

عبثاً وكان قادر على أن يخلق الإنسان في أي صورة شاء. وحيث أنه فضله على سائر مخلوقاته فقد أرتضى له هذه الصورة لأسباب هو دون غيره.

غير أن التطورات العلمية في مجال الهندسة الوراثية وعلم أحياء الجزئيات وعلم الاستنساخ وغيرها من علوم التكنولوجيا والمعلوماتية أثارت تساؤلات وتخوفات حول مستقبل البشرية برمتها أفرزت خلافات حادة بين مختلف الأوساط العلمية والسياسية والدينية. فبينما يبشر المؤيدون بما ستقدمه هذه المستجدات العلمية من أفاق جديدة في مجالات الطب ووفرة الغذاء وزيادة متوسط الأعمار وغيرها من الإنجازات الإيجابية لصالح الإنسان خاصة نجد المعارضين يحذرون من التدخل في صنعة الله خشية الإخلال بالتوازن الطبيعي للخلق إضافة إلى اعتبارات أخلاقية ودينية ويعتبرون التخلص من المستنسخ الجديد بعد الاستفادة من بعض أطرافه قتلاً عمداً محرمة لدى الأديان والشرائع السماوية كافة ، فهو أيضاً مخلوق طوره الإنسان بإذن من ربه كما يحذرون كذلك من وقوع هذه القدرات العلمية في الأشرار من بني البشر ليسخروها فيما يغضب الله وفي غير صالح البشرية.

خلل الكروموسومات والأمراض الوراثية:

الى جانب أهمية الجينات في الأمراض الوراثية فان. الكروموسومات لها دور مشابه.. فبعض الاشخاص قد يكون عندهم خلل في عدد الكروموسومات اي انها قد تقل او تزيد عن 46 مما يؤدي الى خلل وراثي. ولا بد من الإشارة إلى أن هناك عوامل كثيرة تلعب دوراً مهماً في مثل هذا الخلل منها التعرض للأشعة السينية أو ان بسبب الطاقة الذرية او المواد الكيميائية المختلفة وغيرها . امثلة على الخلل في الكروموسومات:

اعراض داون – متلازمة ذاوون (Down s Syndrome)

يرجع اكتشاف هذا الخلل في الكروموسومات إلى الطبيب لانجدون داون (Down Langdon) . حيث سجل مسؤولية الكروموسوم رقم (٢١) عن هذه الاعراض. في هذه الحالة تتكون خلية الطفل من سبعة واربعون (47) كروموسوما بدلاً من ستة وأربعين (46) كروموسوماً.

وقد دلت الأبحاث على ان واحدة من كل سبعمائة حالة ولادة يولد مصاباً . بهذه الأعراض ويشكلون 10% من حالات التخلف العقلي و تزداد نسبة ظهور هذا الخلل مع زيادة عمر الأم كما في الجدول التالي :

احتمال انجاب طفل مصاب بأعراض داون ⁽¹⁾		عمر الام عند الحمل
للمرة الاولى	للمرة الثانية	
1500:1	500:1	20-29 عاماً

250:1	600:1	30-34 عاماً
200:1	300:1	35-39 عاماً
100:1	70:1	40-44 عاماً
20:1	40:1	45- فاكثراً

من أعراض هذه الحالة :

صغر حجم الرأس، الرقبة عريضة أو قصيرة والعينان متباعدتان مع ميل اطرافها الى اعلى مثل المنغوليين، فتحة الفم تكون صغيرة لذلك يظهر اللسان من الفم ويبدو وكأنه كبير ، ويعاني أصحاب حالة داون : و من تأخر في النمو بشكل عام مع تخلف عقلي ومن الظريف انهم يتميزون بولع خاص بالموسيقى وبمحابتهم للناس ، ويستمتعون بالمحادثة مع الناس الاخرين. وتزداد هذه الحالات لدى النساء اللاتي يبلغن سنة أكبر عند الحمل (37 - 45) سنة والسبب المرجح لحدوث هذه الحالة شذوذ في توزيع الكروموسومات '

