

# اختلالات عصب تحولی در کودکان و نوجوانان

## راهنمای ارزیابی، تشخیص و درمان

تألیف

کریستوفر جی نیکولز

ترجمه

دکتر سعید رضایی

عضو هیئت علمی دانشگاه علامه طباطبائی

ویراستار

زهراء مذنبی



# فهرست مطالب

۵	مقدمه
۱۱	بخش اول: ابعاد متفاوت بودن
۱۳	۱ ابعاد بیولوژیکی تفاوت
۳۹	۲ ابعاد خانوادگی و اجتماعی
۶۱	۳ ابعاد مفهومی
۸۳	۴ راجع به طبقه‌بندی مقوله‌ها و ابعاد
۹۷	بخش دوم: مظنوین همیشگی
۹۹	۵ ناتوانی‌های ذهنی و تحولی
۱۲۳	۶ اختلال توجه و کارکرد اجرایی
۱۴۹	۷ علوم اعصاب اجتماعی‌تحولی و اختلال طیف اتیسم
۱۶۷	۸ اختلالات یادگیری
۱۹۱	بخش سوم: نقش متخصص بالینی
۱۹۳	۹ ملاحظات مربوط به ارزیابی
۲۰۹	۱۰ جمع‌بندی و نوشتمندی گزارش
۲۲۳	۱۱ ملاحظات مربوط به مداخله
۲۳۵	۱۲ سؤالاتی که باید از خود پرسیم
۲۴۳	واژه‌نامه انگلیسی به فارسی
۲۴۶	واژه‌نامه فارسی به انگلیسی

## مقدمه

چند نفر را می‌شناسید؟ در واقع، تاکنون چند انسان دیده‌اید؟ انسان‌ها حیواناتی اجتماعی‌اند که متکی به یکدیگر و توسعه روابطشان هستند. هر ارتباطی که با فردی دیگر برقرار می‌کنیم، در برخی سطوح بر ما تأثیر می‌گذارد، اثرگذاری در برخی سطوح بیشتر از برخی دیگر است. حال تصور کنید چند نفر را تاکنون دیده‌اید؟ همگی مان در خانوادهای با اشکال گوناگون متولد شده‌ایم و دلبستگی ما به والدین / مراقبان اولیه‌مان به تدریج گسترش می‌یابد، وقتی دنیای پیرامون را کشف می‌کنیم، امنیت نسبی محیط خانه‌مان را ترک می‌کنیم و روابط بیشتری با سایرین برقرار می‌کنیم. با رشدمان با تعداد بیشتری از افراد در تماس خواهیم بود و تعاملات تصادفی مان با دیگران به طور عجیبی افزایش می‌یابد.

اگر شناس تعامل با همه افراد منطقه یا شهر محل زندگی مان را داشتیم چه می‌شد؟ با توجه به اینکه در روستا زندگی می‌کنیم یا در شهری بزرگ، تعداد افرادی که به برقراری ارتباط با آنها در برخی سطوح نیاز داریم، غافل‌گیرکننده خواهد شد. در مورد تعامل با همه مردم کشورتان چطور؟ قاره‌ای که در آن زندگی می‌کنید؟ کل دنیا؟ ویکی‌پدیا تعداد افراد کل دنیا را در آوریل سال ۲۰۱۷، حدود ۷.۵ میلیارد نفر تخمین زده است! (جمعیت جهان، ۲۰۱۷). چگونه ممکن است بتوانیم با همه این افراد در طول زندگی تان ارتباط برقرار کنید؟

در چنین شرایطی است که مبنای درک ما از مغز درحال رشد شکل می‌گیرد. اگرچه، بیان رقم قطعی بحث‌برانگیز است، اما به نظر می‌رسد مغز فرد بزرگ‌سال بین ۸۶ تا ۱۰۰ میلیارد نوروون دارد (آزودو و همکاران، ۲۰۰۹). با تعداد زیادی سلول گلیال پشتیبان که ساختار مغز را تشکیل می‌دهند. هر نوروون با حدود ۱۰۰۰ نوروون دیگر ارتباط برقرار می‌کند و موجب به وجود آمدن مدارهای تعاملی‌ای می‌شود که پیچیدگی‌شان فراتر از درک ماست. درست مثل این تصور است که بتوانیم با افرادی حدوداً روی ۱۳۰۰۰ سیاره ارتباط برقرار کنیم که جمعیت هر کدامشان هم اندازه زمین است! و اما گاهی اوقات این فرایند مستلزم درک این مسئله است که مغز چگونه عمل می‌کند و بیان دلایل زیربنایی اینکه کودک و نوجوان چگونه رشد می‌کنند یا دچار اختلال‌های اکتسابی‌ای می‌شوند که به سبب آن برای ارزیابی و درمان به ما متخصصان مراجعه می‌کنند. در مقایسه، برای این شرایط بیان ضربالمثل یافتن سوزن در انبار کاه ساده به نظر می‌رسد!

هدف من از این کتاب به اشتراک‌گذاری دیدگاهی است که نشان می‌دهد متخصصان فعل در حوزه اختلالات عصب‌تحولی کودکان و نوجوانان باید رویکردی نظاممند برای در نظر گرفتن متغیرهای

مهمی ارائه دهنده ممکن است بر کودک خاصی که توجه شما را به خود جلب کرده تأثیر بگذارد. کودکان اهدافی متحرك و گاهی دست نیافتنی اند. درست زمانی که فکر می‌کنید متوجه شده‌اید علت آوردن کودک به کلینیک تان چیست، درمی‌یابید ماجراهی که برایتان تعریف کرده‌اند، مربوط به وضعیت کودک طی چند ماه یا چند سال اخیر بوده، نه وضعیت فعلی اش. پرونده‌ای به دستتان می‌دهند از گزارش‌های ارزیابی قبلی که به خوبی سازماندهی و مرتب‌نشده، بروشورهایی راجع به برنامه آموزش خصوصی، ضمایم و راهنمایی داروهایی که تجویز شده و یک رسید خشک‌شویی که ظاهرآ اشتباها در میان این مدارک قرار گرفته است. شما باید دریابید چرا برخی افراد احساس می‌کنند مشکلی وجود دارد، آن مشکل چه چیزی ممکن است باشد، چرا امروز وقت مشاوره گرفته‌اند (در حالی که قبلاً مخالف این مسئله بودند) و چه می‌توان کرد تا اوضاع حداقل تا حدودی بهبود یابد. مطمئن‌اید که سال‌ها تحصیلتان راجع به رشد و تحول کودک، توالی رشد هنجار و نابهنجار و آخرین راهنمایی تشخیصی می‌توانند به شما در تشخیص صحیح کمک کنند؛ اما شما با کل مفهوم تشخیص مقوله‌ای مشکل دارید، بهویژه وقتی فردی که درحال ارزیابی اش هستید فهرستی از تشخیص‌های متعدد سایر ارائه‌دهندگان خدمات را جمع‌آوری کرده است. در صورت امکان شما چه چیز دیگری می‌توانید به این یافته‌های متخصصان قبل از خود بیفزایید و چرا خانواده همچنان به تلاش خود برای یافتن نظری دیگر ادامه می‌دهند؟

ارزیابی و درمان کودکان و نوجوانان مبتلا به اختلالات عصب‌تحولی موضوعی چالش‌برانگیز است. به نظر می‌رسد کار با بزرگ‌سالان آسان‌تر باشد؛ زیرا فرض می‌کنیم (شاید درست نیاشد) آنها سابقه بهره‌مندی از کارکردهای بسیار عیب و نقص را داشته‌اند و این کارکردها در نتیجه رویدادهای تعریف‌شده‌ای مثل تصادف، سکته یا کاهش مهارت‌های شناختی مناسب با الگوهای به خوبی تعریف‌شده‌ای مثل علائم اولیه زوال عقل، تغییر کرده‌اند. بزرگ‌سالان تقریباً وضعیت باثبتات‌تری دارند؛ زیرا معمولاً پیش از گسترش اختلال‌ها در آنها تغییر معینی در کارکردهایشان به وجود آمده و آسیب و ضربه به مغز بزرگ‌سالان می‌تواند با وضوح نسبتاً بیشتری سنجیده، تصویربرداری و با نتایج سایر مقالات پژوهشی مقایسه شود. از سوی دیگر، کودکان پیچیده هستند. اغلب مرتب‌سازی «آشتفتگی» در داده‌هایی که از بررسی ماهیت اصلی اختلال تحولی قابل درمان و پدیدآمده به دست می‌آید، مشکل است. به راحتی ممکن است فرد به واسطه علائمی خاص دچار حواس‌پرتی شود، این مسئله اشاره بدان دارد که فرد می‌تواند همه‌چیز را توضیح دهد یا اشاره بدان دارد که چرا علم معمولاً فرضیاتی را که مطرح می‌شود رد می‌کند. با توجه به میزان متغیرهای تعدیل‌کننده، به نظر می‌رسد تشخیصی که در یک سن مطرح می‌شود کاملاً متفاوت با سن دیگر باشد. ازین‌رو اگر کودکی چهارساله با سروصدای زیاد در اطراف بدو و بازی کند تا اینکه نهایتاً در اثر خستگی خوابش ببرد، چندان اهمیتی برایمان ندارد و این رفتار او را اقتضای سنتش می‌دانیم؛ اما اگر کودکی هشت‌ساله دور کلاس بدو، فریاد بزند و میز سایر دانش‌آموزان را حین این کار پاک کند، بیشتر به فکر فرومی‌رویم و این نیاز را بیشتر احساس

می‌کنیم که باید کاری انجام دهیم.

