

الإعاقة الذهنية

تأليف: زياويان كي و جنج ليو
ترجمة: كريم عادل عبد اللطيف إبراهيم
ممارس عام، وزارة الصحة - مصر

د. زياويان كي

أستاذ و مدير مركز بحوث
الصحة النفسية للطفل،
مستشفى نانجينغ للمخ، جامعة
انجينغ الطبية، نانجينغ،
جيانجسو، الصين

د. جنج ليو

أستاذ و مدير لقسم الإكلينيكي
للأطفال و المراهقين، معهد
الصحة النفسية و المستشفى
السادسة، جامعة بكين، بكين،
الصين. نائب رئيس الجمعية
الاسيوية لطب نفس الأطفال
و المراهقين و المهن
المرتبطة.

كريم إبراهيم
طبيب

هذه المطبوعة معدة لتدريب الاخصائيين أو المتدربين في الصحة النفسية و ليست للجمهور العام. الآراء المعبر عنها هي آراء الكتاب و لا تمثل بوجه خاص آراء المحرر أو IACAPAP . هذه المطبوعة تسعى لوصف أفضل العلاجات و الممارسات المعتمدة على الادلة العلمية المتوفرة في وقت الكتابة كما تم تقييمها من قبل الكتاب و يمكن أن تتغير كنتيجة للأبحاث الجديدة. يحتاج القراء لتطبيق هذه المعرفة على المرضى بما يتفق مع قواعد و قوانين الممارسة في بلدهم. بعض الادوية قد لا تكون متوفرة في بعض البلاد و يمكن للقراء الرجوع للمعلومات الخاصة بالادوية بما انه لم تذكر كل الجرعات و الاعراض الجانبية. الهيئات، المطبوعات و مواقع الإنترنت تم الإستشهاد بها أو الربط بها لتوضيح مواضيع أو كمصدر لمعلومات أخرى. هذا لا يعني ان الكتاب، المحرر أو IACAPAP ينصحون بالمحتوى أو التوصيات، التي يجب تقييمها بعين ناقدة من قبل القارئ. مواقع الإنترنت يمكن أيضاً أن تتغير أو تتوقف. © IACAPAP 2014. هذه المطبوعة متاحة حسب [Creative Commons Attribution Non-Commercial License](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/). الإستخدام و التوزيع و إعادة الطبع بأي شكل مسموح بدون إذن مسبق طالما تتم الإشارة و الإستشهاد بصورة سليمة بالعمل الاصلى و الإستخدام غير تجارى.

الإشارة المقترحة: Ke X, Liu J. Intellectual disability. In Rey JM (ed), *IACAPAP e-Textbook of Child and Adolescent Mental Health*. Geneva: International Association for Child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions 2012.



ما هو التطور الطبيعي؟

هناك نطاق واسع لما يمكن أن سطلق عليه "طبيعي" و لكن النمو يتبع ترتيباً معيناً. بعض المهارات من المتوقع ان تظهر في سن معين. من أجل وصف تفصيلي للعلامات الفارقة للتطور إذهب للفصل A.2 أو إضغط على الصورة لتذهب إلى المركز القومي للنشر للأطفال ذوي الإعاقات.

أصبح مصطلح الإعاقة الذهنية يستخدم بشكل متزايد كبديل لمصطلح التأخر العقلي . و يتم تعريف الإعاقة الذهنية بأنها حالة توقف/عدم اكتمال النمو الذهني ، و تتسم بخلل في المهارات التي تظهر خلال مرحلة النمو و التطور و التي تساهم في مستوى ذكاء الطفل بما في ذلك القدرات الإدراكية ، اللغة ، المهارات الحركية ، القدرات الاجتماعية (World Health Organization, WHO, 1992)

الرابطة الأمريكية للإعاقات الذهنية و إعاقات التطور و النمو تصف الإعاقة الذهنية بأنها تتسم بقيود مؤثرة على كل من الوظائف العقلية و السلوك التأقلمى كما يعبر عنهما في سياق المفاهيم و المهارات الاجتماعية و مهارات التأقلم العملية .

الإعاقة الذهنية تظهر قبل سن الثامنة عشر . و بشكل عام فإن مصطلح الإعاقة الذهنية ينطبق على نفس الأشخاص الذين سبق تشخيصهم بتأخر عقلي فيما يخص التصنيف و المستوى و النوع و مدى الحاجة إلى الخدمات و الدعم . لذا فإن كل شخص يتم أو سبق تشخيصه بالتأخر العقلي ينطبق عليه أيضا تشخيص الإعاقة الذهنية (Schalock et al, 2007).

الوبائيات

تم إجراء العديد من المسوح الإحصائية للتأكد من معدل انتشار الإعاقة الذهنية حول العالم ، و قد تراوحت التقديرات بين 1% و 3% (Harris, 2006). و قد أظهر تحليل إحصائي شمل مجموعة دراسات مؤخراً أن متوسط معدل انتشار الإعاقة الذهنية بين كل الدراسات المتضمنة كان 1% . كما أن معدلات انتشار الإعاقة الذهنية أعلى في الذكور في مجموعات البالغين و المراهقين و الأطفال ، و في مجموعات البالغين تراوحت نسب الإناث-إلى-الذكور بين 0.7 : 1 و 0.9 : 1 ، بينما في الأطفال و المراهقين تراوحت بين 0.4 : 1 و 1 : 1 . كما تختلف المعدلات وفقاً للدخل ؛ حيث توجد أعلى معدلات في الدول منخفضة و متوسطة الدخل بما يقارب ضعف المعدلات في الدول مرتفعة الدخل (Maulik et al, 2011) و في تحليل إحصائي آخر شمل الدراسات التي نشرت بين عامي 1980 و 2009 في الدول الأوروبية ، وجد أن التقديرات الإجمالية تتراوح بين 0.4% و 1.4% (Wittchen et al, 2011) كما أن معدل انتشار الإعاقة الذهنية في آسيا يتماشى على نطاق واسع مع تقديرات الدول الغربية : 0.06-1.3% (Jeevanandam, 2009).

و في احدث مسح وطني تم إجراؤه في الصين عام 2006 عن الإعاقات ، كان تقدير نسبة انتشار الإعاقة الذهنية 0.75% . و قد وجد أن المعدلات في المناطق الحضرية 0.4% أقل من المناطق الريفية 1.02% (Kwok et al, 2011).

المسببات و عوامل الخطورة

مسببات الإعاقة الذهنية متنوعة . الإصابات و العدوى و السموم أصبحت أقل انتشاراً بفضل تحسين رعاية ما قبل الولادة ، في حين أصبحت العوامل الجينية أكثر وضوحاً . كما أنه لا يتم العثور على مسبب خاص في نسبة تصل إلى 40% من حالات الإعاقة الذهنية ، خاصة الحالات الطفيفة .

المؤثرات البيئية كسوء التغذية و الحرمان العاطفي و الاجتماعي -على سبيل المثال دور رعاية الأيتام الرديئة- يمكن أن تسبب أو تفاقم حالات الإعاقة الذهنية . فهم مسببات الإعاقة الذهنية يرفع احتمالات العلاج أو الوقاية في بعض الحالات ، بينما يساعد في التنبؤ بنوعية الصعوبات المتوقعة في البعض الآخر من الحالات . العديد من العوامل تم تأكيد كونها تسبب أو ترتبط بالإعاقة الذهنية . هذه العوامل تؤثر على تطور و نمو وظيفة مخ الطفل في فترة قبل-الولادة ، حول-الولادة ، بعد-الولادة ، و يمكن تقسيمها إلى ثلاث مجموعات : عضوية ، جينية ، اجتماعية ثقافية .

كروموسوم 21 الثلاثي و متلازمة كروموسوم X الهش هي الأكثر تشخيصاً كمسببات جينية للإعاقة الذهنية .
و من غير المعتاد أن نجد كافة حالات الإعاقة الذهنية تدرج بتناغم تام تحت أحد التصنيفات سابقة الذكر ،
فالتداخل بين العوامل البيئية و الجينية و الثقافية الاجتماعية يكون حاضراً في الكثير من الحالات .
على جانب آخر ، نجد أن في ثلثي حالات الإعاقة الذهنية الطفيفة و ثلث حالات الإعاقة الذهنية الشديدة لا يتم العثور
على مسبب ، مما يشير لمدى الحاجة للمزيد من الدراسات البحثية .
تتوافر قائمة أكثر تفصيلاً على موقع منظمة الصحة العالمية (انظر الجدول C.1.1) ، كما سيتم الحديث بتفصيل
أكبر على بعض الأسباب .

جدول C.1.1 : الأسباب الشائعة للإعاقة الذهنية :

التصنيف	النوع	أمثلة
	خلل كروموسومي	- متلازمة داون* - متلازمة كروموسوم اكس الهش - متلازمة برادر-ويلي - متلازمة كلينفيلتر
مرحلة قبل الولادة	خلل جين فردي	- أمراض الاستقلاب/الأبيض الخلقية (*Galactosemia) - بيلة الفينيل كيتون (*Phenylketonuria) - داء عديدات السكريد المخاطية (Mucopolysaccharidoses) - نقص هرمون الغدة الدرقية* - مرض تاي-ساكس (Tay-Sachs disease) - المتلازمات العصبية-الجلدية كالتصلب الحديبي و الورام الليفي العصبي -Neuro-cutaneous syndromes such as tuberous sclerosis and (neurofibromatosis) - العيوب الخلقية بالمخ كالاستسقاء الدماغى و صغر حجم الدماغ و أكياس الحبل الشوكي* - بعض المتلازمات ذات الملامح المميزة كمتلازمة لورانس-مون-بيدل (Laurence- Moon—Biedl syndrome))
	حالات أخرى ذات منشأ جيني	- متلازمة روبنشتاين-تايبي Rubimstein-Taybi syndrome - متلازمة كورنيليا دي لانج Cornelia de Lange syndrome
	مؤثرات بيئية سلبية	- نقص العناصر* كنقص اليود و نقص حمض الفوليك - سوء التغذية الشديد خلال الحمل* - تعاطي المواد* كالكحول و النيكوتين و الكوكايين خلال الحمل المبكر - التعرض* لمواد كيميائية ضارة كالملوثات و المعادن الثقيلة و محفزات الإجهاض و الأدوية الضارة كالثاليدوميد و الفينوتوين و الورفرين في الحمل المبكر - عدوى الأم كالحصبة الألمانية* و الزهري* و فيروس نقص المناعة المكتسبة و التوكسوبلازما و الفيروس المضخم للخلايا
مرحلة ما حول الولادة	الثلث الأخير من الحمل	- مضاعفات الحمل* - أمراض* لدى الأم كأمراض القلب و الكلى و السكري - خلل وظائف المشيمة
	الولادة	- عدم اكتمال النمو الشديد - نقص وزن المولود الشديد - اختناق الولادة - ولادة متعسرة أو ذات مضاعفات* - إصابات الولادة*
	حديث الولادة	- تسمم الدم

- الصفراء الشديدة* - انخفاض السكر بالدم	(حتى عمر 4 أسابيع)	
- عدوى الجهاز العصبي كالسل و الالتهاب الدماغي الياباني و التهاب السحايا البكتيري - إصابات الدماغ* - التعرض المزمن للرصاص* - سوء التغذية الشديد لفترات مطولة* ضعف التحفيز الخارجي*		مرحلة بعد الولادة و الطفولة
*مشاكل قابلة للوقاية بشكل مؤكد أو محتمل		



معامل الذكاء

هاشان طفل في الرابعة من عمره. لا يزال غير قادر على المشي بمفرده لكن يمكنه أن يخطو بعض الخطوات مع المساعدة. يتعرف على أفراد أسرته لكنه لا يستطيع أن يشير إلى أنفه و أذنيه. يمكنه أن يلغو (يقول با- با جا) لكنه لم يتعلم أى كلمة ذات معنى. لا يستطيع أن يشير لإحتياجات الإخراج يقول والداه أنه مثل طفل في العام الأول من العمر. هل يعاني هاشان من الإعاقة الذهنية؟ وإذا كان ذلك صحيحاً ما هي درجة شدتها؟

معامل الذكاء هو درجة تشتق من اختبار ضمن عدة اختبارات . و هناك العديد من اختبارات حساب معامل الذكاء و التي تسعى لتقييم القدرات بشكل عام أو نوعيات خاصة من القدرات (القراءة ، الحساب ، المفردات ، الذاكرة ، المعارف العامة ، الرؤية ، الأفعال ، التفكير التجريدي ، إلخ..) . و من اختبارات الذكاء المعروفة : مقياس وكسلر للذكاء في الأطفال ، ستانفورد-بينية ، أداة كوفمان لتقييم الأطفال ، مصفوفات رافين المتدرجة . و بشكل تقليدي ، فقد كان يتم استخراج معامل ذكاء الفرد من خلال قسمة عمره العقلي على عمره الفعلي مع ضرب الناتج في 100 ، مع الوضع في الاعتبار أن العمر العقلي يتم من خلال تحديد الشريحة العمرية التي يقع فيها متوسط درجات الاختبار للشخص مقارنة بالمجموعة السكانية المماثلة . لكن هذه الطريقة كان لها مساوئها ؛ حيث لا يمكن استخدامها للبالغين على سبيل المثال .

