

# کودکان استثنایی (سندرم‌ها)

جلد اول

تألیف

دکتر فریدون یاریاری

استادیار و عضو هیأت علمی دانشگاه خوارزمی (تربیت معلم)



اندیشه‌آور

۱۳۸۴

بارباری، فریدون، ۱۳۴۴-

کودکان استثنایی (سندرمها) / تألیف فریدون بارباری. -- تهران: اندیشه‌آور، ۱۳۸۴

۲۸۸ ص.: مصور.

ISBN 964-8682-04-6

۳۷۰۰۰ ریال

فهرست‌نویسی بر اساس اطلاعات قیفا.

۱. سندرمهای کودکان. ۲. زنتیک -- اختلالات در کودکان. ۳. کودکان عقب‌مانده.

الف. عنوان.

۶۱۸/۹۲۰۰۴۲

۹۲ کی/۳/۲۷۲۷

۲۸۹۶۸-۸۳م

کتابخانه ملی ایران



اندیشه‌آور

### کودکان استثنایی (سندرمها)

تألیف: دکتر فریدون بارباری

ناشر: انتشارات اندیشه‌آور

چاپ اول، ۱۰۵۰ نسخه، ۱۳۸۴

صفحه‌آرا: فاطمه نویدی

لینوگرافی: فرم اول ۷۵۷۸-۰۷۵۷۸-۹۱۲۱۵۰

چاپ: درخشان

بهاء: ۳۷۰۰ تومان

شابک: ۹۶۴-۸۶۸۲-۰۴-۶

پست الکترونیک: ARJMANDBOOK@YAHOO.COM

مرکز پخش: انتشارات اوجمند

- دفتر مرکزی: تهران، بلوار کشاورز، بین خیابان کارگر و ۱۶ آذر، تلفن ۸۹۷۷۰۰۲
- شعبه اصفهان: دروازه شیراز، خیابان چهارباغ بالا، پاساژ هزارجریب تلفن ۶۲۸۱۵۷۴
- شعبه آباد: خیابان امام خمینی، روبروی اورژانس، تلفن ۷۵۱-۳۳۳۱۱۱۵
- شعبه بابل: خیابان گنج‌افروز، پاساژ گنج‌افروز تلفن ۲۲۲۷۷۶۴
- شعبه رشت: خیابان نامجو، روبروی ورزشگاه عضدی تلفن ۳۳۳۲۸۷۶

دانش آموختگان در طی تجربیات بالینی همیشه با بیمارانی روبرو می‌شوند که نیاز به کسب اطلاعات سریع در آن زمینه دارند. حیطه کودکان استثنایی از چنان وسعتی برخوردار است که یک کتاب جامع نمی‌تواند همه طبقات کودکان استثنایی را دربر گیرد.

طبقه‌بندی کودکان استثنایی شامل طبقات اختلالات یادگیری، کم‌توانی ذهنی، اختلالات بینایی، اختلالات شنوایی، اختلالات چندمعلولیتی، آسیب پس از ضربه مغزی، اختلالات زبان و تکلم، اتیسم، اختلال آشفتگی هیجانی شدید، اختلالات ارتوپدیک، تأخیر رشدی، سایر آسیب‌های سلامتی و کودکان تیزهوش است. تاکنون کتابهای تخصصی کمی در حوزه کودکان کم‌توان ذهنی بخصوص سندرم‌ها و اختلالات عصبی - رشدی به رشته تحریر درآمده است. سعی مؤلف بر این بوده است که جهت رفع این نیاز کتابی را تهیه و در دسترس متخصصین مختلف قرار دهد. در جلد اول سعی شده است اختلالات کروموزومی و ژنتیک متعدد به صورت تخصصی‌تر و تا حد امکان با زبانی ساده مطرح گردد. ترتیب مطالب ارائه شده به این صورت است که ابتدا اختلالات کروموزومی ناشی از کروموزومهای اتوزوم مانند سندرم‌های داون، ادوارد، صدای گربه، آنجلمن و سپس اختلالات کروموزومی ناشی از کروموزومهای جنسی مانند سندرم‌های ترنر، تریپل ایکس، کلاین فلتر و  $XXY$  مطرح شده است. از اختلالات ژنی ابتدا به اختلالات ژنی غالب اتوزوم مانند توبراسکلروزیس، نوروفیبروماتوز، سندرم رت و سندرم ویلیام و سپس به اختلالات ژنی مغلوب و بیماری ادرار شربت افرا پرداخته شده است. اختلالات ژنی مغلوب وابسته به کروموزوم  $X$  و اختلالات چندژنی مانند سندرم  $X$  شکننده، سندرم استارگ وبر، کم‌کاری تیروئید و هیدروسفالی گروه آخری است که به آن در جلد اول پرداخته شده است. در جلد دوم سعی بر این است که اختلالات عصبی - رشدی و سایر اختلالاتی که از شیوع نسبتاً بیشتری برخوردار هستند، ارائه شوند.

