

# اختلال شديد زبان بيانى در كودك مبتلا به نابيناى مادرزادى از نوع لبر

## چكيه

كودك ۴ ساله مبتلا به نابيناى مادرزادى لبر، به دليل مشكلات شديد گفتارى، به كلينيك گفتار درمانى ارجاع داده شد. در ارزيابى، تمايز قابل توجهى بين توانمديهاى زبان دركى<sup>(۱)</sup> و زبان بيانى<sup>(۲)</sup> به نفع زبان دركى مشاهده شد. اختلالات رفتارى نظير لجاجزى، وابستگى به اشيا و همچنين حرڪات كليشه‌اى در بيمار موجب ارجاع وي براى معاينات روانپزشكى شد كه براى كوتاه مدت دارو تجويز شد. از آنجاى كه مشخص شد كودك قادر به درك و توليد وزنهاى<sup>(۳)</sup> مختلف است، از اين توانمدي براى تربيت گفتار استفاده شد. اين روش آموزشى، نتايج موفقيت‌آميز زير را داشته است: اختلالات رفتارى كودك كنترل شدند، كودك براى برقرارى ارتباط شروع به استفاده از واژه‌ها و شبه واژه‌ها كرد و كاركردهاى شناختى وي رشد بهترى نشان دادند.

## فريبا يادگارى

مربى دانشگاہ علوم بهزيستى  
و توانبخشى

## دكتر سيدجلال صدرالسادات

استاديار دانشگاہ علوم  
بهزيستى و توانبخشى

واژگان كليدى: زبان بيانى / زبان دركى / نابيناى مادرزادى لبر

## Archive of SID

الف) آسیب عمیق بینایی که قبل از ۶ ماهگی آشکار شده بود.

ب) نیستاگموس

ج) بازتاب چشمی - دستی<sup>(۱۳)</sup>

د) استحاله فلفل نمکی شبکیه<sup>(۱۴)</sup>

والدین این کودک، پسرعمو و دخترعمو هستند. مادر، قبل از به دنیا آمدن، سابقه سه بار سقط جنین داشته است. دو خاله و دختر عمه کودک نیز نابینا هستند، اما نوع نابینایی مشخص نیست، زیرا یکی از خاله‌ها فوت شده و دو نفر دیگر قابل دسترسی نیستند. علی‌رغم این حقیقت که الگوی پیشنهادی برای این بیماری در سوابق تحقیقاتی، اتوزومال مغلوب است، براساس الگوی توارثی والدین، الگوی توارث اتوزومال غالب برای این کودک پیشنهاد شده است.

تظاهرات جسمی بیمار عبارتند از: هیپرتلوریسم، گوشه‌های خوابیده، اندازه دور سر طبیعی، گودی حدقه چشم و پوست قابل کشش و شل<sup>(۱۵)</sup>. از لحاظ بینایی فقط وجود یا عدم وجود نور را تشخیص می‌دهد. از نظر رشد حرکتی، در ۶ ماهگی نشسته، ولی راه افتادن در ۲/۵ سالگی بوده است. کودک راست برتر است. بیمار مورد ارزیابی شنوایی‌شناسی قرار گرفت و نتیجه نشان داد که هیچ مشکلی در شنوایی ندارد، با این حال، شدت‌ها و فرکانسهای بالا را ترجیح می‌دهد.

تظاهرات رفتاری بیمار عبارت بودند از: رفتارهای کلیشه‌ای نظیر بلند کردن و تکان دادن یا چرخاندن سریع دستها از مچ، وابستگی به مادر یا اشیایی که محکم در دستها نگاه داشته بود؛ واکنشهای اضطرابی در اثر هر گونه تغییر محیطی، انفعال در موقعیتهای ارتباطی و یادگیری و عدم استفاده از حرکات بیانگر. امکان انجام هیچ‌گونه آزمون رسمی وجود نداشت، زیرا اختلالات رفتاری شدید نظیر قشقرق و وابستگی به مادر مانع می‌شد و همچنین خزانه زبانی کودک بسیار کم حجم بود. ارزیابی درمانگر مبتنی بر مشاهدات کلینیکی و نیز اطلاعات به دست آمده از مادر بود.

