

نشانگان ویلیامز

مترجم: محمد جعفری جاهد / کاردرمانگر



نشانگان ویلیامز^۱ اختلالی رشدی است که قسمت‌های مختلف بدن را درگیر می‌کند. این اختلال با عقب ماندگی ذهنی خفیف تا متوسط، اختلال‌های یادگیری، شخصیت خاص بی نظیر، ظاهر ویژه‌ی چهره، مشکلات تعادل کلسیم و مشکلات قلبی - عروقی (بزرگ سرخرگ) مشخص می‌شود.

نشانگان ویلیامز، ناهنجاری مادرزادی نادری است که در اثر حذف ژن سازنده‌ی پروتئین الاستین^۲ فام تن^۳ شماره‌ی ۷ ایجاد می‌شود. این پروتئین مسئول استحکام و خاصیت کشسانی دیواره‌ی رگ‌های خونی است. ناهنجاری‌های فام تنی (کروموزمی) به صورت تصادفی و غیرقابل پیش‌بینی اتفاق می‌افتند که ممکن است والدین این ناهنجاری را در تاریخچه‌ی خانوادگی خود نداشته باشند. احتمال انتقال این اختلال فام تنی از والدین دچار نشانگان ویلیامز ۵۰ درصد است.

افزایش سطح کلسیم درخون^۵ در کودکی، گرفتاری‌های پزشکی در چشم و بینایی، معده و میزراه در این کودکان یافت می‌شود. آنها باید از نظر کم‌کاری تیروئید^۶ مورد معاینه قرار گیرند و این کار تا ۵ سالگی تکرار شود.

نشانه‌ها

۱. عقب ماندگی ذهنی از خفیف تا متوسط در حدود ۷۵ درصد آنها دیده می‌شود.
۲. کوتاهی قد نسبت به سایر افراد خانواده.
۳. خمیدگی در انگشت کوچک.

است. ناهنجاری‌های فام تنی (کروموزمی) به صورت تصادفی و غیرقابل پیش‌بینی اتفاق می‌افتند که ممکن است والدین این ناهنجاری را در تاریخچه‌ی خانوادگی خود نداشته باشند. احتمال انتقال این اختلال فام تنی از والدین دچار نشانگان ویلیامز ۵۰ درصد است.

این اختلال ۱ در ۲۰۰۰۰ تولد رخ می‌دهد و هیچ امکاناتی برای جلوگیری از بروز آن وجود ندارد. اگر در تاریخچه‌ی خانوادگی این نشانگان دیده شود، والدین باید از نظر ژنتیک مورد آزمایش قرار گیرند. کودکان دچار نشانگان ویلیامز، با پیشانی پهن، بینی کوتاه، نوک پهن و به سمت بالا چرخیده، چانه‌ی کوچک، گونه‌ی باد کرده، دهان پهن بال‌های

۱۲. اختلال یادگیری و ناتوانی در مهارت بینایی-فضایی^{۱۱} (مانند نوشتن و طراحی کردن) دارند.

۱۳. شخصیت بسیار برونگرا و اجتماعی، نارسایی توجه، اضطراب و ترس بیمارگونه^{۱۲} دارند. بی‌قراری بی‌دلیل، بیش‌فعالی، زیاده‌روی در جلب توجه و گرایش به موسیقی دارند. این کودکان حساس و بی‌نهایت مؤدب هستند و از افراد بیگانه نمی‌ترسند (اعتماد به بیگانه)، علاقه‌ی زیادی به ارتباط با افراد بزرگتر نشان می‌دهند و مشکلاتی را در ارتباط با همسالان دارند.

۱۴. تأخیر رشد گفتاری ابتدایی که در آینده ممکن است منجر به پرحرفی^{۱۳} و اختلال یادگیری از راه شنوایی شود و تا سن ۳ سالگی گفتار نداشته باشند.

