

شرح حال بیماران بر اساس DSM-5-TR

تألیف

دکتر جان و. بارن هیل

ترجمه

دکتر فرزین رضاعی

دانشیار روان پزشکی

دانشگاه علوم پزشکی تهران

دکتر محمد منایی

متخصص روان پزشکی

دکتر فرهاد شاملو

استادیار روان پزشکی

دانشگاه علوم پزشکی قزوین

میترا علیزاده

کارشناسی ارشد روان شناسی



فهرست

مقدمه	۹
فصل ۱. اختلالات عصب‌رشدی	۱۱
مقدمه	۱۱
مورد ۱-۱: نظر دیگر در مورد اوتیسم (درخودماندگی)	۱۴
مورد ۱-۲: حملات قشقرق	۱۹
مورد ۱-۳: مشکلات تحصیلی	۲۳
مورد ۱-۴: مشکلات مدرسه	۲۹
مورد ۱-۵: بی‌قرار و حواس‌پرت	۳۴
فصل ۲. طیف اسکیزوفرنی و سایر اختلالات روان‌پریشی	۳۹
مقدمه	۳۹
مورد ۲-۱: پریشانی هیجانی	۴۲
مورد ۲-۲: به‌طور فزاینده عجیب و غریب	۴۶
مورد ۲-۳: توهم‌هایی با ماهیت معنوی	۴۹
مورد ۲-۴: کنترل ذهن	۵۴
مورد ۲-۵: غمگین و روان‌پریش	۵۸
مورد ۲-۶: روان‌پریشی و کانابیس	۶۱
مورد ۲-۷: آلودگی به کک	۶۶
فصل ۳. اختلال دوقطبی و اختلالات مرتبط با آن	۷۰
مقدمه	۷۰
مورد ۳-۱: پریشانی هیجانی	۷۴
مورد ۳-۲: چرخه‌های افسردگی	۷۹
مورد ۳-۳: اشتغال خاطر با خودکشی	۸۳
مورد ۳-۴: افسردگی‌های دوره‌ای	۸۷
مورد ۳-۵: تحریک‌پذیری و غم	۹۱
مورد ۳-۶: خدا مرا شفا داده است!	۹۵
مورد ۳-۷: سکوت غریب	۹۹
مورد ۳-۸: تغییر پس از زایمان	۱۰۴
مورد ۳-۹: اضطراب و افسردگی	۱۰۷
فصل ۴. اختلالات افسردگی	۱۱۱
مقدمه	۱۱۱
مورد ۴-۱: دمدمی و تحریک‌پذیر	۱۱۵
مورد ۴-۲: غمگینی پس از زایمان	۱۱۹
مورد ۴-۳: سوگ و افسردگی	۱۲۲
مورد ۴-۴: فقدان علاقه به زندگی	۱۲۷
مورد ۴-۵: ناامیدی	۱۳۰

مورد ۶-۴: خلق پایین مداوم	۱۳۴
مورد ۷-۴: نوسان خلق	۱۳۷
مورد ۸-۴: استرس، مواد و اندوه	۱۴۱
مورد ۹-۴: بی‌لذتی و خواب ناآرام	۱۴۵
مورد ۱۰-۴: ویژگی‌های مختلط، ولی نه دوقطبی	۱۵۰
مورد ۱۱-۴: مخممه	۱۵۵
مورد ۱۲-۴: بی‌خوابی و شکایات جسمانی	۱۵۹
فصل ۵. اختلالات اضطرابی.....	۱۶۳
مقدمه	۱۶۳
مورد ۱-۵: ترس‌ها و نگرانی‌ها	۱۶۶
مورد ۲-۵: وحشت‌زدگی	۱۷۰
مورد ۳-۵: نوجوان خجالتی	۱۷۴
مورد ۴-۵: ترس از پرواز	۱۷۸
مورد ۵-۵: عصبی بودن دائمی	۱۸۱
مورد ۶-۵: اضطراب و سیروز	۱۸۵
فصل ۶. اختلال وسواسی جبری و اختلالات مرتبط.....	۱۹۰
مقدمه	۱۹۰
مورد ۱-۶: افسردگی	۱۹۲
مورد ۲-۶: میکروب‌ها	۱۹۷
مورد ۳-۶: مشغولیت ذهنی با ظاهر	۲۰۱
مورد ۴-۶: افسردگی و اضطراب	۲۰۵
مورد ۵-۶: کندن مو	۲۰۹
فصل ۷. اختلالات مرتبط با تروما و استرس.....	۲۱۳
مقدمه	۲۱۳
مورد ۱-۷: رفتارهای خطرناک	۲۱۶
مورد ۲-۷: دو واکنش به تروما	۲۲۰
مورد ۳-۷: تصادف ماشین	۲۲۳
مورد ۴-۷: تحریک‌پذیری سریع	۲۲۶
مورد ۵-۷: تحت فشار	۲۳۰
مورد ۶-۷: سرطان ریه	۲۳۳
مورد ۷-۷: بیش مصرف دارو	۲۳۷
مورد ۸-۷: فرسودگی شغلی	۲۴۱
فصل ۸. اختلالات تجزیه‌ای (گسست).....	۲۴۸
مقدمه	۲۴۸
مورد ۱-۸: غمگین و تنها	۲۵۰
مورد ۲-۸: احساس غیرواقعی بودن	۲۵۵
مورد ۳-۸: علائم تجزیه‌ای	۲۶۰
فصل ۹. اختلال علائم جسمی و اختلالات مرتبط.....	۲۶۵

