب ما قبل الولادة وأثناء الولادة:

– مشكلات أثناء الحمل وخاصة فى الشهور الثلاث الأولى مثل أخذ أدوية، النزيف، أو مشكلات أثناء الولادة مثل: الزرقة والخبطات.

– اختلاف المناعة ووجود أجسام مضادة بين الأم والجنين أثناء الحمل تدمر الخلايا العصبية.

2- أسباب وراثية.

3- عوامل نفسية وأسرية.

4- اضطرابات فى نسبة وجود المستقبلات العصبية.

ويعتبر التوحد اضطراب معقد ومظاهره السلوكية متشابكة مع كثير من الاضطرابات. وقد تعددت العوامل التي ذكرت في كثير من الدراسات كأسباب للتوحد،

اعتمادًا على اختلاف الاختصاصات والاهتمامات بين الباحثين وتنوع خلفياتهم النظرية. ومع كثرة الأسباب التي ذكرت وتنوعها إلّا أنها ما زالت نظريات وكثير منها فرضيات لن يثبت مسؤولية إحداها بمعزل عن الأخرى.

إن فقدان التفاعل الاجتماعي والعزلة التي يظهرها الأطفال التوحديين كان يعتقد بأنها دليل على العلاقة المرضية الشديدة بين الطفل وأمه وإلى الاتجاهات السلبية من الوالدين تجاهه.

ولذلك فقد استخدمت مصطلحات وتسميات للدلالة على الاضطراب مثل الاضطراب الانفعالي الشديد، النقص في نمو الأنا، فصام الطفولة وغيرها.

وبناءً على ماسبق فإن والدي الأطفال التوحديين كانوا يلامون ويوصمون سلبيًا على اعتبار أنهم السبب الأولي لاضطراب أبنائهم، فقد وصفت الأمهات بأن عواطفهم جامدة، ووصف الآباء بأنهم متشددون وحازمون. ونتيجة لهذه النظرية، فإن الدراسات قد وجهت لدراسة صفات أو خصائص الأطفال التوحديين وذلك من أجل ربط هذه الخصائص باضطراب التوحد.

ولكن في الوقت الحاضر ونتيجة للدراسات الحديثة والخبرات الإكلينيكية، فإن الافتراضات السابقة حول التوحد لم تعد مقبولة، إذ أن التأكيد قد انتقل من الوالدين كأسباب لهذا الاضطراب إلى الجوانب المعرفية والبيولوجية والاضطرابات النمائية للأطفال التوحديين أنفسهم.

النظريات والفرضيات الحديثة التي تفسر حدوث التوحد ما يلي :

- النظريات البيولوجية :

حيث تفسر هذه النظريات حدوث التوحد بأنه راجع إلى تلف في الدماغ يصيب الطفل، أو نقص أو عدم اكتمال نمو الخلايا العصبية الدماغية للطفل التوحدي، وهذا

يفسر الأمراض العصبية والإعاقات العقلية والصرع وغيرها من الأمراض التي ترافق اضطراب التوحد.

- نظرية العقل:

تختلف هذه النظرية عن سابقاتها بأنها نظرية لا تتبنى الجانب الفسيولوجي وتفسر حدوث اضطراب التوحد بأسباب نفسية معرفية تتعلق بعدم اكتمال نمو الأفكار بشكل يواكب النمو الطبيعي لمختلف النظم المعرفية التي تنمو بشكل طبيعي جنبًا إلى جنب مع هذه الأفكار.

إن عدم نمو الأفكار بشكل طبيعي وغيابها يؤدي إلى حصول مشكلات للطفل يعجز من خلالها عن مواجهة متطلبات الحياة اليومية والمواقف الاجتماعية وتجعله عاجزًا على التواصل وقراءة تعبيرات الآخرين ومشاعرهم.

- الفرضيات الوراثية :

وتفترض أن عنصر الوراثة كسبب يفسر اضطراب التوحد، وهذا يفسر إصابة إخوة الأطفال التوحديين بالاضطراب نفسه أو إصابة أقاربهم بعدد من الإعاقات النمائية المختلفة.

كما يشير بعض الباحثين إلى أن الخلل في الكر وموسومات والجينات في مرحلة مبكرة من عمر الجنين قد يؤدي إلى الإصابة بالتوحد.

- الفرضيات البيوكيميائية :

وتفترض حدوث خلل في بعض النواقل العصبية مثل السيروتونين (Serotonin) والدوبامين (Dopamine) والببتيدات العصبية (Neuropeptide)، حيث إن الخلل البيوكيميائي في هذه النواقل من شأنه أن يؤدي إلى أثار سلبية في المزاج والذاكرة، وإفراز الهرمونات وتنظيم حرارة الجسم، وإدراك الألم.

- الفرضيات الأيضية :

وتشير هذه الفرضيات إلى أن عدم مقدرة الأطفال التوحديين على هضم البروتينات وخصوصًا بروتين الجلوتين (Gluten) الموجود في القمح والشعير ومشتقاتها، وهو الذي يعطي القمح اللزوجة والمرونة أثناء العجين وكذلك بروتين الكازين (Casien) الموجود في الحليب وهو سبب أعراض التوحد. وهذا يفسر استفراغ الطفل المستمر للحليب، والأكزما الموجود خلف ركبته، والإمساك، أو الإسهال واضطرابات التنفس لديه.

ومن مظاهر اضطراب الهضم عند الأفراد التوحديين حساسية الجسم الزائدة لبعض الخمائر والبكتيريا الموجودة في المعدة والأمعاء، وزيادة الأفيون في الجسم، وعدم هضم الأطعمة الناقلة للكبريت، والنفاذية المعوية، ونقص بعض الأحماض والإنزيمات في الجسم.

- فرضيات الفيروسات والتطعيم :

يرى الباحثون الذين يتبنون هذه الفرضية أن أسباب اضطراب التوحد تعود إلى الأثر السلبي الذي تحدثه بعض الفيروسات لدماغ الطفل في مرحلة الحمل أو الطفولة المبكرة.

كما يشير البعض إلى أن التطعيم يؤدي إلى الأعراض التوحدية بسبب فشل جهاز الطفل المناعي في إنتاج المضادات الكفاية للقضاء على فيروسات اللقاح في حالة نشاطه مما يجعلها قادرة على إحداث تشوهات في الدماغ.

- فرضية التلوث البيئي:

يفترض البعض تعرض الطفل في مراحل نموه الحرجة إلى التلوث البيئي، وما قد يحدثه هذا التلوث من تلف دماغي وتسمم في الدم يؤدي إلى أعراض التوحد.

ومن أهم الملوثات التي ذكر أنها تحدث التلوث في جسم الطفل الزئبق، والمادة الحافظة للطعام، والرصاص وأول أكسيد الكربون.

- الخصائص المميزة للأطفال التوحديين:

أشار كانر إلى خصائص أحد عشر طفلًا كانوا يعانون من متلازمة غير معروفة، وكان الهدف من الدراسة هو التعرف على الخصائص السلوكية لهؤلاء الأفراد والتمييز بينها وبين الصفات التي يظهرها الأطفال المرضى بأمراض نفسية أخرى، وهذه الصفات تشمل:

- عدم القدرة على التعلق والانتماء إلى الذات والآخرين والمواقف وذلك منذ الولادة.
- تأخر في اكتساب الكلام، عدم استخدام الكلام من أجل التواصل.
- تكرار وإعادة الكلام.
- رغبة شديدة في المحافظة على الروتين.
- سلوك نمطي فى اللعب.
- ضعف التخيل.
- يتميزون بذاكرة جيدة.
- يتميزون بمظهر جسماني طبيعي.

كما وأن الأفراد التوحديين مجموعة غير متجانسة من حيث الخصائص والصفات، وربما يكون الاختلاف بين طفل توحدي وآخر أكبر من التشابه بينهما، ومع ذلك هناك عدد من الخصائص العامة التي يشترك فيها جميع الأطفال التوحديين، وهذه الخصائص التي تساعد الأخصائيين في تشخيص التوحد الذي يعرف أصلًا بالمظاهر السلوكية.

وتظهر خصائص اضطراب التوحد لدى الطفل التوحدي منذ الأشهر الأولى من العمر، ولكنها تتضح بشكل أكبر بعد سنتين أو ثلاث من العمر، وتستمر إلى رحلة البلوغ وما بعدها.

وفيما يلي الخصائص العامة التي يظهرها الأفراد التوحديين :

1 - الخصائص الاجتماعية :

يعاني الأطفال التوحديون من مشكلات في التفاعل الاجتماعي - استقبال المعلومات المعرفية والانفعالية وإيصالها للآخرين من خلال تعبيرات الوجه والجسم ونغمة الكلام-. وتعتبر المشكلات في جوانب التفاعل الاجتماعي من أهم المؤشرات والدلالات التي يتم من خلالها تشخيص التوحد.

وفيما يلي المظاهر التي تدل على المشكلات في التفاعل لدى الأفراد التوحديين.

- عدم القدرة على التواصل البصري: يتميز الأطفال التوحديون بتجنب التواصل البصري مع الآخرين وبذلك فإنهم يفقدون أفكار الآخرين ورغباتهم وتلمس مشاعرهم وقراءة ما يدور في أذهانهم.

فالتواصل البصري هام في عملية التفاعل الاجتماعي مع الآخرين، وبدونه فإن الطفل لا ينمو اجتماعيًا بطريقة سليمة. وتعتمد نسبة كبيرة من البرامج التربوية أساسًا على التدريب على التواصل البصري.

- مشكلات في اللعب: يعاني الأطفال التوحديون من المشكلات في اللعب واختلاف لعبهم عن لعب أقرانهم من الأطفال الآخرين.

ومن أهم خصائص لعب الأطفال التوحديين افتقارهم إلى اللعب الرمزي، والافتقار كذلك إلى الإبداع، وإلى محدودية الألعاب، والطريقة غير العادية في استخدام اللعب.

- صعوبة في فهم مشاعر الآخرين: يعاني الأطفال التوحديون من الصعوبات في فهم وتفسير تعبيرات الآخرين المتمثلة في الإيماءات ونبرات الصوت والحركات الجسمية، وبالتالي فإن لديهم عدم اكتراث بمشاعر الآخرين، كما أن لديهم صعوبات في التعبير عن مشاعرهم باستخدام تعبيرات الوجه بما يتناسب مع المواقف الاجتماعية.

- عدكم القدرة على تكوين صدقات والاحتفاظ بها: بسبب الانسحاب الاجتماعي، فإن الأطفال التوحديين لا يستطيعون تكوين صداقات، حيث أنهم غير قادرين على فهم المثيرات الاجتماعية التي تصدر عن الآخرين وكيفية الاستجابة لها، بالإضافة إلى عدم معرفتهم بالعادات والتقاليد الاجتماعية السائدة.

2 - الخصائص التواصلية :

تعتبر المشكلات المتعلقة بالتواصل من الدلائل الهامة التي تتميز الأطفال التوحديين، ومن أبرز هذه المشكلات :

- عدم تطور الكلام بشكل كلي والاستعاضة عنه بالإشارة أحيانًا، وهذه الصفة هي الغالبة لدى أكثر من ثلث الأفراد التوحديين.

- تطور اللغة بشكل غير طبيعي واقتصارها على بعض الكلمات النمطية مثل ترديد بعض العبارات أو أن يصدر عن الطفل التوحدي كلام غير معبر ولا يخدم غرض التواصل، بالإضافة إلى صدى الصوت الذي يسمعه الطفل بأوقات وأماكن غير مناسبة. وتوجد مثل هذه المشكلات لدى ربع الأطفال تقريبًا.

- تطور اللغة بشكل طبيعي مع حدوث مشكلات تتعلق بعدم الاستخدام المناسب للغة كالانتقال من موضوع إلى آخر وعدم القدرة على تفسير نبرات الصوت والتعبيرات الجسمية المصاحبة للغة، بالإضافة للمشكلات المتعلقة بارتفاع الصوت

أو انخفاضه بحيث لا يتناسب مع الموقف وكذلك المشكلات المتعلقة باللغة الاستقبالية.

3 - الخصائص في مجال النشاطات والاهتمامات:

يظهر الأطفال التوحديون خصائص في مجال النشاطات والاهتمامات ترتبط بهم وتميزهم عن غيرهم من الأطفال الآخرين، ومن أهم هذه الخصائص :

السلوك الروتيني: وهو إصرار الأطفال التوحديين على روتين جامد ومحدد في مجال السلوك الحياتي واليومي ومقاومة أي تغير لخرق هذا الروتين، فقد يصر الطفل التوحدي على استخدام أدوات طعام محددة أو بمواعيد محددة، أو قد يظهر السلوك الروتيني في إصرار الطفل التوحدي على ارتداء ملابس معينة أو ألوان معينة أو اللعب بألعاب معينه.

وأي تغير في البيئة التي يعيش فيها الطفل التوحدي يشكل له مصدر قلق وإزعاج، فقد يرتبك الطفل التوحدي من التقلبات الجوية ويعبر عن ذلك بثورات عصبية.

السلوك النمطي: مع أن السلوك النمطي يظهر مع الأطفال المعوقين بشكل عام، إلّا أن أشكالًا من السلوك النمطي تظهر بشكل واضح لدى الأطفال التوحديين مثل الدوران حول الجسم، لف الأشياء بشكل دائري، رفرفة اليدين، والاهتزاز والمشي على أصابع القدمين، ووضع اليدين على العينين، ولمس الأشياء.

وهذا السلوك النمطي هو سلوك غير هادف للآخرين، ربما يشكل للطفل التوحدي نوعًا من الإثارة، وقد يعمل على خفض مستوى الإحباط والتوتر الناتج عن عدم القدرة على التنبؤ بالأحداث.

التعلق بأشياء محددة: يبدي الأطفال التوحديين رغبة كبيرة بالارتباط والتعلق بأشياء غير محددة وبشكل غير طبيعي ولفترة طويلة، فقد يحتفظ الطفل التوحدي

مثلًا بمفاتيح معينة ولا يتركها، أو قد يقوم بجمع أشياء والاحتفاظ بها، أو قد يكون شديد الولع بموضوعات محددة رياضية أو موسيقية.

4 - الخصائص المعرفية :

يظهر أكثر من (70%) من الأطفال التوحديين قدرات عقلية متدنية تصل أحيانًا إلى حدود الإعاقة العقلية، وتصل في أحيان أخرى إلى الإعاقة العقلية المتوسطة والشديدة وإن ما نسبته (10%) منهم يظهرون قدرات مرتفعه في جوانب محددة مثل: الذاكرة، والحساب، والموسيقى، والفن، أو قد يظهرون قدرات قرائية آلية مبكرة بدون استيعاب.

كما يظهر الأطفال التوحديون اضطرابات في الانتباه، والنشاط الزائد، والتشتت السريع، وفقدان الاهتمام بالمهمات بعد وقت قليل من الانخراط بها، وبسبب انشغالهم بالسلوكيات النمطية الروتينية، يفقد الأطفال التوحديون الدافعية للقيام بالمهمات الدافعات المطلوبة منهم، ولا يظهر الكثير منهم الدوافع التي يظهرها أقرانهم الأطفال غير التوحديين.

أما من الناحية الانفعالية: فإن مزاج ومشاعر الأطفال التوحديين يمكن وصفها بأنها سطحية غير متفاعلة مع الأشخاص أو الأحداث، فقد يوصف الطفل التوحدي بالسعادة طالما لبيت احتياجاته فورًا، ولكنه بشكر عام يميل إلى الغضب وعدم السعادة والبكاء لفترة طويلة وثورات الغضب التي عادة ما تكون بسبب تغير الروتين.

ومع أن التوحديين قادرين على تذكر الأحداث والمواقف البصرية إلّا أن لدى معظمهم مشكلات في الذاكرة تتمثل في حاجاتهم المستمرة إلى التلميحات التي تساعدهم على استدعاء وتذكر الأحداث.

5 - الخصائص الحسية :

يبدي الأطفال التوحديون التأخر في الاكتساب الخبرات الحسية وأشكالًا غير متناسقة مع الاستجابات الحسية تتراوح من مستوى النشاط المنخفض إلى المرتفع.

ويعاني بعض الأفراد التوحديين في مجال المثيرات الصوتية من حساسية سمعية، فقد يسمع أصواتًا لا يسمعها الآخرون مما قد يسبب له إزعاجًا وارتباكًا، وبالمقابل فإن بعض الأطفال التوحديين لا يستجيبون للأصوات العالية ويبدون كأنهم صم. من هنا فقد يظن بعض الوالدين بأن أطفالهم صم خاصة في بداية تشخيص أطفالهم.

وقد يفزع الطفل التوحدي من أصوات بيئية مألوفة كصوت الهاتف أو صوت المكنسة الكهربائية ويشعر بالفزع منها ويضع يديه على أذنيه لتجنب سماع تلك الأصوات.

ويظهر بعض الأطفال التوحديين صعوبة في رؤية المثيرات البصرية ويخافون من رؤية بعض الألوان، وبالمقابل فإن البعض الآخر يظهر حساسية بصرية وكأنهم يرون أشياء لا يراها الآخرون.

ويظهر الأطفال التوحديون حساسية جلدية كبيرة في جانب المثيرات اللمسية مما يجعل بعضهم يبتعد عن الآخرين حينما يحاولون لمسهم أو الاقتراب منهم، وبالمقابل يمكن أن لا يشعر البعض منهم بأي إحساس لمسي ولا يشعرون بالألم بالرغم من تعرضهم بالأذى الجسمي.

6 - تشخيص التوحد:

إن التشخيص الدقيق لحالة التوحد ليس بالأمر السهل، خاصة وأن الأفراد التوحديين ليسوا متجانسين في قدراتهم وخصائصهم، وبسبب وجود أمراض وإعاقات مصاحبة لعملية التوحد، بالإضافة إلى أن التوحد يصيب الفرد في جوانبه الاجتماعية والتواصلية والذاتية، مما يجعل التفاعل مع الطفل التوحدي أكثر صعوبة.

كذلك فقد تتشابه أعراض التوحد مع كثير من الاضطرابات النمائية الأخرى مثل الفصام واضطراب ريت واضطراب اسبرجر وغيرها.

وحيث إن التوحد يعرف سلوكيًا، فإن وسائل الفحص والتشخيص يجب أن تشمل في الأساس الملاحظة السلوكية المباشرة والتأكد من وجود أكبر عدد من الخصائص السلوكية التي تدل على التوحد.

وبناء عليه انصبت الجهود من قبل الباحثين والمهتمين بالتوحد إلى تطوير أدوات قياس وملاحظة تعتمد على تلك الخصائص.

ولا بد أن تنطلق أية محاولة للتعرف وتشخيص الأفراد التوحديين من جهود كانر الواردة في مقالته الأساسية عن التوحد والتي ركز فيها على عدد من المحكات أهمها :

- الضعف الشديد في التواصل مع الآخرين.
- الإصرار على اتباع الروتين.
- الاهتمام بالأشياء التي يتم مسكها باستخدام العضلات الدقيقة.
- ظهور نمط لغوي غير مفيد في التواصل الاجتماعي.
- ذاكرة جيدة وقدرة في الأداء على الجانب الأدائي في اختبارات الذكاء.

وحديثًا قدم الدليل الإحصائي والتشخيصي للاضطرابات العقلية الصادرة عن الجمعية الأمريكية للطب النفسي وكذلك الدليل العالمي لتصنيف الأمراض معايير ومحكات يجب الاعتماد عليها للوصول إلى تشخيص دقيق لتوحد، وهذه المحكات هي التي كانت الأساس في بناء مقاييس ملاحظة السلوك للأفراد التوحديين.

ففي الدليل الإحصائي والتشخيصي للاضطرابات العقلية الصادرة عن الجمعية الأمريكية للطب النفسي: حيث اعتبر اضطراب التوحد أحد الاضطرابات النمائية الشاملة وحتى يتم تشخيص التوحد لدى الطفل، فقد حدد هذا الدليل وجود ثلاثة محكات رئيسية وهي :

المحك الأول: توافر ستة أعراض على الأقل من المجموعات الثلاثة التالية، على أن تتكون هذه الأعراض من اثنتين من المجموعة الأولى، وواحدة من كل المجموعتين الثانية والثالثة على الأقل وهذه المجموعات هي :

الأولى: العجز النوعي في التفاعل الاجتماعي: ويتوجب ظهور اثنين من الأعراض التالية على الأقل :

- العجز في استخدام السلوكيات غير اللفظية مثل: تحديق العينين، الإيماءات، والأوضاع الجسمية، والتعبيرات الجسمية.

- الفشل في إقامة علاقات اجتماعية مناسبة مع الأقران من العمر الزمني نفسه.

- فقدان الرغبة في مشاركة الآخرين في الاهتمامات وضعف الاستماع وعدم المقدرة على التحصيل.

- الافتقار للسلوك الاجتماعي والانفعالي المتبادل.

الثانية: العجز النوعي في التواصل: ويظهر في واحدة على الأقل من الأعراض التالية :

- تأخر في اللغة المنطوقة مع عدم مصاحبتها للتعويض من خلال وسائل التواصل الأخرى مثل الإشارة والإيماءات.

- الصعوبات في المناقشة أو الاستمرار في الحديث مع الآخرين في حالة وجود اللغة.

- النمطية التكرار في استخدام اللغة.

- العجز في اللعب، ويتمثل في عدم التخيل والتنوع أو الافتقار للعب الاجتماعي مع الآخرين كما هو متوقع ممن هم في عمره الزمني نفسه.

الثالثة: النمطية والمحدودية في السلوك والنشاطات والاهتمامات: ويجب أن تظهر على الأقل واحدة من الأعراض التالية :

- الانشغال بواحدة أو أكثر من مظاهر السلوك النمطي والاهتمامات غير العادية.
- الالتزام بطقوس روتينية معينه غير وظيفية.
- حركات جسميه نمطية مثل (رفرفة اليدين، وحركات معقدة لكامل الجسم)
- الانشغال المستمر بأجزاء الموضوعات.

المحك الثاني: التأخر أو ظهور وظيفة غير عادية قبل ثلاث سنوات في واحدة على الأقل في المجالات التالية :

- التفاعل الاجتماعي.
- استخدام اللغة في التواصل الاجتماعي.
- اللعب التقليدي أو الرمزي.

المحك الثالث: أن لا تكون هذه الأعراض عائدة لاضطراب ريت أو تفكك أو انحلال الطفولة.

المحور الأول: اضطراب طيف التوحد:

فيشير إلى عجز ثابت في التواصل والتفاعل الاجتماعي في سياقات متعددة وذلك من خلال بعض النماذج التالية:

1- صعوبة في التعامل العاطفي بالمثل ويتراوح على سبيل المثال:

- الأسلوب الاجتماعي الغريب.
- فشل في الأخذ والرد في المحادثة.
- التدني الواضح في المشاركات الاجتماعية والاهتمامات والعواطف أو الانفعالات ويعتمد على عدم البدء أو الرد في التفاعلات الاجتماعية.

2- صعوبات التواصل غير اللفظية المستخدمة في التفاعل الاجتماعي، ويتراوح من ضعف تكامل التواصل اللفظي وغير اللفظي إلى الشذوذ في التواصل البصري ولغة الجسد، أو صعوبة في فهم واستخدم الإيماءات إلى انعدام تام للتعابير الوجهية والتواصل غير اللفظي.

3- صعوبة في تطوير العلاقات والمحافظة عليها وفهمها يتراوح مثلًا من صعوبة تعديل السلوك لتلائم المواقف الاجتماعية المختلفة إلى صعوبة في مشاركة في اللعب التخيلي أو في تكوين صداقات إلى انعدام الاهتمام بالأقران.

جدول رقم (5) يوضح مستويات اضطراب طيف التوحد

مستويات اضطراب طيف التوحد		
المستوى	**التواصل الاجتماعي**	**السلوكيات النمطية المتكررة**
المستوى [3] يحتاج لدعم كبير جدًا	**عجز شديد في مهارات التواصل اللفظي وغير اللفظي مسببًا تدنيًا شديدًا في الأداء، مع بدء محدود جدًا للتفاعل الاجتماعي مع أقل الاستجابات لاستهلالات الغير، مثلاً شخص لدية كمية قليلة من الكلام الواضح والذي نادرًا ما يبدأ التفاعلات وإذا فعل فإنه يعتمد مقاربات غير مألوفة لتلبية الاحتياجات فقط وللاستجابة وللمقاربات الاجتماعية المباشرة بشدة فقط.**	**انعدام المرونة في السلوك، وصعوبة شديدة في التأقلم مع التغيير – تداخل السلوكيات النمطية مع الأداء في جميع الجوانب، إحباط وصعوبة كبيرة لتغيير التركيز أو الفعل.**

المستوى [2] يحتاج لدعم كبير	صعوبة واضحة في التفاعلات الاجتماعية ومهارات التواصل اللفظي وغير اللفظي – بدء محدود للتفاعل الاجتماعي مع استجابات منقوصة أو شاذة لاستهلالات الغير، فمثلا شخص يتكلم جملاً بسيطة تفاعلاته محدودة باهتمامات قليلة ولديه تواصل غير لفظي غريب.	انعدام المرونة في السلوك، صعوبة في التأقلم مع التغيير - إحباط – صعوبة في التغيير
المستوى [1] يحتاج للدعم	إذا لم يتوفر دعم في المكان فيواجه الطفل صعوبة في التواصل الاجتماعي مما يسبب تدنيًا ملحوظًا. صعوبة في بدء التفاعلات الاجتماعية، انخفاض الاهتمام بالتفاعلات الاجتماعية مثال: شخص لديه القدرة على الكلام بجمل كاملة قد ينخرط باتصال، ولكن محادثة من وإلى الآخرين ستفشل، ومحاولاته لتكوين أصدقاء تكون غير ناجحة.	انعدام المرونة، صعوبة التغيير بين الأنشطة، مشاكل التنظيم والتخطيط تعرقل الاستقلالية.

بعض الاختبارات التي تستخدم في تشخيص التوحد :

نظرا لأن التوحد اضطراب له انعكاساته السلوكية ويجب أن يتحقق بمجموعة من المظاهر السلوكية حتى يتم التشخيص، فقد اهتم كثير من الباحثين في مجال التوحد بتطوير عدد من الاختبارات على شكل قوائم ملاحظة وتقديرات سلوكية، ومن الأمثلة على هذه الاختبارات ما يلي :

1- قائمة السلوك التوحدي:

صممت الصورة الأصلية لهذا القائمة من قبل كروج وآخرين للتعرف على الأفراد التوحديين، من عمر سنة ونصف إلى (35) سنة. وتضم (57) فقرة موزعة على

خمسة أبعاد رئيسية هي: الإحساس (Sensory) والعلاقات (Relation)، واستخدام الجسم والأشياء (Body and Object)، واللغة (language)، والمساعدة الذاتية (Self help) .

2- مقياس جيليام التقديري لتقدير أعراض اضطراب التوحد (تعريب عادل عبد الله محمد 2005) ويضم هذا المقياس أربعة مقاييس فرعية يتألف كل منها من (14) عبارة ليصل بذلك إجمالي عدد عباراته إلى (56) عبارة. وتصف العبارات التي يتضمنها كل مقياس فرعي الأعراض المرتبطة باضطراب التوحد فيما يتعلق بهذا الجانب.

الفرق بين الطفل التوحدي والطفل ذي الإعاقة العقلية:

يمكن توضيح الفرق بين الطفل التوحدي والطفل ذي الإعاقة العقلية كما هو بالجدول التالي:

جدول رقم (6)

وجة المقارنة	الطفل التوحدى	الطفل ذو الإعاقة العقلية
اللغة	النمو اللغوي متوقف وغالباً محدود. يعكس الضمائر. يعاني من الأيكولاليا.	يستطيع تكوين حصيلة لغوية واستخدامها. لا يعكس الضمائر. لايعاني من الأيكولاليا.
التواصل غير اللفظي	لايفهم التعبيرات الوجهية بشكل صحيح لا يستطيع استخدام الإشارة بشكل	يفهم التعبيرات الوجهية. يستطيع استخدام الإشارة.

	صحيح للتعبير عن احتياجاته.	
التفاعل الاجتماعي	لايوجد تواصل اجتماعي حتى مع الوالدين. لايوجد تواصل بصري. لا يتضايق من وجوده بمفرده.	تفاعل اجتماعي عال مع الآخرين. يتواصل بصريًّا. لا يحب أن يكون بمفرده.
الرعاية الذاتية	يحتاج إلى مجهود وصبر في التدريب. يحتاج إلى رعاية مستقبلية مدى الحياة. لا يستطيع الاعتماد على الذات.	يمكن تدريبه وخاصة ذوي الإعاقة (البسيطة والمتوسطة) . من الممكن الاعتماد على نفسه.
سبب الإصابة	اضطراب نمائي يولد به الطفل يظهر خلال الثلاث سنوات الأولى	إعاقة تحدث للطفل نتيجة لأسباب قبل الولادة أو أثناء الولادة أو بعد الولادة.

مسار ومآل اضطراب التوحد :

مدى التوحد كبير وواسع، ويعتمد على شدة الأعراض لدى الطفل:

أ – المستوى الشديد severe: وهنا يكون الخطر بقاء الطفل متوحدًا طوال العمر.

ب – المستوى المتوسط Moderate: حيث يظهر استمرار الإعاقة لديه مع دمجه فى المجتمع عن طريق وسائل متعددة، ويكون الوجه الأصعب هو الأكاديمي.

ج- المستوى الخفيف mild: حيث استمرار الإعاقة مع دمجه أكاديميًّا إما من خلال مدرس الظل shadow teacher أو الفصول الخاصة special classed.

هـ – أن يبقى فى ظل المجال التوحدى Autistic Spectrum حيث تبقى بعض الأعراض مع قدرته على مواصلة الحياة الاجتماعية، وهنا يراه الآخرون غريبًّا ومختلفًا لكن الحياة الأكاديمية بشكل جيد.

التدخل العلاجي والتربوي للأفراد التوحديين:

يعتمد التدخل العلاجي والتربوي للأفراد التوحديين على وجهة النظر حول أسباب التوحد، وعلى الخلفية النظرية للباحثين.

وحيث إن اضطراب التوحد يحظى باهتمام عدد من الاختصاصات الطبية والنفسية والتربوية، فإن أساليب العلاج وطرائق التدخل التربوي تنبثق أساسًا من تلك الاختصاصات، وفيما يلي عرض لأهم برامج التدخل العلاجي والتربوي.

1 - البرامج العلاجية الفسيولوجية وهي عديدة ومنها :

أ- العلاج باستخدام الأدوية والعقاقير الطبية وذلك للتقليل من المظاهر السلوكية للأفراد التوحديين على افتراض أن مثل هذه السلوكيات ناتجة أساسًا خلل بيوكيميائي في الدماغ.

والأدوية العقاقير الطبية المستخدمة مع الأفراد التوحديين هي نفسها التي تستخدم مع الاضطرابات الأخرى التي يفترض أن أسبابها عضوية مثل الأدوية التي تستخدم مع حالات الفصام، والاكتئاب، والقلق، والتشنج.

ويجب أن يكون اللجوء إلى استخدام الأدوية والعقاقير الطبية البديل الأخير في التدخل العلاجي للأفراد التوحديين بعد أن تفشل البرامج التربوية، أو يجب أن تستخدم حتى يتم تهيئة الفرد التوحدي إلى التدخل التربوي.

معالجة السلوك التوحدي قد تصبح ضرورة لا بد منها عندما يعيق هذا السلوك البرامج التربوية والتدريب على المهارات اللازمة والتي يحتاجها الفرد التوحدي.

كما يجب الحذر من الآثار الجانبية للأدوية والعقاقير الطبية التي يكون تأثيرها سلبيًّا على تعلم الفرد التوحدي.

ب - العلاج باستخدام هرمون السيكرتين: إن هرمون السيكرتين متعدد الببتيدات ويوجد في البنكرياس والمعدة والأمعاء، وله وظائف عديدة تتمثل في تنظيم السيروتونين، وتحفيز البنكرياس على إفراز البيكربونات والإنزيمات الهاضمة في هرمون السيكرتين ما يؤدي إلى تحسن مظاهر السلوك لدى الأفراد التوحديين.

ج - العلاج باستخدام الفيتامينات؛ بسبب الافتراض بأن أمعاء الأطفال التوحديين لها خاصية منفذة، أي مرشحة، فإن استفادتهم من الفيتامينات العادية قليلة، من هنا، فإن تزويدهم بالفيتامينات المتعددة من شأنه أن يعوضهم عن الخسران في الفيتامينات العادية الموجودة في الأطعمة. ومن الأمثلة على الفيتامينات والمعادن التي تستخدم في حالات التوحد فيتامين B، والمغنيسيوم، الزنك، والكالسيوم.

وتشير الدراسات في هذا المجال إلى أن تزويد الأطفال التوحديين بالفيتامينات من شأنه أن يحدث تحسنًا في سلوكهم يتمثل في زيادة التواصل البصري وخفض سلوك الاستثارة الذاتية ونوبات الغضب.

د - الحميات الغذائية: يفترض أصحاب هذا الاتجاه في العلاج أن بعض الأفراد التوحديين ليس لديهم القدرة على هضم بروتين الجلوتين الموجود في القمح، وبروتين الكازين الموجود في الحليب مما يؤدي بالتالي إلى ظهور الببتيد غير المهضوم جيدًا والذي يصبح له تأثير تخديري يشبه تأثير الأفيون والمورفين.

وفي هذه الحالة فإنه يتم اللجوء إلى تزويد الطفل التوحدي بمادة السيرنيد (Seren aId) وهو إنزيم يساعد الجسم على هضم الببتيدات أو تزويد الطفل

التوحدي بطعام خال من بروتين الجولتين والكازين وهذا الإجراء الأخير يحتاج إلى دقة وتعاون جميع الأطراف المتعاملين مع الطفل التوحدي.

ويؤكد أصحاب هذا الاتجاه في العلاج بأن العمل على تسهيل هضم الطعام بشكل جيد والتقليل من امتصاص الكازومورفين والجلوتومورفين في جسم الطفل التوحدي من شأنه أن يزيد من استجابته الحسيه، وينمي الوظائف المعرفية لديه، بالإضافة إلى زيادة السلوك التفاعلي مع الآخرين.

هـ - العلاج باستخدام التكامل السمعي؛ يتضمن العلاج بهذه الطريقة تحديد العتبة السمعية للفرد التوحدي.

في حالة ظهور ما يسمى بالحساسية السمعية لديه، يتم علاجه من خلال برنامج تدريبي يعتمد على الاستماع إلى الموسيقى والتي يزال منها الأصوات المسببة للحساسية السمعية باستخدام الحاسوب.

وتعتمد هذه الطريقة في العلاج على افتراض مؤداه أن بعض الأفراد التوحديين لديهم حساسية سمعية تجاه بعض المثيرات السمعية، وهذه الحساسية هي التي تؤدي إلى ظهور السلوكيات التوحدية.

و - العلاج باستخدام التكامل الحسي؛ حيث إن هذه الطريقة في العلاج تفترض أن الأفراد التوحديين لديهم مشكلات في التكامل الحسي نتيجة عدم قدرة أدمغتهم على دمج المثيرات البيئية من الحواس، فإن البرنامج التدريبي المعتمد على هذه الطريقة يتضمن تدريب اللمس، وتدريب الحس الدهليزي وتدريب الحس المرتبط بموقع الجسم وغيرها من التدريبات التي تزيد كفاءة التكامل الحسي.

2 - البرامج العلاجية التي تعتمد على المهارات :

تقوم هذه البرامج على فكرة أن الأفراد التوحديين يظهرون مشكلات في عدد من المهارات التي تحد من تفاعلهم مع الآخرين، من هنا، فإن تدريبهم على تلك المهارات

من شأنه أن يحسن سلوكياته الاجتماعية والتواصلية ويقلل من سلوكياتهم التوحدية ومن أهم تلك البرامج ما يلي:

أ - نظام التواصل المعتمد على تبادل الصور؛ ويسعى هذا النظام إلى تعليم التواصل الفعال عن طريق وسائل بديلة مثل الصور.

وهذه الطريقة سهلة التطبيق، ولا تحتاج إلى أجهزة أو تدريب مكثف بحيث يسهل على المعلمين أو الوالدين استخدامها، ومن الكثير من المواقف الحياتية وليس فقط في المدرسة.

ب - التواصل الميسر؛ وتعتمد هذه الطريقة على التواصل اللفظي بتدريب الأطفال التوحدي على نطاق الكلمات وعلى التعبير عن أنفسهم وتقديم التلقين الجسدي لهم.

ج - القصص الاجتماعية؛ وتهدف هذه الطريقة إلى تزويد الأفراد التوحديين بالسلوك الاجتماعية المرغوب فيه عن طريق القصص الاجتماعية الهادفة التي تتضمن عبارات وصفية وإرشادية وتوجيهية بحيث تزود الأفراد التوحديين بمعلومات هامة عن الأشخاص والأوضاع ووصف السلوك المناسب بالإضافة إلى وصف المشاعر.

هـ - جداول النشاط المصورة: وهي تلك الجداول التي يأخذ كل منها شكل كتيب صغير يتضمن خمس أو ست صفحات تحتوي كل منها على صورة تعكس نشاطًا معينًا، يتم تدريب الطفل على أدائه. ولكل نشاط مكونات خمسة تتمكن في إمساك الطفل بالجدول وفتحه. ثم قلب الصفحة والوصول إلى الصورة المستهدفة والإشارة إليها، ويجب أيضًا على الطفل أن يضع إصبعه على تلك الصورة ويسمي ما بها من أدوات، إذا كان يعرفها، أو ينتظر الوالد أو الباحث أو المعلم ليسمي له كلًا منها، ثم يقوم هو بترديد تلك الكلمات وراءه. ويتمثل المكون الثالث في إحضار الأدوات اللازمة

في أداء النشاط الذي تعكسه الصورة، ثم أداء هذا النشاط والانتهاء منه والذي يمثل المكون الرابع. أما خامس تلك المكونات وآخرها فيتمثل في إعادة تلك الأدوات إلى مكانها الأصلي الذي أخذت منه. وعند تعليم الطفل استخدام مثل هذه الجداول واتباعها يجب أن يتم تدريبه على تلك المهارات اللازمة حتى يتمكن من استخدامها بسهولة، وهناك ثلاث مهارات تعد ضرورية حتى يتمكن الطفل باستخدام مثل هذه الجداول، وأداء الأنشطة المتضمنة.

وتتمثل هذه المهارات فيما يلي :

1 - التعرف على الصورة وتمييزها عن الخلفية.

2 - التعرف على الأشياء المتشابهة، وإدراكها، وتمييزها.

3 - إدراك التطابق بين الصورة والشيء الذي تشير إليه.

وتتمثل الأهداف الرئيسية التي تسعى إلى تحقيقها من خلال استخدام هذه الجداول في ثلاثة أهداف رئيسية تسهم بدرجة كبيرة في التغلب على بعض نقاط الضعف التي يتسم بها الطفل التوحدي، كما يمكن أن تساعد على تحقيق قدر معقول من التطور المنشود.

وتتمثل هذه الأهداف فيما يلي :

1 - تعليم الطفل السلوك الاستقلالي.

2 - إتاحة مدى أوسع من الاختيار أمام الطفل.

3 - تدريب الطفل على التفاعلات الاجتماعية.

وبالإضافة إلى ذلك يمكننا أن نقوم باستخدام مثل هذه الجداول في سبيل تحقيق بعض الأهداف الأخرى التي يمكن أن نحددها فيما يلي :

1 - تعليم الطفل مهارات معينة تعد ضرورية بالقيام بأنشطة محددة.

2 - إكساب الطفل بعض السلوكيات المرغوبة.

3 - الحد من بعض السلوكيات غير الرغوية اجتماعيًا.