تا زمان نوشتن این کتاب، ما هیچ الگوریتم منظمی نداشتمیم که به‌واسطه آن بتوانیم مجموعه داده‌های موجود را در اختیار بگیریم و حقیقت ظاهر شود. بسیاری از موارد هنوز ناشناخته‌اند؛ مثل این مسئله که چرا دوقلوها با وجود اینکه باهم در یک خانه و خانواده رشد می‌یابند، ولی می‌توانند باهم تفاوت داشته باشند. چرا در دوقلوها، قُل الف ممکن است به بیماری مهلكی دچار شود، درحالی که قُل دیگر هیچ علامتی از آن بیماری ندارد؟ هدف این کتاب کمک به شما متخصصان بالینی در ارائه مدلی جامع است از متغیرهای گوناگون و ارتباط آنها با رشد و تحول، تغییر محیطی و پیشرفت در حوزه مراقبت از سلامت.

امیدوارم در پایان این کتاب خصوصیات تفکر مقوله‌ای مراحل اولیه یک رشته علمی را رها کنید و در عوض ابعاد گستره ملاحظاتی را ارزیابی کنید که باید آنها را طی تلاش برای درک رفتار افراد در نظر بگیرید. همچنین امیدوارم متوجه نقشان در فرایند ارزیابی و درمان کودکان و نوجوانان باشید و پتانسیل‌های درونی‌ای را شناسایی کنید که موجب عملکرد خوب یا بدتران در کار می‌شود. به قول معروف، هرچه بیشتر فکر می‌کنم تا پاسخ سوالات را بفهمم، کمتر متوجه سوالات می‌شوم. از این‌رو این کتاب راجع به تدوین و تنظیم سوالات مناسب است. راجع به دانش معوق شمامست که آنچه را فراگرفته‌اید مدام به چالش می‌کشاند.

بخش I این کتاب اشاره به مفهومی دارد که به معنای متفاوت بودن است. اگرچه، مفهوم هنجار و عادی بودن به شناخت مفهوم ناهنجار کمک می‌کند؛ اما تفاوت ضرورتاً نامطلوب نیست. بسیاری از افرادی که دچار تفاوت‌های مادرزادی و اکتسابی هستند، کمک‌های بزرگی به جامعه بشریت کرده‌اند. سازمان جهانی بهداشت (۲۰۱۷) مفهوم ناتوانی را اصطلاحی فراگیر و مفهومی کلی معرفی می‌کند که شامل مفاهیم فرعی اختلال، محدودیت‌های انجام فعالیت‌ها و محدودیت در مشارکت با افراد است. با توجه به شرایط و موقعیت افراد، دائم فعل و انفعالاتی بین فرد و جامعه به وجود می‌آید و این فعل و انفعالات در مواقعی شدت می‌گیرند که فرد از جامعه طرد یا در جامعه تحسین می‌شود. علائم مشکلات ممکن است متغیر باشند، از علائم خفیفی که توجه فرد را به خود جلب کرده، تا توانایی مدیریت اختلال کارکردی نظام‌های متعددی که غیرقابل اغماض هستند. حال آنکه فرد بالغ خواستار آن است که فردی مناسب با سایر افراد جامعه باشد و با دیگران تفاوت نداشته باشد؛ اما همان‌طور که ممکن است جوچه اردک‌های زشت به قو تبدیل شوند، فرد مفاجوچ نیز ممکن است روزی رئیس جمهور یا فیزیکدان/ کیهان‌شناس نظری سنت‌شکنی شود.

فصل یک کتاب، درباره برحی ابعاد تفاوت بحث می‌کند و مسائل ژنتیکی، بیماری‌ها یا آسیب‌های اکتسابی طی دوران کودکی را پوشش می‌دهد. سپس، راجع به نقش پیشگیری و تشخیص زودهنگام و پیامدهای نادیده گرفتن این عوامل مهم بحث می‌کند. فصل دوم به تأثیر خانواده، تفاوت و نیز تأثیر روابط با همتایان بر کودک درحال رشد و نقش عوامل حمایتی و زیان‌آور بر آینده کودک اشاره دارد.

ما به طور خلاصه از مفهوم آموزش استثنایی و نقش مدرسه در آینده کودک صحبت می‌کنیم. فصل سوم ابزار کمکی مفهومی را مطرح می‌کند تا با دید واقع‌بینانه‌تر به تفاوت‌ها بینگریم؛ مثل بازه زمانی‌ای که فرد صرف تلاش برای مدارا با تفاوت‌هایش می‌کند، گونه‌شناسی روانی‌اجتماعی انواع گوناگون بیماری‌ها و مرحله رشدی که کودک و خانواده در آن قرار گرفته‌اند و زمانی که متخصصان وارد دنیای کودک و نظام خانوادگی آنها می‌شوند. اولین بخش با فصل چهارم به پایان می‌رسد که در آن مبحثی راجع به استفاده کمتر از تشخیص مقوله‌ای و تفکر در ارزیابی کودکان درحال رشد مطرح می‌شود. به جای اینکه فردی را با مفهوم‌سازی‌های از پیش تعیین شده منطبق کنیم، باید دیدگاهی ابعادی را به کار ببریم که به کسب شایستگی فرد کمک می‌کند و به نسبت برابر نقاط ضعف و قوتش را ارزیابی می‌کند.

بخش II این کتاب به رایج‌ترین مشکلات موجود در حوزه عصب‌روان‌شناسی تحولی و سایر حوزه‌های تخصصی رشد کودک اشاره دارد. ما راجع به چیزی بحث خواهیم کرد که من آن را «مظنونین همیشگی» می‌نامم. بدین ترتیب فصل پنجم را به گونه‌ای آغاز می‌کنیم که در آن به مرور مفاهیم مرتبط با اختلالات ذهنی و تحولی خواهیم پرداخت. فصل ششم اشاره به اختلال‌های توجه و کارکرد اجرایی دارد. فصل هفتم مروری بر مفاهیم علوم اعصاب اجتماعی تحولی و اختلال‌های طیف اتیسم دارد. حال آنکه فصل هشتم به مرور اختلال‌های خاص زبان و اختلال‌های تحصیلی می‌پردازد. به جای شرح معیارهای تشخیصی و علائم هریک از بیماری‌ها، هر فصل به معروفی برخی تفکرات موجود درباره علت بیماری‌ها می‌پردازد؛ بیان مشکلات اولیه در مقابل مشکلات بعدی، مفهوم‌سازی ماهیت اصلی اختلال و بهترین حدسی که می‌توانیم راجع به اثربخشی مداخله و درمان داشته باشیم. بخش II تأکید دارد که بیماری فرد باید با توجه به شرایطی که در آن زندگی می‌کند مورد ارزیابی و بررسی قرار گیرد. آنچه از ماهیت «تفاوت» مهم‌تر است، میزان تأثیری است که این تفاوت بر دنیایی دارد که فرد برای خود می‌سازد.

