

ویژگی های گفتار و زبان در کودک مبتلا به سندرم پارکز وبر: گزارش موردی

احسان همتی^۱، لیلا اعزازی^۲، علیرضا آغاز^۱، سعیده مؤیدفر^۱، بیژن شفیعی^{۳*}

چکیده

پارکز وبر یک سندرم ارثی غیر رایج است که منجر به ناهنجاری در اتصالات سرخرگی-سیاهرگی و مویرگ های پوستی شده و همچنین منفذهایی در بافت های اسکلتی و نرم به وجود می آورد و باعث هایپرتروفی این بافت ها می شود. این گزارش، بیان ویژگی های گفتار و زبان در دختر ۷ ساله مبتلا به سندرم پارکز وبر است که از طریق مصاحبه با والدین و مشاهده بالینی کودک ثبت شده است. خزانه واژگانی کودک کمتر از پنجاه واژه و میانگین طول گفته وی نیز دو کلمه بوده و همچنین خطاهای تولیدی نظیر حذف و خرابگویی نشان داد. از طرفی به نظر می رسد، وجود تاخیر و نیز اختلال گفتار و زبان در این کودک، علاوه بر وجود سندرم، مربوط به برخی مشکلات بروز یافته شده پس از تولد می باشد که مهمترین آنان شامل تشنج، زردی و نارسایی اکسیژن به مغز هستند. هدف از ارائه این گزارش، بیان ویژگی های گفتار و زبان در یک بیمار مبتلا به سندرم پارکز وبر بود.

۱- دانشجوی کارشناس ارشد گفتاردرمانی.

۲- کارشناس ارشد گفتاردرمانی.

۳- کارشناس ارشد گفتار درمانی.

۱- گروه گفتار درمان، دانشکده علوم توانبخشی، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، اصفهان، ایران.

۲- گروه گفتاردرمانی، دانشکده علوم پیراپزشکی، دانشگاه علوم پزشکی مشهد، مشهد، ایران.

۳- مرکز تحقیقات اختلالات ارتباطی دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، اصفهان، ایران.

*نویسنده مسؤل:

بیژن شفیعی؛ گروه گفتاردرمانی، دانشکده علوم توانبخشی، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، اصفهان، ایران.

تلفن: ۰۰۹۸۳۱۳۷۹۲۲۰۲۴

Email: shafiei_al@yahoo.com

مقدمه

(Elsevier) و مدلاین (Medline)، نشان داد که تاکنون مطالعه ای در مورد سندرم پارکز وبر در داخل کشور انجام نشده است و در دیگر کشورها نیز مقالات محدودی در ارتباط با ویژگی های غیر از گفتار و زبان این سندرم گزارش شده، لیکن گزارشی مبنی بر وجود مشکلات گفتار و زبان و همچنین آسیب های شناختی و ذهنی در این سندرم نگارش نشده است. بنابراین این گزارش موردی می تواند برای درمانگران، پزشکان و سایر متخصصینی که مرتبط با سندرم ها هستند، از اهمیت بالایی برخوردار باشد و باعث می شود که در ارزیابی ها و برنامه های درمانی خود، به این مشکلات نیز بیشتر از قبل توجه کنند.

هدف از مطالعه حاضر، بررسی و ارزیابی ویژگی های گفتار و زبان در بیمار مبتلا به سندرم پارکز وبر است که برای اولین بار هم در داخل و هم خارج کشور است که به صورت گزارش موردی، نگارش می شود.

گزارش مورد

گزارش مربوط به دختری ۷ ساله، که مبتلا به سندرم پارکز وبر است. کودک به صورت تک والد زندگی می کند. مادر در تمام روز به جهت تامین نیازهای زندگی، شاغل بوده و زمانی که در منزل است، حوصله و انرژی کافی برای اغنای نیازهای کودک ندارد. کودک توسط مادر بزرگ نگهداری می شود و تعامل های ارتباطی کافی با افراد دیگر به ویژه کودکان همسال ندارد. طبق اظهارات مادر در ابتدای تولد، توسط متخصص مغز و اعصاب و با انجام سی تی اسکن و ام.آر.آی از مغز کودک، ارزیابی های بینایی و شنیداری و همچنین بررسی آزمایشات ژنتیکی، تشخیص