3 - البرامج العلاجية التي تعتمد على النظريات النفسية:

يعتمد العلاج النفسي للتوحد على وجهات النظر السائدة حول أسباب اضطراب التوحد.

وحيث إن اضطراب التوحد كان يعتمد سابقًا على أنه اضطراب انفعال يساهم الوالدان فيه مساهمة أساسية، فقد كان العلاج عن طريق التحليل النفسي هو الأسلوب السائد حتى السبعينيات من القرن الماضي، ومن الأهداف الأساسية للتحليل النفسي إنشاء علاقات قوية مع نموذج يمثل الأمة المتساهلة المحبة، وهي علاقة لم تستطع أم الطفل التوحدي أن تزوده بها، وإن هذه العلاقة قد تأخذ سنوات حتى تتطور خلال عملية العلاج النفسي. يتضمن العلاج مرحلتين، في الأولى يزود المعالج الطفل بأكبر كمية ممكن من الدعم وتقديم الإشباع وتجنب الإحباط مع التفهم والثبات الانفعالي من قبل المعالجة، وفي الثانية يتم التركيز على تطور المهارات الاجتماعية وتأجيل الإشباع والإرضاء.

وتنفيذ معظم برامج المعالجين النفسيين للأطفال على شكل جلسات للمريض الذي يجب أن يقيم في المستشفى وتقديم بيئة بناءة وصحية من الناحية الانفعالية.

كما يستخدم أسلوب لعلاج البيئي كأحد أساليب النظريات النفسية، ويتضمن هذا الأسلوب تقديم برامج الطفل التوحدي والتي تعتمد على الجانب الاجتماعي عن طريق التشجيع والتعلم على إقامة علاقات شخصية.

هذا، وتعتبر هذه البرامج مثار جدل واسع بين المختصين.

- البرامج التربوية للأطفال التوحديين :

هناك الكثير من البرامج التربوية التي اقترحت للأطفال التوحديين بسبب التباين في وجهات نظر الاتجاهات النظرية التي تعتمد عليه مثل هذه البرامج والفلسفة التي يتبناه الباحثون.

وتقوم البرامج التربوية للأطفال التوحديين في الأساس على استخدام إجراءات تعديل السلوك، ذلك أن إجراءات تعديل السلوك تقوم على أسس موضوعية وليس على انطباعات ذاتية، كما أنه أسلوب لا يضع اللوم على الوالدين، وعلى العكس من ذلك فإنه يشرك الوالدين في عملية العلاج.

كذلك فإن إجراءات تعديل السلوك، تعتمد على مبادئ وقوانين التعلم التي بمكن أن يتقنها المعلمون بسهولة مقارنة بالأساليب الأخرى.

وبالإضافة إلى إجراءات تعديل السلوك، فإن البرامج التربوية يجب أن تتضمن تركيزًا على الجوانب اللغوية النطقية عند الطفل التوحدي، وذلك بإجراءات تهدف على تحسين التواصل اللغوي الذي يفتقده الأطفال التوحديون بالإضافة إلى إجراءات التعلم المباشر على مهارات أساسية ضرورية في الجوانب الأكاديمية ومهارات الحياة اليومية.

والاهتمام بالأطفال التوحديين والسعي إلى تقديم برامج علاجية وتربوية لهم جعل الكثير من الباحثين يجتهدون لتصميم برامج فعالة تهدف إلى تلبية احتياجاتهم، ومن أشهر البرامج العالمية ما يلي.

أ - برنامج علاج الحياة اليومية: هو برنامج ياباني، يهدف إلى استقرار انفعاليات الأطفال التوحديين ومشاعرهم والعمل على إعادة التوازن إلى جميع مجالات حياة الطفل، بالإضافة إلى تطويره من النواحي المعرفية والمهاراتيه. ويستخدم في هذا البرامج منحى تحليل السلوك التطبيقي من خلال استخدام عدد من إجراءات تعديل السلوك، أهمها التلقين، والإخفاء، والإطفاء، والتعزيز التفاضلي للسلوك البديل.

ب - برنامج التدريس المنظم: علاج وتربية الأطفال التوحديين وذوي الإعاقات التواصلية.

وهو من البرامج الأكثر شهرة في مجال التدخل التربوي لدى للطلبة التوحديين وذوي الإعاقات النمائية، ويستخدم في العديد من دول العالم. ويعتمد البرنامج على المثيرات البصرية كأفضلية على المثيرات اللفظية مع التشديد على ضرورة التعلم المنظم باعتباره أفضل من طرق التعلم الأخرى. وذلك عن طريقة تكيف الفرد من خلال تطوير مهاراته الشخصية بإجراء التكيف والتعديل في البيئة، وكذلك تصميم برنامج تربوي فردي اعتمادًا على التقييم. ويستخدم هذا البرنامج العلاج السلوكي والمعرفي باستخدام المثيرات البصرية والتركيز على الإرشاد الفردي وإشراك الوالدين.

ج - برنامج دينفر للعلوم الصحية: يعتمد هذا البرنامج على الاتجاه النمائي حسب نظرية بياجيه في النمو المعرفي، ويطبق من قبل فريق متعدد الاختصاصات ويشمل منهاج هذا البرنامج مجالات التواصل، واللعب، والمجال الاجتماعي، والمجال الحسي، والمجال الحركي. ويتبنى البرنامج فلسفة تعتمد على التأكيد على أهمية مشاركة الأسرة في البرنامج العلاجي وتزويد الأطفال التوحديين بالأنشطة التعليمية. كما يركز البرنامج على التواصل اللفظي والرمزي في وقت واحد، بالإضافة إلى تنظيم واستخدام اللعب والتركيز على التعليم النهاري.

د - برنامج مشروع الأطفال التوحديين: وهو برنامج يعتمد على التطبيقات العلمية للاشتراط الإجرائي المرتبط بالعالِم سكنر، والذي يرى أن السلوك الإنساني متعلم من خلال إجراءات ضبط المثير وكذلك من خلال التعزيز وغيرها من التطبيقات العملية لنظرية سكنر. ويؤكد هذا البرنامج على تشكيل السلوك وليس التلقين كما تقوم عليه البرامج الأخرى. ويركز البرنامج على السلوك التوحدي أكثر من التركيز على التشخيص، كما يركز على البيئة الحالية.

هـ - برنامج الخبرة التعليمية: برنامج بديل، ويعتمد هذا البرنامج على الدمج وتطوير المهارات الاجتماعية في الأوضاع الطبيعية باستخدام المجموعات والاستفادة

من خبرات الأطفال الآخرين في عملية التفاعل. ويعتمد البرنامج على فكرة أن الأطفال التوحديين يستفيدون من برامج الطفولة التي تتبنى فلسفة الدمج، بالإضافة إلى أهمية إشراك الوالدين، وأن النشاطات المنهجية يجب أن تنسجم مع الجوانب النمائية.

المحور الثاني: متلازمة اسبرجر Asperger's Disorder.

تعتبر متلازمة اسبرجر نوع من أنواع التوحد، اضطراب شامل (قبل عمر 20 شهر) تصوري يحدد باضطراب اجتماعي وعاطفي وجسدي، ولكن التطور اللغوي والذهني يبقى عاديًا، وهي أكثر شيوعًا عندَ الذكور منها عندَ الإناث. الاهتمامُ أو الانشغال الوسواسي بموضوع واحد هو عَرَضٌ رئيسي من أعراض متلازمة اسبرجر. يصبح بعضُ الأطفال المصابين بمتلازمة اسبرجر خبراءَ بالديناصورات، أو يصنعون نماذج من السيَّارات، أو حتَّى أشياء تبدو غريبةً، مثل المكانس الكهربائية. ويبدو هؤلاء بخبرتهم والمستوى العالي من المفردات التي يمتلكونها وكلامهم الرسمي شبيهين بأساتذة صغار. يعاني أطفالُ متلازمة اسبرجر من صعوبة في قراءة وفهم التلميحات الاجتماعية، والتعرُّف إلى مشاعر الآخرين. ويمكن أن تكونَ لديهم حركاتٌ غريبة أو طرق مميَّزة في حركاتهم. كلُّ هذا يجعل من الصعب عليهم بناء صداقات. كما أنَّهم يُعانون من مشاكل في المَهارات الحَرَكية. يتركَّز العلاجُ على الأعراض الرئيسية الثلاثة: نَقص مهارات التواصل، الروتين الوِسواسي أو التكراري، والخَرَقة الجسدية.

فيعتبر التَّوَحُّدُ هو مجموعةٌ من الاضطرابات الدماغية التي تؤثِّر في تطوُّر الطفل. بعضُ هذه الاضطرابات خفيفٌ، وبعضُها شديد. ولهذا نسمِّي التَّوَحُّد طيف اضطرابات التَّوَحُّد. تعدُّ متلازمة اسبرجر نوعًا من أنواع طيف اضطرابات التَّوَحُّد. يُعاني الأطفال المصابون بمتلازمة اسبرجر من صعوبة في قراءة وفهم التلميحات الاجتماعية، والتعرُّف إلى مشاعر الآخرين. ويمكن أن تكونَ لديهم حركاتٌ غريبة أو طرق مميَّزة في حركاتهم. كلُّ هذا يجعل من الصعب عليهم بناءَ صداقات.

وسُمِّيت متلازمة اسبرجر نسبة إلى هانس اسبرجر، وهو طبيبب أطفال أسترالي اكتشف هذا المرضَ في عام [1944] في أثناء مراقبته الأطفال الذين يُعانون من صعوبة في التواصل الاجتماعي. متلازمة اسبرجر هي شكلٌ من التَّوَحُّد. واضطراباتُ التَّوَحُّد يمكن أن تسبِّب مشاكلَ في اللغة وفي مهارات التواصل. ويمكن أن تسبِّبَ هذه الاضطراباتُ أفكارًا وسلوكيَّات متكرِّرة أو تَقَيُّدية، مثل القيام بالشيء نفسه مرَّةً بعدَ أخرى. طيفُ اضطرابات التَّوَحُّد هي:

- اضطراب التَّوَحُّد (التوحد الكلاسيكي) .
- متلازمة اسبرجر.
- اضطراب ريت.
- اضطراب اللاتكامل الطفولي.
- اضطراب الانحراف التطوُّري غير المصنَّف.

تكون متلازمة اسبرجر أقلَّ شدَّة من التَّوَحُّد الكلاسيكي، ولكنَّها تشترك معه في بعض الأعراض. وغالبًا ما يجري تشخيصُها في فترة الطفولة. يلاحظ الأهلُ عادةً أنَّ ابنهم مختلفٌ عن بقيَّة الأطفال عندما يبلغ السنةَ الثالثة من عمره تقريبًا. يُعاني الأطفال المُصابون بمتلازمة اسبرجر من صعوبة في قراءة وفهم التلميحات الاجتماعية والتعرُّف إلى مشاعر الآخرين. ويمكن أن تكونَ لديهم حركاتٌ غريبة أو طُرُق مُميَّزة في حركاتهم. وكلُّ هذا يجعل بناءَ الصداقات صعبًا عليهم. تستمرُّ مشاكلُ الاندماج في المجتمع والتواصل مع الآخرين حتَّى مرحلة البلوغ. وتظهر عندَ بعض أطفال متلازمة اسبرجر أعراضٌ واضطرابات نفسية إضافية خِلال المراهقة والبلوغ. يمكن أن توجدَ متلازمة اسبرجر مع مشاكل صحِّية أخرى، مثل الاكتئاب، أو الاضطراب الهَوَسي الاكتئابي، أو اضطراب فَرط الحركة مع نقص الانتباه. وهي أكثر شيوعًا عندَ الذكور منها عند الإناث.

الأسباب:

يمكن أن تحدثَ متلازمة اسبرجر بسبب شذوذ في الدماغ، فقد اكتشف العلماء فروقاتٍ وظيفية وتشريحية في مناطق معيَّنة من الدماغ عندَ أطفال متلازمة اسبرجر. يبدو أنَّ اضطرابَ التَّوَحُّد يجري في العائلات، وهذا يدفع العلماء للاعتقاد بأنَّ متلازمة اسبرجر هو اضطراب وراثي، حيث يمكن أن تنتقل المُورِّثاتُ التي تسبِّب متلازمة اسبرجر من الوالدين إلى الطفل. لم تُحدَّد مُوَرِّثةٌ خاصَّة بمتلازمة اسبرجر، ولكنَّ الأطبَّاء يعرفون أنَّه يمكن أن تكونَ هناك مجموعةٌ من المورِّثات التي قد تجعل الطفلَ معَرَّضًا لظهور متلازمة اسبرجر.

وتعتبر نفس الاحتمالات المسببة لاضطراب التوحد قد تؤدى إلى حدوث اضطراب الاسبرجر، فيما عدا:

أ- نسبة الذكاء تكون فى معدلاتها المتوسطة.

ب- الإعاقة فى مهارات التواصل الجماعى بشكل أكثر تحديدا.

جـ- لايحدث تأخر فى الكلام بينما توجد مشكلات دالة بالكلام.

ملامح هذا الاضطراب:

1- انخفاض مهارات التفاعل الاجتماعى.

2- لا يحدث تأخر فى اللغة بينما تحدث مشكلات دالة بالكلام

3- لا يحدث تأخر فى القدرات العقلية والمعرفية.

- **الاضطرابات النمائية الشائعة غير المتميزة**

تختلط مظاهر هذه الفئة بين كل من الفئتين السابقتين حيث تظهر المشكلات فى التواصل الجماعى لكنها لا ترقى إلى درجة التوحد، بينما يكون هناك مشكلات فى المهارات المعرفية مصاحبة لها.

الفرق بين متلازمة اسبرجر والتوحد:

ووفقا للإصدار الرابع من "الدليل التشخيصي والإحصائي للاضطرابات العقلية" فإن تشخيص التوحد ومتلازمة اسبرجر متشابهان للغاية. فعندما يشخص الطبيب فإنه ينظر إلى مدى شدة أعراض معينة وعدم شدة أعراض أخرى. وهذا يمنح الطبيب قدرًا من الحرية في التشخيص ولكنه يعني أيضًا أن التشخيص ليس حاسما بالدرجة المطلوبة. ومؤيدو "الدليل التشخيصي والإحصائي للاضطرابات العقلية" ينادون بوجود منهج أكثر وضوحًا في إرشادات التشخيص لتساعدهم في التفرقة بين الحالتين والقيام بالتشخيص السليم الذي يؤدي للعلاج السليم.

والفارق الرئيسي هو أن: «التوحد اضطراب في عملية التواصل لا يتيح للطفل التواصل بصورة طبيعية»، وهذا يختلف عن متلازمة اسبرجر لأن الطفل المصاب بمتلازمة اسبرجر قد لا يفهم عملية التواصل التي يتعرض لها أصلا. فالطفل المصاب بالتوحد يفهم عملية التواصل ولكنه غير قادر على الاستجابة أو التواصل بالصورة المناسبة المقبولة اجتماعيًّا. وبوجود قائمة طويلة من مواصفات هذا الاضطراب العقلي، فمن المحزن أن يكون هذا العرض – الذي يصعب رصده – هو الخط الفاصل بين تشخيص طفل كمصاب بمتلازمة اسبرجر أو كمصاب بالتوحد.

فارق آخر دقيق بين الحالتين هو امتلاك الطفل لمستوى ذكاء متوسط. فبعض الأطفال المصابين بالتوحد متخلفون عقليًّا، بل إن بعضهم (وليس كلهم) حقق مستوى ذكاء أقل من ذلك الخاص بالمتخلفين عقليا (69) نقطة. في حين أن معظم الأطفال المصابين بمتلازمة اسبرجر يملكون معدل ذكاء متوسط أو أعلى من المتوسط. ومن هنا يأتي مصدر جدل آخر: كم عدد الأطفال الذين تم تشخيصهم كمصابين بالتوحد فقط لأنهم حققوا معدلات ذكاء تصنفهم كمتخلفين عقليا؟ فهناك مساحة للخطأ في التشخيص، وبالتالي فهنالك الكثير من الأطفال الذين تم تشخيصهم بصورة خاطئة وبالتالي يتم علاجهم بطريقة خاطئة كذلك.

الأعراض:

يمكن أن تختلفَ أعراضُ متلازمة اسبرجر من طفل لآخر، لكنَّها تقع عمومًا في ثلاث مجموعات:

- الإعاقة الاجتماعية.

- صُعوبات التواصل.

- السُّلوك النمطي المتكرِّر.

يمكن أن تؤثِّر متلازمة اسبرجر في طريقة فهم الشخص للآخرين، وفي طريقة كلامه وسلوكه معهم. وفي العادة، يجد مريضُ متلازمة اسبرجر مشكلةً في التلاؤم مع الآخرين. ومن الأعراض الأخرى لمتلازمة اسبرجر:

- الخَرَق وعدم تناسق الحركات.

- الوسوسة بموضوع معيَّن.

- العادات أو الحركات الخاصَّة المتكرِّرة.

ومن أعراض متلازمة اسبرجر أيضًا:

- السلوك غير اللائق اجتماعيًّا وعاطفيًّا.

- العجز عن التعامل بنجاح مع الأقران.

- مشاكل في التواصل غير الكلامي.

- كلام وسلوك لغوي غير طبيعي، مثل الكلام بطريقةٍ شديدة الرسمية أو بصوت أحادي النغمة.

يلاحظ الأهل عادةً ظهورَ أعراض متلازمة اسبرجر على الطفل في السنة الثالثة من عمره. ويُمكن أن تظهرَ الأعراضُ على بعض الأطفال في سنِّ الرَّضاعة. وقد تكون العلاماتُ الأولى لمتلازمة اسبرجر التأخُّر في الزحف أو المشي، والخرَق، وغير ذلك من

المشاكل في المهارات الحركية. غالبًا ما يكون الطفلُ المصاب بمتلازمة اسبرجر أخرقَ وضعيفَ التناسق في حركاته؛ وقد تبدو مشيته شديدةَ التكلُّف أو متوثِّبة. ويمكن أن يجدَ صعوبةً في ركوب الدرَّاجة العادية أو في مسك الكرة أو تسلُّق الألعاب في الحدائق. يكون الطفلُ المصاب بمتلازمة اسبرجر مهووسًا بشيء واحد أو موضوع واحد غالبًا؛ فمثلًا، يمكن أن يكونَ هذا الطفلُ مهووسًا بالديناصورات وقادرًا على ذكر اسم كلِّ نوع من الديناصورات التي جرى اكتشافُها. ولا تكون لديه رغبةٌ في الحديث عن أيِّ شيء سوى الديناصورات. يمكن أن يجمعَ الطفلُ المصاب بمتلازمة اسبرجر الكثيرَ من المعلومات عن الشيء المفضَّل لديه، وأن يتحدَّثَ دون انقطاع عنه. كما يمكن أن يُظهِر خبرة، ومستوى عاليًا من المفردات، وطرق كلام رسمية. ولكنَّ حديثَه قد يبدو مثلَ مجموعة عشوائية من المعلومات من غير هدف أو نتيجة. يمكن أن يتكلَّمَ الطفلُ المصاب بمتلازمة اسبرجر دون إيقاع أو بنبرة غريبة أو بنغمة رتيبة. كما يمكن أن يجدَ صعوبةً في تغيير شدَّة الصوت بما يلائم المحيط؛ إنَّه مثلًا يحتاج إلى من يُذكِّره بأن يتكلَّمَ بصوتٍ منخفض في المكتبة أو في صالة المسرح. لا يشعر الطفلُ المصاب بمتلازمة اسبرجر بالخجل. ومن الممكن أن يتجنَّبه الأطفال الآخرون بسبب ضعف مهاراته الاجتماعية وضيق دائرة اهتماماته. غالبًا ما يحاول هذا الطفلُ الحديثَ مع بقيَّة الأطفال، ولكنَّ سلوكَه قد يبدو غريبًا في أعين الأطفال الآخرين، ممَّا يمنعه من كسب الأصدقاء. يكون طفلُ متلازمة اسبرجر نشيطًا وسعيدًا في طفولته المبكِّرة، ثم يظهر لديه القلق والاكتئاب في بداية البلوغ. من الأمراض الأخرى التي تترافق غالبًا **بعض الأعراض الأخرى المصاحبة لمتلازمة اسبرجر:**

- اضطراب فرط النشاط مع نقص الانتباه.
- اضطرابات العرَّة، مثل متلازمة توريت.
- الاكتئاب.

- اضطرابات القلق.
- الاضطراب الوسواسي القَسري.

حيث تعتبر متلازمة اسبرجر هي نوعٌ خفيف من التَّوَحُّد، ولكنَّها تشترك مع بعض المتلازمات الأخرى في بعض الأعراض وهي أكثر شيوعًا عندَ الذكور منها عند الإناث. الاهتمامُ أو الانشغال الوِسواسي بموضوع واحد هو عَرَضٌ رئيسي من أعراض متلازمة اسبرجر، حيث يصبح طفلُ متلازمة اسبرجر خبيرًا بموضوع معيَّن. ويمكن أن يتعلَّمَ مستوى عاليًا من المفردات المتعلِّقة بالموضوع. يعاني أطفالُ متلازمة اسبرجر من صعوبة في قراءة التلميحات الاجتماعية، والتعرُّف إلى مشاعر الآخرين. ويمكن أن تكونَ لديهم حركاتٌ غريبة أو طرق مميَّزة في حركاتهم. كلُّ هذا يجعل بناءَ الصداقات صعبًا عليهم. كما أنَّهم يعانون من مشاكل في المهارات الحركية. تأتي صعوبةُ تشخيص متلازمة اسبرجر من غياب المَسح التشخيصي المِعياري. تركِّز معالجةُ متلازمة اسبرجر على تدبير ثلاثة أعراض رئيسية: ضَعف مهارات التواصل، العادات الوسواسيَّة أو التكرارية، الخَرَق الجسدي. لا يوجد علاجٌ شافٍ من متلازمة اسبرجر، ولكن يمكن لمرضى متلازمة اسبرجر أن يعيشوا حياةً كاملة سعيدة، ولاسيَّما إذا بدأت معالجتُهم في وقتٍ مُبكِّر.

التشخيص:

من الصعب تشخيصُ متلازمة اسبرجر، لأنَّه لا يوجد اختبارٌ معياري لتشخيصها. يستخدم الأطبَّاء اختبارات مختلفة لتشخيص متلازمة اسبرجر. وما دام أنَّه لا يوجد اختبارٌ معياري، فإنَّ من الممكن تشخيص حالة الطفل تشخيصًا مختلفًا حسب الطبيب الذي يرى الحالة. هناك أطبَّاء لا يرون في متلازمة اسبرجر مرضًا مميَّزًا ومنفصلًا. وهم يسمُّونها بدلًا من ذلك "التَّوَحُّد رفيع الأداء". وهم يرون أنَّها القطب

الخفيف من طيف اضطرابات التَّوَحُّد، كما يرون أنَّ لها أعراض التَّوَحُّد العادية نفسها، ولكن بشدَّة أقل. يبحث معظمُ الأطبَّاء عن مجموعة السلوكيَّات الرئيسية عندَ تشخيص متلازمة اسبرجر، وهي:

- التواصل غير الطبيعي عبر العينين.
- الابتعاد جسديًّا والبرود عاطفيًّا.
- عدم الالتفات عند مناداة الطفل باسمه.
- عدم استخدام الإيماءات للإشارة إلى شيء ما أو لإظهاره.
- غياب السلوك التفاعلي.
- غياب الاهتمام بالأقران.

يجري تشخيصُ متلازمة اسبرجر عادةً على مرحلتين: الأولى تبدأ عندَ فحص "الطفل السليم" من قبل طبيب الأسرة أو طبيب الأطفال، حيث يجري تقييمُ تطوُّر الطفل من خلال اختبارات تُعرَف باسم اختبارات تَحَرِّي التطوُّر. المرحلةُ الثانية هي "تقييم الفريق". ويتضمَّن الفريقُ الطبِّي طبيبًا نفسيًّا، وطبيب عصبية، واختصاصيًّا بعلم النفس، وأخصائي نطق، ومهنيين آخرين لديهم خبرة بتشخيص متلازمة اسبرجر. يقرِّر هذا الفريقُ بمجموعه ما إذا كان الطفلُ مصابًا بمتلازمة اسبرجر أو غير مصاب بها. يتضمَّن التقييمُ عادة عدَّةَ اختبارات لتقييم المستوى اللغوي والمعرفي، والوظيفة النفسية الحركية، ونقاط الضعف والقوَّة على مستوى التواصل اللفظي وغير اللفظي، ونمط التعلُّم، ومهارات العيش المستقل عندَ الطفل. ينظر الفريقُ إلى نتائج الاختبارات، إضافةً إلى قصَّة تطوُّر الطفل وأعراضه الراهنة، لكي يضعَ التشخيص.

المعالجة:

تقوم معالجةُ متلازمة اسبرجر على علاج الأعراض الرئيسية الثلاثة للمرض، وهي: ضعف مهارات التواصل، والعادات الوسواسية المتكرِّرة، والخَرَق الجسدي. برنامجُ المعالجة الفعَّال:

- يعتمد على اهتمامات الطفل.

- يقوم بتعليم الطفل المهام على شكل سلسلة من الخطوات البسيطة.

- يتضمَّن أنشطةً مدروسة بدقَّة.

- يوفِّر تعزيزًا منتظمًا ومستمرًا للسلوك.

تتضمَّن برامجُ معالجة متلازمة اسبرجر تدريبًا على المهارات الاجتماعية. وهو شكلٌ من العلاج ضمن مجموعة، حيث يجري تعليمُ أطفال متلازمة اسبرجر المهارات التي يحتاجون إليها للتفاعل بنجاح مع الأطفال الآخرين. تتضمَّن برامجُ معالجة متلازمة اسبرجر إعطاءَ بعض الأدوية غالبًا. وتكون الأدويةُ هامَّةً إذا كان لدى الطفل اضطرابٌ آخر، مثل الاكتئاب والقلق. يمكن أن تتضمَّنَ - برامجُ المعالجة:

- علاجًا سلوكيًّا معرفيًّا.

- علاجًا فيزيائيًّا أو مهنيًا.

- علاجًا لغويًّا / نطقيًّا تخصُّصيًّا.

العلاجُ السلوكي المعرفي هو نوعٌ من العلاج "الكلامي" الذي يمكن أن يساعدَ الطفلَ على إدارة عواطفه، ويقطع الطريق على اهتماماته الوسواسية وعاداته المتكرِّرة. تساعد المعالجةُ الفيزيائية الأطفال الذين لديهم مشاكل حسِّية أو ضعف في التنسيق الحركي، كما تساعد على بقاء العضلات في حالة جيِّدة، وعلى ضبط الحركات. أما العلاجُ المهني فيعلِّم الطفلَ كيفية إدارة أنشطته اليومية. إنَّ المُعالجَةَ المُقَوِّمَة للنُّطق تعلِّم الطفلَ كيف يتكلَّم مع الآخرين، وكيف يجري حديثًا طبيعيًّا. غالبًا ما يكون تدريبُ الأهل ودعمهم جزءًا من علاج متلازمة اسبرجر، حيث يعمل الاختصاصيون على تعليم الأهل تقنيات سلوكية من أجل استخدامها في البيت. بالمعالجة الفعَّالة، يستطيع أطفالُ متلازمة اسبرجر أن يتعلَّموا التغلُّبَ على إعاقاتهم.

ولكنَّ الأوضاعَ الاجتماعية والعلاقات الشخصية يمكن أن تبقى صعبةً عليهم. يتمكَّن كثيرٌ من البالغين الذين يعانون من متلازمة اسبرجر من القيام بأعمال عادية بنجاح، رغم أنَّهم يبقون في حاجة إلى التشجيع والدعم المعنوي حتَّى يعيشوا حياة مستقلة.

المحور الثالث - متلازمة ريت:

تعتبر أيضًا نوع من أنواع التوحد، تطور عادي حتى (5) أشهر، وتدنٍ متدرج في تطور الدماغ حتى [48] شهرًا يؤثر في التطور الجسدي الحركي وقصور شديد في التواصل وكثيرًا ما تترافق هذه الحالة مع الحالات التأخر العقلي والصرع وهي تصيب البنات فقط وتتشابه مع حالات الشلل الدماغي والتوحد.

كما تعتبر مرض وراثي نادر يسبب اضطرابات شاملة في النمو ويؤثر بشدة على دماغ المصاب حيث يفقده القدرة على الاحتفاظ بما اكتسبه وتعلمه من خبرات ومهارات كالسير والنطق، وكثيرًا ما تصاحبها درجة من درجات التخلف العقلي بالإضافة إلى ما تسببه من إعاقات حركية أو إعاقة تواصل ونوبات صرعية. ويتعلق الاضطراب بالتوحد. ويبدو الأطفال الصغار المصابين بمتلازمة ريت في حالة نمو وتطور طبيعيين في بداية الأمر؛ ولكنهم يتوقفون عن النمو في مرحلة بين الشهر الثالث والسنة الثالثة. وهي متلازمة تصيب الإناث فقط. وتبدأ أعراضها في الظهور بعد الأشهر الستة أو الاثنى عشر الأولى من عمرها ويعتقد العديد من الباحثين أنها ذات أساس وراثي له علاقة بالكروموزوم [x].

كما يصاحب متلازمة ريت إلى جانب اضطراب المهارات الاجتماعية والتواصلية، يكون هناك اضطراب في النمو الجسدي، ويفقد المصاب الكثير من المهارات الحركية، كالمشي واستعمال اليدين وضعف التنسيق. وتم ربط هذه المتلازمة بالصبغي [X]، إذ غالبًا ما تصيب الفتيات.

عادة ما تنمو الطفلة بشكل طبيعي حتى سن [18] شهرًا، ثم يبدأ النمو بالتأخر. وبمرور الوقت، يظهر عليها خلل في الوظائف الحركية يؤثر على قدرتها على استخدام اليدين، أو الكلام، أو المشي، أو المضغ أو التنفس في بعض الأحيان.

وعلى الرغم من عدم وجود علاج معين لمتلازمة ريت، إلا أن هناك العديد من الأساليب العلاجية التي يمكن تطبيقها لتحسين الوظائف الحركية ومهارات الاتصال وتقديم الرعاية والدعم للأطفال المصابين وأسرهم.

نسبة الحدوث :

متلازمة ريت هي إحدى اضطرابات النمو النادرة التي تصيب مولودا واحدا من بين (10. 000 إلى 20. 000) طفل. وتصيب هذه الحالة الأطفال من مختلف الأعراق والجنسيات. ولم يتم بعد تحديد أية عوامل خطر أخرى خلاف التشوه الجيني.

الأسباب:

تحدث معظم حالات متلازمة ريت نتيجة تشوه في جين [2MECP] وهو الجين المسئول عن تكوين بروتين ضروري جدًّا من أجل النمو والتطور الطبيعي للمخ. جدير بالذكر أن حوالي (20%) من البنات اللاتي تعانين من متلازمة ريت، ليس لديهن تشوه في جين [2MECP] ويعتقد الباحثون أن هؤلاء الأطفال قد يكون لديهم تشوه في جينات أخرى لم يتم تحديدها بعد.

المضاعفات:

يعاني معظم الأطفال المصابين بمتلازمة ريت من اضطرابات في الأكل، لذا غالبًا ما يكونون أقصر وأقل وزنًا من أقرانهم. وقد يحتاج بعض الأطفال لتغذية إضافية من خلال أنابيب تثبت في الأنف أو المعدة.

ومن بين مضاعفات تلك الحالة:

- تشنجات واختلاجات.
- عدم انتظام ضربات القلب.
- كسور العظام.
- اعوجاج بالعمود الفقري.

الأعراض:

أعراض هذا المرض تختلف من طفل لآخر. فقد تظهر العلامات الأولى للاضطراب بعد الميلاد مباشرة، وقد تظهر بشكل متدرج وأقل حدة، وفي مثل هذه الحالة يأتي التدخل بنتيجة جيدة إذ يستعيد الطفل القدرة على الكلام. وفي بعض الأحيان، قد تظهر على الأطفال أعراض أخرى، مثل نوبات التشنج والاختلاجات.

وعادة ما تنقسم متلازمة ريت إلى أربعة مراحل رئيسية:

• المرحلة الأولى: (الشهر السادس إلى الثامن عشر) : تكون الأعراض في هذه المرحلة غير واضحة. ويظهر على الأطفال ضعف في التواصل البصري، وتأخر في الجلوس أو الحبو، وقد يظهر عليهم أيضًا عدم الاهتمام بالألعاب.

• المرحلة الثانية : (سنة إلى أربعة سنوات) : يبدأ الأطفال في هذه المرحلة في فقد القدرة على الكلام والتحكم في اليدين، وتتميز هذه المرحلة بأعراض مثل الحركات النمطية المتكررة لليدين بالإضافة إلى كتم النفس أو الصراخ أو البكاء دون سبب محدد. وغالبا ما يجد الأطفال صعوبات حركية، ويُلاحظ أيضًا تأخر في نمو الرأس.

• المرحلة الثالثة: (السنة الثانية إلى العاشرة، وقد تستمر لسنوات طويلة) : تتميز هذه المرحلة بتفاقم الصعوبات والاضطرابات الحركية مع تحسن نسبي في السلوك، حيث يقل بكاء الأطفال وتقل حدة توترهم وعصبيتهم، بل قد يظهر عليهم تطور نسبي في بعض الجوانب الأخرى كالتركيز، والانتباه، ومهارات التواصل غير اللفظي.

• المرحلة الرابعة: تعتبر السمة الأساسية لهذه المرحلة هي تراجع المهارات الحركية، وضعف العضلات، واعوجاج بالعمود الفقري، ويختفي فيها أي تدهور في مهارات الفهم والاتصال واستخدام اليدين. كذلك، قد تقل حركات اليدين النمطية المتكررة. ورغم أن المرضى في هذه المرحلة قد يكونون معرضين للموت المفاجئ أثناء النوم، إلا أن معظمهم قد يعيشون حتى الأربعين والخمسين من عمرهم، وإن كانوا يحتاجوا إلى الرعاية على مدار حياتهم.

من أهم الأعراض الشائعة لدى الأطفال ذوي متلازمة ريت ما يلي:

- فقد القدرة على الكلام.
- فقد الحركات اليدوية، كمنعكس القبض مثلًا.
- ظهور حركات لا إرادية، مثل لوي اليد.
- مشاكل في التوازن.
- مشاكل تنفسية.
- مشاكل سلوكية.
- مشاكل في التعلم أو تخلف عقلي.

• فقدان لوظائف عضلات الجسم والعجز عن أداء الأنشطة المختلفة دون حدوث قصور كثير في القدرة على الانتباه أو في التفاعل الاجتماعي أو تلاقي العيون وتستمر هذه المرحلة عشر سنوات أو أكثر، تزداد خلالها سرعة التدهور في القدرة على الحركة وتزداد العضلات اضطرابًا متحولة من المرونة إلى حركات تشنجية ثم إلى حالة تصلب فتحتاج إلى كرسي متحرك، وتظل القدرة على التخاطب والتواصل الاجتماعي في الهبوط حتى تصل إلى ما يقارب عمر طفل في الأشهر الستة الأولى من عمره.

• تأخر وبطء تدريجي خفيف في النمو بعد مرحلة نمو طبيعي قد تستمر من [6 أو 8 إلى 18] شهرًا بعد الولادة وذلك في صورة تختلف في التخاطب والتناسق الحركي.

• تدهور في حالة الطفلة المصابة وفقدان معظم ما كانت قد اكتسبته من مهارات، وكذلك نسيان ما تعلمته من خلال عملية التطبيع الاجتماعي أو التفاعل مع المحيطين بها من أفراد أسرتها وأقرانها، كما تفقد تدريجيًّا حصيلتها اللغوية وقدرتها على التخاطب وتستمر هذه المرحلة حوالي [12] شهرًا.

• قصور في حركه الأيدي واضطراب في التنفس مع تدهور أسرع في القدرات الحركية واتخاذ أوضاع غير عادية للجسم وبصفة خاصة في الرقبة والرأس والمشي الذي غالبًا ما يتوقف كلية وتستغرق هذه المرحلة ما بين (10 - 20) شهرًا.

التشخيص :

عادة ما يعتمد الطبيب في تشخيصه للحالة على مراقبة الطفل وملاحظة نموه، بالإضافة إلى بعض الاختبارات الهامة، مثل: التاريخ الطبي والأسري، وفحص الجهاز العصبي، وبعض الفحوصات المختبرية (تحاليل دم وبول)، والاختبارات الوراثية للكشف عن أي تشوه جيني. كذلك، قد يطلب منك الطبيب إجراء بعض الاختبارات أو الأشعة التشخيصية مثل التصوير الطبقي CT، أو التصوير بالرنين المغناطيسي.

ومن أهم المعايير التي يعتمد عليها في التشخيص:

- نمو طبيعي حتى سن ستة أشهر على الأقل.
- حجم طبيعي للرأس عند الميلاد، ثم يبدأ معدل نمو الرأس في التراجع والتأخر في بين عمر ثلاثة أشهر إلى أربعة سنوات.
- ضعف شديد في المهارات اللغوية.
- حركات اليدين النمطية المتكررة.

- رعشة في منطقة الجذع.
- المشي على أصابع القدم أو المشي بشكل غير طبيعي.

بالإضافة إلى تلك الأعراض الرئيسية، قد يعاني الأطفال من مشكلات أخرى مثل التشنجات، واعوجاج العمود الفقري، واضطرابات النوم، والعصبية الزائدة وحدة الطبع، وقصور في الدورة الدموية وإمساك. لكن هذه الأعراض الفرعية ليست كافية وحدها للجزم بالحالة.

طرق العلاج:

عادة لا تشفى الطفلة المصابة بمتلازمة ريت، ولكن العلاج يكون بمعالجة بعض الأعراض بالأدوية والجراحة والمعالجة الكلامية والفيزيائية. وتستمر المعالجة مدة فترة حياتهم. وأن نجاح أي خطة علاجية لمتلازمة ريت يتوقف على مدى تعاون أفراد الفريق الطبي الذي يضم خبراء في عدة تخصصات مختلفة، بما في ذلك العلاج النفسي، والعلاج الطبيعي، والعلاج الوظيفي، والعلاج بالتخاطب. جدير بالذكر أن الرعاية الطبية لا تتوقف عند حد معين بل تستمر مدى الحياة.

ومن أهم الخيارات العلاجية التي تفيد في تحسن حالة مرضى متلازمة ريت (سواء الأطفال أو البالغين) .

♣ الأدوية: لا يوجد دواء معين يفيد في علاج متلازمة ريت، ولكن قد تساعد بعض الأدوية في السيطرة على بعض الأعراض الأخرى، مثل التشنجات وتصلب العضلات.

♣ العلاج الطبيعي والعلاج بالتخاطب: يفيد العلاج الطبيعي وأجهزة التقويم والجبائر في علاج حالات اعوجاج العمود الفقري ومشكلات الحركات النمطية المتكررة لليدين، وتحسين مهارات المشي، والاتزان، والمرونة لدى بعض الأطفال. كما

يساعد العلاج الوظيفي في تحسين وتطوير مهارات استخدام اليدين. وأخيرًا، يفيد العلاج بالتخاطب في تحسين مهارات التواصل غير اللفظي.

♣ العلاج بالتغذية: مما لا شك فيه أن التغذية السليمة أمر مهم جدًّا للنمو الطبيعي للجسم ولتحسين الوظائف العقلية والاجتماعية. قد يحتاج بعض الأطفال المصابين بمتلازمة ريت لبعض الأنظمة الغذائية الخاصة التي تحتوي على دهون وسعرات حرارية عالية. كذلك، قد يحتاج البعض الآخر لتغذية خارجية من خلال أنابيب تثبت في الأنف أو المعدة.