طبق نظریه سیستمی، ورود ما به دنیای کودک، خانواده‌اش و برقراری ارتباط با آنها، ماهیت نظام خانوادگی شان را تغییر می‌دهد. از این‌رو، بخش III این کتاب راجع به خود ما بحث می‌کند. پس از ارائه چارچوب ممکن برای اجرای ارزیابی در فصل نهم، فصل ۱۰ این مبحث را پوشش می‌دهد که چگونه اطلاعات جمع‌آوری شده را به صورت گزارشی مکتوب ارائه دهیم و در فصل ۱۱ ملاحظاتی را درباره چگونگی تنظیم مداخله‌ها برای اختلال‌های عصبی تحولی مطرح می‌کنیم. در فصل ۱۲ سؤالاتی را مطرح می‌کنم، مبنی بر اینکه نقش متخصص بالینی چیست و چگونه است که ما نقشی کوچک، اما به طور بالقوه تأثیرگذار در کل تجاری که کودک کسب می‌کند ایفا می‌کنیم.

بدون اینکه مدعی باشم مفهوم‌سازی‌هایم برای مسائلی که در این کتاب به آنها اشاره شده صحیح یا معقول است، شما را تحسین می‌کنم؛ به دلیل کنجکاوی فکری‌تان در توجه به چگونگی آنچه انجام می‌دهید، با این هدف که می‌خواهید فردی باشید که در زندگی افرادی که با آنها کار می‌کنید تغییر

ایجاد کنید. من همواره از اینکه فردی نزدم بباید و بگویید که حتی کوچکترین تأثیری بر زندگی اش گذاشته‌ام یا یک خط از گزارشی که سال‌ها قبل نوشته‌ام تغییر بزرگی در زندگی اش ایجاد کرده، شگفت‌زده می‌شوم. تواضعم از آن‌جهت است که هنوز چیزهای فراوانی وجود دارد که نمی‌دانم یا برایم قابل درک نیست. هدف اصلی من یادگیری پرسش سوالات درست است. امیدوارم این کتاب کمک کند تا شما نیز به من ملحق و با من هم عقیده شوید.

## فهرست کتب

- Azevedo, F. A., Carvalho, L. R., Grinberg, L. T., Farfel, J. M., Ferretti, R. E., Leite, R. E., . . . & Herculano-Houzel, S. (2009). Equal numbers of neuronal and nonneuronal cells make the human brain an isometrically scaled-up primate brain. *The Journal of Comparative Neurology*, 513, 532–541. World Health Organization (WHO). (2017). Disabilities. Retrieved September 17, 2017, from [www.who.int/topics/disabilities/en/](http://www.who.int/topics/disabilities/en/) World Population (n.d.). Wikipedia. Retrieved September 17, 2017, from [https://en.wikipedia.org/wiki/World\\_population](https://en.wikipedia.org/wiki/World_population)

## بخش اول

### ابعاد متفاوت بودن

اغلب طرحی کلی از چگونگی اجرای مصاحبه پذیرش در اختیار متخصصان بالینی حوزه آموزش قرار می‌دهند. معمولاً، متخصصان بالینی خواستار اطلاعات جمعیت‌شناسنامی، شکایت‌های موجود، سوابق مشکلات موجود و مواردی از این قبیل هستند. توصیه می‌کنیم همه متخصصان بالینی یک کتاب راهنمای «چه باید کرد»، داشته باشند تا به آنها در جمع آوری این اطلاعات کمک کند. همچنین اقداماتی برای اجرای مصاحبه‌های پذیرش وجود دارد که با اجرای آن می‌توانید این فرایند را با آسودگی خاطر بیشتری انجام دهید. در بخش III این کتاب به ایده‌ها و نظراتی که در این باره وجود دارد اشاره خواهیم کرد؛ هرچند، ابتدا سعی دارم مخاطبانم را به اندیشیدن راجع به فرایند ارزیابی و درمان کودکان و نوجوانان به شیوه‌ای مشابه با خواندن رمان رازآلود پیچیده‌ای دعوت کنم.

رمان‌ها همواره دربرگیرنده چندین موضوع و داستان فرعی‌اند که اغلب به‌طور همزمان اتفاق می‌افتد و به نظر می‌رسد ارتباط اندکی باهم دارند تا اینکه فرد به نتیجه داستان می‌رسد. ناگهان همه رشته‌ها کنار هم جمع می‌شوند و سردرگمی مخاطب جای خود را به سطح بالایی از درک و فهم می‌دهد، درحالی‌که لبخند می‌زنیم و متوجه می‌شویم نشانه‌های این راز از همان ابتدای داستان مقابل دیدگانمان بوده؛ اما ما متوجه آن نشده‌ایم. تنها باید آنها را به شیوه‌هایی که قبلاً متوجه آن نبودیم کنار هم قرار می‌دادیم.

بخش I راجع به چندین موضوع فرعی بحث می‌کند که شامل ارزیابی و درمان کودکان با اختلال‌های عصب‌تحولی می‌شود. موضوعات معین به صورت هدفمند و به‌منظور تأکید بیشتر بر آنها، تکرار می‌شوند؛ هرچند، ملاحظات دیگری وجود دارند که در این بخش در نظر گرفته نشده‌اند. امیدوارم مخاطب متوجه اهمیت پرسش سوالات متعدد راجع به موضوعات بالقوه و فراوان مورد نظر شده باشد، درحالی‌که می‌داند بسیاری از پیچ و خم‌های این مسیر به بن‌بست ختم می‌شوند؛ اما درنهایت مسیر اصلی برای او روشن و متقاعدکننده خواهد شد. بخش I درباره ابعاد تفاوت افراد با یکدیگر است و علت مراجعة آنها به ما و درخواست مشاوره‌شان را مشخص می‌کند.

# ۱ ابعاد بیولوژیکی تفاوت

## شما والدینتان را انتخاب نمی‌کنید.

در اواسط دهه ۱۸۰۰، پسری کشاورز که سال‌های اول زندگی اش را در منطقه‌ای رومتایی گذارنده بود، از سوی مدیر مدرسه منطقه شناسایی شد؛ چراکه دارای استعداد ذاتی برای یادگیری بود. مدیر مدرسه شرایطی را مهیا کرد تا این پسر را برای پرورش استعدادش به کالج بفرستد. اگرچه، این مرد جوان فقیر بود، طی دوره‌هایی دچار افسردگی شدید شد، در برخی آزمون‌های دانشگاهی خود مردود شد؛ اما به مطالعاتش ادامه داد و درنهایت از مؤسسه پژوهشی فلسفه دانشگاه اولوموک فارغ‌التحصیل شد. او به فرقه آگوستین<sup>۱</sup> در کلیساي تو ماس موناستري در برنو ملحق شد (در حال حاضر دو میں شهر بزرگ در جمهوری چک است) که آنجا با پژوهش‌ها و هوش و ذکالت راهب‌های موناستري آشنا شد. تصمیم گرفت آزمایش‌هایش را آغاز کند و در با غی نخودفرنگی‌هایی با خصوصیات مختلف کاشت. به‌طور نظامند عمل لفاح دو سلول جنسی متفاوت<sup>۲</sup> را روی گیاهان نخودفرنگی انجام داد که به نظر می‌رسید خصوصیات متفاوتی با یکدیگر داشتند (توارث مندلی<sup>۳</sup>).

گری‌گور، نامی که راهب‌ها برای او برگزیده بودند، دو نتیجه‌گیری مهم از اقداماتش داشت. اولین نتیجه‌گیری این بود که قانون جدایی یا انفصال را مطرح کرد. طبق این قانون به نظر می‌رسد برخی صفات قدرتمندتر باشند و طی پیوند موجودات با نژادهای گوناگون بر دیگر صفات غالب شوند. این خلاف عقیده عموم در آن زمان بود؛ چراکه در آن زمان معتقد بودند صفات طی ترکیب، در هم ادغام می‌شوند. او نتیجه‌گیری دیگر خود را قانون تفکیک مستقل<sup>۴</sup> ژن‌ها نامید که اثبات می‌کرد صفات به‌طور مستقل از سایر صفات منتقل می‌شوند. اوایل، تلاش وی برای معرفی دستاوردهایش چندان مؤثر نبود و عمدۀ فعالیت‌های علمی اش چندان روشن و قابل فهم نبود تا اینکه پژوهش‌های جورج مندل زمینه درک دیگران از دیدگاهش درباره مفاهیم مرتبط با علوم ژنتیک و زیست‌شناسی را فراهم آورد.

