

گزارش و بررسی یک مورد اختلال عقب ماندگی ذهنی بدون تغییرات سندرمی در سه خواهر

دکتر علیرضا مقدس^۱

تاریخ پذیرش: ۹۰/۳/۲۲

تاریخ وصول: ۹۰/۲/۱۴

چکیده

ابتلا ۳ خواهر هم زمان به سندرم عقب ماندگی ذهنی در منابع کمتر آمده است از جهت اهمیت موضوع و پیشگیری از جهت بروز موارد مشابه در دیگر خانواده‌ها این سندرم مورد بحث قرار خواهد گرفت. در ابتدا از بیماران و خانواده آنها شرح حال گرفته سپس با بیماران مصاحبه بالینی روانی انجام شد و همچنین معاینات فیزیکی به عمل آمد و در نهایت براساس معیارهای تشخیصی DSMIV-TR تشخیص نهایی بدست آمد.

شیوع اختلال عقب ماندگی ذهنی در هر زمان تا ۳ درصد کل جمعیت تخمین زده می‌شود (شیفر^۲ و همکاران، ۲۰۱۰). سندرم عقب ماندگی ذهنی در میان مردان ۱/۵ برابر شایع‌تر از زنان است (سادوک^۳ و سادوک، ترجمه رضاعی، ۱۳۸۸). متأسفانه شیوع اختلال عقب ماندگی ذهنی موضوعی است که به علل ژنتیکی، رشدی، اکتسابی و یا ترکیبی از این‌ها (سادوک و سادوک، ترجمه رضاعی، ۱۳۸۸) اتفاق می‌افتد، ولی آنچه غیر طبیعی و نادر است، وجود ۳ خواهر مبتلا به این اختلال در یک خانواده است. اخیراً گزارش‌هایی مبنی بر بروز عقب ماندگی ذهنی با علل و تظاهرات جدید در منابع دیده می‌شود (فادکه^۴، ۲۰۱۰).

علت بروز این گونه اختلالات جدید از جنبه‌های گوناگون بیولوژیک و زیست محیطی قابل بررسی و پژوهش است. در این مقاله، این موضوع از زوایای گوناگون بیولوژیکی و

۱- عضو هیأت علمی دانشگاه علامه طباطبائی

2. Schaefer
3. Sadock
4. Phadke

اجتماعی و فرهنگی مورد بحث و تجزیه و تحلیل قرار خواهد گرفت و برای جلوگیری از این گونه اختلالات در خانواده‌ها راهکارهایی بر مبنای اصول پیشگیری‌های اولیه ارائه می‌شود.
واژگان کلیدی: عقب ماندگی ذهنی، ازدواج فامیلی، پیشگیری اولیه.

Report of Non Syndromic Mental Retardation In Three Sisters

A. Moghaddas (Ph.D)

Abstract

This case report is Significantly important, Due to the fact, that so far no documented report has shown the presence of three female members of the same family having mental retardation. History and Mental status examination and physical examination was taken and the diagnosis was undertaken according to DSM IV-TR.

Incidence of Mental Retardation is estimated about 1-3% in normal Population at any time (schaefer 2010). This disorder is 1.5 times more common in men than women (Sadock, 2007). Mental Retardations occur secondary to genetics, developmental, acquired or combination of these causes (Sadock, 2007). But what is rare and unusual is the fact that three Sisters are affected by mental Retardation in one and the same Family.

There are some reports of new presentation and Etiology of Mental Retardation in medical literature (phadke, 2010). In this paper we will discuss and study different biological, social and cultural aspects of Mental Retardation and Present some mechanisms for primary prevention as well.

Key words: Mental Retardation, Familial Marriage , primary prevention.

مقدمه

درباره اختلال عقب ماندگی ذهنی^۱ نظریه‌های مختلفی ارائه شده است. طبق تعریف DSM-IV-TR عقب ماندگی ذهنی حالتی است، که در آن کارکرد هوشی عمومی فرد به میزان چشمگیری زیر حد متوسط است که سبب تخریب هم زمان انطباقی شده باشد و یا همراه آن باشد و در حین دوره رشد پیش از ۱۸ سالگی تظاهر کند. تشخیص عقب ماندگی ذهنی صرف نظر از ابتلا به اختلال جسمی هم زمان با سایر اختلالات روانی انجام می‌گیرد. DSM-IV-TR بر حسب میزان تخریب هوشی چهار نوع عقب ماندگی ذهنی را تعریف می‌کند: ۱- عقب ماندگی ذهنی خفیف، ۲- عقب ماندگی ذهنی متوسط، ۳- عقب ماندگی ذهنی شدید، ۴- عقب ماندگی ذهنی عمیق (سادوک و سادوک، ترجمه رضاعی، ۱۳۸۸).

