

فصل ۲

سندروم رت: تفکری بر محدودیت‌ها
و امکانات درمانی

بیش از ۲۰ سال تجربه بالینی و تحقیقاتی در مورد افراد مبتلا به بیماری در جزایر بریتانیا، بینشی را در مورد چالش‌های خاص برای درمانگران، مربیان و والدینی که مایل به تسهیل یادگیری و حمایت از رشد مهارت‌های افراد دارای سندرم رت هستند فراهم کرده است. این فصل چالش‌ها را در دو گروه بررسی می‌کند: آنهایی که به دلیل محدودیت‌ها متحمل ناتوانی‌های مرتبط با اختلال هستند و آنهایی که ناشی از فرصت‌هایی هستند که اغلب به وسیله اختلال پنهان می‌شوند و امکان توسعه مهارت‌هایی که به مناطق آسیب دیده مغز کمتر وابسته اند، را فراهم می‌کند. از آنجا که این اختلال با ارتباط سیناپسی بین نورون‌ها تداخل دارد عملکردی از مغز که بیشترین وابستگی را به شبکه پیچیده عصبی دارد، عمیقاً آسیب می‌بیند. این فعالیت‌ها شامل گفتار، حافظه، یادگیری، ساخت ایده و برنامه ریزی حرکات ظریف به ویژه حرکات ظریف دست است. در مقابل، پاسخ‌های احساسی خود به خود و هورمونی نسبتاً دست نخورده به نظر می‌رسند. در حالی که عدم درک محدودیت‌های فیزیکی بیماری موجب ناامیدی یکسان هم برای درمانگر و هم برای مراجع می‌شود؛ داشتن درک بهتری از زمینه‌های شایستگی حفظ شده، راه‌هایی برای پیشرفت واقعی در یادگیری، ایجاد روابط رضایت بخش و دستیابی به کیفیت زندگی ارایه می‌دهد.

مقدمه

اختلال رت در نتیجه جهش ژن MECP2 در نوک کروموزوم X و مسئول حداقل ۹۰ - ۸۰ موارد دارای سندرم رت کلاسیک است. این تصویر کلاسیک ابتدا در دختران جوان، زمانی که تصور می‌شد شرایط دژنراتیو (تحلیل رونده) و محدود به زنان است، توصیف شد. وقوع یک بازگشت رشدی در حدود یک سالگی منجر به این فرض اولیه شد، که کودک سالم به دنیا می‌آید و پس از آن دچار وقفه اجتناب ناپذیر می‌شود؛ اما از آنجا روشن شد که، بیماری پیشرونده نیست. این مورد در بسیاری از بزرگسالان و در تعداد کمی از پسران شناخته شده است؛ و بدیهی است که اگرچه اولین نشانه‌ها نامحسوس و غالباً از دست رفته است، بیماری حتی قبل از تولد، رشد و عملکرد مغز را متاثر می‌کند. همچنین مشخص شده است که طیف وسیعی از شدت وجود دارد؛ شدیدترین و خفیفترین موارد همان گونه که انتظار می‌رود نشانه‌های قلبی را به درجه بیشتر و کمتر از مورد کلاسیک آن نشان می‌دهند. این تنوع در شدت به علت این واقعیت است که، همه سلول‌های زنان دو کروموزوم X دارند اما فقط از یکی از آنها استفاده می‌کنند؛ بنابراین میزان متغیری که سبب می‌شود نورون‌ها وابسته به کروموزوم X دارای ژن معیوب باشند بر شدت بیماری در آن فرد تاثیر می‌گذارد. موقعیت دقیق جهش در ژن MECP2 و دیگر

عوامل تعیین کننده بیان ژن هم شدت را تحت تاثیر قرار می دهند. آزمایشی در بریتانیا پیشنهاد می کند که گروهی از مشکلات بالینی قابل ملاحظه به طور ثابت در موارد مبتلا دیده می شوند، اگرچه ممکن است شدید یا خفیف باشند. این محدودیتها و امکانات مرتبط با نیمرخ بسیار خاص سندرم رت است که در اینجا مورد بررسی قرار می گیرد.

