

## اثربخشی کاردرمانی در یک نمونه کودک مبتلا به سندرم آنجلمن: گزارش موردی

کیمیا آشوری<sup>۱</sup>

سیمین دهقانی<sup>۲</sup>

محمداسماعیل بلالی<sup>۳</sup>

میناسادات میرشجاع<sup>۴</sup>

### چکیده

سندرم آنجلمن یکی از بیماری های نادر عصبی- رشدی با ناتوانی ذهنی، مشکلات شدید گفتاری، ضعف در مهارت های حرکتی و تعادلی به صورت آتاکسی می باشد. با توجه به نیاز مبرم این افراد به خدمات توانبخشی و اطلاع کم متخصصین در ارائه خدمات درمانی در ایران این مطالعه با هدف اثربخشی خدمات رایج کاردرمانی بر اساس مدل در یک مورد کودک مبتلا به سندرم آنجلمن و گزارش آن با هدف بررسی اثربخشی کاردرمانی در یک نمونه کودک مبتلا به سندرم آنجلمن انجام شد. آ.ا دختری ۷ ساله با تشخیص آزمایشگاهی ابتلا به سندرم آنجلمن با شکایت اصلی عدم تعادل و پرخاشگری مراجع کرده است. طبق ارزیابی اولیه انجام شده در حیطه کاردرمانی، مشکلاتی در مهارت های حرکتی درشت، ظریف، مهارت های شناختی، درکی- حرکتی، مهارتهای رفتاری و ارتباطی، فعالیت های روزمره دیده شد. برنامه درمانی با هدف تاثیر بر مهارت های ارتباط اجتماعی موثر با همسالان و معلم ها، مهارت های تعادلی، استقلال در فعالیت های روزمره زندگی طی ۱۲ جلسه ۴۵ دقیقه ای سه روز در هفته طراحی شد. براساس مدل مراجع محوری نیم رخ کاری، فرد ارزیابی و مداخلات کاردرمانی برنامه ریزی شد. نتایج حاکی از بهبود و افزایش رضایت کودک و مراقب در مهارت های شناختی، رفتاری و فعالیت های روزمره زندگی طبق ابزار اندازه گیری بود. **کلید واژه ها:** کاردرمانی، تعادل، بیماری های نادر عصبی- رشدی فعالیت روزمره زندگی، سندرم آنجلمن

۱. عضو کمیته تحقیقات دانشجویی، دانشجوی کارشناسی کاردرمانی، دانشکده توانبخشی، دانشگاه علوم پزشکی سمنان، سمنان، ایران

۲. عضو کمیته تحقیقات دانشجویی، دانشجوی کارشناسی کاردرمانی، دانشکده توانبخشی، دانشگاه علوم پزشکی سمنان، سمنان، ایران

۳. عضو کمیته تحقیقات دانشجویی، دانشجوی کارشناسی کاردرمانی، دانشکده توانبخشی، دانشگاه علوم پزشکی سمنان، سمنان، ایران

۴. عضو مرکز تحقیقات توانبخشی عصبی- عضلانی، دانشکده توانبخشی، دانشگاه علوم پزشکی سمنان، سمنان، ایران

Email: msj5831@yahoo.com

مقدمه

سندرم آنجلمن یکی از بیماری‌های نادر عصبی-رشدی با شیوع ۱ در هر ۱۲۰۰۰ نفر و یا ۱ در هر ۲۰۰۰۰ نفر در ایالات متحده آمریکا می‌باشد. این اختلال عصبی زنتیکی به دلیل فقدان پروتئین UBE3A در سلول‌های عصبی و همچنین حذف بازوی بلند کروزومی ۱۱،۱۳ و ۱۵ مادری رخ می‌دهد. تظاهرات بالینی این افراد شامل تاخیر چشم‌گیر در رشد سیستم عصبی بین ۶ تا ۱۲ ماهگی، کوچک بودن اندازه سر (میکروسفالی)، ناتوانی ذهنی، مشکلات شدید گفتاری، ضعف در مهارت‌های حرکتی و تعادلی به صورت آتاکسی می‌باشد. پوست این کودکان بسیار نرم و لطیف بوده، موهای روشن و چهره‌ای خندان دارند که مدام دست‌های خود را تکان می‌دهند. بیش فعال بوده و در توانایی‌های یادگیری و حفظ توجه ضعیف می‌باشند. به فعالیت‌های آبی علاقه مند هستند، ۵۶٪ آن‌ها از خواب کمتر از حد معمول، ۴۳٪ از بیدار شدن‌های مکرر شبانه، ۵۷٪ از اضطراب، ۳۰٪ از انحراف جانبی ستون فقرات (اسکلایوز) و ۳۵٪ از تشنج رنج می‌برند.