عقب ماندگی ذهنی خفیف (بهره هوشی بین ۵۰ تا ۷۰) تقریباً ۸۵ درصد موارد عقب ماندگی ذهنی را شامل می‌شود، عقب ماندگی ذهنی متوسط (بهره هوشی ۳۵ تا ۵۰) حدود ۱۰ درصد موارد عقب ماندگی ذهنی را شامل می‌شود. عقب ماندگی ذهنی شدید (بهره هوشی ۲۰ تا ۳۵) حدود ۴ درصد افراد دچار عقب ماندگی ذهنی را شامل می‌شود. عقب ماندگی ذهنی عمیق (بهره هوشی کم تر از ۲۰) حدود ۱ تا ۲ درصد موارد عقب ماندگی ذهنی را شامل می‌شود (سادوک و سادوک، ترجمه رضاعی، ۱۳۸۸).

چندین زمینه یابی همه گیرشناسی نشان داده‌اند که تا دو سوم کودکان و بزرگسالان دچار عقب ماندگی ذهنی هم زمان به سایر اختلالات روانی مبتلاند. این اختلالات روانی مشاهده شده که در افراد دچار عقب ماندگی ذهنی، همان‌هایی‌اند، که در افراد غیر عقب مانده بروز می‌کنند. از جمله اختلالات خلق، اسکیزوفرنی، اختلال کم توجهی/ بیش‌فعالی، اختلال سلوک، و اوتیسم.

علائم روانی بسیار شایعی که جدا از زمینه اختلال روانی در افراد عقب مانده ذهنی دیده

می‌شود عبارت‌اند از: بیش‌فعالی و میزان توجه کوتاه، رفتارها جرح‌خویشتن، و رفتارهای قالبی و تکراری. همچنین اختلالات عصبی مثل اختلالات تشنجی، خودانگاره منفی، عزت‌نفس پائین، کناره‌جویی، احساس اضطراب، خشم، ملال، و افسردگی شایع می‌باشد. هرچقدر شدت عقب‌ماندگی ذهنی بالا می‌رود، آسیب عصبی با افزایش اختلال هوشی افزایش می‌یابد (سادوک و سادوک، ترجمه رضاعی، ۱۳۸۸).

عقب‌ماندگی ذهنی فرمی شایع از اختلالات شناختی است و تقریباً ۳ درصد مردم را گرفتار می‌کند. سندرم عقب‌ماندگی ذهنی با اختلال شناختی عمیق و مشکلات رفتاری و انطباقی جدی مشخص می‌شود. این اختلال قویاً پایه‌ای ژنتیکی دارد و پژوهش‌های گوناگون این موضوع را تأیید می‌کنند. متیلاسیون^۱ دی، ان، آ یکی از عوامل ژنتیکی است که در بروز این اختلال نقش دارد (شیفر و همکاران، ۲۰۱۰).

عقب‌ماندگی ذهنی شامل گروه‌های متنوعی از علائم اختلالات ژنتیکی است، که در همه آنها اختلال شناختی و اختلال در رفتار انطباقی مشترک است. اساس ژنتیکی اختلال عقب‌ماندگی ذهنی تقریباً با اختلالات ژنتیکی دیگر که همراه با اشکالات یادگیری و اشکالات در رفتار انطباقی اجتماعی‌اند مطابقت دارد (شیفر و همکاران، ۲۰۱۰). در پژوهش‌های دیگری بر روی عوامل محیطی مؤثر در بروز این اختلال مشخص شد که اگر کودکی در اوائل زندگی دچار نوعی محدودیت امنیتی شود، می‌تواند ممکن است به اختلال عقب‌ماندگی ذهنی خفیف مبتلا شود در حالی که رفع این محدودیت می‌تواند علائم بهبودی را به او بازگرداند (روسل، ۱۹۶۷). بررسی دیگری در بخش ژنتیک انسانی دانشگاه نیجمگان^۲ در هلند نشان داد اختلال عقب‌ماندگی ذهنی گروهی متنوع از اختلالات شناختی را شامل می‌شود که در ۵۰ درصد موارد، اختلالات ژنتیکی در آنها دیده شده است. و توضیح داده‌اند که تاکنون بیش از ۴۰۰ ژن مسئول این اختلالات شناخته شده‌اند. یکی از علل بروز اختلالات ژنتیکی جهش ژنتیکی است،

1. DNA Methylation
2. Nijmegen

که تغییرات در مسیر تنظیم ساختمان یا تنظیم ترجمه کروماتین^۱ است. به نظر می‌رسد پروتئین‌هایی بیشتر مسئول پدید آمدن این اختلال‌اند، که با مکانیزم‌های بیولوژیکی اصلی و اساسی در ساخت نورون‌ها تداخل می‌کنند.

بعضی از پروتئین‌های مسئول پدید آمدن اختلال عقب ماندگی ذهنی می‌توانند مستقیماً یا به کمک یکدیگر روی کروماتین‌ها اثر سوء بگذارند. این تحقیقات می‌تواند تنوع ژن‌های جهش یافته در گیر در این اختلالات را آشکار کند و از طریق شناخت ژن‌ها برای تنظیم استراتژی‌های پیشگیرانه و درمانی استفاده شود (وان بوک هاون، ۲۰۱۰).