همکاری ها

توسعه سازمان های حمایت از سندرم رت در سال ۱۹۸۵ در اسکاتلند و انگلستان یک رابطه کاری را با نویسنده ممکن ساخته که از طریق آن سازمان، خدمات مشاوره پزشکی را برای خانواده ها و مشاوران حرفه ای آنها تامین می کرد. این خدمات شامل جلسات آموزشی و کلینیک هایی بود که در آن افراد دارای سندرم رت می توانستند براساس درخواست خانواده هایشان مورد بررسی قرار گیرند. حاصل نتایج تجربه بالینی، پایه ای برای تحقیقات بالینی، اپیدمیولوژیک و نورو فیزیولوژیک بیشتر و یک بررسی سراسری کشوری برای ثبت سلامت فرد گزارش شده فراهم کرده است؛ که بررسی جزایر بریتانیا (BIS) یا (BIRS) نام گرفته و تا سال ۲۰۰۵ در گلاسکو بود و در حال حاضر به موسسه ژنتیک پزشکی دانشگاه ویلز در کاردیف منتقل شده است. داده های قابل اطمینان از تمام منابع در یک پایگاه داده وارد می شوند. آیتم های کلیدی در فواصل پنج ساله از بدو تولد و در طول زندگی ثبت می شوند. سیستم نمره دهی ساده BIS برای شدت اختلال در مقابل شدت و بقای بعدی، اعتباریابی شده است. نمره شامل اختلال تون عضلانی، حرکت، اسکولیوز، وقوع صرع و مشکلات تغذیه ای است. چنین نشان داده شده است که نمره اولیه تا سن ۱۵ تا ۲۰ سالگی افزایش می یابد و سپس ثابت می ماند. نمره سلامت جداگانه BIS بر مبنای این آیتم ها است: صرع مقاوم، اپیزودهای تنفسی و دیگر بیماریها، وزن بدن و نظر والدین در مورد سلامت. از طریق این فعالیت هاست که گزارشات و مشاهدات جمع آوری شده، مشکلات و موفقیت های عملی در درمان را نشان می دهند.

چرا نیمرخ بالینی اختلال رت بسیار خاص است؟

در اختلال رت خطا در ژن (MECP2) منجر به شکست در تولید پروتئین فعال (MeCP2) می شود، که برای رشد و عملکرد طبیعی مغز مهم است. این مورد همچنین در بیان چند ژن دیگر تاثیر می گذارد، که برای رشد و عملکرد مغز مهم هستند (MeCP2). به طور معمول در تنظیم ساقه

مغز برای ضربان قلب و تنفس نقش دارد و در قشر مغز حائز اهمیت زیادی است. همانگونه که مغز از نوزادی تا کودکی رشد می‌کند و بالغ می‌شود، نورون‌های آسیب دیده برای ایجاد ارتباط مناسب با هم با شکست مواجه میشوند، این شکست، عملکردهایی که بیشترین وابستگی را به ارتباطات چندگانه نورونی " شبکه‌های نورونی " دارند، عمیقاً بر هم می‌زند. بدین ترتیب شدیدترین عملکردهای آسیب‌دیده شامل حرکات کنترل شده نهایی، گفتار، تفکر، حافظه و تصور است؛ در حالی که بسیاری از عملکردهایی که کمتر به تعاملات پیچیده نورونی وابسته‌اند نسبتاً سالم مانده‌اند. این الگوی فراگیر اما انتخابی ناهنجاری‌های مغز، منجر به یک الگوی واضح ناتوانی " نیمرخ بیماری " می‌شود که خاص اختلال است. ذکر این نکته مهم است که این نیمرخ فارغ از سطح شدت، قابل ملاحظه و ثابت است. برای مثال استفاده از دست و گفتار حتی در افرادی که حداقل آسیب را دیده‌اند و می‌توانند حرف بزنند و بنویسند، همیشه ضعیف است. وضعیت و تعادل حتی در آن‌هایی که می‌توانند راه بروند و بدون، همیشه به میزانی مختل شده است. درک محیطی از بینایی و صدا نرمال به نظر می‌رسد، در حالی که پردازش مرکزی این علائم معیوب است و این هم در موارد شدید و هم خفیف صدق می‌کند. به نظر می‌رسد کنترل ضربان قلب، فشار خون و ریتم تنفس در همه اگرچه به میزان متفاوت مختل می‌شود.

