

سندروم پرادر - ویلی^۱

افراد مبتلا به این سندروم معمولاً دچار اختلالات ذهنی خفیف و مشکلات یادگیری هستند. از خصوصیات ظاهری آنها می‌توان به دهان مثلثی، پیشانی کوتاه و دستگاه تناسلی رشد نیافته هم در دختران و هم پسران اشاره نمود. پیشانی این افراد هنگام تولد برجسته است. آنها در ابتدای تولد توانایی ضعیفی برای شیر خوردن و مکیدن دارند. در آینده مشکلاتی مثل چاقی، دیابت نوع دوم، کندن پوست با انگشتان، رفتارهای خود آزاری و لجاجت نیز ممکن است دیده شود.



سندروم پرادر - ویلی

سندروم سوتو^۲

در این اختلال ژنتیکی رشد بیش از حد در برخی اجزاء بدنی در طول سال اول زندگی کودک رخ می‌دهد و معمولاً تا رسیدن به سن نوجوانی این رشد ادامه دارد. مشکلات هوشی خفیف، تاخیرهای حرکتی و شناختی، تون عضلانی پایین و مشکل در تکلم

1 Prader-willi syndrome

2 Sotos syndrome

از خصوصیات این اختلال ژنتیکی است. افراد مبتلا به این اختلال معمولاً نسبت به همسالان نشان سنگین‌تر و قد بلندتر هستند و جمجه آنها بزرگ است. ممکن است سر این افراد در ناحیه پیشانی برجسته باشد و گوشه چشم این افراد به سمت پایین کشیدگی دارد. این افراد نیز بخاطر داشتن خصوصیات اختلال طیف اتیسم، ممکن است تشخیص اتیسم دریافت کنند.





سندروم سوتو

مقصود از مطرح کردن این اختلالات در کتاب این بود که به این نکته مهم توجه کنیم: اختلال طیف اتیسم فاقد نشانه‌های فیزیکی مشخص است، هرچند که جنبه ژنتیکی قوی دارد. بنابراین اگر کودکی با یک یا چند نشانه فیزیکی غیر معمول و تشخیص اختلال طیف اتیسم در بستگان دور یا نزدیک شما وجود دارد، ممکن است تشخیص اختلال طیف اتیسم در مورد او درست نباشد. در صورت لزوم متخصصین ژنتیک می‌توانند میزان احتمال تکرار آن اختلال در سایر کودکان خانواده را تخمین بزنند و یا در هنگام بارداری، وجود یا عدم وجود یک اختلال مشخص را در جنین ارزیابی نمایند. در جدول زیر نشانه‌های فیزیکی که می‌تواند نمایانگر یک اختلال ژنتیکی در فرد باشد، بصورت خلاصه آورده شده است. با دیدن هر کدام از این نشانه‌ها، میتوان احتمال داد که با یک اختلال ژنتیکی طرف هستیم.

مشکلات قلبی و عروقی مادرزادی یا سایر ارگان‌های داخلی

تشنج یا حملات عصبی

بدشکلی‌های گوش یا کم شنوایی و ناشنوایی

مشکلات چشمی اعم از انحراف چشم، آب مروارید و آسیب‌های بافت چشم

بد شکلی‌های اندام و ناحیه تناسلی

بد شکلی و عدم تقارن اجزای صورت از جمله فک و گونه‌ها

مشکلات پوستی و لکه‌های رنگی یا سفید روی پوست

تفاوت در خطوط کف دست

بزرگ یا کوچک بودن اندازه دور سر

نشانه‌های فیزیکی که می‌تواند نشان دهنده ابتلای فرد به سندروم‌های ژنتیکی باشد.

تا این مرحله دانستیم که برخی از اختلالات ژنتیکی، علامتهایی مشابه با علامتهای رفتاری در اختلال طیف اتیسم دارند. گاهی کودکانی که مبتلا به اختلالات ژنتیکی هستند، علامتها و نشانه‌های خفیفی از اختلال را نشان می‌دهند که این امر تشخیص دقیق اختلال را دچار مشکل می‌کند و احتمال دریافت تشخیص‌های غیر دقیق بیشتر می‌شود. مطابق با تحقیقات انجام شده، اختلال طیف اتیسم با بروز یا وجود برخی اختلالات روانی در والدین یا سایر اعضای خانواده نیز مرتبط است.

اختلالات روانی والدین و ارتباط آن با اختلال طیف اتیسم در کودکان

مطالعات نوروساینس نشان می‌دهند که از لحاظ علت شناسی مولکولی، اختلالات طیف اتیسم، اسکیزوفرنیا^۱، اختلال دو قطبی^۲ و اختلال وسواسی-جبری^۳ تشابه دارند.