پارکز وبر (Parkes-Weber) یک سندرم ارثی غیر رایج است که منجر به ناهنجاری و بدشکلی در اتصالات سرخرگی-سیاهرگ (Arteriovenous) و مویرگ های پوستی می شود و همچنین منفذهایی در بافت های اسکلتی و نرم وجود دارد که باعث هایپرتروفی این بافت ها می شود (۱). عوارض اولیه افراد مبتلا به این سندرم شامل اختلالات عروقی، نارسایی وریدی، ایجاد لخته در رگ و آسیب به دیواره درونی رگ (Thrombophlebitis)، آماس بافت های همبند (Cellulitis)، اختلاف در اندام ها، خونریزی و بیماری های ترومبوآمبولیک می باشد (۲). زنان و مردان به صورت برابر مبتلا به این سندرم می شوند و غلبه و تاثیر نژادی نیز وجود ندارد. میزان مرگ و میر این سندرم ۱٪ است و بروز آن ۰٫۳٪ می باشد (۳و۴). این سندرم توسط فردی به نام فردریک پارکز وبر در سال ۱۹۱۸ شناسایی شد و تاکنون اتیولوژی آن ناشناخته باقی مانده است (۵). اکثر مبتلایان به این سندرم توزیع پراکنده دارند، اما در مواردی نیز الگوی اتوزومال غالب در خانواده های این بیماران گزارش شده است (۶).

با توجه به مطالب پیش گفت و پیامدهای این سندرم به ویژه بر بافت نرم، ایجاد تاثیرات نامطلوب بر سیستم های دخیل در گفتار و زبان نظیر سیستم های عصبی، تنفسی، آواسازی، تشدید و تولیدی و در نتیجه ایجاد اختلالات گفتار و زبان دور از انتظار نیست.

با توجه به اینکه، جستجوهای محقق با کلید واژه های سندرم پارکز وبر، گفتار و زبان، در پایگاه های اطلاعاتی گوگل اسکولار (Google Scholar)، پاب مد (PubMed)، ساینس دایرکت (Science Direct)، اسکوپوس (Scopus)، الزویور

آهنگین و تعداد واژگان از این مقایس استفاده شد. این اطلاعات از طریق مصاحبه با مادر جمع آوری شد. ۲- میانگین طول گفته (Mean Length Utterance): برای تعیین میانگین طول گفته بر حسب واژه از این آزمون استفاده شد. میانگین طول گفته و میانگین طول ۵ جمله طولانی از طریق گفتار آزاد، گفتار توصیفی (توصیف نصاویر سریال) و پاسخ پرسش ها به دست آمد. نمونه گفتاری توسط دستگاه ضبط ثبت شده و از طریق سیستم آوانگاری بین المللی آوانگاری شد. میانگین طول گفته بر حسب واژه از نمونه گفتاری آوانگاری شده استخراج شد. ۳- بسته مهارتی دهانی اطفال (Pediatric Oral Skills Package): ساختمان و عملکرد اندام های گویایی کودک از این طریق بررسی شد. خلاصه نتایج پرسشنامه بدین صورت است که در دوران نوزادی، غیر از زمان گریه، خیلی آرام و ساکت بود و نسبت به همسالان خود صداسازی های بازتابی و آهنگین کمی داشت. اولین کلمه خود را در یک سالگی بیان کرد ("بده") و بعد از آن رشد بسیار کندی در تولید صداها و کلمات داشت. هم اکنون خزانه واژگانی وی کمتر از پنجاه لغت است، گفتار پیوسته ندارد و برای برقراری ارتباط، بیشتر از اشاره به همراه ترکیبات دو کلمه ای استفاده می کند. همچنین زبان درکی وی نیز آسیب دیده است و فقط دستورات شنیداری ساده را متوجه می شود. در تولید واکه ها و همخوان ها، کودک توانایی تولید تمامی واکه ها را دارد اما فقط همخوان های قدامی و قابل دیدن را به درستی تلفظ می کند و در صداهایی که جایگاه تولید آن در میان و خلف دهان باشد، دچار مشکلات تولیدی نظیر خرابگویی و حذف صدای هدف است. در بررسی ساختمان و عملکرد اندام های گویایی، شکل آناتومیکی حفره دهان و عملکرد عضلات ناحیه حلق و حفره دهان در محدوده طبیعی بود اما ناهنجاری فکی-دندانی (کلاس ۳) در چهره