مقدمه	۲۶۵
مورد ۹-۱: درد و افسردگی	۲۶۸
مورد ۹-۲: شکایات جسمی	۲۷۲
مورد ۹-۳: بیماری لایم مزمن	۲۷۶
مورد ۹-۴: تشنج‌ها	۲۸۱
مورد ۹-۵: درد شکم	۲۸۴
مورد ۹-۶: تنگی نفس	۲۸۸
فصل ۱۰. اختلالات تغذیه و خوردن	۲۹۳
مقدمه	۲۹۳
مورد ۱۰-۱: درد شکم	۲۹۶
مورد ۱۰-۲: پایین‌تراز منحنی رشد	۲۹۹
مورد ۱۰-۳: سردرد و خستگی	۳۰۲
مورد ۱۰-۴: خارج از کنترل	۳۰۷
مورد ۱۰-۵: افزایش وزن	۳۱۰
فصل ۱۱. اختلال‌های دفعی	۳۱۵
مقدمه	۳۱۵
مورد ۱۱-۱: قشقرق و شکایات جسمی	۳۱۷
فصل ۱۲. اختلالات خواب - بیداری	۳۲۱
مقدمه	۳۲۱
مورد ۱۲-۱: اشکال در تداوم خواب	۳۲۳
مورد ۱۲-۲: مضطرب و خواب‌آلود	۳۲۷
مورد ۱۲-۳: خواب‌آلودگی	۳۳۱
مورد ۱۲-۴: احساس خارش، مور مور شدن و خزیدن روی پوست	۳۳۵
فصل ۱۳. اختلالات کارکرد جنسی (کژکاری‌های جنسی)	۳۳۹
مقدمه	۳۳۹
مورد ۱۳-۱: اختلال کارکرد جنسی	۳۴۱
مورد ۱۳-۲: مشکلات جنسی	۳۴۵
فصل ۱۴. ناراضایتی جنسیتی	۳۴۸
مقدمه	۳۴۸
مورد ۱۴-۱: تغییر جنسیت	۳۵۱
فصل ۱۵. اختلالات کنترل تکانه، رفتارهای ایذایی و سلوک	۳۵۵
مقدمه	۳۵۵
مورد ۱۵-۱: ناآگاه از قوانین	۳۵۷
مورد ۱۵-۲: غیرقابل همزیستی	۳۶۱
فصل ۱۶. اختلالات مرتبط با مواد و اعتیاد	۳۶۵
مقدمه	۳۶۵
مورد ۱۶-۱: الکل	۳۶۷

مورد ۱۶-۲: محرومیت الککل	۳۷۰
مورد ۱۶-۳: اعتیاد	۳۷۳
مورد ۱۶-۴: درد زانو	۳۷۶
مورد ۱۶-۵: سیر قهقرایی	۳۸۰
مورد ۱۶-۶: استرس و سوء مصرف مواد	۳۸۴
مورد ۱۶-۷: قماربازی	۳۸۸
فصل ۱۷. اختلالات عصب شناختی	۳۹۲
مقدمه	۳۹۲
مورد ۱۷-۱: ملال	۳۹۴
مورد ۱۷-۲: سراسیمه و سردرگم	۳۹۸
مورد ۱۷-۳: افسرده و منزوی	۴۰۱
مورد ۱۷-۴: ژولیده و تحلیلرفته	۴۰۵
مورد ۱۷-۵: بدن انعطاف ناپذیر و فراموشکار	۴۰۹
مورد ۱۷-۶: پارانویا و توهمات	۴۱۴
مورد ۱۷-۷: سرکشی ناگهانی	۴۱۹
فصل ۱۸. اختلالات شخصیت	۴۲۵
مقدمه	۴۲۵
مورد ۱۸-۱: تعارضات شخصیتی	۴۲۹
مورد ۱۸-۲: منزوی و متفاوت از دیگران	۴۳۳
مورد ۱۸-۳: نگران و با مشغولیت ذهنی عجیب	۴۳۷
مورد ۱۸-۴: بی انصافی	۴۴۰
مورد ۱۸-۵: شکننده و خشمگین	۴۴۴
مورد ۱۸-۶: تمایل به خودکشی دردناک	۴۴۸
مورد ۱۸-۷: نارضایتی	۴۵۲
مورد ۱۸-۸: کمروبی	۴۵۶
مورد ۱۸-۹: فقدان اعتماد به نفس	۴۵۹
مورد ۱۸-۱۰: کنترل رابطه	۴۶۳
فصل ۱۹. اختلالات پارافیلیک	۴۶۷
مقدمه	۴۶۷
مورد ۱۹-۱: آزارگری جنسی	۴۷۲
مورد ۱۹-۲: مشکلات ارتباطی	۴۷۶
مورد ۱۹-۳: جرائم جنسی	۴۷۹
مورد ۱۹-۴: چند رفتار غیرعادی	۴۸۴
نمایه	۴۹۰