همچنین در بررسی دیگری مشخص شد بروز جهش در ژن پروتئین PAK3 می‌تواند باعث بروز نوعی اختلال عقب ماندگی ذهنی با مشکلات شناختی و بدون تظاهرات سندرمی شود. علت این جهش نامعلوم است، ولی می‌توان گفت، احتمالاً این جهش باعث ساخت نورون‌های معیوبی خواهد شد، که انعطاف‌پذیری^۲ نورونی و تشکیل سیناپس^۳ در هیپوکامپ^۴ را با مشکل مواجه می‌کند و در نهایت باعث اختلال در فعالیت گیرنده‌های گلوتامینی و در نتیجه اختلالات شناختی در بیماران می‌شود (بودا، ۲۰۰۴). در سال‌های اخیر شواهد متعددی به دست آمده است که نشان می‌دهد رشد دندریتی به طور قابل توجهی دینامیک و تحت تأثیر پیام‌های محیطی است. مطالعات آزمایشگاهی بر روی مدل‌های بیولوژیک نشان داده‌اند ناهنجاری‌های دندریتی نزدیک‌ترین ارتباط را با بروز علائم عصبی مرتبط با عقب ماندگی‌های ذهنی دارند. به این معنی که تکامل نیافتن صحیح دندریت‌ها عامل اولیه و اساسی بروز علائم عصبی مرتبط با عقب ماندگی‌های ذهنی به شمار می‌آیند. همین مطالعات حاکی از آن بودند، که ناهنجاری‌های دندریتی در هر سندرمی ویژه و منحصر به فرد بوده و می‌توان با توجه به آنها سندرم را تا اندازه زیادی شناسایی کرد (جامعی، ۱۳۸۹).

1. Koromatin
2. Plasticity
3. Synapse formation
4. Hippocampus

لذا نتیجه گرفته می‌شود ناهنجاری‌های کروموزومی اتوزومی با عقب ماندگی ذهنی همراهند، هر چند اختلالات کروموزوم‌های جنسی همیشه با عقب ماندگی ذهنی همراه نیستند. عوامل پیش از تولد مثل بیماری‌های مزمن مادر مانند: دیابت، کم خونی، فشار خون، آمفیزیم^۱ (نوعی بیماری تنفسی)، مصرف الکل و مواد مخدر، و بیماری‌های ویروسی و عفونی باعث آسیب عقب ماندگی ذهنی می‌شوند. اما اختلال‌های طبی زیر قطع با بروز اختلال عقب ماندگی ذهنی ارتباط دارند، این اختلال‌ها شامل سرخجه و بیماری انکلوزیون سیتومگالی و سیفلیس اند. همچنین اختلال‌های طبی، توکسوپلاسموزیس^۲ (نوعی بیماری عفونی)، تب خال ساده (هرپس سیمپلکس^۳)، ایدز، سندرم الکل جنینی در بروز عقب ماندگی ذهنی نقش دارند. مواجه با مواد افیونی مانند تریاک و هروئین، وابستگی‌های دارویی، عوارض حاملگی چه در زمان بارداری و یا چه هنگام وضع حمل، تولد زودرس و یا نارس، ضربه مغزی، بیماری‌های عفونی مثل مننژیت^۴ (عفونت پرده‌های مغز) و انسفالیت^۵ (عفونت بافت مغز)، خفگی، و وقفه‌های قلبی و عروقی از علل بروز عقب ماندگی‌های ذهنی دانسته می‌شوند (سادوک و سادوک، ترجمه رضاعی، ۱۳۸۸). بر اساس پژوهش‌های انجام شده، یک نکته قابل توجه آن است که، افراد مبتلا به اختلالات عقب ماندگی ذهنی از نظر اختلالات روان‌پزشکی همراه کمتر مورد توجه قرار می‌گیرند، در بررسی انجام شده در دانشگاه ویرجینیا^۶ بر روی افراد سالم و بیمار مقیاس، براساس مصاحبه، ظاهر، شرح حال خانوادگی، ارزیابی مستقیم و شرح حال بالینی، مقیاسی تهیه شد که با توجه به آن مقیاس و تجزیه و تحلیل آن از نادیده شدن اختلالات روان‌پزشکی همراه با اختلالات عقب ماندگی ذهنی پیشگیری می‌شود و این مشکل به موقع تشخیص داده می‌شود (سینگ، بی تا) و در بررسی دیگری به این نکته اشاره شده است که،

-
1. Emphysem
 2. Herpes simplex
 3. Menengitis
 4. Encephalitis
 5. Toxoplasmosis
 6. Virginia

اختلالات عقب ماندگی ذهنی یکی از بحث برانگیزترین و مشکل آفرین ترین اختلالات و موضوعات علمی محسوب می شود و همین امر باعث فراهم آمدن فرصت های خوبی برای آسیب شناسی، تشخیص، تشخیص افتراقی و در نهایت پیشگیری و درمان این بیماران شده است (منولاسینو، ۱۹۶۷).