قوانین توارث مندل دلالت بر آن دارد: زمانی که دو بخش از یک جفت ژن که «آلل» نام دارد از یکدیگر جدا می‌شوند و طی تولیدمثل جنسی با جفت ژنی دیگر آمیخته می‌شوند؛ سلول جدید یک ال

1. Augustinian order

2. cross-fertilizing

3. Mendelian Inheritance

4. Law of Independent Assortment

دارد که بر سایر الـها غالب است. از زمانی که متدل اقدامات اصلی خود را انجام داده است، مشخص شده که اصول و قواعد او توسعه یافته است. اعم از این ایده که برخی الـها کاملاً غالب نیستند؛ برخی جفتـهای ژنی به طور مستقل کنار هم قرار نمی‌گیرند؛ زیرا به طور فیزیکی متصل به کروموزوم هستند و اینکه برخی ژنـها در کروموزوم جنسی واقع می‌شوند.

اما همچنان همه می‌دانند و پذیرفته‌اند که صفات از یک نسل به نسل دیگر منتقل می‌شوند و والدین به شما خواهند گفت که یکی از فرزندانشان بیشتر شبیه مادر و دیگری کاملاً شبیه پدر است. علم ژنتیک یا وراثت مظهر فیزیکی تولیدمثل است. زمانی که گوسفندهای با گوسفند دیگری جفت‌گیری می‌کند، حاصل آمیزش آنها چه خواهد شد؟ بله، منظور مرا متوجه شدید. هرچند، آنچه کمتر قابل درک است، اشکال غیرمندلی انتقال وراثت است که در آن هر ژن می‌تواند تأثیر شگرفی بر رفتار داشته باشد و تأثیرات ژنتیکی بر چنین مسائل انتزاعی‌ای وجود دارد؛ مثل چرخه خشونت بین بزرگ‌سالانی که در کودکی درست تربیت نشده‌اند. برای مثال، پروژه معيارهای حوزه تحقیق مؤسسه ملی بهداشت روان<sup>۱</sup> (RDoC) ( مؤسسه ملی بهداشت روان، ۲۰۱۷) بالغ بر ۲۰ تأثیر ژنتیکی احتمالی بر مفهوم «ترس» شناسایی کرده است که با سایر اشکال اضطراب یا آنچه «نظامهای جاذبه منفی» می‌نامند تفاوت دارد. به طور واضح، نخستین نظریه‌های روان‌شناسی چنین مفروض می‌دارند که برخی رفتارها حاصل یادگیری اجتماعی یا وابستگی مادرفرزندها یا رشد روانی جنسی است. با وجود اینکه این فرضیه اشتباه نیست؛ اما تنها قله کوه یخ را نشان می‌دهد و منعکس‌کننده تمایل ما برای توجیه پیچیدگی‌های زندگی انسان است.

درک کودک در حال رشد و مسائلی که ممکن است پیش بیاید، باید با درک این موضوع شروع شود که انسان‌ها نتیجه ترکیب ژنتیکی و انتخاب مستقل هستند. ترکیب ویژگی‌ها و صفات در کودک همیشه منطبق با ترکیب صفات مشابه در والدین نیست. فرایند میوز<sup>۲</sup> (تغییرات متوالی هسته که منتهی به تشکیل سلول جدید می‌شود) که در آن تقسیم سلولی تعدد کروموزوم‌ها را در سلول والدین می‌کاهد و آنها را نصف می‌کند تا چهار سلول مولد جنسی تولید کند؛ موجب تولید سلول‌های گامت می‌شود که به نظر می‌رسد به صورت تصادفی اتفاق می‌افتد. این بدان معناست که سلول‌های جدید حاوی همه کروموزوم‌های مادر یا پدر نیستند و یاخته‌های سلولی<sup>۳</sup> حاوی ترکیبی از ژن‌های پدر و مادراند. از بسیاری جهات، داشتن فرزند شبیه به ریختن تاس یا امتحان شناسنامهای ژنتیکی است. ما می‌دانیم ظاهر تاس چگونه است و می‌تواند اشاره به دو روی متفاوت تاس داشته باشد؛ اما نتیجه‌ای که از پرتتاب ترکیب‌های تاس به دست می‌آید، تنها می‌تواند از طریق احتمالات توضیح داده شود و حاصل

1. The National Institute of Mental Health's Research Domain Criteria

2. meiosis

3. haploid cells

اطمینان ما به پیش‌بینی نتایج این است که شما با پولی در جیب از سر میز شرط‌بندی کازینو بلند می‌شوید.

هدف ما تشخیص این مسئله است که برخی بیماری‌های ژنتیکی آثار عمیقی بر رشد مغز و تکامل دارند و ممکن است در پس اظهاراتی نهفته باشند که کودک در مراجعته به شما بیان می‌کند. اختلالات رایج تک‌ژنی در کودکان شامل فیبروز کیستی، نوروفیبروماتوز، فنیل کتونوری، و سندروم X شکننده است. متخصصانی که با کودکان و نوجوانان کار می‌کنند باید حداقل آگاهی‌شان را در زمینه این بیماری‌ها ارتقا دهند؛ چراکه تشخیص و مداخله زودهنگام اغلب، کلید پیامدهای بلندمدت است. هرچند به طور کلی، درک این مسئله که چرخه عمر انسان با الگوهای برانگیخته شده ژنتیکی رشد مغز آغاز می‌شود، حائز اهمیت است.

## آیا مطمئن‌اید آنها والدین شما هستند؟

بدون اینکه در وضعیتی پیچیده و بغرنج قرار بگیریم و حواسمن را از هدف اصلی این فصل منحرف کنیم، شما را دعوت می‌کنم که به این سؤال توجه کنید. کودکانی که در مطب شما حاضر می‌شوند فرزند واقعی مراقبانی هستند که آنها را نزد شما آورده‌اند؟

جامعه در پذیرش مدل‌های خانوادگی دیگر به شدت منعطف است و بهتر است این سؤال را مطرح کنیم (به طور خصوصی) که آیا کودک، فرزند واقعی مراقبان فعلی خود است یا خیر. جدای از تغییرات واضح و روشنی که پذیرفتن فردی بیگانه در نظام خانوادگی به وجود می‌آورد و قیمویت فرضی پدربرگ و مادربرگ، عمه و خاله و غیره، علم پژوهشی طیف گسترده‌ای از ابزارهای گوناگون باوری و فرزندآوری را در دسترس قرار داده است. ممکن است کودکان حاصل بارداری در رحم اجاره‌ای، لقاح مصنوعی، اهدای تخمک/ اسپرم و مواردی از این قبیل باشند. گاهی اوقات این بارداری‌ها بر اثر روابط جنسی سرراهی، یا مادرانی که مایل‌اند بدون ازدواج رسمی به صورت مجرد و تنها به شکل روابط جنسی آزاد با یک مرد مجرد آبستن شده و به مطب شما بیایند و درباره آن مرد چنین توضیح دهنده او هرگز خود را درگیر این مسئله نکرده است. نکته اینجاست که همه‌چیز همیشه آن‌طور نیست که به نظر می‌رسد و پرسیدن تنها راجع به سوابق خانوادگی مادر باعث چشم‌پوشی از سایر عوامل ژنتیکی و خانوادگی می‌شود. اگر نپرسید، نخواهید دانست. شاید حساس‌ترین شیوه برای کار روی این موضوع درخواست از والدین یا مراقبان برای کمک به شما در ترسیم نمودار شجره‌نامه خانوادگی باشد. این فرایند به سرعت این امکان را برای شما فراهم می‌آورد تا اطلاعات بیشتری راجع به ساختار خانواده بیولوژیکی کودک به دست آورید.