ملاحظات عن متلازمة داوون:

- متلازمة هي ليست مرضاً ولا داء بل هل اضطراب جيني يؤدي الى وجود نسخ اضافية (على كروموسوم رقم 21) .
- لا ترتبط ملامح الوجه بالقدرات المعرفية.
- دعت منظمة الصحة العالمية بأطلاق مصطلح متلازمة داوون مراعاة لمشاعر هذه الفئة . قصر القامة: الأطفال والبالغون الذين لديهم متلازمة داون غالباً ما يكونون أقصر من أقرانهم.
- أيدي قصيرة وعريضة: الأيدي قد تكون قصيرة ولديها أصابع عريضة مع فجوات بين الأصابع.

الأعراض العقلية والمعرفية:

- تأخر في النمو: قد يعاني الأطفال من تأخر في المهارات الحركية، مثل الزحف والمشي.
- تأخر في الكلام: قد يكون هناك تأخر في تطوير مهارات اللغة والكلام.
- مشكلات في التعلم: العديد من الأشخاص الذين لديهم متلازمة داون يواجهون تحديات في التعلم، مع قدرة معرفية تتراوح من معتدلة إلى خفيفة.

تختلف أعراض متلازمة داون من شخص لآخر، وقد يعاني البعض من مجموعة متنوعة من الأعراض، بينما قد يكون الآخرون أقل تأثراً. مع الرعاية والدعم المناسبين، يمكن للأشخاص الذين لديهم متلازمة داون أن يعيشوا حياة مليئة بالنجاح والمشاركة في المجتمع.

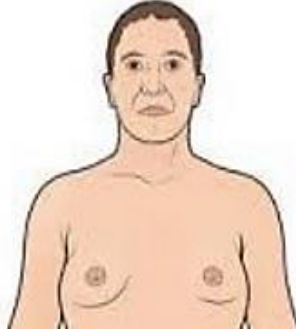


متلازمة داون

متلازمة كلاين فلتر (Klinefelter syndrome) :

تنشأ هذه الحالة نتيجة وجود الكروموسوم الجنسي (X) الزائد. وهو يصيب الذكر دون الانثى. فكما نعرف ان كروموسومي الجنس لدى الذكر يرمز لها بالرمز (YX)، ولكن في حالة وجود الكروموسوم الزائد يصبح الطراز الجيني لها (YXX). وتحدث هذه الحالة بنسبة واحدة لكل سبعمئة ولادة ، كما تزيد احتمالية حدوثها مع تقدم عمر الام عند الحمل .
وتتلخص اعراض كلاين فلتر با يلي :

- . **الأعراض النفسية والعاطفية:**
- **تأخر في النمو:** بعض الأطفال قد يعانون من تأخر في المهارات الحركية والكلام.
- **مشكلات في التعلم:** قد يواجه بعض الذكور المصابين تحديات في التعلم، خاصة في مجالات الرياضيات واللغة.
- **مشاكل في الانتباه:** قد يكون هناك صعوبات في الانتباه والتركيز.
- **مشاكل هرمونية:** نقص هرمون التستوستيرون يمكن أن يؤدي إلى انخفاض الرغبة الجنسية ومشكلات في الخصوبة.
- **مشاكل القلب:** زيادة احتمالية حدوث مشاكل في القلب.
- **صعوبة في الدخول في العلاقات الاجتماعية.**
- **ضعف التعلم وتدني الثقة والخلل الزائد وهناك عدة أعراض تتضح للذكور في فترة المراهقة**
- **تأخر ظهور الأعراض الجنسية الذكورية مع ظهور الأعراض الجنسية الثانوية للأنثى عند المصاب مثل نمو الثديين (Gynecomastia) .**
- **ساقان طويلتان غير متناسبتين مع جسم الطفل.**



متلازمة تيرنر (Turner syndrome) :