گزارش مورد

بیمار دختر، ۱۵ ساله، مجرد، کم سواد، با شکایت اصلی، پرخاشگری، شب ادراری، انزوا، مشکل خواب و اشتها، بی قراری، عزت نفس پایین، بی ثباتی عاطفی، و همکاری نکردن در خانه به همراه والدین مراجعه می نماید. از نظر وضعیت ظاهر، به جز مشکلات دندانی و آراستگی ظاهر (از نظر بهداشتی) مشکل دیگری نداشت. این بیمار از سال ها قبل با تشخیص عقب ماندگی ذهنی متوسط تحت درمان بوده است. در مصاحبه و شرح حال مشخص شد این خانواده دارای ۳ فرزند دختراند که هر ۳ نفر به اختلال عقب ماندگی ذهنی مبتلاند. لذا به علت اهمیت موضوع از والدین بیمار درخواست شد با سایر فرزندان خود برای ارزیابی های بالینی مراجعه نمایند. نتایج ارزیابی های بالینی، که ترکیبی از مصاحبه و شرح حال با والدین و بیماران، معاینه جسمی، معاینه عصبی، و بررسی های آزمایشگاهی و تصویرنگاری، و آزمون های عصب روان شناختی انجام شده بود، در جدول ۱ تنظیم شد.

جدول ۱. مشخصات بیماران

| ترتیب مورد | سن | جنس | نوع عقب ماندگی ذهنی | بهره هوشی | علامت و نشانه ها | تصویرنگاری | آزمایشگاهی |
|------------|----|------|---------------------|-----------|---|------------|------------|
| ۱ | ۱۵ | دختر | متوسط | ۴۳ | تحصیلات ابتدایی، مشکل اجتماع پذیری، انزوا، پرخاشگری، شب ادراری، مشکل خواب و اشتها، بی قراری، عزت نفس پایین، بی ثباتی عاطفی، عدم همکاری در خانه، بهداشت ظاهری پایین، | - | - |

| | | | | | | |
|---|---|---|----|------|------|----|
| | | نیازمند سرپرستی کم | | | | |
| - | آتروفی ^۱ خفیف در قشر مغز | بی سواد، مشکل تکلم، پرخاشگری، مشکل خواب و اشتها، جرح خویشتن، بی ثباتی عاطفی، حرکات قلبی و تکراری با نیاز به سرپرستی مستمر. | ۳۱ | شدید | دختر | ۱۱ |
| - | - | ۱ سال مردودی، ترک تحصیل، همکاری خوب در کارهای منزل، تا اندازه‌ای خود کفا، ترس از خیابان، ترس از شلوغی | ۵۴ | خفیف | دختر | ۸ |

نتایج کلیه، مشاوره‌های پزشکی از نظر بیماری‌های داخلی و ژنتیکی برای والدین بیماران منفی بوده است. همچنین کلیه آزمایشات تحقیقی پاراکلینیکی انجام شده برای آنها نیز منفی بوده است.

مشخصات خانوادگی والدین

جدول ۲. مربوط به مادر

| | |
|---|---------------------------------|
| ۱۷ سال | سن در هنگام بارداری اول |
| دختر عمو | نسبت با شوهر: |
| ابتدایی | تحصیل: |
| خانه دار | شغل: |
| خواسته | ازدواج: |
| خواسته | بارداری: |
| اول | فرزند: |
| خوب، بدون هیچ گونه مشکل خانوادگی | وضعیت خانوادگی و رابطه با همسر: |
| - | سابقه بیماری جسمی و عفونی: |
| - | سابقه بیماری روانی: |
| - | بیماری در هنگام بارداری |
| سخت (فقط در بارداری اول) | وضع حمل: |
| عقب ماندگی ذهنی در فامیل | شرح حال خانوادگی: |
| مصرف کندر ^۲ (یک داروی گیاهی برای ویار حاملگی) در بارداری اول که در بارداری‌های بعدی تکرار نشده است. | مصرف دارو: |
| - | مصرف الکل و مواد: |

1. Cortical-atrophy
2. Olibanum



| | |
|---|---------------|
| - | مصرف دخانیات: |
|---|---------------|

جدول ۳. مربوط به پدر

| | |
|---------------------------------|--|
| سن در هنگام بارداری اول همسر: | ۲۷ سال |
| نسبت با همسر: | پسر عمو |
| تحصیل: | ابتدایی |
| شغل: | آزاد (کاسب موفق) |
| ازدواج: | خواسته |
| بارداری همسر: | با توافق (خواسته) |
| فرزند: | دوم |
| وضعیت خانوادگی و رابطه با همسر: | خوب |
| وضعیت اقتصادی: | خوب |
| سابقه بیماری جسمی و عفونی: | - |
| سابقه بیماری روانی: | - |
| شرح حال خانوادگی: | وجود عقب ماندگی ذهنی در فامیل مثبت است |
| مصرف دارو: | - |
| مصرف الکل و مواد: | - |
| مصرف دخانیات: | - |

