T

الإدراك اللمسي **tactile perception**

إدراك بواسطة النظام الحسي للمس يتحول فيه التواصل الجسمي المباشر من خلال الجهاز العصبي إلى الدماغ (المخ).

تي اي أ سي سي اتش (برنامج تتش) **TEACCH**

هو اختصار لـ "العلاج والتعليم للأطفال ذوي التوحد وإعاقات التواصل" (TEACCH)، وهو برنامج جامعي يعتمد على العلاج، ويساعد الوالدين ليتصرفا كمعالجين مع طفلهما المصاب بالتوحد. وتشدد الطريقة على هيكلة البيئة المحيطة، وعلى توظيف طريقة التعليم "فرد لفرد"، وكذلك استخدام الصفوف الدراسية التي تقدم إشارات بصرية حول كيفية إتمام المهام (فعلى سبيل المثال جعل الكرة الحمراء تذهب من خلال دائرة حمراء). وتشجع طريقة "تي إي آ سي سي إتش" (TEACCH) الأطفال أيضاً على أن يكونوا أكثر استقلالية بتدريسهم استخدام المهارات المتقنة الجديدة في بيئة أقل تقييداً، مثل الصفوف الدراسية المعتادة.

وهذا البرنامج ابتكره وطوره عالم نفس النمو "إيرك ستشوبلر" (Eric Schopler) في "جامعة كارولاينا الشمالية في تشابيل هيل" عام ١٩٧١م؛ وذلك لتقديم بيئة تعليمية منظمة للأطفال المصابين بالتوحد، كطريقة لتحسين نقاط القوة لديهم، وكذلك الاستقلالية. وهذا البرنامج متعدد المعارف يتضمن الوالدين والمجتمع في أسلوب علاجي مكثف، من خلال خمس ساعات يومية، لمدة خمسة أيام في الأسبوع، في صفوف خاصة بطريقة "تي إي آ سي سي إتش" (TEACCH).

ورغم أن هذا التدخل الشائع مدعوم بواسطة سنوات من البيانات القصصية، فإن هناك القليل من البيانات العلمية التي أظهرت نتائج طريقة "تي إي آ سي سي إتش" (TEACCH). ولكن هناك باحثون آخرون يحاولون دراسة طرق من دمج هذه الطريقة مع طرق أخرى، مثل "مشروع التوحد الصغير" (YAP)، الذي انطلق عام ١٩٧٠ بواسطة الدكتور "إيفار لوفاز" (Ivar Lovaas) المتخصص في علم النفس السلوكي في "جامعة كاليفورنيا في لوس

أنجلس". ويعتمد "مشروع التوحد الصغير" (YAP) بشكل حصري على "تدريب التجربة المنفصلة"، التي تعلم الأطفال المصابين بالتوحد آلاف السلوكيات الفردية، مثل ربط الحذاء، أو الأكل بالشوكة في وقت واحد. وقد وجد الباحثون في "جامعة يوتا" أن الأطفال الذين تلقوا دمجًا بين العلاجين ("مشروع التوحد الصغير" YAP في المدرسة، وطريقة "تي إي آ سي سي إتش" TEACCH في البيت) قد أظهروا تحسناً ملحوظاً أكثر بثلاثة أو أربعة أضعاف من الأطفال الذين تلقوا العلاج القائم على المدرسة فقط.

نظرية العقل theory of mind

وهي فرضية تقول بأن الناس المصابين باضطراب التوحد لديهم قلة في الوعي بأن الآخرين في واقع الأمر لديهم معتقدات، ورغبات، واهتمامات، تختلف عما لديهم. وهذا الوعي لدى الأفراد غير المصابين بالتوحد يبدأ في النشوء تقريباً في سن مبكر. ويعتقد أنصار هذه النظرية أن الشخص المصاب بالتوحد لا تنمو لديه بسهولة نظريات حول ما الذي يجري في أذهان الناس الآخرين. وبدلاً من ذلك، وعي الأفراد المصابين بالتوحد بما يجري في أذهان الناس الآخرين ينمو أحياناً بشكل فكري من خلال جهودهم الذاتية. ويشير أتباع هذه النظرية إلى أن بعض الخصائص المعتادة الأخرى للتوحد أو جميعها تنبع من هذا العجز الوحيد والأساسي.