طبیعی بودن زیر سیستم‌های گفتاری شامل تنفس، آواسازی<sup>(۱۶)</sup>، تولید<sup>(۱۷)</sup> و تشدید، باعث عادی بودن صدا و تولیدات اتفاقی کودک (متناسب با سن و جنس کودک) است، اما به

نابینایی مادرزادی لبر<sup>(۱)</sup> اول بار توسط لبر (۱۸۶۹) به صورت آسیب شبکیه رنگدانه‌ای<sup>(۲)</sup> توام با نابینایی مادرزادی توصیف شد. ماهیت توارثی و نقش فامیل بودن والدین<sup>(۳)</sup> در این بیماری بعدها مورد توجه محققان قرار گرفت، برای مثال، لبر، ۱۸۷۱؛ آلستروم<sup>(۴)</sup>، ۱۹۵۷ و گیلسپی<sup>(۵)</sup>، ۱۹۶۶ (۱،۴). LCA در بیشتر موارد یک بیماری چند علامتی است.

این بیماری دارای ماهیت چندگانه است، به صورتی که در افراد مختلف تظاهرات گوناگونی دارد. اختلالات مختلفی ممکن است همراه این بیماری باشند، از قبیل، عقب ماندگی ذهنی و تأخیر رشد روانی حرکتی (در برخی از موارد مبتلا، عقب ماندگی متوسط تا شدید روانی، حرکتی و ذهنی) گزارش شده است (۷،۲) برای مثال فرانکو<sup>(۶)</sup> دریافت که ۳۷٪ جمعیت مبتلا به LCA تحت مطالعه وی، تأخیر روانی حرکتی دارند<sup>(۳)</sup>، ناهنجاریهای اسکلتی، مشکلات عصبی - روانی<sup>(۷)</sup> و عصبی - روان شناختی<sup>(۸)</sup> و ناهنجاریهای عصب شناختی<sup>(۳،۵،۶،۷)</sup> و یک مورد هم رویدادی آتیبیک با سندرم اهلرز - دونلاس<sup>(۹)</sup> گزارش شده است. شرودر<sup>(۱۰)</sup> و همکارانش (۱۹۸۷) یک مطالعه گذشته‌نگر روی ۴۳ مورد مبتلا به LCA انجام دادند، ده مورد از این بیماران عقب ماندگی ذهنی داشتند که بویژه با تأخیرهای زبان بیانی و درکی شدید همراه بود؛ به این معنی که به طور عمده زبان بیانی بیش از زبان درکی آسیب دیده بود. (۵) اشتاین برگ<sup>(۱۱)</sup> و دیگران را مورد (۱۹۹۲) شانزده بیمار دارای شش نفر LCA مطالعه قرار دادند که آنها با استفاده از مقیاس کلامی و کسلر و آزمونهای عصب - روان شناختی تحت ارزیابی جامع شناختی قرار گرفتند. نتایج این بررسی نشان داد که عملکرد کلامی آنها از سطح مرزی ۷۱ تا بالاتر از متوسط ۱۰۶ متغیر بود، اما به هر حال، مشخص شد که تمامی این شش نفر، در آزمونهای عصب - روان شناختی، عادی یا بهتر از عادی بودند.

مطالعه حاضر گزارش موردی یک کودک مبتلا به LCA مراجعه کننده به کلینیکهای توانبخشی اسما و صبا است.

### شرح خصوصیات مورد

پسر ۴ ساله نابینا به دلیل تأخیر شدید گفتار و زبان که به گنگی<sup>(۱۲)</sup> نزدیک بود، به کلینیک گفتاردرمانی ارجاع داده شد. این کودک برای معاینه ژنتیک به مرکز مشاوره ژنتیک پزشکی کشوری فرستاده شد و طبق معیارهای زیر مبتلا به LCA تشخیص داده شد:

- |   |                               |
|---|-------------------------------|
| 1-Leber's Congenital Amaurosis (LCA)    |                               |
| 2-pigmentary retinopathy                | 3-consanguinity               |
| 4-Alstrom                               | 5-Gillespie                   |
| 6-Francois                              | 7-neuropsychiatric            |
| 8-neuropsychologic                      | 9-Ehlers-Donals-Like syndrome |
| 10-Schroeder                            | 11-Steinberg                  |
| 12-mutism                               | 13-occulodigital reflex       |
| 14-salt and pepper retinal degeneration |                               |
| 15-hyperextensible                      | 16-phonation                  |
| 17-articulation                         |                               |

می‌کند، اما هنوز با مشکل مواجه است که احتمالاً ناشی از کنش پریشی شدید گفتار است و در برخورد با این مشکل، از روشهای حسی، حرکتی تسهیل گفتار استفاده می‌شود. اختلالات رفتاری کودک اصلاح و کنترل شده است، کارکردهای شناختی وی نظیر توجه به محیط اطراف، بیان نیازها و برقراری ارتباط از طریق واژه‌ها و اشارات بهبود یافته است.

