

علل بروز معلولیت ها

معلولیت عبارتست از هر گونه محدودیت یا فقدان در توانایی انجام يك عمل که افراد طبیعی قادر به انجام آن باشند ولي فرد معلول بدلیل معلولیت خود قادر به انجام آن نمی باشد .

معلولیتها خود به 4 دسته اصلي تقسیم می شوند :

معلولیت های ذهني و جسمي واحشايي و MIX

علل معلولیت ذهني عبارت است از بیماریها و عواملی که رشد طبیعی قوای عقلانی فرد را تحت تاثیر قرار می دهند .

علل معلولیت جسمي عبارتست از بیماریها و یا عواملی که قوا و عملکرد اندامها و ارگانهای مختلف بدن فرد را مختل می کند . بطور کلی عوامل معلولیت را میتوان به 3 دوره قبل از تولد ، هنگام تولد و بعد از تولد تقسیم نمود .

عوامل ژنتیکی از جمله عوامل معلولیت زاي قبل از تولد بشمار میروند .

عوامل ارثي (ژنتیکی): وراثت ، انتقال طبیعی بعضی از صفات و خصایص بیولوژیک (زیستی ، بدنی ، ذهني) از والدین به فرزندان است . این انتقال بوسیله سلولهای نطفه ای والدین انجام می گیرد .

عوامل ارثي که باعث عقب ماندگی ذهني می گردند شامل اختلالات مختلفی در کروموزمها ، ژنها و سوخت و ساز و متابولیسم بدن وسایر موارد هستند .

اختلالات کروموزومی :

بدن ما از میلیاردها سلول تشکیل یافته که هر سلول بطور ساده از سه قسمت تشکیل شده : هسته سلول ، سیتوپلاسم ، پرده یا غشاء سلولی .

مهم ترین قسمت سلول هسته آن میباشد چنانچه هسته سلول را طی شرایط خاصی با مواد شیمیایی رنگ آمیزی کرده و در زیر میکروسکوپ قوی الکترونیکی قرار دهیم ، در آن رشته های باریک و بلندی دیده می شود که به آنها کروموزم می گویند . ژنها که ناقل خصوصیات ارثی هستند بر روی کروموزمها جای دارند .. در انسان طبیعی تعداد کروموزمها 23 جفت (46 عدد) میباشد که 22 جفت آن مربوط به عوامل غیر جنسی و يك جفت آن کروموزوم جنسی است . گاهی دیده می شود که بر اثر عوامل زمانی که نطفه جدید بسته می شود اشکالی در وضعیت

کروموزمها از لحاظ تعداد ، جابجائی ، چسبندگی یا شکستگی بوجود می آید .

عقب ماندگی ناشی از اختلالات کروموزمی به 2 دسته تقسیم می شود :

1- عقب ماندگی مربوط به اختلالات کروموزمهای جنسی :

از شایعترین این نوع اختلالها میتوان سندرم ترنر و سندرم کلاین فلتر را نام برد .
سندرم ترنر در دختران دیده می شود فرد مبتلا بجای داشتن 2 عدد کروموزم جنسی X فقط یک کروموزم X دارد (XO) این دخترها فاقد تخمدان بوده و نشانه های ظاهری آن عبارتست از : قد کوتاه ، پهن بودن گردن و وجود پرده ای در دو طرف گردن و ...

سندرم کلاین فلتر در پسران دیده می شود . فرد مبتلا به این عارضه به جای داشتن یک کروموزم جنسی x و یک کروموزم جنسی y ، 2 عدد کروموزوم x و یک کروموزوم y دارد (xxy) ، علایم و نشانه های ظاهری این بیماری در زمان بلوغ تظاهر می کند که از آن جمله می توان کوچکی بیضه ها و عدم رشد آنها در زمان بلوغ و تاخیر بلوغ و رشد پستانها در مرد را نام برد .

2- عقب ماندگیهای مربوط به اختلالات کروموزمهای غیر جنسی (اتوزومی):

میزان عقب ماندگی در این نوع اختلال خیلی بیشتر از گروه اول میباشد . از مهم ترین این اختلالات میتوان به سندرم داون و سندرم فریاد گربه اشاره کرد .