العلاج البديل:

نظرًا لعدم وجود علاج لمتلازمة ريت، يلجأ كثير من الآباء إلى العلاج البديل كالوخز بالإبر والتدليك. وبالرغم من أن بعض الأسر حققت نتائج جيدة بعد اتباع بعض التقنيات والأساليب العلاجية البديلة، إلا أن الدراسات لم تتوصل لأي دليل يثبت فعالية هذه الوسائل العلاجية.

وفي بعض الأحيان يلجأ الأهل إلى معالجات مكمِّلة وبديلة. وهدف هذه المعالجات هو تحسين نوعية حياة الطفل المريض. من الأمثلة على المعالجات التي تمت تجربتها على الأطفال المصابين بمتلازمة ريت:

- العلاج عن طريق الوخز بالإبر.
- المعالجة اليدوية.
- إرخاء اللفافة العضلية، وهو معالجة عن طريق التدليك تساعد في إرخاء العضلات والمفاصل المتيبسة.
- اليوغا، وهي أسلوبٌ يعتمد على التمارين الرياضية والتأمل من أجل تحقيق التوازن في الجسم والعقل.
- المعالجة بمساعدة الحيوانات.

• التدريب على التكامل السمعي، وهو يستخدم الترددات الصوتية من أجل معالجة مشكلات الكلام واللغة.

• المعالجة بالموسيقى.

• المعالجة المائية، وهي تشتمل على استخدام السباحة أو الحركة بالماء.

لا توجد أدلَّةٌ كثيرة على أنَّ هذه الأساليب في المعالجة فعَّالة حقيقةً. لكنَّ أسرَ بعض الأطفال المرضى تقول إنها أعطت نتائج جيدة؛ فإذا ظن أهل الطفل المريض أن هذه الأشكال من المعالجة يمكن أن تكون مفيدة، فإن عليهم استشارة الطبيب لمعرفة فوائدها المحتملة.

ومن أشهر تقنيات العلاج البديل:

♣ العلاج بمساعدة الحيوانات. ويتضمن ذلك في ركوب الخيل، والسباحة مع الدرافيل.

♣ العلاج الحسي المتكامل: الذي يركز على علاج مشكلات النطق والمشكلات اللغوية.

♣العلاج الإبداعي.

♣العلاج بالماء :كالسباحة مثلا.

♣اليوجا.

الفرق بين متلازمة اسبرجر والاضطرابات الأخرى:

يعد اضطراب التوحد مع اضطراب اسبرجر من أكثر حالات طيف التوحد انتشارًا، بالإضافة إلى أن التوحد من أكثر فئات طيف التوحد التي تتميز بوجود القصور في الجوانب النمائية بشكل كبير وواضح.

إن اضطراب التوحد أو اضطراب كانر هو اضطراب تطوري يؤثر على جوانب التواصل اللفظي وغير اللفظي والتفاعل الاجتماعي، ويظهر لدى الطفل قبل أن يصل إلى سن الثالثة من العمر، بالإضافة إلى وجود أنماط سلوكية تكرارية وحركية نمطية ومقاومة للتغيير في الروتين اليومي مع ظهور استجابات حسية غير عادية ويصاحب الكثير من الأطفال التوحديين قصور معرفي شديد.

أما متلازمة أو اضطراب اسبرجر فيُشبه إلى حد كبير اضطراب التوحد ولكن أقل شدة، إذ يشترك مع اضطراب التوحد في أن المصابين به لديهم عجز في التواصل الاجتماعي والقياس بسلوكيات نمطية متكررة ولكنهم بالمقابل يتمتعون بمستوى متوسط أو مرتفع في الذكاء والقدرات المعرفية وليس لديهم تأخرًا في الكلام.

أما متلازمة أو اضطراب ريت فهو اضطراب يصيب الإناث بدرجة كبيرة مقارنة بالذكور حيث ينمو الطفل بصورة طبيعية لمدة تتراوح بين الشهر الخامس والسادس إلى أربع سنوات يتبعها توقف في النمو أو تدهور في الحالة وإعاقة عقلية ومعرفية وهو اضطراب نادر الحدوث.

وفيما يتعلق باضطراب التفكك الطفولي: فهو اضطراب يشبه اضطراب التوحد والإسبرجر من حيث أنه يصيب الذكور أكثر من الإناث ويتميز بتدهور ملحوظ عن النمو الطبيعي الذي قد يستمر من ثلاثة إلى خمسة سنوات يفقد المصاب بهذا الاضطراب المهارات التي تم اكتسابها في سنوات نموه الطبيعي مثل الكلام والمهارات الاجتماعية ومهارات العناية بالذات وذلك خلال فترة زمنية لا تتجاوز أسابيع أو أشهر قليلة.

وأخيرًا الاضطراب النمائي الشامل غير المحدد: فهو الاضطراب الذي يشبه اضطراب التوحد ولكن بدرجة أقل من عدم توفر المحكات التشخيصية الإنسانية لاضطراب التوحد، أي وجود بعض ملامح التوحد لدى الفرد المصاب وليس جميع

المظاهر السلوكية الأساسية ويتم تشخيص الفرد بهذا الاضطراب عندما لا تلتقي مع نوع محدد من الاضطرابات النمائية الشاملة.

طرق الوقاية:

ليس هناك طريقة معينة للوقاية من متلازمة ريت، فسببها تشوه جيني بالدرجة الأولى. ورغم ذلك قد يكون على الأسر التي بها حالات مصابة بمتلازمة ريت أن تقوم ببعض الفحوصات الوراثية.

إرشادات أسرية بشأن التعامل مع اضطراب ريت:

إن وجود طفل مصاب بمتلازمة ريت في الأسرة يعد عبأً كبيرًا على كل أفرادها، فطبيعة المرض والاضطراب تتطلب رعاية خاصة مما ينهك أهل المريض. الخبر السار هو أن هناك بعض الأفكار التي تساعدك على التأقلم مع هذا الوضع، أهمها:

♣ عليك بالصبر والمثابرة واستشعار الأجر الكبير عند الله عز وجل برعايتك للطفل واهتمامك به. ولذا، لابد أن تستحضر أهمية ما تفعله وتحتسب هذا الابتلاء عند الله عز وجل.

♣ حاول أن تبحث عن فريق من الأطباء المتخصصين يساعدك على اتخاذ القرارات الهامة والضرورية بخصوص تعليم وعلاج طفلك حسب الإمكانات المتاحة.

♣ اهتم بنفسك وباقي أفراد أسرتك. قد تتطلب رعاية الطفل وقتًا وجهدًا كبيرًا ويأتي ذلك، في أغلب الأحيان، على حساب راحتك والتزاماتك الأسرية. لذا حاول أن توزع وقتك بحيث لا تهمل باقي أبنائك. ولا تبخل على نفسك ببعض الوقت تقضيه في ممارسة الأنشطة المحببة أو الخروج للتنزه أو ممارسة الرياضة.

♣ تحدث مع الآخرين وعبر عن مشاعرك.

♣ حاول أن تسيطر على التوتر والضغط النفسي من خلال ممارسة تقنيات الاسترخاء أو قضاء بعض الوقت في أنشطة أو تمارين رياضية محببة.

♣ انضم لإحدى جماعات الدعم أو تعرف على أسرة لديها طفل مصاب بمتلازمة ريت حتى تستفيد من تجاربها وخبراتها في هذا الصدد.

♣ تعرف على حقيقة المرض وصحح مفاهيمك الخاطئة.

♣ أقبل على الحياة وابتسم ولا تفقد الأمل في العلاج، فكما قال رسول الله ☺ : «**إن الله أنزل الداء والدواء وجعل لكل داء دواء فتداووا ولا تداووا بحرام**»، ربما اكتشف الأطباء هذا الدواء اليوم أو الغد.

كما أن هناك بعض الإرشادات وهى:

♣ اكتب قائمة بالأعراض والعلامات التي لاحظتها على طفلك، بما في ذلك تلك التي لا تتعلق بالنمو.

♣ اكتب قائمة بكافة المعلومات والبيانات الشخصية لطفلك، خاصة تلك ذات الصلة بتعرض طفلك لأية ضغوط أو تغييرات حياتية مؤخرًا.

♣ ضع قائمة تشمل تاريخ طفلك المرضي والأدوية التي يتناولها، بما في ذلك الفيتامينات أو المكملات الغذائية التي تتناولها. وتأكد من كتابة الجرعات.

♣ اطلب من أحد أفراد أسرتك أو صديق تثق به أن يصطحبك في زيارة الطبيب إذا أمكن ذلك فقد يكون من الصعب عليك أن تفهم أو تستوعب كافة المعلومات التي يناقشها معك الطبيب.

♣ جهز قائمة بأهم الأسئلة التي ترغب في أن تطرحها على الطبيب، وبذلك يمكنك تحقيق أقصى استفادة ممكنة من وقت الزيارة.

***

الفصل الرابع
الاضطرابات الجينية

تمهيد:

المحور الأول: متلازمة تيرنر.

المحور الثاني: متلازمة كلاينفلتر.

المحور الثالث: متلازمة كراي دو شات.

المحور الرابع: متلازمة إكس الهش. Fragile X

المحور الخامس: متلازمة روبينشتاين تايي [متلازمة الإبهام الكبير].

الفصل الرابع

الاضطرابات الجينية

تمهيد:

الجينات هي جملة دقيقة من المعلومات البيوكيماوية موجودة على الكروسومات في الخلية، وقد حقق علم الجينات انجازات مذهلة فأصبحت أسرار الجينات مفهومة بشكل كبير فهناك ما يزيد عن [2500] اضطراب جيني معروف في الوقت الحالي.

- **مفهوم الكروموسومات :**

تعرف الكروموسومات – أو الصبيغات الوراثية بأنها: عبارة عن عصيات صغيرة داخل نواة الخلية، تحمل هذه الكروموسومات في داخلها تفاصيل كاملة لخلق الإنسان. يحمل الشخص العادي- ذكرًا كان أو أنثى- [46] كروموسومًا، تكون على شكل أزواج (أي23 زوج) . هذه الأزواج مرقمة من واحد إلى اثنين وعشرين، بينما الزوج الأخير (الزوج 23) لا يعطى رقمًا بل يسمى الزوج المحدّد للجنس. يرث الإنسان نصف عدد الكروموسومات (ثلاثة وعشرين) من أمه، والثلاثة والعشرين الباقية من أبيه.

كما وتعرف بأنها: تركيب قضيبي الشكل تقع في نواة الخلية وتتكون من بروتينات وحمض نووي ريبوزي منقوص الأكسجين، ويمتلك الإنسان [46] كروموسومًا في كل خلية جسمية مرتبة على شكل [23] زوجًا وكل زوج يتصل ببعضها عند نقطة قرب

المركز تسمى السينترومير بينما تحتوي كل خلية جنسية على [23] كروموسومًا فقط.

في كل زوج من الكروموسوم يطلق عادة تسمية كروماتيد على القضيب الواحد الذي يتصل مع القضيب الأخر في الزوج وللسهولة اعتمد على استعمال مصطلح الكروموسوم لوصف الكروماتيدين المتحدين. ويترتب كل كروماتيد بشكل حلزوني ويحمل في طياته عشرات الآلاف من المورثات حيث يحمل كل كروموسوم في طياته ما يقارب (60،000 إلى 100،000 (مورثة وكل مورثة لها موقع خاص بها على

التركيب الحلزوني للكروماتيد مشابه بالضبط لموقع نفس المورثة على الكروماتيد المقابل. كل مورثة بدورها تتألف من سلسلة من النيوكليوتيدات وتطلق عليها اسم الأليل هذا الأليل يتحد مع أليل آخر في الكروماتيد المقابل، فإذن كل مورثة تتكون في حقيقة الأمر من أليلين، أليل تم وراثته من الأب وأليل تم وراثته من الأم.

فإذا كان الأليلين متشابهين بالضبط في تسلسل النيوكليوتيدات فيطلق على هذه الحالة لاقحة مماثلةHomozygote)) واذا كان الأليلان مختلفين في تسلسل

النيوكليوتيدات فيطلق على هذه الحالة لاقحة متباينة (Heterozygote) .

تعتبر الكروموسوم كلمة يونانية تعني الجسم الملون ولكل كروماتيد في الكروموسوم الواحد ذراعان أحدهما طويل والآخر قصير، تم ملاحظة الكروموسوم لأول مرة في النباتات من قبل عالم نبات سويسري اسمه كارل ولهيلم (Karl Wilhelm) في عام [1842] وتختلف الخلايا في الكائنات الحية في عدد الكروموسومات الموجودة فيه، ففي كل جلية جسمية في الإنسان هناك [46] كروموسومًا اما في القرد فهناك [48] كروموسومًا في كل خلية جسمية، ولا يعتمد عدد الكروموسومات على حجم الفراشة [380] كروموسومًا في كل خلية جسمية.

- كيف نحصل على الكروموسومات؟

- تنتقل كروموسومات الأم الثلاثة والعشرون عن طريق البويضة بينما تنتقل كروموسومات الأب عن طريق الحيوان المنوي. عندما يلقح الحيوان المنوي البويضة، تكتمل عندها عدد الكروموسومات فتصبح [46] كروموسوم (أي 23 زوج) . بعد ذلك يبدأ خلق الجنين من هذه البويضة الملقحة عن طريق انقسامات متعددة.

حيث إن الاضطرابات الجينية السائدة في الاضطرابات المورثة كسمة سائدة يكفي وجود جين مرضي لدى أحد الوالدين وليس كلاهما لظهور الأعراض المرضيه لدى المولود.

- الاضطرابات الجينية المتنحية:
- يجب أن يكون الجين المرضي موجودًا لدى كلا الوالدين والشخص الحامل السمة المرضية يكون لديه جين طبيعي وجين غير طبيعي لكنه لايعاني من المرض.

متلازمة تيرنر: هي حالة غير شائعة تقدر نسبة انتشارها بحوالي (25. 1:000) يكون فيها لدى الأنثى كروموسوم جنسي أنثوي (x) واحد فقط وبذلك يكون عدد الكروموسومات [45] وليس [46]، ويشار لهذه الحالة وراثيًا بالرمز (45،x) ويطلق أيضًا عليها اسم (توقف النمو المبيضي) .

متلازمة كراي دوشات: متلازمة كراي دو شات والتي تسمى أيضًا متلازمة مواء القطة اضطراب جيني نادر جدًا وينتج عن نقص في الكروموسوم رقم (5) ومن أهم أعراض هذه المتلازمة البكاء الضعيف ولكن بذبذبة عالية يسمعه الآخرون وكأنه صوت حيوان في حالة ضيق.

متلازمة الكروموسوم الجنسي الهش: هذه المتلازمة أحد أكثر أنواع الاضطرابات الوراثية المحمولة على الكروموسوم الجنسي شيوعًا، وهي من الأسباب الرئيسية للإعاقة العقلية حيث أنها ثاني أكثر الاضطرابات الكروموسومية شيوعًا بعد متلازمة داون.

متلازمة روبنشاين-تايي: اضطراب نادر (معدل حدوثه واحد من ثلاثمائة ألف مولود) يصيب كلا من الذكور والإناث، ولا يعرف سبب هذا الاضطراب، وإن كان البعض يقترح كلا من العوامل الوراثية والعوامل البيئية، ويتم تشخيص هذا الاضطراب من أطباء الأطفال بناء على الخصائص الجسمية والسلوكية التي قد تظهر في الشهور أو السنوات التالية وسوف نتناول عرض كل متلازمة بالتفصيل كما يلي:

المحور الأول - متلازمة تيرنر:

تعتبر متلازمة تيرنر من الاضطرابات الكروموسومية النادرة التي تصيب الإناث، حيث وجد في عام [1938] أن لمجموعة من الفتيات أشباه متقاربة، فبالإضافة إلى أنهن قصيرات القامة، وجد لديهن جلد زائد على جانبي الرقبة، ولم تكتمل عندهن الصفات الجنسية الأنثوية، وكان ذلك على يد الدكتور هنري تيرنر.

تعرف **متلازمة تيرنر** بأنها: مجموعة متزامنة من الأعراض والتشوهات أو الإعاقات أو الظواهر الشاذة الأخرى، والتي تظهر في أغلب الأحوال مجتمعة في نفس المريض.

- **نسبة الانتشار:**

حيث تحدث متلازمة تيرنر بمعدل (1: 5000) أنثى مولودة، وليس له علاقة بسن الأم عند الحمل، ولا بالعوامل البيئية، وتصيب كلا الجنسين.

- **أسباب متلازمة تيرنر:**

عند الأنثى يوجد كروموسومان من النوع إكس في الغالب، والسبب الرئيس للإصابة بمتلازمة تيرنر هو وجود نسخة واحدة من الكروموسوم إكس، ويحدث ذلك بسبب فشل انفصال كروموسوم الجنس أثناء الانقسام فيكون عدد الكروموسومات في كل خلية من خلاياهن [45] كروموسومًا بدل العدد الطبيعي [46] كروموسومًا، ويكون ذلك بسبب النقص في الحيوان المنوي أو البويضة، وقد يكون قبل أن يخلق الجنين، أو قد يحدث بعد التلقيح - في البويضة الملقحة. ويعرف ذلك بفحص كروموسومات الطفلة المصابة، فإن كانت كل الخلايا تحتوي على [45] كروموسومًا

فإن النقص كان قبل التلقيح، إما أن كان النقص بعد التلقيح فستكون هناك خلايا بها [46] كروموسومًا وخلايا أخرى بها [45] كروموسومًا، ويعرف هذا النوع بين الأطباء بالموزييك أو الفسيفسائي (Mosaic) .

- **أقسام متلازمة تيرنر:**

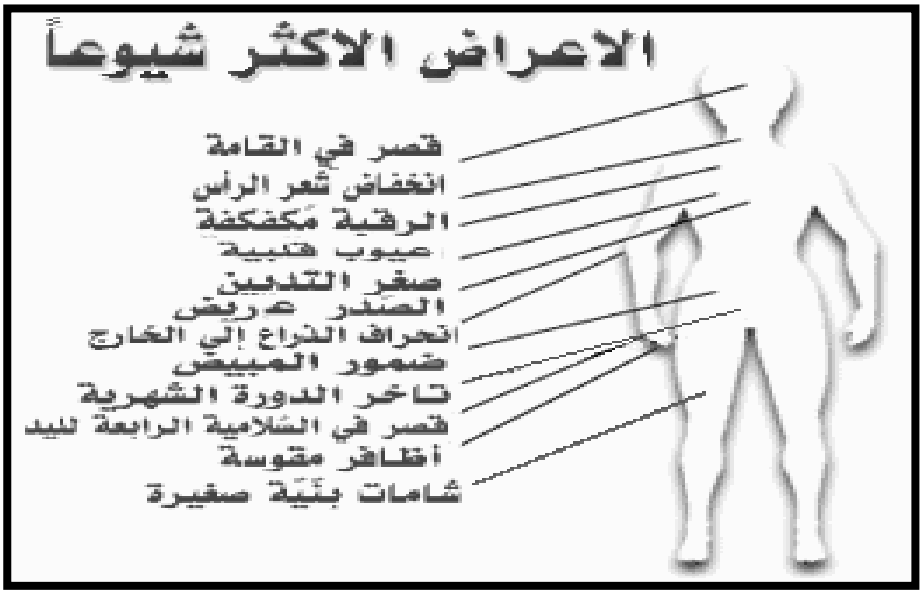
تنقسم متلازمة تيرنر من ناحية الوراثة الخلوية (Cytogenetic) إلى [6] أشكال لدى المصابات بمتلازمة تيرنر وهى كالتالي :

- جميع خلاياهن فيها كروموسوم إكس واحد (50% من المصابات)
- الخلية الأولى بها كروموسومين إكس والثانية بها كرموسوم إكس وحيد.
- الخلية الأولى بها كروموسوم إكس وواي والثانية بها كرموسوم إكس وحيد.
- الخلية الأولى بها (3) كروموسومات إكس والثانية بها كرموسوم إكس وحيد.
- كروموسوم إكس وحيد ولكنه عبارة عن ذراعين طويلين.
- كروموسوم إكس وحيد ولكنه عبارة عن ذراعين قصيرين.

كما تسمى المنطقة التي تلتصق بها الذراعان في النوعين الأخيرين بال (ايزوكروموسوم) :

كروموسوم إكس الحلقي. نقص جزئي في كرموسوم إكس. انتقال جزء من كروموسوم إكس إلى كروموسوم آخر.

شكل رقم (6)



شكل رقم (7)

الأعراض الأكثر شيوعًا

أعراض عند الولادة:

قد لا تكون هناك أعراض للمرض أو لا تكون واضحة عند المصابات بمتلازمة تيرنر، فمعدل الطول والوزن في الغالب يكون طبيعيًّا ولذلك لا يشخص المرض عند الولادة، ولكن هناك عرض إن وجد في الطفلة فإن ذلك يحدو الطبيب إلى طلب تحليل الكروموسومات.

وهذا العرض هو انتفاخ اليدين والقدمين وهذا يحدث لـ (80%) من المواليد المصابين بمتلازمة تيرنر، ويختفي هذا الانتفاخ خلال الأسابيع الأولى للعمر، ومن الأعراض التي قد تلاحظ أن يكون الصدر عريض وحلمتي الثدي متباعدتين، كما قد توجد عيوب خلقية في القلب والشريان الأورطي، وغياب المميزات الجنسية.

قصر القامة:

إنها العلامة الثابتة والمميزة، وهي الأكثر شيوعًا، ويتميز قصر القدمين بشكل أوضح.

وهي أكثر عرض يشتكى منه وعلى ضوئه يطلب تحليل الدم لمعرفة عدد الكروموسومات، وبذلك يتم تشخيص المتلازمة.

القلب والجهاز الدوري:

أغلب المصابين بمتلازمة تيرنر تحدث لهم تشوهات في الصمام الأورطي، فيكون قطعتين بدل ثلاث قطع من دون وجود ضيق في الصمام، ويأتي ضيق الشريان الأورطي في المرتبة الثانية، ولكنه أشد أهمية من إصابة الصمام، وذلك لأنه يحتاج إلى تدخل جراحي لتوسيع الشريان الأورطي.

الكلى والجهاز البولي:

حوالي (30% إلى 60%) من المصابين يصابون بعيوب خلقية في الكليتين، ومنها كلية حذاء الحصان، فتكون الكليتين ملتصقتين مع بعضهما البعض في الجزء السفلي منهما، إن لم يوجد عيوب أخرى فإن هذا العيب لا يستدعي تدخل جراحي، ولكن يجب أن تكون هناك متابعة دقيقة دوريه لحماية الكليتين من الالتهابات البولية المنتشرة بسبب كلية حذاء الحصان، وينصح بقياس ضغط الدم بشكل دوري لكثرة حالات ارتفاع ضغط الدم لمن لديهم عيوب في الكلى بشكل عام.

الصفة	متلازمة كلاينفلتر	متلازمة تيرنر
1-الطراز	XXY	X
2-الجنس	الذكور	الإناث
3-الخواص الجنسية	• عدم نضوج الخصيتين • نقص شعر الجسم • شعر العانة المؤنث • التثدي • وجود الكروماتين الجنسي (اصطلاح يستخدم للدلالة على مركز الكروماتين المشكل من الصبغية X و Y) • صوت أنثوي	• عدم نضوج المبيضين والثديين • صغر حجم الرحم • غياب الدورة الشهرية • غياب الكروماتين الجنسي • ضيق الوركين
4-خواص أخرى	• أطراف طويلة • ركبة روحاء (تشوه في الركبتين) • اضطراب عقلي أو التخلف(Mental retardation)	• قصر القامة • ثقل عضلات الرقبة • خلل في الأوعية الدموية • تشوهات في القلب والأوعية الدموية • ضعف السمع

شكل رقم (8)

متلازمة تيرنر والحمل:

من أعراض المتلازمة هي فشل المبيض المبكر، الذي يعني أن البويضات تفقد بسرعة من المبيض. لذلك يعتبر العلاج باستخدام الهرمونات البديلة (HRT) أساسي.

1. نمو الصفات الجنسية الأنثوية.
2. لتفادي حصول مشاكل تتعلق بالقلب والأوعية الدموية وهشاشة العظام.

نجد أن من (5- 15%) من الإناث اللواتي لديهن متلازمة تيرنر يدخلن سن البلوغ تلقائيًا وقادرات على الإنجاب.

أما بالنسبة للإناث غير القادرات على الإنجاب، فإن التبرع بالبويضات أصبح علاجًا لحل العقم عند حاملات هذا المرض.

يكون الحمل خطيرًا ويحتاج للمتابعة والعناية، ولكن بعد الولادة يكون الطفل سليمًا وغير معرض لأي خطر.

تحفظ الأنسجة المبيضية من الفتيات اليافعات مجمدة (cryopreserved) لعلاج العقم في المستقبل.

متلازمة تيرنر عند الذكور:

لا تصيب متلازمة تيرنر الذكور وذلك لأنها تصيب الكروموسوم الثاني من الكروموسومات الجنسية ويؤدي ذلك إلى فقدان إما ((X أو (Y) وتستطيع الخلايا العيش بدون الكروموسوم الثاني.

ولكن هناك ما يصيب الذكور وهي مشابهة لمتلازمة تيرنر وهي متلازمة نونان التي تصيب كلا من الإناث والذكور وأعراضها شبه مطابقة لمتلازمة تيرنر ومصحوبة بمرض التوحد.

العلاج:

لايوجد علاج فعال لهذه المتلازمة حتى الآن، ولكن قد يحتاج إلى إعطاء هرمون الأنوثة بدأ من العاشرة.

المحور الثاني- متلازمة كلاينفلتر:

تنشأ هذه المتلازمة عن زيادة كروموزوم الجنس (x) بحيث يكون كروموزوم (23) ثلاثيا (xxy) بدلًا من أن يكون زوجيا (xx) أو (xy)، ويحدث هذا الخطأ نتيجة فشل انفصال كروموزومي الجنس أثناء الانقسام عند الرجل أو المرأة.

متلازمة كلاينفلتر هي متلازمة تصيب الذكور فقط ولا تصيب الاناث، بحيث يملك المريض كروموسوم (X) زائد فيصبح طرازه الجيني لخلاياه الجسمية (XXY) بدلا من (XY) في الشخص الطبيعي، كما أن الذكور المصابين غالبًا ما يعانون من قصور الغدد التناسلية، لذلك ليس لديهم القابلية لإنتاج المستويات الطبيعية لهرمون التستستيرون. مما يؤدي إلى انخفاض جذري في عدد الحيوانات المنوية وبالتالي يسبب العقم لمعظم الذكور.

فالفرق الوحيد بين الذكور المصابين بمتلازمة كلاينفلتر وغيرهم هو أن الذكور الذين يعانون من متلازمة كلاينفلتر يكون لديهم نقص في الرغبة الجنسية. لكن علاج هذه الأعراض يكون بإعطاء هرمون التستستيرون يرفع الرغبة الجنسية لديهم للمستوى الطبيعي.

تؤثر متلازمة كلاينفلتر بشكل مباشر في نمو الخصيتين وتتسبب في صغر حجمهما عن الحد الطبيعي واضطراب إنتاج الهرمونات الجنسية الذكرية.

وتعتبر متلازمة كلاينفلتر واحدة من مجموعة المُتَلازِمات النّاتجة عن عدد غير صحيح للصبغيّات (الكروموزومات) الجنسيّة (اكتشفها كلاينفلتر عام 1942) .

يدور الحديث حول الذكور ذوي تعداد صبغيّات غير سليم، بإضافة صبغيّة X واحدة أو أكثر (47،XXY أو 48،XXXY بدلًا من الوضع الطبيعي - 46،XY) .

هناك احتمالية لحصول الحمل من ذكر مصاب بمتلازمة كلاينفلتر بشكل طبيعي، على الرغم من أن الحيوانات المنوية موجودة في أكثر من (50%) من الذكور المصابين بمتلازمة كلاينفلتر، إلا أن قلة إنتاج الحيوانات المنوية يمكن أن تجعل الحمل صعبًا.

فهناك مؤخرًا عدد قليل من الرجال المصابون قادرون على أن يصبحوا آباء بيولوجيًّا من خلال ما يسمى خدمات الخصوبة بمساعدة (Assisted fertility services)، وهي إجراء استخراج الحيوانات المنوية من الخصية مع حقن الحيوانات

المنوية داخل الهيولي (Testicular sperm extraction with Intracytoplasmic sperm injection)، لكن له مخاطر أعلى في احتمالية إصابة الجنين باضطرابات كروموسومية وتشمل وجود كروموسوم (X) إضافي.

نسبة الانتشار:

تصيب هذه المتلازمة الذكور فقط بنسبة (1: 8000) أي ولادة واحدة مصابة في كل (8000) ولادة عادية ولا تصيب الإناث. وتزداد هذه النسبة في ولادات الأمهات بعد سن الأربعين، ومن أعراضه الإكلينيكية: تأخر الطفل في المشي والتسنين والكلام، وتوقف نموه العقلي وطول ساقيه، وصغر حجم أعضائه التناسلية، وتأخر ظهور الأعراض الجنسية الذكرية الثانوية، ويكون الطفل في العادة عنيدًا كثير العدوان.

متلازمة كلاينفلتر والخلايا الجذعية :

تنتج عن وجود (X) إضافي عند الذكور يؤثر في تطورهم الذهني بدرجة خفيفة تؤدي إلى بعض صعوبات في التعلم؛ حيث يبدأ استنفاد الخلايا الجنسية مع بداية سن البلوغ، لذلك تعتمد طريقة حفظ أنسجة الخصية في سن مبكرة. تعتبر استراتيجية مناسبة للحفاظ على خصوبة الذكور المصابين بمتلازمة كلاينفلتر.

الحفظ بالتبريد للخلايا الجذعية النطفية قبل فقدان هذه الخلايا حاليًا يُطبق على الأولاد الذين يخضعون لعلاجات الغدد التناسلية عن طريق الإشعاع والعلاج الكيمياوي التي قد تسبب لهم العقم.

ثم تتم إعادة إدخال الخلايا الجذعية النطفية المجمدة إلى خصية المريض نفسه عن طريق زراعة هذه الخلايا. تحتاج هذه الطريقة لعمل بحوث ودراسات وفحوصات معينة للمريض لضمان نجاح العملية.

أسباب متلازمة كلاينفلتر:

تعتبر متلازمة كلاينفلتر غير وراثية؛ إذ عادةً ما تحدث بشكل عشوائي من خلال عملية تكوين الخلايا التناسلية (البويضات والحيوانات المنوية) . حدوث خطأ في انقسام الخلايا يمكن أن يؤدي إلى إنتاج خلايا تناسلية مع عدد غير طبيعي من الكروموسومات.

على سبيل المثال، قد تحصل البويضة أو الحيوان المنوي على نسخة إضافية واحدة أو أكثر من الكروموسوم (X) نتيجة لخطأ في انقسام الخلية. لذا إذا ساهمت إحدى هذه الخلايا في التركيب الجيني للطفل، فسيكون للطفل واحد أو عدة كروموسومات (X) إضافية في كل من خلايا الجسم. .

أعراض متلازمة كلاينفلتر:

فيزيد الاحتمال بـ [20] ضعفًا للإصابة بسرطان الثّدي، وكذلك احتمالات كبيرة للإصابة بالأورام الخبيثة في الخلايا الجنسيّة. توجد عوامل إضافيّة للمرض والتي تظهر بانتشار كبير هي: تدلّي الصِّمام البيكوسبيد (ثنائي التاج) لدى حوالي (55%)، وتوسّع أوردة القدم بنسبة (20-40%) .

مشاكل في التطوّر وصعوبة خفيفة في التعلّم، التي تشمل تأخيرًا في تطوّر اللغة، عسرًا تعلُّميًّا، عسر القراءة والكتابة، مشاكل في الذاكرة ومشاكل الإصغاء والتّركيز.

يكون التأثير أقلّ حدّة بشكل عام، عند الحديث عن النموذج الكلاسيكي للمتلازمة بإضافة صبغيّة (X) واحدة لكل الخلايا. أما عند تواجد أكثر من صبغيّة (X) واحدة إضافية، مثل (XXY،48 أو XXXY،49) فيكون التعبير المرضي (السريري) عن المرض أكثر خطورة، وترافق والتخلّفَ العقلي الشّديد بشكل عام. يمكن اليوم، إنجاح بعض حالات الحمل لدى مصابي المتلازمة أيضًا، عن طريق التلقيح الخارج - جسمي وأخذ عيّنة (خَزعة) من الخصيتين.

ومن أهم الأعراض ما يلي:

مشاكل الخصوبة، بسبب الفشل الوظيفي في الخصيتين. تكون كمّيّة الحيوانات المنويّة التي ينتجونها صغيرة للغاية، كما يكون حجم الخصيتين، بعد البلوغ، أصغر من الوضع الطبيعي. يُلاحظ نمو الثّديين لدى (30-50%) من الذكور، بعد جيل المراهقة. ينمو لقسم منهم شعر قليل على الجسم والوجنتين، انخفاض الكتلة العضليّة، قدرة احتمال محدودة للمجهود الجسماني، انخفاض الكتلة العظميّة وتوزيع أنثوي للدهن في الجسم. كذلك، فإن لقسم من المصابين قامة أطول من المعدّل، وأطرافًا أطول من المعتاد أيضًا، نسبةً إلى الجسم؛ ومع ذلك، فإن للقسم الأكبر من الرجال الذين يعانون من المتلازمة علامات خفيفة نسبيًّا، ولا يتم تشخيصهم قبل بلوغ سن المراهقة أو عقب محاولات إخصاب حمل فاشلة. حيث لا تظهر الأعراض في جميع المصابين بالتساوي فيعتمد ظهور أعراض متلازمة كلاينفلتر على عوامل:

- عدد الخلايا التي تحمل هذا الطراز الجيني.
- نسبة هرمون الذكورة في الدم.
- عمر المريض عند التشخيص.

بعض الأعراض الأخرى لمتلازمة كلاينفلتر:

- تأخر في تطور اللغة.
- تأخر في العلاقات والتعامل الاجتماعي.
- تأخر في التطور الجسمي.
- غياب أو تأخر البلوغ.
- نقص شعر الجسم والوجه.

- نقص الرغبة الجنسية.

بالاضافة إلى ضمور الخصيتين وتضخم الثديين مع عدم وجود علامات البلوغ الذكورية الثانوية مثل تغير الصوت.

أما بالنسبة للأطفال فتظهر بعض الأعراض التالية:

- الضعف العضلي.
- بطء التطور الحركي.
- تأخر النطق.
- اختفاء الخصيتين عند الولادة والشخصية الهادئة.

خصائص الأطفال المصابين بمتلازمة كلاينفلتر:

- ضعف في النمو الجنسي وفي صغر حجم الخصيتين وفي الحيوانات المنوية.
- كبر حجم الثديين وزيادة إفراز الهرمون المنشط لحويصلات البويضات.
- صعوبات في المهارات الحركية، وتظهر في صعوبة اشتراكهم مع أقرانهم أو والديهم في أنشطة اللعب والأنشطة الجماعية.
- اضطراب في المهارات اللغوية.
- سرعة الإحساس بالتعب والرغبة المستمرة في النوم.
- مستوى عادي من الذكاء، أو ينخفض قليلًا لدى بعض الأطفال.
- أحيانًا يحدث ضعف في التوافق العضلي.

تشخيص متلازمة كلاينفلتر:

يمكن تشخيص المرض قبل الولادة، بواسطة فحص للصّبغيّات (الكروموزومات) من زَغابَة المَشيمَة أو خلايا السّائل السَّلَوي (الصّاء) .

بعض الطرق التي يلجأ إليها الأطباء لتشخيص متلازمة كلاينفلتر:

- السيرة المرضية.
- الفحص السريري (غالبا تظهر الأعراض بعد سن البلوغ) بحيث يظهر صغر حجم القضيب والخصيتين.
- فحص الجينات karyotyping وتخطيط الكروموسومات.
- فحوصات مخبرية لفحص مستوى هرمون الذكورة التيستوستيرون.
- فحص الحيوانات المنوية.

العلاج:

يؤدي علاج الأعراض السلوكية والاجتماعية والعلاج عن طريق التستستيرون مبكرًا من العمر الصغير إلى تفادي الصعوبات الجنسية في عمر العشرينات والثلاثينات، نوع العلاج المطلوب يعتمد على الأعراض التي سيتم علاجها، وتشمل:

علاج الأعراض الفيزيائية:

- علاج نقص هرمون التستستيرون: تُعالج عن طريق إعطاء مكملات التستستيرون التي تعمل على تحسين كتلة العضلات، معالجة حدة الصوت، تحفيز نمو شعر الجسم والوجه، مساعدة الجهاز التناسلي على النضوج، بناء العظام، إظهار العلامات الذكورية وتخفيف القلق والاكتئاب. يُعطى على شكل حبوب أو حقن أو من خلال الجلد (جل، لصقات) .
- علاج الثدي :لايوجد دواء مُثبت لكن يلجأ بعض الأخصائيون إلى جراحة استئصال الثدي بإزالته أو تصغير حجمه، هذه العملية تقلل من فرصة حدوث سرطان الثدي.

- علاج العقم: أتاحت تكنولوجيا الإنجاب المساعدة في علاج بعض حالات العقم عند المصابين بمتلازمة كلاينفلتر، وأهمها استخراج الحيوانات المنوية من الخصية مع حقن الحيوانات المنوية داخل الهيولي.

علاج النطق والتعلم :

- العلاج الفيزيائي: من خلال الأنشطة والتمارين التي تحث على بناء المهارات الحركية وتحسين السيطرة على العضلات، التوازن ووضعية الجسم.

- العلاج المهني: بناء المهارات اللازمة للحياة اليومية مثل التفاعل والمحادثة، اللعب والمهارات الوظيفية.

- العلاج السلوكي: هي المشاعر التي تنشأ في مواقف معينة مثل الخجل، الإحباط والتفاعل مع الآخرين.

- الصحة العقلية: التعامل مع مشاعر الحزن، الاكتئاب، الثقة وغيرها.

- العلاج عن طريق العائلة.

علاج الأعراض السلوكية والاجتماعية:

برامج بناء المهارات وهي تشبه طرق علاج النطق والتعلم بحيث تعمل على تحسين سلوك المريض.

- طرق وأساليب الوقاية:

- المواظبة على العلاج الهرموني للتخفيف من الأعراض والحصول على شكل ذكوري طبيعي.

- المواظبة على جلسات النطق.

- محاولة الانضمام إلى المراكز التعليمية البسيطة.

الفرق بين متلازمة تيرنر ومتلازمة كلاينفلتر:

متلازمة تيرنر: نمط ظاهري (Phenotype) غير عادي عند الإناث، كما وصفه هنري تيرنر ورفقائه في سنة 1938. نسبة الإصابة تقريبًا واحدة من كل (5000) أنثى. يؤثر في النمو بشكل عام، تكون من أهم أعراض المتلازمة:

- قصر القامة، الذي يصبح ظاهرًا في عمر الخمس سنوات.
- تكون الأذنان في مستوى منخفض على الرأس.
- رقبة مجنحة (حيث تُوجد ثنيتان من الجلد تشبه أقدام الإوز على جانبي الرقبة حتى الأكتاف) .
- الصدر الحمامي (صدر بارز مثل صدر الحمام) ويتصف ببروز عظم القص للأمام بفعل تقوس الغضاريف الضلعية السفلى.
- انتفاخ في اليدين والقدمين.
- لا يعتبر التخلف العقلي من أعراض متلازمة تيرنر، ولكن من الممكن أن يكون هنالك صعوبات في التعلم وصعوبة في تمييز الاتجاهات، عدم التركيز، ومشاكل اجتماعية قد تؤدي لعدم القدرة على التعامل مع بعض المواقف.
- من العيوب التي تصيب الجهاز الدوري الدموي المرافقة لمتلازمة تيرنر قد تتزايد مع مرور الوقت وتصبح خطيرة هي ارتفاع ضغط الدم في الشرايين في الرئتين أو تسلخ الأورطة (تسلخ الأبهر) وهو عبارة عن تمزق في الجدار الأورطة.