محدودیت‌ها و فرصت‌های پنهان

در حالیکه پیشرفت در تحقیق، این امید را فراهم می‌کند که پیشگیری و اصلاح نقایص مغز ممکن خواهد بود، در حال حاضر کاهش تاثیر این موارد بر عملکرد و کیفیت زندگی فرد دارای اختلال و خانواده اش به میزان زیادی قابل دستیابی است.

نیاز اولیه به ارزیابی

برای هر فرد معلول، تشخیص دقیق و ارزیابی عملکردی کامل، پایه‌ای برای درمان است و این ارزیابی‌ها باید در فواصل زندگی تکرار شوند تا مطمئن شویم نیازهای فردی برآورده و فرصت‌ها شناخته شده‌اند. چنین ارزیابی‌هایی از تخصص چندین درمانگر بهره می‌برند. در انگلستان ما از خدمات فیزیوتراپیست، کاردرمانگر، موسیقی درمانگر و دیگر درمانگران ارتباطی، متخصص تغذیه، کارشناس بینایی سنجی و شنوایی شناس بهره می‌گیریم. وقتی چنین تخصص‌هایی در دسترس نباشد، مشاهدات دقیق خانواده

یا مراقب هم می‌توانند راهنمای ارزشمندی برای مراقبت و تأمین آنها فراهم کند. خانواده‌ها و مراقبان برای یادگیری از حرفه‌ای‌ها، چابک هستند و مشاهدات آنها باید همیشه به عنوان بخشی از ارزیابی رسمی ضبط شود. هدف ارزیابی، کشف و به حداقل رساندن تاثیر معلولیت و همچنین کشف و حمایت از توانایی‌ها است.

حالت بدن و تحرک

حالت بدن همواره در سندروم رت مختل است. به نظر می‌رسد که درک موقعیت بدن در فضا (حس عمقی) کاهش می‌یابد. همچنین اختلال تنش در عضلات (تون عضلانی) که برای حمایت از بدن و حرکات نرم و دقیق مورد نیاز است، وجود دارد. ناحیه عملکرد به نظارت مستمر و اصلاح توسط شبکه پیچیده نورونی در مغز بستگی دارد که به طور خاص در سندروم رت غیرفعال است. در کودکان کوچک، نقص به صورت کاهش تون عضلانی (هایپوتونی) - سستی (فلپینس) که نشانه شدیدترین درجه است، ظاهر می‌شود. این کاهش تون عضلانی معمولاً بوسیله یک افزایش غیرطبیعی در تون عضلانی (هایپرتونیا/ دیستونیا) جایگزین می‌شود، که معمولاً ابتدا در مچ پا (ماهیچه ساق پا) آشکار می‌شود و در نهایت بر همه نواحی تأثیر می‌گذارد. کودکانی که به شدت آسیب دیده‌اند، نمی‌توانند بدون حمایت بایستند یا راه بروند و بسیاری از این گروه از مراجعان تمایل دارند که انقباض‌ها را در مفاصل نگه دارند. حرکات حاد دیستونی (بدشکلی عضلات) شایع است و حرکات غیرارادی ممکن است بر ماهیچه‌های صورت، دست یا پا و ستون فقرات تأثیر بگذارد. افزایش تون عضلانی معمولاً گروهی از عضلات را بیش از بقیه و یک سمت بدن را بیشتر از سمت دیگر متأثر می‌کند. این مورد احتمالاً در ستون فقرات با رشد تقریباً یکنواخت اسکولیوز همراه می‌شود، که نیازمند اصلاح جراحی در نیمی از آنها است. تشخیص زودهنگام این مشکلات در حال رشد، بهترین فرصت را برای ارائه حمایت مناسب فراهم می‌کند. درمانگر باید این ناتوانی‌ها را در هر برنامه‌ای درک کرده و بپذیرد. همانطور که تشویق و فرصت برای فعال بودن، برای فرد مهم است؛ استفاده از تمام بدن تا جای ممکن، نیز اهمیت دارد. اهمیت این موضوع در فعالیتهایی که مهارت‌های پنهان حرکتی افراد دچار سندرم رت ظاهر می‌شود، مشخص می‌گردد. مشاهدات خانواده‌ها ارزش خاصی دارد. در آینده دیده خواهد شد که اگرچه حرکات برنامه‌ریزی شده ضعیف است، حرکات خود به خود و اصلاح وضعیت می‌توانند به صورت غافلگیرکننده‌ای در فعالیتهایی مانند: مدیریت یک حرکت، شنا، اسب سواری و رقص مناسب و روان باشند. چنین فعالیتهایی به