سندرم داده شد. در تاریخچه گیری خانوادگی و پزشکی بیمار، مشخص شد که سابقه ی ابتلا به این بیماری در خانواده وجود نداشت. والدین با یکدیگر نسبت فامیلی (دخترخاله، پسرخاله) داشتند. سن بارداری مادر ۲۲ سالگی و مدت زمان بارداری، ۹ ماه کامل بود. در بدو تولد، وزن کودک ۳۵۰۰ گرم، قد ۵۰ و اندازه دور سر ۳۸ سانتی متر و ظاهر آن طبیعی بود. بعد از تولد، در ۸ روزگی به علت زردی به بیمارستان منتقل و در همان مدت دچار هایپوکسی شد. ضمن اینکه مراجع سه مرتبه تشنج، در سنین ۸ روزگی، ۲/۵ و ۵ سالگی داشته است. روی پوست کودک لکه هایی کبود رنگ وجود داشت و در معاینات انجام شده توسط پزشکان، مشخص شد که قلب وی دارای حفره باز است. علاوه بر آن، کودک دچار نرمی استخوان نیز بود.

در تاریخچه رشد روانی و حرکتی کودک و به گفته مادر، می توان به این موارد مهم اشاره کرد که کنترل سر و گردن در ۴ ماهگی، نشستن بدون تکیه گاه در ۸ ماهگی، چهار دست و پا و راه رفتن همزمان با هم و در ۳۶ ماهگی بود. همچنین وی توانایی کنترل ادرار خود را در ۵ سالگی به دست آورده بود.

اطلاعات به دست آمده از رشد گفتار و زبان کودک از طریق مصاحبه با مادر و مشاهده بالینی کودک که توسط آسیب شناس گفتار و زبان مورد ارزیابی قرار گرفته و اطلاعات اخذ شده در پرسشنامه ای ثبت شد. این پرسشنامه بر مبنای ۳ مقیاس و آزمون استاندارد مهم گفتار و زبان (۷) طراحی شده بود:

۱- نشنگان زبان ابتدایی دو (Early Language Milestone Scale-2): این مقیاس برای بررسی تکامل گفتار و زبان کودکان از بدو تولد تا ۳ سالگی طرح ریزی شده است. حساسیت این مقدار برای تشخیص اولیه اختلالات گفتار، زبان و شناخت نسبتا بالا و میزان آن بین ۹۰ تا ۹۵٪ است. برای تعیین صداسازی های بازتابی،

کوتاه بودن طول جملات است که نسبت به سن وی، تاخیر قابل ملاحظه ای محسوب می شود. البته با توجه به اینکه خزانه واژگانی کودک نیز کمتر از پنجاه واژه است، می توان کاهش طول جملات وی را توجیه کرد. در واقع، این چنین برداشت می شود که، کودک از لحاظ زبان بیانی، بنا بر مراحل رشدی Brown (۸) و نتایج مطالعه ای که توسط Reilly و همکاران انجام شد (۹)؛ در حد کودکان دو ساله طبیعی عمل می کند. در زبان درکی نیز، با توجه به رشد محدود شناخت و مفاهیم، فقط دستورات ساده شنیداری را درک می کند و با پیچیده شدن دستورات، درک وی نیز کاهش می یابد.

در بررسی گفتار و تولید واج ها، کودک واج های انفجاری که قدامی و قابل دیدن بود، را به درستی تلفظ می کرد و در تولید واج های دیگر، به خصوص سایشی و انسدادی سایشی دچار خطای خرابگویی و حذف بود. فهرست رشد واج های گفتاری وی نیز، با توجه به ارزیابی های صورت گرفته، مانند کودکان ۱۸ تا ۲۴ ماهه طبیعی بود (۱۰)، که این رشد محدود واج های تولیدی، می تواند به مشکلات شناختی، ذهنی و ضعف در عملکرد اندام های گویایی کودک مرتبط شود. همچنین مشکلات خانوادگی و محیطی نیز، از دیگر عوامل تاثیرگذار در تاخیر گفتار و زبان کودک می باشد.

