



دار المنظومة
DAR ALMANDUMAH
الرواد في قواعد المعلومات العربية

العنوان:	الأسباب الوراثية للذاتوية
المصدر:	المجلة العربية لدراسات وبحوث العلوم التربوية والإنسانية
المؤلف الرئيسي:	حامد، نوال عبدالعزيز
المجلد/العدد:	ع3
محكمة:	نعم
التاريخ الميلادي:	2016
الناشر:	مؤسسة د. حنان درويش للخدمات اللوجستية والتعليم التطبيقي
الشهر:	يناير
الصفحات:	225 - 244
رقم MD:	734736
نوع المحتوى:	بحوث ومقالات
قواعد المعلومات:	HumanIndex, EduSearch
مواضيع:	علم النفس، الذاتوية، التوحد، اضطرابات طيف التوحد
رابط:	https://search.mandumah.com/Record/734736

© 2018 دار المنظومة. جميع الحقوق محفوظة.
هذه المادة متاحة بناء على الإتفاق الموقع مع أصحاب حقوق النشر، علما أن جميع حقوق النشر محفوظة. يمكنك
تحميل أو طباعة هذه المادة للاستخدام الشخصي فقط، ويمنع النسخ أو التحويل أو النشر عبر أي وسيلة (مثل مواقع
الانترنت أو البريد الإلكتروني) دون تصريح خطي من أصحاب حقوق النشر أو دار المنظومة.

الأسباب الوراثية للذاتوية

إعداد وتجميع : د. نوال عبد العزيز حامد

مفهوم الذاتوية :

هى إضطراب نمائي عام يصيب الطفل قبل بلوغه العام الثالث من العمر، ويتضمن قصوراً في قدرة الشخص على التواصل اللفظي وغير اللفظي مع الأشخاص أو الأشياء أو الموضوعات، والعجز عن تكوين علاقات مع المحيطين به وتكرار سلوكيات نمطية، ومشاكل حسيه مثل الحساسيه للضوء والصوت.

وقد إرتفعت نسبة الحالات المشخصة في العشرين عاماً الماضية، ولكن ليس بالضرورة بسبب إرتفاع عدد المصابين وإنما نتيجة التوسع الطبي في من يشملهم هذا التشخيص وأيضاً لأن أعراض المرض أصبحت معروفة إضافة لتوفر الوسائل التي تعين على القيام بتشخيص بشكل أكثر دقة.

والتوحد ليس مرضاً عقلياً ولا تلعب العوامل النفسية أي دور في الإصابة به، ولا يرتبط بنوع التربية السائدة في الأسرة، ولا يرجع إلى عدم العناية من جانب الآباء، فقد يولد الطفل به أو تتوافر لديه العوامل التي تساعد على إصابته به بعد الولادة.

كل الحالات المختلفة و التي لديها نفس الاعراض توضع تحت مظله ما يسمى باضطرابات طيف التوحد (autism spectrum disorders)، وسمي بالطيف التوحدي لأن أعراضه تختلف في شدتها من شخص إلى آخر، حيث تمتد أعراضه من غياب تام للغة ونقص شديد في القدرات المعرفية إلى درجة عالية من الذكاء وقدرات عقلية متميزة، وتتفاوت شدة الأعراض وتأخر اللغة و الإدراك العقلي و التفاعل الإجتماعي فيما بينه.

وتعتبر الذاتوية أحد أنواع الإعاقة النمائية الشاملة Pervasive Developmental

Disorders ،ويستخدم مصطلح اضطراب الطيف التوحدي كمرادف لمصطلح الإضطرابات النمائية الشاملة والتي تتمثل فيما يلي :

- ١- **الإضطراب الذاتوي (Autistic disorder)** (وهو الأكثر شهرة)
- ٢- ويتسم بوجود خلل في التفاعلات الإجتماعية ، واللغة والقدرة على التخيل وذلك قبل أن يصل الطفل إلى سن الثلاثة سنوات إلى جانب السلوكيات النمطية .
- ٣- **إضطراب اسبرجر (Asperger syndrome)**
- ٤- و يتسم بوجود خلل في التفاعلات الإجتماعية ووجود إهتمامات محددة جداً مع عدم وجود تأخر عام في اللغة ،وتتراوح نسبة ذكاء الفرد بين المتوسط إلى فوق المتوسط.
- ٥- **إضطراب ريت (Rett's disorder)**
- ٦- وهو مرض يرتبط بالجين إكس ومثله أيضاً مرض فراجيل إكس ، وأمراض جينية أخرى.
- ٧- **إضطراب الطفولة التفككي التحليلي (CDD) :**
(Childhood Disintegrative Disorders)
- ٨- يتطور الطفل في هذا الإضطراب تطوراً طبيعياً من جميع الجوانب من عمر سنتين إلى عشر سنوات ثم يتبع ذلك فقداناً ملحوظاً للمهارات التي تعلمها .
- ٩- **الإضطراب النمائي الشامل - غير المحدد (وهو الأكثر انتشاراً) (PDD-NOS)**
- ١٠- **(Pervasive Developmental Disorder- Not Otherwise Specified):**

ويعرف أيضاً بإسم التوحد غير النمطي (Atypical) ، ويتم تشخيص هذا الإضطراب

عند بعض ملامح التوحد التقليدي في الفرد وليس جميع معايير التشخيص وبمعنى آخر وإن كان غير دقيق يكون الفرد توحدياً "تقريباً"، ولكن ليس لدرجة كافية لتشخيص حالته بالتوحد، وتمتاز الأعراض في هذا الإضطراب بأنها أقل شدة من التوحد والإضطرابات النمائية الأخرى، وتظل لديهم قدرة على التفاعل الإجتماعي بدرجة تحول دون إصابتهم بالتوحد هذا بالإضافة إلى أنهم من الفئات ذات الأداء العالي أي لديهم قدرات إدراكية شبه طبيعية وفقاً لخبراء يبل لتنمية المعاقين؛ فإن علاج الأطفال المصابين بالإضطرابات النمائية غير الشاملة قد يكون صعباً، وأحياناً قد لا ينالون المساعدة اللازمة بالسرعة نفسها التي ينالها الأفراد الذين ظهر عليهم علامات التوحد بشكل واضح، وقد لا يقوم الأطباء بتشخيص مرض إضطرابات النمائية غير الشاملة حتى يستبعدوا جميع أنواع أمراض التوحد الأخرى، ويختصار فإنهم قد يصلون إلى نتیجتهم النهائية بعد إنتهائهم من استبعاد الأنواع الأخرى. **قد تكون الأنظمة العلاجية المتعددة الجوانب هو الأكثر نفعاً (تأثيراً) وهذه الأساليب تشمل تأهيل المريض من خلال برامج تعليمية خاصة وشاملة وهي من أنجح البرامج إذا توفرت للمريض بشكل ملائم فهي تساعده على التخلص من الكثير من المشاكل:**