- تنشأ أعراض تيرنر عن نقص أحد الكروموسومات الجنسية وبذلك يكون عدد الكروموسومات الجسمية في الخلية خمسة وأربعون ($XO=44$) .
- يكون الكروموسوم الجنسي في الحالة الطبيعية زوجية فهو إما أن يكون (XX) في حالة الأنثى أو (YX) عند الذكر ولكنه في هذه الحالة يكون فردية أي (OX) . وبذلك فإن تيرنر يصيب الإناث دون الذكور. ولا توجد علاقة لظهور هذه الحالة مع عمر الأم عند الحمل. وتتخلص أعراض تيرنر بما يلي:
- قصر القامة والرقبة.
 - عدم نمو المبيض وانعدام الدورة الشهرية.
 - عدم وجود الخصائص الأنثوية الثانوية.
 - انخفاض درجة الذكاء (يظهر بوضوح في الجانب العملي Performance) .
 - المشكلات النفسية والعاطفية:
 - مشكلات في التعلم: قد تعاني الفتيات من صعوبات في بعض مجالات التعلم، مثل الرياضيات أو الفهم المكاني.
 - تحديات اجتماعية: قد يواجهن صعوبات في التفاعل الاجتماعي بسبب قصر القامة أو الاختلافات الجسدية.



نموذج لحالة متلازمة تيرنر

حالات اختلاف الدم (العامل الرايسي RH):

من العناصر الأساسية في تكوين كرات الدم الحمراء ما يسمى (RH). وتمثل هذه العناصر في صورتين إما موجبة أو سالبة. فإذا كان دم الأم به عناصر RH موجبة وكان دم الأب به عناصر RH سالبة فلا يوجد ضرر على الجنين. أما إذا حدث العكس فإنه يترتب عليه عدم توافق بين الصورة الموجبة التي توجد في دم الجنين " والصورة السالبة التي توجد عند الأم. ولا يؤثر ذلك على الحمل الأول للأم ، حيث يولد حسم الأم أجساماً مضادة تقاوم RH الموجبة التي توجد في دم الجنين ، وعادة ما يحدث ذلك حينما يدخل في دورتها الدموية خلايا من دم الجنين تحمل عناصر RH الموجبة . ولما كان ذلك يحدث بعد تكوين المشيمة واستقلالها عن رحم الأم، فإن الطفل الأول لا يتأثر بهذه الأجسام المضادة. أما في الحمل الثاني فإن هذه الأجسام المضادة التي تولدت في دم الأم تمر في الدورة الدموية للجنين عن طريق المشيمة ، حيث تصل كرات الدم الحمراء في دم الجنين الذي يحمل عناصر RH موجبة. مما يترتب عليه آثار سلبية سيئة على الجنين ، كأن يموت داخل الرحم أو بعد الولادة بساعات .

ومن حسن الحظ ، فقد تمكن العلماء من اكتشاف طرق حديثة لضبط مشكلة RH ، حيث يتم اختبار دم الجنين مباشرة بعد الولادة .. فإذا كانت الأم ذات عامل سلبي وولد لها طفل ذو عامل إيجابي ، تعطى للأم طعاماً واقياً للقضاء على خلايا الدم الإيجابية التي تكونت لديها أثناء الحمل الأول. وبذلك تحمي خلايا الدم الحمراء لأي طفل بعد ذلك من أن يتعرض لمثل هذا الهجوم.

الهيموفيليا (Hemophilia):

الهيموفيليا مرض او اضطراب دموي موروث، مرتبط بالجنس بمعنى أنه يحمل على الكروموسوم الجنسي (X) ويحمله جين متنحي وهو لا يظهر إلا في الرجال. ويصنف هذا المرض بنقص عامل التخثر في الدم ، فاذا أصيب المريض بنزيف في الدم - سواء كان داخلياً أو خارجياً - فان نقص

عامل التخثر يؤدي الى استمرار عملية النزيف ، وإيقافه يتطلب تدخلاً طبية . ويسمى أصحاب هذا الاضطراب النازفون (Bleeders) . ويقسم هذا المرض الى قسمين:

١- هيموفيليا (A) (Classical Hemophilia)

لديهم نقص العامل في الثامن (8) ويصيب الذكور فقط وهو من اشد الانواع خطراً.

