الفصل السادس

التوحد وماهية أسباب التثلث الصبغي Trisomy لدى الجنتن

أي حامل لا تتمنى من لحظة تلقيها خبر حملها أن تلد طفلاً صحيحاً معافى ينمو ويكبر كغيره من الأطفال؟ لكن قد يحصل تشوه معين في الحمل لا بد لها من تقبّله والتعايش مع الفكرة.

إحدى المشكلات التي يمكن مواجهتها في الحمل ظهور حالة التثلث الصبغي لدى الجنين ... قد تكون لحظة الاكتشاف صعبة لكن سرعان ما تتغلب عاطفة الأمومة على أي مشاعر أخرى وأحاسيس لتتابع الأم حملها وتنتظر ولادة طفلها بفارغ الصبر، فيما قد يعتبر كثر ذلك بمثابة تحدٍ للذات وللمجتمع، لكن في النهاية يبقى تقبلاً لإرادة الله ومشيئته.

فمما لا شك فيه أن الأم تواجه تحديات كثيرة معطف لها الذي يعاني التثلث الصبغي من مشكلات صحية وتأخر عقلي وتأخر في النمو وفي مختلف القدرات، إضافة إلى طريقة تعامل المجتمع مع الطفل وتقبله.

بدءاً من أولى مراحل الحمل تبدأ رحلة الأم مع طفلها إذ أنه من الأسبوع الثاني عشر تجرى الفحوص اللازمة لاكتشاف الحالة، تتبعها فحوص إضافية تساعد الأم على التحضر لما ينتظرها لاحقاً في حال تأكد التشخيص .

الطبيبة اللبنانية الاختصاصية بالجراحة النسائية والتوليد ياسمين نعمة أوضحت العوامل التي تزيد خطر ظهور حالة التثلث الصبغي والمعايير التي يعتمد عليها الطبيب خلال الحمل لتشخيص الحالة في

الفحوص، مشيرةً إلى أن تطور الطب ساهم فيرفع متوسط حياة من يعانون التثلث الصبغي من10 سنوات إلى أكثر من 50 أو 60 سنة،إضافةً إلى تطور طرق التعامل مع الطفل مما يسمح له بالاتكال على نفسه والتمتع باستقلالية تامة ليعيش حياة كريمة ولائقة.

ما هو التثلث الصبغي؟

التثلث الصبغي هو مرض جيني يخص الكروموزومات، فقد تكون:

هناك كروموزومات إضافية بحيث نجد3 بدلاً من2

ما أنواع التثلث الصبغي؟

ثمة أنواع عدة من التثلث الصبغي، ويختلف النوع باختلاف الكروموزومات المعنية، فقد يكون الأمر متعلقاً بالكروموزوم 21 فيكون التثلث الصبغي من نوع 21 أو الكروموزوم 18 أو .13 إلا أن التثلث الصبغي 21 هو الأكثر شيوعاً.

هل من أسباب معروفة للتثلث الصبغي؟

ليس هناك سبب معروف للتثلث الصبغي .السبب في التكوين ولا يُعرف أي سبب آخر له.

لكن أليس هناك عوامل خطر تزيد احتمال حصوله؟

ثمة عوامل خطر تزيد خطر حصول التثلث الصبغي أهمها سن الأم التي تعتبر عامل الخطر الأكبر، فإذا كان احتمال الإصابة قبل سن الثلاثين 1000/1 يصبح في سن 45 سنة .35/1 الاحتمال يزداد في سن 35 سنة، إلا أنه يزداد بنسبة ملحوظة في سن 45-40 سنة . كذلك يزداد خطر إصابة

الطفل بالتثلث الصبغي إذا كانت الأم قد أنجبت طفلاً مصاباً قبلاً .ويزيد الخطر أيضاً بمعدل الثلث إذا كانت الأم نفسها تعاني التثلث الصبغي.

هل يؤثر تدخين الحامل أو إدمانها موادّ معينة في زيادة خطر الإصابة؟

لا علاقة للأمرين بحصول التثلث الصبغي.