مقدمه

کتاب شرح حال بیماران بر اساس DSM-5-TR به عنوان همراهی برای DSM-5-TR طراحی شده است. هر یک از ۱۰۴ مورد این کتاب با موردی بالینی شروع می شود که سپس با بحثی در مورد آن همراه است. این موارد به گونه ای سازماندهی شده اند که در یکی از ۱۹ فصل اصلی DSM-5-TR جای می گیرند. به عبارت دیگر، موردی که شامل اختلال شخصیت مرزی است در فصل اختلالات شخصیتی قرار خواهد گرفت. در مواردی که اختلالات همزمان وجود دارند، مورد در فصلی که اختلال روان پزشکی اصلی در نظر گرفته می شود قرار خواهد گرفت (گرچه معمولاً هر یک از اختلالات همزمان باید به طور جداگانه تحت توجه بالینی قرار گیرند).

هر یک از ۱۳۳ نفر بحث کننده از آن ها خواسته شده است که به عنوان «متخصص فعال» عمل کنند، و فرآیند فکری که ممکن است در فهم تشخیصی بیمار دخیل باشد را ترسیم کنند. محدودیت حدود ۱۰۰۰ کلمه برای هر مورد و بحث، باعث می شود که نه مورد و نه بحث به طور کامل و جامع نباشد، اما این اجمالی بودن همانطور که به کتاب اجازه می دهد روش های کارآمد و مؤثر متخصصان را در تبدیل داده های بالینی پیچیده به تشخیص های تمایزی برجسته کند. همچنین به خواننده این امکان را می دهد که تجربه یادگیری متمرکزی را در یک نشسته به دست آورد. در طول کتاب، خواننده تشویق می شود که به طور فعال به تشخیص های اولیه ای که هر بحث با آن ها خاتمه می یابد فکر کند. آیا شما موافق هستید یا مخالف؟ آیا به اطلاعات بیشتری نیاز دارید؟ چه نوع اختلالات همزمانی ممکن است در نظر گرفته شوند؟ احتمالاً چه چیزی در بیمار در طول ماه ها و سال های آینده توسعه خواهد یافت؟

کتاب شرح حال بیماران بر اساس DSM-5-TR نسخه به روزرسانی شده ای از کتاب موارد بالینی است که همراه با DSM-5 منتشر شده بود. نویسندگان، موارد و بحث ها عمدتاً همانند قبل هستند، با این تفاوت که کتاب برای گنجاندن تغییرات در DSM-5-TR و همچنین گسترش توجه به قومیت، نژاد و سایر عوامل جمعیتی ویرایش شده است.

کتاب شرح حال بر اساس DSM-5 به دوازده زبان ترجمه شده و توسط انواع مختلفی از متخصصان سلامت روان، کارآموزان، دانشجویان و حتی غیرحرفه ای ها خوانده شده است. امید داریم که خوانندگان این نسخه به روز شده را حتی جالب تر و مفیدتر بیابند.

فصل ۱

اختلالات عصب‌رشدی

مقدمه

Robert Haskell, M.D.

DSM-5 در رویکردش به بیماری‌های روانی در طول عمر، ابتدا با اختلالات عصب‌رشدی آغاز می‌کند. این اختلالات گروهی از بیماری‌ها هستند که معمولاً اولین بار در دوران شیرخوارگی، کودکی یا نوجوانی تشخیص داده می‌شوند. علائم تشخیصی هر یک از این بیماری‌ها به‌طور خاص بارها مورد حذف و سازماندهی مجدد و شفاف‌سازی قرار گرفته و یکی از بحث برانگیزترین تغییرات DSM-5، در تعریف و ملاک‌های تشخیصی درخودماندگی (اوتیسم) است. در DSM-5-TR اختلالات طیف درخودماندگی بیمارانی را توصیف می‌کند که قبلاً بین اختلالات درخودماندگی، اختلال آسپرگر، اختلال فروپاشنده دوران کودکی، اختلال رت و اختلالات نافذ رشد نامعین تقسیم شده‌اند. این اختلالات را در حال حاضر موارد بالینی جداگانه در نظر نمی‌گیرند. ملاک‌های جدید برای این اختلالات عبارت‌اند از: (۱) وجود نقایص نافذ و پایدار در ارتباطات و تعاملات اجتماعی و (۲) وجود الگوهای تکراری و محدود رفتار، علائق و فعالیت‌ها. بر اساس تعریف فعلی، اختلال طیف اوتیسم (ASD) را می‌توان بر اساس وجود یا عدم وجود نقایص هوشی و یا بیماری‌های طبی مرتبط نیز دسته‌بندی کرد. علاوه‌براین، تعیین سطوح سه‌گانه شدت این اختلال کمک می‌کند تا نیاز بیمار به خدمات اضافی اجتماعی یا شغلی مشخص شود. به‌طور مثال، بیماری که نیازمند «حمایت‌های بسیار اساسی» است ممکن است تنها در حد ۲۰ کلمه، گفتار قابل فهم کلامی داشته باشد و یا از نظر رفتاری فوق‌العاده انعطاف‌ناپذیر باشد. اختلال کم‌توجهی / بیش‌فعالی (ADHD) همچنان بر اساس دو بُعد علامتی کم‌توجهی و