تلاش مؤلف بر این بوده است که جنبه‌های آموزشی و درمانی جدید را تا حد امکان هم برای دانشجویان سطوح کارشناسی، کارشناسی ارشد و دکتری رشته‌های روانشناسی، آموزش و پرورش کودکان استثنایی، کاردرمانی، دانشجویان پزشکی و

خانواده‌های کودکان استثنایی مفید خواهد بود. امیدوارم همکاران ارجمند نقائص کتاب را جهت اصلاح در چاپ‌های بعدی معرفی فرمایند. بر خود لازم می‌دانم از تلاش همکاران گرامی انتشارات ارجمند جناب آقای دکتر ارجمند و آقای دکتر مظفر تشکر و قدردانی نمایم.

دکتر فریدون یاریاری

آبان ۱۳۸۳

|                                                   |    |
|---------------------------------------------------|----|
| فصل ۱: سندرم داون چیست؟                           | ۱۱ |
| مقدمه                                             | ۱۱ |
| سندرم داون                                        | ۱۱ |
| رشد بچه‌های داونی چگونه است؟                      | ۱۲ |
| خصوصیات فیزیکی کودک سندرم داون چگونه است؟         | ۱۳ |
| چه عاملی باعث ایجاد سندرم داون می‌شود؟            | ۱۶ |
| اختلالاتی که کودکان یا سندرم داون با آنها درگیرند | ۱۶ |
| فصل ۲: تریزومی ۱۸ یا سندرم ادوارد چیست؟           | ۱۸ |
| تریزومی ۱۸ چگونه اتفاق می‌افتد؟                   | ۱۹ |
| چرا این تریزومی به‌طور مکرر اتفاق می‌افتد؟        | ۲۰ |
| نشانه‌های تریزومی ۱۸ چیست؟                        | ۲۰ |
| آیا یک تریزومی دوباره اتفاق خواهد افتاد؟          | ۲۴ |
| برنامه مراقبت از بچه‌های تریزومی ۱۸               | ۲۴ |
| فصل ۳: سندرم صدای گریه چیست؟                      | ۲۵ |
| خصوصیات سندرم صدای گریه                           | ۲۵ |
| خصوصیات شناسایی‌کننده اصلی                        | ۲۷ |
| مسائل پزشکی در گروه نادری از کودکان               | ۲۷ |
| آموزش و پرورش                                     | ۲۹ |
| تحقیقات                                           | ۳۰ |
| فصل ۴: سندرم آنجلمن چیست؟                         | ۳۱ |
| مقدمه                                             | ۳۱ |
| خصوصیات رشدی و بدنی                               | ۳۱ |
| یافته‌های آزمایشگاهی و تاریخچه رشدی               | ۳۲ |
| رشد سندرم آنجلمن                                  | ۳۳ |
| پایه ژنتیک AS                                     | ۳۴ |
| مسائل رشدی و پزشکی                                | ۳۹ |
| اختلالات حرکت و راه رفتن                          | ۳۹ |
| بیش‌فعالی                                         | ۴۰ |
| زبان و تکلم                                       | ۴۱ |
| عقب‌ماندگی ذهنی و آزمایش رشد                      | ۴۲ |
| کمبود رنگدانه‌های پوست                            | ۴۳ |
| لوحی چشم و آلبینیسم چشمی                          | ۴۴ |