تاکنون درمان خاصی برای این سندرم معرفی نشده است و درمان‌ها بر مدیریت تظاهرات بالینی و تغییر ژن‌های خاص متمرکز هستند. در این افراد استفاده از داروهای ضد تشنج، رفتار درمانی برای کنترل بیش‌فعالی، آموزش مهارت‌های اجتماعی، زبان بدن و گفتار درمانی می‌تواند سودمند باشد. در این میان خدمات کاردرمانی با هدف استقلال در فعالیت‌های روزمره زندگی، مشارکت اجتماعی، پردازش حسی، و شناختی مناسب در این افراد انجام می‌گیرد. به نوعی دیگر مدت‌هاست خدمات کاردرمانی برای افراد با ناتوانی‌های ذهنی انجام می‌شود که نتایج آن‌ها به ندرت منتشر و اعلام می‌گردند. والز و همکارانش در ۲۰۰۶ در بررسی الگوهای پردازش حسی این افراد نشان دادند که بسیاری از آن‌ها از بیش‌حسی نسبت به حس لامسه، نقص در پردازش حس وستیبولار رنج می‌برند.

پرلی و همکارانش در ۲۰۱۸ با استفاده از رویکرد رفتاری به ارزیابی عملکردهای حرکتی، تقلید و حافظه در ۱۲ کودک پرداختند. در طی سه ماه مداخله نتایج حاکی از بهبود عملکردهای گزارش شده بود.

حواپی و همکارانش در ۲۰۱۵ در یک مورد کودک مبتلا به سندرم پرادرویلی نشان دادند که کاردرمانی می‌تواند در تعدیل تون عضلانی، رشد حرکتی و واکنش‌های تعادلی موثر باشد. با توجه به نیاز میرم این افراد به خدمات توانبخشی و اطلاع کم متخصصین در ارائه خدمات درمانی در ایران این مطالعه با هدف اثربخشی خدمات رایج کاردرمانی بر اساس مدل در یک مورد کودک مبتلا به سندرم آنجلمن و گزارش آن انجام شد. به جرات می‌توان گفت تاکنون در ایران هیچ مقاله‌ای نگاه ویژه کاردرمانگران را به توانایی‌های کاری و روزمره این افراد نداشته و این مطالعه می‌تواند در افزایش آگاهی متخصصین، ارتقای سلامت و کیفیت زندگی این افراد موثر باشد.

## گزارش مورد

۱. دختر ۷ ساله با تشخیص آزمایشگاهی ابتلا به سندرم آنجلمن با شکایت اصلی خانواده اش تحت عنوان " راه رفتنش درست نیست و شست پایش را به داخل می گذارد" و شکایت اصلی معلم اش تحت عنوان "پرخاشگری و تحریک پذیری بالا" به اتاق کاردرمانی مدرسه امید نجات شهر سمنان مراجع کرده است. او فرزند اول خانواده و محصل در پیش دبستان بود و با پدر و مادرش که ازدواج فامیلی داشته اند، زندگی می کرد. مادر سالم و پدر مبتلا به سندرم آنجلمن بود. کودک ۹ ماه کامل بارداری را بدون هیچ مشکلی سپری کرده و با سزارین به دنیا بود. او در بدو تولد دچار مشکلات قلبی بوده که تحت عمل جراحی نیز قرار گرفته بود. ا.آ از هیچ یک از خدمات توانبخشی بهره نبرده و برای اولین بار بود که به کاردرمانی و گفتاردرمانی مراجعه می کرده است.