المَجْموعَةُ الكامِلَةُ مِنَ الكروموسومات عند الشخص المصاب يتكون من [45] كروموسومًا بدلًا من [46] بوجود كروموسوم (XO) .

لا تعتبر متلازمة تيرنر من الأمراض المتوارثة، تتكون المتلازمة بسبب فقدان الكروموسوم الثاني X (Monosomy X) في وقت تكون الخلايا الجنسية عند

الأبوين للشخص المصاب. وعندما تبدأ خلايا الجنين بالانقسام، تبقى الكروموسومات الجنسية أحادية، والكروموسوم الثاني يبقى مفقودًا.

وتعتبر متلازمة كلاينفلتر: متلازمة غير اعتيادية تصيب الذكور، يكون الشخص المصاب ذكرًا حسَب الظَّاهر ولكن يميل للصفات الأنثوية.

تظهر لديهم أعراض مثل:

- تضخم الصدر.
- تأخر في ظهور الشعر على الجسم.
- صغر في حجم غدد البروستات والخصيتين.
- الأطراف السفلية والعلوية تكون طويلة.

المَجْموعَةُ الكامِلَةُ مِنَ الكروموسومات عند الشخص المصاب تتكون من [46] كروموسومًا بدلًا من [46] بوجود كروموسوم (X) زائد. فيكون لديهم (XXY بدلًا من (XY. تصيب واحد من كل (500) ذكر لديه متلازمة كلاينفلتر.

المحور الثالث- متلازمة كراي دو شات Cri du chat Syndrome:

تعني متلازمة مواء القطط أو كري دوشات مجموعة أعراض تنتج من فقدان قطعة من الصبغي الخامس. اسم المتلازمة مستند على بكاء الرضيع، حيث يكون عالي النبرة قريبًا من مواءالقطّة. شخّص هذه المتلازمة الطبيب الفرنسي جيروم لوجون Jerome Lejeune عام [1963] وقام بتسميتها Cri du Chat Syndrome.

وتعرف متلازمة كراي دو شات بعدة أسماء منها: متلازمة p5 السالب، ومتلازمة، Le Jeune، ومتلازمة بكاء القطة.

معدل الانتشار:

وتعد متلازمة كراي دو شات من الاضطرابات النادرة، معدل الإصابة بهذا المرض إصابة واحدة من كل (50،000) حالة ولادة، وهذه المتلازمة تصيب الإناث أكثر من الذكور وفي أغلب الحالات يكون مصدر الصبغي المعيب هو الأب. وتقدر النسبة بين الإناث والذكور (3 - 2) لكل طفل مولود.

أسبابها:

متلازمة كراي دو شات "Cri du chat" مرضٌ وراثي، يحدث نتيجة لنقص أو قطع أو حذف من طرف الصبغي القصير من الزوج الجسمي الخامس "Chromosome 5 Pair"، وقد يحدث هذا الحذف بشكل تلقائي، دون معرفة السبب الحقيقي لهذا الحذف. إن حوالي (80%) من الأطفال المصابين بهذه المتلازمة تنتج إصابتهم بسبب حذف لأحد الكروموسومات رقم [5]، وما بين (10 - 13 %) تنتج لوجود خطأ في الكروموسوم [5] لدى أحد الوالدين، كما أن مابين (7 - 10%) تنتج من شذوذ نادر في الكروموسومات.

حيث أنها تنتج من عمليات متعددة في الجينات داخل كروموسوم [5]، من هذه العمليات ما يسمى بإبدال غير طبيعي للمكان، حيث يحدث الإبدال حينما تنفصل جزء من الكروموسوم وتلتصق بجزء آخر أو بكروموسوم آخر، ويكون هذا الإبدال غير مؤثر أو لا يحدث اضطرابات عندما لا يتم فقد أو اكتساب مواد من أو إلى الجينات المنتقلة، وعندما يحدث هذا الانتقال الطبيعي للأب من المحتمل أن يولد الطفل وهو مصاب بمتلازمة كراي دو شات، وقد وجد ذلك لدى (10%) من الحالات. ومن تلك العمليات أيضًا أن يأخذ الجين شكل الدائرة أو الحلقة وهي من الحالات النادرة، حيث

يفقد الكروموسوم قطعة من كل نهاية من نهايات الجين، وترتبط هذه النهايات لتكون حلقة.

الخصائص:

تتأثر الخصائص بمكان الحذف وبشدته، فكلما كان الحذف شديدًا كلما كانت الأعراض أكثر حدة، لذا فالأعراض التالية لا تتوفر في كل الأفراد المصابين بالمتلازمة وإنما في بعضهم فقط نظرًا لاختلاف أماكن الحذف.

أعراضها:

تختلف أعراض هذه المتلازمة من مصاب لآخر حسب وزن الطفل عند الولادة يكون وزن الطفل منخفضًا ويعاني لاحقًا تأخرًا في النمو ومشاكل جمة في التغذية لصعوبة عمليات المضغ والبلع ونقص حاد في مقوية الـ "Hypotoni"، ومن أشهر أعراض هذه المتلازمة صوت بكاء الطفل "الحاد والعالي" في شهوره الأولى المشابه لصوت مواء القطط وهو الصوت الذي استمدت منه هذه المتلازمة اسمها، وسبب هذا الصوت صغر ورخاوة والتطور الحاد في بنية الحنجرة، هذا الصوت يتلاشى تدريجيًا مع مرور الوقت، وفي بعض الأحيان يفقد المصابون بهذه المتلازمة (بمعدل الثلث) القدرة على البكاء بعد سنتين أو أكثر.

أعراض أخرى: قصر في القامة والرقبة، استدارة الوجه وامتلاء الخدود، انخفاض موضع الأذن وبروزهما، تباعد العيون عن بعضها البعض، ارتفاع سقف الحلق، تشوّهات في القلب، تشوّه في الرحم عند الإناث، تشوّه الكليتين فتبدوان كحدوة الحصان، انحناءات في العمود الفقري، عدم التناغم والتناسق في توضُّع الأسنان، طريقة مشي مميزة للمصابين (تشبه المشية العسكريّة)، شذوذ مرتسم الكف ووجود خط راحة اليد العرضي المنفرد أو ما يسمى بخط سيمين في الكف، بصمات الأصابع غير طبيعيّة، صعوبة التواء الأصابع الصغيرة، ارتفاق (أو التحام) الأصابع، تشوّهات تصيب القدم فتبدو كقدم الحصان، تخلّف عقلي متوسط أو شديد.

كما يعتبر من أهم الأعراض المصاحبة لمتلازمة كراي دوشات ما يلى :

- البكاء يشبه صوت القطة ويكون عاليًا وحادًا وعلى وتيرة واحدة، وقد يكون هذا الصوت ناتجًا من ضعف في بنية العضلات أو الأحبال الصوتية، أو ضعف في الجهاز العصبي.

- اضطراب في القدرة اللغوية يتراوح من البسيط للشديد، وقد دلت الدراسات إلى أن اللغة الاستقبالية لدى هؤلاء الأطفال أفضل من اللغة التعبيرية لديهم، ويعني ذلك أن قدرتهم على الفهم اللغوي أفضل من قدرتهم على الكلام، حتى أن بعض الأطفال تنعدم لديهم اللغة تمامًا، لكنهم يستطيعون التواصل -مع الآخرين بطرق متعددة.

- مشكلات سلوكية مثل: الاستحواز، والعدوان والإيذاء المتكرر للذات.

- يعانون من مشكلات تتصل بالأكل والبلع وغالبا ما يكون وزنهم قليل عند الميلاد.

- يتميزون بصغر حجم الرأس واستدارة الوجه والأنف بارز ومنخفض.

- الفم صغير والإصابة بالشفة الأرنبية (المشقوقة) في بعض الحالات.

- حول بالعينين، وتكون متباعدة عن بعضها والزاوية الخارجية لها منسحبة للخارج وإلى أسفل.

- الإصابة بضعف العضلات لدى بعض الحالات.

- مشكلات بالهيكل العظمي مثل الخلع الوركي وتشوهات بالقدمين.

- اضطرابات بالأمعاء.

- الإصابة بالإمساك من العام الأول أو الثاني ويستمر طوال العمر، ومن الممكن التحسن إذا تم التدخل العلاجي.

- الإصابة المتكررة بالتهابات الأذن خاصة في مرحلة الطفولة.

-سيولة اللعاب لدى كثير من الحالات.

التشخيص :

يمكن تشخيص هذه المتلازمة أثناء مرحلة الطفولة المبكرة من خلال: صوت بكاء الطفل الشبيه بمواء القطط أو خط سيمين، أما التشخيص الجازم فيكون باختبار الصبغيّات من خلال تحليل الدم، وفي بعض الحالات التي يكون فيها الحذف صغيرًا جدًّا، يُجرى اختبار التفلور في موضع التهجين الأصلي بدلًا من فحص الدم.

احتمالات الوفاة:

نسبة الوفيات عند المواليد الجدد المصابين بهذه المتلازمة مرتفعة وتصل إلى حدود (6-8%) بسبب التهابات الرئة واضطراب عمل القلب واضطرابات التنفس.

المحور الرابع: متلازمة إكس الهش : Fragile X

متلازِمةُ الصبغيّ إكس الهشّ fragile X syndrome هي حالةٌ وِراثيَّةٌ تنطوي على تغيُّراتٍ في جزءٍ من الجسم الصبغيّ إكس، وهي الشكلُ الأكثر شُيوعًا للإعاقة الفكريَّة الموروثة عند الأولاد.

تنتج عن خلل في الزوج [32] من الصبغيات وإمكانية وجودها عند الذكور أكبر منه عند الإناث بسبب وجود (X2) حيث يتم تعويض ال (X) الهش عندهن، وقد ينتج عن هذه الحالة: رأس كبير ووجه طويل، آذان عريضة وكبيرة، أنف عريض، يدان كبيرتان. تأخر عقلي متوسط إلا في حالات نادرة خاصة عند الإناث، إذ يكون ذكاؤهن عاديًا أو بسيطًا.

الأسباب:

تحدُث هذه المتلازمة بسبب تغيُّر في جين يسمَّى (1FMR)، حيث يتكرَّر جزءٌ صغير من الرَّامُوز الجينيّ (gene code) على منطقة هشَّة في الجسم الصبغيّ إكس؛ وكلَّما تكرَّرَ أكثر، أصبحت الحالة أكثر ميلًا للحدُوث.

تصنعُ جينة (1FMR) بروتينًا يحتاج إليه الدِّماغ ليقوم بوظائفهِ بشكلٍ مُناسب؛ ولكن عند حُدوث أي خللٍ في هذه الجينة، سيقلّ إنتاج البدن للبروتين أو ينعدم نهائيًا.

يُمكن أن تحدُثَ هذه المتلازمة عند الأولاد والبنات معًا؛ ولكن باعتبار أنَّ الأولادَ لديهم صبغيّ إكس واحِد، سيكونون أكثرَ عرضة لأن يُؤثِّر فيهم وُجود صبغيّ إكس هشّ واحد بشكلٍ أشدّ. يُمكن أن تظهرَ هذه الحالة عند الإنسان حتى إذا كانت غيرَ موجودة عند والديهِ، ولذلك قد لا يُوجَد تاريخ عائلي لهذه المتلازمة أو مشاكل نمائيَّة أو إعاقة فكريَّة عند من يُعاني منها.

الأعراض:

تصيب الأولاد أكثر شدّة منها في البنات. فبينما يصاب معظم الأولاد بالتأخر العقليّ، فان ثلث إلى نصف عدد البنات يصبن بتأخر عقلي ملحوظ، والباقي من البنات يكن طبيعيات من الناحية العقلية أو يكون لديهن فقط صعوبات في التعلم. بينما يعاني كلا الجنسين من اضطرابات سلوكية وعاطفية.

تنطوي مشاكلُ السلوك التي تترافق مع مُتلازمة الصبغي إكس الهشّ على:

- طيف اضطراب التوحُّد.
- تأخُّر في الحبو أو المشي أو القدرة على الثنِّي والتلوِّي.
- التصفيق باليدين أو عضهما.
- سلوك مُفرِط أو اندفاعيّ.
- إعاقة فكريَّة.
- تأخُّر في الكلام واللغة.

- ميل نحو تجنُّب التواصل البصري مع الآخرين.

قد تنطوي الصفات الجسمية على ما يلي:

- أقدام مُسطَّحة.
- مفاصِل مرنة وضعف في توتُّر العضلة.
- حجم كبير للبدن.
- جبهة عريضة أو أذنان كبيرتان مع فكٍّ بارِزٍ.
- وجه طويل.
- جلد ليِّن.

كما تظهر بعضُ هذه المشاكل عند الوِلادة، بينما قد لا تظهر البقيَّة إلّا بعدَ البلوغ.

قد لا يُعاني أفرادُ العائلة الذين لديهم عدد أقلّ من تكرار الراموز الجيني للجينة 1FMR من الإعاقة الفكريَّة. وقد تحدُث سنّ اليأس مُبكِّرًا عند النِّساء أو يُواجِهن صعوبةً في الحمل، ولكن قد يُعاني الرجال والنِّساء معًا من مشاكل الارتِعاش وضعف التناسق.

المُضاعفات المُحتَملة، حيث تختلِف المُضاعفاتُ من شخصٍ إلى آخر استِنادًا إلى نوع الأعراض وشدَّتها، وقد تنطوي على:

- حالات عدوى مُتكرِّرة عند الأطفال.
- اضطراب الصَّرَع.

يُمكن لمتلازمة الصبغيّ إكس الهشّ أن تكون أحدَ أسباب طيف اضطراب التوحُّد أو اضطرابات أخرى ذات صِلة، ولكن لا يُعاني جميع الأطفال الذين لديهم هذه المُتلازمة من تلك الحالات.

الاختبارات التشخيصية لمتلازمة اكس الهش:

- الاختبارات الطبية.
- الاختبارات الكيميائية الحيوية.
- الاختبارات الكيميائية.
- الاختبارات الدموية.
- الاختبارات الهرمونية.
- الاختبارات المناعية.
- الاختبارات التشريحية المرضية (الباثولوجية) .
- الاختبارات الفيزيولوجية الكهربائية.
- اختبارات متفرقة.
- التصوير الشعاعي.

طرق العلاج:

لا يُوجَد عِلاجٌ مُحدَّد لمتلازمة الصبغيّ إكس الهشّ، ولكن يُمكن مُساعدةُ الأطفال على الوُصول إلى أفضل مُستوى مُمكِن من الأداء من خلال التدريبِ والتعليم.

المحور الخامس: متلازمة روبينشتاين - تايبي [متلازمة الإبهام الكبير].

تم التعرف على هذه المتلازمة عندما قام الطبيبان جاك روبينشتاين وهوشانغ تايبي (Dr. Jack Rubinstein and Dr. Hooshang Taybi) بنشر دراستهم عام [1963]، حيث وجدوا تشابها في الصفات الجسمية وتأخر في التطور لدى عدد من الأطفال غير الأقرباء، هناك قصر القمة، تأخر النمو الفكري والحركي، سمات

الوجه، كبر حجم الأصبع الكبير والسبابة في اليدين والقدمين، تأخر فكري، وقد توالى بعد ذالك تسجيل تلك الحالات من كل أنحاء العالم.

وتسمى أيضًا بمتلازمة الإبهام الكبير. وهو مرض خلقي نادر، يحدث نتيجة حدوث طفرة في الموروث الجينى للإنسان، وهي ليست من المتلازمات التي تحدث نتيجة توارث الجينات بين الأجيال.

ومن أهم الأعراض التى يتسم بها من يعانى من تلك المتلازمة نقص فى معدل الذكاء، تأخر النمو الحركى والعظمى، قصر القامة، بروز الأنف، صغر حجم الفم وارتفاع سقفه، كبر حجم الأصبع الكبير فى الأطراف الأربعة مع انحناء إلى الجهة الداخلية مع كبر حجم أصابع اليدين والقدمين والأظافر تكون مسطحة وعريضة، صغر حجم الرأس مع وجود شعر كثيف، عدم انتظام الأسنان، انحناء جانبى للعمود الفقرى مع تشوه الفقرات، ظهور بروز فى الجبهة، جحوظ العينان إلى الخارج وإلى الأسفل، إلى جانب وجود زوائد فى زاوية العين الداخلية وارتخاء الجفن العلوى، ومع عمل الأشعة المقطعية للرأس يظهر اتساع فى ثقب قاع الجمجمة.

نسبة الانتشار:

نسبة حدوثه حالة لكل (300.000) مولود، يصيب الذكور والإناث بنفس النسبة تقريبًا.

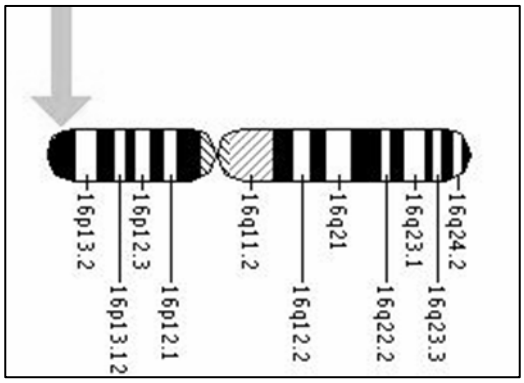
الأسباب:

تعتبر الأسباب المباشرة لمتلازمة روبينشتاين - تايبي، ما تزال مجهولة، ولكن الأبحاث الجارية على هذا المرض أثبتت وجود بعض الأسباب الجانبية لحدوثه ومنها:

- تعتبر طفرة جينية في أغلب الحالات، حالة غير وراثية.
- احتمالية تكرار الحالة لنفس العائلة 1 لكل ألف.

- نقص في الذراع القصير للكروموسوم رقم 16 (3. 13p16) .
- طفرة في المورث - الجين CREBB.
- احتمالية حدوث الحالة لأولاد المصاب / المصابة (50%) الوراثة السائدة.

شكل رقم (9)



التشخيص:

- عادة ما يتم التشخيص في نهاية السنة الثانية من العمر أو بعد ذلك
- فحص الكرموسومات، التهجين الفلوري الموضعي FISH يظهر العيوب في الكرموسوم رقم [16] طفرة في المورث CREBB.

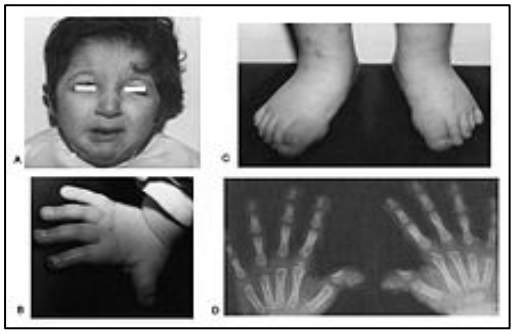
السمات الجسمية:

- تخطيط المخ EEG غير طبيعي في أغلب الحالات.
- الأشعة المقطعية للرأس تظهر اتساعًا في ثقب قاع الجمجمة.

الأعراض:

نقص في معدل الذكاء (30-79)، ميزات الوجه (a)، اليد اليسرى ذات إبهام عريض، والقدمان تمتلكان أصبعي إبهام كبيرين (c،b)، أشعة سينية على كلتا اليدين تبين إبهامًا قصيرًا وعريضًا (d) .

شكل رقم (10)



- تأخر النمو الحركى والعظمى.
- قصر القامة، بروز الأنف.
- صغر حجم الفم وارتفاع سقفه.
- كبر حجم الأصبع الكبير في الأطراف الأربعة مع انحناء إلى الجهة الداخلية.
- كبر حجم أصابع اليدين والقدمين والأظافر تكون مسطحة وعريضة.
- صغر حجم الرأس مع وجود شعر كثيف.
- عدم انتظام الأسنان.
- انحناء جانبى للعمود الفقرى مع تشوه الفقرات.
- ظهور بروز في الجبهة.
- جحوظ العينين إلى الخارج وإلى الأسفل.
- إلى جانب وجود زوائد في زاوية العين الداخلية وارتخاء الجفن العلوى.
- اتساع في ثقب قاع الجمجمة.
- نقص القدرة على التركيز.
- تأخر النمو الحركي.

- نوبات صرع عند (25%) من الحالات.
- تأخر النطق والتخاطب، ونسبة عالية تستخدم لغة الإشارة.
- الحول.
- الماء الأزرق وقد يؤدي للعمى.
- نقص السمع في(25 %) من الحالات.
- التهاب الجهاز التنفسي العلوي والتهابات الأذن.
- عيوب خلقية في القلب والكلى في (35-40%) تقريبًا من الحالات.

شكل رقم (11)

الصفات الجسمية:

- قصر القامة.

- تأخر النمو العظمي صغر حجم الرأس، بروز الجبهة.
- الشعر كثيف.
- العينان مائلتان إلى الخارج وإلى الأسفل.
- وجود زوائد في زاوية العين الداخلية.
- ارتخاء الجفن العلوي.
- بروز الأنف.
- الفم ضيق.
- ارتفاع سقف الفم.
- عدم انتظام الأسنان.
- انحناء جانبي للعمود الفقري مع تشوه الفقرات.

شكل رقم (12)

شكل رقم (13)

شكل رقم (14)

اليدان والقدمان:

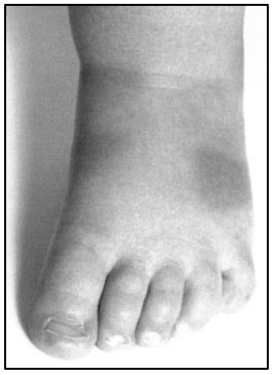
من الصفات الأساسية لهذه المتلازمة:

- كبر حجم الأصبع الكبير في اليدين والقدمين مع أنحناء إلى الجهة الداخلية.
- قد تكون جميع أصابع اليدين والقدمين كبيرة مع وجود أظافر مسطحة وعريضة.

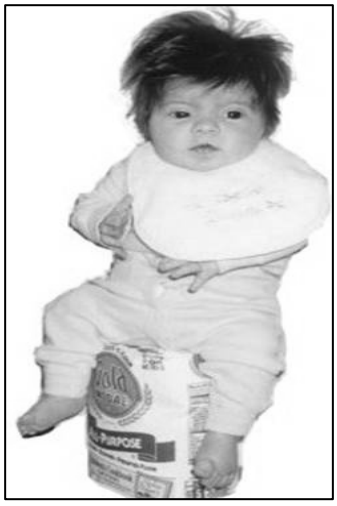
شكل رقم (15)

شكل رقم (16)

شكل رقم (17)



شكل رقم (18)



شكل رقم (19)

شكل رقم (20)

العلاج:

لا يوجد علاج لهذه المتلازمة، فعيوب الكرموسومات لم يكتشف علاج لها، ولكن ما يمكن تقديمه للمصاب هو علاج بعض المضاعفات الناتجة عنها مثل علاج

الصرع والنطق، علاج التهابات الأذن واعتلال القلب، تحسين درجة السمع التي تكون ضعيفة، علاج المياه الزرقاء التي يعانى منها بعض المصابين بالمتلازمة. وأيضًا يجب تقديم الرعاية الصحية الكاملة من خلال الخدمات التأهلية وعلاج النطق والتخاطب والخدمات التالية.

- الرعاية الصحية.
- الخدمات التأهلية.
- علاج الصرع.
- علاج النطق والتخاطب.

***

الفصل الخامس

"متلازمات الإعاقة الفكرية"

المحور الأول: متلازمة انجلمان.

المحور الثاني: متلازمة برادر ويلي.

المحور الثالث: متلازمة إدوارد

المحور الرابع: متلازمة باتيو.

المحور الخامس: متلازمة وركني.

المحور السادس: متلازمة دي جورج.

الفصل الخامس

"متلازمات الإعاقة الفكرية"

المحور الأول- متلازمة انجلمان:

تعرف متلازمة انجلمان في بعض الاحيان بمتلازمة الدمية السعيدة؛ نظرًا لآن مشية المصابين بها تشبه حركات الدميه التي يتم تشغيلها بالخيوط، وأنهم يظهرون في أغلب الأوقات ضاحكين ومبتسمين، حيث نشر الطبيب الانجليزي انجلمان Harry Angelman بحث عام [1956] عن ثلاث حالات لا يوجد بينهم صفة القرابة، أسماهم الأطفال الدمى Puppet Children، تشترك في صفات محددة وهي: صفات وملامح متشابهة، التخلف الفكري، نوبات إفراط في الضحك، نوبات الصرع، طريقة خاصة في المشي.

نسبة الحدوث:

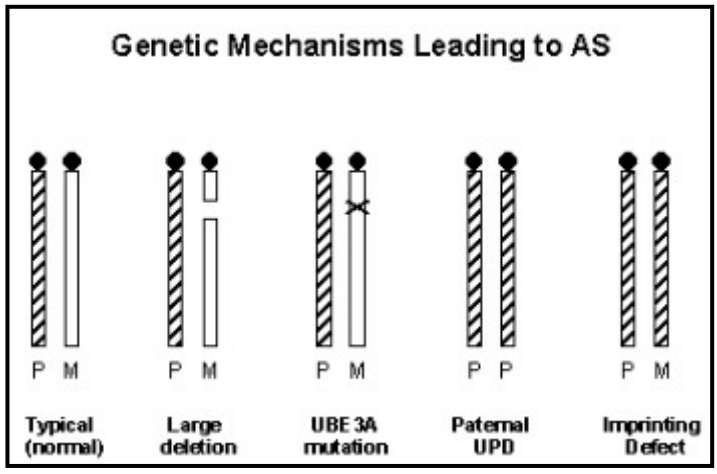
تعتبر متلازمة انجلمان من الاضطرابات الجينية النادرة، حيث يقدر نسبة حدوثها ما بين (1: 13.000 إلى 1: 15.000) ولادة حية، وينتشر هذا الاضطراب بشكل متساوٍ بين الذكور والإناث إلا أنه يكثر انتشاره لدى الجنس القوقازى.

شكل رقم (21)

الأسباب:

- الحالة غير وراثية ولكن طفرة جينية.
- حالة تعتبرنادرة.
- ينتج بسبب قطع أو نقص في طرف الصبغي رقم [15] الجزء (13-q11q).
- نقص المورث (A3UBE) .
- غالبًا ما يكون النقص في الكروموسوم المورث من الأم.
- إذا كان النقص في المورث من الأب فإنه يؤدي لمتلازمة برادر ويلي (Prader-Willi Syndrome)، ولكن اكتشف اختلاف بسيط في المكان للمورث.

شكل رقم (22)



الخصائص الجسمية:

-ملامحه طبيعية عند الولادة.

-صغر حجم الرأس بعد عمر السنتين.

-العينان حادتان.

-فم واسع مبتسم.

- سيلان اللعاب، خروج اللسان.

- الجزء الأوسط من الوجه ناقص النمو.

- نتوء الأسنان.

- الحول.

- في مرحلة الشباب يستطيل الوجه وتصبح الصفات أكثر وضوحًا.

-حساسية من ارتفاع حرارة الجو.

الخصائص الانفعالية:

- نوبات إفراط في الضحك.

- نوبات متكررة ومفرطة.

- سرعة الاستثارة.

- تصفيق باليدين.

- فرط الحركة.

نوبات الصرع :

- تظهر النوبات الصرعية في الطفولة المبكرة - السنة الثالثة - وعادة ما تختفي مع البلوغ.

- يمكن حدوث نوع أو أكثر من أنواع الصرع: الصرع العام، الصرع الجزئي، الشرود المفاجيء.

- تؤثر على (80%) من الحالات.

- تظهر على شكل نوبات من الارتعاش.

- عادة يتم السيطرة عليها بأدوية الصرع.

- رسم المخ (EEG) غير طبيعي.

- الصرع ينتج نتيجة نقص مادة (GABA)، والمورث الخاص بها موجود على الكروموسوم رقم (15)، هذه المادة كابحة لنشاط المخ.

أهم الخصائص الجسمية والحركية:

- حركات غير طبيعية للجذع والأطراف يمكن ملاحظتها منذ السنة الأولى من العمر.
- الحركات الإرادية غير متزنة.
- عدم الإتزان في المشي.
- المشي على أطراف الأصابع.
- أحيانا في بعض الأطفال، زيادة الحركات غير الإرادية قد تمنعهم من الحبو والحركة والمشي.

التشخيص:

- الأعراض المرضية والتي يمكن ملاحظتها بين عمر الثالثة والسابعة من العمر.
- تحليل الكروموسومات.
- تقنية التهجين الفلوري للكروموسوم (FISH).
- اختبار دي-أن-أي (DNA) واختبار المورث الخاص (A3UBE) .
- الأشعة المقطعية (CT brain) والرنين المغناطيسي للدماغ MRI طبيعي.
- التحاليل الكيماوية للدم طبيعية.

الأعراض المرضية :

- وزن الطفل وملامحه طبيعية عند الولادة.
- تأخر في اكتساب المهارات الفكرية والحركية، مع عدم فقد أي مهارة مكتسبة.
- صعوبة في الرضاعة مع كثرة التقيؤ.

- تظهر الملامح الجسدية والسلوكيات المرضية ما بين الثالثة والسادسة من العمر.

- التخلف الفكري المتوسط إلى الشديد.

- تأخر اللغة والتخاطب مع ضعف التواصل.

- نوبات إفراط في الضحك – لذلك سمي الدمية الضاحكة.

- نوبات الصرع.

- طريقة خاصة في المشي.

طرق العلاج :

- أدوية الصرع مثل الفالبوريت (e. g. valproic acid، Depakote)، التوبامكس (Topamax topiramate)، التجراتول (carbamazepine Tegretol)، كلونازيبام Klonopin (clonazepam) .

-الحمية الغذائية ketogenic diet.

-برنامج تعديل السلوك.

-برامج اللغة والتخاطب.

-الخدمات التأهيلية.

المحور الثاني : متلازمة برادر ويلي :

تنتج عن خلل جيني موروث من الأب في الزوج [15] من الصبغيات تؤدي في معظم الحالات إلى تخلف عقلي بسيط وصعوبات في النوم وكثرة في الأكل لدرجة السمنة.

متلازمة برادر- ويلي

تنتج عن حذف النسخ الأبوية من هذه المنطقة. حيث إن حذف النسخ الأموية من نفس المنطقة ينتج عنها متلازمة انجلمان. فكلا المتلازمتين؛ متلازمة برادر-ويلي وانجلمان تمثلان أولى الحالات المسجلة للاضطرابات عند البشر الناجمة عن التعلم. حيث إن خطورة أن يكون إخوة الأطفال المتضررين لديهم المتلازمة أيضًا تعتمد على الآلية التي سببت المتلازمة. نسبة أن يكون الإخوة متضررين أيضًا تكون أقل من (1%) إن كانت الآلية التي سببت المتلازمة حذف الجينات أو (uniparentaldisomy)، وبنسبة تصل إلى (50%) إن كانت آلية ظهور المتلازمة عند الأطفال المتضررين طفرة في المنطقة المسؤولة عن التعلم، ونسبة (25%) إذا كان السبب إزفاء أبوي. الفحص السابق للولادة ممكن لتحديد أي من الآليات الجينية المسببة. في العائلة الواحدة تم استبعاد أن يكون الحذف الصغير لـ (snoRNA -52HBII) في أن يكون مسبب رئيسي للمرض. وأسفرت نتائج الدراسات أن حذف [29] نسخة من (85-HBII- 116C/D box snoRNA SNORD) بأنه السبب الرئيس لمتلازمة برادر-ويلي.

حيث تأتي أهمية المادة الوراثية الأبوية المتأثرة في هذه المتلازمة إلى أن المنطقة المحددة على الكروموسوم (parent-of-origin imprinting) المسؤولة عرضة لما يعني أنه من مجموعة الجينات الموجودة في تلك المنطقة نسخة واحدة فقط يتم إظهارها والنسخة الأخرى يتم كتمها عن طريق التعلم بالطبع (imprinting). ففي حالة متلازمة برادر- ويلي فإن النسخة الأموية من الجينات خامدة (لايتم ترجمتها)، بينما النسخة الأبوية المتغيرة تصبح غير قادرة على العمل. وهذا يعني أن الناس الطبيعين يملكون نسخة أموية خامدة وأبوية تعمل، بينما الناس المصابين بهذه المتلازمة يملكون نسخة خامدة وأخرى لا تعمل. إن كانت النسخة الأموية لنفس المنطقة هي المتضررة فإن المتلازمة الشقيقة لمتلازمة برادر-ويلي ستظهر وهي

متلازمة انجلمان. مع الفوائد الأخيرة للتشخيص المبكر والتدخلات المستمرة، فإن نسبة السمنة بين الأطفال مع متلازمة برادر-ويلي قد تناقصت لتكون مشابهة للسكان النموذجيين. ومع العلاج السلوكي والعلاجات الأخرى، فإنه يمكن تخفيض تأثيرات المتلازمة.

شكل رقم (23)

الأشخاص الذين يعانون من متلازمة برادر-ويلي يملكون صفات وجهية مميزة وهي: وجه طويل، صدغ ضيق، شفة عليا رفيعة، وأنف بارز.

معدل الانتشار:

تؤثر متلازمة برادر ويلي تقريبًا على (1 لكل 10.000 إلى 1 لكل 25.000) من حديثي الولادة. وهناك أكثر من (400.000) شخص حول العالم يعيش مع المتلازمة.

- أعراض وخصائص ذوي متلازمة برادر- ويلي :

أعراض خلال فترة الحمل:

- انخفاض حركة الجنين.

- تكرار أوضاع الجنين غير الطبيعية.
- موه السلى العرضي (سائل سلوي زائد) .
- غالبا الولادة تكون مقعدية أو قيصرية.
- نوام.
- نقص التوتر.
- صعوبة التغذية (بسبب ضعف توتر العضلات التي تؤثر على منعكس المص).
- صعوبة بدء التنفس.
- قصور الغدد التناسلية.

أعراض خلال مرحلة الطفولة:

- تأخر العلامات/التأخر الفكري.
- النوم المفرط.
- حول العينان.
- جنف (غالبًا لا يكشف عند الولادة) .
- اختفاء الخصية.
- تأخر النطق.
- ضعف التنسيق البدني.
- فرط الأكل، تبدأ ما بين (2 إلى 8) سنوات وتستمر طوال سن البلوغ. لاحظ التغير من صعوبة الأكل في فترة الرضاعة.
- زيادة الوزن المفرط.

- اضطرابات النوم.
- تأخر سن البلوغ.
- قصر القامة.
- سمنة.
- مرونة مفرطة.

أعراض مرحلة البلوغ:

- العقم (الذكور والإناث) .
- قصور الغدد التناسلية.
- تناثر شعر العانة.
- سمنة.
- نقص التوتر (ضعف العضلات) .
- صعوبات التعلم/ الوظائف الفكرية محدودة (ولكن بعض الحالات ذات ذكاء متوسط) .
- عرضة للإصابة بالسكري.
- مرونة مفرطة.

الخصائص الجسمية:

- بروز جسر الأنف.
- ضغر الأيدي والأقدام مع تضاؤل الأصابع.
- بشرة لينة، سهلة الكدمات.
- دهون زائدة، خاصة في الجزء المركزي من الجسم.

- جبهة عالية وضيقة.
- الشفة العليا رفيعة.
- الفم منحن لأسفل.
- عينان بشكل اللوز.
- لون الشعر والبشرة فاتح مقارنة ببقية أفراد العائلة.
- عدم اكتمال التطور الجنسي.
- تأخر النمو الحركي.

الخصائص الادراكية:

يعتبر الأفراد الذين يعانون من متلازمة برادر-ويلي هم أكثر عرضة لصعوبات التعلم والانتباه. حيث تتفاوت درجات عجز التعلم في متلازمة برادر-ويلي. باستخدام مقياس نسبة الذكاء IQ نتائجهم كانت كالتالي:

- 5%: IQ أعلى من 85 (ذكاء متوسط من أعلى إلى أدنى) .
- 27%: IQ من 70-85 (عمل فكري بحدود دنيا) .
- 39%: 50IQ-70 (عجز فكري منخفض) .
- 27%: 35IQ-50 (عجز فكري متوسط) .
- 1%: 20IQ-35 (عجز فكري حاد) .
- <1%: >20IQ (عجز فكري عميق) .

كما أن (40%) من الأشخاص الذين يعانون من متلازمة برادر-ويلي يملكون ذكاء بحدود دنيا/ ذكاء متوسط منخفض، وأن معظم الأفراد (50-65%) يقعون في مدى الذكاء المتوسط الخفيف/الحد أدنى/ المنخفض. وهؤلاءالأطفال الذين يعانون من المتلازمة يظهرون سجل إدراكي غير طبيعي. ولكنهم عادة يكونون أقوياء في نواحي

التمييز البصري والإدراك، بما في ذلك القراءة والمفردات، لكن لغتهم المنطوقة (أحيانًا تتأثر بسبب الخنة المفرطة) إجمالًا أضعف من فهمهم. وتم ملاحظة مهارتهم في استكمال أحجية الصور المقطوعة، ولكن هذا الأثر قد يكون بسبب ازدياد التدريب.

معالجة المعلومات السمعية والمعالجة التتابعية ضعيفتان نسبيًّا، وكذلك الحساب ومهارات الكتابة، الذاكرة البصرية والسمعية قصيرة المدى وفترة الانتباه السمعي قد تزداد بتقدم العمر، ولكن القصور في هذه المناطق يستمر طوال سن البلوغ.

وعادة تكون متلازمة برادر-ويلي مصحوبة بشهية مفرطة ونهم، وغالبا ما ينتج عنها سمنة مرضية. هذه المتلازمة هي السبب الجيني الأكثر شيوعًا للسمنة المرضية عند الأطفال. ولا يوجد إجماع حول سبب هذا العرض حتى الآن، فعلى الرغم من أن التغيرات الجينية على كروموسوم [15] تعطل سير الوظائف الطبيعي للوطاء فمن المعلوم أن النواة الوطائية المقوسة تنظم العديد من العمليات الأساسية، بما فيه الشهية، فقد تكون هنالك صلة. عند الأشخاص المصابين بالمتلازمة، الخلايا العصبية التي تنتج هرمون الأوكسايتوسين في الوطاء، وهو هرمون يعتقد أنه يساهم في الشبع. كما اتضح أن المصابين بهذه المتلازمة لديهم مستويات جريلين عالية، والتي يعتقد أنها تؤثر مباشرة على ازدياد الشهية، فرط الأكل، والسمنة.

المشاكل النفسية الرئيسية التي يعاني منها الأشخاص ذوي متلازمة برادر-ويلي تشمل: السلوك القهري (تتجلى عادة skin picking) والقلق.

الأعراض النفسية منها :

- الهلوسات.
- ذهان كبريائي وإحباط.

- تم وصفها في بعض الحالات.
- وتؤثر تقريبا على (5-10%) من الشباب.
- المشاكل النفسية والسلوكية هي الأسباب الأكثر شيوعا للإدخال إلى المستشفى.

كما أن هناك العديد من النواحي في متلازمة برادر-ويلي التي تدعم فكرة نقص هرمون النمو في الأشخاص الذين يعانون من المتلازمة. تحديدًا، قصر القامة، السمنة مع بنية الجسم غير الطبيعية، انخفاض الكتلة الحرة من الدهون (FFM)، وانخفاض كتلة الجسم الغث (LBM) والمجموع الكلي لإنفاق الطاقة، وانخفاض كثافة العظم. وتتميز المتلازمة بقصور الغدد التناسلية. يظهر ذلك بخصية غير نازلة عند الذكور وعنفوان التكظر الباكر الحميد عند الإناث. الخصيتان من الممكن أن ينزلا مع الوقت أو تعالج عن طريق الجراحة أو بديل التستوستيرون. يمكن معالجة عنفوان التكظر عن طريق العلاج بالهرمونات البديلة كما أن أكثر من (50%) من المرضى لديهم حول، يكون غالبا حول إنسيّ.