المشي على الأصابع toe walking

يعد المشي على أطراف الأصابع شائعاً بين الأطفال الصغار الذين تقل أعمارهم عن ثلاث سنوات، ولكن يعد المشي على الأصابع لدى الأطفال ذوي الخمس سنوات فأكثر أمراً غير طبيعي وإشارة معتادة لاضطراب التوحد. يعتقد بعض الخبراء أن اختلال النظام المجازي (الدهليزي) يمثل مشكلة شائعة في التوحد، وقد تكون هذه المشكلة مسؤولة عن المشي على الأصابع. ويمنح النظام المجازي (الدهليزي) دماغ الإنسان ردود فعل حول موقف وحركة الجسم.

وقد يكون من الممكن تقليل أو تجنيب الطفل المشي على الأصابع بواسطة تحفيز النظام المجازي (الدهليزي) من خلال أرجحة الطفل في كرسي خاص.

ويمكن للتمارين الجسمية أن تمد أو تجلس أو تقعد الوتر لتقليل المشي على الأصابع. يعد إطلاق قدم الشخص لعمل مد الوتر تدخلاً آخر يستخدم لإيقاف المشي على الأصابع. ويطبق الإطلاق عادة كل أسبوعين لمجموع مدة قدرها ستة إلى ثمانية أسابيع. ولكن الدراسات طويلة المدى – القليلة – تشير إلى أن هذا الإجراء غير ناجح في إيقاف المشي على الأصابع على المدى الطويل.

الاقتصاد الرمزي **token economy**

هو إجراء علاجي سلوكي تقدم فيه الرموز (مثل العملات المعدنية أو أوراق لعبة البوكر) كتعزيز على سلوك مرغوب فيه. ويمكن أن تستبدل بعد ذلك تلك العملات المعدنية بالامتيازات أو المعززات المادية.

متلازمة توريت **Tourette syndrome**

هو اضطراب عصبي يوصف بتقلص في العضلات، أو حركات سريعة، أو ألفاظ تحدث بشكل تلقائي ومتكرر وبطريقة ثابتة . وقد تظهر "متلازمة توريت" متزامنة مع اضطراب التوحد. وللوصول إلى تشخيص "متلازمة توريت" فإنه يجب أن يكون لدى الفرد تقلصات حركية متعددة، بالإضافة إلى تقلص صوتي أكثر طوال فترة زمنية تكون أكثر من سنة. وهذه المطالب ليس شرطاً أن تحدث معاً (متزامنة)، ولكن وبشكل عام قد تحدث التقلصات مرات عديدة خلال اليوم، فعادة تحدث التقلصات في شكل تجمعات مقتضبة وشديدة، تقريباً كل يوم وبشكل متقطع.

وتتضمن التقلصات الشائعة وميض العين، وارتعاش الكتف، والحركات الخاطفة (اختلاسية)، والنخير، والنشق، والعواء (النباح). وتتضمن التقلصات المعقدة تكشير الوجه، ورفرفة اليد، والبذاءة (استخدام كلمات فاحشة)، واللجلجة (ترديد كلمات شخص آخر)، والصدى (المصاداة: تكرار كلمات أو عبارات شخص آخر).

تتباين التقلصات بين الأفراد المصابين بمتلازمة "توريت" خلال فترة من الزمن، وذلك من حيث التكرار والشدة، بالإضافة إلى الاختلاف من حيث موقع حدوث التقلصات. وفي بعض الحالات تختفي الأعراض خلال فترة من الأسابيع أو حتى أشهر. ورغم أن نوعية التقلصات تحدث بشكل لا إرادي لدى الأفراد المصابين بمتلازمة "توريت"، إلا أن أغلب الأشخاص لديهم قدرة على التحكم في الأعراض، على الأقل فيما يتعلق بجعلها مقتضبة لدرجة ربما تبقيها حتى لفترة ساعات في وقت واحد. ولكن كبح الأعراض ربما يؤجل فقط حدوث هيجان ذي شدة أكثر.

ويصل عدد الأطفال الذين لديهم على الأقل اضطراب تقلص عابر في وقت ما إلى ٢٠٪. ولما كان يعتقد بأنه اضطراب نادر، فإن متلازمة "توريت" الآن تعرف على أنها أكثر انتشاراً، وتمثل أكثر مظهر معقد من اضطرابات طيف التقلص.

ويرتبط الاستقلاب غير الطبيعي من الدوبامين والسيروتونين العصبي بالاضطراب، الذي بدوره ينتقل وراثياً. يملك الوالدان ٥٠٪ من احتمالية نقل الجين لطفلهما. إن البنات (الإناث) اللاتي لديهن الجين الوراثي تبلغ احتمالية ظهور الأعراض عليهن حوالي ٧٠٪؛ أما الأولاد (الذكور) الذين لديهم الجين فتبلغ احتمالية ظهور الأعراض عليهم حوالي ٩٠٪.