هل يمكن أن يؤثر الرجل في زيادة احتمال الإصابة؟

المسألة مرتبطة بالمرأة أكثر من الرجل وبسنها تحديداً .أما الرجل فلا يؤثر لأنه في حال وجود مشكلة في البذرة لديه لا يحصل حمل أصلاً.

من الملاحظ أنه ثمة حالات كثيرة من التثلث الصبغي من أمهات في سن صغيرة فلا تكون الأم دائماً قد تخطت سن الأربعين

ما السبب؟

ليس هناك سبب آخر معروف للتثلث الصبغي . فقد تكون الأم في سن صغيرة وتنجب طفلاً مصاباً بالتثلث الصبغي .قد يحصل ذلك دون أي سبب.

هل وجود حالات في عائلة الأم يزيد احتمالات إنجابها طفلاً مصاباً بهذا المرض؟

إذا كان لدى الأم أخت مصابة بالتثلث الصبغي على سبيل المثال، ترتفع احتمالات إنجابها طفلاً مصاباً بالحالة .لكن النسبة ترتفع أكثر إذا أنجبت طفلاً مصاباً بالتثلث، عندها يرتفع احتمال إنجاب أطفال آخرين يعانون الحالة نفسها إلى حد كبير.

ما الفحوص التي تجرى لكشف حالة التثلث الصبغي أثناء الحمل؟

في السابق كان فحص ماء الرأس Amniocentesis يجرى تلقائياً لكل حامل ابتداءً من سن 35 سنة .أما اليوم فلم يعد هذا الفحص يجرى بشكل

عشوائي،بل ثمة فحوص عدة تجرى أولاً وعلى أساس عناصر عدة تتضمنها يتم تحديد الحاجة إلى إجراء فحص ماء الرأس.

فقد تبدل الوضع الآن وثمة معايير عدة تؤخذ في الاعتبار وتدخل في التشخيص أبرزها العمر والصورة الصوتية وفحوص الدم الخاصة المرتبطة بهذه الحالة.

ما المعايير التي يأخذها الطبيب في الاعتبار عند إجراء الصورة الصوتية لفحص الجنين لتحديد ما إذا كان يعاني التثلث الصبغي أم لا؟

يتأكد الطبيب عند إجراء الصورة الصوتية من سماكة عنق الجنين، إذ أن السماكة الزائدة تشير إلى احتمال الإصابة .كذلك بالنسبة إلى حجم الجنين وقياس الرأس والشفتين والأذنين الهابطتين.

حتى أن هذه الصورة الصوتية تسمح باكتشاف مشكلات عديدة أخرى كالتأخر في النمو ومشكلات القلب لدى الجنين وغيرها .ويجرى هذا الفحص أو الصورة الصوتية المورفولوجية في الأسبوع الثاني عشر من الحمل.

فالمعايير التي يتم الاستناد إليها تشمل في الوقت نفسه هذه الصورة الصوتية وفحوص الدم التي تجرى في هذه المرحلة وسن الحامل في الوقت نفسه.

أما فحص ماء الرأس فلا يجرى عشوائياً بل بعد الاستناد إلى كل هذه المعايير، خصوصاً في حال ملاحظة أمور غير طبيعية في الصورة الصوتية مما يستدعي إجراء فحص ماء الرأس.

هل من علامات تظهر في الحمل تشير إلى احتمال وجود حالة تثلث صبغي ويولد الطفل طبيعيا؟

تحصل حالات كهذه، فعلى سبيل المثال يمكن أن يكون للطفل إصبع زائدة مما يشير أحياناً إلى التثلث الصبغي لكن عند الولادة يكون الطفل طبيعياً .كذلك بالنسبة إلى الشفة المفتوحة، قد تكون مؤشراً لكن قد يولد الطفل طبيعياً ولديه شفة مفتوحة.

هل تواجه الحامل مشكلات أكثر أثناء الحمل بجنين مصاب؟

يزداد خطر الإجهاض إذا كان الطفل مصاباً بالتثلث الصبغي.

