

اوتیسم



اوتیسم اختلالی مربوط به تکامل مغز می باشد. که بر روی درک و ارتباط با دیگران، و ارتباطات اجتماعی تاثیر می گذارد. این اختلال همچنین شامل الگوهای رفتاری محدود و تکراری است. واژه ی (اسپکتروم) در اوتیسم اختلالی است که به طیف وسیعی از علایم و وخامت برمی گردد.

اختلال اسپکتروم اوتیسم شامل وضعیتی است. که قبلا جداگانه در نظر گرفته میشد. سندرم آسپرگر، اختلال تجزیه کننده در کودکی، یک شکل نامشخص از اختلال رشد فراگیر، که تعدادی از مردم هنوز از واژه ی سندروم آسپرگر که به صورت کلی شکل خفیف اوتیسم تصور میشد، استفاده می کنند.

علایم اوتیسم در ابتدای کودکی ظاهر می شود. که شامل اختلال در ارتباطات اجتماعی در مدرسه می شود. تعداد کمی از کودکان در بدو تولد طبیعی به نظر میرسند. سپس با بروز علائم اوتیسم بین 18 تا 24 ماهگی یک دوره پس رفت را پشت سر می گذارند. از آنجایی که درمانی برای اختلال اوتیسم وجود ندارد درمان اولیه و متمرکز میتواند تفاوت بزرگی در زندگی تعدادی از کودکان ایجاد کند.

علایم

تعدادی از کودکان علایم اوتیسم را در دوران نوزادی ، مثل کاهش ارتباط چشمی، عدم پاسخ به اسم و بی تفاوتی نسبت به سایرین نشان می دهند. بچه های دیگر ممکن است در چند ماه یا سال های اول زندگی

به طور عادی رشد کنند. اما ناگهان گوشه گیر یا پرخاشگر می شوند یا مهارت های زبانی را که قبلاً به دست آورده اند از دست می دهند.

علائم معمولاً در 2 سالگی مشاهده می شود. هر کودک مبتلا به اختلال اوتیسم به احتمال زیاد دارای الگوی رفتاری منحصر به فرد و شدت آن از عملکرد پایین تا عملکرد بالا می باشد. برخی کودکان مبتلا به اوتیسم به سختی یاد می گیرند و علایمی از هوش پایین دارند. اما برخی دارای هوش طبیعی یا حتی بالایی هستند و به سرعت یاد می گیرند.

اما در برقراری ارتباط و به کارگیری آنچه در زندگی روزمره می دانند و سازگاری با موقعیت های اجتماعی مشکل دارند. به علت علایم متفاوت در هر کودک گاهی اوقات وخامت بیماری به سختی تخمین زده میشود. که به طور کلی بر اساس سطح اختلالات و نحوه تأثیر آنها بر توانایی عملکردی است.

علایم رایجی که در افراد مبتلا به اوتیسم نشان داده می شود شامل:

تعامل و ارتباطات اجتماعی

کودکان یا بزرگسالان مبتلا به اوتیسم ممکن است مشکلاتی در ارتباطات و مهارت های اجتماعی نشان دهند.

که شامل:

عدم پاسخگویی به نامشان، گویی که گاهی اوقات نمیشنوند.

در برابر نوازش و نگر داشتن مقاومت می کند و به نظر می رسد که بازی تنهایی را ترجیح می دهد، به دنیای خود عقب نشینی می کند.

ارتباطات چشمی ضعیفی دارند و فاقد حالت در چهره هستند.

صحبت نمی کنند. یا به سختی سخن می گویند. توانایی قبلیشان را در گفتن کلمات و جملات از دست می دهند.

نمی توانند مکالمه ای را شروع کنند یا مکالمه ای را ادامه دهند، یا فقط برای درخواست، مکالمه را شروع می کند.

با ریتم غیرعادی یا صدای آواز مانند یا مانند ربات صحبت می کنند.

کلمات را تکرار میکنند. اما نمی‌داند چگونه از آنها استفاده کند. به نظر نمی‌رسد که سوالات یا دستورالعمل‌های ساده را درک کند. احساسات خود را بیان نمی‌کند و از احساسات دیگران بی‌اطلاع هستند.

اشیاء را به اشتراک نمی‌گذارد.

برخورد پرخاشگرانه یا مختل‌کننده دارند. و به طور نامناسب به یک تعامل اجتماعی می‌پردازند.

در تشخیص نشانه‌های غیر کلامی، مانند تفسیر حالات دیگران، حالت بدن یا لحن صدا مشکل دارند.

الگوی رفتاری

یک کودک یا بزرگسال مبتلا به اختلال اوتیسم ممکن است الگوهای رفتاری، علایق یا فعالیت‌های محدود و مکرر داشته باشد.

از جمله هر یک از این علائم:

حرکات تکراری. مانند تکان دادن، چرخیدن دست را انجام می‌دهد.

فعالیت‌هایی را انجام می‌دهد که می‌تواند باعث آسیب رساندن به خود شود. مانند گاز گرفتن یا ضربه زدن به سر

با کوچکترین تغییری آشفته می‌شود.