العلاج الشامل: وهو دمج الأساليب العلاجية عديدة مع بعضها بعضاً لتحقيق أهداف محددة. ويجب أن تكون مدة الجلسة العلاجية من خمس عشرة إلى أربعين ساعة في الأسبوع ولمدة عامين حتى يتم تعديل السلوكيات المختلفة والوقاية من الأخرى.

التحليل السلوكي التطبيقي: وهو أسلوب يركز على التقليل من السلوكيات غير الطبيعية وتعليم مهارات جديد وطرق دعم السلوكيات الإيجابية .

الأدوية التي تساعد على تعديل بعض السلوكيات أو تحسن القدرات: وهي تساعد في علاج بعض المشكلات المصاحبة للتوحد ولكن هذه الأدوية لا تعالج التوحد.

العلاج التخاطبي : وهذا يركز على تحسين القدرة على التواصل و إستخدام اللغة وتعديل السلوكيات، والتي عدم النضج فيها تعيق القدرة على التواصل الطبيعي.

برامج الحماية الغذائية الوقائية... العلاج بالموسيقى..العلاج المهني..العلاج الطبيعي..التدريب الحسي التكاملي..العلاج البصري.

وجد هناك ما يصح أن نطلق عليه فوضى تشخيصية أو تصنيفية وأخطاء كبيرة في استخدام المصطلحات والتصنيف السابق والتي تنعكس سلباً على الأسرة والطفل وعلى تقديم الرعاية والتدريب المناسب للطفل, فكثيراً ما يستخدم في الميدان مصطلح طيف التوحد للدلالة على الحالات الخفيفة من التوحد وكثيراً ما تستخدم تعابير ومصطلحات ليس لها سند في التصنيفات العالمية المعتمدة كمصطلح "طرف توحد" مصطلح "توحد جزئي" مصطلح "الميول التوحدية" وهذه المصطلحات تسبب الإرباك ويجب الانتباه إليها والحذر منه.

احصائيات الذاتوية : تقدر الإحصاءات الحديثة أن شخص واحد من بين كل (٨٨) شخص يولد مصاب بالتوحد ، وترتفع نسبة الإصابة بالتوحد بين الذكور بمقدار أربعة أضعاف عن الإناث.

تشير التقديرات إلى أن شخصاً واحداً من بين كل (٢٠) شخص يحتك إحتكاكاً مباشراً بأحد الأشخاص التوحديين بما في ذلك الأسرة والأصدقاء والمتخصصين.

التكلفة الاقتصادية للذاتوية: في بريطانيا تقدر تكلفة الشخص التوحدي طوال مدة حياته £2,940,538 أي ثلاثة ملايين جنيه إسترليني تقريباً التكلفة العالية كانت للتأهيل الحياتي حيث بلغت ٧٠٪ من إجمالي الكلفة الاقتصادية في مقابل ١٤ ٪ للنشاط اليومي و٧٠٪ للتعليم، وفي الولايات المتحدة الأمريكية: تقدر تكلفة الطفل التوحدي المعاق ذهنيّاً طوال مدة حياته (٢,٤) مليون دولار والطفل التوحدي غير المعاق (١,٤) مليون دولار، وفي مصر تحدّث علماء عن مليوني مصري «متوحد»، في حين أكدت الجمعية التي تعنى بشؤونهم أن عددهم لا يتجاوز (٨٠٠) ألف شخص، منهم من يلقي عناية فائقة لأن ذويهم قادرين على ذلك، ومنهم من يعيشون ويموتون من دون أن يعرف من حولهم معاناتهم، لأنه لا يملك «رفاهية» إكتشاف المرض.

والعناية بالطفل المريض بالتوحد في مدرسة متخصصة تكلف نحو (١٠٠) جنيه في الساعة، ما يعني أن الطفل يتكلف نحو (١٦ ألف) جنيه شهرياً.. إذا كانت هذه قيمة الإنفاق على بند التعليم فقط، فهو يعني أن العائلات الميسورة فقط هي التي تتمكن من توفير تعليم مناسب لإبنها أو إبنتها المصابة بالتوحد.

أسباب التوحد

هناك نظريات متعددة تحاول رسم أسباب التوحد، وإن حوالي (٩٠ %) من الأسباب الحقيقية للتوحد غير معروفة، فالتوحد يمثل لغزاً كبيراً بالنسبة للباحثين المهتمين، فهو له سمات كثيرة تختلف شدتها من طفل / شخص لآخر ويصعب تشخيصه، وأسباب التوحد مختلفة مثل سماته، فينظر الكثيرون للتوحد على أنه متعدد الأسباب فهناك من يربطه ببعض التغيرات الحيوية العصبية التي تؤثر على المخ، وهناك من يعتقد أن له أسباباً وراثية .

..ترجع أسباب الذاتوية الى:

- عوامل ملوثات في بيئة الطفل مثل التعرض للسموم كالمعادن السامة مثل الزئبق والرصاص.
- الإلتهابات والفيروسات.
- لوحظ أن الأطفال الذين يعانون من التوحد يعانون من حساسية من مادة الكازين (وهي موجودة في لبن وحليب الأبقار و الماعز) وكذلك الجلوتين وهي مادة بروتينية موجودة في القمح والشعير والشوفان .
- أخذ المضادات الحيوية بكثرة.. عندما يأخذ الطفل المضاد الحيوي يؤدي ذلك إلى القضاء على البكتيريا الضارة والنافعة أيضاً في نفس الوقت وإلى تكاثر الفطريات التي تقوم بدورها في إفراز المواد الكيميائية

كما لا يوجد دليل حاسم يثبت دور اي من الآتي في الذاتوية:

- تناول العقاقير الضارة أثناء الحمل والأمراض التي تتعرض لها الأم أثناء الحمل.