|    |                                                    |
|----|----------------------------------------------------|
| ۴۴ | ..... ساختار سیستم اعصاب مرکزی                     |
| ۴۵ | ..... اختلالات خواب                                |
| ۴۶ | ..... رشد بدنی                                     |
| ۴۷ | ..... تعلیم و تربیت                                |
| ۴۹ | ..... مشاوره ژنتیک                                 |
| ۵۱ | ..... فصل ۵: سندرم ترنر چیست؟                      |
| ۵۲ | ..... خصوصیات سندرم ترنر                           |
| ۵۲ | ..... بلوغ و تولید مثل                             |
| ۵۴ | ..... قلبی - عروقی                                 |
| ۵۵ | ..... کلیه                                         |
| ۵۵ | ..... پوکی استخوان                                 |
| ۵۵ | ..... دیابت                                        |
| ۵۶ | ..... تیروئید                                      |
| ۵۶ | ..... کارکرد شناختی و مسائل آموزش و پرورش          |
| ۵۶ | ..... خصوصیات ژنتیک سندرم ترنر                     |
| ۵۷ | ..... مونوزومی کروموزوم X                          |
| ۵۷ | ..... مونوزیسم کروموزوم X                          |
| ۵۸ | ..... نقائص کروموزوم X                             |
| ۵۸ | ..... آیا سندرم ترنر ارثی است؟                     |
| ۶۰ | ..... فصل ۶: سندرم تریپل ایکس چیست؟                |
| ۶۰ | ..... میزان شیوع                                   |
| ۶۱ | ..... علت این سندرم چیست؟                          |
| ۶۲ | ..... آیا زنان مبتلا می‌توانند بچه‌دار شوند؟       |
| ۶۲ | ..... گروه‌های ارتباطی triple-x                    |
| ۶۹ | ..... فصل ۷: سندرم کلاین فelter چیست؟              |
| ۷۰ | ..... کروموزوم‌ها و سندرم کلاین فelter             |
| ۷۰ | ..... علل                                          |
| ۷۲ | ..... تشخیص                                        |
| ۷۳ | ..... نکات گفتنی به خانواده‌ها، دوستان و پسران XXY |
| ۷۵ | ..... طفولیت                                       |
| ۷۶ | ..... کشف مشکلات اولیه زبان                        |
| ۷۶ | ..... راهنمایی‌هایی برای کشف مشکلات زبان           |
| ۷۷ | ..... پسر XXY در کلاس درس                          |
| ۷۷ | ..... انواع روش‌های آموزش                          |
| ۷۹ | ..... نوجوانی                                      |
| ۸۱ | ..... علایم بعد از بلوغ                            |

|     |                                                |
|-----|------------------------------------------------|
| ۸۱  | درمان با تستوسترون                             |
| ۸۳  | تفاوت‌های کروموزومی                            |
| ۸۵  | چرا بعضی مردان کلاین فلتر اسپرم تولید می‌کنند؟ |
| ۸۶  | ملاحظات سلامتی                                 |
| ۸۸  | فصل ۸: سندرم XYY چیست؟                         |
| ۸۸  | مقدمه                                          |
| ۸۹  | شیوع                                           |
| ۸۹  | علت XYY چیست؟                                  |
| ۹۱  | تحول در کودکی                                  |
| ۹۲  | اداره XYY در مدرسه                             |
| ۹۳  | تشخیص قبل از تولد                              |
| ۹۵  | فصل ۹: توپروز اسکروزیس                         |
| ۹۵  | تاریخچه TS                                     |
| ۹۶  | شیوع                                           |
| ۹۶  | اساس ژنتیکی TS                                 |
| ۹۷  | معیارهای تشخیصی برای توپروز اسکروزیس           |
| ۱۰۰ | نشانه‌ها و علائم TS                            |
| ۱۰۱ | درگیریهای مغزی                                 |
| ۱۰۳ | درگیریهای چشمی                                 |
| ۱۰۳ | درگیریهای کلیوی                                |
| ۱۰۴ | درگیریهای قلبی                                 |
| ۱۰۵ | درگیریهای دیگر اعضای بدن                       |
| ۱۰۶ | تشخیصهای افتراقی                               |
| ۱۰۶ | تشخیص و ارزیابی بیماران مبتلا به TS            |
| ۱۰۷ | ارزیابیهای مداوم                               |
| ۱۰۹ | درمان افراد مبتلا به TS                        |
| ۱۱۰ | فصل ۱۰: نوروفیبروماتوز چیست؟                   |
| ۱۱۱ | معیارهای تشخیصی NF <sub>1</sub>                |
| ۱۱۵ | تومورهای مغزی                                  |
| ۱۱۷ | رشد عصبی و مشکلات شناختی                       |
| ۱۱۹ | چه درمانهایی وجود دارد؟                        |
| ۱۲۱ | فصل ۱۱: سندرم رت                               |
| ۱۲۱ | علائم سندرم رت                                 |
| ۱۲۴ | سندرم رت چگونه درمان می‌شود؟                   |
| ۱۲۵ | فصل ۱۲: سندرم ویلیام چیست؟                     |
| ۱۲۵ | خصوصیات عمومی سندرم ویلیام چیست؟               |