با توجه به مطالعات موجود در مورد علل ایجاد سندرم پارکز و بر (۵) و ویژگی های آن (۱) و عوامل موثر در ایجاد اختلالات گفتار و زبان که می تواند شامل: مشکلات محیطی (۱۱، ۱۲، ۱۳)، هایپوکسی (۱۴)، زردی (۱۴)، تشنج (۱۴) و باشد، نمی توان به طور قطع رابطه ی مشخصی بین این دو برقرار نمود. لذا انجام مطالعات بیشتر به منظور تایید یا رد این ارتباط مورد نیاز است. در این مورد نادر که در مطالعه حاضر مورد بررسی قرار گرفت؛ مشکلات و بیماری هایی که کودک را بعد از تولد، درگیر کرد، از عوامل تاثیر گذاری بودند که منجر به تاخیر در رشد مهارت های

وی مشهود و مشخص است. ضمن اینکه دامنه حرکتی زبان کودک محدود و قادر به چرخش در همه ی جهات نبود. در رشد مهارت های اجتماعی، می توان به این موارد اشاره کرد که کودک قادر است هم به تنهایی و هم با عروسک بازی های نمادین را انجام دهد. ضمن اینکه بیشتر با مادر خود بازی می کند ولی علاقمند برای حضور در جمع همسالان خود نیز می باشد و درحین بازی، صداسازی های کلامی و غیرکلامی نیز دارد. از لحاظ رشد ذهن و شناخت مفاهیم، می توان تنها به تعداد اندکی از مفاهیم عینی مانند مکان های بالا و پایین و زمان های روز و شب اشاره کرد و در گفتار خودانگیزه وی، کلمات و مفاهیم، پیچیده و انتزاعی وجود نداشت. وی هم اکنون در مدرسه استثنایی، در پایه اول ابتدایی مشغول به تحصیل است.

بحث و نتیجه گیری

همان طور که گفته شد، تاکنون مطالعات بسیار محدودی در مورد سندرم پارکز و بر صورت گرفته است و در هیچ یک از این مقالات، گزارشی مبنی بر وجود اختلالات گفتار و زبان، داده نشده است. از آنجایی که مطالعات قبلی مرتبط با این مطالعه وجود نداشت، امکان مقایسه با مطالعات پیشین نیز نبود. بنابراین، مطالعه حاضر، اولین گزارش موردی است که با هدف بررسی ویژگی های گفتار و زبان در این سندرم انجام شده است.

به نظر می رسد، وجود تاخیر و اختلال گفتار و زبان در این کودک، علاوه بر سندرم، به مشکلاتی بر می گردد که بعد از تولد، دچار شده است، که مهم ترین آنان شامل تشنج، نارسایی اکسیژن به مغز و زردی که در اوایل تولد وی اتفاق افتاده بود و باعث شد که نسبت به همسالان طبیعی خود، در روند رشد، تاخیر چشمگیری داشته باشد. بارزترین مشخصه ی اختلال گفتار و زبان در این کودک،

دسترسی به مدارک تحصیلی نامبرده، امکان ذکر ارزیابی های شناختی و ذهنی و همچنین تهیه تصویر و فیلم از کودک فراهم نشد و پیشنهاد می شود که در تحقیقات بعدی، این ارزیابی ها نیز برای سندرم پارکز وبر صورت بگیرد.

قدردانی

از خانواده کودک که اجازه انتشار گزارش این موارد را به صورت مشروح دادند، تشکر و قدردانی می گردد.

حرکتی و گفتار و زبان کودک شده است. مهارت های معاشناختی و کاربرد شناختی زبان، بهتر از سایر جنبه های زبانی بود و از این نقطه قوت وی، می توان در برنامه های درمانی استفاده کرد. همچنین در طرح ریزی اهداف درمانی، بایستی مشکلات اجتماعی و محیطی کودک را نیز در نظر گرفت. در مورد محدودیت مطالعه، می توان به این مطلب اشاره کرد که مطالعات بسیار کمی در زمینه سندرم پارکز وبر تاکنون انجام شده است و با توجه به عدم تحقیق در زمینه بررسی و بیان ویژگی های گفتار و زبان این سندرم، امکان مقایسه اطلاعات پژوهش حاضر با مطالعات قبلی وجود نداشت. همچنین به دلیل عدم همکاری خانواده و