بحث و نتیجه گیری

وجود ۳ فرزند با اختلال عقب ماندگی ذهنی در یک خانواده در منابع کم تر گزارش شده است. اخیراً گزارش‌های مبنی بر بروز اشکال جدیدی از عقب ماندگی ذهنی در منابع دیده می‌شود. گزارشی مبنی بر یک مورد نادر اختلال عقب ماندگی ذهنی همراه با کوتاهی قد و شقاق شبکیه^۱ (نوعی بیماری نادر چشم که در آن لایه‌های شبکیه انسجام خود را از دست می‌دهد و باعث اختلال بینایی می‌شود) در دو برادر گزارش شده که تاکنون سابقه نداشته است. درگیری ژن‌ها روی کروموزوم X یکی از علل عقب ماندگی ذهنی است، که از دیرباز گزارش شده است. صفات وابسته به جنس با بروز عقب ماندگی ذهنی با سندرمی^۲ و یا غیر سندرمی^۳

1. Retinoschisis
2. Syndromic
3. Non Syndromic

تقسیم‌بندی می‌شوند. نویسندگان می‌پرسند آیا این مورد را می‌توان سندرمی جدید معرفی کرد؟

در حال حاضر، بیش از ۱۴۰ نوع عقب ماندگی ذهنی وابسته به جنس گزارش شده است. نتیجه کاربوتیپ کروموزوم X شکننده و تصویر نگاری این بیماران منفی بود. در معاینات بالینی چشمی با افتالموسکوپ^۱ بیماری شقاق شبکیه (اختلالی چشمی وابسته به جنس که به علت جهش ژن (Xp²²⁻¹) RS^۱ پدید می‌آید و در آن نورون‌ها و شبکیه‌ی چشم هر دو آسیب می‌بینند). در مردان دیده شده است و آسیب شبکیه را، که باعث اختلالات بینایی می‌شود. این همراهی اختلال در شبکیه و عقب ماندگی ذهنی اختلالی جدید است که، برای اولین بار گزارش می‌شود (فادکه و همکاران، ۲۰۱۰).

بروز اختلال عقب ماندگی ذهنی در ۳ خواهر نیز از دیگر مواردی است که در منابع بررسی شد گزارشی از آن دیده نشد، لذا از نظر اهمیت موضوع و اتخاذ تدابیر پیشگیرانه برای کاهش بروز این نوع تراژدی در خانواده‌ها انجام دادن این گزارش ضروری به نظر رسید. همان طور که در جدول ۱ آمده است، به جز آتروفی قشر مغز برای بیمار شماره ۲، کلیه بررسی‌های آزمایشگاهی و تصویرنگاری منفی بوده است. تشخیص براساس مصاحبه، شرح حال، معاینات بالینی روانی والدین و بیماران، و ارزیابی‌های عصب روان‌شناختی انجام شده است. سادوک (۲۰۰۷) بر این نظر است، که هر چه شدت عقب ماندگی ذهنی بیشتر باشد، احتمال پیدا شدن علت بیشتر است. تقریباً در سه چهارم مبتلایان به عقب ماندگی ذهنی شدید، علت مشخص است، در حالی که در عقب ماندگی خفیف فقط در نیمی از موارد علت معلوم است و در سه چهارم موارد عملکرد هوشی مرزی، علت روشن نیست. اخیراً بر روی ۱۰۰ کودک عقب مانده ذهنی، که پی در پی در واحد ژنتیک بالینی بیمارستان دانشگاهی کودکان پذیرش شده بودند مطالعه‌ای انجام شد و در این مطالعه در ۴۱ درصد موارد علت عقب ماندگی ذهنی تشخیص داده شد. طبقه‌بندی سببی استفاده شده کل شامل عوامل سببی ژنتیکی، چند عاملی، محیطی،

1. Ophthalmoscop

و عوامل ناشناخته است. در سه چهارم موارد عملکرد هوش مرزی، عامل سببی مشخص نیست. کلن در دو سوم افراد عقب مانده ذهنی علت احتمالی قابل شناسایی است (سادوک و سادوک، ترجمه رضاعی، ۱۳۸۸).

علی رغم کلیه بررسی های انجام شده، علت بروز اختلال در این خانواده مشخص نشد. آنچه معلوم است پیوندهای زناشویی خانوادگی و وجود شرح حال عقب ماندگی ذهنی در این فامیل و این که در این خانواده بیشتر ازدواج ها فامیلی بوده و یک ژن معیوب، دائم در حال انتقال از نسلی به نسل دیگر است، می تواند عامل اصلی این مشکل معرفی شود.

ارتباط مثبت و معناداری میان اختلالات کودک کان و نسبت خویشاوندی والدین دیده شده است (وهاب و همکاران، ۲۰۰۶، به نقل از حاجی اسفندیاری، ۱۳۸۹). عقب ماندگی ذهنی و معلولیت های مادرزادی و اختلالات متابولیکی در والدینی، که ازدواج مضاعف دارند (هم دختر خاله، پسر خاله اند و هم پسر عمو و دختر عمو) بیشتر است (دراو و نارایانان، ۱۹۷۶، به نقل از همان، ۱۳۸۹).