- نوع غذاء الطفل في وقت مبكر من حياته.

- الحصبة و النكاف و الحصبة الألمانية.

فهناك جدل آخر حول العلاقة بين لقاح (إم.إم.آر) والإصابة بإعاقة التوحد لقاح النكاف والحصبة والحصبة الألمانية، وجد أن الأطفال المصابون بالتوحد يعانون إضطرابات في جهاز المناعة مقارنة بالأطفال الآخرين وهذه اللقاحات تزيد قي الخلل وبعض دراسات أثبتت أن هناك علاقة بين حدوث التوحد وهذه اللقاحات فعند حساب كمية الزئبق التي تصل للطفل عن طريق عطائه اللقاحات وجد أنها أعلى بكثير من النسبة المسموح بها حسب لوائح منظمة الأغذية العالمية والأدوية الأمريكية وهذه النسبة تعتبر سامة وضارة بصحة الطفل وقد تكون من الأسباب التي تؤدي إلى ظهور أعراض التوحد.

لكن الأعراض التي تصل إلى حد العجز وعدم المقدرة على التحكم في السلوك والتصرفات يكون سببها خلل ما في أحد أجزاء المخ. والأبحاث الحالية تربطه بالاختلافات البيولوجية والعصبية للمخ ، بالإضافة الى وجود قابلية جينية وراثية لدى الطفل.

الذاتوية و الوراثة

لكن ماذا يعني لنا إكتشاف جين أو الجينات المسؤولة عن التوحد؟ مثل هذا الإكتشاف

سيساعد على تشخيص التوحد، وسيساعدنا على فهم التوحد أكثر.

من المتعارف عليه بين العامة إن التوحد اضطراباً غامضاً غير معروف الأسباب ولم يتم إكتشاف علاج له حتى الآن، ومما يساهم في ترسيخ هذا الخطأ الشائع عن مرض التوحد الفوضى التشخيصية الموجودة بين المتخصصين والعاملين بالجمال ، وإكتفائهم بتشخيص أى أعراض مشابهة على أنها توحد كلاسيكى وتوجيه الأسرة إلى الإهتمام بتنمية مهارات الطفل وكفى، وتجاهلهم توضيح الأسباب المختلفة للتوحد للبحث فيها، خاصة الأسباب الوراثية لاتخاذ الإجراءات اللازمة وأخذ الحيطة والحذر وتجنب تكرار ظهور الجين في الأجيال القادمة داخل الأسرة مما يساهم في تزايد نسبة الأعداد المصابة بالتوحد وانعكاساته السلبية على

الأسره والمجتمع .

لذا وجب التنبيه والتوصية بتدريس مرض التوحد بكليات الطب والإهتمام بتطوير مراكز البحوث الطبية ودعمها مادياً وفتحاً لتفادي هذه السلبيات ، ومن المهم استبعاد وجود متلازمة وراثيه لكل من يظهر عليه أعراض توحدية، ويمكن طلب الإستشارة الوراثية للمساعدة في التشخيص وطلب الفحوصات اللازمة وتوفير المعلومات الخاصة بهذه الأمراض وإحتمال تكرار الإصابة ، وأيضاً مناقشة الخيارات المتوفرة للحمل في المستقبل إذا عرف المسبب الوراثي للحالة، والأبحاث مستمرة لفهم وتحديد الأسس الوراثية لحالات التوحد الكلاسيكية المنفردة، وتوفير فحوصات وراثية ويتم إجراء بحوث بشكل مستمر لإكتشاف الجينات المسببة للتوحد واستحداث تحاليل مخبرية لها ، وأيضاً هناك بحوث متواصلة لمعرفة الأسباب البيئية

ويمكن فحص الكروموسومات و الكشف عن أمراض وراثيه ترتبط بأعراض التوحد

فمن المؤكد وجود أسباب جينية للتوحد هناك مؤشرات عديدة تثبت أن المادة الوراثية للإنسان تلعب دوراً رئيساً في ظهور التوحد وحتى الآن يصعب التعرف على التحولات المرتبطة بالتوحد، رغم قدرتها على منح فهم أكبر للمرض، حيث أن تلك التحولات تتطلب فحص أعداد كبيرة من الأفراد وهذا يتطلب المزيد من الوقت والجهد والمال.

الأسس الوراثية للتوحد شديدة التعقيد، وقد تم تحديد المئات من التحولات الوراثية المرتبطة بالمرض ولوحظ أنها تشمل تكرر الكروموسومات، أو فقدانها للنكليوتيدات، أو تغيير ترتيب الجينات بها وقد ظهر أن بعض التحولات جاءت عن طريق الوراثة، إلا أنها أحياناً ما تبرز تلقائياً في البويضات، أو الحيوانات المنوية.

عندما نستخدم مصطلح وراثة نتصور بأن هذه الكلمة ترتبط دائماً بانتقال الجينات تعني أن المرض ينتقل حتماً من الأم والأب إلى الأبناء، لكن هذا المصطلح لا ينحصر في هذا المفهوم فقط، فهناك جينات متنحية وهناك جينات سائدة وكل منهما له تأثير وراثي مختلف، كما أن حالات اضطرابات طيف التوحد لها علاقة بأمراض وراثية محددة وبعض هذه

الأمراض تكون نتيجة لعطب (طفرة) في إحدى جينات الخريطة الوراثية التي تشمل (٣٠) ألف جين، و يطلق على هذه الأمراض الوراثية مسمى المتلازمات .
 وإن أولى الدلالات على أسباب التوحد الوراثية جاءت من الدراسات التي أجريت في نهاية السبعينات وبداية الثمانينات على التوائم حيث لاحظ العلماء أن التوائم المتشابهة التي تتماثل في الجينات المتوارثة من الأب والأم (نتجت من بويضة واحدة ملقحة) نسبة التوحد لديهم مرتفعة مقارنة بالتوائم غير المتشابهة.. فالأرقام تقول أن إصابة أحد التوائم المتطابقة بالتوحد يجعل إصابة التوأم الآخر بنسبة ٦٠٪ ، كما أن ظهور الإصابة لطفل في الأسرة بالتوحد يعطي نسبة (٤) بالمائة، بينما لو كان الطفل المصاب الأول بنت فان احتمال تكرار الإصابة (٧٪)، فإذا كان هناك طفلان مصابين في الأسرة فان احتمال تكرار الإصابة قد تزيد عن (٢٥ ٪) .