### بحث

اگر چه یافته‌های یک مورد قابل تعمیم نیست، اما نظر برخی از مؤلفان (مثلاً، نیکل<sup>(۴)</sup>، ۱۹۸۲ و اشتاین برگ و دیگران، ۱۹۹۲) (۳، ۶) در خور توجه است که معتقدند، کودکان مبتلا به LCA اساساً و به طور اولیه عقب مانده ذهنی نیستند، بلکه قربانی محرومیت‌های حسی زود هنگام می‌شوند. البته در مورد کودک حاضر، وجود عقب ماندگی ذهنی محرز است، اما محیط، نیز تأثیرگذار به نظر می‌رسد و همچنین درک عالی از وزن و نیز درک زبانی خوب کودک، این امیدواری را به وجود می‌آورد که با غلبه بر موانع ارتباط کلامی، بتواند توانمندیهای پنهان شناختی خود را آشکار سازد.

### تشکر و قدردانی

در اینجا بر خود لازم می‌دانم که از سرکار خانم دکتر فیروزه ساجدی به خاطر معاینات دقیق و جناب آقای دکتر محسن آذرینا متخصص چشم به خاطر تشخیص سندرم لبر در کودک، سرکار خانمها آرزو جعفری و آرزو مشایخی به دلیل فراهم آوردن اطلاعات و جناب آقای دکتر المدنی به دلیل مشاوره‌های ژنتیک قدردانی کنم.

نظر می‌رسد، وجود کنش پریشی گفتاری<sup>(۱)</sup> شدید مانع بزرگی در تولید همخوانها و واژه‌ها توسط کودک می‌باشد، گرچه احتمال کنش پریشی دهانی حرکتی<sup>(۲)</sup> وی بعید است.

مهارتهای زبان بیانی کودک محدود به کاربرد پنج واژه بود که نه به طور خود به خودی، بلکه در تقلید و با تحریک گفته می‌شد و قابلیت فهم کمی داشتند، اما مهارتهای زبان درکی کودک بسیار بهتر از توانمندیهای بیانی است. درک تک واژه، جمله‌های کوتاه، جمله‌های طولانی، جمله‌های مرکب و جمله‌های پیچیده (یعنی درک نحو) وجود دارد، اما آنچه که به مهارتهای درکی او صدمه می‌زند عدم شناخت عناصر واژگانی است که در برابر بینایی کودک نبوده و در نتیجه، به محدودیت شناخت مفاهیم منجر شده است.

### روش درمانی

نکته قابل توجه در مورد کودک، درک عالی او از وزن‌هاست. در ارزیابی معلوم شد که تنها راه کنترل رفتار کودک استفاده از آهنگ موزون<sup>(۳)</sup> است، زیرا بلافاصله پس از شنیدن موسیقی مورد علاقه‌اش گریه را قطع می‌کرد. همچنین مشخص شد که قادر است هرگونه وزن ارائه شده را از طریق ضربه زدن روی میز تکرار کند، نظیر ( // // // // // // ). با انجام تمرینات، توانست همخوانها را با همان ریتم تولید کند، نظیر برای (SS SSS SSS S) از این خاصیت آموزش تولید و تحریک او به گفتار استفاده شد.

### نتایج

پس از آموزش موزون تولید، کودک، بیشتر از قبل به صداسازی و تولید هجاها تمایل دارد و برای ادای واژه‌ها تلاش



- 1-Gillespie, F.D: Congenital amaurosis of leber, Am J Ophth, 61:874-80, 1966.
- 2-Mizuno, K.etal: Leber's congenital amaurosis, Am J Ophth, 83: 32-42, 1977.
- 3-Nickel, B. & Hoyt, C.S: Leber's congenital amaurosis: Is mental retardation a frequent associated defect, Arch ophth, 100:1089-92, 1982.
- 4-Rahn, E.K.etal: Leber's congenital amaurosis with an ehlers-danlos syndrome: Study of and american family, Arch Ophth, 79: 135-41, 1968.
- 5-Schroeder, R.etal: Lever's congenital amaurosis: Retrospective review of 43 cases and a new fundus findings in two cases. Arch Ophth, 105:356-9, 1987.
- 6-steinberg, A.etal: Central nervous system involvement in leber congenital amaurosis, J pediat ophth stab, 29: 224-7, 1992.
- 7-Vaizey, M.J.etal: Neurological abnormalities in congenital amaurosis of leber, Arch dis child, 52: 399-402, 1977.