الأعراض والمسار التشخيصي

ترتبط متلازمة "توريت" باضطراب التوحد، وترتبط أيضاً بمشكلات منها اضطراب فرط الحركة وتشتت الانتباه (ADHD)، والقلق، واضطرابات المزاج أو الهلع، واضطراب الوسواس القهري (OCD)، ومشكلات السلوك. وتكون متلازمة "توريت" لدى أغلب الأطفال ذات مسار متذبذب أو متقلب. في الغالب يكثف القلق والتوتر والإجهاد من التقلصات، التي تقل عادة بشكل كبير خلال فترات النوم أو حينما يركز المريض أو ينهمك في نشاط. والمنشطات وخصوصاً الكوكايين لها نزعة في جعل التقلصات أكثر سوءاً.

وفي أغلب الحالات، تبلغ التقلصات قمتها بين سن التاسعة والحادية عشرة، ولكن بين ٥٪ و ١٠٪ من المرضى يستمر معهم عدم تغير الأعراض أو سوؤها خلال المراهقة والبلوغ. ومع تلك الشرائح من الأعمار يكون استمرار التقلصات لعقود ذا احتمالية كبيرة. وفي العقد السابع (٧٠ – ٧٩ سنة)، والثامن، والتاسع من عمر المرضى قد يكون هناك تقلصات تكون موجودة منذ مرحلة الطفولة. تميل التقلصات لدى أغلب المرضى الكبار إلى أن تكون ثابتة أو مستقرة بشكل واضح خلال فترة من الوقت، على الرغم من أن هناك تقلصات جديدة قد تكون أحياناً مكتسبة. ولا يوجد هناك طريق موثوق يمكن من خلاله التنبؤ بالأطفال الذين يمكن أن يكون لديهم تشخيص منذر بالحالة.

والعنصر الوحيد الذي يعد الأكثر أهمية في ضبط الحالة هو الحصول على تشخيص دقيق. في حالات متلازمة "توريت"، تحدث التقلصات بشكل مفاجئ خلال الأنشطة المعتادة، على خلاف التقلص الذي يحدث مع الاضطرابات الأخرى للحركة مثل:

- *الرعاش* (مرض عصبي): نمط من عدم انتظام حركات غير متكررة.
- *النمطية*: سلوكيات متكررة ومتواترة تؤدى بلا مبرر وبدون غاية وظيفية.
- *خلل التوتر*: سلوك بطيء ومتكرر ومستمر.

ويحتاج الطبيب إلى استبعاد الأسباب الثانوية لاضطرابات التقلصات. ويعد الاختبار الجسمي العام والكامل -مع تركيز خاص على الأجزاء العصبية من الاختبار- مهماً للغاية. يجب قياس مستوى هرمون الغدة الدرقية (TSH) لدى أغلب المرضى، ما دام أن التقلصات يمكن أن تحدث متزامنة مع فرط الدرقية. ويجب فحص الحلق والحنجرة بحثاً عن مجموعة (A) من المكور العقدي لحالة "بيتا" في الدم، وخصوصاً حينما تسوء أو تتحسن الأعراض مع التهابات الأنف أو الحنجرة. ولعل البرهان على الالتهاب البكتيري مع الحدوث المنفرد من حالة سوء التقلصات يكون غير كافٍ لعمل تشخيص استحثاث المكور العقدي، أو المناعة الذاتية المسببة لمتلازمة "توريت".

ويعد الرسم الكهربائي للدماغ مفيداً فقط للمرضى الذين يصعب معهم عمل اختلاف التقلصات عن مظاهر الصرع. يبدو أن الدراسات التصويرية غير مساعدة، أما أهمية الدراسات الأخرى فتعتمد على الأعراض. فعلى سبيل المثال، فحص المخدرات في البول بحثاً عن الكوكايين والمنشطات يجب أن يؤخذ في الحسبان مع حالات

المراهقين، وذلك حينما تحدث التقلصات في البداية المبكرة بشكل مفاجئ مع أعراض السلوك غير الملائم. الشخص الذي يكون له تاريخ أسري مع أمراض الكبد المرتبطة بعرض "باركنسون" (اضطراب تنكسي للجهاز العصبي المركزي) أو اضطراب فرط الحركة يجب أن يخضع لاختبار مصل النحاس من أجل استبعاد مرض "ويلسون" (اضطراب وراثي نكوصي).

إن التقييم الطبي الأساسي مناسب للمرضى ذوي الأعراض التي تبدأ بشكل متدرج، وذوي التقلصات المتعاقبة النمائية، وكذلك أصحاب التاريخ الأسري من تقلصات اضطراب الوسواس القهري (OCD).