حالياً ، فإن نتائج الاختبار يتم معايرتها قياسياً مقارنة بعينة ممثلة عن السكان ، و معامل الذكاء في الأطفال يكون متناسب مع الأطفال من نفس الفئة العمرية . و يتم تعريف الناتج الأوسط (الناصف الوسيط إحصائياً) على أنه 100 ، و الانحراف المعياري الواحد يقدر بـ 15 نقطة ، لذا فإن 95% من السكان تقع نتائجهم ضمن انحرافين معياريين عن المتوسط الإحصائي ؛ مما يعطي نطاق يتراوح بين 70 - 130 . و لكي يكون معامل الذكاء دقيق يجب معايرته قياسياً على مجموعة سكانية ذات ثقافة متماثلة مع الشخص الخاضع للاختبار . على سبيل المثال ، تطبيق النتائج المشتقة من سكان البرازيل على شخص من بورما سوف يعطي نتائج غير دقيقة . رغم أن معامل الذكاء يتغير مع السن ، لكنه يظل كعامل متماسك بشكل قوي في التنبؤ بالانجازات . و رغم أن معامل الذكاء له مكون وراثي كبير ، إلا أن عوامل البيئة لها تأثير قوي كذلك . و يزيد المكون الوراثي مع تقدم السن ؛ حيث تكون نسبته 0.2 في الطفولة المبكرة ، ثم يرتفع ليصل 0.4 في الطفولة المتوسطة ، و حتى 0.8 في مرحلة البلوغ .

ما يظهر كمفهوم مباشر الآن سبق أن مر بجدال لسنوات طويلة . على سبيل المثال ، يعتقد بعض العلماء أن الذكاء هو مجموعة متعلمة من المهارات المختلفة و القدرات ، في حين يعتقد البعض الآخر أن الذكاء صفة مفردة يتم تحديدها بالعوامل الجينية بشكل أساسي ، حتى أن البعض يعتقد أن هناك اختلافات واسعة وفق العرق و الاثنية .

اختبارات معامل الذكاء تختلف عن تقييم الانجازات ، فالثانية تعتمد على تقييم المهارات المتعلمة بشكل مباشر -عبر النظام المدرسي عادة- كاللغة و الحساب ، بينما تقيس اختبارات الذكاء درجة الاستعداد و الكفاءة الذهنية أكثر من الانجازات الفعلية .

في الماضي كان التأكيد الأساسي يتركز على ما يسمى بالذكاء العام ، بينما النظريات الحالية تنظر للذكاء كمركب أكثر تعقيداً يشمل الاستعداد و الكفاءة الذهنية في عدة نواحي (الموسيقية ، الميكانيكية ، الحركية ، الاجتماعية) ، و التي يمكن أن تتباين بشكل واضح في نفس الشخص . جدول C.1.2 يوضح التحصيل العقلي لمجموعة بالغين بدرجات مختلفة من الإعاقة الذهنية . و يتضح أنه حتى ذوي الدرجات المتقدمة من الإعاقة الذهنية يمكنهم تحقيق درجة من الاعتماد على الذات في العناية الشخصية مع الإشراف الملائم و التدريب .

جدول C.1.2 : التحصيل العقلي في البالغين وفق درجة الإعاقة الذهنية

التحصيل العقلي	نطاق معامل الذكاء	درجة الإعاقة الذهنية
معرفة القراءة و الكتابة+ مهارات الاعتناء بالنفس++ التخاطب الجيد++ الأعمال متوسطة المهارة+	70 - 50	طفيف
معرفة القراءة و الكتابة+/- مهارات الاعتناء بالنفس+ التخاطب المنزلي+ الأعمال الغير مهارة مع/بدون إشراف+	50 - 35	متوسط
الاعتناء بالنفس مع مساعدة+ تخاطب قليل+ إعمال منزلية مع مساعدة+	35 - 20	شديد
التخاطب+/- مهارات الاعتناء بالنفس+/-	أقل من 20	بالغ الشدة

ملاحظة : +/- قابل للتحصيل أحياناً ، + قابل للتحصيل ، ++ قابل للتحصيل بشكل مؤكد

مظاهر و درجات الإعاقة الذهنية

مظاهر الإعاقة الذهنية الرئيسية هي تأخر تطور الوظائف العقلية و اختلال وظائف التكيف الاجتماعي .
وفق شدة التأخر في تطور الوظائف العقلية ، و اختلال وظائف التكيف الاجتماعي ، و درجة معامل الذكاء يقوم الطب النفسي بتقسيم الإعاقة الذهنية لأربع مستويات وفق الشدة :

إعاقة ذهنية بالغة الشدة

معامل الذكاء يكون عادة أقل من 20 ، و تمثل 1% - 2% من إجمالي حالات الإعاقة الذهنية . هؤلاء الأفراد لا يمكنهم العناية بأنفسهم ولا الكلام . كما أن قدرتهم على التعبير عن المشاعر محدودة و صعوبة الفهم (آدم و أوليفر , 2011) . و من الشائع حدوث تشنجات و إعاقات جسدية و انخفاض في متوسط العمر .

إعاقة ذهنية شديدة

معامل الذكاء يكون عادة بين 20 - 34 ، و تمثل 3% - 4% من إجمالي حالات الإعاقة الذهنية . هؤلاء الأفراد لديهم تأخر ملحوظ في تطور السنوات الأولى من العمر في كافة النواحي ، كما أن لديهم صعوبات في نطق الكلمات و قاموس مفرداتهم محدود للغاية . مع التدريب المناسب و الوقت الكافي ، قد يمكنهم اكتساب المهارات الأساسية للعناية بأنفسهم . لكن يظلوا بحاجة للمساعدة في المنزل و المدرسة و المجتمع .

إعاقة ذهنية متوسطة

معامل الذكاء عادة ما يتراوح بين 35 - 49 ، و تمثل 12% من إجمالي حالات الإعاقة الذهنية . هؤلاء الأفراد لديهم بطء في استيفاء محطات التطور العقلي ، كما أن قدرتهم على التعلم و التفكير المنطقي تعاني من خلل ، لكنهم قادرين على التواصل و العناية بأنفسهم مع بعض الدعم . مع الإشراف ، يمكنهم القيام بأعمال غير مهارة أو أعمال متوسطة المهارة .

إعاقة ذهنية طفيفة

معامل الذكاء عادة ما يتراوح بين 50 - 69 ، و تمثل 80% من إجمالي حالات الإعاقة الذهنية . التطور لدى هؤلاء الأفراد في السنوات الأولى يكون أبطأ من الأطفال الطبيعيين و المحطات التطورية تكون متأخرة . لكن يمكنهم التواصل و تعلم المهارات الأساسية . على الرغم من ذلك ، فإن قدراتهم على استعمال المفاهيم المجردة و التحليل و التركيب تعاني من خلل ، لكن يمكنهم الوصول لمهارات قراءة و حساب تتراوح بين الصف الثالث و السادس . كما يمكنهم القيام بالأعمال المنزلية و العناية بأنفسهم ، و القيام بأعمال غير مهارية أو أعمال متوسطة المهارة . و عادة ما يحتاجوا لبعض الدعم .

الأعراض الاكلينيكية

الكلام:

الأطفال ذوي الإعاقة الذهنية عادة ما يكون لديهم تأخر في تطور اللغة و صعوبات في الكلام و التعبير عن أنفسهم . و درجة الشدة تتباين وفق مستوى الخلل في القدرات العقلية . فالحالات الطفيفة يمكن أن تتطور لديهم مهارات لغوية أقل بقليل من الأطفال الذين تتطور لغتهم بشكل طبيعي ، بينما الحالات الشديدة أو بالغة الشدة قد لا يمكنها التواصل على الإطلاق أو تتمكن فقط من استعمال كلمات قليلة .

استقبال المؤثرات:

الأطفال ذوي الإعاقة الذهنية لديهم بطء في التفاعل و استقبال المنبهات الخارجية ، كما أن لديهم صعوبات في تمييز الاختلافات الطفيفة في الحجم و الشكل و اللون .

الإدراك:

عادة ما يكون هناك خلل بدرجة تزيد أو تنقص وفق درجة الإعاقة الذهنية ، و يشمل هذا القدرات على التحليل ، المنطق ، الفهم ، الحساب ، التفكير المجرد . و الأطفال ذوي الإعاقة الذهنية الطفيفة يمكنهم اكتساب مهارات القراءة و الرياضيات لما يقارب مستوى طفل طبيعي بين التاسعة و الثانية عشر من العمر (دايلي و آخرون ، 2000) . بينما حالات الإعاقة الذهنية الشديدة و بالغة الشدة تفتقر للقدرة على القراءة و الحساب أو حتى مجرد فهم ما يقوله الآخرون .

التركيز و الذاكرة:

القدرة على التركيز تكون منخفضة و ضيقة النطاق . كما أن الذاكرة تكون ضعيفة و تعاني من بطء في التذكر ، رغم وجود استثناءات (حالة النابغة الذي يحفظ الكثير عن موضوع محدد) . كما أن الإعاقة الذهنية يصاحبها صعوبات في استرجاع المعلومات ، و عادة ما تكون الذكريات غير دقيقة .

المشاعر/العاطفة:

العاطفة عادة ما تكون بدائية و غير ناضجة ، لكنها قد تتحسن مع العمر . كما أن القدرة على التحكم بالذات/ضبط النفس تكون ضعيفة ، و السلوك المنفتح و العدواني ليس بنادر . و البعض يكون خجول و منطوي .

الحركة و السلوك:

الأطفال ذوي الإعاقة الذهنية عادة ما يفتقروا للتناسق الحركي ، و قد يظهروا عدم اتزان أو حركة مفرطة . و تتكرر الحركات ذات النمط أو غير ذات المعنى في حالات الإعاقة الذهنية الشديدة ، و من أمثلتها : تأرجح الجسم ، ضرب الرأس ، العض بالأسنان ، الصراخ ، تمزيق الملابس ، شد الشعر ، ملامسة الأعضاء التناسلية . كما يمكن أن يلاحظ في بعض الحالات وجود سلوكيات عنيفة و هدامة . و قد تصدر سلوكيات إيذاء الذات (صفع النفس أو عض الجسم) في حالات الإعاقة الذهنية المتوسطة و الشديدة .

المشاكل الصحية المرتبطة بالإعاقة الذهنية:



جون لانجدون هايدون داون-
(1828-1896)
طبيب بريطاني. كان أول من
وصف اضطراب جيني
منتشر إلى حد ما يعرف
الآن بمتلازمة داون.

عمر الأم و متلازمة داون :

نسبة المخاطرة في إنجاب سيده لمولود مصاب
بمتلازمة داون هي كالتالي :

1 من كل 1250 في سن الخامسة والعشرين .
1 من كل 1000 في سن الثلاثين .
1 من كل 400 في سن الخامسة والثلاثين .
1 من كل 100 في سن الأربعين .
1 من كل 30 في سن الخامسة والأربعين .
1 من كل 10 في سن التاسعة والأربعين .

مقارنة بالأطفال الطبيعيين ، فإن الأطفال ذوي الإعاقة الذهنية لديهم مخاطر أعلى لحدوث مشاكل صحية أخرى . و الحالات الصحية الأكثر شيوعاً هي : الصرع 22% ، الشلل الدماغي 20% ، أمراض القلب 17% ، اضطراب المعارض المتحدي 12% ، مرض التوحد 10% . (Oeseburg et al, 2011) (10%).
الصرع:

- % 13 من الأطفال المصابين بمتلازمة داون لديهم صرع (Arya et al, 2011)
- الصرع يحدث -عادة بدرجة شديدة و صعبة العلاج- في 85% من حالات متلازمة أنجيلمان خلال الثلاث سنوات الأولى من العمر (Fiumara et al, 2010)
- مرضى متلازمة كروموسوم X الهش معرضون بدرجة عالية لظهور الصرع . (Qiu et al, 2008)

المشاكل السلوكية:

من الشائع حدوث أعراض كالتلملم و الضجر (التحرك باستمرار في الأثناء و عدم القدرة على الجلوس في مكان واحد) ، ضعف التركيز ، الاندفاعية ، نوبات الغضب ، الهياج ، البكاء . كما قد يلاحظ سلوكيات مزعجة أخرى كالسلوك العنيف ، إيذاء الذات (ضرب الرأس) ، التأرجح المتكرر . (راجع قسم السلوكيات المتحدية بالأسفل)
و عندما تصبح هذه السلوكيات حادة و دائمة يمكنها أن تكون مصدر كبير للتوتر و الضغط العصبي على الأسر ؛ لذا يجب إعطاء انتباه للعمل على تقليل هذه السلوكيات أثناء تقديم العلاج و الرعاية .

الاختلال الحسي:

مشاكل الرؤية و السمع توجد في 5% - 10% من الأشخاص ذوي الإعاقة الذهنية . و في بعض الأحيان يمكن حل هذه المشاكل من خلال أدوات مساعدة السمع أو النظارات أو جراحات إزالة عتامة القرنية(المياه البيضاء) .

كما يلاحظ ، فإن الإعاقات التطورية الأخرى (الشلل الدماغي ، مشاكل التخاطب ، التوحد) يمكنها أن تحدث مترافقة مع الإعاقة الذهنية ، و الأشخاص ذوي الإعاقات المتعددة يمثلون تحدي كبير فيما يتعلق بتوفير الرعاية .

حالات شائعة مرتبطة بالإعاقة الذهنية

متلازمة داون:

متلازمة داون -المعروفة أيضا بـكروموسوم 21 الثلاثي، أو تثلاث الصبغي 21- هي خلل كروموسومي ينتج عن وجود نسخة زائدة من المادة الجينية المحمولة على كروموسوم 21 ، مما يؤثر على نمو و تطور الجسم و الدماغ . و قد تم وصف هذه المتلازمة للمرة الأولى من قبل الطبيب البريطاني جون لانجدون داون ، بينما اكتشف جيروم لوجين في عام 1959 أن المتلازمة تنتج عن نسخة زائدة من كروموسوم 21 .



شكل C.1.1 : أعراض متلازمة داون

معدل حدوث متلازمة داون يقارب 1 لكل 1000 طفل مولود (روزين و باترسون , 2003) ، كما أنه يتأثر بعمر الأم . فالسيدات في عمر 35 و أكثر لديهم نسبة مخاطر أعلى بشكل واضح . يمكن تشخيص متلازمة داون بالتحليل الكروموسومي سواء قبل الولادة أو بعد الولادة ، و على أساسه يتم تصنيف الحالات إلى 4 مجموعات : تثلث صبغي 21 (3 نسخ من كروموسوم 21) ، الموزايك ، انتقال أو ازدواج جزء من كروموسوم 21 .