منابع

- 1-Wheeler JE. Diseases of the fallopian tube.. In: Kurman RJ, editor. Pathology of the female genital tract. 4th ed., New York: Springer-Verlag; 2002. p. 529-62.
- 2-Sawada K, Successful obstetrical management of a woman with Parkes-Weber syndrome. Eur J Obstet Gyn R B. 2008;140:290-91.
- 3-Lloyd RV, Hajdu SI, Knapper WH. Embryonal rhabdomyosarcoma in adults. Cancer. 1983;51:557-65.
- 4-Revenu N, Boon LM, Mulliken JB, Enjolras O, et al. Parkes Weber syndrome, vein of Galen aneurysmal malformation, and other fast-flow vascular anomalies are caused by RASA1 mutations. Hum Mutat. 2008;29(7):959-65.
- 5-Giron-vallego O, Lopez-Gutierrez JC, Fernandez-Pineda I. Diagnosis and treatment of Parkes Weber syndrome: a review of 10 consecutive patients. Ann VascSurg. 2013;27:820-25.
- 6-Suarez-Vilela D, Izquierdo-Garcia FM, Alonso-Orcajo N. Epithelioid and rhabdoidrhabdomyosarcoma in an adult patient: a diagnostic pitfall. Virchows Arch. 2004;445:323-5.
- 7-Nouri S, Mozaffari-Kermani R, Kouhpaye-Zadeh J, Zoljalali S. Evaluation of Speech and Language Features of Children Born after Assisted Reproductive Techniques. RJ. 2010;10(4):52-7. [Persian]
- 8-Brown, R. A first language. Cambridge, MA: Harvard University Press 1973.
- 9-Reilly, S., Bavin, E. L., Bretherton, L., Conway, L., Eadie, P., Cini, E., et al. The Early Language in Victoria Study (ELVS): A prospective, longitudinal study of communication skills and expressive vocabulary development at 8, 12 and 24 months. Int J Speech-Lang Pathol. 2009;11(5):344-58.
- 10-Abbasi, E. Natural development speech and language. Rehabilitation Faculty of Tehran 1999. [Persian]
- 11-Hoff, E. The specificity of environmental influence: Socioeconomic status affects early vocabulary development via maternal speech. Child Dev. 2003;74:1368-78.
- 12-Horwitz, S. M., Irwin, J. R., Briggs-Gowan, M. J., Bosson Heenan, J. M., Mendoza, J., & Carter, A. S. Language delay in a community cohort of young children. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry. 2003;42:932-40.
- 13-Vigil, D. C., Hodges, J., & Klee, T. Quantity and quality of parental language input to late talking toddlers during play. Child Lang Teach The. 2005;21:107-22.
- 14-Zubrick, S. R., Taylor, K. L., Rice, M. L., & Slegers, D. W. Late language emergence at 24 Months: An epidemiological study of prevalence, predictors, and covariates. J Speech Lang Hear Res. 2007;50:1562-92.

Language and Speech Features in Child with Parkes Weber Syndrome: A Case Report

Ehsan Hemmati¹, Leyla Ezazi², Alireza Aghaz¹, Saeideh Moayedfar¹, Bijan Shafiei^{3*}

1-MSc Student of Speech Therapy.

2-MSc of Speech Therapy.

3-MSc of Speech Therapy.

1-Department of Speech Therapy,
School of Rehabilitation Sciences,
Isfahan University of Medical
Sciences, Isfahan, Iran.

2-Department of Paramedical
Science Faculty, Mashhad
University of Medical Sciences,
Mashhad, Iran.

3-Department of Speech Therapy,
Iranian Stuttering Research Center,
School of Rehabilitation Sciences,
Isfahan University of Medical
Sciences, Isfahan, Iran.

*Corresponding author:

Bijan Shafiei; Iranian Stuttering
Research Center, School of
Rehabilitation Sciences, Isfahan
University of Medical Sciences,
Isfahan, Iran.

Tel: +98-3137922024

Email: shafiei_al@yahoo.com

Abstract

Parkes Weber syndrome is an uncommon congenital condition that leads to arteriovenous and cutaneous capillary malformations such as fistulas occur with skeletal or soft tissue hypertrophy. In this report, we presented the features of speech and language in the case of a 7-year-old girl with Parkes Weber syndrome that obtained via interview with her parents and clinical observation. The vocabulary size of a child was less than fifty words and her mean length of utterance was about two. Also, there were some articulation errors such as omission and distortion, in her speech. It seems that, child's speech and language delays and disorders, were not only because of the syndrome but also because of post-natal problems like seizures, jaundice and hypoxia. The aim of this case report is the investigation of speech and language characteristics of a patient with Parkes Weber syndrome.

Keywords: Parkes Weber syndrome, Speech, Language.

►Please cite this paper as:

Hemmati E, Ezazi L, Aghaz AR, Moayedfar S, Shafiei B. Language and Speech Features in Child with Parkes Weber Syndrome: A Case Report. *Jundishapur Sci Med J* 2017;16(1):125-130.

Received: June 25, 2016

Revised: Nov 26, 2016

Accepted: Mar 6, 2017