كما نلاحظ أن إصابة أحد التوائم المتطابقة باضطراب التوحد لا يستوجب دائماً إصابة الطفل الآخر وهذا يدل على احتمال وجود عوامل بيئية خارجية تسبب في ظهور المرض ، ولا تظهر الأعراض بدونها ، لذلك فان أسباب التوحد في الغالب نتيجة لاستعداد وراثي مع التعرض الى أحد العوامل البيئية ، و كثير من العوامل الوراثية والبيئية مجهولة في وقتنا الحاضر .
 ونظراً لاتساع التباين في أعراض التوحد مما يعكس اختلاف التفاعلات بين الجينات المعطوبة فمثلاً هناك العديد من الجينات التي قد تزيد من درجة الإعاقة في النطق واللغة بينما هناك جينات أخرى تزيد من حدة بعض السلوكيات الخاصة بالتوحد .

وبالرغم أن الأبحاث لم تحدد الجين الذي يرتبط بهذه الإعاقة بشكل مباشر إلا أن أعراض الذاتوية تظهر بين هؤلاء الذين يعانون من مشاكل صحية أخرى وأمراض وراثية مثل:-

- **متلازمة أسبرجر** وهو مرض وراثي غير محدد الجين .
- **اضطراب ريت** (وقد خرج حديثاً من تصنيفات التوحد)
- **متلازمة هيلر CDD** التحلل الطفولي

(متلازمة هشاشة إكس جين) هو مرض وراثي يتميز بالكسور المتعددة

Fragile X Syndrome.

مرض وراثي يتميز بوجود تغيرات في الصبغات الجلدية مع الصرع والتاخر الذهني.

Tuberous Sclerosis

وهو مرض الكيتون يوريا الايضي إذا لم يتم علاجها.

وهو نتيجة تعرض الام للاصابة بالحصبه الالمانية اثناء الحمل.

Congenital Rubella Syndrome.

• متلازمة أسبرجر

وتسمى كذلك إضطراب أسبرجر.. وبعض الأطباء يسمونها بدلاً من ذلك «التَّوَحُّد رَفيِع الأداء»، ويرون أنَّهما القطب الخفيف من طيف إضطرابات التَّوَحُّد، فهي إحدى إضطرابات طيف التوحد، وقد سمي هذا المرض بإسم طبيب الأطفال النمساوي هانز أسبرجر، الذي قام عام ١٩٤٤ بعمل توصيف الأطفال الذين يفتقرون لمهارات التواصل غير اللفظي والمرض يختلف عن غيره من إضطرابات طيف التوحد من ناحية الحفاظ النسبي على استمرارية تطوير الجوانب اللغوية والإدراكية لدى المريض.

الأسباب:

اكتشف العلماء فروقاتٍ وظيفية وتشريحية في مناطق معيَّنة من الدماغ عندَ أطفال مُتلازِمة أسبرجر. يبدو أنَّ اضطرابَ التَّوَحُّد يجري في العائلات، وهذا يدفع العلماء للاعتقاد بأنَّ متلازمة أسبرجر هو إضطراب وراثي. ولم تُحدِّد مُورِثَةٌ خاصَّة بمُتلازِمة أسبرجر، ولكنَّ الأطباء يعرفون أنَّه يمكن أن تكونَ هناك مجموعةٌ من المورِثات التي قد تجعلَ الطفلَ معرَّضاً لظهور متلازمة أسبرجر... وهي أكثر شيوعاً عندَ الذكور منها عندَ الإناث .

يمكن أن تختلفَ أعراضُ مُتلازِمة أسبرجر من طفل لآخر، لكنَّها تقع عموماً في:

• الإعاقة الاجتماعية:

يظهر المصابون بهذا المرض صعوبات كبيرة في تفاعلهم الاجتماعي مع الآخرين و صعوبة في قراءة وفهم التلميحات الاجتماعية، والتعرُّف إلى مشاعر الآخرين، ويمكن أن تكون لديهم حركات غريبة أو طرق مميّزة في حركاتهم، غالباً ما يحاول هذا الطفل الحديث مع بقية الأطفال، ولكنّ سلوكه قد يبدو غريباً في أعين الأطفال الآخرين، كلُّ هذا يجعل من الصعب عليهم بناء صداقات، ومن الممكن أن يتجنّب الأطفال الآخرون بسبب ضعف مهاراته الاجتماعية وضيق دائرة إهتماماته، وأيضاً صعوبات التواصل ومشاكل في التواصل غير الكلامي، وإطهار السلوك غير اللائق اجتماعياً وعاطفياً، والعجز عن التعامل بنجاح مع الأقران.

وتستمرُّ مشاكل الإندماج في المجتمع والتواصل مع الآخرين حتّى مرحلة البلوغ، فيكون طفلٌ مُتلازمة أسبرجر نشيطاً وسعيداً في طفولته المبكّرة ثم يظهر لديه القلق والإكتئاب وتظهر عندهم أعراضٌ وإضطرابات نفسية إضافية خلال المراهقة والبلوغ.

كما يمكن أن يُظهر خبرة ومستوى عالياً من المفردات، ولكنّ حديثه قد يبدو مثل مجموعة عشوائية من المعلومات من غير هدف أو نتيجة كلام وسلوك لغوي غير طبيعي، مثل الكلام بطريقةٍ شديدة الرسمية أو بصوت أحادي النغمة أو دون إيقاع أو بنبرة غريبة كما يمكن أن يجد صعوبةً في تغيير شدّة الصوت بما يلائم المحيط؛ إنّه مثلاً يحتاج إلى من يُدكِّره بأن يتكلّم بصوتٍ منخفض في الأماكن العامة، وهو أيضاً لا يشعر بالخجل.

السُّلوك النمطي المتكرّر مع رغبات وأمّاط سلوكية مقيدة.

ويظهرون اهتمام بالغ في بعض المجالات، مثل التركيب الجزيئي، ويصبح بعض الأطفال المصابين بمُتلازمة أسبرجر خبراءً بالديناميكيات، أو يصنعون نماذج من السيّارات، أو حتّى أشياء تبدو غريبة، مثل المكانس الكهربائية. ويبدو هؤلاء بخبرتهم والمستوى العالي من المفردات التي يمتلكونها وكلامهم الرسمي شبيهين بأساتذة صغار..