المظاهر الاكلينيكية لمتلازمة داون (شكل C.1.1) تشمل :

- 1 - الإعاقة الذهنية : عادة ما تكون طفيفة ؛ كما يمتلكوا مهارات اجتماعية جيدة .
- 2 - المظهر المميز : الرأس المسطح (عدم تناسب بين عرض الجمجمة و طولها) ، الثنية الجفنية الأنفية ، ميل الزاوية الخارجية للعين للأعلى ، الحول ، بقع برشفيلد على القزحية ، الأنف المسطح ، الأذن منخفضة المستوى ، الأذن المستديرة ، كبر حجم اللسان ، الفم المفتوح ، قصر الرقبة ، قصر الأصابع ، انحناء الإصبع الخامس ، البصمات غير النمطية ، اتساع المسافة بين أصبع القدم الأول و الثاني .
- 3 - اختلال النمو الجسدي : قصر القامة ، قصر الأطراف ، ليونة الأربطة .
- 4 - مشاكل طبية مختلفة : عادة ما تصاحب متلازمة داون مشاكل مثل : العيوب الخلقية في القلب ، رتق الاثني عشر ، فقدان السمع ، مشاكل العيون ، نقص إفراز الغدة الدرقية ، تدهور الوظائف العقلية المبكر (العتة المبكر) ، اللوكيميا .

يمكن اكتشاف متلازمة داون عبر فحوص مسح ما قبل الولادة ، و تشمل الفحوص الشائعة :

- 1 - قياس نسب بعض الهرمونات في دم الأم مثل (ألفا-فيتوبروتين ، موجه الغدد التناسلية المشيمي البشري ، الاستريول الغير مرتبط ، انهيبين-ألفا) (maternal serum alphetoprotein (AFP), human) وذلك في الفترة من 15 - 20 أسبوع من عمر الجنين .
- 2 - عمل موجات صوتية للجنين لاكتشاف الثنية القفوية السميكة ، مع قياس نسب هرمونات في دم الأم (الهرمون الحر بيتا موجه الغدد التناسلية المشيمي البشري ، بروتين البلازما A المرتبط بالحمل) ، و ذلك في الفترة من 10 - 13.5 أسبوع من عمر الجنين . كما يمكن استخدام 1 و 2 معاً .

و بعض العائلات تكون لديها نسب خطورة عالية لمتلازمة داون ؛ لذا يكون اللجوء لفحوص اختراقية تشخيصية هو الأكثر دقة ، و تشمل هذه الفحوص: بزل السائل الأمنيوسي ، العينية المشيمية ، عينة دم من الحبل السري عبر الجلد . و يتم إجراؤها في نهاية الثلث الأول من الحمل أو بداية الثلث الثاني .

متلازمة كروموسوم X الهش:

متلازمة كروموسوم X الهش تعرف أيضاً بمتلازمة مارتين-بيل ، و متلازمة ايسالانت Martin-Bell syndrome and Escalante's syndrome . و هي مرض مرتبط بالصبغي X ، و تعتبر النوع الموروث الأكثر شيوعاً في حالات الإعاقة الذهنية . كما أنها ترتبط بالتوحد . و قد قام كل من مارتين و بيل بوصف هذا المرض للمرة الأولى في عام 1943 ، بينما قام هيربرت لوبس باكتشاف الموضع الهش على صبغي X في عام 1969 .

تتسم هذه المتلازمة باستطالة في تتابع ثلاثي نيوكلوئيد فردي لما يزيد عن 200 نسخة من تتابع CGG على الطرف 5'-الغير مترجم من جين FMR1 الموجود في نطاق q27.3 على الذراع الطويلة من الصبغي X ، و يترتب على هذه الطفرة إيقاف ترجمة الجين (إسكات) . معدل حدوث متلازمة كروموسوم X الهش حوالي 1 لكل 2000 - 5000 شخص ، و تزيد بنسبة 30% في الذكور عن الإناث (هيسل و آخرون ، 2002) (ريدوا-رويز و آخرون ، 2009) .

و تتبع المتلازمة نمط وراثي سائد مرتبط بـكروموسوم X ، و تظهر بدرجات مختلفة ، و ليس كل الأشخاص الحاملين للطفرة تظهر عليهم الأعراض بنفس الدرجة ، كما تنتقل المتلازمة وراثياً بنسبة كبيرة عبر الإناث ، بينما تظهر أكثر عادة في الذكور بسبب امتلاكهم لنسخة واحدة من كروموسوم X .

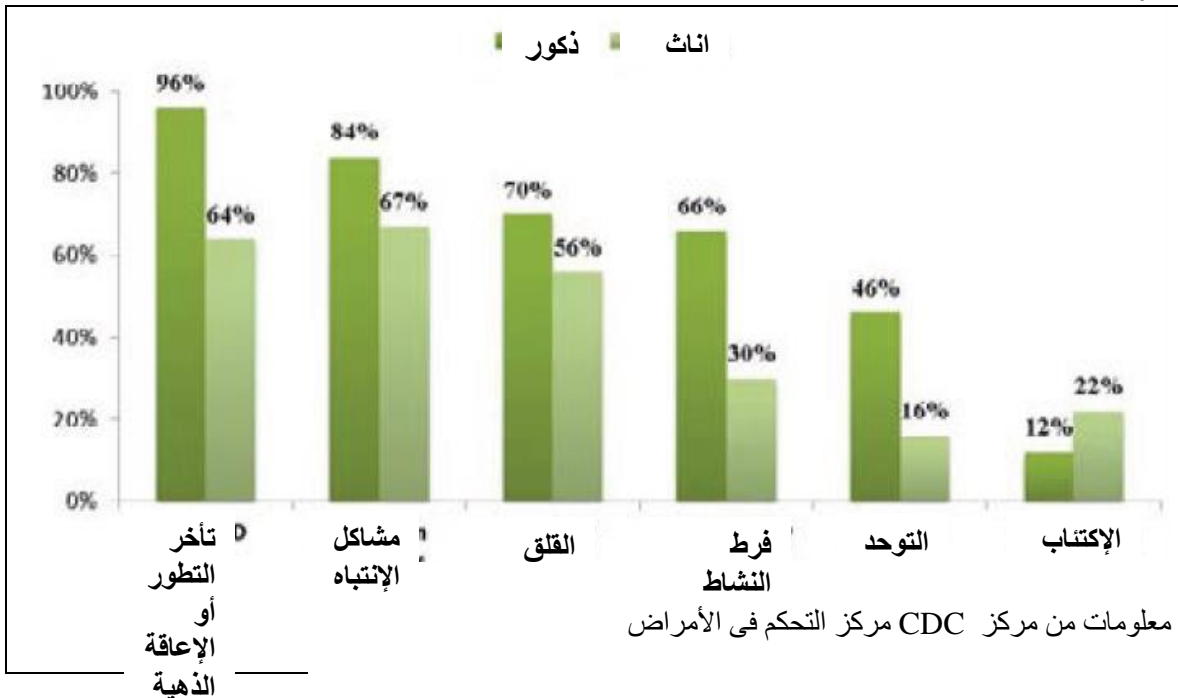
حالة ما قبل-الطفرة

هي تغيير في الجين يسبق مرحلة الطفرة ، ولا يصاحبه تأثير على وظيفة الجين . و في الأمراض التي تنتج عن استطالة في تتابع ثلاثي النيوكلوئيد - كمتلازمة كروموسوم X الهش- تكون مرحلة ما قبل-الطفرة مصحوبة بنسخة طويلة من تتابع ثلاثي النيوكلوئيد ، و هي لا تسبب أعراض اكلينيكية ، لكنها يمكن أن تزداد بالانتقال من جيل لآخر حتى تصل لمرحلة الطفرة الكاملة و ظهور الأعراض .

معدل انتشار متلازمة كروموسوم X الهش

- 1 من كل 3600 - 4000 ذكر يولد بطفرة كاملة ، و تظهر عليه المتلازمة .
- 1 من كل 4000 - 6000 أنثى تولد بطفرة كاملة ، لكن 50% منهم فقط تظهر عليهم بعض أعراض المتلازمة .
- 1 من كل 800 رجل يحمل مرحلة ما قبل-الطفرة من كروموسوم X الهش .
- 1 من كل 260 سيدة تحمل مرحلة ما قبل-الطفرة من كروموسوم X الهش .

شكل C.1.2 : نسبة الأطفال المصابون بمتلازمة كروموسوم X الهش الذين يتم تشخيصهم أو علاجهم من حالات أخرى:





الصفات الظاهرة لمتلازمة كروموسوم X الهش تتضمن وجه مطول، أذان كبيرة أو بارزة و إنقباض أقل في العضلات

المظاهر الاكلينيكية لمتلازمة كروموسوم X الهش تتراوح بين الطفيفة و الشديدة ، و تشمل المظاهر الجسمانية و الإدراكية و العاطفية و السلوكية . و بشكل عام ، فإن الإناث يطورن شكل أقل حدة من المرض مقارنة بالذكور . فيما يخص المظهر الجسmani ، فإنه يشمل : الوجه المستطال الضيق ، الجبهة البارزة ، الأذن الكبيرة ، ليونة المفاصل الزائدة و المرتبطة بخلل نمو الأنسجة الضامة ، الإبهام ثنائي المفصل ، القدم المسطحة ، كبير حجم الخصية في الذكور بعد البلوغ .

الأفراد المصابون بمتلازمة كروموسوم X الهش عادة ما يكون لديهم مشاكل إدراكية ، فمعامل الذكاء لديهم يتراوح بين الطبيعي أو الحد الفاصل و بين المنخفض بشدة ، و تشمل هذه المشاكل الذاكرة العاملة ، المهارات التنفيذية ، الرياضيات ، و الإدراك البصري المكاني . كما أن تأخر اللغة يكون ظاهر في الطفولة المبكرة . و تشيع الاضطرابات العاطفية و السلوكية كالقلق ، الاضطرابات المزاجية ، مظاهر مشكلة نقص الانتباه و فرط الحركة ، الأعراض المشابهة للوسواس القهري (تكرار الحركات و الجمل) ، السلوك العدواني ، إيذاء الذات ، الحالات المزاجية صعبة التعامل . كما أن هذه المتلازمة سبب شائع للتوحد . و يمكن حدوث مشاكل عصبية كالصرع . من ناحية أخرى ، فإن الأشخاص الحاملين لمرحلة ما قبل-الطفرة (تكرار ثلاثي النيوكلوไทيد في نطاق 55 - 200) يعتقد أن لديهم مرض اكلينيكي يتسم بصعوبات طفيفة في التعلم ، اضطرابات عاطفية ، فشل ميكرو في وظائف المبيض ، و مرض تنكسي عصبي في المسنين (يسمى : الرعشة/عدم الاتزان المرتبط بكروموسوم X الهش) .

الاختبارات الجينية لاستطالة تتابع CGG على جين FMR1 تستخدم تقنية PCR (تفاعل البلمرة المتسلسل) و تحليل ساوزرن بلوت لتشخيص متلازمة كروموسوم X الهش ، و يجب إجراء هذه الاختبارات لكل الأشخاص الذين يعانون من تأخر نمو ، قدرات ذهنية على الحد الفاصل ، إعاقة ذهنية أو توحد . كما يجب إجراء تحليل لتتابع جين FMR1 لاكتشاف أي طفرات إلغاء ، في حال كان طول تتابع CGG في النطاق الطبيعي (جاربر و آخرون ، 2008) .

يوصى بعمل جلسة مشورة وراثية لكل أفراد الأسرة إذا تم اكتشاف نتيجة ايجابية لمتلازمة كروموسوم X الهش سواء كانت طفرة كاملة أو مرحلة ما قبل-الطفرة ، و يتم التخطيط لسلسلة من الاختبارات لأفراد الأسرة . و رغم أن المشورة الوراثية لا تمنع حدوث المتلازمة ، إلا أنها تبقى مهمة لإعطاء الأسرة ذات نسب الخطورة العالية رأي دقيق فيما يخص الإنجاب ، كما تسمح ببدء خطط التدخل و المساعدة من الطفولة المبكرة .

مرض بيلة فينيل كيتون (Phenyl Ketonuria) :



إضغط على الصورة لتشاهد وصف قصير لبيلة فينيل كيتون (6:02)

بيلة فينيل كيتون تنتج من خلل جين فردي ، و تتبع نمط وراثي متنحي مرتبط بصبغي جسدي . و قد تم اكتشافه من قبل الطبيب النرويجي أيفار فولينج في عام 1934 .

ينتج هذا المرض عن طفرات في جين فينيل ألانين هيدروكسيلاز (PAH) ، أو الجينات المسؤولة عن تصنيع العامل المساعد تيترا-هيدرو-بيوبترين ، أو الجينات المسؤولة عن إعادة تدوير نفس العامل المساعد . و يترتب على هذه الطفرات خلل وظيفي في عملية استقلاب فينيل-ألانين ، فيتراكم فينيل-ألانين و المواد المرتبطة به في الدم و الدماغ و البول . و ارتفاع تركيز فينيل-ألانين في الدماغ له تأثير سمي يعطل الوظائف العصبية و النفسية للدماغ .

يختلف معدل انتشار بيلة فينيل كيتون بشكل واسع حول العالم ؛ بسبب اختلافات عرقية و اجتماعية (كمعدل زواج الأقارب) . ففي أوروبا نجد أن معدل انتشار المرض 1 من كل 10000 مولود حي ، بينما تصل النسبة في تركيا إلى 1 من

أمراض الاستقلاب

(الأبيض) الوراثة

الكروموسومات في الخلايا البشرية تحتوي جينات تتحكم في النمو و النضوج . و بعض هذه الجينات مسؤولة عن التحكم في التفاعلات الكيميائية الخاصة بالاستقلاب (الأبيض) ، و هي مهمة لنمو المخ ؛ فخلل هذه الجينات يؤدي لاضطراب تفاعلات الاستقلاب ، مما يترتب عليه مشاكل كالتأخر العقلي .