1 Schizophrenia

2 Bipolar disorder

3 Obsessive-compulsive disorder

در این بخش باید دو نکته مهم را مد نظر قرار دهیم:

۱. ارتباط میان اختلالات روانی والدین و بروز اختلال اتیسم در فرزندان آنها در چند پژوهش مورد بررسی قرار گرفته است و پرداختن به این نکته میتواند تأکیدی بر جنبه‌های ژنتیکی اختلال طیف اتیسم باشد.

۲. بروز اختلالات روانی در والدین ممکن است به مصرف دارو توسط آنها منجر شود که این امر هم ممکن است بر سلامت کودک تأثیر گذار باشد. تأثیر مصرف برخی داروهای روانپزشکی بر بروز اختلال اتیسم نیز در پژوهش‌های مختلف مورد بررسی قرار گرفته است (تأثیرات اپی ژنتیک).

اسکیزوفرنیا

بیماری اسکیزوفرنیا یک اختلال روانی است که افراد مبتلا به آن نشانه‌هایی همچون هذیان و توهم را در فاز حاد بیماری نشان می‌دهند و در فاز مزمن بیماری نشانه‌هایی چون فقدان احساس و انگیزه و گوشه‌گیری در آنها دیده می‌شود. این افراد همچنین ممکن است خصوصیت‌هایی مثل خواب آشفته، بی‌علاقگی نسبت به غذا خوردن و عواطف نامناسب (خندیدن در غیاب محرک مناسب) را نشان دهند. اختلال در حافظه و کارکردهای زبان و همچنین ضعف در مهارت‌های تعقیب چشمی و اجتناب از برقراری تماس چشمی نیز در این افراد ممکن است دیده شود.

در حال حاضر اختلال طیف اتیسم و اسکیزوفرنیا دو اختلال کاملاً مجزا در نظر گرفته می‌شوند اما در گذشته به اختلال طیف اتیسم، اختلال اسکیزوفرنی دوران کودکی می‌گفتند. این به دلیل مشخصه‌های مشترک اختلال طیف اتیسم و اسکیزوفرنیا، یعنی تخریب روابط اجتماعی و رفتارهای عجیب بوده است. یکی از تفاوت‌های این دو اختلال این است که معمولاً افراد مبتلا به اختلال طیف اتیسم از بدو تولد دارای این اختلال هستند اما افراد مبتلا به اسکیزوفرنیا معمولاً پس از یک دوره زندگی عادی، به این

اختلال دچار می‌شوند. محققان دریافته‌اند که میزان ابتلای کودکان به اختلال طیف اتیسم در خانواده‌هایی که در آنها والدین مبتلا به اختلال اسکیزوفرنیا هستند، سه برابر بیشتر است. این عدد در مورد والدین مبتلا به اختلال دو قطبی تقریباً دو برابر است.

اختلال دو قطبی

اختلال دو قطبی که به آن شیدایی-افسردگی^۱ هم گفته می‌شود نوعی بیماری روانیست که در آن خلق و خوی فرد در طی دوره‌های مختلف از حاد بسیار سرخوش و پر انرژی به اندوه‌باری و ناامیدی تبدیل می‌شود. در خلال این دوره‌های تغییر خلق و خو، ممکن است دوره‌هایی با خلق و خوی عادی نیز وجود داشته باشد. فرد ممکن است در دوره شیدایی علامتهایی چون کاهش نیاز به خواب، جنب و جوش زیاد، افزایش فعالیت‌های هدفمند، افزایش رفتارهای پرخطر و پر ریسک و پرحرفی را نشان دهد. فرزندان والدینی که دچار این اختلال روانی هستند تا دو برابر بیشتر در معرض ابتلا به اختلال طیف اتیسم هستند.

اختلال وسواسی-جبری

بیماران مبتلا به اختلال وسواسی-جبری در برخی جنبه‌های رفتاری با افراد مبتلا به اختلال طیف اتیسم اشتراک دارند (۳). این اشتراک در خصوص رفتارهای تکراری بسیار مشهود است. مطابق با پژوهش انجام شده در کشورمان، علائم اختلال وسواسی-جبری در والدین کودکان مبتلا به اختلال طیف اتیسم نسبت به جمعیت غیرمبتلا، تفاوت معناداری دارد. به نحوی که میتوان گفت وسواس والدین می‌تواند به عنوان پیش‌بین در اختلال طیف اتیسم در کودکان مورد توجه قرار بگیرد. همچنین این نکته قابل ذکر است که تاکنون الگوهای ژنتیکی کشف شده برای اختلال وسواسی-جبری، همپوشانی زیادی با الگوهای کشف شده احتمالی برای اختلال طیف اتیسم دارند.