● الوسوسة بموضوع معيّن

يكون الطفل المصاب بمُتلازمة أسبرجر مهووساً بشيء واحد أو موضوع واحد غالباً؛ ولا

تكون لديه رغبة في الحديث عن أي شيء سواه ، فيمكن أن يجمع الطفل المصاب بمتلازمة أسبرجر الكثير من المعلومات عن الشيء المفضل لديه، وأن يتحدث دون إنقطاع عنه.

مشاكل في المهارات الحركية (الحرق وعدم تناسق الحركات)

يلاحظ الأهل عادةً ظهور أعراض متلازمة أسبرجر على الطفل في السنة الثالثة من عمره. ويمكن أن تظهر الأعراض على بعض الأطفال في سن الرضاعة، وقد تكون العلامات الأولى لمتلازمة أسبرجر التأخر في الزحف أو المشي، وغير ذلك من المشاكل في المهارات الحركية. غالباً ما يكون الطفل المصاب بمتلازمة أسبرجر ضعيف التناسق في حركاته؛ وقد تبدو مشيته شديدة التكلّف أو متوتّبة، ويمكن أن يجد صعوبة في ركوب الدراجة العادية أو في مسك الكرة أو تسلق الألعاب في الحدائق.

يمكن أن توجد متلازمة أسبرجر مع مشاكل صحّية أخرى ، مثل الاكتئاب، أو الاضطراب الهوسي الاكتيبي، أو اضطراب فرط الحركة مع اضطراب فرط النشاط مع نقص الانتباه، لإضطرابات القلق والاضطراب الوسواسي القسري ومتلازمة توريت من الصعب تشخيص متلازمة أسبرجر، لأنّه لا يوجد اختبار معياري لتشخيصها، ويستخدم الأطباء اختبارات مختلفة لتشخيص متلازمة أسبرجر، لذلك فمن الممكن تشخيص حالة الطفل تشخيصاً مختلفاً حسب الطبيب الذي يرى الحالة.

يتركز العلاج على الأعراض الرئيسية الثلاثة وهي:-

ضعف مهارات التواصل، والعادات الوسواسية المتكرّرة، وعدم تناسق الحركات. برنامج المعالجة الفعّال: يعتمد على اهتمامات الطفل. يقوم بتعليم الطفل المهام على شكل سلسلة من الخطوات البسيطة. يتضمّن أنشطة مدروسة بدقّة يوفرّ تعزيزاً مستمراً للسلوك. تتضمّن برامج معالجة متلازمة أسبرجر إعطاء بعض الأدوية غالباً. وتكون الأدوية هامة إذا كان لدى الطفل اضطراب آخر، مثل الاكتئاب والقلق.

يمكن أن تتضمّن برامج المعالجة: علاجاً سلوكياً معرفياً ، وعلاجاً فيزيائياً أو مهنيّاً، وعلاجاً

لغويًا/نظقيًا تخصُّصياً.

متلازمة ريت: مرض وراثي نادر يسبب إضطرابات شاملة في النمو ويؤثر بشدة على دماغ المصاب حيث يفقده القدرة علي الاحتفاظ بما اكتسبه وتعلمه من خبرات ومهارات كالسير والنطق، وكثيراً ما تصاحبها درجة من درجات التخلف العقلي بالإضافة إلي ما تسببه من إعاقات حركية أو إعاقاة تواصل ونوبات صرعية، ويتعلق المرض **بالتوحد** وتظهر بعض الأعراض الأخرى المشابهة لأعراض التوحد

****متلازمة ريت مرضٌ نادر.** ومن المقدر أنها تصيب طفلة واحدة من أصل كل عشرة آلاف أو خمسة عشر ألف طفلة. ويكون المريضُ في حاجة إلى الرعاية خلال حياته وتعليم متخصص اولي مع برامج وقائية للسلوكيات الصعبة و تنمية المهارات.

الأسباب

متلازمة ريت إضطرابٌ جيني. لكنه لا يكون وراثياً في إلا في حالات معدودة (وراثي أنه ينتقل من الآباء إلى الأبناء). وإن أقل من واحد بالمائة من الحالات هي وراثية، وأما معظم حالات متلازمة ريت فهي عفوية، أي أنها تحدث عشوائياً ، هناك فحصٌ قبل الولادة متوفّر من أجل العائلات التي لديها طفلة مصابة بمتلازمة ريت، و لكنّ خطر حصول الأسرة نفسها على طفلة ثانية مصابة بهذه المتلازمة يظل أقلّ من واحد بالمائة.

أي أنها إعاقاة تصيب الإناث فقط (في حالات نادرة يصاب الذكور)، وتبدأ أعراضها في الظهور بعد الأشهر الستة أو الثانية عشر الأولي من عمرها وهي ذات أساس وراثي له علاقة بالكروموزوم X ، والسبب هو حدوث طفرة في احد الجينات المسماه بجين (MECP2) الموجود على كروموسوم إكس، يعتقد أن هذا الجين يلعب دور رئيسي في نمو المخ بشكل طبيعي، ويمكن إجراء فحص وراثي لهذه الحالة، كما أنّ معظم الأطفال المصابين بهذه لطفرة الوراثية يتعرّضون لإصابات خطيرة ويموتون قبل الولادة أو بعدها بفترة قصيرة.

عددٌ قليل جداً من الأطفال الذكور الذين تصيبهم أشكال أقل ضرراً من متلازمة ريت.

الأعراض:

يولد الطفل سليماً ويكون نموه طبيعياً إلى الشهر السادس أو حتى الشهر (١٨) من العمر ثم يلاحظ الوالدين تغير في اكتساب المهارات.

لمتلازمة ريت أربع مراحل:**تُعرف المرحلة الأولى باسم مرحلة البدء المبكرة.**

وخلال هذه المرحلة، تكون علامات متلازمة ريت وأعراضها بسيطة جداً ، وهذا يعني أن من الصعب ملاحظتها ، وتبدأ بين الشهر السادس والشهر الثامن عشر من عمر الطفل، ومن الممكن أن يبدو على الأطفال في المرحلة الأولى من متلازمة ريت نقص في التواصل عن طريق العينين، وفقدان الاهتمام بالألعاب، ويظهر لديهم تأخر في الجلوس أو الزحف.