بيلة فينيل كيتون واحد من هذه الأمراض ، و يتسم المواليد المصابون به - بجانب التأخر العقلي- بجلد و شعر ذات لون فاتح و رأس صغير ، و هم معرضون لحدوث تشنجات .

كل 4000 ، و تتراوح النسبة في أمريكا اللاتينية بين 1 من كل 25000- 50000 ، و في بعض مناطق الصين تكون النسبة 1 من كل 100000 مولود حي (Blau et al, 2010) .

يتم تشخيص بيلة فينيل كيتون إذا كان تحليل الأحماض الأمينية في الدم يشير لارتفاع تركيز فينيل-ألانين (أكبر من 120 umol/L) . و لاكتشاف ما إذا كان ارتفاع تركيز فينيل-ألانين في الدم ناتج عن طفرة في تصنيع العامل المساعد تيترا-هيدرو-بيوتيرين أم في إعادة تدويره ، يجب أن يتم إجراء قياس نسبة مركبات بترين في البول ، أو قياس أنزيم دايهدرو-بترين ريدكتيز في كرات الدم الحمراء عبر عينة دم مجففة على ورق مرشح (فلتر) ، أو عمل اختبار تحميل تيترا-هيدرو-بيوتيرين (Blau et al, 2005) .
أنماط مركبات بترين في البول تستطيع تفرقة عدة أنواع من بيلة فينيل كيتون :

- 1 - بيلة فينيل كيتون الكلاسيكية مع نقص أنزيم فينيل ألانين هيدروكسيلاز : يكون إجمالي تركيز مركبات بترين مرتفع ، لكن النسبة بين مركبي نيوتيرين و بيوتيرين طبيعية .
- 2 - نقص إنزيم (GTP-CH) الأول : يكون إجمالي تركيز مركبات بيوتيرين منخفض للغاية أو لا يمكن قياسه .
- 3 - نقص إنزيم (6-PTS) : يكون تركيز نيوتيرين مرتفع ، بينما تركيز بيوتيرين منخفض .
- 4 - نقص إنزيم (Pterin-4a-carbinolamine dehydratase) : يكون تركيز نيوتيرين مرتفع ، بينما تركيز بيوتيرين منخفض أو على الحد الفاصل ، و تركيز بريما-بترين مرتفع .

5 - نقص إنزيم (DHPR) : يكون تركيز نيوتيرين طبيعي ، بينما تركيز بيوتيرين مرتفع .



يتم أخذ عينة دم من رضيع عمره أسبوعان لفحص بيلة فينيل كيتون

المواليد المصابون بمرض بيلة فينيل كيتون يبدون طبيعيين وقت الولادة ، لكنهم يظهروا بشكل متسارع إعاقات في التطور عادة ما تكون مصحوبة بلون فاتح للجلد و الشعر و العيون و طفح اكزيما جلدي ، بجانب رائحة تشبه رائحة الفئران ، كذلك يوجد مشاكل حركية و تشنجات و مشاكل سلوكية و توحده .

تحليل المسح المبكر و التشخيص مع التدخل الملائم يمكن أن يقوا الأفراد المصابين بالمرض من حدوث مزيد من الأضرار للمخ . فحص حديثي الولادة بتحليل الدم عادة ما يتم إجراؤه بعد الولادة بثلاثة إلى سبعة أيام ، و يكرر الاختبار بعد حوالي أسبوعين للتأكد من النتيجة الأولى ، كما يتبعه مزيد من الاختبارات التشخيصية في حالة النتيجة الإيجابية .

التدخل يجب أن يبدأ بمجرد تشخيص المرض . و مازال تقييد كميات فينيل-ألانين في الطعام هو الإجراء الأهم و الأكثر فاعلية : استخدام ألبان خالية من فينيل-ألانين و منخفضة البروتين ، تجنب الأطعمة الغنية بالبروتين (اللحوم ، الأسماك ، البيض ، اللبن ، الخبز المعتاد ، اغلب أنواع الجبن ، المكسرات و البذور) ، و تجنب الأطعمة المحتوية على اسبارتام (الدقيق ، الصويا) . و قد يتم وصف تيترا-هيدرو-بيوبترين للمرضى الذين يستجيبون له ، و يتم اكتشافهم من خلال اختبار تحميل تيترا-هيدرو-بيوبترين . و بعض أساليب العلاج الأخرى مازالت في طور الاختبار (كعلاج الأحماض الأمينية المحايدة الضخمة ، استعمال إنزيم فينيل-أمونيا-لاياز و العلاج الجيني) (Blau et al, 2010). و لأفضل نتيجة ، يجب قياس نسبة فينيل-ألانين في الدم بانتظام مدى الحياة ، في حال كان هناك احتياج لإجراء تغييرات تحافظ على المستويات الآمنة .

قصور الغدة الدرقية الخلقي:

قصور الغدة الدرقية الخلقي هو مرض هرموني ينتج عن نقص هرمون الغدة الدرقية بعد الولادة ، و يمكن تصنيفه إلى نوع دائم و نوع عابر . قصور الغدة الدرقية الخلقي الدائم يرتبط عادة بخلل في تكوين الغدة الدرقية ، خلل في تصنيع أو استقلاب هرمون الغدة الدرقية ، أو نقص في الهرمون المحفز للغدة الدرقية . بينما قصور الغدة الدرقية العابر يرتبط بنقص اليود ، تناول الأم لأدوية مضادة للغدة الدرقية أو الانتقال المشيمي لأجسام مضادة تغلق مستقبلات تحفيز الغدة الدرقية . و يحدث قصور الغدة الدرقية الخلقي في حوالي 1 من كل 2000 - 4000 مولود حي (Rastog et al, 2010).

يتم تشخيص المرض من خلال قياس تركيز الهرمون المحفز للغدة الدرقية و تركيز هرمون الغدة الدرقية T4 (الحر أو الإجمالي) مع امتصاص الرائيجنج لهرمون الغدة الدرقية T3 . و بناء على النسب الطبيعية المرتبطة بالعمر ، يتم تأكيد قصور الغدة الدرقية الخلقي الأولي بوجود تركيز مرتفع للهرمون المحفز للغدة الدرقية مع انخفاض تركيز هرمون الغدة الدرقية T4 ، بينما يكون قصور الغدة الدرقية الثانوي (المركزي) محتملاً مع عدم ارتفاع تركيز الهرمون المحفز للغدة الدرقية رغم انخفاض هرمون الغدة الدرقية T4 .

كما أن هناك المزيد من الاختبارات التشخيصية لاكتشاف المسببات : قياس نسبة مركب أيودين في البول ، المسح الإشعاعي للغدة ، الموجات الصوتية على الغدة ، قياس تركيز ثايرو-جلوبيولين في الدم ، تحديد الأجسام المضادة للغدة الدرقية ، تقييم هرمونات الغدة النخامية ، الرنين المغناطيسي على المخ و الاختبارات الجينية . يتسم قصور الغدة الدرقية الخلقي في الأطفال ب : ارتفاع نسب الصفراء في الدم باستمرار ، ضعف التغذية ، كثرة النوم ، الإمساك ، انخفاض درجة حرارة الجسم ، صوت بكاء غير طبيعي ، الفتق السري ، انخفاض معدل ضربات القلب ، الضعف العضلي و بطء الانعكاسات العصبية . كما أن البعض قد يظهر لديه تضخم محسوس في الغدة الدرقية . و المظهر التقليدي لوجه الطفل المصاب يشمل : يافوخ خلفي عريض ، وجه منتفخ ، أنف مسطح ، فرط تباعد العينين المزيف ، فم مفتوح مع لسان كبير . و إذا لم يعالج قصور الغدة الدرقية الخلقي ، يمكن أن يترتب عليه فشل في النمو و خلل ذهني دائم و مشاكل بالقلب .

فحص الغدة الدرقية لحديثي الولادة مع العلاج المبكر مهمان للوقاية من الإعاقة الذهنية في حالات قصور الغدة الدرقية الخلقي . يتم أخذ عينة دم من الكعب بين اليوم الثاني و الخامس من العمر لفحصها بورق مرشح (فلتر) خاص لقياس مستويات الهرمون المحفز للغدة الدرقية ، كما يتم إجراء اختبار ثاني بين الأسبوع الثاني و السادس من العمر - خاصة في المواليد الخدج و مكتملي النمو المصابين بمرض حاد - لاكتشاف حالات الارتفاع المتأخر للهرمون المحفز

نقص اليود (المسبب لقصور الغدة الدرقية) هو الأكثر قابلية للمنع ضمن اسباب التأخر العقلي ، و هو مشكلة مهمة في الصحة العامة . و يمكن الوقاية من هذه المشكلة بإضافة اليود للطعام (الملح المعزز باليود) .

للغدة الدرقية . إذا كان تركيز الهرمون في الاختبار الأول أعلى من U/L 30 في السيروم أو أعلى من U/L 15 في الدم ، يجب إجراء اختبار درقية تأكيدي للسيروم .(Rastog & LaFranchi, 2010). بمجرد تشخيص قصور الغدة الدرقية الخلقي ، يجب البدء في علاج ثيروكسين عن طريق الفم مع متابعة دقيقة خاصة في أول 2 - 3 سنوات من العمر ، و هذا أمر ضروري للحصول على ناتج جيد فيما يخص الوظائف العصبية . و يوصى باستخدام جرعات عالية من ليفوثيروكسين لضبط هرمونات الغدة الدرقية بأسرع وقت ممكن ، مع مراقبة دقيقة لتعديل الجرعات بشكل ملائم في حالة نسب الهرمونات الغير طبيعية . أما في الأطفال المصابون بقصور مركزي في الغدة الدرقية ، فيجب البدء بجرعات منخفضة من ليفوثيروكسين وزيادتها ببطء ، مع إعطاء جرعات فسيولوجية من هرمون القشرة الجار-كلوية في نفس الوقت لمنع حدوث انخفاض مفاجئ في إفراز القشرة الجار-كلوية . علاج قصور الغدة الدرقية الخلقي العابر يتطلب سنوات ، أما القصور الدائم فيتطلب علاج مدى الحياة . يجب وضع المشورة الوراثية و تشخيص ما قبل الولادة في الاعتبار للأسر ذات المخاطر لإنجاب طفل مصاب بالمرض .

متلازمة برادر-ويلي :

متلازمة برادر-ويلي هي مرض جيني غير شائع يرتبط بكموسوم 15 على الموقع (13-15q11) ، و قد تم وصفها لأول مرة من قبل أندريا برادر و هنريك ويلي عام 1956 . تشمل أعراض المتلازمة : ضعف عضلي ، صعوبات بالتغذية ، قصر القامة ، عدم اكتمال النمو الجنسي ، إعاقات إدراكية ، و حالة مزمنة من الشعور بالجوع قد تؤدي إلى تناول الطعام بإسراف و السمنة . و معدل حدوث المتلازمة يتراوح بين 1 من كل 25000 مولود إلى 1 من كل 1000 مولود (Killeen, 2004) .

الأفراد المصابون بمتلازمة برادر-ويلي معرضون لصعوبات التعلم و التركيز ، و الدراسات تقترح أن معظم (50-65%) يقع في نطاق معدل ذكاء ضعف طفيف/حد فاصل/ طبيعي منخفض (Curfs & Fryns,1992; Cassidy,1997).

و قد جرت العادة في الماضي أن يتم تشخيص متلازمة برادر ويلي من خلال السمات الظاهرية المميزة لها ، أما الآن فقد أصبح التشخيص من خلال الاختبارات الجينية ممكناً . لا يوجد علاج حالياً لمتلازمة برادر-ويلي . التشخيص المبكر للمتلازمة يسمح بالتدخل المبكر ؛ حيث يجب أن يتلقى الأطفال علاجاً لتحسين القدرات العضلية ، بالإضافة لعلاجات التخاطب و التأهيل الحركي . و في سن المدرسة ، قد يستفيد الأطفال المصابون من بيئة تعليم مصممة على مستوى عالي ، بالإضافة للتعليم المتخصص . كما يساعد الاستعمال اليومي لهرمون النمو عن طريق الحقن (Carrel et al, 2002).



الأطفال الظاهرون بالصورة تم تأكيد تشخيصهم الجيني بمتلازمة أنجيلمان. تعبير السعادة و المشية غير المتزنة مع الاذرع المرفوعة يتم ملاحظتها في بعض الاوقات يمكن أن توحى ملامح الوجه بالتشخيص و لكنها ليست مميزة. المصدر:

Gene Reviews

متلازمة أنجيلمان :

متلازمة أنجيلمان هي مرض جيني معقد يتسم بتأخر التطور ، تأخر ذهني ، خلل شديد في التخاطب ، تشنجات ، عدم اتزان ، رعشة باليد ، و ملامح وجه مميزة (ملامح سعادة و اندهاش) مع ابتسام و ضحك بشكل متكرر . تم وصف هذه المتلازمة لأول مرة من قبل هاري أنجيلمان عام 1965 . و معدل انتشارها يتراوح بين 1 من كل 10000 - 20000 مولود حي (Petersen et al,1995; Steffenburg et al,1996).