پس از کسب موافقت والدین و امضای فرم رضایت آگاهانه اهداف کاردرمانی در هر جلسه به کودک و والدین به زبانی ساده توضیح داده می شد. با در نظرگیری ملاحظات اخلاقی، صبر و احترام به مراجع و خانواده او، تمرینات درمانی توسط درمانگر نمایش داده می شد و سپس از کودک درخواست می شد که آن را تا حد امکان صحیح انجام دهد. برنامه درمانی دو روز در هفته به مدت ۱۰ جلسه ۴۵ دقیقه ای بود که یک روز قبل و یک روز بعد از اتمام ۱۲ جلسه کامل کاردرمانی نیازهای مراجع با استفاده از نیم رخ کاری کوتاه شده کودکان توسط ارزیاب کور به درمان بررسی شد. و جلسه درمانی را به هم می ریخت. طبق مصاحبه صورت گرفته با خانواده و نظر خود کودک و با توجه به مدل مراجع محوری نیم رخ کاری، برنامه درمانی جهت بهبود تعادل و انجام فعالیت های نظافت شخصی برنامه ریزی شد.

طبق ارزیابی اولیه انجام شده در حیطه کاردرمانی، مشکلاتی در مهارت های حرکتی درشت (ضعف در پریدن از مانع، پریدن از ارتفاع، ایستادن روی یک پا، ناتوانی در لی لی کردن، ناتوانی در دریافت و پرتاب توپ، واکنش های تعادلی ضعیف)، مهارت های حرکتی ظریف (ناتوانی در گرفتن قیچی و حرکت دادن آن، بریدن اشکال هندسی، چیدن مکعب ها کنار هم و تاکردن و گره زدن)، مهارت های شناختی- درکی ( نداشتن آگاهی از کاربرد اعضای بدن، ناتوانی در درک تفاوت ها و شباهت ها، تشخیص جهات، شناخت اشکال هندسی، شناخت مفاهیم، مهارت های ریاضی ساده و اعداد، شناخت زمان، حافظه بینایی و شنیداری)، مهارت های درکی- حرکتی (ناتوانی در کپی کردن خطوط مورب، ضربدر و لوزی، ضعف در کابینستریا، هماهنگی دو طرفه اندام های متقاطع)، مهارت های رفتاری و ارتباطی (پرخاشگری، بی قراری، ضعف در پیروی از دستورات)، فعالیت های روزمره ( ناتوانی در پوشیدن جوراب، باز و بسته کردن دکمه و کوتاه کردن ناخن ها) دیده شد.

برنامه درمانی از ساده به پیچیده با افزایش تدریجی زمان طراحی شد. به دلیل بی قراری، عدم مهارت کنترل پرخاشگری در کودک، پایه درمانی بر مبنای فعالیت های مورد علاقه و معنادار با

هدف تاثیر بر مهارت های ارتباط اجتماعی موثر با همسالان و معلم ها، افزایش اعتماد به نفس طراحی شد. همچنین طبق ارزیابی، اهدافی مانند بهبود در مهارت های تعادلی مثل روی یک پا ایستادن، مستقل شدن کودک در باز و بسته کردن دکمه ها و درآوردن جوراب برنامه ریزی شد.

جدول ۱: شرح جلسات درمانی

جلسه	هدف	دستورالعمل های مداخله درمانی
۱	معارفه و شرح اصول درمان جمع آوری اهدافی که برای کودک و خانواده در اولویت است.	۱- برقراری ارتباط برپایه اعتماد و اخلاق درمانی ۲- شرح اهداف درمانی به زبان ساده برای کودک ۳- مشارکت فعال کودک در تنظیم و برنامه ریزی درمانی
۲	برقراری ارتباط موثر با او	استفاده از بازی های آزاد و مورد علاقه کودک
۳	ادامه ارزیابی کودک و آغاز برنامه درمانی	آغاز برنامه درمانی با اهداف بهبود مهارت های تعادلی، شناخت و فعالیت های روزمره زندگی
۴	بهبود مهارت های تعادلی بهبود حافظه و توجه و تمرکز	استفاده از اتاق تاریک، انجام مهارت های پریدن به جهات مختلف، تمرینات حافظه دیداری و شنیداری
۵	بهبود مهارت های تعادلی آموزش برنامه ADL بهبود شناخت و توجه و تمرکز	استفاده از اتاق تاریک، استفاده از کیت فعالیت های روزمره زندگی، انجام مهارت های پریدن در جهات مختلف، انجام تمرینات یک پا ایستادن
۶	بهبود مهارت های تعادلی آموزش برنامه ADL بهبود شناخت و توجه و تمرکز	استفاده از اتاق نیمه روشن، آموزش درآوردن جوراب به صورت توالی معکوس، آموزش باز و بسته کردن دکمه روی کودک، استفاده از تیلت برد و بالانس بیم
۷	بهبود مهارت های تعادلی آموزش برنامه ADL توجه و تمرکز	استفاده از اتاق تاریک، استفاده از تیلت برد، آموزش پریدن از مانع با ارتفاع کم، آموزش کیت آموزشی مهارت های روزمره زندگی
۸	بهبود مهارت های تعادلی آموزش ADL توجه و تمرکز و حافظه	استفاده از اتاق نیمه تاریک، استفاده از مانع با ارتفاع بیشتر، پریدن به جهات مختلف، استفاده از کیت آموزشی مهارت های روزمره زندگی

