

آشنایی با اختلال آتاکسی - تلانژکتازی (ای - تی)

ترجمه : فرزانه اسلامی، کارشناس ارشد کودکان استثنایی

تعریف

اختلال (ای - تی)^۱، اختلال زوال و استحالته‌ی عصبی در دوران کودکی است که پیشرونده و بسیار نادر است و بر مغز و سایر سامانه‌های بدن اثر می‌گذارد. اولین علائم آن رشد کند و توأم با تأخیر مهارت‌های حرکتی، تعادل ضعیف و گفتار بریده است که در طول اولین دهه‌ی زندگی ظاهر می‌شود. تلانژکتازی^۲ (عروق نازک شده‌ی قرمز رنگی که به شکل تار عنکبوت دیده می‌شود) که در گوشه‌ی چشم‌ها یا روی گوش‌ها و گونه‌ها پدیدار می‌شود، یکی دیگر از مشخصه‌های این اختلال محسوب می‌شود که همیشه همراه آن نبوده و معمولاً در سال‌های اول زندگی دیده نمی‌شود. حدود ۲۰ درصد از افراد مبتلا، دچار سرطان به ویژه سرطان خون می‌شوند، برخی نیز دستگاه ایمنی بدنیشان تضعیف شده‌ای دارند که آن‌ها را مستعد ابتلای به عفونت‌های تنفسی مکرر می‌کند. سایر ویژگی‌های این بیماری ممکن است شامل دیابت خفیف، سفیدی زودهنگام موها، بلعیدن دشوار و رشد درنگیده‌ی جنسی و بدنی باشد. کودکان مبتلا معمولاً از هوش بهنجار یا بالاتر برخوردارند.

درمان

در حال حاضر نه روش درمانی برای (ای - تی) وجود دارد و نه شیوه‌ای که از روند پیشرفت آن بکاهد. شیوه‌های درمانی بیشتر حمایتی و معطوف بر نشانه‌هاست. از اقدام‌های درمانی می‌توان به کاردرمانی به منظور حفظ حالت پذیری بدن، تزریق گاما گلوبین جهت تقویت سامانه‌ی دفاعی بدن، گفتار درمانی و رژیم‌های ویتامین با مقدار مصرف بالا اشاره کرد.

پیش‌آگهی

اختلال (ای - تی) در حال حاضر غیر قابل علاج است؛ بیشتر کودکان مبتلا نه تنها به دلیل ضعف عضلانی بلکه به علت ناتوانی در کنترل عضلاتشان، در سن ۱۰ سالگی نیازمند « ویلچر » می‌شوند. بیماران معمولاً به دلیل سرطان یا نارسایی تنفسی در دوره‌ی نوجوانی یا ۲۰ سالگی می‌میرند و بندرت به سن ۴۰ سالگی می‌رسند.

فراوانی

این اختلال با هیچ‌یک از عوامل آموزشی، جغرافیایی، اقتصادی و نژادی توجیه نمی‌شود و مردان و زنان به طور مساوی به آن مبتلا می‌شوند. همه‌گیرشناسان، فراوانی این اختلال را ۱ در ۴۰۰۰۰ تخمین می‌زنند و در عین حال معتقدند از آنجایی که برخی کودکان مبتلا در سن پایین فوت می‌کنند، هرگز به طور کامل و درست شناسایی نمی‌شوند، بنابراین ممکن است این اختلال در واقع از شیوع بیشتری برخوردار باشد.

زیرنویس‌ها:

1. Ataxia Telangiectasia (A-T)
2. Telangiectasia (tiny , red " spider" veins)

منبع:

The National Library of Medicine (NLM)-
<http://www.nlm.nih.gov/nlmhome.html>