وضوح یک احساس رضایت به فرد می‌دهد و ممکن است با تمرین بهبود یافته و برای بدن و مغز سود بخش باشند. به نظر می‌رسد محرک چنین فعالیت‌های مفید خود به خودی، سطح قوی انگیزه همراه با درخواست‌های کم و محیط آرام باشد. از آنجا که موسیقی تقریباً برای همه افراد دارای سندروم رت جذابیت دارد، یکی از درمان‌های بسیار ارزشمند بوده و ممکن است با دیگر درمان‌های فیزیکی برای آرام‌سازی و برانگیختن افراد و همچنین به دست آوردن جایگاه عمده در درمان ارتباطی، ترکیب شود. آب در دمای راحت در یک محیط حمایت شده و خوشایند هم تسهیل‌کننده خوبی برای بسیاری از افراد دارای اختلال رت است. ممکن است فیزیوتراپی در چنین استخری موفق‌تر باشد.

حرکات غیر ارادی

حرکات کلیشه‌ای غیر عادی و از دست دادن فعالیت مفید دست در سندرم رت، منعکس‌کننده ناتوانی مغز در سازماندهی حرکات کنترل شده ظریف دست و انتشار الگوی متناوب اولیه است. مطالعات تحقیقاتی، بر این موضوع دلالت می‌کنند که فرد، کنترل کمی بر این ریتم‌های تکراری دارد، این حرکات با هیجان افزایش و با آرامش کاهش می‌یابند و بنابراین ممکن است درمانگر را با این باور گمراه کنند که آنها شکلی از حرکات ارادی هستند. به طور عکس گاهی هنگامی که این حرکات قطع می‌شوند، ارتباط مفید حاصل می‌شود. همانند مهارت‌های وضعیتی و حرکتی غیرقابل انتظار، بهترین استفاده از دست زمانی ظاهر می‌شود که فرد انگیزه خوبی دارد، تحت تاثیر فشار درخواست‌ها قرار نگرفته و زمان کافی برای انجام فعالیت در یک جو آرام را دارد.

غذا خوردن و تغذیه

مشکلات غذا خوردن در همه متداول است، اما به صورت خفیف. این مشکلات شامل: مشکلات وضعیتی، بستن نامناسب دهان، ایجاد وقفه در غذا خوردن توسط حرکات غیر ارادی، ریتم تنفس نامنظم، ناتوانی در جویدن و حرکت دادن غذا در دهان، اسپیراسیون غذا یا مایعات به درون ریه‌ها، بازگشت مواد اسیدی از معده که منجر به عفونت مری بر اثر رفلاکس می‌شود و بلع هوا با نفخ که گاه دردناک است. هنگامی که این مشکلات شدید می‌شوند، مستلزم ارزیابی متخصص و در برخی موارد تغذیه مستقیم از طریق پوست می‌شوند. برای هر فرد یک وضعیت تغذیه خوب ضروری است و بدون آن امکان دارد مهارت‌های موجود از دست رفته و مشکلات دیگر تشدید شوند. اگرچه ممکن است حمایت یک متخصص

لازم باشد، این مورد باید مدنظر قرار گیرد که استراتژی‌های ساده مانند خروج از یک اتاق نهارخوری پر سر و صدا با زمان اضافی برای رسیدگی، ممکن است بیشتر مشکلات شدید را در وعده‌های غذایی کاهش دهد.