در بررسی ای که حاجی اسفندیاری (۱۳۸۹) انجام داده، مشخص شده که ارتباط معنی داری میان تولد کودک استثنایی و ازدواج دختر دایی و پسر عمه وجود دارد در والدین کودکان استثنایی این نوع ازدواج بیشتر از انواع دیگر ازدواج ها گزارش شده است (همان، ۱۳۸۹).

وجود ۳ خواهر با اختلال عقب ماندگی ذهنی در یک خانواده، سؤالات زیر را در ذهن متبادر می سازد:

- ۱- علت بروز این همه اختلال در یک خانواده چیست؟
 - ۲- چرا و چگونه پس از بروز اولین و دومین تولد کودک و تشخیص اختلال عقب ماندگی ذهنی بارداری ادامه پیدا کرده است؟
- در پاسخ سؤال اول باید گفت، معلومات فعلی حاکی از آن است که عوامل ژنتیک، محیطی، زیستی، و روانی- اجتماعی در عقب ماندگی ذهنی، تأثیر مکمل دارند (شیفر، ۲۰۰۷) و

همان‌طور که قبلاً به آن اشاره شد، در بعضی موارد ممکن است تشخیص علت عقب ماندگی ذهنی میسر نباشد. براساس تحقیقات انجام شده، علت اصلی بیش از ۶۰ درصد معلولیت‌ها ژنتیکی است، پس واضح است پیشگیری نقش مهم و مؤثری در جلوگیری از معلولیت‌ها و کاهش آنها دارد. به همین علت در همه کشورها، تمرکز اصلی بر روی طرح‌ها و برنامه‌های پیشگیرانه است. در مورد کودکان استثنایی، پیشگیری اولیه به اقدامات انجام شده برای حذف یا کاهش عوامل و شرایطی اطلاق می‌شود، که به پیدایش اختلالات مرتبط با این حوزه منجر می‌شود. پیشگیری اولیه به مشاوره ژنتیک تمرکز بیشتری دارد (دهقان قهفرخی، ۱۳۸۷، به نقل از حاجی اسفندیاری، ۱۳۸۹).

موفقیت پیشگیری بیشتر به آگاهی از علت بیماری، شناسایی راه‌های انتقال آن و شناخت عوامل خطر و گروه‌های در معرض خطر، در دسترس بودن تدابیر پیشگیری با تشخیص زودرس و درمان بیماری، سازمان لازم برای اجرای این تدابیر در مورد اشخاص یا گروه‌های مربوطه، و ارزشیابی پیوسته روش‌های به کار گرفته شده و توسعه این روش‌ها است. پیشگیری اولیه را می‌توان چنین تعریف کرد: اقداماتی، که پیش از شروع بیماری انجام می‌گیرد و امکان بروز بعدی بیماری را از بین می‌برد. پیشگیری اولیه عمدتاً شامل مداخله در مرحله پیش از بیماری زایی بیماری‌ها یا دشواری‌های بهداشتی یا انحراف‌های سلامتی است. معنای پیشگیری اولیه بیش از دفع بیماری و طولانی‌تر کردن زندگی و شامل مفهوم «سلامت مثبت» است. این مفهوم رسیدن به سطح مقبولی از (سلامتی که افراد بتوانند به زندگی اجتماعی-اقتصادی مثمر ثمر دست یابند) و حفظ و نگهداری آن را ترویج می‌کند. مهم‌ترین اقدام مداخله‌ای در این مرحله از راه آموزش شخصی و آموزش همگانی است.

پیشگیری اولیه امروز به عنوان «آموزش بهداشت» و مفهوم مسئولیت شخصی و اجتماعی در برابر سلامتی شناخته می‌شود (احمدی، ۱۳۶۸).

سؤال دوم از اهمیت بسیاری برخوردار است، از این جهت که چرا و چگونه علی‌رغم توصیه متخصصین و کارشناسان و مشاورین پس از بارداری اول و دوم و تشخیص اختلال عقب

ماندگی ذهنی بارداری‌ها ادامه پیدا کرده است؟

۱- گرچه خانواده کودک مبتلا از وضع اقتصادی خوبی برخوردارند از، نظر فرهنگی و آگاهی‌های علمی و اجتماعی در سطح پایینی قرار دارند به نظر می‌رسد توصیه‌های علمی را درباره منع بارداری جدی نگرفته‌اند منفی بودن نتایج بررسی‌ها و آزمایشات کلینیکی و پاراکلینیکی انجام شده جرئت این خانواده را برای بارداری‌های بعدی بیشتر کرده است.

۲- این خانواده در منطقه‌ای زندگی می‌کنند که مانند بسیاری دیگر از مناطق ایران داشتن فرزند پسر سالم به شدت افتخار آفرین و تشویق برانگیز است، لذا برای رسیدن به این آرزوی دیرین، علیرغم توصیه‌های انجام شده و خطرات احتمالی، بارداری‌ها ادامه پیدا کرده است.