بیش‌فعالی‌تکانشگری تقسیم می‌شود و البته هسته اصلی تشخیص، وجود حداقل ۶ علامت از هر یک از ابعاد دوگانه و یا هر دوی آنها است. به‌طور مثال، نوع بی‌توجهی می‌تواند با رفتارهایی مثل اشتباه ناشی از بی‌دقتی، ناتوانی در ادامه تکالیف درسی تا آخر و گم کردن کتاب‌ها نمود پیدا کند. ملاک‌های بیش‌فعالی / تکانشگری نیز شامل مواردی مثل بی‌قراری، بی‌حوصلگی و پرحرفی است. تشخیص ADHD بدون ذکر مشخصه‌های ابعادی آن (غالباً بی‌توجه، غالباً بیش‌فعال تکانشگر و یا نوع مرکب) کامل نمی‌شود. قبلاً در DSM-IV ذکر می‌شد که چند تا از این علائم باید قبل از ۷ سالگی وجود داشته باشد، در حالی‌که، این سن به ۱۲ سالگی تغییر پیدا کرده است؛ تغییر ایجادشده دیگر، آن است که تعداد ملاک‌های علائم در افراد بالغ در بُعد خاصی از ۶ به ۵ کاهش یافته است. دو تغییر فوق نشان‌دهنده شواهدی است که «آسان‌تر شدن» ملاک‌های تشخیصی، امکان شناسایی افرادی را فراهم کنند که ناراحتی، تخریب عملکرد و علائمی مشابه با بیمارانی دارند که قبلاً تشخیص ADHD می‌گرفتند و ممکن است، بتوانند از توجه بالینی سود ببرند. همان‌طور که در سراسر DSM-5 تأکید شده است، تشخیص این افراد تنها بر عهده بالینگر است که فقط بیمارانی را شناسایی کرده که معیارهای علائم را برآورده کنند و ناراحتی یا نقص عملکردشان در حد توجه بالینی باشد.

DSM-5 اصطلاح عقب‌ماندگی ذهنی در DSM-IV را با کم‌توانی هوشی (اختلال رشدی هوش) جایگزین کرده است و در DSM-5-TR ترتیب این دو نام در تشخیص، اختلال رشدی هوش (کم‌توانی هوشی) برای نشان دادن اولویت اصطلاح اول تغییر داده شد. سه معیار اصلی برای این تشخیص بدون تغییر هستند: نقص در عملکرد هوشی، نقص در سازگاری (در زمینه‌هایی مثل ارتباط، کار یا تفریح) و سن شروع پایین. در عین حال، تشخیص کم‌توانی ذهنی دیگر به انجام تست هوش رسمی بستگی ندارد. در عوض DSM-5-TR از بالینگر دعوت می‌کند تا با جمع‌بندی ارزیابی‌ها از شدت از خفیف تا عمیق در سه زمینه مهم مفهومی، اجتماعی و عملی ناتوانی فرد را تعیین کند. به‌طور مثال، فردی با کم‌توانی ذهنی شدید ممکن است درک اندکی از مفاهیمی نظیر زمان و پول داشته باشد، از زبان تنها برای ارتباط و نه برای توضیح دادن استفاده کند و احتمالاً برای انجام اغلب فعالیت‌های روزانه نیاز به حمایت داشته باشد.

اختلالات ارتباطی که نخستین بار در دوران کودکی قابل مشاهده هستند، عبارت‌اند از: اختلال زبان (که قبلاً به اختلالات زبان بیانی و درکی تقسیم می‌شد)، اختلال صوت گفتار که در آن بیمار بدون وجود بیماری توجیه‌کننده طبی مادرزادی و اکتسابی قادر به تولید واحدهای ساختاری آوایی از کلمات نیست، اختلال در فصاحت کلام با شروع در کودکی (لکنت زبان) و تشخیصی جدید تحت عنوان اختلال ارتباط اجتماعی (پراگماتیک) که در آن بیمار اشکالات

پایداری در کاربرد اجتماعی ارتباط کلامی و غیرکلامی دارد. این اختلال احتمالاً می‌تواند جایگاهی تشخیصی برای برخی از افراد باشد که صفاتی از اختلال طیف درخودماندگی را دارند، ولی ملاک‌های کامل برای رسیدن به تشخیص را ندارند.

اختلال یادگیری اختصاصی تشخیص کلی جدید در DSM-5 است که تعدادی از اختلالات را زیر چتر خود می‌گیرد. برای این اختلال مشخصه‌های تشخیصی مثل اختلال در خواندن، بیان نوشتاری و ریاضی مطرح شده است. هدف از طراحی این مشخصه‌ها این است که به معلم یا والدین بیمار کمک شود تا تمرکز بیشتری روی نیازهای تحصیلی کودک داشته باشند.