بالرغم من ذلك، مع التشخيص والعلاج المبكر (مثل المعالجة بهرمون النمو)، توقعات سير المرض للأشخاص مع المتلازمة بدأت بالتغير. مثل الذاتوية، كما وتعتبر متلازمة برادر-ويلي هي اضطراب طيفي والأعراض قد تتراوح من معتدلة إلى حادة وقد تتغير على مدى حياة الشخص المصاب. وتؤثر المتلازمة على أجهزة الجسم المختلفة. تقليديًّا.

وهناك أيضًا العديد من العلامات والأعراض. تتراوح من ضعف العضلات في سن الرضاع إلى مشكلات سلوكية في مرحلة الطفولة المبكرة. من الأعراض التي تظهر في سن الرضاع بالإضافة إلى ضعف العضلات، هي غياب التنسيق بين العينين، والبعض قد يولدون بعينين بشكل اللوز، وبسبب ضعف العضلات لدى الرضيع فإنه لا يملك

منعكس مص قوي. بكاؤهم ضعيف، ومن الصعب إيقاظهم. وعلامة أخرى أنهم يملكون شفة عليا رفيعة.

التشخيص :

متلازمة برادر ويلي كانت تشخص من خلال الأعراض السريرية. حاليًا، وأصبح التشخيص عن طريق الفحص الجيني؛ ينصح بالفحص الجيني لحديثي الولادة مع قصر توتر واضح. التشخيص المبكر يتيح فرصة التدخل المبكر والوصف المبكر لهرمون النمو

ويعتبر الفحص الجيني هو عماد التشخيص، تحديدًا فحص مثيلة الحمض النووي (DNA) للكشف عن غياب المنطقة الأبوية المساهمة في متلازمة برادر-ويلي/ متلازمة انجلمان (PWS/AS) على الكروموسوم (13-q11q15) . هذا الفحص يكشف (97%) من الحالات. فحص المثيلة الخاص مهم لتأكيد التشخيص لجميع الأشخاص المصابين ولكن خصوصًا لأولئك الأصغر من إظهار علامات كافية ليتم التشخيص سريريًا أو للذين لديهم نتائج لا نمطية (شاذة). متلازمة برادر- ويلي في كثير من الأحيان تشخص خطأ كغيرها من المتلازمات لعدم إلمام الكثيرين بها من المجتمع الطبي. أحيانًا تشخص خطأ على أنها متلازمة داون، وذلك لأن متلازمة داون نسبيًا أكثر تكرارًا مقارنة بمتلازمة برادر-ويلي.

طرق العلاج:

تعتبر متلازمة برادر ويلي ضمن المتلازمات التي ليس لها علاج، ولكن تستخدم العديد من العلاجات المتبعة لتخفيف أعراض الحالة. ففي مرحلة الطفولة، ويجب أن يخضع المصابين للعلاج لتحسين قوة العضلات. وأيضًا التدريب والمساعدة على النطق. خلال سنوات الدراسة، حيث يستفيد الأطفال من المدارس عالية التنظيم

فضلًا عن المساعدة الخارجية. السمنة المفرطة هي أكبر المشاكل المصاحبة للمتلازمة. حقن هرمون النمو المأشوب يوميّا حددت للأطفال مع المتلازمة. هرمون النمو يدعم النمو الخطي ويزيد من كتلة العضلات، وقد يقلل من الانهماك في الأكل وازدياد الوزن. بسب السمنة المفرطة، انقطاع النفس النومي من العقابيل الشائعة، وغالبًا ما يلزم آلة ضغط المجرى الهوائي الإيجابي. وقد يأتي وقت يحتاج فيه الأشخاص الذين تم تشخيصهم بالمتلازمة إلى عمليات جراحية. وأفادت الدراسات أن المرضى المصابين بالمتلازمة يملكون قدرة عالية على تحمل الألم؛ وبهذا من الممكن أن يعانوا من أعراض هامة في البطن مثل التهاب معدة حاد، التهاب الزائدة أو التهاب المرارة ولا يكون على علم به إلا لاحقًا.

المحور الثالث - متلازمة إدوارد :

متلازمةُ إدوَارد (Edwards' syndrome)، والمعروفة أيضًا باسم تثلُّثَ الصبغي (18Trisomy)، هي حالةٌ وراثيَّةٌ خطيرةٌ تنجم عن وجود نسخة إضافيَّة من الصبغي [18] في بعض أو جميع خلايا الجسم.

تحتوي كلُّ خليَّةٍ عادةً على [23] زوجًا من الصبغيَّات التي تحمل الجيناتِ التي يرثها الشخصُ من والديه، ولكنَّ الطفلَ المصاب بمتلازمة إدوارد تكون لديه ثلاثُ نسخ من الصبغي رقم [18] بدلًا من نسختين.

تُعرقلُ هذه الحالةُ النموَّ الطبيعي للجنين، حيث تؤدِّي إلى حدوث الإجهاض أو وفاة الجنين في كثيرٍ من الحالات.

يكون نموُّ الأجنَّة المُصابة بمتلازمة إدوارد بطيئًا في الرحم، كما تكون أوزانُهم منخفضةً عندَ الولادة، إلى جانب وجود عدد من المشاكل الصحيَّة الخطيرة الأخرى. ومن بين الذين يبقون على قيد الحياة حتَّى الولادة، يموت حوالي [50%] خلال أسبوعين، ويعيش حوالي [20%] منهم فقط ثلاثةَ أشهر على الأقلّ.

بينما قد يعيش حوالي [8%] من المواليد المصابين بالمتلازمة لأكثرَ من عام، مع معاناتهم من إعاقات جسديَّة وعقليَّة شديدة. وقد يحيا بعضُ الأطفال حتى السنوات المبكِّرة ما بعد البلوغ، ولكنَّ ذلك نادرٌ جدًّا.

فتعتبر متلازمة «ادوارد» بأنها: أحد الأمراض التي تنتج عن خلل في الكروموسومات، وتنتج عن زيادة في العدد الإجمالي للكروموسومات. فالطفل المصاب بمتلازمة «ادوارد» يكون لديه [47] كروموسومًا بدلًا من [46]، كما في متلازمة الطفل المنغولي، لكن الكروموسوم الزائد في هذه الحالة يكون عبارة عن نسخة إضافية من كروموسوم [18]. ولذلك فالطفل المصاب تكون لدية ثلاث نسخ من كروموسوم [18] بدلًا من نسختين. ولهذا السبب يطلق على متلازمة ادوارد «متلازمة كروموسوم[18] الثلاثي».

متلازمةُ إدوَارد Edward's syndrome، والمعروفة أيضًا باسم تثلُّثَ الصبغي [18]" Trisomy18"، هي حالةٌ وراثيَّةٌ خطيرةٌ تنجم عن وجود نسخة إضافيَّة من الصبغي [18] في بعض أو جميع خلايا الجسم.

تحتوي كلُّ خليَّةٍ عادةً على [23] زوجًا من الصبغيَّات التي تحمل الجيناتِ التي يرثها الشخصُ من والديه، ولكنَّ الطفلَ المصاب بمتلازمة إدوارد تكون لديه ثلاثُ نسخ من الصبغي رقم [18] بدلًا من نسختين.

تُعرقلُ هذه الحالةُ النموَّ الطبيعي للجنين، حيث تؤدِّي إلى حدوث الإجهاض أو وفاة الجنين في كثيرٍ من الحالات.

يكون نموُّ الأجنَّة المُصابة بمتلازمة إدوارد بطيئًا في الرحم، كما تكون أوزانُهم منخفضةً عندَ الولادة، إلى جانب وجود عدد من المشاكل الصحيَّة الخطيرة الأخرى.

حيث قام الدكتوران (ادوارد وسميث Edwards et al and Smith et al) عام 1960 بنشر بحث عن حالات متشابهة في الأعراض المرضية مثل صغر الحجم

عند الولادة، التخلف الفكري والحركي، صغر الفم والفك السفلي، عيوب صوان الأذن، عيوب في الكفين والأصابع.

شكل رقم (24)

نسبة الانتشار:

- تحدث حالة لكل (30.000-40.000) ولادة طفل حي.
- تحدث لدى الإناث المصابات بنسبة ثلاث أضعاف عدد الذكور.
- تحدث في جميع الأجناس وجميع الدول.
- أغلب الحالات تنتهي بالإجهاض.
- هذه الزيادة في جميع خلايا الجسم، ومن ثم تؤثر في جميع أجهزة الجسم.

أسبابها:

تختلف الأسباب لهذة المتلازمة ويعتبر من أهمها: العوامل الوراثية، وزواج الأقارب، والحمل في سن متقدم نسبيًا، والاضطرابات الهرمونية الناتجة عن اضطرابات نفسية للأم، تقف وراء الإصابة بهذه المتلازمة التي لا يتم تشخيصها إلا

إكلينيكيًا عن طريق الأعراض والعلامات الخارجية للطفل. ويتم التأكد من التشخيص عن طريق إجراء تحليل للكروموسومات عن طريق زراعة خلايا الدم.

كما تحدث متلازمة إداوارد نتيجة زيادة في العددالإجمالي للكروموسومات – هناك [47] كروموسوم - تكون الزيادة في المجموعة رقم [18]، سواء كانت تلك الزيادة كاملة أو جزئية.

من أهم الأسباب المؤدية لهده المتلازمة :

- السبب في حدوث المتلازمة غير معروف.
- أغلب الحالات (95%) تظهر بالصورة الكاملة . nondisjunction
- النوع الفسيفسائي Mosaicism يحدث في (3%) من الحالات.
- النوع المتحول translocations قليل جدًا.
- يلعب عمر الأم دورًا في زيادة حدوث المتلازمة.
- في (90%) من الحالات وجد أن الزيادة من خلايا الأم، والمشكلة تحدث في الانقسام الثاني للخلية (meiosis II) ضعف الانقسام الأولي (meiosis I)، وهو عكس ما يحدث في الأنواع الأخرى من التثلث الصبغي.
- يحدث عدم الانقسام في الذكور نتيجة في مرحلة بعد الالتحام.
- النوع الفسيفسائي (mosaic) يحدث غالبًا نتيجة مرحلة بعد الالتحام.
- أن الجزء المؤثر من الكروموسوم المؤدي للأعراض المرضية هو (18. 11q-12q).

أعراضها:

الأعراض المرضية تختلف درجتها وحدتها من مصاب لآخر، فقد لوحظ أن الحالات من النوع المتحول (translocations) أو النوع الفسيفسائي (mosaic) أقل حدة وأعراض، ولذلك فمن الممكن لهم أن يعيشوا لمدة أطول.

ومن أعراض الإصابة بهذه المتلازمة ما يلي:

- صغر حجم وبنية الطفل.
- بروز مؤخرة الرأس.
- صغر فتحة العينين.
- صغر الفم والفك السفلي عن الحجم الطبيعي.
- صغر الرأس.
- عادة يوجد ثنية جلدية للركن الخارجي لجفن العين.
- انخفاض مستوى الأذنين عن مستوى العينين وقلة في طوية الأذن الخارجية عن الشكل المألوف.
- زيادة احتمال الإصابة بالشفة الأرنبية والحلق المشقوق.
- وقصر عظم القفص الذي يربط بين ضلوع الصدر.
- تراكب أصابع اليدين بشكل مميز.
- غياب الثنية البعيدة في الإصبع الصغيرة «الخنصر» وقد تؤدي إلى انحناء الإصبع إلى الداخل مع صغر الأظافر.
- وقصر أو تقوس إبهام القدم إلى الخلف.
- صغر إبهام اليد والرجل مع احتمال غيابها.
- عادة ما توجد التصاقات بين الأصابع.
- غياب أحد عظمات الساعد في اليدين في حوالي (10%) من المصابين.
- تقوس باطن القدمين إلى الخارج.

- تيبس في المفاصل.
- ووجود عيوب خلقيّة في القلب «أكثرها شيوعًا فتحة بين البطينين أو الأذينين أو استمرار انفتاح الأنبوب الشرياني».
- وجود عيوب خلقية في الرئتين والحجاب الحاجز والكلى.
- ووجود الفتاق وانفصال عضلات جدار البطن.
- ثنيات جلدية زائد في مؤخرة الرقبة.
- أحيانًا يلاحظ عدم نزول الخصيتين في موضعها في الصفن للذكور.
- وضعف السمع.
- الظهر المشقوق في (6%) من الحالات.

من أبرز الأعراض لهذة المتلازمة :

- عند الحمل – زيادةحجم الرحم الناتج من زيادة كمية السائل الأمينوسي.
- صغر في الحجم والبنية عند الولادة (الوزن والطول ومحيط الرأس) .
- صغر الرأس.
- بروز مؤخرة الرأس.
- صغر فتحةالعينين.
- وجود ثنية جلدية للركن الخارجي لجفن العين.
- فقد جزء من قزحية العين.

- انخفاض مستوى الأذنين عن مستوى العينين مع قلة في طوية الأذن الخارجية.

- صغر الفم والفك السفلي.

- زيادة احتمال أن تحدث الشفة الأرنبية والحلق المشقوق.

- ثنيات جلدية زّائد في مؤخرة الرقبة.

- تراكب أصابع اليدين بشكل مميز (انطباق السبابة على الإصبع الوسطى وفوقها الإبهام).

- الالتصاقات بين الأصابع.

- صغر الأظافر.

- صغر إبهام اليد والرجل مع احتمال غيابها.

- قصر أو تقوس إبهام القدم إلى الخلف.

- غياب الثنية البعيدة في الإصبع الصغيرة (الخنصر) وقد تؤدي إلى انحناء الإصبع إلى الداخل.

- تقوس باطن القدمين إلى الخارج.

- قصر عظم القص (العظم الذي يربط بين ضلوع الصدر) .

-تيبس في المفاصل (Joint contractures) .

- عيوب خلقيّة في القلب:

- تحدث في (90%) من الحالات.

- فتحة بين البطينين. VSD -ventricular septal defect

- فتحة بين الأذينين ASD -atrial septal defect.

- فتحه بين الأبهر والشريان الرئوي . patent ductus arteriosus- PDA

عيوب خلقية في الجهاز البولي والتناسلي:

- عدم نزول الخصيتين.
- عيوب في الشكل مثل. Horseshoe kidney
- الارتجاع البولي Hydronephrosis.
- الكلى المتكيسة. Polycystic kidney

عيوب في أجهزة الجسم الأخرى:

- ضعف السمع.
- عيوب خلقيّة في الرئتين والحجاب الحاجز.
- الظهر المشقوق (6%) .
- الفتاق أو انفصال عضلات جدار البطن.

الأعراض الصحية المصاحبة:

- ضعف النمو وقصر القامة.
- صعوبات التغذية والترجيع المعدي إلى المريء.
- الارتخاء العام (100%) وخاصة في مرحلة الطفولةالمبكرة.
- التخلف الفكري (100%) (من النوع الشديد في جميع المصابين تقريبًا) .
- التأخر الحركي (100%) .
- التشنجات وحالات الصرع (30%).
- المشاكل المتعلقة بعيوب القلب.
- توقف التنفس المتكرر (Central apnea) .

- المشكل المتعلقة بالكلى وارتفاع ضغط الدم.
- انحناء وتقوس الظهر.

احتمالات تكرار المرض:

يمكن أن تتكرر الحالة بنسبة (1%) فقط، وهي نسبة صغيرة. أغلب الحالات تحدث نتيجة طفرة جينية. لايوجد تأثير على الحمل التالي، ولا يحتاج الأمر لأجراء أي تحاليل أو أشعات خلال الحمل القادم. كما يمكن إجراء بعض التحاليل للأمهات الذين تمت ولادة طفل مصاب خلال الأسبوع العاشر من الحمل للتأكد من سلامة الجنين، ولو كان الجنين مصابًا فليس هناك حلّا علاجيّا إلا إجهاض الحمل إذا كان ذلك جائز شرعًا.

إذ تزيد نسبة تكرار الحالة عندما يكون أحد الوالدين يحمل عيبًا في الكروموسومات بدون أعراض وهو ما يسمى (a balanced carrier)، وتلك الحالات يقرره االطبيب المعالج. ومن بين الذين يبقون على قيد الحياة حتَّى الولادة، يموت حوالي (50%) خلال أسبوعين، ويعيش حوالي (20%) منهم فقط ثلاثةَ أشهر على الأقلّ.

بينما قد يعيش حوالي (8%) من المواليد المصابين بالمتلازمة لأكثرَ من عام، مع معاناتهم من إعاقات جسديَّة وعقليَّة شديدة. وقد يحيا بعضُ الأطفال حتى السنوات المبكِّرة ما بعد البلوغ، ولكنَّ ذلك نادرٌ جدًّا.

وقد يحدث بعض حالات الوفاة حسب النسب الاتية:

- يتوفى خلال الحمل (95%) من المصابين بهذا المرض أو بعد بضعة أيام من الولادة.
- أغلبية المولودين بهذه الحالة يتوفون خلال الشهر الأول من العمر.

- يعيش إلى نهاية السنة الأولى من العمر (5-10 %) فقط من المصابين وأكثرهم من الإناث.

- سبب الوفاة هو وجود العيوب الخلقية في القلب والكلى وغيرها.

- الحالات التي تعيش لمدة طويلة عادة ما يكون لديها تخلف حركي وفكري شديد بالإضافة لصعوبات التغذية والمشاكل الجسمية المتعددة.

التشخيص:

يتم تشخيص المرض إكلينيكيا عن طريق الأعراض والعلامات الخارجية للطفل ويتم التأكد من التشخيص عن طريق إجراء تحليل للكروموسومات وذلك عن طريق زراعة خلايا الدم.

ويتم التشخيص بإحدى الطرق الآتية:

- الأشعة الصوتية للقلب لمعرفة وجود عيوب قلبية.

- أشعة ملونة للجهاز الهضمي لمعرفة وجود عيوب خلقية.

- أشعة صوتية للجهاز البولي التناسلي.

- أشعة للعظام لمعرفة وجود عيوب خلقية.

التشخيص خلال الحمل:

- عادة لا يتم فحص الحمل التالي في حالات التثلث العادي، ولكن خلال الحمل هناك علامات دالة على وجود المتلازمة مثل:

- زيادة حجم السائل الأمنوسي – الجنيني polyhydramnios وهو ناتج عن ضعف القدرة على المص والبلع.

- قلة السائل الجنيني وعادة ما يحدث نتيجة هبوط عمل الكلى.

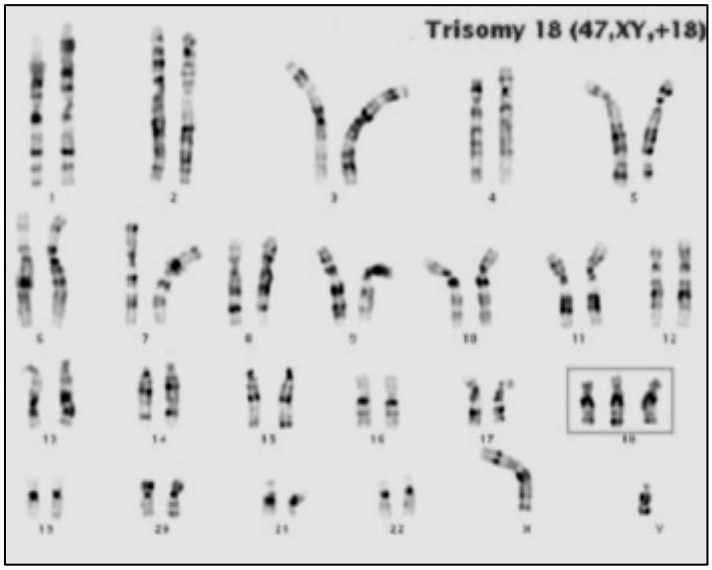
- صغر حجم المشيمة، ضعف النمو الجنيني Intrauterine growth retardation.

- ضعف حركة الجنين، وهو ما قد يستدعي أجراء الفحوصات الأخرى والشك في وجود الحالة.

- في حالات النوع المتحول، يحتاج الحمل الجديد إلى متابعة، وذلك لاحتمالية تكرار الحالة بشكل كبير.

- اختبار السائل الأمنوسي amniocentesis خلال الأسبوع (16-14) للحمل.

- عينة من الخلايا الجنينية خلال (13-10) للحمل.



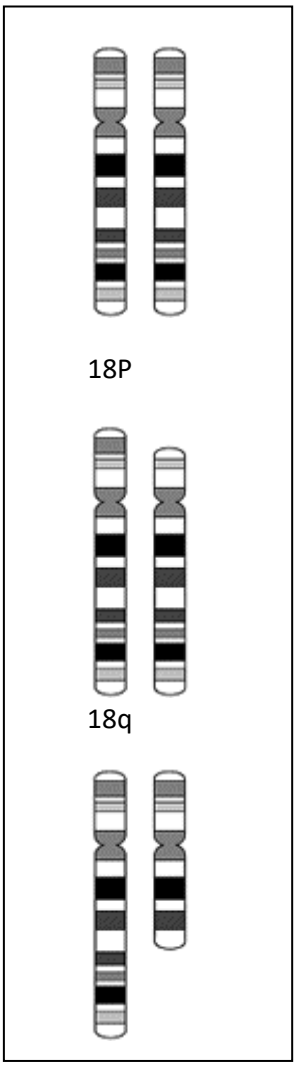
شكل رقم (25)

الأنواع والاختلافات في الصورة الكروموسومية:

التثلث الصبغي في المجموعة رقم [18] ليست صورة واحدة، ولكن العديد من الصور، وهو ما يحتاج لمتخصص.

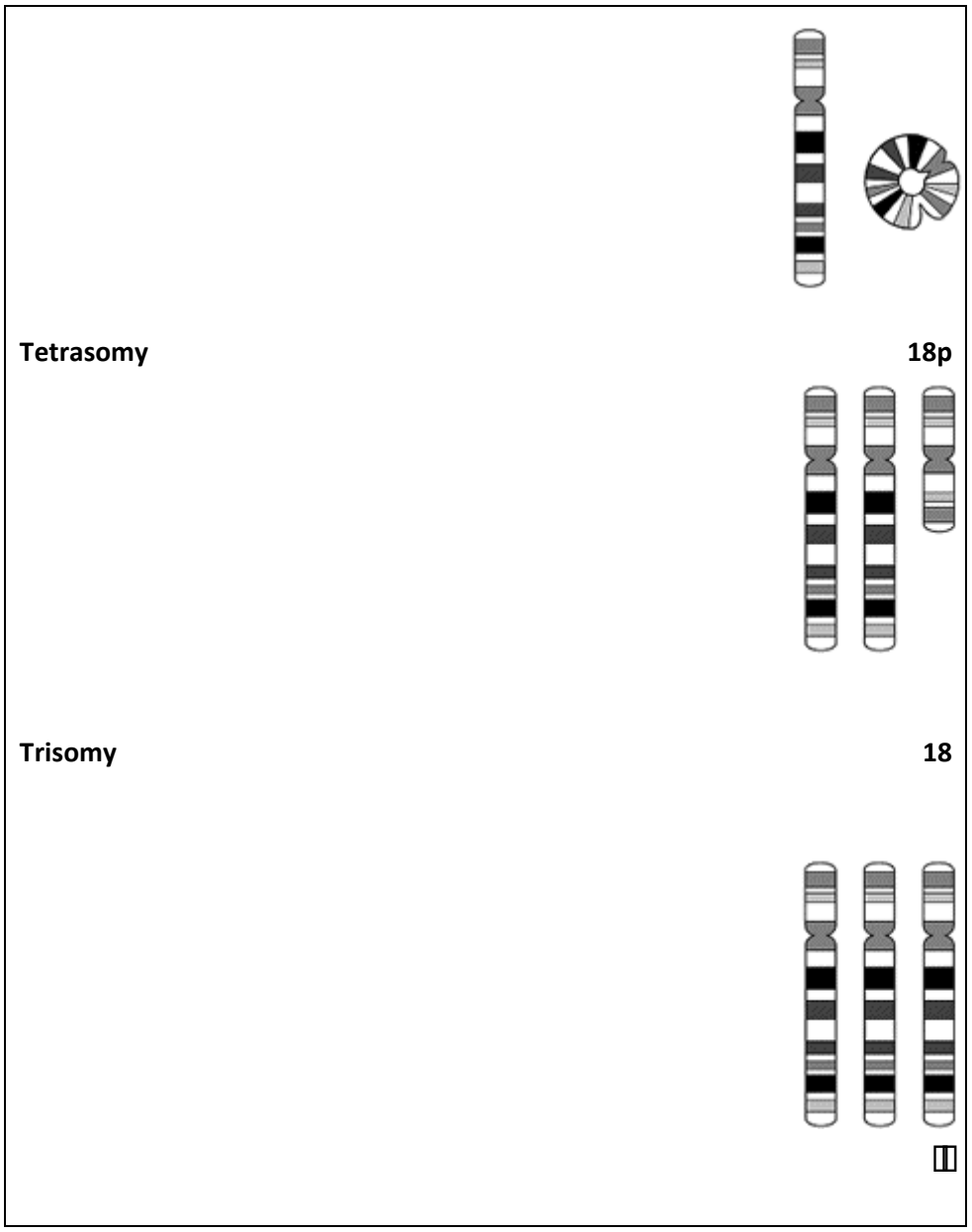
شكل رقم (26)

NORMAL



Ring Form

شكل رقم (27)



طرق العلاج:

- لا يوجد علاج شافٍ للمرض ولكن للأعراض.

- نظرًالحدوث الوفاة مبكرًا فإن الأطباء لا يقومون بإجراء العمليات الجراحية خاصة المتعلقة بالقلب.

- معظم الأطفال يتوفون نتيجة لتكرار توقف التنفس من مركز التنفس في المخ.

- الأطفال الذين يعيشون، قد يراجع الأطباء حالة الطفل وعلى ضوئها يقومون بإجراء ما يلزم كعملية وضع أنبوب تغذية في المعدة أو إجراء عملية للقلب أو إعطاء أدوية للتشنجات، علمًا أن هذه الإجراءات لا تقدم كثيرًا ولا تأخر في وضعهم الصحي بشكل عام.

- الأطباء في كثير من الأحيان لا يقومون بإجراء أي إنعاش للقلب أو إجراء تنفس صناعي إذا لا قدر الله وتوقف قلب الطفل أوتنفسه.

- العائلة تحتاج للدعم النفسي، الدعم الاجتماعي، والدعم المادي.

- الاستشارة الوراثية مهمة لتوضيح الأمر للوالدين عن الأسباب، التكرار، وكيفية التعامل مع الطفل.

- قد يحتاج الطفل المصاب إلى المساعدة من العديد من المتخصصين، وذلك يقرره الطبيب المعالج.

المحور الرابع: متلازمة باتيو:

متلازمة باتيو هي: مرض وراثي، تكون (75%) من الحالات الباقية على قيد الحياة من متلازمة باتو، كما تسمى أيضًا بثلث الصبغي (13)، وهو خلل في انقسام الخلية عند تكوين البويضة أو الحيوان المنوي أدى إلى زيادة في العدد الإجمالي للكروموسومات. فهي ناجمة عن عدم الانفصال أثناء الانقسام الانتصافي، ورغم زيادة

خطر الإصابة بحالة متلازمة باتيو مع زيادة عمر الأم، فإن الخطر المترافق مع زيادة عمر الأم أقل بكثير مما هو مشاهد في تثلث الصبغي عند كل (1من كل 10 آلاف) ولادة حية، لكنه يشكل (1%) من كل الإسقاطات العفوية خلال الحمل.

تنتج متلازمة باتيو عن عدم الانفصال أثناء الانقسام الانتصافي، وتعتبر من أقل حالات التثلث الصبغي حدوثًا، وذلك لارتفاع نسبة الإجهاض لهذه الحالة. ولكن لم يتم التعرف على المسبب وهو وجود الكرموسوم الزائد في رقم [13] سوى عام [1960]، كما أن نسبة الوفيات المبكرة عالية جدًا، ويعتبر التخلف الفكري الشديد سمة ثابتة لتلك الحالات. فتظهر تلك الأعراض التي توضح الإصابة بمتلازمة باتو، ومن تلك الأعراض صغر حجم الرأس، عيوب في صيوان الأذن مع انخفاضه، شقوق بالشفة والحنك وزيادة عدد الأصابع والتصاقها. وسوف نتعرف على متلازمة باتو بوضوح بتلك المقال وأسباب الإصابه بها وماهي أعراضها لدى الأطفال.

شكل رقم (28)

أسباب متلازمة باتيو:

أسباب متلازمة باتيو أو ما تسمى بـ (تثلث الصبغي [13]) ينجم عن تكون نسخة ثالثة زائدة من الصبغي [13]، مما يؤدي إلى ظهور تشوهات خلقية في القلب، والجهاز العصبي المركزي وتخلف في القدرات العقلية للطفل. كما يصاحبها عرقلة أو تأخر في عملية النماء العادية.

أعراض متلازمة باتيو لدى الأطفال:

يعتبر من أهم الأعراض والعلامات لمتلازمة باتيو لدى الأطفال هي:

- صغر الرأس مع الجبهة المنحدرة.
- صغر حجم العين.
- عيوب في صيوان الأذن مع انخفاضه.
- شقوق بالشفة والحنك (فتكون الشفة مثل شفة الأرنب).
- وزيادة عدد الأصابع والتصاقها.
- عيب خلقي في القلب معظمها في ثمانية في المئة من الأطفال الرضع، فيصبح القلب غير قادر على ضخ الدم بفعالية.
- اختفاء الخصية أي عدم نزول الخصيتين.
- الكلية عديدة الكيسات وتشوهات كلوية أخرى.
- فتق في السرة (القيلة السرية).
- تكور باطن القدم.
- عيوب في فروة الرأس.
- تخلف فكري شديد.
- تعتبر نسبة الوفيات المبكرة مرتفعة جدًّا فأغلب الحالات تتوفى خلال الحمل أو بعد بضعة أيام من الولادة، ونادرًا مايعيش الطفل أكثر من ستة أشهر من العمر.
- نسبة الإجهاض لهذه الحالة عالية.
- عيوب خلقية في الجهاز الهضمي والجهاز التنفسي.

طرق العلاج:

لم يكتشف دواء أو علاج شافٍ لمتلازمة باتيو إلى الآن. ولكن يوصي في بعض الحالات بإجراء عملية جراحية للأعراض غير الطبيعية المصاحبة لهذه المتلازمة كعمليات وضع أنبوب التغذية أو الحلق المشقوق أو عمليات القلب. حيث تعتمد طريق الجراحة على طبيعة وخطورة الإصابة والأعراض المصاحبة وعوامل أخرى. فكثير من المواليد المصابين بهذه المتلازمة لديهم عيوب خلقية خطيرة، حيث يموت (50%) قبل الوصول لعمر الشهر ويموت [90%] قبل عمر السنة.

المحور الخامس: متلازمة وركني:

هو اضطراب يصيب البشر ناجم عن وجود ثلاث نسخ (تثلث الصبغي) من كروموسوم [8]. يمكن أن تظهر مع أو بدون الأصباغ. وتسمى أحيانًا تثلث الصبغي [8] بمتلازمة وركني.

الأسباب:

تثلث الصبغي [8] الأصباغ يؤثر مناطق واسعة من كروموسوم العديد من الجينات [8] الذي يتضمن، ويمكن أن تكون مرتبطة مع مجموعة أو أعراض. ".

وأيضًا سبب حدوث التثلث الصبغي [8] هو نقص في إنتاج عامل التخثر السابع بسبب خلل في تنظيم عامل الجينات [7] (R7F) تعيينها إلى[5. 23p .1-8p23 .3. تم العثور مؤخرا أيضًا على تثلث الصبغي [8] في بعض الحالات من سرطان الدم النخاعي المزمن، ويحتمل نتيجة لعدم الاستقرار الناجم عن النمط النووي :BCR ABL في جينات الانصهار.

الأعراض والخصائص:

تثلث الصبغي [8] يسبب آثارًا شديدة على الجنين ويمكن أن يكون سبب الإجهاض.

استكمال تثلث الصبغي [8] هو عادة ما يكون حالة قاتلة في وقت مبكر، في حين تثلث الصبغي [8] الأصباغ أقل حدة والأشخاص الذين يعانون من انخفاض نسبة الخلايا المتضررة قد يحمل مجموعة من شذوذ خفيف نسبيًا وتأخر في النمو الجسدي. وأن الأفراد تثلث الأصباغ [8] هم أكثر عرضة للبقاء على قيد الحياة في مرحلة الطفولة والبلوغ، ويحمل أنماطًا مميزة ومعترف بها من تشوهات النمو. النتائج الشائعة تشمل المتخلفين، التنمية الحركية معتدلة، إلى تخلف عقلي شديد، وأنماط النمو المتغير الذي يمكن أن يؤدي إلى قصر القامة إما بشكل غير طبيعي، أو طول القامة، وجه التعابير، والعضلات والعظام كثيرة، الحشوية، وتشوهات في العين، فضلًا عن غيرها من الحالات الشاذة. فإن نوع وشدة الأعراض تعتمد على مكان ونسبة الخلايا [8] مقارنة مع الخلايا.

المحور السادس- متلازمة دي جورج :

وقد وصفت المتلازمة في عام [1968] من قبل طبيب غدد الأطفال أنجيلو دي جورج.

متلازمة حذف (11q .222)، تعرف أيضا بمتلازمة دي جورج، شذوذ دي جورج، متلازمة الحنك والقلب والوجه، متلازمة شبرينتزين، متلازمة سترونج، عدم تنسج الصعترية الخلقي، ونقص نمو الغدة الصعترية، وهي متلازمة تحدث نتيجة حذف جزء صغير من صبغي الصبغي أو (الكروموسوم) رقم [22] الحذف يحدث بالقرب من منتصف كروموسوم في مكان معين ((11q .2 أي على ذراع طويلة من واحد من زوج من الكروموسومات [22].

نسبة الحدوث والانتشار:

تحدث متلازمة دي جورج (DiGeorge) نتيجة لتحرك خلايا العرف العصبي (Neural crest) لداخل الجيوب البلعومية الثالث والرابع (Pharyngeal pouch)

لدى الجنين، وذلك خلال الأسبوع الرابع من الحمل. هذه الخلايا هي المسؤولة عن تطور ونمو عظام الجمجمة، الوجه والحنك، غدة التوتة (Thymus) والغدة الدرقية (Thyroid gland)، والغدة الدريقية (Parathyroid gland)، كما أنها مسؤولة عن المركبات العصبية في العنق والرأس. لدى (90%) من المصابين بمتلازمة دي جورج يتم تشخيص طفرة (Mutation) بالكروموزوم q (Chromosome11 .222)) .

فتصيب متلازمة حذف (11q .222) يؤثر على ما يقدر بـ (1 من كل 4000) ولادة حية. ويستند هذا التقدير على العيوب الخلقية الكبرى وقد يكون أقل من الواقع، لأن العديد من الأفراد الماصبين بالحذف لديهم أعراض قليلة وقد لا يكونون تم تشخيصهم من قبل.

الأسباب:

المرض يحدث عن طريق الحذف الوراثي (فقدان جزء صغير من المادة الوراثية) الواقع على ذراع طويلة من واحد من اثنين من الكروموسومات [22]. نادرًا جدًّا، مرضى بمظاهر سريرية مشابهة قد يعانون من حذف للمادة الوراثية على الذراع القصيرة من الصبغي رقم [10].

الآلية التي تسبب كل من الميزات المرتبطة بها من متلازمة غير معروفة.

متلازمة حذف (11q .222) قد تتضمن عيوبًا في هجرة الأنسجة المنشقة من الحد العصبي، تؤثر بشكل خاص في نمو الجيوب البلعومية رقم (3 و4) . وهذا يؤثر على الغدة الصعترية؛ عضو في منطقة الصدر مسئول بنسبة كبيرة عن تمايز واستحثاث التسماح في الخلايا المناعية تي.

كذلك يؤثر على الغدد الجاردرقية، المسئولة عن تنظيم مستويات الكالسيوم في الدم.

أعراضها:

تختلف ملامح هذه المتلازمة بشكل كبير بين الأفراد الذين ينتمون لعائلة واحدة، وتؤثر على أجزاء كثيرة من الجسم. العلامات المميزة والأعراض قد تشمل العيوب الخلقية مثل:

- أمراض القلب الخلقية.

- عيوب في الحنك (palate defect) غالبًا ما تتعلق بمشاكل عصبية - عضلية في الإغلاق (ضعف الحنك والبلعوم) .

- صعوبات التعلم.

- اختلافات طفيفة في ملامح الوجه.

- التهابات أو عدوى متكررة. العدوى شائعة في الأطفال بسبب مشاكل في المناعة المرتبطة بالخلايا تي في الجهاز المناعي، بسبب غياب أو ضمور الغدة الصعترية.

- متلازمة حذف (222. 11q) قد تلاحظ لأول مرة عندما يظهر المولود المصاب عيوبًا في القلب أو تشنجات نتيجة لنقص الكالسيوم في الدم، بسبب خلل في وظائف الغدد الجاردرقية ونقص مستويات هرمون الباراثورمون.

- الأفراد المصابين قد يكون لديهم أيضًا أي نوع آخر من العيوب الخلقية، بما في ذلك عيوب الكلية الخلقية، وصعوبات ملحوظة في التغذية كأطفال أمراض المناعة الذاتية، مثل نقص إفراز الغدة الدرقية، أو نقص إفراز الغدة الجاردرقية أو نقص الصفائح الدموية في الدم، والأمراض النفسية هي أعراض أخرى شائعة الظهور في المراحل المتأخرة من المرض الحذف المصغر في المنطقة الصبغية (222. 11q) مرتبطة بزيادة (20-30) ضعفًا في خطر الإصابة بانفصام الشخصية.

ويمكن تحديد أهم الأعراض كالتالي:

- حدوث عيوب في القلب، خاصة رباعية فالو.

- ملامح غير طبيعية.

- الحنك المشقوق.
- نقص نسبة الكالسيوم في الدم.

علامات وأعراض متلازمة حذف (11q .222) متنوعة بحيث كان ينظر للمجموعات المختلفة من الأعراض على أنها حالات منفصلة.

شملت هذه التصنيفات الأصلية متلازمة الحنك والقلب والوجه، متلازمة دي جورج، متلازمة شبرينتزين، متلازمة سيدلاكوفا، ومتلازمة شذوذ الوجه المخروطي، ومن المفهوم الآن أن تكون جميع هذه الأعراض من متلازمة واحدة.

يعاني الأفراد المصابون بحذف (11q .222) من العديد من المظاهر المحتملة، تتراوح في عدد من المزايا المرتبطة بها ومن خفيفة إلى خطيرة جدًّا. تبين أن الأعراض شيوعًا تشمل:

- أمراض القلب الخلقية (40 % من الأفراد)، خاصة (رباعية فالوت، قوس الأبهرالمنقطع، عيب الحاجز البطيني، وبقاء الجذع الشرياني مفتوحًا).
- عيوب الحنك (50)، خصوصًا عدم توافق الحنك والبلعوم، وشق الحنك تحت المخاطي، والحنك المشقوق، وخصائص مميزة في الوجه في أغلبية الأفراد القوقازيين مثل فرط التباعد.
- صعوبات التعلم (90 %)، ولكن مجموعة واسعة.
- (50hypocalc ia %) نتيجة لنقص نشاط الغدد الجاردرقية.
- مشاكل كبيرة في التغذية (30 %).
- العيوب الخلقية في الكلى (37 %).
- فقدان السمع (سواء موصل والحسي العصبي).

- عيوب في الحنجرة والقصبة الهوائية والمريء.
- نقص هرمون النمو.
- اضطرابات المناعة الذاتية.
- نوبات من التشنجات (بدون انخفاض مستوى الكالسيوم في الدم) .
- عيوب الهيكل العظمي.