٢ - هيموفيليا (B) (Christmas Hemophilia) ييبه العامل التاسع (9) للذكور فقط نزيف يتكرر نتيجة لإصابات بسيطة. وينتشر هذا المرض بنسبة واحد لكل عشرين ألفاً.

الأعراض النفسية لدى المصابين بالهيموفيليا يمكن أن تكون متعددة ومتنوعة، حيث أن التعايش مع مرض مزمن كالهيموفيليا قد يؤثر بشكل كبير على الصحة النفسية للفرد. ومن أبرز الأعراض النفسية التي قد يعاني منها المصابون بالهيموفيليا:

1. **القلق**: يتعرض المصابون بالهيموفيليا لمخاطر نزيف داخلي قد يحدث دون سبب واضح، وهذا يزيد من مشاعر القلق المستمر بشأن الصحة والسلامة.
2. **الاكتئاب**: العيش مع قيود جسدية ومضاعفات محتملة على مدى الحياة قد يؤدي إلى الشعور بالحزن أو اليأس، وقد يتطور ذلك إلى الاكتئاب.
3. **الخوف من المستقبل**: المصابون بالهيموفيليا قد يشعرون بالخوف من المستقبل بسبب الحاجة إلى العلاجات المستمرة أو إمكانية تدهور حالتهم الصحية.
4. **الشعور بالعزلة**: قد يتجنب المصابون بالهيموفيليا الأنشطة الاجتماعية أو البدنية خوفاً من التعرض للإصابات أو النزيف، ما قد يؤدي إلى الشعور بالعزلة الاجتماعية.
5. **الغضب أو الإحباط**: قد يشعر المصابون بالغضب أو الإحباط نتيجة القيود التي يفرضها المرض على حياتهم اليومية أو عدم القدرة على القيام بأنشطة معينة.
6. **انخفاض الثقة بالنفس**: التحديات الصحية المستمرة قد تؤثر على صورة الشخص عن نفسه وثقته بقدراته، خاصة عند مقارنته بأقرانه.
7. **الاضطرابات في نوعية النوم**: القلق المستمر بشأن الأعراض الجسدية أو الخوف من النزيف أثناء النوم يمكن أن يؤدي إلى اضطرابات في النوم، مثل الأرق.
8. **التوتر**: التعامل مع العلاجات المستمرة، زيارات الطبيب، والخوف من المضاعفات الطبية قد يؤدي إلى مستويات مرتفعة من التوتر المزمن.

دعم الصحة النفسية لمرضى الهيموفيليا أمر مهم لتحسين نوعية حياتهم. توفر العلاجات النفسية، مثل العلاج السلوكي المعرفي (CBT) ، وتقديم الدعم الاجتماعي قد يساعد في تقليل هذه الأعراض النفسية.

مرض تاي ساك (Tay sach ' s disease): نسبة الى العالم وارين تاي

ينتج هذا المرض الوراثي عن جينات متنحية، وذلك بسبب افتقار المرضي المصابين بهذا المرض الى انزيم معين ضروري لتمثيل المواد الدهنية، خاصة المركب الكيمياوي GM2 الذي يشكل الغشاء الخلوي للخلايا العصبية، اذ يحدث ترك للمواد الدهنية في دماغ الطفل وتصبح هذه المادة سامة وتسبب مشاكل عقلية وجسدية مما يؤدي إلى تلف الأعصاب وتدهور الوظائف العصبية.

ومما يجدر الإشارة إليه ان هذا المرض ينتشر بين اليهود من أصل أوروبي بشكل خاص. وهو نادرا ما يصيب أبناء الشعوب الأخرى ونسبته وأخذ لكل ثلاثة آلاف وخمسمائة ولادة جديدة من أبناء اليهود وبنسبة 3% تقريبا من المواليد من يهود مدينة نيويورك.