فصل اختلالات عصب‌رشدی در نهایت با اختلالات حرکتی از جمله اختلالات هماهنگی رشدی، اختلالات حرکتی قلبی و اختلالات تیک به اوج خود می‌رسد. تیک حرکتی غیر موزون با مدت کوتاه و شروع ناگهانی است. تیک‌ها را می‌توان به دو نوع حرکتی و صوتی تقسیم‌بندی کرد. تیک‌های حرکتی مثل بالا انداختن شانه و چشم‌زدن و تیک‌های صوتی مثل صداهای خرخر و فین کردن و یا بیان خودبه‌خود یک کلمه یا عبارت هستند. اختلال توره پیچیده‌ترین اختلال تیک است که در آن بیمار هر دو نوع تیک‌های حرکتی پیچیده و حداقل یک تیک صوتی را برای مدتی بیش از یک سال نشان می‌دهد و این تیک‌ها با علل طبی یا اثرات فیزیولوژیک ماده‌ای مثل کوکائین قابل توجه نیستند.

به شکل غیرقابل اجتنابی، اختلالات عصب‌رشدی با طیف وسیعی از بیماری‌های روان‌پزشکی علائم مشترک دارند و بالینگر باید فهرست دقیقی از تشخیص‌های افتراقی را مرتب کند و به این نکته توجه داشته باشد که در کودکان ۱۲ سال و پایین‌تر با تشخیص‌های افتراقی وسیع‌تری نسبت به بزرگسالان مواجه هستیم. گاهی اوقات اختلالات عصب‌رشدی در بروز سایر اختلالات مشارکت دارد. مثلاً اختلال یادگیری می‌تواند موجب بروز اضطراب شود و یا ADHD درمان‌نشده می‌تواند بیمار را مستعد سوء مصرف مواد کند. نمونه‌هایی که در ادامه معرفی می‌شود، تلاشی برای جدا کردن برخی از این درهم‌تنیدگی‌های تشخیصی و بررسی هم‌ابتلائی‌هایی است که درمان اختلالات عصب‌رشدی را به یکی از چالش‌برانگیزترین وظایف روان‌پزشکی تبدیل کرده است.

منابع مطالعاتی پیشنهادی

Brown TE (ed): ADHD Comorbidities. Washington, DC, American Psychiatric Publishing, 2009
 Cepeda C, Gotanco L: Psychiatric Interview of Children and Adolescents. Washington, DC, American Psychiatric Association Publishing, 2019
 Hansen RL, Rogers SJ (eds): Autism and Other Neurodevelopmental Disorders. Washington, DC, American Psychiatric Publishing, 2013

مورد ۱-۱

نظر دیگر در مورد اوتیسم (درخودماندگی)

Catherine Lord, Ph.D.

اشلی دختر ۱۷ ساله‌ای بود که پس از تقریباً یک عمر داشتن تشخیص اوتیسم و کم‌توانی هوشی (ذهنی)، برای بررسی مجدد تشخیصی ارجاع شده بود. اخیراً برای او تشخیص سندرم کلیفس ترا^۱ مطرح شده بود و خانواده وی درخواست بررسی و تثبیت تشخیص‌های قبلی را داشتند. تا به این ترتیب، خطر ژنتیکی بروز این اختلالات در فرزندان خواهر بزرگ‌تر وی ارزیابی شود. هنگام ارزیابی مجدد، اشلی به مدرسه خاصی می‌رفت که در آن بر آموزش مهارت‌های عملکردی تمرکز داشتند. وی قادر بود لباس‌هایش را خودش بپوشد اما نمی‌توانست به تنهایی دوش بگیرد یا در خانه بماند. وی قادر به رمزگشایی کلمات (مثل خواندن کلمات) و هجی کردن آنها در سطح کلاس دوم بود اما درک وی از کلماتی که می‌خواند اندک بود. هرگونه تغییر در برنامه‌ها و یا افزایش توقع از عملکرد وی، موجب تحریک‌پذیری‌اش می‌شد. وقتی اشلی ناراحت می‌شد، اغلب یا به خودش (مثل گاز گرفتن مچ دست) و یا به دیگران (مثل گرفتن نیشگون یا کندن موی دیگران) آسیب می‌زد.

در آزمون‌های رسمی انجام‌شده در هنگام ارزیابی مجدد، ضریب هوشی غیرکلامی ۳۹ و ضریب هوش کلامی ۲۳ داشت و نمره کامل ضریب هوش وی ۳۱ بود. نمرات مربوط به قدرت انطباق وی تا حدودی بالاتر بود و نمره کلی وی در این زمینه ۴۲ بود (نمره متوسط برابر با ۱۰۰ بود).

بر اساس شرح حال اشلی اولین بار وقتی که والدین وی متوجه تأخیر قابل توجه در حرکت وی شده بودند، خدماتی را دریافت کرده بود. او در بیست ماهگی توانسته بود راه برود و در پنج سالگی توانسته بود توالت رفتن را فرا بگیرد. وی اولین لغات خود را در شش سالگی به زبان آورد. در سه سالگی برای وی تشخیص تأخیر در رشد و در چهار سالگی تشخیص درخودماندگی (اوتیسم)، چاقی و انسفالوپاتی استاتیک داده شد. بررسی‌های اولیه بد ریختی (دیسمورفولوژی) چهره را نشان داد، ولی در آن زمان آزمایش‌های ژنتیکی چیزی را نشان نداده بود.