افسردگی

مطابق با تحقیقاتی که در سال ۲۰۲۰ بر روی ۷۰۸۵۱۵ کودک و والدین آنها در کشور تایوان انجام شده، مشاهده شده است که افسردگی پدر و مادر در تمامی مراحل، از قبل از تولد نوزاد تا بعد از آن، احتمال ابتلای کودک به اختلال نقص توجه/ بیش فعالی و اختلال طیف اتیسم را بیشتر می‌کند. البته نتایج تحقیقات دیگری نیز که تاکنون در این زمینه انجام شده است با یافته‌های این پژوهش مطابقت دارد.

داروهای مورد استفاده برای اختلالات روانپزشکی والدین و تاثیر آنها بر احتمال ایجاد اختلال طیف اتیسم در فرزندان

داروهای مهار کننده بازجذب سروتونین یا SSRIs^۱ که در درمان بسیاری از اختلالات روانپزشکی، خصوصاً افسردگی، در همه جای دنیا مورد استفاده هستند، در سالهای اخیر محل بحث برخی از پژوهشگران بوده‌اند. در برخی از تحقیقات، احتمال تاثیر این داروها بر جنین و افزایش احتمال ابتلا به اختلال طیف اتیسم پس از آنکه کودک در رحم مادر در معرض این داروها قرار گرفته است، بررسی گردیده است. البته نتایج تحقیقات در این زمینه هنوز بسیار متناقض است. به صورت کلی از بررسی تحقیقاتی که در این زمینه انجام شده نتیجه گرفته شده که میزان احتمال ابتلا به اختلال طیف اتیسم، در فرزندان مادرانی که تا سه ماه قبل از بارداری از داروهای مهار کننده بازجذب سروتونین استفاده کرده‌اند، نسبت به جمعیت عادی بالاتر است. این احتمال در صورتی که در هر نقطه‌ای از بارداری، جنین در معرض این داروها قرار بگیرد، بالاتر هم می‌رود. البته یافته متناقض این است که اگر والدین مبتلا به اختلالات روانپزشکی باشند، حتی اگر داروهای مهار کننده بازجذب سروتونین توسط مادر مصرف نشود، باز هم احتمال ابتلای کودک

1 Selective serotonin reuptake inhibitor

به اختلال طیف اتیسم بالاست. به هر روی بهتر است حداقل سه ماه پیش از بارداری مصرف داروهای روانپزشکی با نظر و صلاحدید پزشک متخصص این حوزه، قطع گردد. در جدول پایین لیست داروهای مهارکننده بازجذب سروتونین آورده شده است.

داروهای مهارکننده بازجذب سروتونین

فلوکستین

فلوکسامین

پاروکستین

سیتالوپرام

سرتالین

اس سیتالوپرام

زیمیلیدین

داپوکستین

داروی دیگری که در این سالها محل بحث و تحقیق بوده است، داروی والپرویک اسید^۱ می باشد. این دارو هم به عنوان یک داروی ضد تشنج و هم به عنوان یک داروی تنظیم کننده خلق مورد استفاده قرار می گیرد. تاکنون پژوهشهای متعددی این فرضیه را تایید کرده اند که با قرار گرفتن جنین در معرض این دارو، احتمال مشکلات ذهنی، نقص های جنینی زیاد شده و در آینده احتمال ابتلای کودک به اختلال طیف اتیسم افزایش می یابد.

سایر داروها

دارویی که معمولاً بی خطر محسوب می‌شود و توسط بسیاری از افراد به عنوان یک مسکن خفیف مورد استفاده قرار می‌گیرد، داروی استامینوفن^۱ است. تحقیقات نشان داده که استفاده از داروی استامینوفن در طی دوره بارداری، میزان ریسک ابتلای کودک به اختلال طیف اتیسم را افزایش می‌دهد. این در مورد سایر داروهای مسکن یا حتی مواد مخدر نیز صدق می‌کند. داروهای دیگری نیز وجود دارند که شواهد استفاده از آنها و خطرات احتمالی که در دوره بارداری بوجود می‌آورند بسیار محدود و متناقض است. از اینرو از ذکر آنها در کتاب خودداری شده است. از جمله این داروها میتوان به داروهای آسم اشاره نمود.

مکملی که در دوره بارداری بسیار مورد استفاده قرار می‌گیرد، اسید فولیک^۲ است. اسید فولیک یکی از مواد مورد نیاز اساسی در شکل‌گیری سیستم عصبی کودک است. پژوهش‌های متعددی پیرامون مصرف اسید فولیک در بارداری و ارتباط آن با اختلال طیف اتیسم انجام شده و بیشتر پژوهش‌ها عنوان کرده‌اند که مصرف آن می‌تواند احتمال ابتلا به اختلال طیف اتیسم را کاهش دهد. از طرفی پژوهش‌های دیگری هستند که در واقع خلاف این فرضیه را درست می‌دانند. با توجه به این دو دسته نتیجه‌گیری باید گفت که مصرف اسید فولیک در دوران بارداری مانند هر ماده غذایی و معدنی دیگر باید بصورت کنترل شده و متناسب باشد و دقیقاً متناسب با نیاز مادر و جنین مصرف شود. در این زمینه مادران باردار حتماً باید با پزشک خود مشورت کنند.