## تشکیل صفحه عصبی در مراحل اولیه جنینی، بسته شدن آن و تشکیل و رشد دستگاه عصبی

لقاح شامل آمیزش گامت‌ها و تبدیل شدن به موجود زنده جدیدی به نام زیگوت<sup>۱</sup> است. تقسیم سلولی ابتدا هیچ فرایند رشدی را شامل نمی‌شود؛ اما سلول طی فرایند تقسیم سلولی به ۶، ۴، ۲ و به همین ترتیب تا ۱۲۸ سلول تقسیم می‌شود که در این هنگام رویان یا به عبارتی جنین را «blastula»<sup>۲</sup> می‌نامند. حدود هفت روز بعد از لقاح، blastula خود را به رحم می‌رساند و به داخل دیواره رحم می‌رود. از روز نهم، دولایه زاینده<sup>۳</sup> (سلول ابتدایی جنین پس از مرحله گاسترولا) از هم متمایز می‌شوند (ایه خارجی یا اکتودرم خلفی<sup>۴</sup> و لایه داخلی یا اندودرم شکمی<sup>۵</sup> و سپس در نتیجه تاخوردن blastula به داخل، سطح سوم (مزودرم) بین اکتودرم و اندودرم به وجود می‌آید. در روز هجدهم عمر جنین، نظام عصبی شروع به شکل‌گیری روی سطح خلفی رویان می‌کند (باله پشتی کوسه را در نظر بگیرید) و در هفته سوم بارداری، سلول ابتدایی جنین پس از مرحله گاسترولای اکتودرمی به صفحه‌ای گلابی شکل تمايز می‌یابد، درحالی که دو انتهای بالایی (جمجمه) و پایینی (دمی) دارد. این صفحه را صفحه عصبی می‌نامند. سلول‌های مرکزی تر روی این صفحه از سطح درونی خود شروع به باریکتر شدن می‌کنند، درحالی که سلول‌های اطراف آنها روی سطح خارجی‌شان شروع به باریکتر شدن می‌کنند که شیار عصبی ای به وجود می‌آورد و به تدریج این شیار عمیق‌تر می‌شود و درنهایت روی خود تامی خورد تا لوله عصبی را تشکیل دهد. این لوله حدوداً تا روز ۲۵ ام از عمر رویان، از قسمت میانی به سمت هر دو انتها بسته می‌شود. انتهای جمجمه‌ای این لوله درنهایت مغز را تشکیل می‌دهد، درحالی که انتهای دمی کانال نخاعی را تشکیل می‌دهد. مخاطبانی که مایل‌اند هریک از ویدئوهای یوتیوب را که توالی مراحل بالا را نشان می‌دهد مرور کنند، آن را با عنوان neurulation جست‌وجو نمایند.

اختلالات عصب‌تحولی می‌توانند حتی از این مرحله ابتدایی از رشد و تحول نیز آغاز شوند. اگر مشکلی در تشکیل صفحه عصبی و بسته شدن آن و تشکیل لوله عصبی پیش بیاید (ساخت لوله عصبی) در هفته سوم عمر فرد، اختلال‌هایی جدی، مثل آنسفالی<sup>۶</sup> می‌تواند رخ دهد. آنسفالی عبارت است از عدم رشد مغز و جمجمه محافظه که در اکثر موارد، مبتلایان به این اختلال زنده نخواهند ماند. از روی شکل ظاهری صورت نوزادانی که با عارضه آنسفالی به دنیا می‌آیند می‌توان وجود این اختلال را در آنها تشخیص داد؛ هرچند، سر آنها به سمت عقب و پیشانی‌شان به سمت پایین شیب

1. zygote

2. blastula

3. germ layer

4. dorsal ectoderm

5. Ventral endoderm

6. Anencephaly

دارد و مغز روی ساقهٔ مغز و نخاع رشد نیافته است. مرکز کترل بیماری‌ها به طور مستمر به پژوهش در حوزهٔ علت آنسفالی پرداخته است و به نظر می‌رسد عوامل ژنتیکی و نیز محیطی علت اصلی چنین اختلالی باشد (مرکز کترل و پیشگیری بیماری‌ها (CDC) ۲۰۱۷، ۲ آگوست).

اختلال‌های مربوط به بسته شدن انتهای پایینی / دمی لولهٔ عصبی می‌توانند موجب به وجود آمدن اشکال گوناگونی از اسپینا بفیدا<sup>۱</sup> شوند که در آن لولهٔ عصبی در کل طول مسیر بسته نمی‌شود و استخوان محافظ آن قسمت از نخاع رشد نمی‌یابد. اغلب به دلیل آسیب به نخاع و اعصاب این اتفاق می‌افتد. سه نوع فرعی اسپینا بفیدا وجود دارد که شامل میلو مننگوسل، مننگوسل و اسپینا بفیدای پنهان<sup>۲</sup> می‌شود. اکثر افراد تصور می‌کنند نوع میلو مننگوسل اسپینا بفیدا از جدی‌ترین اشکال آن است که در آن کیسهٔ حاوی مایع نخاعی و بخشی از دستگاه عصبی از پشت کودک بیرون می‌زند و آسیب می‌بیند. نتیجهٔ آن اغلب ناتوانی‌های بسیار شدیدی است که بر مهارت‌هایی مثل توانایی راه رفتن یا حرکت پاها تأثیر می‌گذارد؛ موجب از دست دادن حس لامسهٔ پا و مشکل در استحمام فرد می‌شود. اگر این کیسهٔ فقط حاوی مایع نخاعی باشد و هیچ اثری از عصب در آن نباشد این وضعیت را مننگوسل می‌نامند و ناتوانی‌هایی که موجب می‌شود خفیفتر خواهد بود. خفیف‌ترین شکل اسپینا بفیدا را نوع پنهان آن می‌نامند و شامل عدم رشد استخوان در بخشی از ستون فقرات می‌شود؛ اما هیچ آسیبی به دستگاه عصبی وارد نمی‌کند و ضرورتاً هیچ تأثیر تحولی‌ای ندارد. بسیاری از افراد مبتلا به اسپینا بفیدای پنهان تا مدت‌ها پس از تولد از مشکل خود مطلع نمی‌شوند.

اسپینا بفیدا نمونهٔ خوبی است که نشان می‌دهد چرا درک فرایندهای تحولی که بر دستگاه عصبی تأثیر می‌گذارند برای متخصصانی که کودک یا نوجوان را ارزیابی می‌کنند مهم است؛ هرچند، چندین تغییر دیگر در رشد و نمو مغز می‌تواند بعداً پیامدهایی به همراه داشته باشد؛ زمانی که لولهٔ عصبی تشکیل می‌شود. انتهای جمجمه‌ای لولهٔ عصبی شروع به رشد و تمایز به بخش‌های مختلفی از مغز می‌کند، اعم از مغز پیشانی، مغز میانی و مغز پسین. مغز شروع به تاخوردن یا خم شدن به سمت جلو می‌کند (به سمت ناحیهٔ شکمی) و از هفتۀ پنجم بارداری، مغز به چهار بخش تقسیم می‌شود که تا هفتۀ هفتم تخصص می‌یابند؛ یعنی زمانی که ما می‌توانیم مشخصه‌های اصلی مغز را تشخیص دهیم، دو نیمکره، تalamوس، مخچه، پل دماغی و بصل النخاع قابل تشخیص‌اند. حالا شروع به صحبت از دوران جنینی یا رویانی می‌کنیم که از حدود هشت یا نه هفتگی آغاز می‌شود و رویان خصوصیات قابل شناسایی و شکل انسانی به خود می‌گیرد. حتی در این مرحله بسیار ابتدایی از زندگی، سلول‌های مغز ما بر مبنای کدگذاری ژنتیکی که دارند، شروع به مهاجرت یا حرکت از لایهٔ زاینده به بخش‌های

1. spina bifida

2. myelomeningocele, meningocele, and spina bifida occulta

مختلف می‌کنند. مغز ایجاد لایه‌های عصبی و اتصالات آکسونی را شروع می‌کند که با سرعت بالای ظاهر می‌شوند؛ این فرایند به قدری با سرعت اتفاق می‌افتد که از حدوداً ماه پنجم بارداری، سطح صاف مغز درحال رشد باید چین خوردن تا فضای غشایی کافی برای رشد کل سلول‌های عصبی فراهم آید. این چین خوردنگی با ترتیبی منظم اتفاق می‌افتد و نواحی مختلف مغز را به لوب‌هایی تقسیم می‌کند که با پستی‌ها و بلندی‌هایی در طول سطح مغز تعریف می‌شوند. اگر سطح مغز را بگسترانید، همه چین و چروک‌ها را باز و آنها را صاف کنید، اندازه آن حدود چهار برگه نامه خواهد شد (فردریچ و بویل، ۲۰۰۱).