تُعرف المرحلة الثانية من متلازمة ريت باسم مرحلة التراجع السريع.

وهي تبدأ بين السنة الأولى والسنة الرابعة من العمر. يفقد الطفل في هذه المرحلة قدرته على الكلام، وعلى استخدام اليدين فقداناً تدريجياً ، و يبدأ بعض الأطفال المصابين بمتلازمة ريت بحبس أنفاسهم أو بالتنفّس السريع، أو فرط التهوية. وقد يصرخون من غير سبب ، ومن الصعب غالباً أن يتحرّك الطفل في هذه المرحلة معتمداً على نفسه فقط.

المرحلة الثالثة من متلازمة ريت تُدعى باسم مرحلة «الهضبة»

وتسمى المرحلة شبه المستقرّة، ويكون ذلك بين السنة الثانية والسنة العاشرة من عمر الطفل عادة. ورغم استمرار مشكلات الحركة، فإنّ السلوك يمكن أن يتحسن. وقد يتحسن انتباهه ويقظته ومهارات التواصل لديه أيضاً. ويظل كثير من المرضى في هذه المرحلة معظم حياتهم.

المرحلة الأخيرة من متلازمة ريت

وفيها يكون من الصعب على المريض أن يتحرّك، وقد يشعر بالضعف في عضلاته، وفي هذه الحالة، يمكن أن تتخذ الذراع أو الساق أو الجزء العلوي من الجسم وضعاً شاذاً، ويصبح

عاجزاً عن المشي، لكنَّ مهارات الفهم والتواصل والمهارات اليدوية لا تستمر في تراجعها خلال هذه المرحلة، كما يمكن أن يتحسنَّ التواصل عن طريق العينين أيضاً، و رغم إمكانية حدوث الوفاة فجأة فإنَّ أمد العمر المتوقَّع لدى مرضى متلازمة ريت يتجاوز خمسين عاماً.

التشخيص::

يتوقف نوعُ الإختبارات اللازمة للطفل على طبيعة الأعراض لديه. من الممكن أن تشتملَ الفحوص والإختبارات اللازمة لتشخيص متلازمة ريت على ما يلي:

- فحوص للدم.. فحوص للبول.. إختبارات لقياس سرعة الإستجابة من خلال العصب.

- إختبارات تصويرية.. إختبارات السمع... إختبارات العين والرؤية... مخطط كهربية الدماغ

- إختبارات جينية:

تحليل الحمض النووي الريبي منقوص الأكسجين (DNA) ، يتطلَّب هذا التحليل الحصولَ على كمية صغيرة من الدم تؤخذ من وريد في ذراع الطفل لفحص الحمض النووي الريبي نقوص الأكسجين الخاص بالطفل للبحث عن أدلَّة تشير إلى سبب وشدة الإضطراب الذي يعاني منه الطفل.

متلازمة هيلر CDD التحلل الطفولي

وتسمى إضطراب الطفولة الإنتكاسي (CDD) أو ما يعرف باسم متلازمة هيلر، وهو أحد أنواع إضطرابات طيف التوحد، الأطفال الذين يعانون من هذا المرض تكون لديهم مهارات تواصل لفظي وغير لفظي تناسب سنهم وعلاقات اجتماعية عادية ومهارات طبيعية للعب وسلوك تكيفي، وبعد عامين من العمر قبل سن العاشرة، يفقد هؤلاء الأطفال بصورة مرضية مهارات التواصل التي سبق اكتسابها.. وتشبه أعراضها إلى حد كبير أعراض التوحد. ونسبة الإصابة نادرة للغاية ويمكن إعتبارها في بعض الأحيان ضمن فئة طيف

التوحد ، وأحياناً لا ويقدر مدى انتشار المرض بطفل واحد بين كل ١٠٠,٠٠٠ طفل.
أسباب المرض:

ولا يوجد سبباً معروفاً لاضطراب الطفولة الإبتكاسي، يفترض بعض الباحثين نظرية وجود استعداد جيني مع التعرض لمسببات بيئية معينة (مثل سموم بيئية أو التهابات معينة)، تؤثر على الدماغ في سن حرجة لنموه. ومن الممكن أن استجابة المناعة الذاتية تلعب دوراً في تطور المرض، حيث يبدأ جهاز المناعة في الجسم بمهاجمة أعضاء الجسم الأجسام الغريبة، ووجود السموم البيئية والجراثيم المسببة للمرض تحفز نشوء مثل هذه الاستجابة المناعية.

أعراض المرض

هذا الإضطراب يرافقه عادة ظهور تخلف عقلي شديد، ونوبات صرع، وهو يشابه إلى حد كبير التوحد الكلاسيكي من ناحية فكلاهما يتضمن نمواً طبيعياً في البداية يتبعه فقدان المهارات اللغوية، والتواصل الاجتماعي، واللعب، والمهارات الحركية، إلا أن اضطراب الطفولة الإبتكاسي تبدأ أعراضه بالظهور عادة على عمر أكبر من عمر ظهور أعراض التوحد.
معايير التشخيص حسب ورودها في الدليل التشخيصي والإحصائي للأمراض العصبية الرابع (DSM-IV): يبدو النمو طبيعياً حتى عمر عامين على الأقل، ويكون ذلك من خلال اكتساب المهارات المناسبة للعمر، وقد يكون ظهور الأعراض مفاجئاً خلال أيام إلى أسابيع، أو تدريجياً على فترة طويلة من الزمن.. فتحدث خسارة أكبر للمهارات المكتسبة على الأقل في اثنتين مما يلي:

اللغة: في البداية يكون الأطفال المصابون قادرين على التواصل باستخدام عبارة مكونة من كلمتين إلى ثلاثة كلمات، ثم يفقدون هذه القدرة، قد يتوقفون عن الكلام كلياً أو يحتفظون بمقاطع مما كانوا يعرفوه سابقاً.

المهارات الاجتماعية: مثل عدم القدرة على التعبير عن مشاعرهم، أو الطفل الذي كان يسعده أن يحضن، أصبح هذا الأمر ينفره، وغير ودي تجاه التواصل الجسدي.

الإتصال: قد يفقدون الإهتمام بالبيئة المحيطة بشكل عام ، أو وجود تؤخر أو فقدان تام للغة المنطوقة، عدم القدرة على البدء أو متابعة حديث معين، عدم وجود التظاهر باللعب، والتهيج والقلق قد يكون موجوداً.