به طور کلی توصیه شده است که در دوران بارداری، مادر از هیچ داروی غیر ضروری، حتی مکمل‌ها استفاده نکند و تا حد امکان مواد ضروری و لازم از طریق تغذیه بصورت

1 Acetaminophen

2 Folic acid

طبیعی به بدن وارد شوند. البته استفاده از مکمل‌های غذایی و منابع دارویی در موارد ضروری حتما باید انجام شود. مکمل‌هایی که برای تامین مواد ضروری بدن در طی بارداری تجویز می‌شود مثل فولیک اسید، آهن، ویتامین D، امگا ۳ و... که با نظر پزشک تجویز می‌شوند حتما باید مصرف گردند.

مشکلات سیستم ایمنی

نظریات جدیدی وجود دارند که بیان می‌کنند اختلال طیف اتیسم ممکن است بر اثر نقص در سیستم ایمنی مادر، پدر یا فرزند بوجود آید. به این صورت که نقص در سیستم ایمنی از پدر بصورت ژنتیکی به فرزندان به ارث می‌رسد. مشکل نقص در ایمنی از جانب مادر، یا به فرزند از طریق ژنتیک انتقال می‌یابد و یا ممکن است درگیری احتمالی سیستم ایمنی بدن در هنگام بارداری موجب اختلال در رشد سیستم عصبی کودک شود. همچنین نقص در سیستم ایمنی می‌تواند بر اثر جهش ژنی اتفاق بیفتد و کودک تقریباً بدون سابقه ارثی دچار اختلال در سیستم ایمنی بدن شود. در این زمینه دو دسته از اختلالات احتمالی سیستم ایمنی که مطابق با تحقیقات می‌تواند در افزایش ریسک ابتلا به اختلال طیف اتیسم نقش داشته باشند را مورد بررسی قرار می‌دهیم. دسته اول **تب، عفونت‌ها و تورم** و دسته دوم **بیماری‌های خود ایمنی** ^۱.

تب، عفونت‌ها و تورم

تب

تب یکی از معمول‌ترین واکنش‌های سیستم ایمنی بدن به حضور عوامل مضر در بدن است. هرچند بالا رفتن اندک دمای بدن در هنگام بارداری بسیار معمول است اما بصورت کلی تب بدون علت اتفاق نمی‌افتد و حتما در این مورد باید با پزشک متخصص مشورت

نمود. بنابراین تب هیچ گاه نرمال در نظر گرفته نمی شود. تب در سه ماهه اول بارداری می تواند باعث آسیب شدید به مغز و بدشکلی های ساختاری سیستم عصبی شود. همچنین وجود تب در ماه های بعد نیز ممکن است با تحت تاثیر قرار دادن رشد مغز باعث آسیب شود. بصورت کلی خطری که تب کردن مادر می تواند برای جنین داشته باشد به سه عامل مرحله بارداری، مرحله رشد مغزی جنین و مدت زمان بهبود یافتن تب بستگی دارد. در مطالعه ای که در کشور دانمارک انجام شده، مشاهده شد که احتمال بروز اختلال طیف اتیسم در فرزندان مادرانی که در دوران بارداری دچار تب شده اند، یک تا چهار برابر بیشتر از فرزندان سایر مادران است. همچنین تبی که بهبود آن برای مادر در طول دوره بارداری هفت روز یا بیشتر طول می کشد، خطر ابتلای کودک به اختلال طیف اتیسم را $\frac{1}{6}$ برابر می کند.

تب گاهی ممکن است بر اثر یک بیماری معمول مثل سرماخوردگی اتفاق بیفتد، اما گاهی عامل بوجود آورنده تب ممکن است بسیار خطرناک باشد. در قسمت بعدی این کتاب می خواهیم گروهی از این عفونت ها را مورد بررسی قرار دهیم.

عفونت ها

برخی از عفونت ها نقش پررنگی در بروز اختلالات مختلف در کودکان، پس از بارداری دارند. به این معنی که ابتلای مادر به این عفونت ها در دوره بارداری، در صورتی که بدن مادر آمادگی مقابله با آنها را نداشته باشد می تواند خطرناک باشد و ریسک ابتلا به اختلال طیف اتیسم در کودک را بالا ببرد. مادران باردار باید بدانند که گاهی عفونت های ویروسی دارای علامت های بسیار خفیفی هستند که فرد ممکن است به هیچ وجه متوجه آن نشود یا آنها را تنها یک سرماخوردگی ساده فرض کند. در موارد شدید، این عفونت ها سبب ایجاد اختلالات ساختاری در مغز و سایر ارگان های بدن کودک می شوند.