۳- آیا متخصصین و مشاورین و کارشناسان مربوطه وظیفه اطلاع رسانی خود را به خوبی انجام داده‌اند و خطرات و عواقب ادامه بارداری‌های بعدی را به درستی و متناسب با سطح سواد و فرهنگ خانواده یادآور شده‌اند؟

۴- دخالت‌های هیجانی اطرافیان درباره باردار شدن بدون توجه به توصیه‌ها و پیشنهادها علمی. متأسفانه دخالت‌های هیجانی اطرافیان یک مقوله‌ای منفی در همه مراحل و سیر درمان در فرهنگ درمانی کشور به خصوص در مناطق روستایی است، در مورد این موضوع در کشورهای غربی مطالعات فراوانی صورت گرفته است، مثلاً بررسی‌ها نشان داده است هر چه دخالت‌های هیجانی خانواده‌ها در مورد بیماران بیشتر باشد احتمال بازگشت بیماری هم بیشتر می‌شود (ساودک، ۲۰۰۷). بررسی‌ها و پژوهش‌هایی در زمینه دخالت‌های هیجانی خانواده‌ها و اطرافیان و تأثیر آن بر ادامه روند پیشگیری و درمان از جمله پژوهش‌های لازم برای کشور است که می‌تواند در زمره پایان‌نامه‌های دانشگاهی قرار گیرد.

۵- عدم ناامنی اجتماعی زنان در این گونه موارد و ترس از طلاق و طرد و یا ازدواج مجدد همسر، لذا این موضوع می‌تواند یکی از دلایل بارداری‌های بعدی برای رسیدن به فرزند سالم از طرف زن به حساب آید.

۶- خرافات و خرافه پرستی و دخالت افراد غیر مسئول و سودجو و سوء استفاده از مسائل

و مشکلات خانواده‌ها و ارائه راهکارهای غیرعلمی در بعضی مناطق کشور به خصوص در مناطق روستایی و محروم که این عوامل در ادامه این بارداری‌ها بی‌تأثیر نبوده است (این موضوع در هنگام مصاحبه با والدین روشن شد).

۷- تبلیغات و سیاست‌های جمعیتی بدون هدف و برنامه ریزی نشده به خصوص در مناطقی که نیاز به افزایش جمعیت برای به حد نصاب رسیدن حداقل جمعیتی به منظور استفاده در تقسیمات کشوری مانند: بخش، شهرستان یا استان شدن. این موضوع در منطقه محل زندگی این خانواده به شدت دامن زده می‌شود.

موضوع افزایش جمعیت به هر قیمتی در کشورهای عربی حوزه خلیج فارس هم به چشم می‌خورد و حتی چند همسری نیز مجاز بوده و ترویج و تشویق می‌شود. براساس پژوهش‌های انجام شده در این مناطق به علت ازدواج‌های فامیلی و قبیله‌ای آمار اختلالات گوناگون به صورت چشمگیری بالا است (بزر، حسین و تیبی ۲۰۰۷، به نقل از حاجی اسفندیاری، ۱۳۸۹).

پیشنهادها

۱- اجباری شدن مشاوره‌ها و آزمایش‌های لازم قبل از ازدواج برای همه به خصوص در مورد ازدواج‌های فامیلی بدون شرح حال اختلالات ژنتیکی.

۲- اجباری شدن مشاوره‌ها و آزمایشات قبل از ازدواج و اعمال سیاست‌ها و مقررات سختگیرانه به خصوص در مورد خانواده‌هایی که دارای شرح حال و سابقه بیماری یا اختلال با معلولیت‌های جسمی و روانی‌اند.

۳- پیشگیری قانونی از ازدواج‌های فامیلی به خصوص زوج‌هایی که در خانواده آنها سابقه بیماری‌های ارثی ثابت شده وجود دارد. در ۲۵ ایالت آمریکا ازدواج خویشاوندی ممنوع است و در ۶ ایالت فقط با شروطی مثل این که هر دو زوج ۶۴ ساله یا بزرگتر باشند و یا این که یکی از آنها قادر به تولید مثل نباشد، ازدواج‌های خویشاوندی قانونی است و مانعی ندارد (حاجی اسفندیاری، ۱۳۸۹، به نقل از بیلتر، ۲۰۰۵). ازدواج‌های فامیلی درجه سه (دختر عمو، پسر عمو.

دختر خاله، پسر خاله. پسر دایی، دختر عمه. پسر عمه، دختر دایی) در چین براساس قانونی از سال ۱۹۸۱ ممنوع شده است (اکرمی، ۱۳۸۵، به نقل از حاجی اسفندیاری، ۱۳۸۹).