الف : سندرم داون : این بیماران بجای داشتن دو عدد کروموزم شماره 21 سه عدد از کروموزم نامبرده را دارند . شیوع این بیماری با افزایش سن مادر افزایش می یابد . کودک مبتلا به این بیماری دارای چهره خاصی است که با یکبار دیدن در خاطره می ماند . صورت پهن و چشم های مورب که به سمت بالا و خارج کشیده شده ، بینی کوچک با قاعده پهن و فرورفته و گوشهای پائین تر از حدمعمول ، گردن کوتاه از جمله مشخصات ظاهری این بیماران هستند .

ب : سندرم فریاد گربه : در این بیماران بعلت وجود اختلال در دستگاه صوتی و حنجره صدای گریه کودک شبیه صدای گربه است . علت بیماری ناشی از اختلال کروموزم شماره 5 میباشد .

اختلالات سوخت و ساز (متابولیسم):

بر اساس آمارهای موجود 4 الی 5 درصد ناتوانی های ذهنی ناشی از اختلالات مادرزادی و ارثی سوخت و ساز بدن است که عامل آن کمبود یا فقدان آنزیمهای لازم در بدن کودک است که موجب می گردد موارد لازم و ضروری که به بدن رسیده بطریق مناسب جذب نشود و بصورت تجمع یافته روی قسمت های مختلف بدن از جمله سیستم اعصاب مرکزی ایجاد ضایعه نماید . اگر در اولین هفته های بعد از تولد اقدامی صورت گیرد تا حد ممکن می توان از بروز ضایعات جلوگیری

کرد .

در اینجا به يك نوع از شایعترین اختلالات متابولیکی مادرزادی اشاره می کنیم :

بیماری فنیل کتونوری بعنوان يك بیماری موروثی و بعنوان يك اختلال سوخت و ساز پروتئینی معرفی شده است . این عارضه از طریق ژن از والدین به کودک منتقل گردیده و در صورت عدم درمان موجب بروز عقب ماندگی ذهنی نسبتاً شدید میگردد . علت بیماری فقدان آنزیمی در خون است که از کبد ترشح می شود و فنیل آلانین را به تیروزین تبدیل می کند . در این بیماری فقدان آنزیم موجب انباشته شدن فنیل آلانین در خون شده و سیستم اعصاب مرکزی را دچار ضایعه می کند . شیر مادر حاوی فنیل آلانین است اگر نوزاد مبتلا به این بیماری از شیر مادر تغذیه کند دچار عوارض غیر قابل برگشتی خواهد شد .

نشانه های این بیماری عبارتند از :

- 1- بورو زاغ بودن نوزاد .
- 2- تهوع و استفراغهای شدید .
- 3- بوی بد و تند ادرار
- 4- کوچکی دور سر (میکروسفالی)
- 5- تشنج و حرکات غیر طبیعی اندامها

در این موارد کودک را باید هر چه زودتر به پزشک ببرند تا با تجویز شیرهای مخصوص به نوزاد جلوی عوارض بعدی گرفته شود . این قبیل کودکان در صورت عدم درمان دچار حملات صرع، دشواری تکلم ، عقب ماندگی ذهنی تدریجاً پیشرونده می شوند . والدین این کودکان اغلب سالم هستند و بطور نهفته ناقل این ژن هستند. برای جلوگیری از این بیماری با آزمایش می توان به وجود ژن بیماری پی برد .

ازدواج فامیلی نکنید :