المظاهر الادراكية:

الأطفال الذين يعانون من حذف (11q .222) لديهم بيانات محددة في الاختبارات النفسية العصبية.

- عادة يكون لهم معدل ذكاء على الحد الفاصل.
- غالبية الأفراد يحصلون على درجات أعلى في الاختبارات اللفظية دون غيرها من الاختبارات.
- الأداء الإدراكي عند معالجة المعلومات التي تنطوي على المكان والزمان عادة ما يظهر ضعف كبير، وهذا يؤدي إلى إبطاء عام في تطوير المعارف والمهارات العددية والحسابية.

والجدير ذكره أن هؤلاء المرضى هم مجموعة خاصة ذات الخطورة العالية لتطوير الفصام (30 %) على الأقل لديهم حادثة واحدة من الذهان و (25) يصابون بمرض الفصام فعلا.

المظاهر اللغوية:

يمتيزون بضعف في اللغة مرتبط بتناذر حذف (11q .222). في اختبارت تقييم معدل الذكاء، يؤدي الأطفال نتائج أقل في التخاطب واللغة مقارنة بنتائج الاختبارات غير اللفظية.

تتضمن المشاكل الشائعة: الخنة المفرطة، وتأخر اللغة، وأخطاء مخارج الحروف.

الخنة يحدث عندما يهرب الهواء من خلال الأنف أثناء إنتاج أصوات الكلام الشفوي مما يؤدى إلى انخفاض وضوح الكلام. هذا هو سمة مشتركة في التعبير والتعريف باللغة لأن (69 %) من الأطفال يعانون من التشوهات الحنكية. وإذا كان هيكل حنك رخو غشاء اللهاة هو من النوع الذي لا يوقف تدفق الهواء من الصعود إلى تجويف الأنف، فإن ذلك سيكون سببًا لاختنان الصوت، ويشار إلى هذه الظاهرة بأنها عدم كفاءة الحنك والبلعوم.

فقدان السمع يمكن أن يسهم أيضًا في زيادة فرط الخنة لأن الأطفال ضعاف السمع يمكن أن يجدوا صعوبة في مراقبة الكلام الصادر منهم. خيارات العلاج المتاحة لنقص كفاءة اللهاة والبلعوم تتضمن التعويض والجراحة.

صعوبات الحصول على المفردات وصياغة اللغة المحكية (عجز اللغة التعبيرية) في بداية تطوير اللغة هي أيضًا جزء من لغة الكلام والتعريف المرتبطة بحذف (11q . 222) وغالبًا ما يتأخر اكتساب المفردات بشدة في عمر ما قبل المدارس في هؤلاء الأطفال في بعض الدراسات الحديثة، كان للأطفال مجموعة مفردات محدودة للغاية، أو كانوا بدون كلام في سن سنتين إلى ثلاثة من العمر.

الأطفال في سن المدرسة يحرزون تقدمًا في لغتهم التعبيرية بينما يكبرون، لكن العديد منهم يظهرون تأخيرًا وصعوبة في تذكر بعض الكلمات وإنتاج جمل أطول وأكثر تعقيدًا.

لغة المتقبل، وهي القدرة على فهم، أو الحتفاظ، أو معالجة اللغة المنطوقة قد تشمل صعوبات أيضًا، ولكن عادة ليست بنفس شدة الصعوبات كاللغة التعبيرية.

أخطاء النطق أيضًا شائعة في الأطفال المصابين بتناذر حذف (222. 11q) هذه الأخطاء تشمل أيضًا مخارج حروف محدودة، مما يضطر الطفل لاستخدام طرق نطق تعويضية بديلة مما يقلل التفاهم المتبادل للطفل وقدرته على التواصل. مخارج الحروف عادة تتكون من الأصوات المحدثة في مقدمة القناة الصوتية أو مؤخرتها مثل ب، و، ج، م، ن وفواصل لسان المزمار. أصوات منتصف القناة الصوتية غائبة تماما. الأخطاء التعويضية التي يرتكبها هؤلاء الأطفال تشمل فواصل لسان المزمار، بدائل أنفية، حروف احتكاكية بلعومية، حروف الصفير الشفوية، تقليل الضغط على مشيرات السواكن، أو مجموعة من هذه الأعراض.

الأكثر شيوعا بين هذه الأخطاء هي فواصل لسان المزمار (نطق الهمزات) . تحدث هذه الأخطاء السابقة، والمخارج البديلة نتيجة العيوب التكوينية في الحنك. صعوبات النطق التي تظهرها هذه الفئة تكون أكثر حدة في السن الصغير، وتظهر تحسنًا تدريجيًّا أثناء النمو والنضوج.

الاختبارات المستخدمة في عملية التشخيص:

يتم تشخيص متلازمة حذف (222. 11q) في الأشخاص الذين يعانون من الحذف تحت المجهري من كروموسوم [22] بواسطة وميض التهجين الموضعي باستخدام مجس الحمض النووي من الجزءq) 11 .222) الصبغي. مثل هذا الاختبار الجيني متوافر على نطاق واسع للاختبار السريري و فترة ما قبل الولادة لمتلازمة حذف (222. 11q) أقل من 5 ظ٪) من الأفراد مع الأعراض السريرية لتناذر حذف (222. 11q) لديهم اختبارات خلوية اعتيادية، واختبار وميض تهجين موضعي سلبي. قد يكون لديهم محذوفات معينة من تناذر دي جورج قابلة للتكشف فقط بالطرق الاختبارية أو باستعمال وسائل اختبارات سريرية متقدمة أكثر.

الوراثيات:

يتم توريث متلازمة حذف (11q .222) كصفة جسدية سائدة، فمعظم الناس مع متلازمة حذف (11q .222) يفقدون حوالي [3] ملايين زوج قاعدة ثانية (وحدات بناء الحمض النووي) على نسخة واحدة من كروموسوم [22] في كل خلية من خلايا الجسم. هذه المنطقة تحتوي على حوالي [45] من الجينات، ولكن بعض هذه الجينات لم يتم وصفها بشكل دقيق. وهناك نسبة صغيرة من الأفراد المتضررين لديهم حذوفات أصغر في نفس المكان.

مازال هناك غموض حول التعرف على الجينات التي تسهم في ملامح متلازمة حذف (11q .222) تحدد لديهم أن فقدان جين واحد بشكل خاص على الصبغي (22، 1TBX)، هو على الأرجح مسؤولة عن بعض من متلازمة المميز للعلامات (مثل عيوب القلب) . حمل نسخة واحدة فقط من هذا الجين لا يبدو أن سبب صعوبات التعلم، ولكن جينات أخرى في المنطقة المحذوفة من المرجح أن تسهم في علامات وأعراض متلازمة حذف (11q .222) وتلعب الجينات خارج المنطقةq) 11 .222) أيضًا دوراً في ذلك.

قد يكون تناذر حذف (11q .222) وراثيا، ولكن هذا هو حال الأقلية من الأشخاص المشخصون بهذا المرض مؤخرًا (5-10 %) فقط قد ورثت حذف (11q . 222) من أحد الوالدين، في حين أن نحو (90-95 %) من الحالات يكون لها حذف جديد (جديد للأسرة) للمنطقةq) 11 .222) وذلك لأن المنطقةq) 11 .222) لديها البنية التي تجعلها عرضة لإعادة تنظيم خلال تكوين الحيوان المنوي أو البويضة.

الحذف قابل للحدوث بصورة متساوية تقريبًا في حالة تكوين البويضة لحالة تكوين الحيوان المنوي فرد مع حذف (11q .222) لديه 50 %) (واحد في اثنين) فرصة لتمرير حذف (11q .222) لذريتهم.

يتم إجراء اختبار ما قبل الولادة، يتوفر لحالات الحمل التي يتقرر أنها في خطر الإصابة بهذا المرض أيضًا، والحمل مع إيجاد أمراض القلب الخلقية أو شذوذ الحنك المكتشفة بواسطة الفحص بالموجات فوق الصوتية يمكن أن تخضع لاختبارات ما قبل الولادة لمتلازمة حذف (11q .222) لأن علامات هذه المجموعة من العيوب يمكن أيضًا أن يكون معظم الموروثة وراثي جسميًا ومرتبط بالجين (X) أو الصفات المتنحية فقط، كما أن إجراء اختبار وراثي من كلا الأبوين يمكن أن يحدد على وجه اليقين احتمالية حدوث أي من هذه الحالات الشاذة في الأطفال اللاحقين.

العلاج:

لا يوجد علاج جيني لمتلازمة حذف (q11. 222) ولكن هناك بعض الأعراض والصفات الفردية يمكن علاجها باستخدام العلاجات القياسية والمعروفة.

طريقة العلاج تعتمد على تحديد كل الأعراض المترابطة، ومعالجة كلًا منها باستخدام أفضل السبل المتاحة. على سبيل المثال، لدى الأطفال من المهم أن يتم تحديد مشاكل جهاز المناعة في وقت مبكر ما يلزم اتخاذ احتياطات خاصة فيما يتعلق بنقل الدم وإعطاء لقاحات حية.

زراعة الغدة الصعترية قد يستخدم لعلاج غياب هذه الغدة في الحالات النادرة والمعروفة بتناذر دي جورج الكامل. علاج الالتهابات البكتيرية هي بالمضادات الحيوية.

قد يتطلب العلاج أيضًا عمليات جراحية في القلب لتصحيح العيوب الخلقية.

نقص نشاط جارات الدرق يسبب نقص الكالسيوم في الدم وغالبا ما يتطلب استخدام فيتامين (د) مدى الحياة ومكملات الكالسيوم.

***

الفصل السادس

"المتلازمات المرتبطة بالإعاقة الفكرية"

المحور الأول: متلازمة وليامز.

المحور الثاني: متلازمة وولف – هيرشيرو (متلازمة الكروموسوم الرابع الناقص) .

المحور الثالث: متلازمة سوتو.

المحور الرابع: متلازمة كورنيلا دي لانج.

المحور الخامس: متلازمة داندي ووكر - (موه الرأس الخلقي).

المحور السادس: متلازمة مارفان.

الفصل السادس

"المتلازمات المرتبطة بالإعاقة الفكرية"

المحور الأول - متلازمة وليامز:

تنتج هذه المتلازمة عن خلل في سابع زوج من الكروموزومات (الصبغيات) وتتميز هذه الحالة ببعض الخصائص الجسدية الشبيهة بخصائص الأقزام (كبير الأذنين، قصير القامة)، وتتراوح نسبة ذكاء المصابين بها (60-40 %) كما أنهم يتميزون بقدرتهم على التعبير الشفهي وسرد القصص، ويعاني بعضهم من مشكلات بالقلب.

حيث ترجع هذه المتلازمة إلى الطبيب الأيرلندي ويليامز عام [1961]، حيث لاحظ التشابه بين أربعة أطفال ليس بينهم قرابة، حيث ملامح الوجه مميزة، مع وجود إعاقة فكرية، ارتفاع نسبة الكالسيوم في الدم، تضيق في مجرى الشريان الأبهر للقلب-الأورطي.

شكل رقم (29)

نسبة الانتشار:

-حالة واحدة لكل (000. 20) ولادة.

- يصيب الذكور والإناث.

- جميع مناطق ودول العالم بنفس النسبة تقريبًا.

- ليس هناك زيادة في تكرار الحالة مع وجود طفل مصاب لدى العائلة.

- المصاب لديه احتمالية (50%) لينقل المورث لأبنائه وبناته.

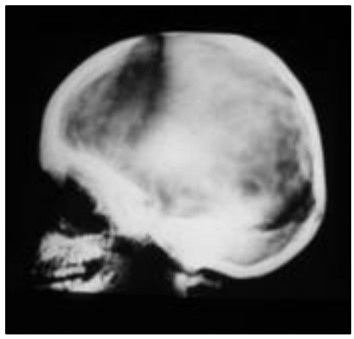
الأسباب:

يعتبر السبب لهذه المتلازمة غير معروف فهناك بعض الحالات فردية غير وراثية. ويعتبر فقدان قطعة صغيرة جدًّا من إحدى نسختي الكروموسوم (الصبغة) رقم [7] هو السبب الرئيسي لمتلازمة وليامز. ويتوقع أن هذه القطعة المفقودة تحتوي على حوالي [15] (جين) أو أكثر. فمن هذه الجينات جين يدعى إيلاستين (Elastin)، وينتج هذا الجين بروتين يسمى بنفس الاسم ويدخل في تكوين الأنسجة الضامة التي تدعم جدران العديد من الأوعية الدموية والأربطة والجلد، وهذا يفسر ضيق الشريان الأورطي ومرونة المفاصل والفتق وتجعد البشرة في وقت مبكر في هؤلاء الأطفال. وتحدث الطفرة في جين ايلاستين في نحو (95%) من مرضى متلازمة ويليام.

ومن الجينات الموجودة على الكروموسوم السابع كروموسوم يدعى "ليم- LIM" والذي ينشط في الدماغ، وهذا يشير إلى إمكانية تأثيره في نمو الدماغ وقيامه بوظائفه. ولكن الوظائف الدقيقة التي يقوم بها بروتين هذا الجين غير معروفة، وقد يؤثر في القدرة على إدراك العلاقات المكانية. وقد يساعد هذا الدور الوظيفي لجين "ليم" على تفسير سبب صعوبة رسم أشياء شائعة بسيطة من الذاكرة بشكل مضبوط لدى أطفال متلازمة ويليام. وهناك جين آخر في نفس المنطقة من كروموسوم [7] ويسمى (2RFC). وينتج هذا الجين نوع من البروتين له علاقة بنسخ الـ (DNA) .

ويمكن حصر أهم هذه الأسباب كما يلي:

- طفرة جينية - ليس السبب شيئًا فعله الوالدين أو لم يفعلوه خلال الحمل أو قبله.
- حالات قليلة تكون وراثية، أي تنتقل من الوالدين للطفل.
- نقص أو حذف جزء من الكرموسوم - الصبغي (السابع 11q)، وهناك أكثر من [15] مورث في هذا الجزء.
- في هذا الجزء مورث مادة (elastin)، لذلك يلاحظ ارتخاء العضلات، الفتق، ارتخاء الشريان الأبهر.



شكل رقم (30)

الأعراض:

من الأعراض العامة الرئيسة العامة لمتلازمة ويليامز هي :

- نقص الوزن عند الولادة.
- قلة النمو بعد الولادة.
- ملامح الوجه مميزة.
- التخلف الفكري البسيط إلى المتوسط.

- صعوبة النطق والكلام.
- زيادة نسبة الكالسيوم في الدم.
- مشاكل القلب والجهاز الدوري.
- مشاكل التغذية.
- المغص المتكرر في المواليد.
- مشاكل الأسنان: قد تغيب بعض الأسنان بشكل كامل، الأسنان ناقصة التصنع.
- عيوب الكلى: تشوهات كلوية مثل تكلس الكلية، عدم تناظر في حجم الكليتين، كلية وحيدة ومتوضعة في الحوض، رتج مثاني وتضيق في الإحليل، جذر مثاني حالبي.
- الفتاق: فتق السرة وفتق إربي.
- فرط حساسية للصوت.
- مشاكل الجهاز الحركي - العظام والعضلات.
- التكيف الاجتماعي والمشاكل النفسية.
- ضعف النمو والتطور الحركي والفكري.
- صعوبات التعلم.
- ضعف التركيز حيث سجلت بعض الحالات القليلة من الوفيات نتيجة التخدير العام.

شكل رقم (31)

المظاهر الجسمية:

إن أغلب الأطفال المصابين يتشابهون في ملامح الوجه المميزة، ولكن في الكثير من الحالات لا يمكن تمييزها ومعرفتها، وتحتاج إلى متخصص، فالأطفال عادة ما يشبهون والديهم في الكثير من السمات، وعادة ما تزداد هذه العلامات مع التقدم في العمر، ومن هذه العلامات:

-صغر حجم الرأس عند الولادة (microcephaly) .

- الشكل المميز للوجه elfin.
- الأنف صغير، انخفاض قاعدة الأنف.
- الشق الطولي أعلى الشفة العلوية يكون طويلًا long philtrum.
- الفم المفتوح والشفاه الغليظة.
- الذقن صغير.
- تورم حول العينين، طية جانب العين من جهة الأنف.

- العينان زرقاء أو خضراء.
- عدم التحكم في عضلات الوجه والفم.

شكل رقم (32)

مشاكل القلب والجهاز الدوري :

يوجد بعض التشوهات القلبية موجودة غالبًا لدى المصابين بمتلازمة ويليامز، وأهمها :

- عيوب في صمامات القلب (ضيق المنطقة التي فوق الصمام الأورطي- الأبهر.
- تضيق الشريان الرئوي pulmonary arteries.
- عيوب خلقية في الفتحات ما بين الأذينين وما بين البطينين.
- يكون هناك تضيق في الشريان الكلوي وارتفاع في التوتر الشرياني بنسبة قليلة.
- وجود نسبة من الأطفال المصابين بمتلازمة ويليامز لديهم ارتفاع في نسبة الكالسيوم في الدم، ولكن نسبة حدوثه غير معروفة، كما أن الأسباب لحدوث هذه الزيادة غير معروفه، وتلاحظ هذه الزيادة بعد السنة الثانية من العمر، هذه الزيادة في

نسبة الكالسيوم في الدم ممكن أن تؤدي إلى المغص المتكرر وآلام البطن، وقد يحتاج الطفل إلى العلاج الغذائي والدوائي، وفي أغلب الحالات يختفي هذا الارتفاع من تلقاء نفسه، ولكن يجب متابعة الحالة.

نقص النمو والتغذية :

إن الكثير من المواليد يكونون ناقصي النمو عند الولادة مقارنة بإخوتهم، كما يلاحظ نقص الزيادة في الوزن في السنوات الأولى من العمر، مما قد يستدعي البحث عن أسباب نقص الوزن والنمو، كما يلاحظ ضعف وصعوبة التغذية التي قد تعزى لضعف العضلات، ولكن عادة ما تتحسن مع مرور السنوات.

شكل رقم (33)

الجهاز الحركي:

-حركة المفاصل غير كاملة.

-نقص في تصنع الأظافر.

-تشوهات العمود الفقري وأهمها الحدب والجنف.

-المنعكسات الوترية زائدة النشاط.

-شلل الحنجرة.

-نقص تصنع الرحى والتحام عظم الكعبرة مع عظم الزند.

شكل رقم (34)

المظاهر العقلية واللاجتماعية:

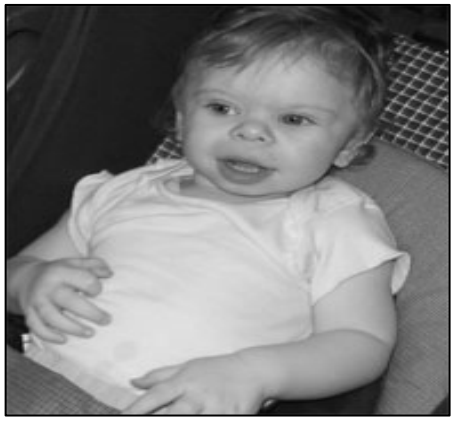
أغلب الأطفال المصابين بمتلازمة ويليامز لديهم درجة من درجات التخلف الفكري والحركي، وإن كان هناك تشابه بينهم فهناك اختلاف كذلك، ومن أهم العلامات لديهم:

- مستوى الذكاء متوسط.
- مشاكل التحصيل الدراسي.
- تتركز صعوبات التعلم لديهم في مجال القراءة والكتابة والحساب.
- ضعف التركيز.
- ضعف خفيف في التكيف الاجتماعي.
- الوظيفة الإدراكية والحركية متأثرة أكثر من الكلام والذاكرة واللغة.
- تأخر المشي، الكلام، التدريب على الحمام.
- مسالمون، شخصيتهم ودودة ومهذّبة، حسن المخالطة، وكثرة الحديث.
- متميزون وبشكل واضح بعض المجالات، في التحدث.

- وفرة من المفردات اللغوية - قد تضلل المعلمين فتجعلهم يعتقدون أن لدى هؤلاء الأطفال مهارات فكرية.

- موهبة موسيقية فذة، فيصغون إلى الموسيقى ويغنون ويعزفون على الآلات بشكل مدهش.

شكل رقم (35)



التشخيص:

علامات الحالة قد لا تكون واضحة، وقد تمر سنوات عديدة قبل القيام بتشخيصها، يتم التشخيص عن طريق الفحص من قبل طبيب الأطفال أو طبيب الأمراض الوراثية.

- كما يمكن إجراء فحص عام للكروموسومات وإجراء فحص خاص لكروموسوم رقم [7] عن طريق التهجين الفلوري الموضعي، وهي اختصار للحروف الأولى لاسم هذا الفحص باللغة الإنجليزية. ويكون هذا الفحص إيجابيًا (غير طبيعي) في حوالي (95%) من الأطفال المصابين بمتلازمة وليامز.

- ولا يعتمد في التشخيص على العلامات الظاهرة بل يحتاج إلى اختبارات خاصة.

- يتم التشخيص عن طريق فحص الكروموسومات، وفحص التهجين الفلوري الموضعي، ويكون هذا الفحص إيجابيًّا (غير طبيعي) في حوالي (95%) من الأطفال المصابين بمتلازمة وليامز.
- زيادة التكلس في العظام، العمود الفقري، قاعدة الدماغ.

العلاج:

- حتى الآن لا يوجد علاج لتعديل النقص في الكروموسوم.
- المتابعة الطبية للأعراض المصاحبة مثل أمراض القلب والكلى وغيرها.
- قياس ضغط الدم بشكل دوري.
- قياس مستوى الكالسيوم بشكل دوري.
- يجب التركيز على صقل مهارات الطفل التعليمية وتدريبه وتعليمه.
- عادة ما يقوم البالغين بالاعتماد على أنفسهم في الكثير من أمور الحياة.
- صعوبات التعلم - يحتاج إلى التعليم الخاص.
- يمكنهم العمل تحت أشراف خاص.

الخصائص المميزة للأطفال ذوي متلازمة وليامز:

بالرغم من أن أطفال متلازمة وليامز قد يبدون مختلفون في الشكل عن بعضهم البعض إلا أنهم غالبًا ما يشبه أحدهم الآخر في الشكل والقدرات العقلية. يجد الكثير منهم صعوبات واضحة في التعلم، وفي العادة يكون لديهم ضعف في القدرات العقلية بشكل بسيط إلى متوسط عندما تقاس مستويات ذكائهم (IQ). وفي العادة تتركز صعوبات التعلم لديهم في مجال القراءة والكتابة والحساب. فقد يحتاجون إلى جهد كبير في حل مسائل الحساب البسيطة.

كما أن لديهم نقاط ضعف إلا أنهم يعتبرون متفوقون ومتميزون وبشكل واضح في بعض المجالات. فهم لا يظهرون فقط براعة في التحدث، وقوة فريدة في التعبير بل يجيدون التعرف على الوجوه؛ كما يميلون في سلوكهم الجماعي إلى التأثر بمشاعر الآخرين وكثرة الحديث وحسن المخالطة.

وبالإضافة إلى ذلك يمتلكون شخصية ودودة ومهذّبة جدًّا. ويقتربون ويتحدثون مع الأغراب ومع البالغين. وبعضهم لديه قدرة تامة أو شبه تامة على تعيين طبقة الصوت (pitch) وإحساسًا فائق بالإيقاع (Rhythm). وقد يحفظ بعضهم موسيقى معقدة لسنوات عديدة ويتذكرون ألحانًا وأغان شعبية طويلة. ويستطيع بعضهم الإنشاد بألحان متناغمة، ويرتجلون ويلحنون القصائد الغنائية بسهولة.

وإضافة إلى امتلاكهم وفرة من المفردات اللغوية، فالمصابون بمتلازمة وليامز يكونون أكثر قدرة على التعبير من الأطفال الأسوياء. وفي أحد الاختبارات التي أجريت على أطفال متلازمة وليامز طلب منهم أن يعدوا قصة لسلسلة من الصور غير المصحوبة بكلمات. فعندما كانوا يتلون قصصهم، غالبًا ما كانوا يغيرون طبقة أصواتهم وشدتها أو يغيرون طول الكلمات وإيقاعها بقصد تحسين النغم الانفعالي للقصة. وعلى نحو مشابه، كانوا يضيفون مزيدًا من الدراما لشد مستمعيهم، وكما أن موهبة التحدث لدى أطفال متلازمة وليامز قد تضلل المعلمين فتجعلهم يعتقدون أن لدى هؤلاء الأطفال مهارات فكرية متميزة أكثر مما يمتلكونه حقًّا. وفي هذه الحالة قد لا يحظى هؤلاء الأطفال بالدعم والمساعدة الخاصة الذي يحتاجون إليه.

وأكدت بعض الدراسات أن أحد أوجه اللغة، ويطلق عليه علم الصرف (morphology) وهو ذلك الجانب من قواعد النحو الذي يتناول تصريف الأفعال وتعيين صيغة الجنس من تأنيث وتذكير وكذلك صيغة الجمع- قد لا يبقى سليمًا تماما لدى أطفال متلازمة وليامز.

المحور الثاني- متلازمة وولف– هيرشيرون (متلازمة الكروموسوم الرابع الناقص):

تم التعرف على الحالة عندما قام الدكتور كيرت هيرشينون (Kurt Hirschhorn وهيربيرت كوبر Herbert Cooper) عام [1961] بنشر دراستهما عن هذه المتلازمة، حيث وصفا حالة طفل لديه فشل في الالتحام في منطقة منتصف الجسم مع وجود عيب في تركيب كروموسوم الخلية المتمثل في نقص الذراع القصير للكروموسوم رقم [deletion 4] وفي عام [1965] نشر بحث هيرشينون – وولف (Wolf-Hirschhorn) الذي سلط الضوء على هذه المتلازمةللعاملين في القطاع الطبي، ومن ثم تمت تسمية الحالة باسميهما.

كما أن الصفات الظاهرة للحالة قد تتشابه مع حالات أخرى، لذى فإن التشخيص يعتمد على التحليل الكروموسومي، وهذه الحالات المشابهة هي:

- متلازمة باتيو (Patau Syndrom) تثلث الكرموسومرقم [13].
- متلازمة إدوارد (Edwards syndrome) تثلث الكرموسوم رقم[18].
- متلازمة مواء القطط (Cri-du-chat Syndrome)

متلازمة سميث – ليميلي – أوبيتز (Smith-Lemli-Opitz Syndrome)

شكل رقم (36)

شكل رقم (37)

نسبة الانتشار:

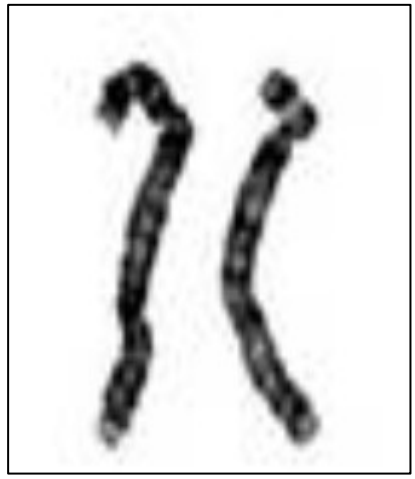
- نسبة حدوثها في أمريكا هو حالة لكل 50،000 ولادة.
- تصيب كل الأجناس وكل البلدان.
- تصيب الإناث ضعف الذكور.
- عادة ما يتم الشك فيها عند الولادة لوجود الأعراض الظاهرة.
- نسبة عالية يحدث لها إجهاض.
- نسبة تكرار الحالة ضعيف جدًّا.
- تزيد نسبة تكرار الحالة إذا كان أحد الوالدين يحمل عيبًا جينيًّا – وراثيًّا – مثل النوع المتحول المتوازن (translocation carrier) .
- نسبة الوفيات (34%) في السنتين الأوليين، وترجع أسباب الوفاة إلى: العيوب القلبية، الصرع، الالتهابات، الإصابات الرئوية.
- عدم وجود عيوب خلقية كبيرة، فليس هناك ما يؤدي للوفاة.

الأسباب:

السبب لحدوث هذه الحالة ما زال مجهولًا، لكن بعض الأسباب المؤدية لحدوثها هي فشل في التحام أجزاء الجسم المركزية (الخط الوسطي الطولي للجسم). وتحدث نتيجة نقص في الكروموسوم [4].

- السبب غير معروف – ليس للوراثة دور في حدوثه.
- ليس هناك تأثير لعمر الوالدين على حدوث هذه المتلازمة.
- العدد الكلي للكروموسومات طبيعي، فليس هناك نقص في العددالكلي.
- تحدث نتيجة نقص – حذف (deletion) للذراع القصير (short arm) من الكروموسوم في المجموعة [4].
- الجزء المؤثر الرئيسي هو نقص الجزء (4p16.3) .
- السبب في (87%) من الحالات هو نقص – ذكوري الأصل.

شكل رقم (38)



شكل رقم (39)

الأعراض خلال الحمل:

- ضعف نمو الجنين.
- ضعف حركة الجنين.
- صغر حجم المشيمة.

الأعراض المرضية:

- ضعف عام للنمو.
- قصر القامة.
- صغرحجم الرأس.
- صعوبات في التغذية والتنفس

العلامات الجسمية:

- الأصابع طويلة ونحيفة، زيادة عدد الخطوط في الأصابع "وجود أصبع زائد – خاصة الإبهام".

- وجود الخط المنفرد في الكف (25%).

- تباعد حلمتي الصدر.

- عيوب خلقية في عظام القفص الصدري وعظام العمود الفقري.

- ضعف نمو العظام.

شكل رقم (40)

الرأس:

- الرأس: صغر حجم الرأس، كبر حجم الجبهة، الوجه المميز.

- عيوب في فروة الرأس.

- الأنف المفلطح.

- العينان: جحوظ العينين، صغر حجم العين، وجود ثنيات لحمية في العينين، ميلان العينين إلى الأسفل، الحول، نقص في القزحية (coloboma، الماء الأبيض – الساد) .

- صغر حجم الشفة العليا.

- صغر حجم الفك السفلي.

- الأذن كبيرة، مشوهة، وهابطة عن مكانها.

- نقص السمع العصبي.

- العيوب القلبية: فتحة بين البطينين، فتحة بين الأذينين، عيوب مركبة في القلب.

- عيوب خلقية في الرئتين.

- عيوب خلقية في الجهاز الهضمي.

- عيوب خلقية في الجهاز البولي والتناسلي.

شكل رقم (41)

العلامات التطورية والنفسية :

- ضعف التطور الحركي والفكري.
- صعوبة الحركة، الحركات غير المتوازنة.
- الصرع (50%) .
- تأخر النطق – عدم الكلام.

- النغنغة أو الأصوات غير ذات معنى.
- نقص في التواصل، ويكون التواصل عن طريق الحركات والتعبيرات.
- الحركات غير الطبيعية لليدين مثل وضع اليدين أمام الوجه، تحريك اليدين بحركة الغسيل، الضرب على الصدر، تحريك الرأس المستمر.
- يستطيع تناول الأكل بنفسه.
- يساعد على ارتداء ملابسه.

التشخيص:

يعتمد التشخيص على اكتشاف العطب في الكروموسوم وليس الأعراض الظاهرة.

هناك العديد من الاختبارات والتحاليل يمكن إجراؤها ليس بغرض تشخيص الحالة ولكن تشخيص الأعراض المصاحبة، مثل:

- اختبارات المناعة.
- أشعة صوتية للقلب Echo-Cardiography.
- أشعة صوتية للجهاز الهضمي والبولي Ultrasound.
- أشعة مقطعية، الرنين المغناطيسي للدماغ MRI،CT-scan .
- تخطيط الدماغ EEG في حالات الصرع.
- أشعة ملونة للجهازالهضمي – مثل الأشعة الخاصة بالبلع.
- قياس السمع والنظر.

فيمكن التشخيص خلال الحمل وقبل الولادة، ولكن يجب الشك في وجود الحالة من خلال حمل سابق مثلًا، مع العلم أن نسبة التكرار ضعيفة، ومن أهم طرق التشخيص قبل الولادة:

• الأشعة الصوتية للجنين Ultrasound: قد يظهر الأعراض المرضية الظاهرية للحالة، مثل ضعف النمو للجنين، صغر حجم الرأس، شق الحنك، فتق الحجاب الحاجز، ولكن تلك العلامات غير تشخيصية وتحتاج للتحليل الكروموسومي الخاص.

• تحليل السائل الأمنيوسي – ماء الجنين- Amniocentesis: خلال الأسبوع (14-16) من الحمل.

• تحليل عينة المشيمة Chorionic villus sampling: خلال الأسبوع (10-13) من الحمل.

• تحليل عينة من دم الجنين.

شكل رقم (42)

العلاج:

لا يوجد علاج للحالة، فالمشكلة عيب خلقي في الكروموسوم يؤثر على جميع خلايا الجسم، ولا يمكن علاجها أو تغييرها، ولكن يمكن علاج الأعراض المصاحبة للحالة من خلال الفريق الطبي منها:

- علاج الصرع بالأدوية.
- العيوب الخلقية في القلب.
- العيوب الخلقية للعين.
- النطق والتخاطب والسمع.
- العلاج الطبيعي والعلاج الوظيفي لعلاج النطق والتخاطب والسمع.

المحور الثالث- متلازمة سوتو:

هو اضطراب جيني نادر يتصف بنمو جسماني مفرط وزائد في الفترة بين السنتين والثلاث سنوات الأولى من العمر. الاضطراب يمكن أن يصاحبه تأخر ذهني متوسط وتأخر في الحركة والمعرفة والإدراك والتطور الاجتماعي، ضعف في قوة العضلات وتأخر في النطق.

الأطفال الذين هم من متلازمة سوتو يكونون من ذوي الأحجام الكبيرة عند الولادة وعادةً أطول وأثقل ولديهم رأس كبير (كبر في حجم الجمجمة) أكثر من الأطفال في أعمارهم.

وتعرف متلازمة سوتو بأنها: اضطراب وراثي نادر، يتسم بالنمو المفرط للجسم خلال الخمس سنوات الأولى مصحوبة بتخلف عقلي وتأخر حركي ومعرفي واجتماعي ونطقي. حيث قام طبيب الغدد الصماء الأمريكي جوان سوتو (Juan Sotos) عام [1964م]. بنشر بحث عن مجموعة من الحالات التي تتشابه في العديد من الأعراض، ولم يجد لها أسبابًا هرمونية، ومن ثم فقد سميت هذه الحالة باسمه.

حيث يعاني الغالبية العظمى من الأفراد المصابين بمتلازمة سوتو بدرجة معينة من العجز عن التعلم. كما أن معظمهم لديهم قصور فكري خفيف ومعتدل ولكن درجة الضعف كبيرة جدًا، تتراوح بين الأفراد في بعض الأحيان مع التطور الطبيعي للأطفال الذين يعانون من صعوبات في التعلم ويحتاجون إلى رعاية مدى الحياة.

ويعاني العديد من الأطفال المصابين بمتلازمة سوتو طول الولادة (SD2) فوق المتوسط. وغالبًا لا يوجد زيادة في الوزن عند الولادة نسبيًا لدى الأطفال الذين يعانون من متلازمة سوتو. ومعظم الأطفال الذين يعانون من متلازمة سوتو في مرحلة قبل البلوغ يكون الطول ومحيط الرأس (SD2) فوق المتوسط.

غالبًا ما يكون هناك بعض "التطبيع" من الارتفاع بعد سن البلوغ، كما أن ارتفاع البالغين الذين يعانون من متلازمة سوتو قد لا تكون أعلى بكثير من المعتاد. وعلى النقيض من ضخامة الرأس الكبير هو الحال في كل من الأطفال والبالغين الذين يعانون من متلازمة سوتو.

السمات الرئيسية لمتلازمة سوتو :

يتم وصف الحالات الطبية المختلفة في ما لا يقل عن (15٪) من حالات متلازمة سوتو، عمر العظام المتقدم يحدث في (75٪) من الأطفال المصابين. يعاني العديد من الأفراد من ذوي متلازمة سوتو بشذوذ في الجمجمة، ولكنها غير محددة إلى حد كبير وأي خلل معين أو نمط من تشوهات غير محدد لمتلازمة سوتو.

ويتعرض الأطفال الذين يعانون من متلازمة سوتو في مرحلة ما بعد الولادة بنسبة (70٪) تقريبًا، من تطوير اليرقان ويجدون صعوبة في الرضاعة. وعادة ما تكون هذه المشاكل لحديثي الولادة محدودة ذاتيًا ولا تؤدي إلى مشاكل على المدى الطويل.

ويصاب الأطفال بالشذوذ في القلب والكلى، والمضبوطات والجنف بنسبة تتراوح ما بين (15-30٪) من الحالات، كما أنها متغيرة جدًّا في نوعها وشدتها. وتتراوح الحالات الشاذة في القلب من واحدة، والشذوذ الذاتي الحاد مثل (ASD) إلى الشذوذ معقدة والتي تتطلب تدخل جراحي ويعتبر الشذوذ الكلوي الأكثر شيوعًا هو المثاني الحالبي، كما يصاحب المصابون أيضًا تشوهات تشريحية مثل: الكلى على الوجهين والكلى غائبة، وتضيق مجرى (البول pelvi) الحالبي. كما يصابون بالتشنجات الطفولية.

نسبة حدوثها:

وقد تم التعرف على أكثر من (100) طفرات في الجين (1NSD) في الناس مع متلازمة سوتو، حيث تحدث في (1 في 000، 10 إلى 000، 14) من الأطفال حديثي الولادة. لا يتم تشخيص العديد من الحالات من هذا الاضطراب، ومع ذلك، قد يكون نسبة حدوثها بشكل دقيق أقرب إلى (1 في 5000) .

تطور المرض:

من الممكن أن يعشوا المصابين بمتلازمة سوتو مدة حياة طبيعية فهو ليس باضطراب يقلل من مدة الحياة، فالتغيرات غير الطبيعية الأولية لمتلازمة سوتو عادةً تقل حينما يستقر مستوى النمو إلى المعدل الطبيعي بعد السنوات الأولى القليلة من العمر، كما يمكن أن يتحسن التأخر في التطور في سنوات الدراسة الأولى ولاسيما مشاكل التواصل والتناسق يمكن أن تتضح وتظهر في مرحلة الشباب.

السمات الأساسية لمتلازمة سوتو:

يعتبر من السمات الميزات الأساسية للمتلازمة سوتو، وهومظهر الوجه، صعوبات التعلم وفرط الحركة وضخامة الرأس وهو ما يتضح من الولادة. فتعتبر هذه السمات هي الأكثر انتشارا بنسبة (90%) تقريبًا لذوي متلازمة سوتو.

العلامات المميزة:

مظهر الوجه هو الأكثر تميزًا بين (1 و6) سنوات، وجبهته عريضة حيث يشبه (الكمثرى المقلوبة) .

- تبعثر الشعر.
- واحمرار وجني.
- شقوق في الجفن والذقن مدببة مائلة إلى أسفل.
- قد يكون هناك ميزات شاذة في بعض الأطفال مثل شقوق الجفن والذقن مدببة مائلة لأسفل.
- في مرحلة البلوغ، يبقى المظهر مميز، ولكن يظل الوجه والذقن أكثر وضوحًا في كثير من الأحيان لفترة أطول.

الأسباب:

تعتبر هذه المتلازمة من المتلازمات مجهولة المصدر، ولكن في أغلب الحالات تحدث كطفرة جينية، والمشكلة تحدث في الجين (1NSD) في الكروموسوم رقم [5]، وهذا الجين هو المسئول عن تصنيع البروتين الضروري للنمو الطبيعي. وللوراثة السائدة دور في نقل المرض.

الأعراض:

تختلف الأعراض من فرد لآخر وقد يتميزون بالآتي:

- رأس طويل وكبير مع نتوء قليل ومتفاوت في الجبهة.
- أيدي وأرجل كبيرة وعينين متباعدتين وعيون مائلة.
- المشي غير متزن.