والدین او می‌گفتند که او صدها کلمه و بسیاری از اصطلاحات ساده را می‌داند. وی برای

1. kleefstra syndrome

مدتی طولانی به پلاک‌های ماشین علاقه‌مند شده بود و ساعت‌ها وقت صرف رسم آنها می‌کرد. قوی‌ترین مهارت وی حافظه‌اش بود، او می‌توانست شکل‌های دقیقی از پلاک‌های ماشین مربوط به ایالات مختلف را رسم کند. وی دلبستگی زیادی به والدین و خواهرش داشت و باوجود آنکه در برابر بچه‌های کوچک رفتار محبت‌آمیزی داشت، علاقهٔ بسیار اندکی را نسبت به سایر نوجوانان از خود نشان می‌داد.

در سابقهٔ خانوادگی پدر اشلی کژخوانی (دیس‌لکسی) وجود داشت، عموی پدری‌اش صرع و یکی از پسرعموهای مادری وی احتمالاً «سندرم آسپرگر» داشت. دو خواهرش در کالج درس می‌خواندند و عملکرد خوبی داشتند.

در معاینه، اشلی خانم جوان چاقی بود که تماس چشمی ثابتی نداشت و اغلب با گوشهٔ چشم با دقت نگاه می‌کرد. لبخند زیبایی داشت و گاهی اوقات با خودش می‌خندید، ولی بیشتر اوقات حالت چهره‌اش ثابت و بدون تغییر بود. او تلاشی نمی‌کرد که مسیر نگاه دیگران را دنبال کند و به چیز مشترکی توجه نمی‌کرد. وی مکرراً آنچه را دیگران می‌گفتند، نادیده می‌گرفت. برای درخواست شیء دلخواه (مثل مجله با جلد براق) این پا و آن پا می‌کرد و به آن شیء اشاره می‌کرد. وقتی شی‌ای به او داده می‌شد (مثل حیوان پلاستیکی کوچک)، آن را برای واریسی کردن به سمت بینی و لب‌هایش می‌برد. اشلی با لحنی غیرعادی و با صدای زیر صحبت می‌کرد. در طول مصاحبه از تعدادی لغت و چند عبارت کوتاه که تا حدودی ساده ولی ارتباطی بود استفاده کرد از قبیل: «من می‌خوام نظافت کنم» و یا «آیا شما ون دارید؟»

در ماه‌های قبل از بررسی فعلی، والدین اشلی متوجه بی‌تفاوتی فزایندهٔ وی شده بودند. بررسی‌های طبی نشان‌دهندهٔ عفونت دستگاه ادراری به‌مثابهٔ محتمل‌ترین علت بروز علائم در وی بود، اما تجویز آنتی‌بیوتیک‌ها فقط او را بی‌حال‌تر می‌کرد. بررسی‌های طبی بیشتر منجر به مجموعه آزمایش‌های ژنتیکی گسترده شد و در نهایت تشخیص سندرم کلیفس‌ترا برای وی داده شد. این سندرم یک نقص ژنتیکی نادر است که با مشکلات طبی چندگانه از جمله اختلال کم‌توانی هوشی همراه است. والدین وی گفتند که آنها نیز بررسی شده‌اند و نتیجهٔ بررسی آنها «منفی» بوده است.

والدین اشلی به‌ویژه مایل بودند بدانند که آیا نتایج آزمایش‌های ژنتیکی روی تشخیص طولانی‌مدت وی اثری خواهد گذاشت یا خیر و آیا وی در آینده به خدمات دیگری نیاز خواهد داشت؟ علاوه‌براین، آنها می‌خواستند بدانند آیا دو دختر دیگرشان ممکن است حامل ژن‌های درخودماندگی، کم‌توانی هوشی و سندرم کلیفس‌ترا باشند؟ و آیا نیازی به انجام آزمایش ژنتیکی برای تشخیص خطر حامل بودن آنها هست یا خیر؟

بحث

در رابطه با تشخیص، ارزیابی شناختی اشلی و مهارت‌های انطباقی محدود وی در زندگی روزانه با اختلال رشدی هوش سازگار است، اصطلاحی در DSM-5-TR که قبلاً اصطلاح ترجیحی بود، معادل کم‌توانی هوشی است. علاوه‌براین، اشلی دو دسته از علائم را نشان می‌دهد که هسته تشخیصی اختلال طیف درخودماندگی^۱ (ASD) هستند. این دو دسته عبارت‌اند از: (۱) نقص در ارتباطات اجتماعی و (۲) الگوهای تکراری و محدود از رفتار، علائق و فعالیت‌ها. اشلی همچنین شرایط ASD در DSM-5-TR را در خصوص بروز علائم در مراحل اولیه رشدی و سابقه نقص قابل توجه را دارد. شرط پنجم برای وجود ASD این است که اختلال رشدی هوش توجیه مناسب‌تری برای توجیه علائم این اختلال نباشد، که این پرسش در مورد اشلی پیچیده‌تر از سایر موارد است.

سال‌هاست بالینگران و محققان در مورد مرز بین درخودماندگی و اختلال رشدی هوش با یکدیگر بحث و اختلاف‌نظر دارند. وقتی ضریب هوشی پایین می‌آید، نسبت کودکان و بزرگسالانی که ملاک‌های درخودماندگی را دارند، افزایش می‌یابد. بیشتر افراد با ضریب هوشی زیر ۳۰، اختلال طیف درخودماندگی را در کنار اختلال رشدی هوش دارند.