در قطر ازدواج‌های خویشاوندی یکی از عوامل خطر ساز در تولد کودکان مبتلا به عقب‌ماندگی ذهنی، ناشنوایی، تالاسمی، بیماری‌های مزمن کلیوی، و نارسایی‌های از این قبیل معرفی شده است (بنر، حسین و تبیی، ۲۰۰۷، به نقل از حاجی اسفندیاری، ۱۳۸۹) در عمان ۷۰ درصد از کودکان ناشنوا از ازدواج‌های خویشاوندی درجه سه ۷۰/۱۶ متولد می‌شوند (الخبوری و همکاران، ۲۰۰۸، به نقل از حاجی اسفندیاری، ۱۳۸۹).

در عربستان میزان آسیب‌ها و ضایعه‌های قلبی مادرزادی افرادی، که والدین آنها از ازدواج‌های خویشاوندی دارند بیشتر است (سلیم و همکاران، ۲۰۰۷ به نقل از حاجی اسفندیاری، ۱۳۸۹). میزان شیوع بالای سکنه مغزی در کودکان حاصل از ازدواج‌های خویشاوندی در عربستان، نشان از شیوع بیشتر سکنه‌های مغزی در این کودکان است (صالح و همکاران، ۲۰۰۶ به نقل از حاجی اسفندیاری، ۱۳۸۹).

۴- برنامه ریزی در مورد نشر و گسترش آموزش مهارت‌های اجتماعی از دوران کودکی در خانه، مهد کودک، و دبستان تا سطوح بالاتر در جهت ارتقاء سطح مهارت‌های زندگی و بهداشتی بر مبنای روش‌های اصولی پیشگیری‌های اولیه.

۵- تبلیغات آموزشی بهداشتی و آگاه‌سازی مردم از طریق رسانه‌های عمومی مبنی بر این که بهداشت برای توسعه اقتصادی موضوعی اساسی است و بهداشت بخش تلفیقی پیشرفت محسوب می‌شود. اولین دستور در آموزش بهداشت آگاه کردن مردم یا پراکندن دانش علمی درباره پیشگیری است (احمدی، ۱۳۸۶).

منابع فارسی

احمدی، کامران. (۱۳۷۶). *بهداشت، اپیدمیولوژی و آمار حیاتی*. تهران: انتشارات تیمور زاده، چاپ دوم.

جامعی، سید بهنام الدین، الیاسی، لیلا. (۱۳۸۸). *اساس نورویبولوژی ناتوانی‌های ذهنی*. فصل نامه تازه‌های علوم اعصاب، سال هفتم، شماره ۲۵، صفحه ۵۰-۶۴.

حاجی اسفندیاری، لیلا، افروز، غلامعلی، هومن، حیدرعلی، یاریاری، فریدون. (۱۳۸۹). *مقایسه فراوانی ازدواج‌های ششگانه خویشاوندی و غیر خویشاوندی در والدین کودکان استثنایی و عادی*. پژوهش در حیطه کودکان استثنایی، سال ۱۰، شماره ۲، پیاپی، ۳۶، صفحه، ۱۸۳-۱۷۵.

سادوک، ویرجینیا ال‌کوت، سادوک بنجامین. (۲۰۰۷). *ترجمه رضاعی، فرزین*، ۱۳۸۸، تهران، انتشارات ارجمند، چاپ اول.

منابع لاتین

- Boda B, Alberi S, Nikonenko I, node-langlois R, Gourdain P, Moosmayer M, Parisi-Gourdain L and Muller D. (2004) the Protein PAK3 contributes to Synapse formation and plasticity in Hippocampus the Journal of Neuroscience, 24 (48): 10816-10825.
- Menolascino FJ (1967). Mental Retardation and Comprehensive Training in Psychiatry. American Journal of Psychiatry, 124-4-459.
- Phadke SR, Sharda S, Urquhart J, Jenkinson E , Chawala S Trump D (2010). Report of Two borathers with short stature , microcephaly , mental retardation , and retinoschisis - A new Mental Retardation Syndrom? <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21154852>.
- Russell Davis. D (1967) Family Processes In Mental Retardation. American Journal Of Psychiatry, 124: 340-350.
- Singh NN, Lancioni GE , Winton AS. Adkins AD, Singh G, Singh AN, (2010) Mindfulness Training Assits Individuals With Moderate Mental Retardation to Maintain their community Placements. <http://bmo.sagepub.com/content/31/6/800.Abstract>
- Singh NN, Sood A , Sonenklar N, Ellis CR, (2008) Assessment and diagnosis of Mental Illness In Persons with mental retardation Methods and measures <http://bmo.sagepub.com/content/15/3/419.Abstract>.
- Schaefer A, Tarakhovsky A, Greengard P. Epigenetic mechanisms of mental retarcation. Prog Drug Res (2010). 67: 125-46
- Sadock V, Kaplan A, 2007 Synopsis of psychiatry Behavioral sciences clinical psychiatry, Williams and Wilkins.
- Van Bokhoven H, Kramer JM (2010) Distruption of the epigenetic code: an emerging mechanism in mental retardation. Neurobilologic Disorder, 39 (1): 3-12.