درمان

ابعاد وسیعی از علایم در افراد دچار نشانگان ویلیامز نیاز به درمان منحصر به فرد و هماهنگ دارد. مشکلات پزشکی همانند حالات غیرطبیعی قلب و رگ‌ها و کلیه، افزایش فشارخون، اختلال سوخت و ساز و کمبودهای رشد و تکامل به مداخله و نظارت مناسب پزشکی، دندانپزشکی، جراحی، دارویی، توان‌بخشی و تغذیه نیاز دارد. درمان سطح بالای کلسیم خون مهم است، بنابراین بایستی از تجویز کلسیم و ویتامین D خودداری کرد. تنگی رگ‌های خونی می‌تواند مشکلی در سلامتی ایجاد کند که در الویت درمانی قرار دارد.

شخص مبتلابه نشانگان ویلیامز به طور معمول باید از خدمات توان‌بخشی استفاده کند:

فیزیک درمانی

کودکان دچار نشانگان ویلیامز مشکلات تعادلی

۴. در زندگی و فعالیت‌های خود مراقبتی، استقلال ندارند.

۵. مشکلات تغذیه‌ای همچون دل پیچه^۷، رفلکس استفراغ مکرر (قوام پایین ماهیچه‌ای وضعف در رفلکس تهوع^۸) و همچنین مشکلاتی در جویدن و بلعیدن دارند.

۶. موقع تولد کم وزن هستند.

این اختلال با عقب ماندگی ذهنی خفیف تا متوسط، اختلال‌های یادگیری، شخصیت خاص بی‌نظیر، ظاهر ویژه‌ی چهره، مشکلات تعادل کلسیم و مشکلات قلبی-عروقی (بزرگ-سرخ‌رگ) مشخص می‌شود.

۷. حساسیت زیاد شنوایی دارند که باعث می‌شود به آسانی با صدای بلند از جا بپرند و در اثر این حساسیت، اختلال رفتاری نشان می‌دهند و ترس از صدای زیاد و برخورد فیزیکی دارند. چنین پاسخ منفی در برابر سر و صدا با افزایش سن کم می‌شود، کودکان خردسال‌تر در پاسخ به سر و صدا گریه می‌کنند یا جیغ می‌کشند، در حالی که کودکان بزرگتر گوش‌های خود را می‌گیرند.

۸. کودکان کوچکتر معمولاً شلی مفصلی دارند ولی با بالا رفتن سن مفاصل سفت می‌شود و محدودیت مفصلی می‌دهد. محدودیت مفصلی معمولاً پیش‌رونده است و در مراحل اولیه، مفاصل انتهایی اندام را مبتلا می‌کند. تقریباً ۱۵-۱۲ درصد این کودکان التهاب پرده‌ی سینویال در بین زرد زیرین و زیرین دارند.

۹. مشکلات بینایی شامل لوچی^۹ و هایپروپیا^{۱۰} در این نشانگان دیده می‌شود.

۱۰. تأخیر هماهنگی رشدی و تعادل دارند.

۱۱. تأخیر رشدی دارند.

شنوایی شناسی

با ارزیابی شنوایی و بررسی آستانه‌ی شنوایی، بلندی صوت و آزمون بسامد فوق‌العاده بالامی‌توان افزایش تیزی شنوایی را به طور عینی باز یافت. در بعضی از برنامه‌های روزمره‌ی خانگی باید تغییراتی داد. مثلاً، از کار با لوازم پرسر و صدا مانند دستگاه‌های مکنده و پاک‌کننده که ممکن است در شرایط حضور کودک آزاردهنده باشد، خودداری کرد، البته محیط را نمی‌توان به طور موجهی در هر زمان تغییر داد. در ضمن گوشی‌های محافظ شنوایی دارای صافی، سر و صدا را در بسامدهای گوناگون کاهش می‌دهد.

تغذیه

تکمیل رژیم غذایی نرم برای دوره‌ی طولانی ممکن است تکامل مهارت‌های تغذیه‌ای پیش‌گفتاری را در آینده به تعویق اندازد. بنابراین برنامه‌ی آموزشی پیش‌گفتار و تغذیه را باید با تأکید بر تکامل مکیدن، بلعیدن و جویدن آغاز کرد.

آموزش

اغلب کودکان دچار نشانگان ویلیامز به مدارس ویژه‌ای برای برنامه‌های آموزشی و آموزش شغلی نیازمندند، ولی بعضی از آنها برای کلاس منظم در مدارس مقدماتی از خود کفایت نشان می‌دهند. در مطالعه‌ای که روی ۴۱ بیمار مبتلا به این نشانگان در انگلستان به وسیله‌ی مارتین و همکارانش صورت گرفت، آنها عمدتاً با سواد شدند و تعدادی به طور مناسب به کار گمارده شدند.