برای آنکه اشلی ملاک‌های لازم DSM-5-TR برای هر دو تشخیص ASD و اختلال رشدی هوش را داشته باشد، باید نقایص و رفتارهای اختصاصی مرتبط با ASD، فراتر از آنچه باشد که معمولاً در افراد با رشد هوشی کلی دیده می‌شود. به عبارت دیگر، اگر نقایص وی صرفاً به دلیل توانایی هوشی محدودش بود، انتظار می‌رفت مهارت‌های اجتماعی و بازی وی در حدود کودک معمولی ۳ تا ۴ ساله باشد. درعین‌حال، تعاملات اجتماعی اشلی در کل هرگز شبیه کودکان سنین قبل از مدرسه نبوده و نیست. حالات چهره وی محدود است، تماس چشمی ضعیفی دارد و کمترین علاقه را به همسالان خود دارد. اشلی در مقایسه با «سن عقلی» خود محدودیت قابل توجهی را هم در محدوده علائق و هم درک هیجانات انسانی پایه نشان می‌دهد. علاوه‌براین، وی رفتارهایی را از خود نشان می‌دهد که در هیچ سنی دیده نمی‌شود.

ناهمگونی درخودماندگی منجر به بروز اختلاف‌نظرهای قابل توجهی شده است. برخی استدلال می‌کنند، برای مثال، باید کودکان با اختلال رشدی هوش خیلی شدید را از تشخیص ASD خارج کرد. افراد دیگری معتقدند کودکان دارای ASD با توانایی هوشی بیشتر را باید در طبقه خودشان یعنی سندرم آسپرگر جای داد. پژوهش‌ها از هیچ‌یک از این دو تشخیص حمایت نمی‌کند. به‌طور مثال، مطالعات نشان می‌دهد کودکان با علائم درخودماندگی و اختلال

رشدی هوش شدید اغلب هم‌شیرهایی مبتلا به درخودماندگی با توانایی‌های هوشی قوی‌تر دارند. هنوز اطلاعات ما در مورد ASD کافی نیست، اما به‌نظر نمی‌رسد ضریب هوشی عامل کلیدی متمایزکننده‌ای باشد.

از دیدگاه عملی، نکتهٔ کلیدی در تشخیص ASD این است که آیا این تشخیص اطلاعاتی کمک‌کننده جهت رسیدن به راهکار درمانی و یا دسترسی به خدمات ارائه می‌دهد یا نه؟ در مورد اشل‌ی، تشخیص ASD بدین معناست که باید تمرکز خود را روی کمک کردن به او در حوزهٔ مهارت‌های اجتماعی و محیط‌های کمتر ساختاریافته بگذاریم. در این میان باید به تفاوت میان انگیزهٔ وی و نیازش به وجود ساختار درمانی توجه داشته باشیم. تشخیص ASD همچنین بر اهمیت بررسی دقیق نقاط قوت شناختی (مثل حافظهٔ عادی و بازنمودهای بینایی) و نقاط ضعف وی (مثل درک، تعامل اجتماعی و توانایی در تطابق با تغییرات) تأکید دارد. همهٔ این موارد در تلاش اشل‌ی برای رسیدن به یک زندگی تا حد امکان مستقل نقش بزرگی دارند.

والدین اشل‌ی نگرانی‌هایی نیز در مورد اثر نتایج آزمایش ژنتیک اشل‌ی روی درمانش و برنامهٔ تنظیم خانوادهٔ خواهرش دارند. صدها ژن مجزا ممکن است در ایجاد موضوع پیچیدهٔ نورولوژیکی مثل اوتیسم نقش داشته باشند، اما در اغلب موارد برای ASD علت مشخصی پیدا نمی‌شود. وضعیت ژنتیکی که اشل‌ی در آن قرار دارد، یعنی سندرم کلیفس‌ترا، مطمئناً هم با اختلال رشدی هوش و هم با علائم ASD همراهی دارد. هنگام گذاشتن تشخیص اگر عوامل طبی یا ژنتیکی یا محیطی مؤثری دخیل باشد، به‌منزلهٔ مشخصهٔ اختلال ذکر می‌شوند، اما در هر صورت تشخیص ASD را تحت تأثیر قرار نمی‌دهد.

دانستن علت ژنتیکی اختلال رشدی هوش و ASD در اشل‌ی به دلایل متعدد اهمیت دارد. این موضوع باعث می‌شود که پزشکان اشل‌ی به دنبال سایر هم‌ابتلائی‌های طبی شایع در سندرم کلیفس‌ترا از قبیل مشکلات قلبی و کلیوی نیز بگردند (به‌طور مثال شاید مشکلات کلیوی در اشل‌ی باعث عفونت‌های مکرر دستگاه ادراری شده باشد). همچنین، اطلاع از علت ژنتیکی منابع اطلاعاتی را با پیوند دادن خانوادهٔ اشل‌ی به سایر خانواده‌های دارای عضو مبتلا به این سندرم نادر گسترش می‌دهد.