المهارات الحركية .. السيطرة على البول والبراز .. اللعب.

متلازمة كروموزوم اكس الهش fragile X syndrome

الأسباب : هي متلازمة وراثية تتعلق مباشرة بالكروموزوم إكس الموجود عند الأمهات، وهو مرض وراثي يتميز بمشاكل عقلية تتراوح بين صعوبات تعلم خفيفة الى تأخر عقلي شديد وإضطرابات سلوكية وعاطفية وما يقرب من ثلث الذكور المصابون تظهر عليهم أعراض التوحد مما يؤثر على قدرتهم على التواصل والتفاعل الإجتماعي.

يتميز هؤلاء المرضى بوجه مستطيل، اذنين كبيرتين، خصيتين كبيرتين، انخفاض في قوة العضلات وتخلف عقلي ، وتم اكتشاف متلازمة كروموزوم إكس الهش سنة ١٩٨٨ تقريباً، وكانت لإكتشافها أهمية كبيرة، نظراً لأن متلازمة X الهش تعتبر أحد الأسباب الرئيسة التي تؤدي إلى التخلف العقلي .

الخلفية الوراثية لهذا المرض باختصار هي ناتجة عن خلل في جين يقع على كروموسوم إكس اسمة (FMR1) ، وإن الذكور الذين يرثون الجين المعطوب في العادة يصابون بالمرض نتيجة لعدم وجود نسخة اضافة لهذا الجين لأن الذكور لديهم نسخة واحد من كروموسوم إكس و النسخة الثانية هي كروموسوم واي أما الإناث فلديهن نسختان من كروموسوم إكس من المحتمل أن يكن حاملات للمرض عند حصولهن على نسخة معطوبة على كروموسوم إكس ونسخة سليمة على النسخة الثانية من كروموسوم إكس، لذلك فإنهم لا يصبون أو تكون إصابتهم أخف تعاني نصف الفتيات الحاملات للمرض من خلل في الإدراك..ولا تظهر عليها الأعراض وقد لا يتم الإكتشاف إلا بعد ظهور عضو مريض بالأسرة، وبالتالي فإن هذه المتلازمة منتشرة أكثر وسط الرجال لأنه يوجد لديهم نسخة

واحدة من الكروموزوم X وبالتالي فإن هذه الظاهرة تشكل خطراً أكبر عليهم)، أى أنه في العادة يصيب الذكور مع إن الإناث قد يظهر عليهن درجات متفاوتة من الإصابة ..وإن نسبة تواتر المرض بين الذكور، هي إصابة واحدة لكل (٣٥٠٠) شخص، بينما تنخفض نسبة الإصابة بها لدى الإناث الى إصابة واحدة لكل (٦٠٠٠) أنثى، يمكن إجراء فحص وراثي لهذا المرض بالنظر لصورة النمط النووي (Karyotype) ، صورة الجينوم لدينا، والتي تمكن من ملاحظة وجود كسر أو تغير في الشكل في قسم صغير من طرف الكروموزوم X، وذلك من خلال رؤية جميع أشكال الكروموزومات، وتمييز التغيرات الهيكلية في الجينوم، والتي يمكن أن ترمز لوجود مرض وراثي لدى المريض المصاب بمتلازمة X الهش ، ينبع هذا الخلل من تكرار سلسلة ذات ثلاث قواعد (CGG)، يتكون الجينوم لدى الإنسان من (٤) قواعد (A,T,C,G) التي تحدد الشيفرة الوراثية، وتحتوي على كافة المعلومات الجينية الموجودة لدينا ، يتغير مبني الكروموزوم ويظهر الكسر الذي يميز المرض، خلال تكرار الثلاثية (CGG) فوق عدد معين من المرات (كلما كان عدد مرات التكرار أكبر، فإن المتلازمة تعتبر أكثر شدة عند حاملي الجين المختل يوجد تكرار للسلسلة من (٥٢) الى (٢٠٠) مرة، بينما العدد هو أكبر من (٢٠٠) لدى المرضى .

يتم تشخيص متلازمة كروموزوم اكس الهش بواسطة إختبار جزيئي وفحص عدد التكرارات للتسلسل (CGG)، وأيضاً وفق وضع مثيلة المعزز (Methylation romoter) في الجين FMR1 يمكن تشخيص المرض قبل الولادة، عن طريق أخذ عينة من (زغابة المشيمي) وإختبار السائل الذي يحيط بالجنين يمكن الأطباء من النظر إلى صورة النمط النووي، وتحديد إذا ما كان الجينوم لدى الجنين يحتوي على كسر في الكروموزوم X ، وبالتالي يمكن تجنب تكرار ظهور المرض بالأسرة ، وهو من الأمراض الخاضعة لبحوث مكثفه لعلاجها على أمل الوصول إلى عقار شافي إن شاء الله.

التصلب الدرني المعقد Tuberous Sclerosis TSC

التصلب الدرني هو خلل وراثي ينتقل لثلث الحالات المصابة عن طريق الوالدين أما باقي الحالات فتصاب به لأسباب مختلفة ويرتفع خطر إصابة أطفال الشخص المصاب بالمرض بنسبه ٥٠٪, إن مرض التصلب الدرني شائع جداً ولكن مازال الناس يجهلون حقيقة إصابتهم به وذلك لعدم ظهور أية أعراض عليهم ، ويعتقد أنه يصيب حوالي (١) من كل (٧٠٠٠) شخص ، كما يعرف بالتصلب الدرني المعقد لصعوبة شرح الحالة وهو يؤثر على الأشخاص بطرق مختلفة وبشدة متفاوتة فبعض المصابين به قد لا تظهر عليهم الأعراض .

أعراض المرض: يمكن تشخيص المرض في أي مرحلة من مراحل العمر على حسب طبيعة وشدة الأعراض وكلما تقدم الشخص بالعمر كلما زاد التصلب.. ومن هذه الأعراض:-

الجلد : أول علامة تظهر منذ الولادة هي بقع بيضاء صغيرة في أنحاء الجسم وخصوصاً الأطراف ولا تسبب مشاكل وقد تختفي فيما بعد وكلما كبر الطفل كلما زادت العلامات الحمراء التي تظهر على الجلد بما في ذلك طفح جلدي على الوجه .