دارای مشکلات هماهنگی یا الگوهای حرکتی عجیب و غریب. مانند راه رفتن روی انگشتان پا. و دارای زبان بدن عجیب، سفت یا اغراق‌آمیز هستند.

مجذوب جزئیات یک شیء، مانند چرخ‌های چرخان ماشین اسباب بازی می‌شود. اما هدف کلی آن را درک نمی‌کند.

به طور غیرمعمول به نور، صدا یا لمس حساس است، اما ممکن است نسبت به درد یا دما بی‌تفاوت باشد.

در بازی‌های تقلیدی، یا ساختگی شرکت نمی‌کند.

بر روی یک شیء، یا فعالیت با شدت یا تمرکز غیر طبیعی ثابت می‌ماند.

شوند.

ترجیحات غذایی خاصی دارد. مانند خوردن تنها چند غذا، یا امتناع از غذاهای خاص.

با بالغ شدن، برخی از کودکان مبتلا به اختلال اوتیسم بیشتر با دیگران درگیر می‌شوند. و اختلالات رفتاری کمتری از خود نشان می‌دهند. برخی، معمولاً با کمترین مشکلات، در نهایت ممکن است زندگی عادی یا تقریباً عادی داشته باشند. با این حال، با دیگران همچنان در مهارت‌های زبانی یا اجتماعی مشکل دارند و دوران نوجوانی می‌تواند مشکلات رفتاری و عاطفی بدتری را به همراه داشته باشد.

چه زمانی به پزشک مراجعه کنیم؟

کودکان مبتلا به اختلال اوتیسم معمولاً قبل از 2 سالگی نشانه‌هایی از تاخیر در رشد خود را نشان می‌دهند. اگر نگران رشد فرزند خود هستید یا مشکوک هستید که کودک شما ممکن است دارای اختلال اوتیسم باشد، نگرانی‌های خود را با پزشک خود در میان بگذارید. علائم مرتبط با این اختلال همچنین می‌تواند با سایر اختلالات رشدی مرتبط باشد.

علائم اوتیسم اغلب در اوایل رشد زمانی ظاهر می‌شود. که تاخیر آشکاری در مهارت‌های زبانی و ارتباطات اجتماعی وجود داشته باشد. پزشک شما ممکن است آزمایش‌های تکمیلی را برای تشخیص اینکه کودک شما در مهارت‌های شناختی، زبانی و اجتماعی تأخیر دارد، توصیه کند:

تا 6 ماهگی. با لبخند یا بیان شادی پاسخ نمی‌دهد.

تا 9 ماه. صداها یا حالات چهره را تقلید نمی‌کند.

تا 12 ماهگی. زمزمه نمی‌کند.

تا 14 ماهگی. حرکت نمی‌کند.

تا 16 ماهگی. تک کلمات را نمی‌گوید.

تا 18 ماهگی. بازی نمی‌کند.

عبارات دو کلمه‌ای را تا 24 ماه نمی‌گوید.

مهارت های زبانی یا مهارت های اجتماعی خود را در هر سنی از دست می دهند.



علت ها

اوتیسم هیچ علت شناخته شده ای ندارد. با توجه به پیچیدگی این اختلال و این واقعیت که علائم و شدت آن متفاوت است. دلایل زیادی وجود دارد. هم ژنتیک و هم محیط ممکن است نقش داشته باشند.

ژنتیک:

به نظر می رسد چندین ژن مختلف در اوتیسم نقش دارند. برای برخی از کودکان اوتیسم می تواند با یک اختلال ژنتیکی مانند سندرم Rett یا سندرم X شکننده همراه باشد. ژن های دیگر ممکن است بر رشد مغز یا نحوه ارتباط سلول های مغزی تأثیر بگذارند. یا شدت آن را تعیین کنند. به نظر می رسد برخی از جهش های ژنتیکی ارثی هستند. در حالی که برخی دیگر خود به خود رخ می دهند.

فاکتورهای محیطی:

در حال حاضر محققان در حال بررسی این موضوع هستند. که آیا عواملی مانند عفونت های ویروسی ، داروها یا عوارض دوران بارداری یا آلاینده های هوا در ایجاد اوتیسم نقش دارند.

هیچ ارتباطی بین اوتیسم و واکسیناسیون وجود ندارد

یکی از بحث‌های بزرگ در اوتیسم این است که: آیا بین این اختلال و واکسن‌های دوران کودکی ارتباط وجود دارد یا خیر. با وجود تحقیقات گسترده، هیچ مطالعه معتبری ارتباط بین اوتیسم و هرگونه واکسن را نشان نداده است. اجتناب از واکسیناسیون دوران کودکی می‌تواند کودک شما و دیگران را در خطر ابتلا و شیوع بیماری‌های جدی از جمله سیاه‌سرفه، سرخک یا اوریون قرار دهد.