۹	بهبود مهارت های تعادلی آموزش ADL توجه و تمرکز - حافظه	استفاده از اتاق تاریک، استفاده از کارت های دیدآموز، آموزش مهارت های روزمره زندگی
۱۰	بهبود مهارت های تعادلی توجه و تمرکز حافظه	استفاده از اتاق نیمه تاریک، استفاده از نخ و مهره، استفاده از کارت های دیدآموز، تمرینات انواع پریدن و عبور از موانع
۱۱	بهبود مهارت های تعادلی حافظه	استفاده از اتاق روشن، استفاده از نخ و مهره، تمرینات پریدن و روی یک پا ایستادن
۱۲	مهارت شناختی و تعادلی	ترکیبی از مداخلات درمانی که فرد بیشترین مشکل را در طول جلسات داشت

### یافته ها

دیدگاه های جدید درمانی بر مشارکت خانواده ها و کودکان در برنامه ریزی و اولویت بندی مداخلات تاکید می کند. دیدگاه مراجع محوری به درمانگران برای انتخاب فعالیت های معنادار کمک می کند. در این مطالعه، بهبود در مهارت های تعادلی با به چالش کشیدن حس وستیبولار (پریدن از موانع با ارتفاع های مختلف، ترامپولین)، تغییر میزان سطح اتکا و حس عمقی (ایستادن روی یک پا بر سطوح سخت و لغزنده) انجام تمرینات با چشم باز و بسته مشاهده شد. فیشر و همکارانش (۲۰۱۸) نشان دادند بهبود مهات های تعادلی می تواند توانایی فرد در انجام مستقل فعالیت ها روزمره را نیز تحت تاثیر قرار دهد.

لوتمن و همکارانش (۲۰۱۸) نیز به نتایج مشابهی دست یافتند. تحقیقات نشان داده است. فعالیت های با توپ نظیر گرفتن و پرتاب کردن، به هدف زدن و راه رفتن و دویدن همراه با توپجریان خون را در مناطق عملکردی مغز افزایش می دهد که این عمل باعث افزایش هوشیاری مغز می شود. انجام فعالیت های با توپ، سبب ارتقای قدرت نگهدارنده عضلانی به ویژه عضلات دستال و پروگزیمال اندام ها می شود که خود آمادگی جسمانی مورد نیاز برای انجام عملکردهای روزانه براینکه داشتن قامت راست بدنی را فراهم می کند.

فعالیت های با توپ و جنبش با آن تعادل را برهم زده، تحریک حس عمقی مورد نیاز در مفاصل و عضلات را فراهم می کند. قرار گرفتن در سطوح با جنس مختلف می تواند کسب این مهارت را با چالش بیشتری مواجه سازد. در این مطالعه سعی شد با تمرینات توپ در قالب بازی با کودک تعادل او به پالش کشیده شود تا کودک با استفاده از داده های حسی متفاوت تعادل خود را ارتقا بخشد. بآدای و همکارانش (۲۰۱۷) نشان داد تمرینات تعادلی با اعمال اضافه بار روی سیستم حسی انتقال اطلاعات (بینایی، دهلیزی و حسی- پیکری) و افزایش قدرت عضلانی و دامنه حرکتی مفاصل، زمینه