ومن أعراض هذا المرض:

- **التأخر في النمو:** يتأخر الأطفال في الوصول إلى معالم النمو مثل الجلوس، المشي، أو الكلام.
- **ضعف العضلات:** فقدان القدرة على التحكم في العضلات: يمكن أن يؤدي إلى ضعف العضلات وصعوبة في الحركة.
- **قصور في المهارات الحركية** وتدهور في النشاط الحركي
- **الخمول ومشاكل حركية.**
- **ظهور بقع حمراء في شبكية العين** وقد يصاب الطفل بالعمى.
- **ردود افعال مبالغ فيها خاصة عند سماع صوتا عاليا**
- **تغيرات سلوكية:** مثل الخمول أو فقدان العام للاهتمام.

عمى الألوان

هو أحد الامراض الوراثية الجينية المتنحية والمسؤول عن امتصاص عن الاطوال المتوسطة للألوان في مجال الصوت يعني أن الفرد لا يستطيع التمييز بسهولة بين الألوان وخصوصا اللون الاحمر والاخضر ثم الازرق، وينتقل إلى الطفل عن طريق كروموسومات الأم (X)، ويظهر لدى الذكور فقط دون الإناث.

انواع متلازمة عمى الألوان:

1. **عمى الألوان الأحمر-الأخضر:** هو الأكثر شيوعاً. يصعب على الشخص تمييز بين الأحمر والأخضر، وغالباً ما يحدث بسبب نقص في الخلايا المخروطية التي تستقبل هذه الألوان.
 2. **عمى الألوان الأزرق-الأصفر:** في هذا النوع، يجد الشخص صعوبة في تمييز الأزرق والأصفر. يحدث هذا نتيجة نقص الخلايا المخروطية التي تستقبل الألوان الزرقاء.
 3. **عمى الألوان الكامل: (Monochromacy)** يُعتبر نادراً. الشخص الذي يعاني من هذا النوع يرى العالم بألوان رمادية فقط، حيث يفقد القدرة على رؤية جميع الألوان.
- أسباب متلازمة عمى الألوان:**
- وراثية:** يتم غالباً توارثها عبر الجينات، خاصةً من الأم إلى الابن. يتم توارث الأنواع الأكثر شيوعاً (الأحمر-الأخضر) عبر الصبغيات الجنسية.

أمراض العيون: بعض الأمراض مثل الزرق أو التنكس البقعي قد تؤدي إلى مشاكل في رؤية الألوان.

تأثيرات الأدوية: قد تؤدي بعض الأدوية إلى تأثيرات جانبية تؤثر على الرؤية، بما في ذلك الألوان. **التقدم في العمر**

امراض الايض او الانزيمات : ومن أهمها :

فينيل كيتون پوريا (. U . P K . Phenyl Ketonuria)

اكتشف هذا الحامض اوزبوجور قولنج (Ozbogor Foleng) عام 1934 في دم بعض الأطفال المتخلفين عقلياً . وهو ينتقل عن طريق الجينات المتنحية بحيث لا يظهر على الطفل. الا اذا كان الاب والام يحملان هذا الجين كجين متنحي.

وهذا المرض هو نتيجة عدم قدرة الجسم المصاب على انتاج انزيم . - Phenguld nin Hydroxylase اللازم لتحويل الحامض الأميني فينيل الى الحامض Tyrosine نتيجة خلل أحد الجينات الوراثية ولذلك يتراكم هذا الحامض بالدم ويسبب التخلف العقلي، وقد وجدته نوكس (Noxe) أن أربعة وستين في المائة من هذا المرض تعاني من تخلف شديد نتيجة تركيز الحامض في الدم. وليس بهذا المرض أعراض سريرية واضحة ولكن يكتشفه عن طريق فحص الدم. وهو يحدث بنسبة واحد لكل ستة عشر ألف ولادة . ويكون سلوك الطفل المصاب إما عدوانياً أو هادئاً ويعالج باستخدام أغذية خاصة تحت إشراف طبي متخصص.