- عدوانية أو اضطراب أحيانًا وذلك بالرغم من أن حالات متلازمة سوتو عشوائية وطفرة جينية.

الأعراض والعلامات:

- زيادة نمو الجنين داخل الرحم، وذمة عند الولادة، وذمة لمفية hympotonia.

- التقلصات.

- رأس طويلة.

- آذان تالفة، والأطراف طويلة.

- تخلف فكري.

- تضيق الجنف micrognatia / retrognatia، شذوذ العين بالإضافة إلى قصر النظر.

- الأنف كبير منتفخ.

- يتميز الحنك بالضيق.

- وجود تشوهات بالقدم.

- عدم نزول الخصيتين.

بعض السمات الأخرى :

يوجد بعض السمات الأخرى لدي المصابين بهذه المتلازمة منها:

- الأنماط السلوكية وتشمل: الرهاب، والعدوان، والهواجس، والتقيد الروتينية، مثل التوحد السلوكي، اضطراب نقص الانتباه، فوق المتوسط مهارات الحفظ.

- كما أن حالات استسقاء الدماغ تكون نادرة.

- وجود الالتهابات المتكررة والتهابات الأذن (respitory) العليا، والربو، والحساسية. والإمساك، وتضخم القولون.

- تأخر ملحوظ في التدريب على استعمال دورات المياه.

- الشذوذ البولي التناسلي.

- شذوذ القلب الخلقي.

- الرأرأة.

- الحول.

- زيادة التعرق.

- فرط نشاط الغدة الدرقية.

- إمكانية زيادة مخاطر الأورام.

مضاعفات متلازمة سوتو:

- تشمل مضاعفات وذمة لمفية الالتهابات مثل التهاب النسيج الخلوي.

- التهاب الأوعية اللمفاوية الحمرة.

- تغييرات وتورم الأطراف.

- الغرغرينا مما يؤدي إلى بتر الأطراف.

- الانصباب الجنبي.

- جفاف الجلد.

- أكثر عرضة للفطر والبكتيريا والالتهابات، والالتهابات المزمنة، والسرطانات الليمفاوية مما يؤدي إلى ألم، ومضاعفات الجلد.

- كما وتتصف متلازمة سوتو بالنمو المفرط وتقدم في عمر العظام.

- كبر حجم الجمجمة.

- ذقن طويل وحاد.

فتعتبر هذه الملامح هي الأكثر وضوحًا في بداية مرحلة الطفولة، وأن الأطفال والرضع المصابين يميلون إلى النمو السريع فهم أطول من أقرانهم في العمر ولديهم رأس كبير.

وأغلبهم يعانون من ضعف وقلة في الذكاء ويكون لديهم مشاكل سلوكية. ومن أكثر السلوكيات تكرارًا (نقص الانتباه وزيادة النشاط) والخوف المفرط والهواجس والوساوس ونوبات الغضب وسلوكيات مندفعة ومشاكل بالنطق واللغة.

ويواجهون صعوبات في إصدار الأصوات والتأتأة (التمتمة) ونبرة صوت رتيبة ومملة. إضافةً إلى ذلك ضعف في العضلات التي يمكن أن تسبب تأخر في مراحل التطور المتقدمة وبالأخص المهارات الحركية مثل الجلوس والحبو.

ومن الأعراض والعلامات الأخرى لمتلازمة سوتو:

- حدوث انحناء طرفي يميني أو يساري في العمود الفقري.

- تشنجات.

- عيوب في القلب أو الكلى.

- فقدان أو نقص في السمع.

- مشاكل في النظر مثل ظهور الحول.

حيث أن بعض الرضع يتكون لديهم اصفرار في الجلد وصعوبة في الرضاعة. كما يصاب قليل من الأشخاص ذوي متلازمة سوتو بالسرطان في مرحلة الطفولة، وأنه من غير المؤكد أن متلازمة سوتو تزيد من إمكانية الإصابة بأي نوع من أنواع السرطان.

الجينات:

قد يحدث تحول وتغير في الجين (1Nsd) الذي يتسبب في الإصابة بمتلازمة سوتو. حيث إن الجين (1nsd) يوفر الإرشادات لعمل وتصنيع البروتين الضروري للنمو الطبيعي والتطور. وظيفة هذا البروتين غير معروفة ومع ذلك وعند الشعب الياباني أكثر التغيرات الجينية يكون مصدرها الكروموزوم [5] الذي يحتوي على الجين (1nsd).

وفي شعوب أخرى قد يحدث تغير داخل (1Nsd) مما يسبب الإصابة بمتلازمة سوتو. فالتغيرات الجينية في الجين (1Nsd) النسخة المطابقة من إنتاج أي بروتين وظيفي. وبالرغم من قلة وندرة هذا البروتين خلال مراحل التطور إلا أنه يؤدي إلى صعوبات تعلم، ويحدث نمو زائد في باقي الأعراض الأخرى في متلازمة سوتو بنسبة (95%) تقريبًا من حالات متلازمة سوتو والتي تصيب البعض بدون أي تاريخ عائلي. فأغلب هذه الحالات تنتج عن طفرة جديدة في (1Nsd) .

كما يعتبر من أهم الصفات المميزة لهذه المميزة ما يلي:

- كبر الحجم عند الولادة من حيث (الوزن، الطول، محيط الرأس) .
- نمو جسمي مفرط خلال السنوات الثلاث الأولى من العمر.
- تأخر فكري متوسط.
- تأخر في النطق.
- تأخر في التطور الحركي، وضعف في قوة العضلات.

- صعوبة في التغذية.

- حدوث يرقان المواليد.

-كبر في حجم الجمجمة - الرأس - منذ الولادة.

- زيادة مفرطة في حجم الرأس خلال السنوات الثلاث الأولى من عمر الطفل.

- رأس طويل وكبير مع نتوء قليل ومتفاوت في الجبهة.

- ذقن حاد.

- عينان متباعدتان وعيون مائلة.

- أيدي وأرجل كبيرة.

- ضعف العضلات.

- تأخر حركي.

-اضطراب في المشي وعدم توازن.

- انحناء طرفي يميني أو يساري في العمود الفقري.

- فقدان أو نقص في السمع.

-مشاكل في التواصل ومشاكل بالنطق واللغة تتحسن مع العمر.

- نبرة صوت رتيبة وصعوبات في اصدار الأصوات والتأتأة.

- نقص الانتباه وزيادة النشاط.

- اضطرابات سلوكية.

-عيوب في القلب أو الكلى.

- الصرع - التشنج.

- تكرار الالتهابات في الجهاز البولي والجهاز التنفسي.

- فرط الغدة الدرقية.

- الإمساك.

- مشاكل في الأكل بسبب الحلق المقوس.

هناك العديد من المتلازمات التي تشترك معها في بعض الأعراض، ومنها:

1- متلازمة مارفانMarfan's Syndrome .

2- متلازمة بيكويث ويدمانBeckwith-Wiedemann syndrome .

3- متلازمه نيفوNEVO .

4- متلازمة رايلى سميث.

التشخيص الفارق:

يوجد تداخل من حيث المظهر الخارجي بين متلازمة سوتو والعديد من المتلازمات الأخرى هي: متلازمة ويفر، متلازمة بانايان - رايلي (Ruvalcaba)، متلازمة بيكويث-فيدمان حيث يتشابهون في ضخامة الرأس.

ومن أكبر التداخل المظهري ما بين سوتو ويفر والمتلازمات الأخرى. تشابه كبير في ملامح الوجه، ولا سيما في مرحلة الطفولة، كما يختلف الأطفال ذوي متلازمة يفر من حيث شقوق الجفن ووجه مستدير مقارنة للعيون متباعدة بشكل طبيعي وبارزة من سمات الذقن.

وأن ذوي متلازمة يفر لديه شذوذ (1NSD) ويرجع ذلك إلى اختلاف الجينات.

ويتم التشخيص بإجراء تحليل (1NSD) في جميع الأطفال المصابين بمتلازمة سوتو أو متلازمة يفر. إذ يحدث اختلاف في متلازمة بانايان-رايلي-Ruvalcaba ناتجة عن الطفرات (PTEN) تقريبا في 60%من الحالات. ويكون هناك صفات مشتركة مع متلازمة سوتو بشكل كبير في عملية العجز عن التعلم وضخامة الرأس

ويمكن أن تترافق مع قامة طويلة. الأولاد المصابون بمتلازمة بانايان-رايلي (Ruvulcaba) عادة ما يكون لديهم نمش القضيب والذي لم يتم الإبلاغ عنه في في متلازمة سوتو. في الطفولة المتأخرة والبلوغ شحمي، وقد تحدث (haemangiomatosis) وملامح متلازمة كاودن في الأسر التي لديها طفرات PTEN الموروثة، وغالبا مايكون هناك تاريخ عائلي مما يسبب الصعوبات التعليمية وضخامة الرأس والتعلم قد تكون غير عادية في متلازمة سوتو.

ينبغي أن يساعد التحليل الجزيئي للـ PTEN 1NSD / على التفريق المتلازمات.

كما وتتصف بيكويث-فيدمان بعيوب جينية من (15p11) ويتميزون بفرط الحركة، وعيوب جدار البطن وضخامة اللسان. وتتضمن الميزات الإضافية ضخامة الأحشاء، نقص سكر الدم لدى الأطفال حديثي الولادة، تشوهات الكلى والأورام الجنينية، ضخامة اللسان هو شائع جدا في متلازمة بيكويث-فيدمان ولكنها غير منتشرة لدى ذوي متلازمة سوتو، في حين أن ملامح الوجه مميزة، والعجز عن التعلم أكثر الصفات وضوحًا لذوى متلازمة سوتو، ولكنها نادرة في متلازمة بيكويث -فيدمان.

الفرق بين متلازمة سوتو ومتلازمة ويفر:

يمكن توضيح الفروق بينهما كما يلي:

- قد تكون متلازمة سوتو متلازمة بالسرطان، في حين أنه متلازمة ويفر لا ترتبط بها.

- تنضج الأسنان الأمامية بشكل ملحوظ في متلازمة سوتو. ونادرًا ما يحدث في متلازمة ويفر.

- تكون التقلصات أكثر ظهورا في متلازمة ويفر ويوجد اختلاف في مظهر الوجه بشكل واضح في متلازمة سوتو.

علم الوراثة الجزيئية:

أشارت نتائج بعض الدراسات أن (haploinsufficiency) من (1NSD) هو السبب الرئيسي لمتلازمة سوتو، وأن متلازمة بيكويث-فيدمان: هي، مثل متلازمة سوتو، ومتلازمة فرط الحركة. حيث أن تحرير الجينات التنظيمية النمو مطبوع داخل المنطقة (15p11) هو السبب الرئيسي ل(BWS). وبالمثل، عيوب حساب الجين (1NSD) لأكثر من (60٪) من المصابين بمتلازمة سوتو.

ونظرًا للتداخل بين المتلازمات، يتم التفريق بينهم حيث أن الغالبية العظمى من المصابين بمتلازمة سوتو لديهم طفرات في ((1NSD.

العلاج:

يختلف العلاج على حسب الأعراض. فهناك من يحتاجون إلى برامج تأهيل تربوي ومهنى وعلاج طبيعى وبرامج للتخاطب وبرنامج للتربية البدنية.

ولا يوجد علاج معمم لمتلازمة سوتو، وقد يلجأ البعض إلى استخدام العلاج على حسب الأعراض الحالية للمصاب وتشمل: الجراحة لـ (anomolies) المادية، والعلاج لمضاعفات التطور الحركي وإنشاء برنامج وذمة لمفية حيث يشمل البرنامج: التصريف اللمفاوي اليدوي. يلف ضغط أو ضمادات ضغط (باستخدام الضمادات تمتد قصيرة)، ضغط الملابس - ضغط الأكمام.

المحور الرابع : متلازمة كورنيلا دي لانج

متلازمة كورنيلا دي لانج والتي تسمى أيضًا متلازمة أقزام امستردام، حيث وصف الدكتور براشمان عام (1916) م الذي وجد مجموعة من الحالات تتميز بالشكل المميز للرأس والأطراف وقصر القامة، وعرفت بأقزام أمستردام، ثم تبعه مواطنه

الهولندي طبيب الأطفال الدكتور كورنيلا دي لانج عام (1933)، والذي سميت هذه المتلازمة باسمه، وكلاهما قام بالشرح عن صفات الحالة ومميزاتها التشخيصية.

معدل الانتشار :

- نسبة حدوثها حالة لكل (10.000- 30.000) ولادة حية.
- تصيب الأولاد والبنات بنفس النسبة.
- تصيب كل الأعراق والمجتمعات.

الأسباب:

السبب المؤدي للإصابة بالمتلازمة يعتبر غير معروف حيث:

-تنتج أغلب الحالات عن طفرة وراثية، لعدم وجود مثل تلك الحالة في العائلة.

-من الممكن أنها تنتقل عن طريق الوراثة السائدة، وهو ما يعني أن عطبًا في أحد الجينات يمكن أن يظهر الأعراض كاملة.

-تصيب البعض بسبب عطب في المورث NIPBL gene، الذي يقوم بصناعة بروتين يسمى delangin، وهذا المورث موجود على الكروموسوم رقم 3chromosome q band 26-27.

-قد يحدث إذا كان أحد الوالدين مصاب إصابة خفيفة، فحسب الوراثة السائدة فإن احتمالية ولادة طفل مصاب تكون بنسبة (50 %).

-تنخفض نسبة التكرار إذا لم يكن هناك طفل مصاب في العائلة نسبة (1.5-0.5) من الولادات اللاحقة فقط.

العلامات المميزة للحالة :

هناك العديد من العلامات الجسمية والتغيرات المصاحبة للحالة، ولكن ليس من المفترض وجود جميع تلك العلامات في كل الأطفال المصابين بالحالة، ومن العلامات المميزة:

- نقص الوزن عند الولادة أقل من ثلاثة كجم.
- البكاء بطريقة ضعيفة لدى المواليد.
- صعوبة التنفس والرضاعة لدى المواليد.
- زيادة توتر العضلات.
- قصر القامة.
- ضعف النمو.
- ضعف التطور الحركي والفكري.
- صعوبات في التغذية.
- علامات مميزة للرأس والأطراف.
- ضعف السمع.
- مشاكل بصرية: رأرأة العين، بعد النظر، قصر النظر.
- الترجيع المعدي.
- التشنج والصرع.
- عيوب خلقية في القلب.
- تخلف فكري - بسيط إلى المتوسط.
- تأخر النطق والتخاطب.
- عدم نزول الخصية.

شكل رقم (43)

العلامات المميزة للرأس:

- صغر حجم ومحيط الرأس.
- صغر حجم الحاجب، والتقاء الحاجبين سويًا.
- زيادة طول الرموش.
- كثافة شعر الرأس.
- قصر الرقبة.
- الأنف صغير.
- الشفة العليا صغيرة ومرتفعة للأعلى.
- الأسنان صغيرة ومتباعدة.
- الأذن صغيرة ومنخفضة.
- شق الحنك.

العلامات المميزة للأطراف:

- اختلاف حجم الأطراف، وقد يكون هناك طرف ناقص.
- صغر حجم اليدين والقدمين.
- التحام جزئي لأصابع القدمين الثاني والثالث.
- الأصبع الخامس في اليدين معوج.
- زيادة كمية الشعر في الجسم.

تأخر النمو :

- نقص الوزن عند الولادة.
- قصر القامة.
- ضعف النمو، ويكون سرعة النمو خاصة بهم.
- عادة ما يصلون للبلوغ كأقرانهم.
- عند البلوغ يكونون قصار القامة.

التطور الحركي والفكري:

يوجد هناك اختلاف كبير بين المصابين بهذه الحالة في التطور الحركي والفكري، فالبعض لديهم تأخر شديد في حين نرى البعض الآخر بنسبة ذكاء طبيعية، والمصابين بتأخر شديد نلاحظ لديهم تأخر في النطق والتخاطب، أما الحالات المتوسطة فيمكنهم الكلام في حوالي الخامسة من العمر، وعادة ما يستطيعون الحركة والمشي بعد سن الثانية.

المشاكل السلوكية:

هناك العديد من المشاكل ومنها :

-إيذاء الذات.

-عدم الإحساس بالارتياح والتضايق.

-بعض العلامات التوحدية، الانعزالية، عدم التواصل مع الآخرين، الحركات المتكررة.

-عدم التفاعل مع الألم.

-النشط الزائد.

- صعوبة في النوم.

التشخيص:

- لايوجد اختبارات أو تحاليل للتشخيص.
- يعتمد التشخيص على الأعراض والمميزات الجسمية.
- يتم التشخيص بإجراء التحاليل: وهي الفحوص التي يمكن عملها للطفل لمتابعة الحالة وليست لتشخيص المتلازمة، ومنها:
- صورة الكروموسومات.
- أشعة للعظام - تأخر نمو العظام.
- صورة الدم - نقص عدد الصفائح الدموية.
- الأشعة الصوتية للقلب.
- قياس السمع.

- كشف البصر والعيون.
- قياس هرمون النمو growth hormone .

شكل رقم (44)

العلاج:

لا يوجد علاج شاف للحالة ولكن يجب التدخل المبكر، العلاج الكلامي، العلاج الوظيفي، العلاج الطبيعي، يمكنها تقليل الأعراض المصاحبة.

المحور الخامس: متلازمة داندي ووكر (موه الرأس الخلقي) .

متلازمة داندي ووكر (موه الرأس الخلقي) Dandy-Walker syndrome:

يرجع اكتشاف متلازمة داندى ووكر إلى عام [1914] عندما اكتشف الطبيب داندي وزميله الطبيب بلاكفان حالة غير معتادة من العيوب الخلقية التي تصاب بها الأجنة وتظهر في حديثي الولادة، وهذه الحالة كانت غريبة ونادرة لدرجة كافية أن تسجل في التاريخ باسم الطبيبين اللذين اكتشفاها، وسميت بمتلازمة داندي ووكر: هي عيب خلقي يتضمن حدوث خلل في نمو وتطور المخ ومكوناته المختلفة أثناء نمو الجنين، ويطلق عليه تشوه داندي – ووكر (Dandy – Walker Malformation)

. هذا الخلل غالبًا ما يشمل خلل في نمو المخيخ المسئول عن التنسيق الحركي العضلي في الجسم.

حيث تتسم متلازمة داندي ووكر بتشوه خلقي نادر للدماغ، وتتكون الملامح الرئيسة لهذه المتلازمة من:

1- ضمور الدودة المخيخية جسر المخيخ (agenesis of cerebellar vermis).

2- توسع كيسي للبطين الرابع في المخ.

3- وجود كيس في الحفرة الدماغية الخلفية للجمجمة (posterior fossa) .

ويصاحبها العديد من المشاكل الدماغية المصاحبة، فالاستسقاء الدماغي يمكن ملاحظته لدى (70-90%) من الحالات بعد الولادة، وقد يكون هناك ضمور في القنوات الدماغية مثل قناة ماجندي (foramen of Magendie) وقناة لوساكا (foramen of Luschka). وتتميز المتلازمة بعدم تكون أو نقص تنسج دودة المخيخ، وتوسع كيسي في البطين الرابع للدماغ، وتوسع النقرة الخلفية. وقد تترافق مع مجموعة من المشاكل. ولكن المتلازمة موجودة بوجود هذه الملامح الثلاثة. ويكون لدى (70-90%) من المصابين موه رأسي، الذي يتكون بعد الولادة، وقد تترافق مع ضمور ثقبة ماجندي وربما ثقبة لوشكا، التي تنضح السائل النخاعي الشوكي، وإغلاقها يؤدي لزيادة مرضية في السائل.

نسبة الانتشار:

- تحدث متلازمة داندي ووكر بمعدل منخفض يصل لحالة واحدة فقط في كل (25000- 30000 مولود) .
- نسبة تكرار الحالة لنفس العائلة ضعيفة لا تزيد عن (1- 5%) .
- تشكل (4%) من حالات الاستسقاء الدماغي.

- نسبة حدوثه أعلى لدى الإناث / الذكور (1/3) .

- درجات أعراض الحالة مختلفة، وبعض الحالات يتم تشخيصها والتعرف عليها في مرحلة الطفولة المتأخرة. فغالبًا ما تحدث متلازمة داندي ووكر في حالات فردية دون أن يكون لها خلفية جينية في الأسرة، لذا فإن تحديد الجينات المرتبطة طفراتها بحدوث المتلازمة شيء موضع بحث ولم يتم التأكد منه بشكل جازم حتى الآن.

أسبابها:

الأسباب غير معروفة حتى الآن ولكن التشوه يتعلق بتعطيل تطور جزء من الدماغ في المرحلة الجنينية.

- تلعب الوراثة دورًا غير واضح، وهناك حالات أثبتت وجود الوراثة المتنحية، لذى تمكن أهمية الأستقصاء الوراثي.

- إصابة الأم الحامل في القسم الأول من الحمل بالحصبة الألمانية، الفيروس الهرطق (CMV) أو التكسوبلازما يمكن أن يكون سببًا لحدوث الحالة.

- تحدث بسبب عدم نمو الجزء المركزي من المخيخ المسئول عن التنسيق الحركي العضلي في الجسم.

- خلل في تطور الغرف التي تقع داخل المخ والتي تحتوي داخلها السوائل المخية الطبيعية، حيث يحدث تضخم في البطين الرابع (أحد الغرف الأربعة الرئيسية) بالإضافة لحدوث خلل في تكوين الفتحات التي يُفترض بها نقل السوائل المخية من البطين الرابع لباقي مناطق دورة السوائل المخية الطبيعية.

- خلل دورة السوائل المخية الطبيعية يُسبب تراكمها بكميات كبيرة.

كما أن المتلازمة قد ارتبطت في الحالات بخلل في أعداد الكروموسومات دون أن يكون ذلك مرتبط بكروموسوم محدد في كل الحالات. رغم ذلك فإنه توجد بعض الحالات التي تم ربطها بنمط عائلي للوراثة ؛ حيث وجد أنها تتبع النمط المتنحي بمعني أنه لابد أن يكون الأبوين لديهم نسخة من الطفرة الجينية، والتي بانتقالها من الأبوين للجنين تُسبب ظهور المرض نتيجة حصول الطفل على الطفرة الجينية المضاعفة (نسختي الجين في الـ DNA تكونان مصابتين بالطفرة)، وهو احتمال منخفض ويتطلب أبوين ذو صلة قرابة وثيقة.

العوامل التي تزيد احتمالية الإصابة بمتلازمة داندي ووكر:

- سن الأم المتقدم (أكثر من 40 سنة) يزيد من فرص الاضطرابات الجينية بشكل عام.
- تعرض الأم خلال فترة الحمل وخاصةً الشهور الأولى لعدوى التوكسوبلازما أو الحصبة الألمانية.
- تعرض الأم لبعض المواد الدوائية التي تسبب طفرات جينية.
- تعرض الأم لمرض السكر أثناء الحمل.

المشكلات المرتبطة بمتلازمة داندي ووكر :

في بعض الحالات ترتبط متلازمة داندي ووكر بمشاكل أخرى منها:

- عيوب تكوينية في الأوعية الدموية المغذية للدماغ.
- عيوب خلقية في القلب.
- مشاكل في العيون.
- استسقاء دماغي.

شكل رقم (44)

درجات متلازمة داندي ووكر :

أولًا: الدرجة الطفيفة: بديل داندي-ووكر Dandy-Walker variant:

- تشمل درجة أقل نسبيًّا من ضمور المخيخ ولا ترتبط بتشوهات وعيوب خلقية أخرى.
- نسبة التأخر الحركي والعضلي فيها أقل.
- احتمالية حدوث التأخر العقلي فيها تكون أقل.

ثانيًا: متلازمة داندي- ووكر: Dandy-Walker Syndrome:

- تشمل ضمور المخيخ بأقصى درجاته.
- لا يصاحبها تشوهات أو عيوب خلقية أخرى.

ثالثًا: المتلازمة المصحوبة بعيوب خلقية أخرى: تشمل متلازمة داندي ووكر بالإضافة للعديد من العيوب الخلقية الأخرى مثل:

- مشاكل القلب والأوعية الدموية والعيون.

- غالبًا ما تكون العيوب الخلقية المتعددة سببًا في عدم استمرار الجنين ووفاته.

- يطلق مصطلح تشوه داندي- ووكر (Dandy-Walker Malformation) على العيب الخلقي الذي يوجد في حالات داندي ووكر بأنواعها المختلفة.

متلازمة داندي ووكر واحتمالية إصابة الأطفال القادمين للأسرة :

نظرًا لعدم التعرف على نمط وراثي محدد لانتقال الطفرات المسئولة عن متلازمة داندي ووكر؛ واحتمالية إصابة الطفل التالي بها تكون منخفضة بشكل كبير حيث تتراوح بين (1 – 5 %).

أعراضها:

تبدأ الأعراض في مرحلة الطفولة المبكرة والأعراض السريرية الرئيسة منها:

- زيادة حجم الرأس.

- بروز الجزء الخلفي من الرأس، مما يعطي الجمجمة شكلًا مميزًا كالبطيخ، حيث تكون الزيادة في حجم الرأس من الأمام للخلف أكثر منها على الجانبين.

- تأخر النمو الحركي.

- تأخر عقلي متفاوت الشدة (41-71%) من الحالات.

- علامات وأعراض الأستسقاء الدماغي.

- مشاكل خلقية مصاحبة مثل: عيوب القلب الخلقية، العيوب الجسمية في الأطراف والأصابع.

- التخلف العصبي الحركي (تأخر التوتر العادي للعضل) .

- التخلف العقلي وموه الرأس. ويظهر التخلف العقلي لدى (50%) من المرضى والنصف الآخر ربما يمتلك وظائف تعريفية. ويكون المرض أشد إذا ظهرت الأعراض ميكرًا. ولكن أحيانًا تتأخر الأعراض حتى اليفع.

- قد ترتبط الأعراض بزيادة الضغط في الدماغ، كالقيء والتشنج والهياج.

- أعراض تتعلق بوظائف المخيخ كالتوازن والدوخة وحركة غير عادية في العينين كالرأرأة.

حيث تختلف درجات أعراض الحالة، وتعتمد الأعراض على درجة وجود العيوب الخلقية، لذلك فإن بعض الحالات لا يتم التعرف عليها بعد الولادة مباشرة ولكن في مرحلة الطفولة لعدم وضوح الأعراض المرضية.

- في أغلب الحالات يتم التشخيص بين (3-4) سنوات من العمر.
- أن (80%) من الأطفال المصابين يكون حجم التجاويف الدماغية طبيعيًا عند الولادة، ويزاد حجم هذه التجاويف في عمر السنة.
- أن (90%) من الأطفال يكون لديهم استسقاء دماغي عند تشخيص الحالة:

شكل رقم (45)

من الأعراض التي تظهر في الطفولة المتأخرة:

- أعراض زيادة الضغط داخل الجمجمة ومنها: سرعة الانفعال، التشنجات، القيء.
- عدم التحكم في التوازن ونقص في تنسيق حركة العضلات نتيجة تعطل وظيفة المخيخ مما يؤدي إلى الترنح والمشية المهتزة نتيجة صعوبة تناسق وانسجام حركة العضلات الإرادية.
- عدم تناسق حركة العين مع الرأس، حيث يجد الطفل صعوبة في تتبع الأجسام بسهولة وتظهر كأنها ستقفز أو تتأخر في الحركة.
- مشاكل العيون ومنها، رأرأة العين، ضمور شبكية العين، وجود غلاف العين المشيمي.
- المشاكل السمعية، ضعف السمع الحسي sensorineural .
- نمط تنفس غير طبيعي، حيث يكون هناك نوبات من التنفس السريع يتبعها انقطاع التنفس.
- أعراض وجود مشاكل مصاحبة في الجهاز العصبي.

وهناك بعض الأعراض لمتلازمة داندي ووكر منها :

- الاضطرابات العصبية.
- التشنجات.
- الغثيان والقيء.
- أعراض ارتفاع ضغط الدماغ: تظهر في الأطفال الأكبر في السن وتشمل :

- كبر حجم الدماغ: نتيجة الاستسقاء الدماغي وتراكم السوائل في الدماغ بشكل غير طبيعي.

- تأخر التطور الحركي: يحدث في الأطفال المصابين بالمتلازمة نتيجة خلل تطور المخيخ المسئول عن التنسيق الحركي.

- الاستسقاء الدماغي: قد يبدأ في الظهور في مراحل مبكرة من تطور الجنين في نطاق الأسبوع الـ [18]، ويتم اكتشافه بواسطة السونار.

- اختلال التوازن وضعف القدرة على التنسيق الحركي.

- تأخر النمو العقلي: يحدث في نسبة كبيرة من الحالات.

- التأخر لمرحلة البلوغ: في نسبة صغيرة من حالات داندي ووكر تصل لـ10% يتأخر ظهورها.

أعراض مرحلة البلوغ التي ترتبط بهذه الحالة من أهمها:

- الصداع.
- التشنجات العضلية.
- الاضطرابات السلوكية والنفسية.

اكتشاف وتشخيص متلازمة داندي ووكر:

يتم اكتشاف وتشخيص متلازمة داندي- ووكر خلال فترة الحمل: حيث يتم اكتشاف المتلازمة مصادفةً أثناء إجراء السونار الدوري لمتابعة الحمل وتقييم تطور الجنين، وفي هذه الحالة يتم اللجوء لعمل أشعة مقطعية ورنين مغناطيسي لتأكيد التشخيص. الرنين المغناطيسي MRI هو الوسيلة الأفضل في تأكيد وجود العيب

الخلقي. التشخيص النهائي يتم من خلال فريق طبي يحتوي على أكثر من طبيب ذو خبرة لتأكيد التشخيص.

بعد الولادة: يتم اكتشاف المتلازم بناء على الأعراض التي تتطور لدى الطفل، وذلك من خلال إجراء فحوصات التصوير الطبي المختلفة التي تقوم تصوير الرأس والمخ، ومن أشهرها: الأشعة المقطعية. الرنين المغناطيسي.

الفحص الجيني: يتم اللجوء إليه في حالة الأبوين اللذين لديهم ابن مصاب ؛ لتجنب حدوث نفس المشكلة في الأطفال التاليين. قديكون هناك احتمالية أن يكون تشخيص متلازمة داندي ووكر خاطيء، حيث أنه في بعض الأحيان يكون استخدام زاوية خاطئة أثناء إجراء السونار سببًا في إعطاء انطباع خاطيء على شاشة الجهاز بوجود ضمور في المخيخ مما يؤدي لتشخيص الحالة كجنين مصاب بداندي ووكر على سبيل الخطأ. والتغلب على ذلك يكون من خلال عدم الاعتماد على تشخيص نهائي واحد دون اللجوء لفريق طبي يحتوي على أكثر من طبيب ذو خبرة لتأكيد التشخيص.

التشخيص:

تتم عملية التشخيص بإحدى الطرق الاتية:

- الأشعة الصوتية للدماغ.
- الأشعة المقطعية. CT scan
- الأشعة بالرنين المغناطيسي MRI.
- تحليل الكروموسومات.
- الاستشارة الوراثية.

العلامات المميزة اللازمة لتشخيص متلازمة داندي ووكر:

- ضمور المخيخ.
- التوسُّع الكيسي للبطينِ الرابعِ.
- الاستسقاء الدماغي.
- زيادة حجم الحفرة الخلفية للدماغ.

التشخيص الفارق:

يجب التفريق بين تلك الحالة وحالات الاستسقاء الدماغي بدون وجود العلامات الأخرى للمتلازمة.

- استسقاء التجويف الرابع المنفرد Isolated fourth ventricle .
- الأسباب الأخرى للاستسقاء الدماغي.
- متلازمة جيوبرت Joubert syndrome، ومن علاماته ارتخاء في العضلات، زيادة محيط الرأس، الحركة غير الإرادية للعين، التفاوت في سرعة التنفس.

أساليب الوقاية والعلاج:

- الحالة خلقية لا يمكن منعها من الحدوث.
- العلاج يعتمد على علاج الأعراض والمشاكل المصاحبة.
- القسطرة الدماغية في حالات وجود الاستسقاء الدماغي.
- المشورة الوراثية مهمة للوالدين، لمعرفة احتمالية تكرار الحالة.
- التعليم والتدريب.
- العلاج الطبيعي والوظيفي.
- علاج النطق ومشاكل العيون.

احتمالات الشفاء :

يصعب احتمالات الشفاء التام لمرضى العيوب الخلقية بشكل عام ومن ضمنها متلازمة داندي ووكر؛ نتيجة أن الخلل المرضي يحدث أثناء مراحل تكون الجنين المبكرة.

بعض العوامل التي تُساعد في تقييم التحسن المتوقع لحالة المصاب بمتلازمة داندي ووكر وهى:

- احتمالية أن تكون الحالة طفيفة وتندرج تحت مسمى بديل لداندي ووكر.
- حسب درجة ضمور المخيخ.
- حسب درجة تطور الاستسقاء الدماغي وقت اكتشاف المشكلة.
- حسب ما يصاحب المتلازمة من عيوب خلقية أخرى.
- مدى إمكانية للتدخل العلاجي المبكر لتقليل تقدم الحالة.
- مدى إمكانية للمتابعة العلاجية المستمرة.
- مدى إمكانية لدمج الطفل من وقت مبكر في برنامج تأهيل حركي وعقلي.

احتمالات الوفاة:

تصل احتمالات الوفاة في المواليد المصابة بمتلازمة داندي ووكر يصل إلى (70%)، خاصةً في الحالات المرتبطة بعيوب خلقية أخرى. يرتبط ظهور الأعراض في الجنين قبل الولادة باحتمالات أكبر للوفيات، مقارنة بالجنين الذي يولد دون أعراض ثم يبدأ في إظهار الأعراض مع مرور الوقت.

مكونات الخطة العلاجية لذوي متلازمة داندي ووكر:

أولًا: مرحلة التشخيص: وفقًا لتقييم الطبيب المعالج لدرجة تقدم الحالة وقت تشخيصها يتم تحديد ما إذا كان لدى الجنين فرص في النجاة أم لا. بناء على الحالة الفردية يرشح الطبيب إمكانية إجراء إنهاء للحمل (إجهاض) من عدمه.

ثانيًا: التعامل الطبي مع الطفل المصاب بمتلازمة داندي ووكر:

الاستسقاء الدماغي: يتم التعامل معه من خلال عمل وصلة جراحية لتفريغ السوائل المخية المتراكمة.

التشنجات: يتم التعامل معها من خلال كورس دوائي مناسب لدرجة الحالة.

التأخر الحركي: يتم التعامل معه من خلال برنامج تأهيل.

ثالثًا: التعامل الطبي مع الأبوين: الدعم النفسي: يُمثل أهمية كبيرة في المراحل الأولى من اكتشاف المشكلة نظرًا لما يمثله الأمر من عبء نفسي كبير خاصةً أن أغلب الحالات تحدث بشكل غير متوقع ويصعب التنبؤ به ويكون من خلال (الدعم العائلي – التواصل مع أسر لديها أطفال مصابين بالمتلازمة والتعرف بشكل أكبر على كيفية التعايش مع المشكلة).

رابعا- التثقيف الصحي: يشمل توضيح طبيعة المشكلة والناتج المتوقع منها، بالإضافة لنصائح طبية عن كيفية التعامل مع الحالة وأهمية المتابعة الدورية مع الطبيب.

متى تقلق؟ إذا كان هناك حالات سابقة من الاستسقاء الدماغي ضمن التاريخ الصحي للعائلة.

* إذا كان هناك صلة قرابة بين الزوجين.

* إذا كان سن الأم يزيد عن (40) سنة.

* إذا كانت الأم قد تعرضت مؤخرًا لعدوى حصبة ألمانية أو توكسوبلازما.

* إذا كانت الأم منتظمة على أدوية لا يمكن الاستغناء عنها في فترة الحمل. وفي هذه الحالات يتم اللجوء للطبيب لعمل فحص جيني مبكر للجنين للتأكد من عدم

وجود أي مؤشرات على إصابة الجنين بمتلازمة داندي ووكر. تلك المتلازمة الغامضة التي ما زالت في طور الدراسة والأبحاث.

المحور السادس- متلازمة مارفان:

متلازمة مارفان هو أحدى الإضطرابات الوراثية التي تؤثر على النسيج الضام في جسم الإنسان وبذلك تختل وظيفة النمو في عدة مواقع في الجسم مثل القلب والأوعية الدموية، العينين، الهيكل العظمي والجلد. إن الخلل الوراثي يحدث في جين يسمى (1fibrillin-) فيبريلين ومن أكثر علامات الاضطراب شيوعًا هو نمو العظم بطريقة غير طبيعة حيث يزداد طولًا فيتميز المصابين بهذا الاعتلال بطول الأطراف وطول القامة كذلك.

والجدير بالذكر أن متلازمة مارفان عبارة عن اعتلال وراثي (مورث من آباء إلى أبنائهم) ولكن الجديد أن هنالك حالات تم تسجيلها طبيًّا لا يوجد بها تاريخ عائلي مرضي أي أنه تحصل نتيجة طفرات جينية وخلل في تكوين الأحماض الأمينية للصيغة الوراثية.

أسباب متلازمة مارفان:

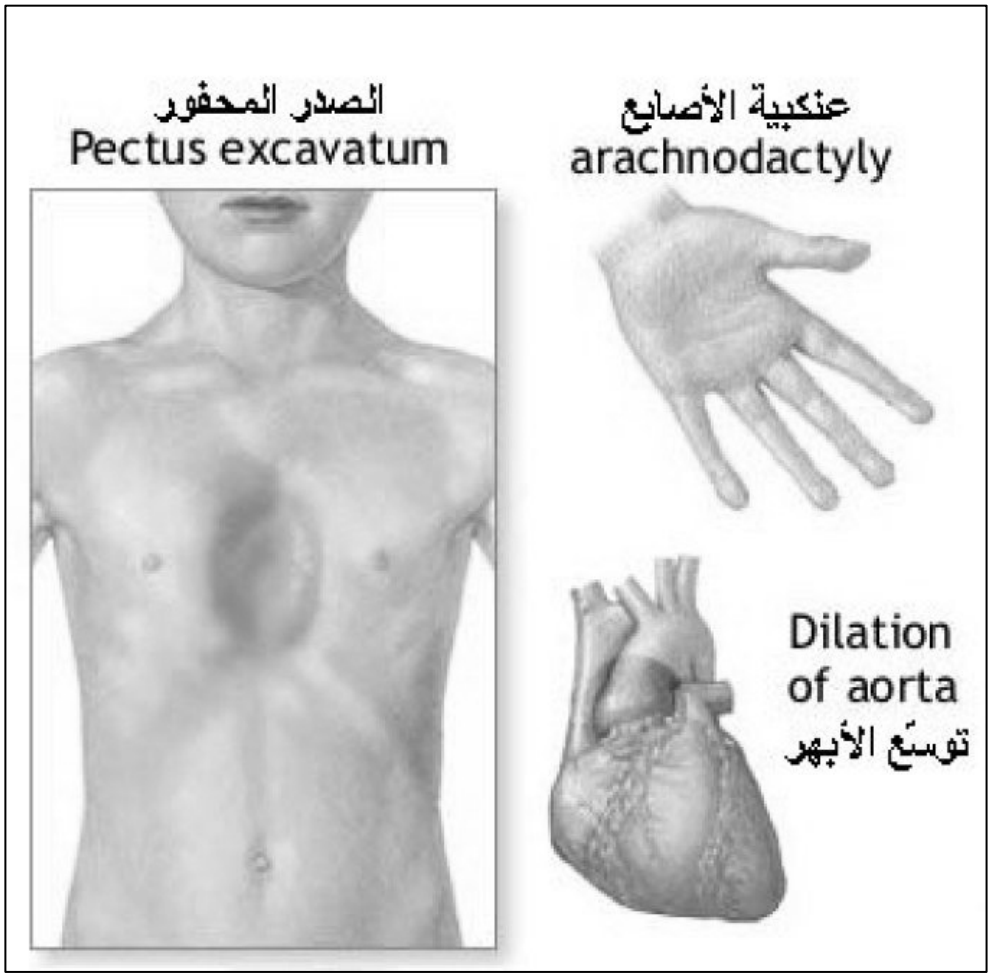
معظم الناس الذين يعانون من متلازمة مارفان يرثون هذا الجين غير الطبيعي من أحد الوالدين المصاب به، والجدير بالذكر هنا أن هذه المتلازمه تحمل صفة الجين السائد؛ أي أنه يكفي وجود الجينات غير الطبيعية في أحد الوالدين فقط لإصابة المرض في الأبناء، ولا يشترط أن يكون كلا الأبوين مصابًا. كما يمكن أن تحدث بطريقة غير وراثية إثر حدوث خلل في تصنيع الصيغة الوراثية ويسمى طفرات جينية في هذه الحالة.