انواع ارثی عقب ماندگی ذهنی احتمال بروزشان با ازدواجهای فامیلی افزایش می یابد ، برای توضیح بیشتر این نکته مثالی می زنیم : فرض کنید در خانواده ای ژن یا استعداد نوعی بیماری بطور ارثی بیشتر از سایر افراد عادی است که این ژن با استعداد خاصیت مغلوب یا نهفته دارد یعنی اگر با يك ژن از فردی سالم همراه شود ، علائمی از خود نشان نخواهد داد اگر دو فرد از همین خانواده که هر دو دارای ژن یا استعداد نهفته آن بیماری هستند با یکدیگر ازدواج کنند . ممکن است با همراه شدن این دو ژن نهفته با یکدیگر ، آن بیماری در فرزندان آنها نمایان شود . اگر در خانواده شما سابقه هیچ گونه عقب ماندگی ذهنی وجود ندارد دلیل نمی شود که ازدواج فامیلی برای شما خطر ندارد . ازدواج و سلامت فرزندان را نباید به دست بخت و اقبال سپرد و آینده خود و فرزندان خویش را به خطر انداخت زمانی که کودک دارای بیماری که منجر به عقب ماندگی ذهنی میشود به دنیا بیاید، در بسیاری از موارد دیگر از دست هیچکس کاری ساخته نیست و هزاران بار پشیمانی نیز سودی نخواهد داشت. بنابراین توصیه می شود حداقل امکان از ازدواجهای فامیلی خودداری شود.

پیش از ازدواج و بچه دار شدن با پزشك مشورت کنید :

اگر زوج جواني که قصد ازدواج دارند پیش از ازدواج با پزشك مشورت کنند از چند نظر به سود آنان است اولاً اگر در خانواده آنها افرادی مبتلا به بعضي از بیماریهای مادرزادي وجود داشته باشد پزشك متخصص ژنتيك مي تواند آنها را در مورد مسائل زیر راهنمائي کند:

آیا این بیماری مادرزادي ، ارثي است یا نه و اگر ارثي است از چه نوع وراثتي تبعیت مي کند ؟
آیا كودك آنها در آینده با خطر ابتلا به این بیماری روبرو خواهد شد یا نه و سرانجام آیا بهتر است آنها بچه دار شوند یا نه ؟ بنابراین زوجهاي جوان در پی مشاوره با پزشك مي توانند با چشم باز و با اطمینان خاطر در مورد ازدواج خود تصمیم بگیرند .

همچنین اگر فرزند اول یا فرزندان بعدي زوجي به يك بیماری مادرزادي جسمي یا ذهني دچار شده اند ، حتما باید پیش از اینکه دوباره بچه دار بشوند با پزشك مشاور ژنتيك مشورت کنند تا اگر بیماری كودك قبلي وراثتي باشد از بچه دار شدن مجدد جدا خودداري کنند ، یا اگر امکان بررسی این بیماری در دوران جنيني وجود دارد از آن بهره ببرند .

با توجه به اینکه تالاسمي يك بیماری شدید و خطرناك خوني است و مبتلایان به آن در طول زندگی کوتاه خود از مشکلات جسمي و روي فراواني رنج مي برند و رغم اقدامات پزشکی لازم و تزریق خونهاي ماهانه عمر کوتاهی دارند، وقوع این امر در واقع فاجعه است برای بیمار و خانواده و اجتماع و بار سنگيني است بر دوش اقتصاد جامعه . البته بیماری تالاسمي ربطی به عقب ماندگی ذهني ندارد ولي چون از طریق ژن منتقل مي شود و در واقع يك بیماری ژنتيكي بشمار مي رود زیرا با ازدواج زن و مردی که هر دو مبتلا به تالاسمي نهفته (یا مینور) هستند در هر بارداري در $1/4$ فرزندان این زوج به بیماری شدید تالاسمي (یا نوع ماژور) مبتلا خواهند شد . البته وقتی مي گوییم $1/4$ ، احتمال بروز این $1/4$ ممکن است در اولین فرزند یا حتي مثلاً در 10 فرزند پیاپی باشد یعنی این احتمال برای هر فرزند بطور جداگانه تکرار مي شود اشاره به آن در اینجا لازم بنظر مي رسد .

پس بطور خلاصه میتوان گفت مشاوره پزشکی در موارد زیر ضروري است :

- 1- وقتی زن و مردی با هم فامیل هستند و مي خواهند با یکدیگر ازدواج کنند .
- 2- همسرانی که با هم فامیل هستند و مي خواهند بچه دار شوند .
- 3- وقتی زن و شوهر معلولیت ارثي دارند .
- 4- وقتی یکی از افراد خانواده زن یا شوهر بیماری ارثي دارند .
- 5- وقتی زن و شوهری فرزند معلول دارند و نگران معلولیت فرزند بعدي خود هستند .