در اینجا نیز ممکن است اشتباهاتی رخ دهد. گاهی اوقات چین خوردنگی‌های مغز تشکیل نمی‌شود و همین امر موجب صاف بودن سطح مغز می‌شود (لیسنسفالی) که نواحی‌ای را محدود می‌کند که نورون‌ها می‌توانند در آن تمایز یابند ( مؤسسه ملی اختلال‌های عصب‌شناختی و سکته، b2۰۱۷). همچنین ممکن است چین و چروک‌هایی که ایجاد می‌شوند به اندازه کافی بزرگ نباشند (میکروگیریا یا کوچکی بیش از حد شیارهای مغز) که موجب محدودیت‌هایی می‌شود. حقیقت جالب توجه این است که لایه اعصاب در غشای مغز بسیار باریک است، بین دو تا چهار میلی‌متر، یا ممکن است ضخامت آن به اندازه سه کارت اعتباری باشد که روی هم قرار داده شده‌اند. چگونه سطحی با ضخامت سه گیره کاغذ مسئول شناختی است که از شناخت ساده مادر نوزاد تا فیزیک کوانتوم یا نوشتمن یک قطعه طولانی موسیقی طبقه‌بندی می‌شود؟ به نظر می‌رسد پاسخ این سؤال با توجه به این حقیقت داده شود که نورون‌ها به سرعت رشد می‌کنند یا با سرعت شکفت‌انگیزی طی دوران بارداری تکثیر می‌شوند. از هفتة ۱۲ تا ۱۴ بارداری، سلول‌های عصبی با سرعتی حدود ۱۵ میلیون در ساعت تکثیر می‌شوند (آکرمن، ۱۹۹۲، صفحه ۲). به طورکلی این سلول‌ها به گونه‌ای برنامه‌ریزی شده‌اند تا حرکت کنند و خود را به نقاطی از مغز برسانند که در آن تخصص می‌یابند (تمایز سلولی) و کارکردهای متناسب با نقطه‌ای از مغز که در آن قرار گرفته‌اند خواهند داشت. سلول‌های مشابه کنار هم قرار می‌گیرند و نواحی‌ای از مغز را به وجود می‌آورند و شروع به ایجاد اتصالات در همان ناحیه و نیز سایر نواحی مغز می‌کنند.

پیچیدگی این فرایند غیرقابل تصور است. پژوهشگران در آزمایشگاه رادیولوژی محاسباتی بیمارستان کودکان بوستون<sup>۱</sup> درحال استفاده از فنون میکروسکوپی الکترونیکی هستند که می‌توانند از نورون‌های مغز فرد تصویربرداری کنند. این فناوری در درک ساختار و اتصالات مدارهای عصبی مغز در سطوح وضوح تصویر شکفت‌انگیز، به ما کمک می‌کند (پژوهش آزمایشگاه رادیولوژی محاسباتی، ۱۵۲۰). این اقدام آنها تأیید کننده برآوردهایی است که یک میلی‌متر مکعب از غشای مغز، حدوداً اندازه یک دانه شن، می‌تواند حاوی ۵۰۰۰۰ نورون باشد که هر کدام از آنها ۶۰۰۰ اتصال با سلول‌های

1. Computational Radiology Laboratory at Boston Children's Hospital

اطرافشان ایجاد می‌کنند. این ۳۰۰ میلیون اتصال به شدت خاص‌اند و امکان ارتباط با برخی از سلول‌ها و نه همه آنها را فراهم می‌آورند؛ البته این ارتباطات طبق برنامه ژنتیکی که دارند شکل می‌گیرد.

چگونه این سلول‌ها شروع به ایجاد ارتباط و اتصال به یکدیگر می‌کنند؟ جسم سلول عصبی دارای انشعاباتی است که از طریق آن اطلاعات را به/از سایر نورون‌ها ارسال (آکسون) و دریافت (دندریت) می‌کند. در هر نقطه اتصال نورون‌ها که آن را سیناپسی نامند، جریان الکتریکی که از آکسون به سمت پایین آمده موجب می‌شود حباب‌های شیمیایی (انتقال‌دهنده عصبی<sup>۱</sup>) به فضای کوچک بین آکسون و دندریت سلول دریافت‌کننده آزاد شود. با پر شدن ورودی‌های دریافت‌کننده (دست‌کش بیسبال را تصور کنید)، این عناصر شیمیایی باعث برانگیختگی سلول گیرنده می‌شود. سلول‌ها به‌نوبت باهدف برقراری ارتباط با سلول عصبی بعدی، این حالت برانگیختگی را به یکدیگر انتقال می‌دهند. آکسون نورون‌ها در نواحی خاصی از مغز شروع به ایجاد گروه با یکدیگر می‌کنند تا مدارها یا مسیرهایی را تشکیل بدهند که امکان برقراری ارتباط را فراهم می‌کند، نه تنها در ناحیه خاصی از مغز، بلکه بین نواحی مختلف مغز و به سمت پایین در طول کانال نخاعی. تصویر این فرایند می‌تواند شیوه اعصابی خانه‌ای باشد که هر روز صبح خانه را ترک می‌کنند تا سوار اتومبیل شوند و از خیابان محل زندگی شان به خیابان اصلی برسند که با یک بزرگ‌راه تقسیم شده ایالت‌ها را به هم متصل می‌سازد.

با تخصص یافتن نواحی مغز، مسیرهای اتصال برای کار در نواحی خاصی از مغز تخصص می‌یابند (گذرگاه‌های ارتباطی<sup>۲</sup>)؛ آنهایی که ارتباط بین نیمکره راست و چپ مغز را برقرار می‌کنند (مسیرهای عصبی رابط<sup>۳</sup>) و آنهایی که پیام‌ها را ارسال و از کanal نخاعی دریافت می‌کنند (مسیرهای عصبی دورتر<sup>۴</sup>). معمولاً، این اتصالات همگی رشد می‌یابند و به‌طور مؤثر کار می‌کنند؛ اگرچه، خواهیم آموخت اگر این فرایند به درستی اتفاق نیفتد، مشکلات تحولی به وجود خواهد آمد. یکی از مثال‌ها در این زمینه را پیدایش جسم پینه‌ای می‌نامند که در آن نوار ضخیمی از مسیرهای عصبی که نیمکره چپ و راست را به هم متصل می‌کند به‌طور کامل رشد نمی‌یابد. نتیجه آن تغییراتی تحولی است که از آن با عنوان مغز دوپاره<sup>۵</sup> یاد می‌شود. پژوهش‌ها چگونگی تغییرات کارکردهای شناختی را که تحت تأثیر این اختلال قرار گرفته‌اند، هنگامی بررسی کردند که در حال برش مسیرهای اتصال در مغز بزرگ‌سالان طی عمل جراحی بودند و قصد داشتند با این کار انتشار بیماری صرع آنها را متوقف کنند. اقدامات راجر اسپری و همکارانش در دهه ۱۹۶۰ که برنده جایزه نوبل<sup>۶</sup> شد، به ما در درک این مطلب کمک کرد که

1. neurotransmitters
2. association pathways
3. commissural pathways
4. projection pathways
5. split brain
6. Nobelprize.org

نیمکرهای راست و چپ مغز فعالیت‌های شناختی متفاوتی را به عهده دارند که موجب ایجاد ارتباط بین نیمکرهای می‌شوند و قطع ارتباط بین این توانایی‌ها ممکن است زمانی اتفاق افتد که پل اصلی اتصال این دو نیمکره آسیب ببیند یا از بین برود.

همیشه گستاخ بین نواحی مغز منجر به مشکلات تحولی نمی‌شود. انواع متعددی از ناهنجاری‌ها در مغز وجود دارند که بر رشد غشای مغز تأثیر می‌گذارند و این فرایند از نخستین مراحل زندگی پیش از تولد آغاز می‌شود. برخی مشکلات با تکثیر ناکافی نورونی یا گلیالی (سلول‌های ساختاری مغز) به وجود می‌آیند. این امر می‌تواند موجب بیش از حد کوچک شدن مغز (میکروسفالی) شود و نتیجه آن نهایتاً تولد کودکی خواهد بود که دچار محدودیت در توانایی‌های ذهنی و تحولی است. برخی مشکلات به ناهنجاری در مهاجرت نورونی مربوط می‌شوند، چه مهاجرت اندک چه مهاجرت بیش از حد در نواحی خاص، که این مشکل در افراد مبتلا به خوانش‌پریشی اتفاق افتاده است. یکی دیگر از مشکلاتی که ممکن است اتفاق بیفتد، ناهنجاری در ساختار سلول یا ناهنجاری ناشی از خطاها متابولیسمی ارثی است. اگرچه، می‌توانیم مباحث بیشتری درباره احتمالات موجود مطرح کنیم؛ اما بیماران مبتلا به این اختلال‌ها را بیشتر در کلینیک‌های تخصصی عصب‌شناختی و تحولی می‌بینیم و کمتر در مطب متخصصان رشد و تحول با آنها مواجه می‌شویم. برای اکثر ما کسب آگاهی از این اطلاعات حائز اهمیت است و در صورت نیاز می‌توانیم بیمار را برای مشاوره به متخصصی در زمینه بیماری‌های تحولی مغز ارجاع دهیم. همچنین کتب راهنمایی وجود دارند که بسیاری از نقص‌های مادرزادی و ناهنجاری‌های ژنتیکی را توصیف می‌کنند که می‌توانند طی نخستین دوران رشد مغز اتفاق بیفتدند.