کنترل ریتم قلبی و تنفس

الگوهای ناهنجار و غیرارادی تنفس نیز در اختلالات رت، نیازمند درک و مساعدت از جانب درمانگر هستند. هر گاه حتی افرادی که کمترین آسیب را دیده اند، مضطرب شوند، تنفس نامنظم می‌شود؛ و معمولاً تنوعی از ریتم‌های ناهنجار، هرزمانی که افراد بیدار و هوشیار هستند وجود دارد. این مشکل می‌تواند شامل حبس تنفس، تنفس عمیق و دم و بازدم نامناسب باشد. این اختلالات ممکن است باعث اضطراب بیشتر شده و بنابراین یک چرخه معیوب به وجود می‌آید. ریتم شدیداً مختل تنفس که کنترل فعلی و معیوب فشار خون و ضربان قلب را بر هم می‌زنند، منجر به چند نوع دوره‌های خالی غیرصرعی می‌شود. جالب این است که چنین حملاتی به ندرت باعث تشنج صرعی می‌شود. صرع واقعی که با اختلال تخلیه‌های الکتریکی در قشر مرتبط است نیز، تقریباً در نیمی از موارد رخ می‌دهد و وقتی شدت می‌گیرد، باید با داروهای ضد تشنج درمان شود. با این حال دوره‌های خالی بدون صرع متداول‌تر از صرع است و مشکلات اصلی وقتی به وجود می‌آیند که، این موارد به طور اشتباه به عنوان صرع مقاوم به درمان تحت درمان قرار می‌گیرند. در صورت وجود شک و تردید، نظارت بر ساقه مغز و EEG پیشنهاد می‌شود. هر نوع وقفه اینچنینی در آگاهی، به طور جدی با عملکرد تداخل داشته و درمانگر باید آن را در تصمیمات خود مد نظر قرار دهد.

خلق و خو

نوسان ناگهانی خلق به خصوص در کودکان طی دوره پسرقت اولیه نوزادی متداول است، اما در کودکان بزرگتر و بزرگسالان دارای اختلال رت نیز اتفاق می‌افتد. در طی دوره پسرقت، سطح تحریکی انتقال دهنده عصبی گلوتامات به صورت ناهنجاری بالا رفته و این موضوع ممکن است منجر به اضطراب و درد شود. یک شرایط آرام همراه با موزیک ملایم که مورد علاقه فرد است، ممکن است باعث آرامش شده و اجازه دهد تا از مهارت‌ها استفاده شود. البته افراد دارای سندرم رت حداقل برای ایجاد شرایط دردناک و رنج آور شبیه افراد سالم هستند و همیشه یک آزمایش دقیق پزشکی مورد نیاز است تا علل این

پریشانی را جستجو کند. ناامیدی و خشم در اتفاقات و تغییرات ناخوشایند در افراد حساسی که نمی‌توانند احساسات خود را بیان کنند، نیز مورد انتظار است و علائم پریشانی نیازمند بررسی دقیق شرایط است.

ارتباط

ارتباط ممکن است بزرگترین چالش را برای درمانگر ایجاد کند، چرا که معانی مورد انتظار ارتباط تا حد زیادی با اختلال رت تداخل دارند و فرد دارای سندروم رت هنوز دوست دارد ارتباط برقرار کند. این به این معنی است که روش‌های معمول ارزیابی ظرفیت‌های ارتباطی نامعتبر است. اگرچه گفتار تقریباً در نیمی از جمعیت اختلال رت شروع به رشد می‌کند، معمولاً همزمان با آغاز دوره پسرفت ناپدید شده و به ندرت اتفاق می‌افتد که با کاهش این دوره مجدداً ظاهر گردد. حتی در افرادی که کمترین آسیب را دیده‌اند که می‌توانند صحبت کنند و به سوالات پاسخ دهند، درک و استفاده از گفتار به شدت محدود است. چنین گفتاری ممکن است این احساس را منتقل کند که در این افراد که آسیب نسبتاً خفیفی دیده‌اند، هوش هم به میزان زیادی تحت تاثیر بیماری است. این تناقض واضح در توانایی قابل توجه افراد دارای اختلال رت برای برقراری ارتباط گرم با دیگران، لذت از گروه، درک لطیفه‌های ساده فردی و ورود به فضای فعالیت‌های مشترک دیده می‌شود. آنها اولویت‌های واضحی دارند و می‌توانند از مجموعه فعالیت‌ها و حالت‌های خود به صورت موثری برای نشان دادن آن‌ها استفاده کنند. شخصیت آن‌ها در طول زندگی به خوبی حفظ می‌شود، و واکنش به موقعیت‌ها اغلب مناسب و درخور سن است. این زمینه از شایستگی، پاداش‌های بزرگی نیز برای درمانگر و هم برای مراجع فراهم می‌کند، اما نیازمند صبر و حساسیت و هوش زیاد برای مشاهده و بهره‌برداری از فرصت هاست. از موسیقی به عنوان "نبوغ" برای سندرم رت یاد شده است. موسیقی نه تنها دارای پتانسیل برای فراهم کردن محیطی آرام است که فعالیت‌های خود به خودی را تسهیل می‌کند، بلکه به فرد در هر سنی امکان می‌دهد از طریق مشارکت فعال به فرصتهایی برای انتخاب و ابراز وجود دست یابد. به هر حال باید درک کنیم که موسیقی باید مانند گفتار با دقت مورد استفاده قرار گیرد. صداهای بلند و مداوم از هر نوع باعث استرس می‌شود و باید از آن اجتناب گردد. از آنجا که شنوایی و بینایی معمولاً در سندرم رت طبیعی هستند، باید ارزیابی‌های منظم دوره‌ای صورت گیرد تا اطمینان حاصل شود که همه حمایت‌های لازم صورت گرفته است.