يعاني معظم الأشخاص المصابين من تشوهات في الكلى، ونادراً ما تحدث أمراض في الرئة، ويمكن التعرف علي أورام حميدة للقلب من خلال الكشف الدوري قبل الولادة ونادراً ما تسبب مشاكل وقد تتراجع أو تختفي بعد الولادة .

تأخر النمو : مستوى الذكاء لدى (٤٠-٥٠٪) من المصابين طبيعي بينما يعاني البقية من صعوبات في النمو والتعلم تتراوح من صعوبات متوسطة إلى (٢٥٪) من الإعاقات الشديدة وينصح بالتدخل الطبي المبكر .

السلوك : حوالي (٢٥٪) من حالات التصلب الدرني تعاني من التوحد و(٢٥٪) لديهم إضطرابات في الخيالات تشمل متلازمة إسبيرجر ويلاحظ على الأطفال نقص في التركيز ونشاط زائد أما البالغين يعانون من قلق وجنون الإرتياب وإكتئاب وإضطرابات في النوم التي تصاحب للصرع تتشكل في سن المراهقة وما بعده .

الصرع : يعاني (٧٠٪) من حالات التصلب الدرني من نوبات صرع تحدث في أي عمر ولكن عادة ماتبدأ في مرحلة الطفولة وغالباً في السنة الأولى تبدأ على شكل تشنجات جنينية ويتطلب علاج فوري ، وكلما كبر الطفل كلما تغيرت النوبات وأحياناً تختفي كلها

العلاج: للأسف هذه الحالة ميؤس من شفائها ولكن يمكن معالجة الأعراض المصاحبة له لذلك يجب على المريض أن يقوم بالفحص المستمر لإكتشاف الأعراض ومعالجتها كالصرع، وعلاج الطفح الجلدي وعلاج مشاكل الكلى وتعالج مشاكل القلب بتناول أدوية لتنظيم نبضات القلب الغير منتظمة وفي حالات نادرة جداً يلزم التدخل الجراحي لإزالة الورم العضلي الذي يعيق تدفق الدم .

تأخر النمو: ينمو العديد من المصابين بشكل طبيعي بينما يعاني بعض الأطفال من مشاكل في النمو لذلك يحتاجون إلى مراكز خاصة فيهم للتعامل معهم بشكل خاص كما يحتاجون إلى المساعدة المبكرة في تعليمهم للنطق والتواصل مع الآخرين.

السلوك : من الأفضل معالجة المشاكل السلوكية مبكراً بأساليب متعددة ومنسقة فهناك العديد من الخدمات المتخصصة قد تساهم في معالجتها منها:

مراكز صعوبات التعلم , طب الأمراض العقلية للأطفال, الطبي النفسي السريري والتعليمي , علاج مشاكل النطق, مراكز ومدارس التعليم الخاص . وذلك لتوفير بيئة خاصة وبرامج تعليم .ويجب أن تتعاون المراكز والأسرة فيما بينها لتحقيق نتيجة أفضل .

عند اكتشاف المرض لدى احد أفراد العائلة يجب على العائلة باكملها أن تجري فحص لتحديد ما إذا كانت هذه أول حالة في تاريخ العائلة أولاً، لأن حوالي (٧٠٪) من الحالات تكون الأولى في العائلة، كما يوجد العديد من المصابين الذين لا تظهر عليهم أعراض المرض فالفحص يساعد في معرفة ما إذا كان أحدهم مصاب أو حمل المرض لأن نسبة إنتقاله وراثياً هي من (١ ٪) إلى (٢ ٪) . يوجد هناك فحص ولكن ليست كل الحالات الحاملة للمرض أو لديها تاريخ في العائلة تحتاج إلى فحص وراثي ، ولكن قد يساعد في حالة الشك في الوضع الوراثي للمريض أو أحد

أفراد عائلته أو مدى الحاجة لإجراء فحص قبل الولادة في المستقبل، وحالياً لا يمكن إجراء فحص ما قبل الولادة لحالات التصلب الدرني المعقد إلا إذا تم التعرف على الجين المعطوب حينها يمكن إجراء فحص للدم للشخص المصاب ثم تؤخذ عينه لأفراد العائلة لمقارنتها ولكن لسوء الحظ لا يمكن تحديد الجين المعطوب وبالنسبة للجنين يمكن أخذ عينة من المشيمة في الأسبوع الثاني عشر من الحمل ، ويأمل العلماء أن المعلومات التي توصلوا إليها خلال أبحاثهم سوف تساهم في إكتشاف إختبارات جينية لهذا المرض وقد تصل بهم إلى علاج أو طرق وقاية وربما شفاء إن شاء الله.

Congenital Rubella Syndrome: وهو ما يُعرف باسم متلازمة الحصبة الألمانية الخلقية (CRS) ، والحصبة الألمانية عدوى سارية وفيروسية معتدلة الأعراض عموماً تصيب الأطفال والشباب في أغلب الأحيان وقدّر سنوياً عدد الرضع المصابين عند الولادة بمتلازمة الحصبة الألمانية الخلقية بنحو (١١٠ ٠٠٠) رضيع في جميع أنحاء العالم. لا يوجد علاج محدّد للحصبة الألمانية ولكنه مرض يمكن توقيه باللقاحات.

ومع أنّها عدوى معتدلة الأعراض عموماً لدى الأطفال فإن عواقبها وخيمة عندما تصيب الحوامل لأنها تسبب قتل الجنين أو إصابته بتشوهات خلقية ، فعندما تُصاب الحامل بفيروس الحصبة الألمانية في مرحلة مبكرة من الحمل فإن احتمال إنتقال العدوى إلى جنينها يبلغ (٩٠٪) ، ممّا قد يسبب إجهاض الجنين أو ولادته ميتاً أو إصابته بتشوهات خلقية، وقد يستغرق تخلص الرضيع المصاب بالمتلازمة المذكورة من الفيروس عاماً واحداً أو يزيد.

يمكن أن يعاني الطفل المصاب بمتلازمة الحصبة الألمانية الخلقية من ضعف في السمع والبصر وعيوب في القلب وغيرها من حالات الإعاقة التي تلازمه طوال حياته، ومنها الإصابة بمرض الذاتوية (التوحد) وداء السكري واعتلالات في الغدة الدرقية