جنبهٔ به‌ویژه مهم از این تشخیص ژنتیکی جدید، تأثیر آن بر خواهر اشل‌ی است. تقریباً در تمامی موارد گزارش‌شده، سندرم کلیفس‌ترا به‌صورت جدید و خودبه‌خود ایجاد شده است. این بدان معنا که احتمال بسیار کمی وجود دارد که فرد دیگری از خانواده‌اش هرگونه ناهنجاری در ناحیهٔ ژنی آسیب‌دیده داشته باشد. در برخی موارد نادر، والدین غیر مبتلا دارای

جابه‌جایی کروموزومی^۱ یا موزایسم هستند که منجر به بروز سندرم در فرزند می‌شود. اما این واقعیت که نتایج آزمایش ژنتیکی والدین اشلی «منفی» بوده است، نشان می‌دهد که آنها نمی‌توانند حامل ژن باشند. با وجود آن‌که این موضوع در مورد سایر اختلالات ژنتیکی مرتبط با اوتیسم صدق نمی‌کند، اما تشخیص ژنتیکی خاص اشلی نشان می‌دهد که خواهران وی با افزایش خطر داشتن فرزند اوتیسم مواجه نیستند، اگرچه از خطر عادی محافظت نمی‌شوند. این اطلاعات برای خواهران اشلی می‌تواند بسیار اطمینان‌بخش و مفید باشد. این واقعیت همچنان پابرجاست که ژنتیک بدون شک نقش عمده‌ای در اوتیسم و اختلالات رشدی هوش دارد و البته بیشتر موارد را نمی‌توان با اطمینان پیش بینی کرد و تشخیص از طریق مشاهده مداوم و طولی دوران کودکی فرد انجام می‌شود.

تشخیص

- کم‌توانی رشدی هوش (کم‌توانی هوشی)، شدید
- اختلال طیف درخودماندگی، توأم با نقایص هوشی و زبانی، مرتبط با سندرم کلیفسترا

منابع مطالعاتی پیشنهادی

- Kleefstra T, Nillesen WM, Yntema HG: Kleefstra syndrome. GeneReviews October 5, 2010 Lord C, Pickles A: Language level and nonverbal social-communicative behaviors in autistic and language-delayed children. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry 35(11):1542-1550, 1996
- Muhle RA, Reed, HE, Stratigos K, et al: The emerging clinical neuroscience of autism spectrum disorder: a review. JAMA Psychiatry 75(5):514-523, 2018
- Willemsen MH, Vulto-van Silfhout AT, Nillesen WM, et al: Update on Kleefstra syndrome. Mol Syndromol 2(3-5):202-212, 2012

1. chromosomal translocation

مورد ۱-۲

حملات قشقرق

Robyn Thom, M.D.
Eugene Beresin, M.D.
Christopher McDougale, M.D.

براندون پسر ۱۲ ساله‌ای بود که توسط مادرش برای ارزیابی روان‌پزشکی آورده شد. دلیل این امر حمله‌های قشقرق براندون و تأثیر در افت عملکرد وی در مدرسه بود. مادر براندون هنگام صحبت در مورد پسرش از نظر عاطفی برانگیخته شد. او می‌گفت که اوضاع همیشه سخت بوده ولی پس از ورود پسرش به مقطع راهنمایی، شرایطش بدتر شده است. مدت کوتاهی پس از شروع مقطع راهنمایی، براندون شروع به شکایت از معده درد در صبح‌های روز مدرسه کرده بود و اغلب تمایلی به مدرسه رفتن نداشت.

معلم پایه ششم براندون گزارش می‌داد که وی از نظر درسی دانش آموز مستعدی است، اما توانایی‌اش در دوست شدن با دیگران کم است. وی به نظر نسبت به همکلاسی‌هایش که سعی می‌کردند با او مهربان باشند، بی‌توجه و بی‌اعتماد بود، اما به افرادی که به شوخی خود را به ماشین‌ها و کامیون‌های اسباب‌بازی‌اش علاقه‌مند نشان می‌دادند، اعتماد می‌کرد. معلمانش می‌گفتند او اغلب در کلاس گریه می‌کند و به ندرت حرف می‌زند. در ماه‌های اخیر چند نفر از معلمانش شاهد بودند که او سر پسرهای دیگر داد می‌زند و این کار را معمولاً در راهرو و برخی اوقات نیز وسط کلاس انجام می‌داد. معلمانش هیچ‌گاه دلیلی برای داد زدن او پیدا نمی‌کردند. در عین حال هیچ‌وقت هم او را به خاطر داد زدن تنبیه نکرده بودند، زیرا فرض آنها این بود که وی این کار را در پاسخ به تحریک دیگران انجام می‌دهد. براندون از رفتارش خجالت می‌کشید و تمایلی نداشت به تمرین شنا برود چون نمی‌خواست دوستان شناگرش بپرسند که چرا در مدرسه قشقرق به پا کرده است.

وقتی که به تنهایی با او مصاحبه شد، در پاسخ به سؤالاتی که در مورد مدرسه، همکلاسی‌ها و خانواده‌اش پرسیده می‌شد، زیر لب چیزهایی را من و من می‌کرد. اما وقتی در مورد علاقه وی به خودروهای اسباب‌بازی سؤال کردند، چشمانش برق می‌زد. او چند ماشین، کامیون و هواپیما از کوله‌پشتی خود درآورد و بدون آن‌که تماس چشمی خوبی برقرار کند، با ذکر نام