خيارات العلاج والتوقعات

يعد استخدام برامج علاج تحليل السلوك التطبيقي حافزاً إيجابياً يظهر بأنه الأكثر مساعدة على ضبط اضطرابات التقلص. ويمكن تصنيف السلوكيات المستهدفة في مجموعتين: القصورات المهارية (مجالات تتطلب بشكل أساس تركيز من أجل بناء مهارات اجتماعية وأكاديمية)، والإفراطات السلوكية (التي يكون الهدف معها مساعدة المريض على تقليل تواتر هذه السلوكيات).

العلاج الدوائي : إن الهدف في ضبط التقلص هو استخدام أقل جرعة من الدواء الذي سوف يجلب أداء المريض إلى المستوى المقبول. وهذا ربما ينتج مستويات خفيفة فقط من تقليل التقلص. إن أكثر العلاجات الدوائية شيوعاً هو "هالوبيريدول"، و"بيموزايد" (أوراب)، و"ريسبيريدون" (ريسبيردال)، و"كلونيدين" (كاتابيرس). "جوانفاسين" (تينيكس) غير مصنف للاستخدام من قبل الأطفال الذين يبلغون من العمر أقل من ١٢ سنة. وفي القليل من الأحيان يوصف عقار "كلونازيبام" (كلونوبين).

ومع التقلصات الخفيفة إلى معتدلة الشدة، أو مع المرضى الحذرين من الآثار الجانبية للعقار، قد يجرب عمل التجربة المبدئية من "كلونيدين" أو "جوانفاسين". وهذه الأدوية تعد فعالة بشكل بسيط في التحكم في التقلص ولديها مستوى أقل من الفوائد المحددة. الكثير من الأطفال الذين يأخذون هذه الأدوية يكونون أقل سرعة في الغضب، أو أقل في الاندفاعية، كما قد تتحسن لديهم أيضاً مظاهر اضطراب فرط الحركة وتشتت الانتباه (ADHD).

وقد تتضمن الآثار الجانبية السكون، وزيادة الوزن، وضعفًا في الأداء المدرسي، وقلقًا اجتماعياً (بما في ذلك رفض الذهاب للمدرسة في سن الطفولة)، وتحركات الجسم غير المعتادة التي من ضمنها خلل الحركات المتأخرة، واحتمالية اضطراب الحركة الذي يسببه عقار لا يقبل الإبطال أو الإلغاء، والذي قد يكون من الصعب التفريق بينه وبين التقلصات. حينما يستخدم "بيموزيد" فإنه ينصح بعمل الصور البيانية الكهربائية للقلب لما يوضح خط الأساس والتطورات الجارية.

إن أغلب المرضى المصابين بمتلازمة "توريت" يلزمهم أخذ الدواء لمدة أكثر من عامين. حوالي ١٥٪ من المرضى مطالبون بأخذ الدواء لمدة طويلة لأجل التحكم في التقلصات. ففي حين يبدو أن التقلصات مستقرة ومتحكم

فيها على نحو كافٍ لمدة تتراوح بين أربعة إلى ستة أشهر، فإنه يجب التقليل من الأدوية بشكل تدريجي ومتتابع. وإذا زادت التقلصات، فإن الزيادة التدريجية في الدواء تكون مطلوبة.

وبسبب أن أغلب المرضى المصابين بمتلازمة "توريت" تكون لديهم حالات أخرى، فإن العلاج لتلك الحالات الأخرى يكون ضرورياً. إن علاج حالة اضطراب فرط الحركة وتشتت الانتباه (ADHD) المتزامنة مع متلازمة "توريت" كان ولا زال مثيراً للجدل، بسبب التقارير التي تشير إلى أن المنشطات التي توصف في الغالب للتخفيف من أعراض اضطراب فرط الحركة وتشتت الانتباه (ADHD) تعجل بنشوء أو زيادة شدة التقلصات لدى بعض المرضى. إن الملاحظة بمفردها قد لا تكون مانعاً من علاج المنشطات لدى المرضى الذين لديهم أعراض كبيرة من اضطراب فرط الحركة وتشتت الانتباه (ADHD). والمنشطات لوحدها قد لا تجعل الحالة أسوأ أو الاضطراب أشد بصورة ملحوظة. في بعض الحالات قد يكون من الضروري معالجة كل من اضطراب فرط الحركة وتشتت الانتباه (ADHD) ومتلازمة "توريت" باستخدام المنشطات مدموجة إما مع "كلونيدين" أو "جوانفاسين"، أو مدموجة مع دواء ذهاني (الأدوية النفسية المهدئة). قد يكون من الكافي عمل تجربة من "كلونيدين" أو "جوانفاسين" بمفرده للنظر في مناسبته لعلاج كلتا الحالتين. ويجب تجنب إعطاء عقاقير متعددة قدر الإمكان، وخصوصاً مع الأطفال.