|     |                                                    |
|-----|----------------------------------------------------|
| ۱۲۹ | علت سندرم ویلیام                                   |
| ۱۲۹ | تشخیص سندرم ویلیام                                 |
| ۱۳۳ | فصل ۱۳: گالاکتوسمی کلاسیک چیست؟                    |
| ۱۳۳ | گالاکتوسمی Duarte چیست؟                            |
| ۱۳۴ | ژنتیک گالاکتوسمی                                   |
| ۱۳۶ | مکمل کلیم                                          |
| ۱۳۹ | علامه و نشانه‌های گالاکتوسمی                       |
| ۱۳۹ | چگونه گالاکتوسمی تشخیص داده می‌شود؟                |
| ۱۴۰ | درمان گالاکتوسمی چیست؟                             |
| ۱۴۸ | داروهای تجویز شده و داروهای غیرتجویز شده توسط پزشک |
| ۱۵۴ | فصل ۱۴: بیماری تای ساکس چیست؟                      |
| ۱۵۴ | شیوع                                               |
| ۱۵۵ | نشانه‌های تای ساکس نوژادی                          |
| ۱۵۶ | نشانه‌های نوع دیررس                                |
| ۱۵۶ | روشهای تشخیص                                       |
| ۱۵۹ | فصل ۱۵: سندرم هارلر چیست؟                          |
| ۱۶۱ | ژنتیک                                              |
| ۱۶۱ | تشخیص                                              |
| ۱۶۲ | درمان                                              |
| ۱۶۳ | فصل ۱۶: سندرم هانتز چیست؟                          |
| ۱۶۴ | شیوع اختلال هانتز چقدر است؟                        |
| ۱۶۴ | نحوه وراثت اختلال هانتز چگونه است؟                 |
| ۱۶۴ | آیا درمانی برای اختلال هانتز وجود دارد؟            |
| ۱۶۵ | فصل ۱۷: بیماری ادرار شربت افرا چیست؟               |
| ۱۶۵ | انواع و علامه                                      |
| ۱۶۶ | آزمایش MSUD                                        |
| ۱۶۶ | درمان MSUD                                         |
| ۱۶۷ | بک اختلال ارثی                                     |
| ۱۶۷ | گروه حمایت از خانواده کودک MSUD                    |
| ۱۶۸ | فصل ۱۸: فنیل کتونوری (PKU) چیست؟                   |
| ۱۶۸ | PKU چگونه به ارث می‌رسد؟                           |
| ۱۶۹ | PKU چگونه تشخیص داده می‌شود؟                       |
| ۱۷۰ | چگونه PKU درمان می‌شود؟                            |
| ۱۷۳ | یافته‌های بالینی                                   |
| ۱۷۶ | فصل ۱۹: سندرم استارگ وبر (SWS) چیست؟               |
| ۱۷۶ | لکه مادرزادی چهره                                  |

|     |                                                                |
|-----|----------------------------------------------------------------|
| ۱۷۷ | ..... ناپهنجاریهای عصبی                                        |
| ۱۷۸ | ..... دیگر ویژگیها                                             |
| ۱۷۸ | ..... همه گیر شناسی                                            |
| ۱۸۰ | ..... تأثیر SWS بر سایر بچه های خانواده                        |
| ۱۸۴ | ..... فصل ۲۰: کم کاری تیروئید                                  |
| ۱۸۴ | ..... تعریف                                                    |
| ۱۸۴ | ..... علائم                                                    |
| ۱۸۶ | ..... سبب شناسی                                                |
| ۱۸۸ | ..... شیوع                                                     |
| ۱۸۸ | ..... پیش آگهی                                                 |
| ۱۸۸ | ..... درمان                                                    |
| ۱۹۰ | ..... فصل ۲۱: سندرم X شککننده                                  |
| ۱۹۱ | ..... فنوتیپ بدنی                                              |
| ۱۹۴ | ..... یافته های نورولوژیکی و نورواناتومی                       |
| ۱۹۵ | ..... فنوتیپ رفتاری                                            |
| ۱۹۶ | ..... فنوتیپ شناختی                                            |
| ۱۹۸ | ..... درمان                                                    |
| ۲۰۶ | ..... اقدامات آموزشی                                           |
| ۲۱۰ | ..... فصل ۲۲: هیدروسفالی چیست؟                                 |
| ۲۱۳ | ..... شناسایی، همه گیری شناسی، پاتوفیزیولوژی و جنین شناسی عصبی |
| ۲۱۵ | ..... تشخیص                                                    |
| ۲۱۸ | ..... انواع هیدروسفالی                                         |
| ۲۲۰ | ..... علل هیدروسفالی مادرزادی                                  |
| ۲۲۱ | ..... علل اکتسابی هیدروسفالی                                   |
| ۲۲۲ | ..... حیطه حرکتی                                               |
| ۲۲۴ | ..... عملکردهای فضایی و حرکتی - بینایی                         |
| ۲۲۶ | ..... زبان، کلام و درک در خواندن                               |
| ۲۲۷ | ..... حافظه                                                    |
| ۲۲۸ | ..... توجه و کارکردهای اجرایی                                  |
| ۲۳۰ | ..... رفتار                                                    |
| ۲۳۰ | ..... درمان هیدروسفالی                                         |
| ۲۳۲ | ..... روشهای آموزشی                                            |
| ۲۳۸ | ..... فهرست منابع                                              |
| ۲۴۶ | ..... ضمیمه : سوالات تستی کتاب                                 |
| ۲۷۵ | ..... فهرست کلمات کتاب                                         |
| ۲۸۳ | ..... نمایه                                                    |