عناصر الغذاء الضرورية لجسم الانسان:

ولكي يعطي الغذاء الفائدة الكاملة يجب ان يكون مناسباً من حيث الكم والكيف . ونعني بالكيف هنا أن يكون الغذاء متكاملًا شاملًا للعناصر المختلفة اللازمة لجسم الانسان وهي تتلخص فيما يلي :

- 1- البروتينات : ووظيفتها بناء أنسجة الجسم .
- 2- الكربوهيدرات : وهي تشمل السكريات والنشويات ، ووظيفتها تزويد الجسم بالطاقة إلا أنه ينصح بعدم الإفراط في تناولها لأنها تؤدي إلى السمنة ولها مضاعفات على مختلف أجهزة الجسم .
- 3- الدهون : وهي تزود الجسم بالطاقة وتحافظ على درجة حرارة الجسم
- 4- الفيتامينات : وهي تمد الجسم بالعناصر والمركبات الأساسية اللازمة لحفظ الصحة وهي تساعد في اكتساب الجسم مناعة ضد المرض.
- 5- الأملاح المعدنية: وهي تدخل في تركيب جسم الانسان ذلك إن مركبات الكالسيوم والفسفور تساعد في نمو العظام. ويساعد مركبات الحديد في انجاح عملية أكسدة الدم. اما مركبات البوتاسيوم والصوديوم فتساعد على انتاج الطاقة.

الوراثة والبيئة :

ذكرنا ان هناك صفات وراثية خالصة تنتقل للفرد من آباءه وأجداده وان هناك صفات بيئية خالصة تصل للفرد من بيئته المادية والبشرية. ولكن هناك تأثيراً - - متبادلاً وتفاعلاً بين كل من الوراثة والبيئة وهناك بعض الصفات او الخصائص تتأثر - بهما معا كالذكاء والتحصيل فالوراثة تقدم استعدادات وراثية تعتمد على البيئة في نضجها وتتأثر بها ، أن بيئة من نوع ما ضرورية للطفل لكي تنفتح فيها استعدادية الوراثة الكامنة ، مثال ذلك ان لدى كل طفل مولود استعداد فطرية للحبو ،

وطبيعي انه لن يحبوا الا اذا توفر له سطح محبوب عليه فاذا توفر السطح المناسب فانه الطفل سيحبو بسهولة ويسر . وبالمثل فان لكل طفل في سنوات الطفولة المتوسطة والمتأخرة ميلا فطرية للانتماء إلى الجماعة ولا يتفتح هذا الميل الا اذا كان هناك اطفالا آخرون يلعبون معه . أما إذا توفرت له مجموعة من الأطفال وكانت هذه المجموعة ملائمة فان هذا الاستعداد للانتماء للجماعة سوف يتم بطريقة ايجابية صحيحة والعكس صحيح.

وعليه فإن البيئة بعناصرها وظروفها هي الوسط الذي سينمي الطفل استعداداته الفطرية الموروثة وقد أجريت بحوث لدراسة اثر كل من الوراثة والبيئة في نمو الطفل وذلك بدراسة التوائم المتطابقة حيث أن التوأمين المتطابقين يتساويان بالعوامل الوراثية، فتبين انها اذا تربيا في بيئة واحدة كانت سمات الشخصية لديها منقارية إلى حد بعيد ، اما اذا تربيا في بيئتين مختلفتين فان سمات الشخصية تختلف بينهما .

المرض والمتلازمة والاضطرابات

مرض Disease

متلازمة Syndrome

اضطراب Disorder

هناك مجموعة من المصطلحات ذات الصلة بالصحة، والتي نتداولها بدون الإلمام بما يعنيه كل منها بدقة وهذه المصطلحات تشمل المرض والمتلازمة والاضطراب، فما هي تفاصيل كل منها ورد أول تعريف علمي للمرض في المجلة الطبية البريطانية (بي أم جاي) في عام ١٩٠٠ حيث جاء بالتعريف أنه رد فعل مرضي - فسيولوجي (باثو فسيولوجي) ناتج عن عوامل داخلية أو خارجية وواضح بأن التعريف كان معتمد على المعلومات التي كانت متوفرة في ذلك الوقت أما اليوم فإن الصورة قد تغيرت ولو أن الأساس هو نفسه

الاضطرابات

الاضطراب هو خلل وظيفي في الجسم يتسبب عن عوامل قد تكون معروفة أو غير معروفة مثلا تسارع نبضات القلب هو حالة اضطراب مرتبطة بالجهاز الوعائي القلبي، ولكن قد يكون منشأه غير ذلك مثلا نقص الكالسيوم في الجسم وغيرها.

