



يوم : 2026/05/11

## الإجابة النموذجية لامتحان السداسي الثاني الدورة العادية في مادة المتلازمات والاضطرابات النادرة

### الإجابة الأولى: (10 نقاط)

جدول للمقارنة بين متلازمة ريت – متلازمة أنجلمان – أسبرجر من حيث: (الأصل الجيني – المظاهر اللغوية – المسار النمائي – شدة الإعاقة). مع توضيح سبب الاختلاف .

وجه المقارنة	متلازمة أسبرجر (Asperger)	متلازمة أنجلمان (Angelman)	متلازمة ريت (Rett)
الأصل الجيني	غير محدد بدقة (متعدد الجينات) مع عوامل بيئية وعصبية.	خلل في الجين UBE3A على الصبغي 15 (غالباً حذف من جهة الأم)	طفرة في الجين MECP2 على الصبغي X. (تصيب الإناث غالباً).
المظاهر اللغوية	لغة متطورة (أحياناً رسمية جداً)، لكن مع خلل كبير في "براغماتية اللغة" (التوظيف الاجتماعي).	غياب شبه تام للغة اللفظية، مع قدرة جيدة على التواصل غير اللفظي والفهم.	فقدان كلي للغة المكتسبة (تراجع لغوي حاد) مع فقدان القدرة على استخدام اليدين.
المسار النمائي	تصاعدي: نمو لغوي ومعرفي طبيعي، تظهر الصعوبات الاجتماعية مع الاحتكاك بالأقران.	ثابت ومستقر: تأخر منذ الولادة، يتضح أكثر بعد 6 أشهر دون تدهور مفاجئ.	تراجعي: (Regressive) نمو طبيعي (6-18 شهراً) ثم تدهور حاد وفقدان مهارات.
شدة الإعاقة	خفيفة إلى لا توجد: ذكاء طبيعي أو مرتفع، الإعاقة اجتماعية فقط.	شديدة إلى متوسطة: ذهنية، حركية مع نوبات ضحك وحركات غير متزنة)	شاملة وعميقة: (حركية، ذهنية، تواصلية).

تحليل أسباب الاختلاف (لماذا يختلفون؟)

يرجع الاختلاف الجوهري بين هذه الحالات الثلاث إلى ثلاث ركائز أساسية:

### 1. اختلاف الأصل الجيني والعصبي

لكل متلازمة خلل جيني مختلف يؤثر على الدماغ بطريقة خاصة:

- متلازمة ريت: طفرة في جين MECP2
- متلازمة أنجلمان: خلل أو حذف في جين UBE3A
- أسبرجر: لا يرتبط بجين واحد محدد، بل بعوامل جينية عصبية متعددة ومعقدة

وبالتالي فإن اختلاف الجين المصاب يؤدي إلى اختلاف:

- نمو الدماغ
- الاتصال العصبي
- الوظائف المعرفية والسلوكية

### 2. اختلاف المناطق والوظائف الدماغية المتأثرة

كل متلازمة تؤثر على شبكات عصبية مختلفة:

- ريت: تؤثر بشدة على التحكم الحركي والتطور النمائي → يظهر التراجع وفقدان المهارات
- أنجلمان: تؤثر على التوازن واللغة والانفعال → يظهر الضحك المتكرر واضطراب الحركة
- أسبرجر: تؤثر أساسًا على الإدراك الاجتماعي والتواصل → تظهر صعوبات العلاقات الاجتماعية مع ذكاء طبيعي غالبًا

### 3. اختلاف شدة الخلل العصبي

- ريت وأنجلمان غالبًا يرتبطان بإعاقة شديدة نسبيًا
- أسبرجر يتميز بقدرات معرفية ولغوية أفضل نسبيًا

### 4. اختلاف المسار النمائي

- ريت: نمو طبيعي ثم تراجع
- أنجلمان: تأخر يظهر منذ البداية
- أسبرجر: لا يوجد تراجع واضح بل صعوبات نمائية اجتماعية تدريجية

### الخلاصة العلمية:

رغم أن المتلازمات الثلاث تشترك في كونها اضطرابات نمائية عصبية، إلا أن اختلاف الطفرات الجينية والشبكات الدماغية المتأثرة يؤدي إلى اختلاف الأعراض، وشدة الاضطراب، والمسار النمائي والسلوكي لكل متلازمة. لهذا الاختلاف نابع من أن ريت هي متلازمة "تفككية"، وأنجلمان هي متلازمة "نمائية عصبية"، وأسبرجر هو "اختلاف نمائي اجتماعي".