بهبود تعادل را فراهم می کند. تصور می شود آستانه سیستم عصبی و پردازش حسی فرد در برآورد ورودهای حسی، سبک رفتاری فرد در پاسخ به احساسات هیجانات تاثیر می گذارد. الگوهای پردازش حسی و زنجیره های آستانه عصبی (یعنی پایین به بالا) در راهبردهای خود تنظیمی (یعنی فعال یا منفعل بودن) و مفاهیم پاسخگو بودن و پاسخگو بودن بیش از حد یا کمتر، منجر به چهار پایه اساسی رفتاری از جمله ثبت ورودی های حسی کم، جستجو کردن، حساسیت حسی، و پرهیز از حس می شود. تمرینات کاردرمانی با درک این مطلب به تنظیم پاسخ های رفتاری کمک می کند.

همچنین در مهارت های شناختی حافظه، شناخت اشکال هندسی، جهت یابی دیده شد. اسکاف و همکارانش (۲۰۱۷) نشان دادند فعالیت های حسی می تواند برای کودکان با نقایص شناختی درکی موثر باشد. شاف و همکارانش (۲۰۱۷) نیز در مطالعه ی مروری خود به نتایج مشابهی دست یافتند.

در آموزش لباس و جوراب پوشیدن از روش رفتاری زنجیره سازی معکوس، پاداش و تشویق استفاده شد. کودک در پایان جلسات قادر به انجام فعالیت به طور مستقل بود. زبردستی و مهارت های حرکتی ظریف یکی از عملکردهای مهم دست می باشد که به هماهنگی دو دست، چشم ها و دست ها نیازمند است. تمرینات انجام شده در این مطالعه در غالب استفاده از کیت پیچ و مهره، قفل ها و کلیدها، باز و بسته کردن انواع دکمه ها، قزن ها و سگک ها بود. این مداخلات با شبیه سازی محیط واقعی و ادغام آن با مداخلات رفتاری مناسب نظیر اراده فیدبک های کلامی، تشویق و وضعیت دهی مناسب عضلات سبب یادگیری مهارت های روزمه و ارتقای عملکرد عضلانی می شود.

براون و همکارانش نیز بیان کردند استفاده از مجموعه ای از فعالیت های کاردرمانی بر استقلال هر چه بیشتر کودکان کمک می کند. نتایج مطالعه مون و همکارانش در سال (۲۰۱۷) نشان داد فعالیت مونتاژ کردن می تواند در بهبود عملکرد حرکتی دست ها و مطالعه در نتیجه کاهش میزان وابستگی در فعالیت های لباس پوشیدن، خوردن و بهداشت و آراستگی را در کودکان موثر باشد.

ژکان و همکارانش (۲۰۱۳) نیز نشان دادند آموزش مهارت های دستی بر رفتار تطابقی، استقلال کودکان در فعالیت های روزمره را تحت تاثیر قرار می دهد. نریمانی و همکارانش (۲۰۱۹) نیز به نتایج مشابهی دست یافتند.

به دلیل نادر بودن این افراد، متخصصین کاردرمانی تجربه بالینی کمی از این افراد دارند. از این رو این مطالعه می تواند در نشان دادن نشانه ها و پیش آگهی بیماری مفید باشد. پیشنهاد می شود علاوه بر درمان های مبتنی بر سیستم خانواده، توانبخشی به صورت مستمر و طولانی مدت در این افراد انجام گیرد. از محدودیت های این مطالعه دستورپذیری ضعیف، انگیزه پایین مراجع برای بهبودی در طول جلسات درمانی بود که روند درمان را مختل می کرد. از این رو دیگر ارزیابی های جامع کاردرمانی و درمان های رایج دیگر از جمله رفتاردرمانی و مشارکت تیمی متخصصین توصیه می شود.

### نتیجه گیری

کاردرمانی می تواند یکی از درمان های موثر در درمان افراد مبتلا به سندرم آنجلمن باشد. این سندرم به دلیل نادر بودن کمی ناشناخته می ماند اما این مقاله می تواند در شناسایی علائم بالنی به متخصصین کمک کند.