تعود متلازمة أنجيلمان إلى فقدان الإسهام الكروموسومي للأم في منطقة من كروموسوم 15 ، و عادة ما يحدث ذلك بسبب إلغاء قطاع من هذا الكروموسوم . و التشخيص يعتمد على مزيج من السمات الاكلينيكية المميزة و اختبارات جينية جزيئية و تحليل جيني خلوي ، و تتوافر معايير تشخيص متفق عليها لمتلازمة أنجيلمان (Williams, 2006). و تحليل طابع الحمض النووي المميز للأبوين في قطاع كروموسوم 15 (15q11.2-q13) يكشف ما يقارب 78% من الأفراد المصابين بمتلازمة أنجيلمان ، بينما أقل من 1% فقط يكون لديهم إعادة ترتيب للكروموسوم يمكن رؤيتها بالتحليل الجيني الخلوي ، كما يتم اكتشاف الطفرات في نسبة 11% أخرى من خلال تحليل تتابع (UBE3A) . وفقاً لذلك ، فإن الاختبارات الجينية الجزيئية تكتشف التغيرات في حوالي 90% من حالات متلازمة أنجيلمان (Dagli & Williams, 2011). حالياً ليس هناك علاج لمتلازمة أنجيلمان ، و يعتمد العلاج على التعامل مع الأعراض (كمثال: تستخدم أدوية الصرع للسيطرة على النوبات الصرعية) .

جالاكتوزيميا :

جالاكتوزيميا مرض جين فردي ذات نمط وراثي متنحي يرتبط بصبغي جسدي ، و يتسم بخلل في وظائف الإنزيمات التي تحول جالاكتوز إلى جلوكوز ؛ مما يؤدي لتراكم كميات سمية من الجالاكتوز في الدم و أنسجة الجسم ؛ مما يترتب عليه حدوث إعاقة ذهنية و أضرار متعددة بالأعضاء .

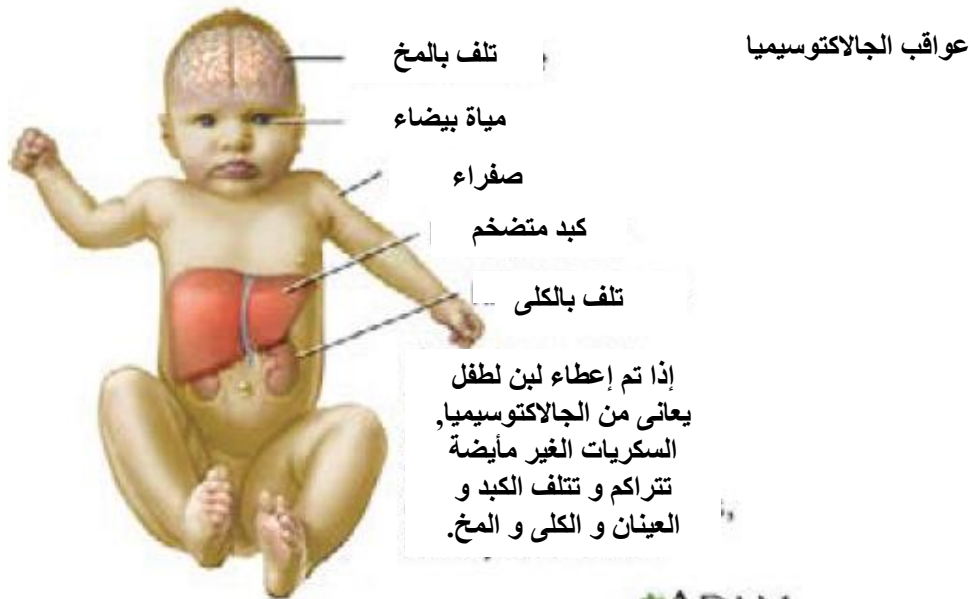
تم وصف المرض لأول مرة من قبل جويرت عام 1917 ، و تم التعرف عليه بوصفه خلل في عملية استقلاب الجالاكتوز من قبل هيرمان كالكار في عام 1956 . و معدل انتشار المرض حوالي 1 من كل 60000 مولود حي . وفقاً للإنزيمات المصابة بخلل ، يمكن تقسيم جالاكتوزيميا كالتالي :

- النوع الأول (جالاكتوزيميا كلاسيكية) : يرجع لنقص إنزيم (galactose-1-phosphate) GALT (uridylyltransferase) .

- النوع الثاني : يرجع لنقص إنزيم (galactokinase) GLK .

- النوع الثالث : يرجع لنقص إنزيم (UDP-galactose epimerase) GALE .

تشخيص جالاكتوزيميا يتم بناء على اختبار دم أو بول يقيس مستوى نشاط الإنزيمات الثلاثة المذكورة أعلاه و يقيس مستوى الجالاكتوز . بالإضافة لذلك ، تتوافر حالياً اختبارات جينية جزيئية (Elsas, 2010).



الأطفال المصابون بجالاكتوزيميا تظهر عليهم أعراض عامة تشمل : القيء ، الإسهال ، ضعف التغذية ، ارتفاع نسب الصفراء لفترة مطولة ، تضخم الكبد ، فشل في النمو ، خمول و ميل للنزف . و إذا لم يعالج المرض كما ينبغي ، قد يحدث مشاكل كتسمم الدم ، الفشل الكبدي ، إعتام عدسة العين ، إعاقة ذهنية ، تأخر بالنمو و حتى الموت . و تظل المشاكل المزمنة و المضاعفات الثانوية محتملة في الأطفال الأكبر ، حتى مع العلاج المبكر و الملائم ، و يتضمن ذلك : تأخر النمو ، ضعف القدرات الذهنية ، مشاكل التخاطب ، المشاكل الحركية ، صعوبات التعلم و فشل وظائف المبيض .

من الهام للغاية إجراء فحوصات لجميع المواليد لاكتشاف المرض مبكراً و منع حدوث أعراضه الأولية ، مع التقييد الفوري لجميع المنتجات المحتوية على لالاكتوز في المصابين بالمرض . فالأعراض تتحسن بسرعة و ترتفع التوقعات التشخيصية في حال تم إجراء تدخل غذائي علاج في أول 3 - 10 أيام من عمر المولود . كما يجب مراقبة مستويات الجالاكتوز في الدم بشكل روتيني ، لعمل أي تعديلات ضرورية في خطة العلاج .
التدخلات العلاجية الأخرى تشمل : إمدادات الكالسيوم ، الكشف الطبي على العيون ، تقييم التطور و النمو و تقييم التخاطب .

كما توصى العائلات ذات الخطورة العالية بإجراء مشورة وراثية و فحوصات تشخيص ما قبل الولادة .



متلازمة الكحول الجنينية :

متلازمة الكحول الجنينية هي الصورة الأقوى في نطاق أمراض الأجنة المرتبطة بالكحول ، و هي أحد أسباب الإعاقة الذهنية التي يمكن الوقاية منها . تنتج متلازمة الكحول الجنينية من الاستهلاك العالي للكحول خلال الحمل ، خاصة في الأشهر الثلاثة الأولى من عمر الجنين ، مما قد يترتب عليه ضرر معتبر للجنين النامي ، و للمخ تحديداً .

تتباين المعدلات وفق نمط استهلاك الكحول في المجموعة السكانية ، ففي الولايات المتحدة تشير التقديرات إلى أن 0.2 - 1.5 من كل 1000 مولود حي يعاني من متلازمة الكحول الجنينية (Centers for Disease Control and Prevention, 2009).

إضغط على الصورة لمشاهدة فيديو مدته ساعة عن متلازمة الكحول الجنينية

معرفة ممارسي الطب لهذه الحالة محدودة ، و القدرة على اكتشافها منخفضة ؛ مما يجعل كثير من المصابين لا يتم تشخيصهم . و بجانب تفاصيل التاريخ الصحي الخاصة بتناول الأم للكحول ، يعتمد الأطباء حالياً على ثلاث سمات اكلنيكية للتشخيص . (Centers for Disease Control and Prevention, 2009):

- ملامح الوجه غير الطبيعية .
- مشاكل الجهاز العصبي المركزي .
- اختلال النمو .

و مازال في طور الاختبار أدوات تشخيصية أكثر فاعلية للاكتشاف المبكر باستخدام مؤشرات حيوية كالحمض الدهني أيتيل أيستر في العقي -براز الجنين- (Bearer et al, 2005) .

الأعراض الاكلنيكية تتباين وفق كميات استهلاك الكحول و معدل تكرارها و توقيتها ، بالإضافة للعوامل الجينية و المؤثرات الخاصة بالأم . و الأطفال المصابين بالمتلازمة عادة ما يبدو عليهم تأخر بالنمو مع مزيج من ملامح الوجه و الرأس غير الطبيعية المميزة للمتلازمة : النثرة المسطحة (التلم العمودي أوسط الشفة العلوية يكون مسطح) ، الشفة العلوية الرفيعة ، قصر الشق الجفني ، الثنية الجفنية الأنفية ، الجسر الأنفي المنخفض ، الأنف القصير المقلوب لأعلى ، تشوهات الأذن ، تسطح عظمة الفك العلوي . كما تشيع مشاكل الجهاز العصبي المركزي في المصابين بالمتلازمة ، و تشمل : صغر حجم الرأس ، النوبات الصرعية ، ضعف التنسيق الحركي ، فقدان السمع الحسي-العصبي ، الخلل الإدراكي و الوظيفي . و أكثر من ذلك ، فإن متلازمة الكحول الجنينية تزيد من احتمالات الإصابة بمشاكل الصحة العقلية و التعاطي .

الطريقة الوحيدة للوقاية من متلازمة الكحول الجنينية هي الابتعاد عن الكحول خلال فترة الحمل . و توعية السيدات الحوامل أو اللاتي يخططن للحمل تعتبر ضرورية . بالإضافة لذلك ، فإن الاستبيانات و الاختبارات الكيميائية لتحديد مستويات الكحول في دم الأم مفيدة لاكتشاف السلوكيات عالية الخطورة و التدخل لمنع حدوث مزيد من الضرر للجنين . و مازال هذا الموضوع يحتاج لمزيد من الدراسات البحثية . (Ismail et al, 2010).

تشخيص الإعاقة الذهنية

وفقاً لكل من دليلي DSM و ICD التشخيصيين ، يجب أن يتم استيفاء ثلاثة معايير أساسية لتشخيص الإعاقة الذهنية (أو التأخر العقلي) :

- الوظائف الذهنية أقل من المتوسط بقدر واضح (معامل ذكاء 70 أو أقل) .
- بالتوازي مع خلل في التأقلم الوظيفي في اثنين على الأقل من المجالات التالية : التواصل ، العناية بالنفس ، الحياة المنزلية ، المهارات الاجتماعية / التعامل مع الأشخاص ، استخدام الموارد المجتمعية ، توجيه الذات ، المهارات الأكاديمية الوظيفية ، العمل ، أوقات الفراغ ، الصحة و الأمان .
- البدء قبل سن 18 عام .

و قد تم وصف الأنواع و الدرجات المختلفة في قسم سابق في هذا الفصل . التشخيص يتطلب تقييم احترافي كامل لكل من الذكاء و السلوك التأقلمى . و الأطفال المصابون بإعاقة ذهنية عادة ما يحصلون على انتباه طبي بسبب سلوكهم أكثر من انخفاض ذكائهم . كما أن الحالات المتوسطة و الشديدة يتم اكتشافها مبكراً بسبب التأخر الواضح في محطات التطور و النمو ، بينما الحالات الطفيفة تنتضح عادة في المدرسة الابتدائية نتيجة الصعوبات الأكاديمية بل و تتأخر أحيانا وصولاً لمرحلة المراهقة .

الإعاقة الذهنية و الدليل التشخيصي DSM-5

مراجعة تصنيف DSM تقترح تغيير اسم هذه المجموعة من الأمراض إلى (الأمراض التطورية الذهنية) مع اعتماد أقل على معامل الذكاء IQ للتشخيص .

وفق هذا المقترح ، فإن تشخيص الأمراض التطورية الذهنية سوف يتطلب :

- خلل في القدرات العقلية العامة ك : المنطق ، حل المشاكل ، التخطيط ، التفكير المجرد ، القدرة على إعطاء أحكام ، التعلم الأكاديمي و التعلم من الخبرات ، مع وجود معامل ذكاء أقل بانحرافيين معياريين عن متوسط المجموعة السكانية العمرية و الثقافية للفرد (معامل ذكاء أقل من 70) .
- هذا الخلل يعيق الوظائف و يفرض قيود على مشاركة الفرد و أدائه في جانب أو أكثر من الحياة اليومية ك : التواصل ، المشاركة الاجتماعية ، أداء المهام في المدرسة أو العمل و الاستقلالية في المنزل و المجتمع . و هذه القيود تتطلب دعم مستمر في المدرسة و العمل و الحياة المستقلة .
- البدء خلال فترة التطور و النمو .

التقييم الشامل يجب أن يتضمن استيضاحات تفصيلية عن :

- التاريخ الطبي للأبوين و الأسرة : حالات جنينية ، عدوى أثناء الحمل ، تعرض لسموم خلال فترة ما قبل الولادة ، إصابات خلال فترة ما حول الولادة ، عدم اكتمال النمو الجنيني ، أمراض الاستقلاب (الأبيض) .
- التطور و النمو : اللغة و التخاطب ، المهارات الحركية ، القدرات الاجتماعية ، الفهم و الحسابيات .
- بيئة تربية الطفل : التعليم ، الموارد و الأجواء الأسرية .

الفحص الجسدي -من قبل طبيب الصحة النفسية أو طبيب الأطفال- يركز على الأعراض المرتبطة بالإعاقة الذهنية . على سبيل المثال ، ملامح الوجه (الوجه المسطح العريض في متلازمة داون) (Conor, 1999)، أو نقاط برشفيلد على قرحية العين (نقاط بيضاء أو رمادية/بنية صغيرة على أطراف قرحية العين ، و تميز متلازمة داون أيضاً) ؛ مما قد يلفت نظر الطبيب لاحتمالية وجود إعاقة ذهنية .

قياس معامل الذكاء إجباري في كافة الحالات التي يشتبه في وجود إعاقة ذهنية بها ، و يجب أن يتم ذلك -قدر الإمكان- باستخدام اختبارات مقبولة و تم معايرتها على المجموعة السكانية و الثقافية المماثلة للمريض (مثال: البيانات المستخلصة من مجموعة سكانية ألمانية لا يجب استخدامها لطفل صيني) ، و الاختبارات المستخدمة على نطاق واسع تشمل : مقياس وكسلر لذكاء الأطفال ، مقياس ستانفورد-بينيه للذكاء .