|     |                                                        |
|-----|--------------------------------------------------------|
| ۱۲  | شکل ۱-۱. خصوصیات ظاهری سندرم داون                      |
| ۱۵  | شکل ۱-۲. خصوصیات کروموزومی سندرم داون بصورت جابجایی    |
| ۱۵  | شکل ۱-۳. خصوصیات کروموزومی سندرم داون بصورت چسبندگی    |
| ۱۵  | شکل ۱-۴. خصوصیات کروموزومی سندرم داون                  |
| ۱۹  | شکل ۲-۱. سندرم ادوارد                                  |
| ۲۶  | شکل ۳-۱. خصوصیات کروموزومی سندرم فریاد گربه            |
| ۲۸  | شکل ۳-۲. خصوصیات ظاهری کودک سندرم فریاد گربه           |
| ۳۴  | شکل ۴-۱. خصوصیات ظاهر کودک سندرم آنجلمن                |
| ۳۷  | شکل ۴-۲. نمودار مکانیسمهای ژنتیک منتهی به سندرم آنجلمن |
| ۳۸  | شکل ۴-۳. خصوصیات ظاهر کودک سندرم آنجلمن                |
| ۳۸  | شکل ۴-۴. خصوصیات ظاهر کودک سندرم آنجلمن                |
| ۵۱  | شکل ۵-۱. دختر دارای سندرم ترنر                         |
| ۵۳  | شکل ۵-۲. خصوصیات ظاهر کودک سندرم ترنر                  |
| ۷۱  | شکل ۷-۱. خصوصیات ظاهر کودک سندرم کلایین فلتز           |
| ۷۲  | شکل ۷-۲. خصوصیات کروموزومی سندرم کلایین فلتز           |
| ۹۸  | شکل ۹-۱. خصوصیات ظاهر توپروز اسکروزیس                  |
| ۹۹  | شکل ۹-۲. خصوصیات ظاهر توپروز اسکروزیس                  |
| ۱۱۲ | شکل ۱۰-۱. خصوصیات ظاهر کودک سندرم نوروفیبروماتوز       |
| ۱۱۴ | شکل ۱۰-۲. خصوصیات ظاهر کودک سندرم نوروفیبروماتوز       |
| ۱۲۲ | شکل ۱۱-۱. خصوصیات ظاهر کودک سندرم رت                   |
| ۱۲۶ | شکل ۱۲-۱. خصوصیات ظاهر کودک سندرم ویلیام               |
| ۱۳۲ | شکل ۱۳-۱. خصوصیات ظاهر کودک گالاکتوسمی                 |
| ۱۵۹ | شکل ۱۵-۱. خصوصیات ظاهر کودک سندرم هارلر                |
| ۱۶۳ | شکل ۱۶-۱. خصوصیات ظاهر کودک سندرم هانتز                |
| ۱۷۷ | شکل ۱۹-۱. خصوصیات ظاهر کودک سندرم استارگ ویر           |
| ۱۹۰ | شکل ۲۱-۱. خصوصیات ظاهر کودک سندرم X شکننده             |
| ۱۹۲ | شکل ۲۱-۲. خصوصیات کروموزومی سندرم X شکننده             |
| ۲۱۵ | شکل ۲۲-۱. خصوصیات اسکن کودک هیدروسفال                  |
| ۲۱۶ | ادامه شکل ۲۲-۱. خصوصیات اسکن کودک هیدروسفال            |
| ۲۱۷ | شکل ۲۲-۲. خصوصیات نحوه شانت‌گذاری کودک هیدروسفال       |