إن علاج اضطراب الوسواس القهري (OCD) بفئة من مضادات الاكتئاب المعروفة بمثبطات امتصاص السيروتونين الانتقائية (مثل "بروزاك") قد يكون فعَّالاً. ومع هذه الأدوية يكون هناك في الغالب تأخر واضح بين البدء في العلاج والاستجابة، لمدة تبلغ أربعة إلى ستة أسابيع. إن علاج السلوك يكون أيضاً فعَّالاً لمعالجة اضطراب الوسواس القهري (OCD).

خطة الانتقال transition plan

خطة الانتقال من مكان أو من فكرة إلى مكان أو إلى فكرة أخرى. وفي مجال التوحد، تشير خطة التحول إلى خدمات الانتقال (التحويل) من المدرسة إلى حياة الكبار. وقد يتطلب ذلك جهداً مضاعفاً للطلاب المعاقين، مع التخطيط بشكل فردي للأفراد وفريق المساعدة الخاص بكل شخص. إن الانتقال من المنظور التشريعي كما هو في "قانون تعليم الأفراد ذوي الإعاقات" (IDEA) ينص على وجوب كتابة خدمات الانتقال والتخطيط في "البرنامج التربوي الفردي" (IEP) قبل بلوغ الطفل ١٤ عاماً. (بعض الولايات الأمريكية تشترط أن يبدأ التخطيط للتحويل في سن قبل ١٤ عاماً). تعرف خدمات الانتقال في "قانون تعليم الأفراد ذوي الإعاقات" (IDEA) على أنها مجموعة أنشطة منسقة للطالب، لتعزيز انتقاله من المدرسة إلى أنشطة ما بعد المدرسة، بما في ذلك تعلم ما بعد الثانوي، والتدريب المهني، والتوظيف، والتعليم المستمر، وتعليم الكبار، وخدمات الكبار، والعيش المستقل، والمشاركة المجتمعية. والطالب الذي يتلقى خدمات التعليم الخاص في مدارس التعليم العام يلتقي بشكل منتظم مع الأسرة

وطاقم المدرسة لتوضيح "البرنامج التربوي الفردي" (IEP)؛ ومتى كان الطالب في المدرسة الثانوية فإن تلك الاجتماعات تبدأ في صياغة خطة التحول من المدرسة الثانوية إلى حياة الكبار.

يجب أن تحتوي خطة التحول على ما يلي:

- مستويات الأداء الحالي.
- الرغبات والمواهب.
- الأهداف لحياة ما بعد المدرسة.
- أنشطة الانتقال (خطوات محددة يجب الأخذ بها، مثل الإرشاد الوظيفي/المهني).
- تعيين الأشخاص المسؤولين للإشراف والمراقبة على الانتقال بعد المدرسة الثانوية.

خطة التحول الفردي

ومن الأرجح أن تكون خطة التحول الفردي (ITP) مكتوبة، كجانب محدد من "برنامج التعليم الفردي" (IEP)، أو كوثيقة مستقلة تكون أيضاً متفقًا عليها من قبل مسؤولي المدرسة ووالدي الطفل. ويجب أن يكون التخطيط للتحويل موجه للحياة بعد مرحلة الدراسة الثانوية، وليست مقصورة على ما سوف ينجز قبل الانتقال من المدرسة الثانوية، كما يفترض أن تتضمن خطة رئيسية تحتوي على أهداف بعيدة المدى، ومجموعة منسقة من الأنشطة لكل هدف. وقد يتعاون النظام المدرسي مع بعض الوكالات ذات العلاقة مثل "إدارة التأهيل المهني"، أو "إدارة الضمان الاجتماعي"، أو مراكز المساعدة المستقلة التي تساعد على العيش، من التي تقدم تدريبًا أو خدمات مباشرة لمساعدة المدرسة عند تحويل الطلاب.

وحينما يبدأ التفكير في التحول من المدرسة الثانوية، فإنه يجب على الوالدين وعلى أسرة الطفل تقدير ما الذي يرغب الطفل في عمله، وما الذي يمكنه عمله؛ مثل إمكانية الدراسة الجامعية، أو التعليم المهني، أو تعليم الكبار، أو إمكانية التوظف، ومن الأمور التي يجب التفكير فيها كذلك وسيلة النقل، ومكان العيش، والأمور المادية، والضمان الصحي، والحاجة إلى العلاقات والصداقات ، والمساعدة المجتمعية، والاهتمامات الشخصية؛ والانتماء والولاء الديني، والتسلية والاستمتاع؛ والعمل التطوعي.