و من المفيد أيضاً تقييم السلوك التأقلمى ، و لعمل ذلك يقوم المتخصصون بمقارنة القدرات الوظيفية للطفل بالأطفال الآخرين من نفس العمر و نفس التعليم . و يتوافر أكثر من مقياس للسلوك التأقلمى ، و من أمثلها مقياس فينلاند للسلوك التأقلمى و نظام تقييم السلوك التأقلمى-2 ، لكن التقييم الدقيق للسلوك التأقلمى للأطفال يتطلب قدرة على الحكم الاكلينيكي بجانب ماسبق .

التحليل المعملية (كالاختبارات الجينية) مطلوبة في كافة حالات الإعاقة الذهنية ، و تسعى هذه التحاليل للتأكد من المسببات ؛ حيث ينعكس ذلك على العلاج و التنبؤ بتطور المرض و الوقاية . و الحد الذي يمكن أن تصل إليه هذه التحاليل يعتمد بشكل كبير على موارد الأبوين و مدى توافر التحاليل المختلفة في البلاد المختلفة .

التشخيص الفارق

"تأخر التطور" هو مصطلح آخر يمثل مفهوم أوسع من "الإعاقة الذهنية" ، حيث يشير للأطفال الذين يعانون صعوبات في جانب أو أكثر من الوظائف التأقلمية ، دون أن يعني بالضرورة إصابتهم بخلل إدراكي مؤثر . بكلمات أخرى ، فإن جميع الأطفال المصابين بإعاقة ذهنية لديهم تأخر في التطور ، بينما ليس جميع الأطفال المصابين بتأخر في التطور لديهم إعاقة ذهنية .

و تعتبر أمراض التطور المتخصصة و ضعف التحصيل المدرسي من ضمن أكثر المشاكل الأخرى التي يمكن تشخيصها كإعاقة ذهنية بطريق الخطأ . ففي أمراض التطور المتخصصة ، يظهر الأطفال كمصابين بإعاقة تطويرية لأن أدائهم ضعيف في واحد أو أكثر من المهارات الأكاديمية (القراءة ، الرياضيات) ، في حين يكون معامل ذكائهم ضمن المتوسط . أما في حالات ضعف التحصيل المدرسي ، قد تعود المشكلة المشابهة للإعاقة الذهنية إلى أسباب أخرى كالاكتئاب أو عدم الحضور في المدرسة (راجع فصل C.3) . كما أن الحرمان الشديد في البيئة (فقر المؤثرات البيئية الشديد) قد يظهر بأعراض مشابهة للإعاقة الذهنية ، و يجب استبعاد هذا الاحتمال رغم ندرته (مثال: الأطفال في دور الأيتام شديدة الفقر من ناحية المحفزات العقلية للطفل) . و العديد من الأطفال ضمن نطاق أمراض التوحد لديهم إعاقة ذهنية ، لكنهم يظهروا أعراض خاصة بالتوحد أيضاً ، و في هذه الحالة يمكن وضع التشخيصين معاً .

القدرات الذهنية على الحد الفاصل

الحد القاطع بين معامل الذكاء "الطبيعي" و "الأقل من المتوسط" ليس صلباً ، و يظهر ذلك جلياً في احتياج تشخيص الإعاقة الذهنية لوجود خلل اجتماعي و نفسي . الأفراد الذين لديهم معامل ذكاء في نطاق 71 - 85 -قدرات ذهنية على الحد الفاصل- يمثلوا 7% من السكان ، و الخلل لديهم ليس كافياً لضمان تشخيص الإعاقة الذهنية ، رغم ذلك فإنهم يعانون من صعوبات معتبرة بسبب قدراتهم الإدراكية المحدودة . هؤلاء قد يمكنهم أداء المهام اليومية و الوظائف البسيطة دون مساعدة ، لكنهم أكثر هشاشة في مواجهة أحداث الحياة الضاغطة ، و أكثر عرضة للإصابة بمرض نفسي كنتيجة لذلك .

المعالجة

جوهر العلاج في كافة حالات الإعاقة الذهنية هو الاكتشاف المبكر و التدخل المبكر . و انطلاقاً من عدم وجود مسبب معروف في نسبة تصل 40% من الحالات بالإضافة لكون العديد من المسببات المعروفة لا يمكن شفاؤها -في أغلبية الحالات- ؛ فإن هدف العلاج لا يكون الشفاء ، بل تقليل الأعراض و تقليل الإعاقة من خلال : خفض المخاطر(كعدم أمان الأفراد في المنزل و المدرسة) ، تعليم المهارات الحياتية ، تحسين جودة الحياة ، دعم الأسرة و الراعين للمريض . أما الأهداف التفصيلية و مجالات العلاج لكل فرد فتعتمد بشكل كبير على سبب الإعاقة الذهنية و درجتها و الحالات الصحية المترافقة معها .

علاج المسببات

إذا تم اكتشاف سبب الإعاقة الذهنية في مولود -عادة من خلال الفحوصات- ، فيجب أن يتم بدء العلاج الخاص بهذا السبب (كما سبق توضيحه في أقسام بيبة فينيل كيتون ، قصور الغدة الدرقية الخلقي و جالاكتوريميا) .

السلوكيات المتحدية و التدخل السلوكي

"السلوكيات المتحدية" هي مصطلح يستخدم لوصف تصرفات تعطل سير الحياة اليومية للمريض و المعتننين به ، مما يقلل جودة الحياة و النجاة . و هذا يتضمن مشاكل مثل : العدوانية ، إيذاء الذات ، تدمير الأشياء ، عدم التجاوب/العصيان ، العادات التمييزية الفردية (مثل الاقتصار على نوعيات طعام معينة) و السلوكيات الغير ملائمة اجتماعياً . و هذه المشاكل تجعل المعتننين بالمريض يطلبوا مساعدة طبية ، كما يمكنها بسهولة أن تتجاوز قدرة الأسرة على تحمل رعاية هؤلاء الأشخاص الصغار ؛ مما ينتج عنه حالة من الرفض ، و في بعض الحالات الشديدة يتم اللجوء لمؤسسة متخصصة .

كما هو الحال في الأفراد الغير مصابين بإعاقة ذهنية ، فإن السلوكيات المتحدية تخدم غرض معين ، و يتم الحفاظ عليها و تدعيمها إذا وجد الشخص المصاب بإعاقة ذهنية أنه ينجح في تغيير البيئة الداخلية أو الخارجية من خلال هذه السلوكيات (من أمثلة ذلك : الحصول على انتباه ، الإعفاء من واجبات و مهام ، القدرة على الوصول لأنشطة مفضلة ، الوصول لتحكم في الحياة الخاصة به ، الاستجابة الحسية -كاهتزاز اليد أو تحريك العين- و تقليل التوتر) . أسباب السلوكيات المتحدية معقدة و تشمل :

- أسباب طبية : ألم غير مكتشف ، أثر جانبي لدواء ، تعاطي مواد ، مرض جسماني كالصرع ، سمات سلوكية مميزة لمتلازمة ما .

- تشخيص مزدوج : كما سبق إلقاء الضوء ، فإن الأشخاص الصغار المعاقين ذهنياً أكثر عرضة للأمراض النفسية . و تحدث الأمراض النفسية المترافقة (يشار لها عادة بـ"التشخيص المزدوج") في حوالي نصف المصابين بإعاقة ذهنية . و الأكثر تكراراً هم : اضطراب نقص الانتباه و فرط الحركة ، الاكتئاب ، التوحد ، المشاكل السلوكية . لكن أيضاً قد يحدث أمراض كالفصام و الاضطراب ثنائي القطب ، على الأقل بنفس معدلات الغير مصابين بإعاقة ذهنية . و الأمراض النفسية كالفصام و الاكتئاب و مرض الوسواس القهري تظهر بأعراض تكاد تكون متماثلة بين المصابين بإعاقة ذهنية طفيفة و باقي الناس . بينما في الحالات المتوسطة و الشديدة من الإعاقة الذهنية ، يكون اكتشاف الأمر أصعب ؛ حيث تميل تلك الحالات لإظهار مزيد من الأعراض الصعبة الغير منتظمة و الغير متوقعة بالتوازي مع عدم قدرتهم على التعبير ، و من أمثلة ذلك :

- الاكتئاب قد يظهر في صورة سلوك انعزالي ، هياج ، عدوانية .
- نوبات الهوس قد تظهر في شكل فترات منفصلة يبدو فيها الطفل المعاق ذهنياً محاولاً الهرب/التخفي ، صاحباً ، مهتاجاً ، لا يمكن تهدئته .
- الفصام قد يظهر في صورة عدوانية دون سبب واضح ، مع سلوكيات غير مبررة تشير لهلوس أو شك مفرط .

وجود تاريخ طبي في الأسرة لأمراض نفسية كالفصام و الاضطرابات المزاجية قد يزيد الشكوك حول المرض . و اكتشاف هذه الأمراض في توقيت ملائم و علاجها يساعد على تقليل قدر الإعاقة و العبء على الأسرة ، كما يحسن من جودة الحياة . و تتوافر استراتيجيات تساعد الأطباء في تقييم الأمراض النفسية المترافقة مع الإعاقة الذهنية كلائحة السلوك التطوري و تشمل 96 عنصر (ABC; Einfeld & Tonge, 2002) ، و كذلك لائحة السلوك المنحرف و تشمل 58 عنصر (ABC; Aman et al, 1985) . أسباب بيئية :

- مشاكل في بيئة الإقامة و العمل : الافتقار للتحفيز العقلي ، الخلافات الأسرية ، التنمر .
- الأحداث الحياتية : تغيير المدرسة ، حالات الوفاة ، الانفصال .
- مشاكل التواصل : عدم القدرة على التواصل ، عدم تناغم المعتنين بالطفل مع احتياجاته ، التعامل غير الملائم مع السلوكيات المتحدية مما يعرضها .
- المراحل الحياتية : البلوغ .
- السلوكيات التي تخدم أعراض الشخص : السلوكيات المتحدية يتم الإبقاء عليها إذا وجد الشخص أنه ينجح من خلالها في تغيير البيئة الداخلية أو الخارجية .

علاج السلوكيات المتحدية

المعاقون ذهنياً ذوو السلوكيات المتحدية أو التشخيص المزدوج هم من أكثر الفئات المتضررة في أغلب البلاد ؛ حيث يكون مستوى رعايتهم في كثير من الأحيان أقل من المطلوب . و علاج السلوكيات المتحدية هو أحد أهم أدوار متخصصي الصحة النفسية المتعاملين مع المعاقين ذهنياً ، و هذا يتطلب قدر معتبر من الوقت و الخبرة و المهارة . نقطة البداية هي التأكد من وجود أسباب قابلة للعلاج (كما ذكر سابقاً) ، و إجراء تحليل سلوكي . المجال الذي تحدثت به المشاكل السلوكية قد يكون المنزل ، المدرسة ، مكان تدريب ، مؤسسة رعاية . التحليل السلوكي يشمل :

- وصف مفصل للسلوكيات المتحدية .
- متى و أين تحدث السلوكيات (الزمان ، المكان ، النشاط ، السياق) .
- تتابع الأحداث و التفاعل مع الآخرين (المحفزات المحتملة ، رد فعل الآخرين ، مدى تعضيد الاستجابات للسلوك) .
- العوامل المهارية ذات العلاقة (أو الافتقار لها) .

- الاحتياجات الممكنة التي يليها السلوك .

بمجرد فهم هذه العوامل ، يمكن وضع خطة تدخل سلوكي تستهدف المشكلة . و الهدف الأول يكون الاطمئنان على سلامة الطفل المعاق ذهنياً و أسرته و المعتنين به ، أما الهدف الثاني فيكون التخلص من السلوك غير المرغوب . و في معظم الحالات يتضمن هذا الأمر الأسرة و المدرسين أو العاملين في مؤسسة الرعاية ، مع وضع احتياجات الأسرة في الاعتبار بالإضافة لنقاط القوة و الضعف ، و كذلك الدعم . و من الضروري تعليم و مساعدة و دمج شبكة الدعم في خطة العلاج لضمان النجاح



إضغظ على الصورة
لمشاهدة فيديو عن برامج
تعليم الأشخاص ذوي
الإعاقة الذهنية (كانتون
مع ترجمة إنجليزية
(8:01)



إضغظ على الصورة
لمشاهدة فيديو عن
برنامج الولايات المتحدة
الفردى للتعليم (2:38)

العلاج الدوائي

العلاج الدوائي يستخدم أحياناً (ربما استخدام مسرف ؛ برانفورد , 1994) في علاج الأشخاص المصابين بإعاقة ذهنية . و لأن متخصصي الصحة النفسية يتم اللجوء إليهم عادة في سياق الأزمات الطارئة ؛ فإن الأدوية قد يتم وصفها في هذه الحالة بغرض التعامل مع الأزمة ، هذا في حين أن الصحيح هو استخدام الأدوية بعد تقييم شامل ، مع اعتبار الأدوية جزء من خطة علاجية شاملة يكون للتدخل السلوكي و دمج الأسرة في عملية العلاج دور أساسي فيها . كما يجب أخذ الوضع الخاص لعملية موافقة المريض المستنيرة في الاعتبار . يجب استخدام جرعات دوائية أقل من المستخدمة عادة في الأشخاص الغير مصابين بإعاقة ذهنية ؛ فالمعاقين ذهنياً بشكل عام لديهم مشاكل طبية أكثر و حساسية أكبر تجاه الأعراض الجانبية للأدوية . لذا من الحكمة البدء بجرعة صغيرة للغاية ، و زيادتها تدريجياً وفق الاستجابة و الأعراض الجانبية .