## الإجابة الثانية: (10 نقاط)

أحيل طفل يبلغ من العمر 9 سنوات إلى وحدة الطب النفسي العصبي للأطفال بسبب:

تراجع واضح في التكيف المدرسي، صعوبات في العلاقات الاجتماعية، اضطرابات سلوكية متزايدة وتشير المعلمة إلى أن الطفل: ذكي في بعض المواد بشكل لافت، يمتلك ذاكرة قوية للتفاصيل، يرفض تغيير الروتين اليومي، كما يعاني من صعوبة فهم المزاح والتلميحات الاجتماعية، ضعف التواصل البصري، سلوكيات تكرارية عند التوتر، حساسية شديدة للأصوات

وتذكر الأم أن الحمل والولادة كانا طبيعيين، وأن الطفل بدأ المشي والكلام في عمر مقبول نسبيًا، كان يميل منذ الصغر للعب الفردي. لكن منذ عمر 6 سنوات بدأت الأسرة تلاحظ: زيادة الانسحاب الاجتماعي، ارتفاع مستوى القلق، ويؤكد الأب على وجود رفرقة يديه عند الانفعال، وتراجعا نسبيًا في المهارات التواصلية الوظيفية. وأثناء الفحص السريري لوحظ: وجه طويل نسبيًا، أذنان بارزتان، ارتخاء مفاصل خفيف، وتسطح القدمين، بينما أظهرت الاختبارات النفسية: ذكاء لفظي أفضل من الأدائي، ضعفاً، في الوظائف التنفيذية، قلقاً اجتماعياً مرتفعاً، وفي التاريخ العائلي: خال الأم يعاني من إعاقة ذهنية غير مشخصة، كما أن أحد أبناء العم لديه تشخيص سابق باضطراب طيف التوحد. بالنسبة للفحوص العصبية: كانت طبيعية كما أن حاستي السمع والبصر سليمين

## الأجوبة

1- ما التشخيصات التفاضلية الممكنة في هذه الحالة؟ ولماذا؟

الإجابة النموذجية:

اضطراب طيف التوحد:

بسبب:

- ضعف التواصل الاجتماعي
- السلوكيات التكرارية
- الحساسية الحسية
- الاهتمامات المحدودة

ADHD:

بسبب:

- ضعف الوظائف التنفيذية
- صعوبات التكيف المدرسي

القلق الاجتماعي:

بسبب:

- الانسحاب والقلق في المواقف الاجتماعية

أسبرجر:

بسبب:

- الذكاء الجيد
- اللغة المتطورة نسبيًا
- الاهتمامات المقيدة

Xالهش:

بسبب:

- العلامات الجسدية
- التاريخ الوراثي
- السمات التوحدية .

-2 ما التشخيص الأكثر ترجيحًا؟ علل بشكل علمي دقيق.

الإجابة النموذجية:

التشخيص الأرجح: متلازمة X الهش مع سمات توحدية.

التعليل:

- وجود علامات جسدية مميزة :
  - الوجه الطويل
  - الأذنان البارزتان
  - ارتخاء المفاصل
- وجود تاريخ عائلي مرتبط بالذكور
- وجود سمات توحدية واضحة
- اضطرابات القلق والانتباه الشائعة في X الهش .

-3 ما المعطيات المضللة في الحالة؟

الإجابة النموذجية:

- الذكاء الجيد نسبيًا قد يوجه نحو أسبرجر فقط
- السلوكيات النمطية قد توحى بتوحد أولي
- القلق الاجتماعي قد يفسر نفسيًا خطأ
- IRM و EEG الطبيعيان قد يعطيان انطبعا بعدم وجود اضطراب عصبي .

– 4 لماذا لا يكفي تشخيص التوحد وحده لتفسير الحالة؟

الإجابة النموذجية:

لأن:

- التوحد يصف النمط السلوكي
- لكنه لا يفسر :
  - العلامات الجسدية
  - النمط الوراثي
  - الخصائص البيولوجية الخاصة بالحالة .

- 5 ما العنصر الأكثر حسماً في التشخيص الفارقي؟

الإجابة النموذجية:

التاريخ العائلي المرتبط بالذكور مع العلامات الجسدية المميزة.  
6. ما الآلية الجينية الأساسية في هذه المتلازمة؟

الإجابة النموذجية:

زيادة تكرارات CGG في الجين FMR1 على الكروموسوم X مما يؤدي إلى نقص بروتين FMRP الضروري لنمو ووظيفة الخلايا العصبية.

7 ما أهمية العلامات الجسدية في التقييم النفسي العصبي؟

الإجابة النموذجية:

تساعد على:

- كشف الاضطرابات الجينية الكامنة
- توجيه التشخيص الفارق
- تجنب اختزال الحالة في اضطراب نفسي فقط .

8. كيف يمكن تفسير التفاوت بين الذكاء اللفظي والأدائي؟

الإجابة النموذجية:

بسبب تأثر بعض الشبكات العصبية أكثر من غيرها، خاصة الوظائف التنفيذية والإدراك البصري المكاني.  
9. ناقش أهمية التشخيص المبكر في مثل هذه الحالات.

الإجابة النموذجية:

يسمح بـ:

- التدخل التربوي المبكر
- علاج اضطرابات السلوك والقلق
- دعم الأسرة
- تحسين الاستقلالية وجودة الحياة .

10 لماذا يعتبر التكفل متعدد التخصصات ضرورياً؟

الإجابة النموذجية:

لأن الحالة تمس: الجانب المعرفي، السلوكي، اللغوي، الاجتماعي، النفسي. مما يتطلب تعاون: الطبيب، الأخصائي النفسي، الأروطفوني، المربي المختص، الأسرة.

أ. د / كوكب الزمان بليردوج

بالتوفيق