أعراضها:

تظهر علامات وأعراض الإصابة بهذا المرض على النحو التالي:

- ❖ طول القامة وخاصة الأطراف. .
- ❖ النحافة وعدم القدرة على كسب الوزن.
- ❖ بروز عظمة الصدر أو انسحابها للداخل.
- ❖ ارتفاع وتقوس الحنك.
- ❖ تضخم عضلة القلب.
- ❖ اضطرابات في الرؤية.
- ❖ انحناء العمود الفقري.
- ❖ تسطح القدم.
- ❖ اختلال في المفاصل.
- ❖ صعوبة التعلم.
- ❖ ضيق النفس.
- ❖ خفقان القلب.
- ❖ ضعف وتعب عام.
- ❖ تشققات جلدية.

شكل رقم (46)



التشخيص:

قد يلجأ الطبيب إلى الأساليب التالية لتشخيص هذا المرض:

- ❖ الفحص السريري للمريض.
- ❖ تخطيط صدى القلب باستخدام الموجات فوق الصوتية لفحص القلب.

- ❖ التصوير الشعاعي بالرنين المغناطيسي (MRI) أو التصوير المقطعي المحوسب (CT)
- ❖ للكشف عن سلامه أعضاء الجسم. .
- ❖ اختبار ضغط العين للتحقق من وجود الزرق.
- ❖ الفحوص الجينية وخاصة جين الفايبروجين.

مضاعفات متلازمة مارفان :

- ❖ من المضاعفات التي يمكن حدوثها نتيجة الإصابة بالمرض ما يلي :
- ❖ مضاعفات القلب والأوعية الدموية وتشوهات في الصمامات.
- ❖ فشل عضلة القلب.
- ❖ حدوث أم الدم الأبهرية وتسلخ الأبهر.
- ❖ الإصابة بأمراض العين واختلال المقدره البصرية لدى المصاب.
- ❖ من الممكن أن تسبب متلازمة مارفان صعوبات في التنفس، إما من خلل النسيج الضام من تشوهات جدار الصدر.
- ❖ توقف التنفس أثناء النوم.
- ❖ مضاعفات الحمل التي قد تهدد حياة الجنين.

الإجراءات العلاجية المتبعة للمرض:

يعتمد مآل الشفاء من هذا المرض على الوضع الصحي للمريض فبعض الناس يعانون من آثار معتدلة من المرض، لكن البعض الآخر تتطور لديهم مضاعفات تهدد حياتهم. في معظم الحالات، فإن هذا المرض يميل إلى التفاقم مع التقدم في السن فلا يمكن التكهن بنسبة الشفاء.

* إن العلاجات عبارة عن إجراءات وقائية فقط تحفظ سلامة القلب والرئة.

* في حال عمل أي إجراء طبي في الأسنان يجب أخذ علاج وقائي ودواء مضاد حيوي لفتره يقررها الطبيب.

* في حال كانت المصابة أنثى حامل يجب أن تخضع لمراقبه طبية شديدة.

* قد يحتاج الطبيب لإجراء تدخل جراحي لحماية القلب والشرين التاجية.

* قد يصف الطبيب علاجات تعمل على بطء ضربات القلب.

الأساليب الوقائية لمتلازمة مارفان :

يفضل اتباع التعليمات التالية للتخفيف والتعايش مع المرض:

- تناول الغذاء الصحي الغني بالفاكهة، الخضراوات.
- الابتعاد عن التوتر.
- الإقلاع التدخين والكحول.
- التخلص من الوزن الزائد.
- ممارسة التمارين الرياضية تبعًا لنصائح الطبيب.
- مراجعة الطبيب دوريًّا لعمل الإجراءات الوقائية والفحوصات الدورية.
- إن المصابين بهذا الاختلال هم من أكثر الناس عرضة للإصابة بالعدوى البكتيرية لذلك يجب أخذ الاحتياطات اللازمة لمنع حدوث العدوى وتجنبها قدر الإمكان.

***

الفصل السابع

استراتيجية التدخل المبكر

مقدمة.

أولًا- مفهوم التدخل المبكر.

ثانيًا- نشأة التدخل المبكر.

ثالثًا- التدخل المبكر – الوقائي.

رابعًا- أهمية التدخل المبكر.

خامسًا - أهمية التدخل المبكر في تنمية المهارات اللغوية.

سادسًا - مستويات التدخل المبكر.

سابعًا - الفئات التي تحتاج إلى خدمات التدخل المبكر.

ثامنًا - دواعي الاهتمام بالتدخل المبكر.

تاسعًا - مبررات التدخل المبكر.

عاشرًا- بعض نماذج التدخل المبكر.

الفصل السابع

استراتيجية التدخل المبكر

مقدمة

يعتبر التدخل المبكر من المفاهيم الحديثة في حقل التربية الخاصة والتأهيل ويلاقي اهتمامًا بالغا من الباحثين والمختصين للفوائد المتوقعة منه، ولكن على الرغم من وضوح الإطار العام للبرنامج إلا أن هنالك اختلافًا حول محتوى هذا البرنامج وآليات تفعيله، حيث إن البرامج التي تطرح في مجال رعاية وتأهيل المعاقين عادة ما تأخذ جزءًا إرشاديًّا للوقاية من الإعاقة أو التخفيف من آثارها، حيث تهدف البرامج إلى المعرفة من أجل الوقاية أو التأهيل بغض النظر عن التأهيل ونوعه، ويمكننا اعتبار أن التأهيل الذي يشترك فيه العديد من التخصصات الطبية والتربوية والنفسية والاجتماعية وغيرها يصب في بوتقة علاج الإصابة أو التخفيف من آثار الإعاقة المختلفة.

وإن للتدخل المبكر أولوية وطنية في كثير من دول العالم المتقدمة، فقد سنت حكومات تلك الدول تشريعات وقوانين تنص على أهمية اكتشاف مشاكل الأطفال وعلاجها في وقت مبكر.

وقد أصبحت الحاجة إلى برامج التدخل المبكر أكثر أهمية حيث يعاني حوالي (10%) من الأطفال من تأخر نمائي أو إعاقة، وحوالي (50%) من اضطرابات النمو والإعاقة قابلة للوقاية بإجراءات بسيطة وغير مكلفة نسبيًا.

أولاً- مفهوم التدخل المبكر:

التدخل المبكر هو تلك العملية المتصلة من الإجراءات التي تعمل على الوقاية من الإعاقة أو تأهيلها أو التخفيف من آثارها.

وهو الذي يقدم الخدمات المتنوعة سواء (طبية - اجتماعية - تربوية – نفسية) للأطفال دون السادسة من أعمارهم الذين يعانون من إعاقة أو تأخر نمائي أو الذين لديهم قابلية للتأخر أو الإعاقة.

- التدخل المبكر: عباره عن مجموعه من الخدمات التربوية والعلاجية للأطفال في مرحلة ما قبل المدرسة وذلك للسنوات الست الأولى من عمر الطفل الذي يكون له حاجات خاصه غير عادية.

- كما يدل مصطلح التدخل المبكر على أن يقوم الأخصائي بالتعامل مع مشكله تعوق الطفل أو تعوق مستقبله سواء في التكيف مع نفسه أو مع الآخرين أو مع البيئة المحيطة به، وبذلك يكون التدخل في النهاية تغلب على المشكلة الموجودة لدى الطفل.

حيث يتكون التدخل المبكر من خدمات متعددة الأنظمة تقدم للأطفال في الفترة من الميلاد وحتى عمر خمس سنوات، وذلك بغرض تحسين الحالة الصحية العامة للطفل، دعم القدرات البازغة، التقليل من تأخر النمو، علاج الإعاقات الحالية أو المرتقبة ومنع التدهور الوظيفي وتحسين قدرة الوالدين على التكيف ومساعدة الأسر ة على القيام بوظائفها كاملة.

وتكون هذه الأهداف مصاحبة بخدمات إنمائية وتعليمية، علاجية متفردة تقدم لكل طفل مع تقديم الدعم لأسر هؤلاء الأطفال.

وانطلاقا من هذا المفهوم نستطيع أن نقسم برنامج التدخل المبكر إلى قسمين رئيسين هما:

* التدخل من أجل الوقاية.

* التدخل من أجل التأهيل.

ثانيًا- نشأة التدخل المبكر:

كانت بداية التدخل المبكر في أوروبا في أوائل القرن الثامن عشر ووصلت إلى الولايات المتحدة الأمريكية ومع دخول حركة التصنيع والتمدن أصبحت الروضة ودور الحضانة من أساسيات التعليم الجيد.

- ظهر مصطلح التدخل المبكر كأحد المصطلحات المستخدمة في تعريف الإعاقة العقلية، وذلك عندما أشار وليم ويلكوكس إلى ضرورة رسم خطط التدخل المبكر مع الإعاقة العقلية وضرورة وضع الخطط القومية للتعامل مع مشكله الإعاقة العقلية.

كما ترجع نشأت التدخل المبكر إلى: تفاوتت النظرة للأطفال ذوي الاحتياجات الخاصة عبر الأجيال المتعاقبة من القتل في الماضي البعيد إلى إعطائهم حقوقًا واسعة في الحاضر ويتوقف ذلك على:

1- قدرات المجتمع الاقتصادية حيث يقاس مدى التقدم في المجتمعات بمدى ما تقدمه للفئات الخاصة والضعيفة من خدمات.

2- المبادئ الدينية والأخلاقية للمجتمع حيث تحض جميع الأديان على احترام الفرد وحمايته، كما أن المواثيق الدولية تهتم بحقوق الإنسان وخاصة حقوق الطفل في الرعاية الصحية والنفسية والاجتماعية والتعليم.

3- الوعي بمشكلة الإعاقة وتوفير الخبراء والمختصين القادرين على التصدي لها ومعالجتها.

وقد كان الاعتقاد السائد قديمًا أن الذكاء محدد وغير قابل للتغير تبعًا لتغير قدرات وخبرات الطفل، أي أن الطفل يولد بذكاء محدد وليس للبيئة دخل في ذلك.

ثم بدأت عملية الاعتراف بإمكانية التغير في قدرات الفرد للأحسن بتحسين البيئة التي يعيش فيها ويتعرض لخبرات معرفية مختلفة مثلما حدث مع الطفل الذي وجد يعيش مع الحيوانات في غابات أفيرون في جنوب فرنسا.

- ومن أهم الشخصيات التي أثرت تلك الفكرة جين مارك إيتارد، إدوارد سيجان، وماريا منتسوري وذلك عن طريق إعطاء معلومات عن العالم والبيئة من خلال حواس الطفل.

- وفي القرن الماضي (القرن العشرين) بدأ الاهتمام ببرامج تنمية الطفل وتنبيهه خاصة الأطفال المحرومون بيئيًا وذلك عندما قام بينيه بعمل اختبارات الذكاء التي أوضحت أن الذكاء ليس كمية محدودة وموروثة ولكنه مجموعة من القدرات التي يمكن تغييرها للأفضل.

ثالثًا- التدخل المبكر – الوقائي:

التدخل المبكر من أجل الوقاية هو مجموع الإجراءات الوقائية التي يمكن أن تتخذ لتقليل احتمالية تعرض الجنين أو الطفل لخطر الإعاقة، وتشكل هذه الإجراءات درجة أولى للوقاية سواء للأم أو الجنين أو الطفل. وتتعدد طرق التدخل المبكر ومن أهم هذه الطرق:

1- التركيز على الإعاقة أو جانب العجز:

تعد هذه الطريقة محدودة النجاح فهناك العديد من أوجه العجز لا يمكن التركيز عليها فالطفل الأعمى مثلًا لا يمكنه الإبصار إطلاقًا والطفل ذو الإعاقة البدنية قد لا يستطيع ركل الكرة أو المشي بصورة مستقلة إما بسبب شلل مخي أو لفقد أحد الأطراف بينما نجد أن بعض السلوكيات المرتبطة بالإعاقة يمكن أن تعلم (كاستخدام الملعقة في التغذية أو قول: "من فضلك" للحصول على قطعة بسكويت). وحيث أن تعلم الصغار يرتبط ارتباطا وثيقًا بالخبرة في مجال اللعب أو العديد من مجالات التفاعل مع الأشخاص المحيطين لا يُنصح باستخدام طريقة التركيز على الإعاقة أو

جانب العجز لتحقيق الإفادة من التدخل المبكر لأنها تركز على أهداف وأنشطة محدودة.

2- التركيز على القدرات:

الطريقة المقترحة للتدخل هي التركيز على القدرات المتبقية للطفل والعمل على إزالة العوائق التي يتعرض لها الأطفال ذوو الاحتياجات الخاصة في محاولاتهم أثناء اللعب أو التفاعل مع البيئة المادية والاجتماعية، ويتم السيطرة على هذه العوائق عن طريق تنمية القدرات في مجالات التداخل من خلال اللعب.

- مبررات التدخل الوقائي المبكر:

* وجود اعتلال وراثي، أو تشوه خلقي في الأسرة.

* نتائج فحص ما قبل الزواج أو بعده أو قبل مرحلة الحمل.

* تقدم عمر الأم أو عمر الأب.

* وجود فرد أو أسرة تحمل اعتلال وراثي.

رابعًا- أهمية التدخل المبكر:

1- تحسين مستوى القدرة العقلية.

2- تؤدي إلى الإسراع بالنمو الحركي واللغوي والاجتماعي للأطفال.

3- تقلل من اعتماديه الطفل على أسرته ومدى احتياجه للآخرين في قضاء احتياجاته.

4- تزيد من فرص الأطفال في التعليم العادي واندماجهم مع الأطفال العاديين.

5- الوقاية من حدوث إعاقات ثانوية والتقليل منها.

خامسًا - أهمية التدخل المبكر في تنمية المهارات اللغوية :

- نمو اللغة هو أحد أهم ما يحققه الطفل منذ ميلاده وحتى سن السادسة يتطور الطفل في هذه الفترة من الجهل التام باللغة إلى معرفة تضاهي الكبار، ورغم تباين معدلاتها.

- الاكتساب، يتبع أغلب الأطفال نمطًا ثابتًا في نمو اللغة وتحدد قائمة لمراجعة هذا النمط النمائي الثابت.

- يبدأ الطفل في تعلم اللغة بالاستماع وملاحظة الناس في تواصلهم حوله، فيبدأ في إصدار أصوات، ثم مناغاة، وأخيرًا تبدأ الكلمات الفعلية في الظهور، ومع نمو الطفل يبدأ في ربط حصيلة من الكلمات المنفردة في صياغات وجمل، في البداية يطلب الطفل الماء بنطق كلمة "إمبو" وبزيادة النمو لفترة من الزمن يستطيع الطفل استخدام صيغة (ممكن أشرب؟) .

- فنظرًا للعلاقة القوية بين القدرات المعرفية والقدرات اللغوية، فسنلاحظ بعض التداخل بين القسمين، فسنجد مثلًا أن بعض المهارات الممكن اعتبارها مهارات التلقي مذكورة في القسم المعرفي.

- على ذلك فيما يوصى به أن يقوم الوالدان أو الزائرة المنزلية بتنسيق الجهود الهادفة إلى مساندة كافة جوانب النمو ومن الضروري أن نساعد الطفل على تنمية الفهم لعالمه قبل أن نتوقع منه مهارات المحادثة والتي يستفيد منها في الحديث عن هذا العالم.

- يحتاج الطفل أن يستمع للغة المستخدمة قبل أن يبدأ استخدام اللغة بنفسه، ولكي نساعد على زيادة النمو اللغوي، فمن المهم أن نحيط الطفل ببيئة تقدم نماذج ملائمة، وتعطى الطفل الفرصة والدافعية لاستخدام اللغة.

- والطفل الذي يتوقع دائمًا المحيطون به حاجاته ويقومون بتلبيتها قبل أن "يقول" أي شيء، ليس في حاجة إلى تنمية مهارات الاتصال وبالمثل فالبيئة التي لا تدعم مجهوداته حين يستخدم المحادثة، أو التي لا تقدم الفرصة للطفل للحديث، ستكون فاعليتها ضعيفة في استثارة النمو اللغوي، وتقدم المقترحات الواردة في قسم اللغة إرشادات لإنشاء بيئة تساند وتشجع النمو اللغوي.

سادسًا - مستويات التدخل المبكر:

يواجه التدخل أربع قضايا اساسيه في الوقت الحاضر هي:

1- مدى التفاعل بين النظم المتعددة المستخدمة التدخل المبكر خاصة أن كل طفل مختلف عن غيره ويعتبر حاله فريدة من نوعها.

2- وضع خطه متكاملة تحدد على أساس الأهداف والطرق والوسائل التي يتم من خلالها توصيل المعلومات للطفل بحيث يكون حصل على خدماته كاملة.

3- إنشاء معايير أو نماذج لخدمات تناسب احتياجات الأطفال.

4- إعادة صياغة الأدوات وخاصة أدوار الآباء والأمهات أو كل من يتعامل مع الطفل.

سابعًا - الفئات التي تحتاج إلى خدمات التدخل المبكر هم:

1- الأطفال ذوو الخطر القائم:

وهم الأطفال الذين لديهم مشكلة أو عجز محدد ومعروف في الغالب أسبابها وأعراضها، وتضم هذه الظروف بعض الاضطرابات الصبغية والتشوهات الخلقية والاضطرابات الحسية.

2- الأطفال ذوو الخطر البيولوجي:

وهم أطفال لديهم تاريخ مرضي قبل الميلاد أو أثناء الوضع أو بعد الميلاد يرجح وجود خطورة بيولوجية على نمو الجهاز المركزي. والأطفال في هذه الفئة لا يوجد لديهم حاليًا عجز أو إعاقة ولكن هذه الظروف البيولوجية تزيد احتمال ظهور مشكلات في التعلم في المستقبل إذا لم يحدث تدخل علاجي.

3- **الأطفال ذوو الخطر البيئي:**

هم الأطفال الذين يتأثرون بالظروف البيئية التي ينشئون من خلالها والتي تمثل تهديدًا محتملًا للنمو السوي للطفل.

4- **الأطفال المتأخرون نمائيًا:**

تعتمد هذه الفئة على حدوث التأخر النمائي بالفعل لدى الطفل في أول سنتين من العمر في مجالين أو أكثر من مجالات النمو.

ثامنًا - دواعي الاهتمام بالتدخل المبكر:

1- التدخل المبكر يعمل على تعديل سلوكيات الطفل وهذا التغير يعمل على زيادة استقلاليه الطفل وتحسين الاعتماد على ذاته واكتسابه قدرات وأنماط سلوكية جديدة وزيادة إمكانياته سواء المعرفية والحركية واللغوية والاجتماعية.

2- التدخل المبكر هو وقاية من زيادة تطور الإعاقات.

3- المراحل الأولى في حياه الطفل تكون من المراحل المهمة التي يكون التدخل المبكر للطفل أسرع وأسهل من أي مرحلة عمرية أخرى.

4- يساعد التدخل المبكر على التقليل من الاحتياج إلى المدارس الخاصة ومؤسسات الإيواء.

تاسعًا - مبررات التدخل المبكر:

1- إن السنوات الأولى في حياة الأطفال المعوقين الذين لا يقدم لهم برامج تدخل مبكر إنما هي سنوات حرمان وفرص ضائعة وربما تدهور نمائي.

2- إن التعلم الإنساني في السنوات المبكرة أسهل وأسرع من التعلم في أية مرحلة عمرية أخرى.

3-إن والدي الطفل المعوق بحاجة إلى مساعدة في المراحل الأولى لكي لا تترسخ لديهما أنماط تنشئة غير بناءة.

4- إن التأخر النمائي قبل الخامسة من العمر مؤشر خطر فهو يعني احتمالات معاناة مشكلات مختلفة طوال الحياة.

5- إن النمو ليس نتاج البنية الوراثية فقط ولكن البيئة تلعب دورًا حاسمًا.

6- إن التدخل المبكر جهد مثمر وهو ذو جدوى اقتصادية حيث أنه يقلل النفقات المخصصة للبرامج التربوية الخاصة اللاحقة.

7- إن الآباء معلمون لأطفالهم المعوقين وأن المدرسة ليست بديلًا للأسرة.

8- إن معظم مراحل النمو الحرجة والتي تكون فيها القابلية للنمو والتعلم في ذروتها تحدث في السنوات الأولى من العمر.

9- إن تدهورًا نمائيًا قد يحدث لدى الطفل المعوق بدون التدخل المبكر مما يجعل الفروق بينه وبين أقرانه غير المعوقين أوضح مع مرور الأيام.

10- إن مظاهر النمو متداخلة وعدم معالجة الضعف في أحد جوانب النمو حال اكتشافه قد يقود إلى تدهور في جوانب النمو الأخرى.

11- إن التدخل المبكر يسهم في تجنيب الوالدين وطفلهما المعوق مواجهة صعوبات نفسية هائلة لاحقًا.

عاشراً : بعض نماذج التدخل المبكر :

إن تطوير نماذج مختلفة لتقديم خدمات التدخل المبكر للأطفال المعوقين الصغار في السن والأطفال الذين لديهم قابلية للإعاقة أمر هام، فبعض هذه النماذج أكثر ملائمة وفائدة للعمل مع بعض الأطفال أمر في بعض المجتمعات من النماذج الأخرى. وبوجه عام يمكن تناول النماذج الرئيسية التي يمكن من خلالها تقديم خدمات التدخل المبكر في عدة أشكال وهي كالتالي:

1- التدخل المبكر في المنزل: يستخدم على نطاق واسع يقوم فيه الوالدان بدور المعلم الرئيسي للطفل حيث تقدم خدمات التدخل المبكر للأطفال الصغار (حدود سنتين) في منازلهم. كما أنه توجد مدربات ومعلمات أسريه مدربات جيدًا يقومون بزيارته أسبوعيًا مرة أو مرتين حيث تجمع المعلومات عن الطفل وتطوره وتبني علاقات قائمة على الثقة المتبادلة مع الأم، وعادةً يكون هذا النوع من التدخل موجودًا في الأماكن الريفية أو النائية حيث لا يوجد إلا أعداد قليلة من المعوقين ويصعب تأمين المواصلات لهم من وإلى المراكز لتقديم الخدمات لهم.

2- **التدخل المبكر في المراكز:** يتم تقديم خدمات التدخل المبكر في مراكز حيث يلتحق الأطفال من هم في أعمار سنتين إلى ست سنوات بمركز خاص بواسطة مهنيين للاستفادة من البرامج المقدمة لهم لمدة 3 ساعات إلى 5 ساعات يوميًّا. وحيث يتم تقييم حاجات كل طفل على حده باستخدام الاختبارات والمقاييس الخاصة من أجل وضع برنامج فردي لكل طفل يتوفر فيه تحقيق أهداف معينه.

3- التدخل المبكر في المستشفيات: يركز على برامج الحاجات التربوية والطبية للطفل إضافةً إلى إلى إرشاد الوالدين وتدريبهما على أيدي فريق متعدد من التخصصات.

***

المراجع

أولاً – المراجع باللغة العربية :

- إبراهيم، سليمان عبدالواحد يوسف (2010). **سيكولوجية (الأوتيزم) الطفل الذاتوي بين الرعاية والتجنب، القاهرة** ، المكتبة العصرية.

- أحمد، فايزة إبراهيم عبداللاه (2013). **المدخل إلى اضطراب التوحد وأساليب التدخل المبكر**، السعودية – الرياض، مكتبة الرشد .

-أخرس، نائل محمد عبد الرحمن (2007). **مدخل الصحة النفسية**–السعودية – الرياض، مكتبة الرشد .

- إسماعيل، هالة خير الله، القريطي عبدالمطلب أمين (2014). **السلوك النمطي لدى المعاقين فكرياً**، السعودية- الرياض، دار الزهراء.

- الخميسي، السيد سعد (2005). الأسباب الجينية لبعض الاضطرابات النمائية، ورقة عمل مقدمة إلى "ندوة تطوير الأداء في مجال الوقاية من الإعاقة"، الأمانة العامة للتربية الخاصة بالرياض بالتعاون مع مكتب التربية العربي لدول الخليج ، الرياض ، 14-2005/2/16 .

- الزغبي، أحمد محمد(2015). **مدخل إلى التربية الخاصة**، السعودية، مكتبة الرشد ناشرون.

- الزهيرى،إبراهيم عباس(1998). **فلسفة تربية ذوى الاحتياجات الخاصة ونظم تعليمهم**، القاهرة، زهراء الشرق للنشر والتوزيع.

- الشربيني ، زكريا أحمد (2013). **طفلي الخاص بين الاعاقات و المتلازمات** ، القاهرة ، دار الفكر العربي.

- الصايغ ،آمال مصطفي (2011). **أسس التوجيه والإرشاد النفسي**-القاهرة، النشر الدولي.

- الظاهر، قحطان (2009). **التوحد**،الأردن – عمان، دار وائل للنشر والتوزيع.

- الظاهر، قحطان (2012). **مدخل إلى التربية الخاصة**، الأردن – عمان، دار وائل للنشر والتوزيع.

- القريطي، عبد المطلب أمين (2001). **سيكولوجية ذوى الاحتياجات الخاصة وتربيتهم**، ط3، القاهرة ، دار الفكر العربى .

- حكيم، رابية ابراهيم (2006). **دليلك للتعامل مع الطفل التوحدي** ، القاهرة، عالم الكتب.

- خطاب، رأفت عوض (2014). **مدخل إلى الإعاقة العقلية- الاضطرابات السلوكية- العلاج باللعب – التواصل** ، السعودية ، دار المتنبي.

- خير الله، عفاف إسماعيل. (2013). **متلازمات الإعاقة الفكرية– الأسباب العلاج-** التشحيص، السعودية – دار الزهراء.

- فراج ، عثمان لبيب .(2012). **الإعاقات الذهنية في مرحلة الطفولة: تعريفها- تصنفها- أعراضها – تشخيصها – أسبابها- التدخل العلاجي** ،السعودية، مكتبة المتنبي.

- فراج عثمان لبيب (2003).العوامل المسببة لإعاقة التوحد ،النشرة الدورية لاتحاد هيئات رعاية الفئات الخاصة والمعوقين ، العدد 73 ، القاهرة .

- قاسم، رانيا، ومصطفى، دينا (2010). **اضطرابات النمو الشامل والمتلازمات لدى الأطفال**، القاهرة، دار الجامعة الجديدة.

- متولي ، فكري لطيف (2015). **استراتيجيات التدريس لذوي اضطراب الأوتيزم "اضطراب التوحد" ملحق حقائب للتدريب الميداني**، السعودية – الرياض، مكتبة الرشد .

- مرسي، كمال إبراهيم (1996). **مرجع في علم التخلف العقلي**، دار النشر للجامعات المصرية، القاهرة.

- مصطفي، أسامة فاروق (2014). **التوحد – الأسباب – التشخيص- العلاج**، ط(2)، الأردن –عمان، دار المسيرة.

- معوض، ريم نشابة (2004). **الولد المختلف**، السعودية ، دار العلم للملايين.

- مغلوث . فهد أحمد (2007). **اضطراب التوحد**، فهرسة مكتبة الملك فهد الوطنية ، الرياض ، مكتبة جرير.

- منصور، السيد كامل الشربيني(2008).**مدخل إلى التخلف العقلي- التصنيف – الأسباب – التشخيص- الخصائص**، السعودية، دار خوارزم.

-الشامي ، وفاء (2004). **خفايا التوحد**، مركز جدة للتوحد، المملكة العربية السعودية.

-الشخص، عبد العزيز السيد، السرطاوي، زيدان أحمد. (1999). **تربية الأطفال والمراهقين المضطربين سلوكيًا "النظرية والتطبيق"** ،ج 1 ،الامارات ، دار الكتاب الجامعي.

-سليمان، عبد الرحمن سيد (2011). "**التقييم والتشخيص في التربية الخاصة**-القاهرة، دار الزهراء للنشروالتوزيع.

-فراج، عثمان لبيب (2000). من إعاقات النمو الشاملة: متلازمة ريت، النشرة الدورية لاتحاد هيئات رعاية الفئات الخاصة والمعوقين ، العدد 62 ، القاهرة.

- الدليل التشخيصي الخامس للاضطرابات النفسية (5DSM) ترجمة – أنور الحمادي متاح عبرالانتر نت -5https://www.slideshare.net/omardigital/dsm-66324618 .

- القريوتي، يوسف، السرطاوي، عبدالعزيز، الصمادي، جميل(2013). **المدخل إلى التربية الخاصة**، الإمارات، دار القلم.

- يحيى، خولة أحمد يحيى (2012).**الاضطرابات السلوكية والانفعالية** ، الأردن، دار الفكر.

ثانيًا – المراجع باللغة الإنجليزية :

- William T; Hood Rebecca L، Zhan Shing Hei، Bulman Dennis E، Fejes Anthony P، Moore Richard، Mungall Andrew J، Eydoux Patrice، Babul-Hirji Riyana، An Jianghong، Marra Marco A،، Chitayat David، Boycott Kym M، Weaver David D، Jones Steven J M (Dec. 2011) . "Mutations in EZH2 Cause Weaver Syndrome". American Journal of Human Genetics (in ENG) 90 (1) : 110–8

- T؛ Fukushima، Y؛ Niikawa، N؛ Matsumoto، (2002) . "Haploinsufficiency of NSD1 causes Sotos syndrome". Nature Genetics. 30

-Carrel AL، Myers SE، Whitman BY، Allen DB (April 2002) . "Benefits of long-term GH therapy in Prader-Willi syndrome: a 4-year study". J. Clin. Endocrinol. Metab. . PMID 11932286. doi:10. 1210/jc. 87. 4. 1581. (

-Höybye C، Hilding A، Jacobsson H، Thorén M (May 2003) . "Growth hormone treatment improves body composition in adults with Prader-Willi syndrome". Clin. Endocrinol. (Oxf.

-Association of Klinefelter's Syndrome،) 2001) : information about Klinefelter's Syndrome، Denmark.

-Jackson، C.، (2001) : Down Syndrome، Dept of HumanGenetics
Virginia Commonwealth University، U S A.

- Katharine، E.، (2004) : Exploring Autism: The Search for a Genetic Etiology، The Child Advocate Autism and Genetics Page، U S A.

-Lariccia، J.، & Whyte، M.، (2000) : Angelman Syndrome، The Resource For Children With Challenges، U S A.

-National Dissemination Center for Children with Disabilities (2003) : Pervasive Developmental Disorders، U S A.

-Noll، P.، & Mclaren،B.، (2001) : William s Syndrome، The Resource For Children With Challenges، U S A.

- Spears،S.، (2000) : Prader-Willi Syndrome، The Resource For Children With Challenges، U S A.

-Sweeney،B.، & Klages ،P.، (2000) : Cri Du Chat Syndrome، The Resource For Children With Challenges، U S A.

-Virginia، P.، &Carol ،C.، (2000) : Chromosomal Abnormality، University of South Dakota، School of Medicine، U S A.

Cassidy، S. B.، &Driscoll، D. J. (2009) . Prader–Willi syndrome. European Journal of Human Genetics، 17 (1)، 3–13.

Cole، Trevor R. P.، N. R. Dennis، and Helen E. Hughes. "Weaver Syndrome: Seven New Cases and a Review of the Literature. " In Congenital Malformation Syndromes. New York: Chapman and Hall Medical، 1995، pp. 267-280.

- Elide. P. Douglas. J. and Persans. C. (2002) . prafiles of grammatical Morphology and sentence international in children unit specific language improvements and down's syndrome journal of speech language and hearing research. 45.

-NSD1 Mutations Are the Major Cause of Sotos Syndrome and Occur in Some Cases of Weaver Syndrome but Are Rare in Other Overgrowth Phenotypes Jenny Douglas، Sandra Hanks، I. Karen Temple، Sally Davies، Alexandra Murray، Meena Upadhyaya، Susan Tomkins، Helen E. Hughes، Trevor R. P. Cole، Nazneen Rahman Am J Hum Genet. 2003 January; 72 (1) : 132–143. Published online 2002 December 2.

-Dandy-Walker Malformation، Lutfi Incesu، MD، Professor، Department of Radiology، Ondokuz Mayis University School of Medicine; Chief، Neuroradiology and MR Unit، Department of Radiology، Ondokuz Mayis University **Hospital، Turkey، http://www. emedicine. com/Radio/topic206. htm**

المواقع الإلكترونية :

- **http://www. ncbi. nlm. nih. gov/entrez/dispomim. cgi?id=180849**
- **http://www. rubinstein-taybi. org/**
- **http://www. hon. ch/HONselect/RareDiseases/EN/C05. 116. 099. 370. 797. html**

- **http://www. familyvillage. wisc. edu/lib_rub. htm**
- **http://www. williams-syndrome. org/**
- **http://www. wsf. org/**
- **http://www. clevelandclinic. org/health/health-**
- **http://www. bchealthguide. org/kbaltindex. asp**
- **http://ibis-birthdefects. org/start/william. htm**
- **http://my. webmd. com/hw/health_guide_atoz/shc29wil. asp**
- **http://www. ninds. nih. gov/disorders/williams/williams. htm**
- **http://www. werathah. com**
- **http://ahpwd. net/vb/showthread. php?t=2181**
- **http://en. academic. ru/dic. nsf/enwiki/866204**
- **http://ord. aspensys. com/asp/diseases/diseaseinfo. asp?ID=7896**
- **http://www. emedicine. com/ped/topic2446. htm**
- **http://www. ncbi. nlm. nih. gov/entrez/query. fcgi?db=OMIM**

http://whs. webk. co. uk/

- **http://ord. aspensys. com/asp/diseases/diseaseinfo. asp?ID=7896**
- **http://www. emedicine. com/ped/topic2446. htm**
- **http://www. ncbi. nlm. nih. gov/entrez/query. fcgi?db=OMIM**
- **http://whs. webk. co. uk/**
- **http://www. arabcitycare. com/portals/0/PDF/mobaker. pdf**
- **http://www. gulfkids. com/ar/index. php?action=show_res&r_id=73&topic_id=1484**
- **http://www. hon. ch/HONselect/RareDiseases/EN/C05. 116. 099. 370. 797. html**
- **http://www. jubailrehab. com/index. php?option=com_content&view=article&id=83:2011-02-23-10-31-44&catid=57:2011-02-23-08-12-26&Itemid=85**
- **http://www. livingwithtrisomy13. org**

- **http://www. manhal. net/articles. php?action=show&id=16804**
- **http://www. palnurse. com/vb/showthread. php?t=1383**
- **http://www. q8yat. com/t742148. htm**
- **http://www. rubinstein-taybi. org**
- **http://www. t7di. net/vb/showthread. php?t=1401**
- **http://www. werathah. com/special/inter/index. htm**
- **http://www. wrongdiagnosis. com/s/sotos_syndrome/intro. Htm**
- **Dandy-Walker Syndrome، http://www. mamashealth. com/syndrome/dandy. asp .**

الفهرس

المقدمة 7

الفصل الأول
الإعاقة الفكرية
المفهوم- الخصائص – التصنيفات

مقدمة: 13

أولاً: مفهوم الإعاقة الفكرية..... 13

ثانيًا: تصنيفات الإعاقة الفكرية 14

ثالثًا: التصنيف السلوكي..... 18

رابعًا: خصائص المعاقين فكريًّا..... 19

الفصل الثانى
متلازمة داون

تمهيد 31

أولاً- الأسباب..... 33

ثانيًا- أنواعها 34

ثالثًا- خصائص الأطفال ذوي متلازمة داون 39

رابعًا- الأعراض الشائعة لدى الأطفال ذوي متلازمة داون..... 41

خامسًا- التشخيص 42

سادسًا- طرق العلاج 43

سابعًا- الرعاية الصحية للأطفال المصابين بمتلازمة داون 46

ثامنًا-الأساليب الوقائية 47

تاسعًا- برامج التدخل المبكر مع حالات متلازمة داون 47

عاشرًا- أهداف التدخل المبكر مع حالات متلازمة داون..... 48

حادي عشر - فعالية التدخل المبكر مع الأطفال الداون 49
الثاني عشر - المعوقات التي تواجه عملية التدخل المبكر للأطفال الداون 50

الفصل الثالث
الاضطرابات النمائية (PDD)

تمهيد: 55
الأعراض : 56
التشخيص الفارق : 56
-طرق علاج الاضطرابات النمائية: 57
المحور الأول- اضطراب التوحد : Autistic Disorder 58
المحور الثاني: متلازمة اسبرجر .Asperger's Disorder..... 87
المحور الثالث - متلازمة ريت: 96

الفصل الرابع
الاضطرابات الجينية

تمهيد: 109
المحور الأول -متلازمة تيرنر: 112
المحور الثاني- متلازمة كلاينفلتر: 117
المحور الثالث- متلازمة كراي دو شات :Cri du chat Syndrome 126
المحور الرابع: متلازمة إكس الهش : Fragile X 130
المحور الخامس: متلازمة روبينشتاين - تايبي [متلازمة الإبهام الكبير]..... 133

الفصل الخامس
متلازمات الإعاقة الفكرية

المحور الأول- متلازمة انجلمان..... 145

المحور الثاني: متلازمة برادر ويلي 149
متلازمة برادر-ويلي 150
المحور الثالث - متلازمة إدوارد 158
المحور الرابع: متلازمة باتيو 171
المحور الخامس: متلازمة وركني 174
المحور السادس- متلازمة دي جورج 175
الاختبارات المستخدمة في عملية التشخيص 181
العلاج 183

الفصل السادس
المتلازمات المرتبطة بالإعاقة الفكرية

المحور الأول - متلازمة وليامز: 187
المحور الثاني- متلازمة وولف– هيرشيرون (متلازمة الكروموسوم الرابع الناقص):198
المحور الثالث- متلازمة سوتو: 206
المحور الرابع: متلازمة كورنيلا دي لانج 217
المحور الخامس: متلازمة داندي ووكر (موه الرأس الخلقي).....192
المحور السادس- متلازمة مارفان 236

الفصل السابع
استراتيجية التدخل المبكر

مقدمة 243
أولاً- مفهوم التدخل المبكر: 244
ثانيًا- نشأة التدخل المبكر: 245
ثالثًا- التدخل المبكر – الوقائي: 246
رابعًا- أهمية التدخل المبكر: 247

خامسًا - أهمية التدخل المبكر في تنمية المهارات اللغوية:..... 248
سادسًا - مستويات التدخل المبكر: 249
سابعًا - الفئات التي تحتاج إلى خدمات التدخل المبكر 249
ثامنًا - دواعي الاهتمام بالتدخل المبكر: 250
تاسعًا - مبررات التدخل المبكر: 251
عاشرًا: بعض نماذج التدخل المبكر: 252
المراجع 253
أولاً – المراجع باللغة العربية: 253
ثانيًا – المراجع باللغة الإنجليزية: 256
المواقع الإليكترونية : 257
الفهرس 260