برای کاهش محدودیت توجه باید، به تقویت و ارتباط خوب دیداری آنها تأکید و با بازسازی محیط

و قوام پایین ماهیچه‌ای دارند که در فیزیک درمانی^{۱۴} رشد مهارتی حرکات درشت جزء اهداف درمانی قرار می‌گیرد.

کاردرمانی

کودکان دچار نشانگان ویلیامز علاوه بر مشکلات تعادلی و قوام پایین ماهیچه‌ای اغلب محدودیت‌هایی در توانایی بینایی-فضایی و مشکلاتی در کنترل ماهیچه‌های ظریف (مانند برداشتن اشیای کوچک) دارند. در کاردرمانی ابتدا روی رشد مهارت حرکات ظریف درمان شروع می‌شود، اما فعالیت‌های عادی روزانه به‌ویژه فعالیت تغذیه‌ای از اهمیت زیادی در روند کاردرمانی برخوردار است.

گفتاردرمانی

گفتار اغلب کودکان دچار نشانگان ویلیامز تأخیر دارد و تلفظ واژه‌ها تحت تأثیر چگونگی قوام ماهیچه‌ای است. گفتار درمانی تمامی مشکلات مرتبط با گفتار و زبان را مد نظر قرار می‌دهد. گفتار درمانی استعدادهای بالقوه‌ی لفظی و دستوری را به حدکمال می‌رساند و بازتاب‌های نامفهوم صدا را که برای ایجاد واکنش ارائه می‌شود، کنار می‌گذارد.

کودکان دچار نشانگان ویلیامز مشکلات تعادلی و قوام پایین ماهیچه‌ای دارند که در فیزیک درمانی رشد مهارتی حرکات درشت جزء اهداف درمانی قرار می‌گیرد.

کار درمانی و فیزیک درمانی برای بیماران دچار محدودیت و خشکی مفصلی مفید است. گفتار مناسب نیز می‌تواند سایر ضعف‌ها را جبران کند.

افراد دچار نشانگان ویلیامز باید به زندگی سالم، فعال و کامل هدایت شوند، اما مهم است که از مشکلات احتمالی که برای آنها اتفاق می‌افتد آگاهی یابند. بر این اساس، وجود یک گروه متخصص شامل پزشک، پرستار، کاردرمان، فیزیکی درمانگر، گفتار درمان و آموزگار ضروری است. تداوم پژوهش بالینی و کثرت یافته‌ها موجب بهبود روش‌های تشخیصی و درمانی می‌شود تا از این رهگذر هر فردی که دچار نشانگان ویلیامز است مورد شناسایی قرار گیرد.

کودک، رفتار سرکش او را هموار کرد. این کودکان در آشنایی با محیط باید از محرومیت و انتقاد در امان باشند. آنها را باید با وضعیت‌های تازه آشنا کرد و با استفاده از اسباب بازی با وضعیت جدید انطباق داد. حرکات موزون و آواز ممکن است هم به هماهنگی انقباضات و هم به غنای صوتی کمک کند. باید رفتار نابهنجار از قبیل پرگویی یا تقلید صداهای وسیله‌ی نقلیه و حیوانات را در کودک کاهش داد.

زیر نویس‌ها:

- | | |
|-----------------------|-----------------------|
| 1. Williams syndromes | 8. Colic |
| 2. Elastin | 9. Gag Reflex |
| 3. Chromosome | 10. Hyperopia |
| 4. connective Tissue | 11. Visul – Spatial |
| 5. Hypercalcemia | 12. Phobia |
| 6. Hypothyroidism | 13. Loquacious Speech |
| 7. Clinodactyly | 14. Physiotherapy |

منابع:

حسین نیا، عبدالحسین (۱۳۸۶). سندرم ویلیامز. هفته نامه پزشکی امروز: ۶۶۷.

www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article

www.bbc.co.uk/health/conditions/williams

ghr.nlm.nih.gov/condition=williamssyndrome

www.Williams-syndrome.org/forparents/index.html

www.medicine.nevada.edu/dept/Genetics/williams