المتلازمة

هي مجموعة من الأعراض أو العلامات المرضية التي تشكل مجتمعة حالة غير طبيعية صحية، وقد تكون عبارة عن وجود عدة أمراض مجتمعة لدى المريض نفسه، أو أن المتلازمة نفسها قد تتطور الى مرض وقد يختلف من شخص لآخر وأصل الكلمة معناه باللاتينية يحدث معه ولذا جاءت التسمية العربية (المتلازمة) هي بنفس المفهوم. مثال متلازمة الأيض هي عبارة عن خلل وظيفي يتمثل في ارتفاع ضغط الدم وزيادة الوزن (بدانة) مع زيادة تركيز الجلوكوز والجليسريدات الثلاثية في الدم

وأعراض عديدة أخرى وهذه المتلازمة وتظهر جميع هذه الأعراض سوية وقد تكون ناتجة عن مرض آخر خفي أو قصور في وظيفة جسمية معينة أي اضطراب وظيفي

المرض

هو الحالة الصحية غير الطبيعية التي يعود سببها الى عامل محدد كأن تكون جرثومة أو خلل وظيفي وبعبارة أخرى هناك ثلاثة صفات لمصطلح المرض أولاً : أن يكون له مسبب بيولوجي محدد ويمكن تشخيصه بسهولة وفق طرق مختبرية معروفة .

ثانياً: أن تكون له أعراض محددة بدقة ومتشابهة لدى كل من يصاب بالمرض نفسه

ثالثاً: أن تكون التغيرات النسيجية أو التركيبية (في أطرها العام) متشابهة لدى جميع المصابين بالمرض وهذه الخصائص الثلاث ليست متوفرة في حالة المتلازمة، فقد تختلف أعراض المتلازمة نفسها من شخص لآخر بشكل كامل أحياناً بعض الأمراض قد تؤدي إلى ظهور متلازمة وهذا ما يعتقد التشخيص وأخيراً وهو الأهم أن الأطباء ينبغي أن يعالجوا المرض نفسه بالقضاء على المسبب نفسه في حين تعالج المتلازمة من خلال معالجة الأعراض عادة ما لم يكن هناك مرضاً خلف حدوثها والذي يتطلب المعالجة.

متلازمة أسبر جر Asperger Syndrome

تتشترك متلازمة أسبر جر في العديد من أعراض التوحد، ولكنها تظهر أقل شدة. إن كليهما يشتركان في وجود عجز شديد في التواصل الاجتماعي والقيام بأعمال نمطية متكررة وروتينية إلى جانب فقدان القدرة على التخيل.

إلا أن المصابين بمتلازمة أسبر جر يتمتعون بدرجة ذكاء طبيعية، ولا يواجهون تأخر في اكتساب القدرة على الكلام من حيث المفردات والقواعد أو في مقدرتهم على الاعتماد على أنفسهم. تعد متلازمة أسبر جر أكثر شيوعاً من اضطراب التوحد، وتحدث لـ 29 - 39 من كل 10000 مولود، وهي مشابهة لاضطراب التوحد من حيث شيوعها بين الذكور أكثر من شيوعها بين الإناث بنسبة 4 :1

أعراض متلازمة أسبر جر لا يلاحظ الأهل وجود سلوكيات تدعو إلى القلق على طفلهم في السنوات الثلاث الأولى من عمره، نظراً لارتفاع مستوا مهاراته الإدراكية وعدم تأخره في اكتساب اللغة واهتمامه بالبيئة المحيطة به. إلا أنه عند دخول الطفل الحضانة أو عند اختلاطه بمن هم في عمره، تظهر الفروق جلية ولاسيما على الصعيد الاجتماعي.