هل ترتفع نسبة الأولاد المصابين بالتثلث الصبغي مقارنةً بالفتيات؟

في التثلث الصبغي 21 ترتفع نسبة الأولاد قليلاً مقارنةً بالفتيات .أما في التثلث الصبغي 18 فترتفع نسبة الفتيات كثيراً مقارنةً بالأولاد بمعدل 3 مرات أكثر .أما في التثلث الصبغي 13 فالنسبتان متقاربتان تقريباً.

عند ولادة الطفل، كيف يتم تحديد الحالة؟

عند ولادة الطفل ثمة معايير عدة وفحوص يمكن الاستناد إليها كشكل العينين والأذنين الهابطتين.

كما تجرى فحوص جينية تظهر نتيجتها خلال أسابيع وتؤكد التشخيص الأولي .وفي مرحلة لاحقة تلاحظ طريقة تجاوب الطفل فهو يعاني عادةً مشاكل اجتماعية وله طريقة خاصة في التعامل مع الآخرين.ويميل الأطفال المصابون بالتثلث الصبغي إلى الانفراد والتوحد لكن بدرجات.

هل تترافق دائماً لدى الطفل مسألة الشكل معالمعايير الأخرى في الحركة والنمو الفكري وغيرها؟

قد يكون الشكل طبيعياً لكن ثمة معايير أخرى لديه كالتأخّر في الحركة والمشي والكلام ووجود مشكلة في السمع وانخفاض في مستوى الذكاء .لكن لا بد من التوضيح أن ثمة مستويات عدة تختلف بين الأطفال المصابين.

هل صحيح أن حياة الأشخاص من هذا المرض تكون أقصر؟

في السابق لم يكن يعيش الطفل الذي يعاني التثلث الصبغي طويلاً فكان معدل حياته لا يتعدى العشر سنوات، لكن مع تطور الطب خصوصاً في ما يتعلق بصحة القلب وتطور الطرق التعامل مع الأطفال الذي يعانون من هذا المرض وتولي أمورهم مما يساعدهم على الاستقلالية والاتكال على الذات، ازدادت سنوات الحياة إلى 40 أو 50 سنة أو أكثر.

هذا بالنسبة إلى التثلث الصبغي21 ، أما بالنسبة إلى التثلث الصبغي 18 فلا يعيش الطفل إلا 10 أيام لا أكثر وقلائل هم الذين يعيشون حتى سن السنة .علماً أنه خلال الحمل يمكن إجراء الفحوص اللازمة لتحديد نوع التثلث الصبغي.

هل تظهر لديهم مشكلات صحية أكثر من غيرهم؟

مما لا شك فيه أن الذين يعانون التثلث الصبغي يواجهون مشكلات صحية أكثر من سائر الأشخاص، منها مشكلات الغدد والكلى والالتهابات.

هم عامةً يمرضون أكثر من غيرهم .مع الإشارة إلى أنه في ما يتعلق بمشكلات القلب، من الأسهل معالجتها أثناء الحمل ومواصلة العلاج بعد الولادة.

علامات التثلث الصبغي في الحمل والمشكلات الصحية التـــي يزيـــد احتمال إصابته بها لاحقاً.

التثلث الصبغي 21

- شكل اللسان.
- أنف مسطح.
- أصابع قصيرة.
- تشوهات خلقية في القلب.
- مستوى ذكاء بين 20 و50.
- رأس صغير مسطح.
- مشكلات في السمع والنظر.

ولاحقاً...

- مشكلات في الغدة الدرقية.
- مشكلات في السمع والنظر.
- سرطان في الدم.

التثلث الصبغي 18

- تأخر عقلي شديد.
- تشوهات خلقية في القلب.

ولاحقاً...

- وفاة خلال سنة في نسبة.
- 95 في المئة من الحالات.

التثلث الصبغي 13

- مشكلات في القلب.
- تشوه في الأذنين.