استعمال الأدوية في هذه الشريحة قائم بشكل كبير على الخبرة الاكلينيكية أكثر من البيانات القائمة على تجارب علاجية . و في غياب تجارب علاجية متحكم فيها ، فإن وصف الأدوية النفسية و مضادات الاكتئاب و منظمات المزاج يجب أن يخضع لنفس المعايير و دواعي الاستعمال الخاصة بالأطفال الغير مصابين بإعاقة ذهنية ، مع وضع المحاذير المذكورة أعلاه في الاعتبار . و من اللافت للانتباه الاستعمال المتنامي لمضادات الذهان من الجيل الثاني - خاصة في علاج السلوكيات المتحدية- . و في حين تقترح بعض التجارب في الأطفال (Snyder et al, 2002)-والتي لم تطابقها نتائج البالغين (Tyrer et al, 2008)- أنها قد تكون مفيدة على المدى القصير ، يبقى هناك قلق بشأن استخدامها على المدى الطويل بسبب آثارها الجانبية (كالمتلازمة الاستقلابية/الأيضية) .

الأدوية التي تقلل الرغبة الجنسية لها ارتباط خاص بالمرهقين المعاقين ذهنياً ؛ لأنهم يظهروا أحياناً تصرفات جنسية غير ملائمة و يصعب السيطرة عليها ، مما قد يثير الحذر و قد يؤدي لتقييد حريتهم . و برغم أن استخدام مثل هذه الأدوية يطرح تحدي أخلاقي مهم ، يظل وصفهم لهذا الغرض في ازدياد (Reilly et al, 2000).

التعليم

بشكل عام فإن الأطفال المعاقين ذهنياً كفاءتهم في التعلم أقل من الأطفال الآخرين . و بينما ينضجوا و يتقنوا مهارات الحياة اليومية تظهر حاجتهم للذهاب للمدرسة كباقي الأطفال . في البلاد مرتفعة الدخل كالولايات المتحدة ، كل طفل معاق ذهنياً في المرحلة العمرية 3 - 21 سنة لديه حق الدخول في التعليم العام المجاني من خلال برنامج تعليمي مخصص له . و في الدول النامية كإندونيسيا ، أصبح هناك تقدم ملحوظ في مواجهة التحديات التي تطرحها الإعاقة الذهنية . رغم ذلك ، فإن الدول منخفضة الدخل مازال لديها طريق طويل فيما يخص تطوير وسائل فعالة و يمكن الحصول عليها بتكلفة ملائمة (Girimaji & Srinath, 2010). و بشكل عام ، فإن حضور الأطفال المعاقين ذهنياً للمدرسة مهم ، ليس فقط لاكتساب المهارات الأكاديمية ، و لكن أيضاً لتعلم مهارات التحكم في النفس بالإضافة للمهارات الاجتماعية و العملية اللازمة للحياة في المجتمع . و

رغم أن عملية التعلم في هؤلاء الأطفال تكون أصعب ، لكن الدراسات تظهر أنه باستخدام التقنيات التعليمية الصحيحة يكتسب العديد منهم المهارات الأساسية للقراءة و الكتابة و الرياضيات .



إضغط على الصورة
لمشاهدة فيديو عن نقل
الأطفال ذوي الإعاقات
من برامج المدرسة



إضغط على الصورة
لمشاهدة فيديو عن فتح
مجالات التدريب و
العمل للأشخاص ذوي
الإعاقة في إفريقيا



إضغط على الصورة
لمشاهدة فيديو من مركز
التحكم و الوقاية من
الأمراض عن الأكتشاف
المبكر للإعاقات
التطورية (4:32)

الدمج مقابل الفصل:

الاتجاه الحالي هو تعليم الأطفال المعاقين ذهنياً في مدارس عادية إلى ابعدهم ممكن (التعليم بالدمج) في مقابل المدارس المتخصصة للمعاقين ذهنياً ، و ينطبق هذا بشكل خاص على الحالات المصابة بدرجات طفيفة من الإعاقة الذهنية . رغم ذلك ، فإن هناك قدر محدود من البراهين التي تقارن التجربة المدرسية بالتعليم المنفصل مقابل الدمج للأطفال المعاقين ذهنياً بدرجة بين الطفيفة و المتوسطة (كورني ، 2006) . أسلوب آخر هو إنشاء فصول خاصة بالأطفال المعاقين ذهنياً داخل مدارس عادية (فصول الفرصة) . أما الأطفال المعاقين بدرجة شديدة فقد يستفيدوا من المدارس المتخصصة . و بأي حال ، فإن الأطفال المعاقين ذهنياً يحتاجوا للتعليم (ربما أكثر من الأطفال الآخرين) ؛ من أجل تعظيم نموهم لأكبر قدر ممكن و زيادة فرصهم الحياتية .

التدريب الجسماني و المهني:

التأهيل البدني و المهني قد يساهم في العلاج ؛ لأن الإعاقة الذهنية أحيانا تكون مصحوبة بضعف عضلي أو افتقار التناسق العصبي العضلي بالإضافة للتطور البطيء للمهارات الحركية . و يمكن للمعالج بناء خطة علاج فردية يتم تنفيذها في المنزل ، المدرسة أو مؤسسة الرعاية .

التخاطب:

التخاطب و اللغة وظائف مهمة للغاية كما أنها متخصصة بدرجة عالية ، و تخدم وظيفة حساسة و هي قدرة الشخص على التواصل مع الآخرين بالتعبير عن مشاعره و أفكاره . و الأطفال المعاقون ذهنياً يكون لديهم أحيانا قيود مؤثرة على اللغة و التخاطب ، لكن الدراسات العلمية أثبتت أن التطبيق المنظم لتقنيات علاج التخاطب فعال في تطوير التخاطب و اللغة و القدرة على التواصل في الأطفال المعاقين ذهنياً . بالإضافة لذلك ، فإن تقنيات التواصل الداعمة و تقنيات التواصل البديلة يمكنها أن تساعد الأطفال بمختلف درجات الإعاقة الذهنية (ويلكنسون و هيننج ، 2007) .

التعليم و الدعم للأسرة:

الأطفال المعاقون ذهنياً لديهم نفس الحقوق الإنسانية الأساسية و نفس القدر المبدئي من الحرية كباقي الأطفال ، بما في ذلك حق التمتع في بيئة أسرية (الأمم المتحدة ، 2006) . لكن التعليم المتخصص و احتياج هؤلاء الأطفال للرعاية قد يشكل تحدي لقدرة الأسرة على الوفاء بواجباتها و قدرتها على التعايش مع الإنهاك و الانعزال .

آباء الأطفال المعاقين ذهنياً عادة ما يبلغوا عن حاجتهم للمزيد من المعلومات ذات الصلة ، بالإضافة للدعم النفسي و خدمات الرعاية المؤقتة (بايلي و آخرون ، 1992) . و دعم الأسرة يجب أن يتوجه لاحتياجاتها ، سعياً لحماية الأبوين و باقي أفراد الأسرة من الشعور بتزايد الضغوط فوق قدرتهم على الاحتمال . لهذا فإن منظمة الصحة العالمية تقترح أن الدعم الأسري يجب أن يشمل : شرح التشخيص بوضوح و توفير معلومات عنه ، الدعم النفسي ، التدريب و المشورة الأسرية ، خدمات الرعاية المؤقتة و إشراك الأسرة في القرارات الطبية .

(World Health Organization, 2010)

الوقاية

لأن مشكلة الإعاقة الذهنية حالة تستمر مدى الحياة ولا يمكن علاجها ، فالوقاية هامة جداً . فرص الوقاية ملخصة في جدول C.1.3 . و يمكن التفريق بين ثلاثة مستويات من الوقاية : الوقاية الأولية و هي حزمة من الإجراءات التي تقلل خطر حدوث الإعاقة الذهنية ، الوقاية الثانوية و هي تسعى للاكتشاف المبكر للمشكلة و التدخل العلاجي ، الوقاية الثالثة(المتقدمة) و هي تسعى للحد من الإعاقة بعد حدوثها بالفعل .



الوقاية الأولية المشورة الجينية

إضغظ على الصورة
لمشاهدة فيديو مدته ساعة
من المركز الأمريكي
للتحكم و الوقاية من
الأمراض عن الاكتشاف
المبكر للإعاقات
التطورية

جمعيات و روابط

- [American Association on Intellectual and Developmental Disabilities](#)
- [Australian Institute of Health and Welfare](#)
- [Australasian Society for Intellectual Disability](#)
- [Center for Effective Collaboration and Practice](#)
- [Council for Exceptional Children \(CEC\)](#)
- [Down's Syndrome Association \(UK\)](#)
- [European Association of Intellectual Disability Medicine](#)
- [Independent Living Canada](#)
- [National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities \(US\)](#)
- [National Dissemination Center for Children with Disabilities \(US\)](#)

الآباء المستقبليون ، خاصة هؤلاء الذين لديهم طفل معاق ذهنياً ، يتطلعون لمعرفة نسب الخطورة في الأطفال القادمين . هؤلاء قد تساعدهم النصيحة الحساسة و الاحترافية في بناء قرارات مستنيرة فيما يخص إنجاب أطفال آخرين . هذه المشورة قد تكون ببساطة إخبار أبوين لديهم طفل معاق ذهنياً نتيجة عدوى بالمخ أن نسب الخطورة في الطفل القادم منخفضة للغاية ، على الجانب الآخر قد تكون المشورة معقدة في الحالات التي تتطلب اختبارات مكلفة عندما يكون هناك شك في سبب جيني . مؤخراً ظهرت تطورات سريعة في حقل الجينات ؛ فمجموعة من التقنيات المسماة الوراثة الجزيئية طُفرت في العقد الأخير لاكتشاف الأمراض الجينية . و برغم كونها عالية التكلفة حالياً ، فإنه من المرجح أنها ستصبح أوفر مع التوسع في استخدامها . أحد الأمثلة هو إمكانية اكتشاف متلازمة داون من خلال اختبار يجرى على عينة من دم الأم في المراحل المبكرة من الحمل .

الوقاية في مرحلة ما قبل الولادة

- تجنب الحمل قبل عمر 21 عام و بعد عمر 35 عام ، لتقليل مضاعفات الحمل و الولادة . كما أن متلازمة داون و الأمراض الكروموسومية الأخرى تزيد مخاطرها بعد سن الخامسة و الثلاثين . كما يجب إجراء الفحوص و التحاليل المتاحة في حالة الآباء المعرضون لعوامل الخطورة

- أحياناً يتم اكتشاف خلل نمو الجنين في المراحل المبكرة من الحمل . و عندما يكون هناك مشكلة جدية ، قد يكون للأبوين خيار إنهاء الحمل . بعض وسائل الاكتشاف المبكر هذه آمنة نسبياً و غير مكلفة و متاحة على نطاق واسع (كجهاز الموجات الصوتية) ، بينما البعض الآخر كالاختبارات الجينية مكلف و معقد تقنياً و غير متاح على نطاق واسع بجانب امتلاكه لبعض المخاطر .

الوقاية في مرحلة ما حول الولادة

- تحتاج السيدات الحوامل لإضافة الملح المعزز باليود لطعامهن ؛ للوقاية من نقص اليود ، كما يحتجن لتجنب التعرض للمواد الكيميائية الضارة كالكحول و النيكوتين و الكوكايين .

- فحص الطفل حديث الولادة يساعد على اكتشاف بعد مسببات الإعاقة الذهنية القابلة للعلاج مثل بيلة فينيل كيتون ، جالاكتوزيميا و قصور الغدة الدرقية . و تتوفر اختبارات لاكتشاف هذه الأمراض عند الولادة . و إذا تم اكتشاف و علاج هذه المشاكل بشكل فوري ، قد ننجح في منع الإعاقة الذهنية و العديد من المضاعفات الأخرى .

الوقاية في مرحلة ما بعد الولادة

- التطعيم الشامل لجميع الأطفال وفق الجداول الزمنية لمنظمة الصحة العالمية للتطعيمات الموصى بها .
- العلاج الملائم للإسهال الشديد و عدوى المخ في مرحلة الطفولة .

- توفير بيئة آمنة و غنية بالرعاية و المحفزات العقلية للأطفال في وقت مبكر لضمان التطور الذهني الطبيعي .

الوقاية الثانوية

بعض الحالات الطبية المرتبطة بالإعاقة الذهنية يمكن اكتشافها عند الولادة ، كما يمكن اكتشاف شريحة المواليد المعرضين أكثر لخطر الإعاقة الذهنية في مراحل لاحقة . و تشمل تلك الشريحة : المواليد غير مكتملي النمو ، وزن الولادة المنخفض (أقل من 2 كجم) ، المواليد الذين تعرضوا لاختناق أثناء الولادة ، المواليد المصابين بمشاكل صحية شديدة و جدية . و المتابعة الدورية لهؤلاء الأطفال و مراقبة ما إذا حدث لهم في تأخر في محطات التطور قد يساعد في وقايتهم من الإعاقة الذهنية .

معظم الأطفال المصابين بإعاقة ذهنية شديدة يتم اكتشافهم بين عمر 6 - 12 شهر ، بينما الإعاقة الذهنية الطفيفة تظهر عادة في نطاق العام الثاني من العمر . و تتوافر حالياً اختبارات للذكاء و التأقلم الاجتماعي من أجل الاكتشاف المبكر للإعاقة الذهنية ، كما يمكن تكييف هذه الاختبارات لتلائم أي خلفية ثقافية .

بمجرد الشك في وجود إعاقة ذهنية لدى طفل ، يصبح من الضروري توفير تحفيز ذهني ملائم للوصول لأفضل تطور ممكن للطفل في نطاق استعداداته . و من خلال بعض التقنيات ، يقوم الآباء بتشجيع و تعليم الطفل كيفية استخدام و تطوير قدراته الحسية (رؤية ، سمع ، لمس) ، و الحركية (إمساك الأشياء ، الوصول لها ، نقلها) . هذا التحفيز مهم للنمو و التطور الطبيعي ، و الأطفال المصابون يتأخر في التطور يحتاجون إليه بدرجة أكبر . و قد تم تطوير العديد من الأدلة الاسترشادية فيما يخص التحفيز الذهني المبكر ، و من أمثلها : دليل بورتاج للتحفيز المبكر ، و تدخلات ما قبل المدرسة للأطفال المتأخرين تطورياً (منشور من قبل المؤسسة الوطنية للمعاقين عقلياً ، سكندر أباد ، الهند) . و بعض هذه النماذج تم اقتباسها/تنقيحها بنجاح . (WHO, 2004).