- Khan N, Cabo R, Tan WH, Tayag R, Bird LM. Healthcare burden among individuals with Angelman syndrome: Findings from the Angelman Syndrome Natural History Study. *Molecular genetics & genomic medicine*. 2019:e734.
- Prasad A, Grocott O, Parkin K, Larson A, Thibert RL. Angelman syndrome in adolescence and adulthood: A retrospective chart review of 53 cases. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 2018;176(6):1327-34.
- Shokeen MJ, Kaur MV. ANGELMAN SYNDROME: A COMPREHENSIVE REVIEW OF GENETIC ABNORMALITY. *Indian Journal of Applied Research*. 2019;9(2).
- Walz NC, Baranek GT. Sensory processing patterns in persons with Angelman syndrome. *American Journal of Occupational Therapy*. 2006;60(4):472-9.
- Perilli V, Stasolla F, Laporta D. Behavioral Interventions for Enhancing Adaptive Skills of Children with Angelman Syndrome. *Int J Behav Res Psychol*. 2018;6(1e):1-3.
- Havaei N, MOHAMMADZADEH M, REZAEI M. Occupational Therapy in Prader-Willi Syndrome-A case report. 2015.
- Rodger S, Kennedy-Behr A. *Occupation-centred practice with children: a practical guide for occupational therapists*: John Wiley & Sons; 2017.
- O'Brien JC, Kuhaneck HM. *Case-Smith's Occupational Therapy for Children and Adolescents*. 2020.
- Fisher A, Engel C, Geist R, Lillie K, Lutman S, Travers BG. Brief report: postural balance and daily living skills in children and adolescents with autism. *Journal of autism and developmental disorders*. 2018;48(9):3210-5.
- Lutman S, Travers BG, Lillie K, Geist R. Relationship Between Balance and Daily Living Skills in Children and Adolescents With Autism. *American Journal of Occupational Therapy*. 2018;72(4\_Supplement\_1):7211505130p1-p1.
- Vazquez C, Tierney JJ, Vasquez M. Just Playing Kick Ball.: 2477 June 3, 1050 AM-1110 AM. *Medicine & Science in Sports & Exercise*. 2016;48(5S):681.
- H BANMH. The Effect of Ball Exercises on Static and Dynamic Balance in Children with Autism Spectrum Disorders. *Scientific Journal of Rehabilitation Medicine*. 2017;6(3):118-24.
- Hunt J, van Hooydonk E, Faller P, Mailloux Z, Schaaf R. Manualization of occupational therapy using Ayres Sensory Integration® for autism. *OTJR: occupation, participation and health*. 2017;37(3):141-8.
- Schaaf RC, Dumont RL, Arbesman M, May-Benson TA. Efficacy of occupational therapy using Ayres Sensory Integration®: A systematic



- review. American Journal of Occupational Therapy. 2018;72(1):7201190010p1-p10.
- Hsu W-L, Chiu VJ-Y, Chang W-H, Lin M-C, Wei J-T, Tzeng I-S. Hand strength and dexterity in patients with Prader–Willi syndrome: a pilot intervention study. Journal of International Medical Research. 2018;46(11):4669-77.
  - Schultz-Krohn W, Gaw C, de Bruijin N, Jamieson E, Huntley S. Efficacy of a Manualized Intervention to Enhance Manual Dexterity for Children Ages 5–7 Yr. American Journal of Occupational Therapy. 2016;70(4\_Supplement\_1):7011515283p1-p1.
  - Brown C, Stoffel VC, Munoz J. Occupational therapy in mental health: A vision for participation: FA Davis; 2019.
  - Moon J-H, Jung J-H, Hahm S-C, Cho H-y. The effects of task-oriented training on hand dexterity and strength in children with spastic hemiplegic cerebral palsy: a preliminary study. Journal of physical therapy science. 2017;29(10):1800-2.
  - Zhekan M HA, Mohammadi M, , editor The effect of attention to hand skills training on the behavior of children with autism. 6th International Congress on Child and Adolescent Psychiatry; 2013: Tabriz university of medical sciences.
  - Narimani A, Kalantari M, Dalvand H, M T. Effect of Mirror Therapy on Dexterity and Hand Grasp in the Children Aged 9-14 Years Old with Hemiplegic Cerebral Palsy. Iranian Journal of Child Neurology. 2019;13(4):135-42.