نتیجه گیری

برخی از مشکلات برای درمانگران مطرح شده است که ممکن است، با درمان‌های فیزیکی، دارویی و یا جراحی بهبود یابند؛ اما در غیراین صورت باید توسط درمانگر اصلاح شوند. کاهش استفاده از دست، حرکات کلیشه‌ای دست و دیگر حرکات غیرارادی ناخواسته، تنفس نامنظم با دوره‌های آگاهی متغیر، مشکلات غذا خوردن، صرع، دوره‌های اضطراب، احساس متغیر از وضعیت بدن و بنابراین کاهش توانایی برای ایستادن و راه رفتن، تمایل به ایجاد انقباض و اسکولیوز، فقدان گفتار و محدودیت‌های فکری از آن جمله هستند. همراه با این مشکلات شدید و پیچیده و اغلب مبهم، پتانسیل یادگیری و استفاده از مهارت‌ها در همه سنین وجود دارد که این درک را ایجاد می‌کند که فرد در سلامت است. چالش درمانگر کشف این شایستگی‌ها و پیدا کردن وسایلی است که بتوانند از آنها لذت ببرند. توانایی حرکات خود به خودی از قبیل: رسیدن، لمس کردن، شنا کردن، تکان خوردن، رقصیدن و دوچرخه سواری کردن؛ لذت بردن از فعالیت‌های دوطرفه و معاشرت‌ها، ظرفیت روابط خاص و حفظ شده، حساسیت خاص به ریتم و وزن موسیقایی، معرفی تجربه جسمانی از طریق بینایی و شنوایی خوب همراه با لذت آشکار از تجارب بینایی، شنوایی و لامسه. با این توانایی‌ها، ظرفیت یادگیری و کسب مهارت‌های جدید در طول زندگی حفظ خواهد گردید.

قدردانی

نویسنده مایل است از سالها همکاری با همکارانی که در منابع فهرست شده‌اند، افراد دارای سندروم رت و خانواده‌هایشان قدردانی کند. این کار با بخشی از سرمایه منابع مختلف شامل (RSA، (RSAUK، (IRSA، Scotland)، (RSRF) و خانه‌های معدن تامین شده است. دپارتمان پزشکی روان شناختی دانشگاه گلاسکو پایه‌ای برای فعالیت‌های ده سال گذشته اینجانب فراهم کرد. نویسنده یک DVD آموزشی مصور، کپی‌هایی از آنچه ممکن است از انجمن رت در (Langham House West, Mill Street, Luton LU1 2NA) انگلستان بدست آید، فراهم کرده تا طیف مشکلات سندرم رت را نشان دهد. تز دکترای دکتر کر (Dr Kerr) در سال ۲۰۰۶ بر روی سندروم رت با عنوان "شماری قطعی از مطالعات بالینی و فیزیولوژیکی سندروم رت" در کتابخانه دانشگاه ادینبورگ در دسترس است.