## محیط پیش از تولد

به مبحث خود درباره رشد کودک عادی بازمی‌گردیم. اگر فرض کنیم از مشکلات جدی که در بالا به آنها اشاره شده جلوگیری کرده باشیم، حالا جنینی داریم که درحال رسیدن به مرحله‌ای است که می‌تواند از محیط درونی و محافظ شکم مادر خارج شود. هرچند، قبل از رسیدگی به این مبحث باید این مسئله را نیز در نظر بگیریم که کدام آثار رشد عصبی یا غیرژنتیکی می‌توانند منجر به رشد و تحول کامل کودکی شوند که در مطب ما حضور دارد.

در اینجا باید سلامت مادر و تأثیرات حفظ شرایط مطلوب محیط درون رحم برای رشد جنین را مورد توجه قرار دهیم. بهوضوح مشخص است که عادات مربوط به حفظ بهداشت و سلامت مادر و مواجهه‌اش با رویدادهای آزاردهنده و موادمخدّر می‌تواند به‌طور بالقوه آثار مخربی بر کودک متولذنشده داشته باشد. ما با برچسب‌های هشداردهنده روی بسته سیگار یا بطری الکل که در مورد

استفاده از آنها طی دوران بارداری نوشته شده آشنا هستیم و مفاهیم سندروم جنین الکلی<sup>۱</sup> یا تأثیر جنین الکلی را در جامعه کاملاً می‌شناسیم.

موادی که می‌توانند نواقص جسمی یا کارکردی در رویان یا جنین انسان ایجاد کنند «تراتوژن» یا «جنین آزار»<sup>۲</sup> نام دارند و از جهات متعدد بر جنین تأثیر می‌گذارند. متغیرهای مهم و تأثیرگذار شامل: نوع مواجهه با موادمخدّر، مرحله رشدی که جنین با چنین وقایعی مواجه می‌شود، میزان مواجهه و طول مدت تداوم این مواجهه است. طبق گفته چنان‌پا تانتیبانچاچای مطالعه علمی تراتوژن‌ها از دائره المعارف پژوهه‌جهانی (۲۰۱۴)، در دهه ۱۸۰۰ آغاز شد. در آن زمان آزمایش‌های نظاممندی روی تخم‌مرغ‌هایی انجام دادند که در معرض دست‌کاری‌های گوناگونی قرار گرفته بودند (چرخاندن، تکان دادن، در معرض دماهای بیش از حد سرد یا گرم قرار دادن) و شروع به مستندسازی آثار چنین دست‌کاری‌هایی در رشد جوجه‌ها کردند و شاهد بدشکلی مرتبط با آسیب‌هایی بودند که به تخم‌مرغ‌ها وارد شده بود. در قرن بیستم پژوهش‌های گسترده‌تری انجام شد که در آن تراتوژن‌ها را بحسب شرایط فیزیکی، شیمیایی و عفونی مادر طبقه‌بندی کردند. برای مثال، مواجهه با تشتعش یا دماهای بسیار بالا یا پایین، مثل اتفاقی که جنین خانمی باردار با وارد شدنش به وان آب داغ یا تجربه تب بالا تجربه می‌کند و موجب بدشکلی، میکروسفالی و سایر نقص‌های مادرزادی در او می‌شود. بیماری فلچ اطفال رئیس جمهور فرانکلین روزولت موجب شد او در سال ۱۹۳۸ مؤسسه‌ای ملی تأسیس کند با عنوان بنیاد ملی فلچ اطفال<sup>۳</sup> که در آن با ایجاد واکسن با افزایش ابتلا به فلچ اطفال مقابله کرد. این برنامه را بعدها مؤسسه خیریه March of Dimes به شهرت رساند که مأموریت آن جلوگیری از نواقص مادرزادی و مرگ نوزادان از طریق پژوهش‌های پشتیبانی، غربالگری نوزادان تازه‌متولدشده و آموزش متخصصان مراقبت از سلامت در حوزه انجام بهترین اقداماتشان برای به سلامت طی شدن دوران بارداری مادران بود (March of Dimes). حتی هم‌اکنون نیز، اطلاعات March of Dimes به طور منظم در اختیار خانواده‌های نوزادان قرار می‌گیرد.

اگرچه، مسیری طولانی را باید طی کنیم؛ اما این مطالعات به کاهش شیوع بیماری و شدت بیماری‌های قابل پیشگیری کمک کرده از طریق آموزش به مادران راجع به مواد و اقداماتی که باید از استفاده و انجام آنها خودداری کنند. همچنین از طریق توجه به رژیم غذایی و مصرف ویتامین‌ها نیز سلامت دوران بارداری ارتقا می‌یابد. برای مثال، زنان باردار می‌توانند با مصرف روزانه فولیک اسید از ابتلای جنین به آنانسفالی جلوگیری کنند که قبلًا راجع به آن بحث کردیم (مرکز کنترل و پیشگیری بیماری‌ها، ۲۰۱۷، ۲ آگوست). فولات یا اسیدفولیک می‌توانند از ابتلا به اسپینا بفیدا و سایر نواقص

1. fetal alcohol syndrome

2. teratogen

3. the National Foundation for Infantile Paralysis

مادرزادی جلوگیری کند. کمبود آهن یکی دیگر و شاید از شایع‌ترین اشکال مشکل تغذیه‌ای طی دوران بارداری باشد. کمبود آهن خطر زایمان زودرس و زایمان نوزادی با وزن بسیار پایین را افزایش می‌دهد و در کودکان با تأخیر رشد و مشکلات رفتاری مرتبط است.

تلاش برای ارتقای سطح سلامت مادر و فرزند در میان مادرانی که با خطر سوء‌تغذیه مواجه‌اند موجب به وجود آمدن برنامه مادران، نوزادان و کودکان (WIC)<sup>1</sup> شد که تأمین‌کننده این موارد است: مکمل‌های غذایی، آموزش‌های تغذیه‌ای و ارجاع به بخش مراقب سلامت برای زنان کم‌درآمدی که باردارند، زایمان کرده‌اند یا نوزاد شیرخوار دارند و برای کودکان بالای ۵ سال (وزارت کشاورزی ایالات متحده آمریکا<sup>2</sup>، ۲۰۱۷).

جدای از اجرای مداخله برای زنانی که در خطر سوء‌تغذیه قرار دارند، توجه به محیطی که مادر جنین خود را در آن پرورش می‌دهد نیز حائز اهمیت است. مشکلات رشد جنین و کودکان بسیار فراوان است که از میان آنها می‌توان به زندگی در فقر و سایر محرومیت‌ها اشاره کرد. زنانی که مورد خشونت در خانه و سوءاستفاده والدین قرار گفته‌اند، در کنار افراد سیگاری زندگی کرده‌اند (حتی اگر خودشان سیگار نکشند) و سطوح بالای تنفس و افسردگی داشته‌اند؛ کودکانی به دنیا خواهند آورد که دچار مشکلات تحولی و رفتاری‌اند و علی‌رغم بهترین اقداماتی که در این زمینه انجام می‌شود، ممکن است زن باردار بیمار شود، بیماری‌های مزمن بگیرد و علی‌رغم آگاهی از اثرات منفی برخی داروها بر رشد کودک مجبور به استفاده از آنها شود. به عنوان مثال، نوسان قد خون مادر دیابتی باردار می‌تواند بر مهارت‌های یادگیری و حافظه کودکش تأثیر بگذارد و این تأثیر ممکن است برگشت‌ناپذیر باشد. ترسی دیبوئر (ریجین) متوجه شد نوزادان مادرانی که کنترل ضعیفی بر قند خونشان طی دوران بارداری داشته‌اند، دچار نقص‌های حافظه خواهند شد؛ مثل عدم تشخیص صدای مادر یا به خاطر آوردن نحوه انجام کارهایی که یک هفته پیش آموخته‌اند (دیبوئر، ویورکا، بائوئر، جورجیف و نلسون، ۲۰۰۵). کنترل دیابت بهنهایی کار مشکلی است، چه برسد که مادران دیابتی بخواهند هنگام بارداری نیز نگران این مسئله باشند.