ويقدم "مركز المعلومات الوطني للأطفال والشباب ذوي الإعاقات" سلسلة مختصرة للتحول، بحيث تساعد الأسر والطلاب ذوي الإعاقات للتركيز على الخطوات المحددة التي تقود إلى تحول ناجح، على موقع المركز الإلكتروني التالي: (http://www.nichcy.org).

إن خيارات الطالب بعد المرحلة الثانوية يمكن زيادتها من خلال الخطة الجيدة للتحول خلال المدرسة، ومن خلال إعطاء فرصة أخذ الخبرة في مجالات مختلفة وتنمية مهارات عملية مناسبة. إن خطة الانتقال الجيدة تتيح

للوالدين ومسؤولي المدرسة وموظفي الوكالة ذات العلاقة فرصة العمل والتعاون مع بعضهم لجعل تلك الإمكانات متاحة.

عقدة التصلب الحدبي **tuberous sclerosis complex**

اضطراب جيني (وراثي) نادر، يسبب أورام الدماغ الحميدة، والصرع، وإعاقات التعلم الشديدة، وسلوكيات شديدة الخطورة ، تحدث العقدة في الغالب لدى الناس المصابين بالتوحد. وتتضمن الحالة تغيرًا واسعًا في القدرات الجسمية والذهنية.

إن حوالي ربع إلى نصف الأطفال المصابين بعقدة التصلب الحدبي (TSC) ينشأ لديهم أيضاً سلوكيات تقود إلى التشخيص بالتوحد، وربع آخر من أولئك الأطفال يكون لديهم مشكلات تقود إلى التشخيص باضطرابات طيف التوحد (ASD). إن نسبة اضطراب طيف التوحد في التعداد السكاني العام أقل بشكل ملحوظ (حوالي ٠,٥٪ أو ٠,٦٪)، ولهذا فإن هناك زيادة جوهرية في التوحد لدى الأطفال المصابين بالتصلب الحدبي. وعلى الرغم من أن أغلب الأطفال التوحديين من المصابين بعقدة التصلب الحدبي (TSC) يكون لديهم أيضاً تخلف عقلي، إلا أنه يمكن لمظاهر اضطرابات طيف التوحد التأثير دون إحداث مشكلات تعلم. أكثر من نصف الأطفال المصابين بعقدة التصلب الحدبي (TSC) يكون لديهم أيضاً نقص انتباه وسلوكيات فرط النشاط، التي يمكن أن تشخص على أنها "اضطراب فرط الحركة وتشتت الانتباه" (ADHD).

وتحدث عقدة التصلب الحدبي لدى كلا الجنسين (الذكور والإناث)، ولدى جميع السلالات والجماعات العرقية، وفي الغالب يتم التعرف المبدئي عليه لدى الأطفال الذين يكون لديهم فقدان وعي والمعوقين فكرياً (عقلياً أو ذهنياً). علماً بأن أعراض عقدة التصلب الحدبي (TSC) تختلف بشكل كبير، وفي الغالب لا تظهر حتى مراحل متأخرة من الحياة. وفي الوقت الراهن لا يوجد شفاء من عقدة التصلب الحدبي (TSC)، ولا يوجد طريق يمكن من خلاله التنبؤ بشدة أو اعتدال الحالة جراء التأثر بعقدة التصلب الحدبي (TSC).

وتتأثر الحالة من خلال التغيرات الأحيائية في واحد أو اثنين من الجينات الوراثية (TSC1 & TSC2)، التي تنتج نموًا غير طبيعي من الأنسجة في الدماغ وأجهزة أخرى مثل الجلد أو الكليتين. ويعتقد الخبراء بأن "الدرنات النباتية اللحائية" هي التي تقود إلى الصرع، وصعوبات التعلم، والتوحد، واضطرابات نقص الانتباه، التي تظهر في الغالب الأعم مع المرضى.