الوقاية الثالثة

الأسرة:

أفضل بيئة لنمو الأطفال المعاقين ذهنياً هي ضمن أسرهم ، ولاشك أن هذه الأسر تحتاج خدمات الدعم المنظمة لتتأقلم بشكل جيد و تتمكن من مواجهة الوضع بثقة و أقل قدر من الضغوط . و يحتاج الآباء لتعلم كيفية تدريب الطفل و مساعدته ، لكنهم يظلوا في حاجة للمساعدة و الإرشاد و الدعم المستمر بينما يكبر الطفل خاصة في مرحلة المراهقة و بداية البلوغ و في فترات الأزمات .

المجتمع:

ليس من الوارد نجاح أي برنامج وقائي دون دعم المجتمع و مشاركته . خدمات المعاقين ذهنياً تشمل خدمات طبية و نفسية (اكلنيكية) . و المتطلبات تبدأ بمنشآت ملائمة لعمل تقييم صحي/طبي جيد و الوصول لتشخيص دقيق ، كما يجب أن يكون الأطباء في موقع يسمح لهم باكتشاف الحالات القابلة للعلاج كقصور الغدة الدرقية . و يمكن علاج المشاكل ذات العلاقة كالتشنجات و الخلل العصبي الحسي و المشاكل السلوكية عن طريق منحها الانتباه الطبي اللائق .

و هناك العديد من الادعاءات بأن بعض الأدوية و تركيبات الأعشاب تساعد في تحسين الذكاء ، لكن لا يوجد دواء أو أي علاج يمكنه شفاء الإعاقة الذهنية . و من المستحب توافر إمكانيات لتقييم الطفل نفسياً لتحديد نقاط القوة و الضعف ؛ مما سيشكل أساس بناء أي برنامج تدريب مستقبلي . كما أن المشورة الأبوية الوافية ضرورية في المراحل الأولى ؛ فالأطباء و الممرضات و الأطباء النفسيون و مسئولو الخدمة الاجتماعية يمكنهم صنع فرق كبير للآباء من خلال الشرح الواضح و السليم لحالة الطفل و خيارات علاجه و نتائجها المتوقعة ، بالإضافة لدحض شكوك الآباء و مساعدتهم على الوصول لصيغة مناسبة فيما يخص تقبل وجود طفل معاق في الأسرة . كما تتضمن المشورة الأبوية الدعم و الإرشاد العاطفي .

و تحتاج المجتمعات لمزيد من التوعية بشأن حقوق المعاقين ذهنياً في الحياة باحترام و كرامة ، و دون تمييز . و يمكن الوصول لهذا الهدف بتبني التغيير الايجابي في وعي المجتمع و سلوكه و معتقداته حول الإعاقة الذهنية .

و الأفراد المعاقون ذهنياً يجب أن يتم دمجهم كجزء من المجتمع ، ولا يجب عزلهم أو التفرقة ضدهم بأي شكل من الأشكال .

الحكومات مسؤولة عن توفير خدمات ملائمة للوفاء باحتياجات المعاقين ذهنياً ، و هذا يتضمن تدعيم و زيادة فاعلية الخدمات الموجودة بالفعل في قطاعات الصحة و التعليم و الرفاهية .

جدول C.1.3 : مستويات الوقاية		
المستوى	الأسلوب و التوجه	التدخلات الممكنة
الوقاية الأولية (منع حدوث الإعاقة الذهنية)	الارتقاء بالصحة	<ul style="list-style-type: none"> - التوعية/التثقيف الصحي ، خاصة للفتيات في سن المراهقة . - تحسين الوضع الغذائي في المجتمع . - خدمات الرعاية الصحية الجيدة . - تحسين خدمات رعاية ما قبل/ماحول/مابعد الولادة .
الوقاية الثانوية	الحماية المتخصصة	<ul style="list-style-type: none"> - تعميم استخدام الملح المعزز باليود . - تطعيم الحصبة الألمانية للسيدات قبل الحمل . - إعطاء حمض الفوليك في المراحل المبكرة من الحمل . - المشورة الجينية الوراثية . - فحوصات ما قبل الولادة للعيوب الخلقية و الأمراض الجينية . - اكتشاف و رعاية حالات الحمل عالية الخطورة . - الوقاية من الأضرار الناتجة عن عدم تناسق عامل ريسيس بين الأم و الجنين . - التطعيمات الشاملة للأطفال .
الوقاية الثانوية (إيقاف تقدم المرض)	التشخيص المبكر و العلاج	<ul style="list-style-type: none"> - فحص حديثي الولادة للأمراض القابلة للعلاج . - التدخل الملائم مع الأطفال المعرضين للخطر . - الاكتشاف و التدخل المبكر في حالة تأخر النمو و التطور .
الوقاية الثالثة (منع المضاعفات و تحسين الأداء الوظيفي قدر الإمكان)	الحد من الإعاقة و إعادة التأهيل	<ul style="list-style-type: none"> - التحفيز الذهني ، التدريب ، التعليم ، الفرص المهنية . - الدمج و التكامل . - دعم الأسرة . - مجموعات المساعدة الذاتية للأباء .

المآل

العديد من الأفراد المصابين بإعاقة ذهنية ، خاصة الحالات الطفيفة و المتوسطة ، يمكنهم الحياة بشكل مستقل و الإسهام في مجتمعاتهم ؛ فهؤلاء الأفراد كثيراً ما يحققوا درجة من الكفاية الذاتية و يؤسسوا حياة سعيدة تفي باحتياجاتهم .

بينما الأشخاص المصابون بإعاقة ذهنية شديدة لا يتمكنوا عادة من العيش بشكل مستقل . و معظم الأشخاص المصابين بمتلازمة داون الذين يصلوا للأربعين و الخمسين من العمر يظهر عليهم خلل إدراكي (خرف) شبيه بمرض ألزهايمر (McPhee et al, 1999).

المراجع

- Adams D, Oliver C (2011). The expression and assessment of emotions and internal states in individuals with severe or profound intellectual disabilities. *Clinical Psychology Review*, 31:293-306.
- Aman MG, Singh NN, Stewart AW et al (1985). The aberrant behavior checklist: a behavior rating scale for the assessment of treatment effects. *American Journal of Mental Deficiency*, 89:485-491.
- Arya R, Kabra M, Gulati S (2011). Epilepsy in children with Down syndrome. *Epileptic Disorders*, 13:1-7.
- Bailey DB, Blasco PM, Simeonsson RJ (1992). Needs expressed by mothers and fathers of young children with disabilities. *American Journal on Mental Retardation*, 97:1-10.
- Bearer CF, Santiago LM, O'Riordan MA et al (2005). Fatty acid ethyl esters: quantitative biomarkers for maternal alcohol consumption. *Journal of Pediatrics*, 146:824-830.
- Blau N, Spronsen FJ, Levy HL (2010). Phenylketonuria. *Lancet*, 376:1417-1427.
- Blau N, Bonafe L, Blaskovics M (2005). Disorders of phenylalanine and tetrahydrobiopterin metabolism. In Blau N, Duran M, Blaskovics M et al (eds), *Physicians' Guide to the Laboratory Diagnosis of Metabolic Disease*. Heidelberg: Springer, pp89-106.
- Branford D (1994). A study of the prescribing for people with learning disabilities living in the community and in National Health Service care. *Journal of Intellectual Disability Research*, 38:577-586.
- Carrel AL, Myers SE, Whitman BY et al (2002). Benefits of long-term GH therapy in Prader-Willi syndrome: a 4-year study. *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 87:1581-1585.
- Cassidy SB (1997). Prader-Willi syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 34:917-923.
- Centers for Disease Control and Prevention (2009). National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities.
- Conor WO (1999). John Langdon Down: The man and the message. *Down Syndrome Research and Practice*, 6:19-24. doi:10.3104/perspectives.94.
- Cooney G, Jahoda A, Gumley A et al (2006). Young people with intellectual disabilities attending mainstream and segregated schooling: perceived stigma, social comparison and future aspirations. *Journal of Intellectual Disability Research*, 50: 432-444.
- Curfs LM, Fryns JP (1992). Prader-Willi syndrome: a review with special attention to the cognitive and behavioral profile. *Birth Defects Original Article Series*, 28:99-104.
- Dagli AI, Williams CA (2011). Angelman Syndrome.
- Daily DK, Ardinger HH, Holmes GE (2000). Identification and evaluation of mental retardation. *American Family Physician*, 61:1059-1067.
- Einfeld SL, Tonge BJ (2002). *Manual for the Developmental Behaviour Checklist: Primary Carer Version (DBC-P) & Teacher Version (DBC-T)*, 2nd edition. Clayton, Melbourne: Monash University Centre for Developmental Psychiatry and Psychology.
- Elsas LJ (2010). Galactosemia. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1518/>
- Fiumara A, Pittalà A, Cocuzza M et al (2010). Epilepsy in patients with Angelman syndrome. *Italian Journal of Pediatrics*, 16:36:31.
- Garber KB, Visootsak J and Warren ST (2008). Fragile X syndrome. *European Journal of Human Genetics*, 16:666-672.

- Girimaji SC, Srinath S (2010). Perspectives of intellectual disability in India: epidemiology, policy, services for children and adults. *Current Opinion in Psychiatry*, 23:441-446.
- Harris JC (2006). *Intellectual Disability: Understanding its Development, Causes, Classification, Evaluation, and Treatment*. New York, NY: Oxford University Press, pp42-98.
- Hessl D, Glaser B, Dyer-Friedman J et al (2002). Cortisol and behavior in fragile X syndrome. *Psychoneuroendocrinology*, 27:855-872.
- Ismail S, Buckley S, Budacki R et al (2010). Screening, Diagnosing and Prevention of Fetal Alcohol Syndrome: Is This Syndrome Treatable? *Developmental Neuroscience*, 32:91-100.
- Jeevanandam L (2009). Perspectives of intellectual disability in Asia: epidemiology, policy, and services for children and adults. *Current Opinion in Psychiatry*, 22:462-468.
- Killeen AA (2004). *Genetic Inheritance. Principles of Molecular Pathology*. Totowa, NJ: Humana Press, p41.
- Kwok HW, Cui Y, Li J (2011). Perspectives of intellectual disability in the People's Republic of China: epidemiology, policy, services for children and adults. *Current Opinion in Psychiatry*, 24:408-412.
- Maulik PK, Mascarenhas MN, Mathers CD et al (2011). Prevalence of intellectual disability: a meta-analysis of population-based studies. *Research in Developmental Disabilities*, 32:419-436.
- McPhee J, Tierney LM, Papadakis MA (1999). *Current Medical Diagnosis & Treatment*. Norwalk, CT: Appleton & Lange, p1546.
- Petersen MB, Brøndum-Nielsen K, Hansen LK et al (1995). Clinical, cytogenetic, and molecular diagnosis of Angelman syndrome: estimated prevalence rate in a Danish county; the disorder predominantly affects Anglo-Saxons. *American Journal of Medical Genetics*, 60:261-262.
- Oeseburg B, Dijkstra GJ, Groothoff JW et al (2011). Prevalence of chronic health conditions in children with intellectual disability: a systematic literature review. *Intellectual and Developmental Disabilities*, 49:59-85.
- Qiu LF, Hao YH, Li QZ et al (2008). Fragile X syndrome and epilepsy. *Neuroscience Bulletin*, 24:338-344.
- Rastog MV, LaFranchi SH (2010). Congenital hypothyroidism. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 5:17.
- Roizen NJ, Patterson D (2003). Down's syndrome. *Lancet*, 361:1281-1289.
- Ridaura-Ruiz L, Quinteros-Borgarello M, Berini-Aytés L et al (2009). Fragile X-syndrome: Literature review and report of two cases. *Medicina Oral Patología Oral y Cirugía Bucal*, 14:434-439.
- Schalock RL, Luckasson RA, Shogren KA, et al (2007). The renaming of mental retardation: understanding the change to the term intellectual disability. *Intellectual and Developmental Disabilities*, 45:116-124.
- Snyder R, Turgay A, Aman M et al (2002). Effects of risperidone on conduct and disruptive behavior disorders in children with subaverage IQs. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 41:1026-1036.
- Steffenburg S, Gillberg CL, Steffenburg U et al (1996). Autism in Angelman syndrome: a population-based study. *Pediatric Neurology*, 14:131-136.
- Tyrer P, Oliver-Africano PC, Ahmed Z et al (2008). Risperidone, haloperidol, and placebo in the treatment of aggressive challenging behaviour in patients with intellectual disability: a randomised controlled trial. *Lancet*, 371:57-63. doi:10.1016/S0140-6736(08)60072
- United Nations (2006). *Convention on the Rights of Persons with Disabilities*.
- Wittchen HU, Jacobi F, Rehm J et al (2010). The size and burden of mental disorders and other disorders of the brain in Europe 2010. *European Neuropsychopharmacology*, 21:655-679.
- Wilkinson KM, Hennig S (2007). The state of research and practice in augmentative and alternative communication for children with developmental/ intellectual disabilities. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13:58-69.
- Williams CA, Beaudet AL, Clayton-Smith J et al (2006). Angelman syndrome 2005: updated consensus for diagnostic criteria. *American Journal of Medical Genetics*, 140:413-418.
- WHO (1996). *ICD-10 Guide for Mental Retardation*. Geneva: Division of Mental Health and Prevention of Substance Abuse, WHO.
- WHO (2010). *Better Health, Better Lives: Children and Young People with Intellectual Disabilities and their Families*. November 26-27.
-