بسیاری از بیماری‌های دیگر طی دوران بارداری و درمانشان نیز نگران‌کننده‌اند. اختلالات تیروئیدی که در آنها سطوح هورمون‌های تیروئید نابهنجار هستند می‌توانند موجب نواقص تراووثنی، سقط‌جنین و جدایی جفت از دیواره رحم شوند. زنان دارای سطح پایین تیروئید باید داروهایی مثل سیتتیروئید را در طول دوران بارداری‌شان مصرف کنند و اگرچه، انتظار داریم لووتیروکسین به نوزاد متولدنشده آسیب نزند، اما مادران نگران آثارش بر جنینشان هستند.

1. Women, Infants and Children

2. United States Department of Agriculture

در مورد افسردگی چطور؟ فراتحلیل‌های اختلال‌های ذهنی رایج حین تولد، نشان داده‌اند که در کشورهایی با سطح درآمد بالا، ۱۰٪ زنان باردار و ۱۳٪ زنانی که با وجود برخی اشکال اختلال روانی زایمان کرده‌اند، معمولاً افسردگی و اضطراب داشته‌اند. این ارقام مربوط به میزان شیوع تا حدود ۲۰٪، یک مورد در هر پنج مادر، در کشورهایی با سطح درآمد پایین و متوسط افزایش می‌باشد (فیشر و همکاران، ۲۰۱۲). افسردگی مادر قبل از تولد فرزندش خطر اختلال‌های عصب‌تحولی کودک و بیماری‌های روانی اش را در آینده می‌افزاید (کینسلا و مانک، ۲۰۰۹). اگرچه، دیابت بارداری کمتر از افسردگی در دوران بارداری رایج است؛ اما به‌طور مرتب مادران از این نظر غربال‌گری می‌شوند، درحالی‌که افسردگی مادر طی دوران بارداری اغلب نادیده گرفته می‌شود. زمانی که افسردگی را می‌توان به‌طور مؤثر و کارآمد با روان‌درمانی و برخی داروهای ضدافسردگی درمان کرد که به نظر می‌رسد طی دوران بارداری به نسبت بی‌خطر باشند، عدم اجرای این اقدام دور از عقل به نظر می‌آید. نکته اصلی که باید در اینجا بدان اشاره کرد این است که نباید هزاران عامل دیگری را نادیده گرفت که می‌توانند بر بارداری و محیط رشد و نمو جنین تأثیر بگذارند. حال آنکه، ممکن نیست بتوان به عقب بازگشت و همه چیزهایی را که اتفاق افتاده تغییر دارد، مطالعه‌ما روی پیامدهای چنین وقایعی در تحریک پیشگیری و اجرای سیاست‌های مراقبت از سلامت بسیار حائز اهمیت است.

## زودرس بودن

رشد کودک معمولاً از زمان لقادیر تا زایمان ۴۰ هفته به طول خواهد انجامید. همان‌طور که اخیراً دیدیم، این دوره، دوره رشد عجیب و عظیم و تحول سریع دستگاه عصبی مرکزی (CNS) است. زمانی که جنین به نیمه‌راه این دوره می‌رسد، این احتمال برای کودک وجود دارد که به‌سلامت بتواند از رحم مادر خارج شود. خیلی زود متولد شدن را «تولد زودرس<sup>۱</sup>» می‌نامند و شناس زنده ماندن کودکانی که با وزن بهشت پایین و کودکانی که خیلی زودرس متولد می‌شوند، طی چندین دهه اخیر افزایش یافته و به نقطه‌ای رسیده که اینک احتمال بقای کودک ۲۲ هفته‌ای نیز وجود دارد (اگرچه، کودکانی که در این حد زودرس هستند، بهندرت احیا می‌شوند؛ زیرا در این صورت اگر زنده بمانند احتمال ابتلایشان به ناتوانی‌های جدید بسیار بالاست). تصمیم‌گیری برای احیای نوزادی که در هفته ۲۲-۲۳ بارداری به دنیا می‌آید مورد بحث است. برخی پزشکان متخصص کودکان و نوزادان و واحدهای مراقبت‌های ویژه از نوزادان، درمان‌هایی را برای نوزادان تازه‌متولد شده با این امکان زیستن خیلی محدود پیشنهاد می‌کنند، درحالی‌که برخی مانع درمان‌هایی می‌شوند که یک دهه قبل به‌طور منظم استفاده می‌شد. کنگره جراحی

زنان و زایمان آمریکا<sup>۱</sup> در بیانیه‌ای مشترک با انجمن طب مادر و جنین<sup>۲</sup> (دانشکده جراحی زنان و زایمان، ۲۰۱۶)، دلالت بر آن دارد که تصمیمات مربوط به درمان نوزادان خیلی زودرس باید بر مبنای ترجیح والدین و آخرين داده‌های مربوط به پیامدهای تولد این نوزادان اتخاذ شود. به نظر می‌رسد اجماع نظر عموم در سرتاسر دنیا باید چنین باشد که مراقبت‌های هفتة ۲۲ بارداری باید به مراقبت‌های فعال در هفتة ۲۵ افزایش یابد. اما به چه قیمتی این تصمیمات اتخاذ می‌شوند؟

پیشرفت‌های چشمگیری در حوزه مراقبت از این کودکان ضعیف تازه‌متولدشده به وجود آمده است. اگر کودک تا زمانی که به تاریخ مفروض مورد انتظار برای زایمان برسد، در بخش مراقبت‌های ویژه تحت مراقبت باشد، نتایج کاملاً مثبتی به دست خواهد آمد. با وجود این، بسیاری از چیزها هستند که ممکن است اشتباه در آنها رخ دهد و درصد بالایی از کودکان زودرس دچار برخی اشکال بیماری‌های تحولی شوند. حتی نوزادان زودرسی که کمی دیرتر از موارد قبلی به دنیا می‌آیند (یعنی بین هفتة ۳۳ و ۳۶ بارداری یعنی در ۷ یا ۸ ماهگی از دوران بارداری)، دچار مشکلات عصبتحولی بیشتری در مقایسه با نوزادان نه‌ماهه خواهند شد (رومئو و همکارانش، ۲۰۱۰). فراخوان‌هایی برای بررسی و شناسایی پیش‌بینی کنندگان پیامدهای تولد در سایر دوران باداری ارائه شده است که شامل عواملی همچون خطرات تهدیدکننده مادر و دلایل زایمان زودرس، شاخص‌های زیستی همچون علائم التهاب و عقب‌افتدگی رشد درون‌رحمی و مشکلات و بیماری‌های پس از تولد و اثرات محیطی می‌شوند. این مفاهیم مهم‌اند؛ زیرا اغلب والدین داوطلب می‌شوند زایمان زودرس داشته باشند؛ هرچند، زمانی که متخصص بالینی می‌شنود که کودک تنها چند روز یا هفته زودتر به دنیا آمده، اغلب سوابق مربوط به این مورد را مسئله‌ای کم‌همیت یا معمولی در نظر می‌گیرد و از آن چشم‌پوشی می‌کند.

پیامد تولد زودرس بستگی به زمان به دنیا آمدن نوزاد دارد. نوزادشناسی همچنان در حال رشد و پیشرفت است و فناوری‌ها و درمان‌هایی که امروزه برای مراقبت از این کودکان خردسال در نظر گرفته شده بسیار متفاوت‌تر است با امکانات ۵ یا ۱۰ سال پیش. با افزایش آگاهی از تأثیر متغیرهای مراقبت، بیماری‌ها کاهش یافته‌اند؛ هرچند در گذشته به طور معمول اتفاقی وجود داشت که ۴۰-۳۰ یا حتی تعداد بیشتری ایسولت<sup>۳</sup> (دستگاه ویژه ایزوله کودکان زودرس) در چند ردیف کنار هم قرار می‌دادند و کودکان زودرس را در آن نگهداری می‌کردند. اما امروزه واحد مراقبت ویژه نوزادان اغلب به‌گونه‌ای طراحی شده است که اتفاق‌های کوچک‌تری دارد که در آن نوزادان تنها یا کنار یک یا دو کودک دیگر در دستگاه نگهداری می‌شوند. توجه به پیشگیری از عفونت نیز به این امر کمک کرده است؛ اگرچه، والدینی که سرماخوردگی دارند و در واحد مراقبت‌های ویژه نوزادشان را ملاقات می‌کنند (تنها

1. American Congress of Obstetricians and Gynecologists

2. Society for Maternal-Fetal Medicine

3. isolettes