وفي بعض الحالات الوراثية مثل حالة عقدة التصلب الحدبي (TSC) يكون التغير الأحيائي في أحد طبعات الجين كافياً لإحداث الحالة. إن ما يقارب ثلث الناس المصابين بعقدة التصلب الحدبي (TSC) يرثونه من أحد الوالدين (الأب أو الأم) الذي يكون أيضاً مصاباً بالحالة. وإذا كان أحد الوالدين مصاباً بعقدة التصلب الحدبي (TSC) ونقله لطفله عبر طبعة أحد الجينات مع التغير الأحيائي، فإن الطفل لن يصاب بعقدة التصلب الحدبي

(TSC). وبهذا فإن هناك نسبة احتمالية قدرها ٥٠٪ مع كل حمل للوالدين أن يكون طفلهم مصاباً بعقدة التصلب الحدبي (TSC). وهذه حقيقة بغض النظر عن جنس الوالدين أو جنس الطفل (ذكر أو أنثى). ومع الثلثين الباقيين من الناس المصابين بعقدة التصلب الحدبي (TSC) لا يبدو على أي من الوالدين إصابة بأعراض أو علامات بعقدة التصلب الحدبي (TSC). بدلاً من ذلك، تتغير إحدى الجينات الطبيعية لدى أحد الوالدين إلى النمط غير الطبيعي؛ بما يقود إلى إصابة جديدة بعقدة التصلب الحدبي (TSC) لدى الطفل. وفي المعتاد لا يكون لدى أولئك الآباء طفل آخر مصاب بعقدة التصلب الحدبي (TSC) لأن التغير الأحيائي يكون مشتتاً (متقطعاً) وليس موروثاً. ولكن بعض الأسر يكون لديهم أكثر من طفل مصاب بعقدة التصلب الحدبي (TSC)، على الرغم من أن كلا الوالدين لم يظهرا أعراضاً أو نتائج عقدة التصلب الحدبي (TSC).

لقد اكتشف البحث العلمي أن أكثر الحالات الموروثة من عقدة التصلب الحدبي (TSC) تكون مرتبطة بسوء أداء الجين الوراثي (TSC1)، وأكثر حالات التشتت (التقطع) الأحيائي تكون مرتبطة باختلال الجين الوراثي (TSC2). وبالإضافة إلى ذلك، نجد أن صعوبات التعلم والصرع المرتبطين بنمو في الدماغ يعرف بـ "الدرنات النباتية اللحائية" تكون أكثر تكراراً بين الناس ذوي التغير الأحيائي من جين (TSC2)، وأقل تكراراً بين الناس ذوي التغير الأحيائي من جين (TSC1).

لقد استطاع العلماء أيضاً تحديد عدد قليل من الوالدين غير المتأثرين جسمياً ممن لهم أطفال مصابون بعقدة التصلب الحدبي (TSC) ولهم في الواقع تغيرات أحيائية من عقدة التصلب الحدبي (TSC) في بعض خلاياهم. بسبب اقتصار التغير الأحيائي على نسبة بسيطة من جميع خلايا الجسم، فإن هؤلاء الأفراد لم يظهروا علامات من عقدة التصلب الحدبي (TSC)، ولكن إذا كانت نسبة خلايا البويضة أو الحيوان المنوي لأحد الوالدين تحمل التغير الأحيائي لعقدة التصلب الحدبي (TSC)، فإن ذلك الأب أو الأم سوف يكون له/لهما أكثر من طفل متأثر بعقدة التصلب الحدبي (TSC)، وربما نفس احتمالية (٥٠/٥٠) إصابة الناس بعقدة التصلب الحدبي (TSC). الشخص الذي يحمل خلايا مع تغير أحيائي لعقدة التصلب الحدبي (TSC) في البويضة (لدى الأم) أو في إمداده بالحيوان المنوي (لدى الأب) لديه/لديها ما يسمى "أصباغ خاصة". إن حدوث الأصباغ الخاصة قاد الوراثة إلى تقدير تكرار الخطر بما يتراوح بين ١٪ إلى ٣٪. في هذا الوقت لا يوجد طريق بسيط لتحديد ما إذا كان الوالدان غير المتأثرين ممن لهم طفل مصاب بعقدة التصلب الحدبي (TSC) لديهم أصباغ خاصة.

ويعتقد بعض الخبراء أن الأمور غير الطبيعية في نمو الدماغ من التي تحدث في التصلب الحدبي قد تتداخل مع النمو الملائم لمناطق الدماغ الحيوية لنمو المهارات الاجتماعية. إذا كانت الدرنات النباتية اللحائية تنمو خلال نمو الدماغ لدى الأطفال المصابين بالتصلب الحدبي (TSC) تتضمن "فصوصًا صدغية" (منطقة في قشرة الدماغ)، فمن الممكن أن يكون هناك احتمالية عالية من نشوء اضطراب طيف التوحد. وهذا الأمر ليس غريباً؛ وذلك لأن

"الفصوص الصدغية" تعالج المعلومات السمعية (خصوصاً الأصوات المنطوقة)، بالإضافة إلى معلومات حول الوجوه وتعابير الوجوه.