ومن أعراض متلازمة أسبر جر:

قصور في الاستخدام العملي والاجتماعي للغة.

صعوبات على صعيد العلاقات الاجتماعية

اهتمامات خاصة / الالتزام بالعمل الروتيني

صعوبات في المهارات الحركية

النتائج المتوقعة للمصابين بمتلازمة أسبر جر :

نظراً لأن الأشخاص المصابين بمتلازمة أسبر جر لا يعانون تأخراً عقلياً أو لغوياً، فإن النتائج المتوقعة لأغلبهم تماثل ما نتوقه لأفضل حالات التوحد. أي أن العديد من المصابين بالأسبرجر يستطيعون إكمال دراستهم الثانوية وحتى الجامعية ويستطيعون أيضاً ممارسة وظائف عملية إذا ما

تلقوا التدخل اللازم والرعاية المناسبة. إلا أن ما يواجههم هو صعوبة في التفاعل الاجتماعي والذي يمثل عجرة دائمة لديهم، فيشار إليهم بصورة عامة كأشخاص "غريبين".

الفروق بين متلازمة أسبرجر والتوحد

هناك فرقان رئيسيان بينهما:

أولهما هو أن المصابين بالأسبرجر لا يعانون من إعاقة عقلية بل قد يتمتعون بقدرات ذكاء طبيعية أو ما يفوق ذلك. في المقابل يعاني نحو 75-77 % من المصابين بالتوحد تأخراً عقلياً بالإضافة إلى أن جميعهم دون استثناء، ومهما كانت قدراتهم الإدراكية، يواجهون تأخراً ملحوظاً في النمو اللغوي ثانياً وهي مشكلة تواجه المصابين بالأسبرجر .

أما الاختلافات الأخرى بين كلا الاضطرابين فتشمل على:

- 1- النتائج المتوقعة تحقيقها مع الأسبرجر أكثر إيجابية.
- 2- الاضطرابات العصبية أقل شيوعاً لدى المصابين بالأسبرجر .
- 3- صعوبات التواصل والتفاعل الاجتماعي أكثر شدة لدى المصابين بالتوحد. مستوى الذكاء اللغوي يكون عادة أعلى من مستوى الذكاء العملي عند المصابين بالأسبرجر بينما عكس ذلك هو الصحيح لدى المصابين بالتوحد.
- 4-تظهر الحركات غير المتقنة عند المصابين بالأسبرجر أكثر مما تظهر لدى التوحديين. تظهر الأعراض في مرحلة أكثر متأخرة عن ظهورها في حالات التوحد (بعد سن الثالثة) . ليس هناك حتى الآن حالات موثقة عن الأسبرجر تبين حدوث انتكاس أو تراجع في النمو كما الحال ف التوحد.

متلازمة ريت (Rett Syndrome)

متلازمة ريت هي اضطراب عصبي لا يظهر إلا على الإناث وهو من الاضطرابات النادرة ويصيب مولودة واحدة من كل 15000 مولود.

أعراض متلازمة ريت:

تفيد تقارير أولياء الأمور أن الطفلة تنمو بصورة طبيعية خلال ال 8 - 6 أشهر الأولى من عمرها. وبعد هذه المرحلة التي تبدو فيها طبيعية تماماً، تبدأ حالتها في التدهور أو أنها تتوقف عن الاستمرار في التطور. وهناك أربعة مراحل تمر بها الطفلة المصابة بمتلازمة ريت ، ولكل مرحلة سمات مختلفة وهي:

المرحلة الأولى من 6-18 شهراً:

تكون صعوبات هذه المرحلة بسيطة وقد لا يلاحظها والدا الطفلة يقل الالتقاء البصري لدى الطفلة خلالها، ويقف اهتمامها بالألعاب وبالمحيطين بها بشكل عام. وقد تعتمد الطفلة إلى جعل اليدين متشابكتين أو لفهما مع إغلاق القبضة، وغالباً ما تتأثر الحركات الكبيرة أي حركات الأرجل واليدين خلال هذه الفترة.