فاکتورهای خطر

تعداد کودکان مبتلا به اوتیسم در حال افزایش است. مشخص نیست که آیا این به دلیل تشخیص و گزارش بهتر است یا افزایش واقعی تعداد موارد، یا هر دو.

اوتیسم، کودکان از هر نژاد و ملیت را تحت تاثیر قرار می‌دهد. اما عوامل خاصی خطر ابتلای کودک را افزایش می‌دهند. که شامل موارد زیر می‌باشد:

جنسیت فرزند شما:

پسران حدود چهار برابر بیشتر از دختران در معرض ابتلا به اوتیسم هستند.

سابقه خانوادگی:

خانواده‌هایی که دارای یک فرزند مبتلا به اوتیسم هستند، بیشتر در معرض خطر داشتن فرزند دیگری با این اختلال هستند. همچنین غیر معمول نیست که والدین یا بستگان یک کودک مبتلا به اوتیسم خود دارای مشکلات جزئی در مهارت‌های اجتماعی یا ارتباطی باشند. یا رفتارهای خاصی را در انجام دهند.

سایر اختلالات:

خطر ابتلا به اوتیسم یا علائم شبه اوتیسم در کودکانی که شرایط خاص پزشکی دارند بیشتر از حد معمول است. به عنوان مثال می‌توان به سندرم X شکننده، یک اختلال ارثی که باعث مشکلات فکری می‌شود، اشاره کرد. توبراسکولوزیس، وضعیتی که در آن تومورهای خوش‌خیم در مغز ایجاد می‌شوند. و سندرم رت، یک بیماری ژنتیکی که تقریباً منحصراً در دختران رخ می‌دهد و باعث کند شدن رشد سر، ناتوانی ذهنی می‌شود.

نوزادان بسیار نارس:

نوزادانی که قبل از هفته 26 بارداری متولد می شوند، ممکن است بیشتر در معرض اوتیسم باشند.

سن والدین:

ممکن است بین فرزندان متولد شده مبتلا به اوتیسم و سن والدین ارتباطی وجود داشته باشد. اما برای اثبات این ارتباط تحقیقات بیشتری لازم است.

عوارض

مشکلات ارتباطات اجتماعی و رفتاری می تواند باعث:

مشکل در مدرسه. و یادگیری موفق.

مشکلات بکارگیری و استخدام.

عدم توانایی در زندگی کردن به صورت مستقل.

انزوا اجتماعی.

استرس در خانواده.

قربانی شدن و مورد آزار قرار گرفتن.

جلوگیری

هیچ راهی برای جلوگیری از اوتیسم وجود ندارد. اما گزینه های درمانی وجود دارد. تشخیص اولیه و مداخله کمک کننده می باشد و باعث بهبود رفتار و مهارت در فرد می شود. اگرچه درمان در هر سنی کمک کننده می باشد اما درمان در سنین اولیه باعث بهتر شدن عملکرد بیمار می شود.

آیا چیزی به نام ژن اوتیسم وجود دارد؟

در واقع نه. چندین شرایط همراه با اوتیسم وجود دارد. مانند سندروم X شکننده و سندروم Rett. اما کمتر از 1% موارد غیرسندرومی اوتیسم جهش در هر تک ژنی است. تا کنون، حداقل، چیزی به عنوان ژن اوتیسم وجود ندارد. به این معنی که هیچ ژنی به طور مداوم در هر فرد مبتلا به اوتیسم جهش نمی یابد.

با این وجود ، لیست ژن های دخیل در اوتیسم در حال افزایش است. محققان حدود 100 ژن را که به شدت با اوتیسم مرتبط هستند ، جمع آوری کردند. بسیاری از این ژن ها برای ارتباط بین نورو ن ها یا کنترل بیان ژن های دیگر مهم هستند.

این ژن ها چگونه در اوتیسم نقش دارند؟

جهش در DNA این ژن ها می تواند باعث اوتیسم شود. تعدادی از جهش ها در جفت بازهای DNA تک رشته اثر می گذارند. در واقع همه هزاران واریانت ژنتیکی دارند که در 1% جمعیت یافت میشود، که SNP نامیده میشوند. واریانت های رایج ممکن است با هم باعث ایجاد اوتیسم شوند. واریانت های کمیاب که در 1% جمعیت یافت میشوند تاثیرات قوی تری دارند.

تغییرات دیگری که CNV نامیده میشود، حذف یا مضاعف شدگی در ساختار DNA است. اما جهش هایی که باعث اوتیسم می شوند ، کمتر از 2 درصد ژنوم را تشکیل می دهند. محققان در تلاش هستند تا 98 درصد باقی مانده از ژنوم را بررسی کنند تا به دنبال جهش های مرتبط با اوتیسم باشند. اما برخی شواهد اوتیسم را با جهش هایی در بخش های غیر کد کننده DNA حاوی عناصر تنظیم کننده که بیان ژن را کنترل می کنند ارتباط می دهد.

تهیه و ترجمه توسط خانم : مریم طهماسبی. ([آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان - PND](#)).