ولكن يبدو أن ظهور الدرنات النباتية اللحائية في الفصوص الصدغية غير كافية في ذاتها لإحداث التوحد. بدلاً من ذلك، تكون النسبة العالية من حدوث التوحد إذا كانت درنات الفص الصدغي تحدث مع فقدان الوعي في مرحلة الطفولة المبكرة. ومن الممكن أن تكون الدرنات سبب فقدان الوعي وكذلك التوحد. ولعل الأبحاث العلمية الإضافية لمحاولة تحديد أي من هذين التفسيرين هو الصحيح تمثل حاجة ملحة، وخصوصاً حينما يتعلق الأمر بنتائج مهمة للعلاج.

لقد شرحت عقدة التصلب الحدبي (TSC) أول مرة في عقد الثمانينيات من القرن التاسع عشر (١٨٨٠م)، وتؤثر على بعض الأعضاء فقط لدى أغلب الأفراد. إن أغلب الناس المتأثرين بشكل خفيف بعقدة التصلب الحدبي (TSC) يؤدون حياة نشيطة ومنتجة، ولكن تظل عقدة التصلب الحدبي (TSC) حالة مستمرة مدى الحياة.

الأعراض والمسار التشخيصي

تتضمن الأعراض الأساسية لعقدة التصلب الحدبي (TSC) أوراماً في الدماغ، والقلب، والكليتين، والجلد، والرئتين، والعينين، مع إعاقة فكرية (عقلية أو ذهنية)، وفقدان الوعي، والتوحد، وآفات جلدية، وتحفر الأسنان. وقد يظهر مع الناس المصابين بعقدة التصلب الحدبي (TSC) القليل فقط أو ربما العديد من هذه الأعراض. إن ظهور آفات الدماغ مرتبط بوجود الإعاقة الفكرية وفقدان الوعي، على الرغم من أن ٦٠٪ فقط من المرضى المصابين بعقدة التصلب الحدبي (TSC) لديهم فقدان وعي، و٤٠٪ فقط معاقين عقلياً. كما أن دخول الدماغ أيضاً مرتبط بالتوحد واضطرابات سلوكية.

وبما أن حوالي ٢٥٪ من الناس المصابين بعقدة التصلب الحدبي (TSC) لديهم توحد، و٢٥٪ آخرون تبدو عليهم علامات الاضطراب النمائي الشامل، وبما في ذلك توحد عالي الأداء أو "متلازمة أسبيرجر"، فإن الأعراض السلوكية شائعة مع هذه المجموعة وهي طريق لبدء تشخيص عقدة التصلب الحدبي (TSC). تعد أورام القلب الحميدة — التي يمكن التقاطها قبل الولادة من خلال الموجات فوق الصوتية — علامة أخرى للإصابة بعقدة التصلب الحدبي (TSC).

ويستخدم الطبيب الأشعة فوق البنفسجية من أجل الرؤية الأفضل للبقع البيضاء على الجلد، وهي التي تعد صفة لعقدة التصلب الحدبي (TSC)، وفي الغالب يصعب رؤيتها، خصوصاً مع الأطفال الصغار والأشخاص ذوي البشرة الشاحبة. ولهذا يجب اختبار الجسم بكامله. إن بعض علامات الجلد قد لا تبدو أثناء الولادة، أما أورام الوجه فمن المعتاد عدم ظهورها حتى بلوغ سن يتراوح بين السنة الثالثة والخامسة في الأحوال المبكرة، أما الأورام الليفية فلا تحدث عادة حتى وقت متأخر جداً من الحياة.

خيارات العلاج والتوقعات

لا يوجد شفاء من عقدة التصلب الحدبي (TSC)، ولكن الأعراض يمكن معالجتها، ومع معالجة أعراض الجلد يمكن في الغالب معالجة أورام الوجه والأورام الليفية. إن أورام الوجه يمكن إزالتها باستخدام "درمابراسيون" أو علاج الليزر، وذلك حين تكون الأورام صغيرة، وقبل أن تكبر وتصبح متليفة (ليفية). ومن الأرجح ظهور الأورام مرة أخرى وحاجتها للمعالجة، ولكن سوف تكون أخف من تركها بدون علاج. كما يمكن استخدام عقاقير الصرع لمعالجة داء الصرع.

التدوير **twirling**

هو نوع من الحركات المتكررة تكون عادة مع الناس المصابين باضطراب التوحد. تتضمن الحركات الدورانية أو التدويرية المعتادة من التي تتزامن مع التوحد تدوير الشعر، أو الجسم. ويسمي الخبراء مثل هذه السلوكيات "النمطية" أو التحفيز الذاتي.

انظر أيضاً "أعراض التوحد" Symptoms of Autism.