

مكانة المختص الأرطوفوني مع المتلازمات النادرة

The Role of the Speech Therapist with Rare Syndromes

ليندة بن طالي*

جامعة الجزائر2، مخبر اللغة والمعرفة: النمو والاضطرابات COGLANG، (الجزائر)

lynda.bentalbi@univ-alger2.dz

تاريخ القبول: 2026/01/21

تاريخ الارسال: 2025/12/04

الملخص: يتناول هذا المقال مكانة الأخصائي الأرطوفوني في التكفل بالأشخاص المصابين بالمتلازمات النادرة، من خلال عرض موجز لخصائص هذه الأمراض وأسبابها، ثم توضيح أهمية التدخل الأرطوفوني في تقييم وعلاج اضطرابات النطق واللغة والبلع والتواصل، مع إبراز دور الأسرة والفريق المتعدد التخصصات في إنجاح التكفل. كما يقدم نماذج تطبيقية للتعامل الأرطوفوني مع بعض المتلازمات النادرة مثل متلازمة كورنيليا دي لانج، متلازمة برادر-ويلي، ومتلازمة أنجلمان، مع التركيز على التقييم الشامل، وضع الخطط العلاجية الفردية، استخدام التواصل البديل والمعزز، ومعالجة اضطرابات الأكل والبلع، وصولاً إلى جملة من التوصيات التي تؤكد على التشخيص المبكر، التكوين المستمر للمختصين، ودعم الأسر والبحث العلمي في هذا المجال.

الكلمات المفتاحية: المتلازمات النادرة، متلازمة كورنيليا دي لانج، متلازمة برادر-ويلي، متلازمة أنجلمان، التدخل الأرطوفوني.

Abstract :

This article addresses the role of the speech-language pathologist in the management of individuals with rare syndromes by presenting the main characteristics and etiological factors of these conditions, and by highlighting their impact on physical, cognitive, linguistic, and communicative development. It underlines the importance of speech-language intervention in the assessment and treatment of speech, language, swallowing, and communication disorders, with particular emphasis on the contribution of the family and the multidisciplinary team to the effectiveness of care. The article also provides applied examples of speech-language management for selected rare syndromes, including Cornelia de Lange syndrome, Prader–Willi syndrome, and Angelman syndrome, focusing on comprehensive assessment, individualized treatment planning, the use of augmentative and alternative communication, and the management of feeding and swallowing difficulties. It concludes with a set of recommendations stressing the need for early diagnosis, ongoing professional training, strengthened family support, and the promotion of research in the field of rare syndromes and speech-language pathology.

Keywords:

rare syndromes, Cornelia de Lange syndrome, Prader–Willi syndrome, Angelman syndrome, speech-language intervention.

* المؤلف المرسل

1- مقدمة:

تُعدّ المتلازمات النادرة، ذات الخلفية الجينية أو الوراثية، من أكثر الحالات تعقيداً من حيث التشخيص والتكفل، نظراً لتنوع أعراضها وشدها وتأثيرها العميق في النمو الجسدي والعقلي والتواصل لدى الأطفال والبالغين على حدّ سواء في هذا السياق يبرز الدور المحوري للأخصائي الأرطوفوني، الذي يتدخل لمعالجة اضطرابات النطق واللغة والبلع والتواصل، ضمن إطار علاج متعدد التخصصات يستهدف تحسين جودة الحياة وتعزيز استقلالية الأفراد المصابين بهذه المتلازمات ودعم أسرهم في مواجهة التحديات اليومية.

2- تعريف الأمراض النادرة:

الأمراض النادرة هي تلك التي تصيب أقل من حالة واحدة من بين كل 2000 شخص من السكان، وتظهر عادةً في صورة مجموعة من الاضطرابات أو الأمراض الوراثية التي تصيب نسبة صغيرة جداً من الأفراد، مع تنوع كبير في الأعراض وصعوبتها، مما يجعل تشخيصها وعلاجها عملية معقدة تتطلب خبرة متخصصة (Ministry of Health, n.d.). تتضمن هذه المتلازمات تشوهات أو مشكلات صحية قد تكون جسدية أو عصبية أو عقلية، وقد تؤثر في قدرات التواصل واللغة والحركة والإدراك، بالإضافة إلى البلع والتنفس، في الجزائر حيث يتجاوز عدد السكان 45 مليون نسمة وتبلغ نسبة زواج الأقارب حوالي 22.5% حسب الديوان الوطني للإحصائيات لعام 2017، يزداد خطر انتشار الأمراض الوراثية، مما يشكل تحدياً حقيقياً للصحة العامة. (Office National des Statistiques, 2017). كما أن العدد الدقيق للمرضى المتأثرين بهذه الأمراض لا يزال غير معروف بسبب نقص البيانات وعدم توفر سجل وطني خاص بالأمراض النادرة على عكس بعض الأمراض الأخرى التي تُسجّل بشكل منهجي. (Radio Algérie, 2023)

تتصف الأمراض النادرة عادةً بكونها شديدة ومزمنة وتؤثر بشكل واضح على جودة حياة المرضى وأسرهم، حيث تشير التقديرات إلى أن حوالي 75% من المصابين بهذه الأمراض هم من الأطفال، وأن الأمراض النادرة مسؤولة عن أكثر من 30% من وفيات الأطفال، تُظهر البيانات أيضاً أن نحو 75% من هذه الوفيات تحدث قبل سن السنتين، وأن ثلث الحالات تكون مميتة قبل إتمام السنة الأولى من العمر، كما أن حوالي 30% من المرضى يعانون من فقدان وظيفة عضو أو إعاقة شديدة أو فقدان كامل للقدرة على الاعتماد على الذات. (Ministry of Health, n.d.; National Library of Medicine, n.d.)

3- خصائص الأمراض النادرة:

تتسم الأمراض النادرة في الغالب بطابعها المزمن، إذ تتطور الحالة الصحية تدريجياً مع مرور الوقت، ويُلاحظ لدى المريض تدهور مستمر مصحوب بانتكاسات صحية متكررة خلال مسار المرض وغالباً ما تؤدي هذه الأمراض إلى تعطيل واضح لحياة المرضى اليومية نتيجة نقص الاستقلالية أو فقدانها، مما

يفرض اعتمادًا متزايدًا على الآخرين في أداء الأنشطة الحياتية الأساسية كما تُسبب هذه الأمراض قدرًا كبيرًا من الألم والمعاناة للمريض، وتمتد آثارها النفسية والاجتماعية لتشمل أفراد عائلته الذين يتحملون أعباء الرعاية والدعم المستمر. (Aljazeera, 2015; Ministry of Health, n.d.)

لا يتوفر في معظم الحالات علاج شافٍ وفَعَال للأمراض النادرة، ويتركز التدخل العلاجي غالبًا على التحكم في الأعراض وتحسين جودة الحياة والحد من المضاعفات طويلة الأمد (National Library of Medicine, n.d.; Ministry of Health, n.d.). وتشير المعطيات إلى وجود ما بين 6000 و8000 نوع مختلف من الأمراض النادرة على مستوى العالم، ما يعكس تنوعًا كبيرًا في صورها السريرية وانتشارها (Altibbi, 2023; Continental Hospitals, 2024). كما تُظهر الإحصائيات أن حوالي 75٪ من هذه الأمراض تصيب الأطفال، وأن ما يقارب 30٪ من المرضى المصابين بمرض نادر يتوفون قبل بلوغ سن الخامسة، بينما يُعزى نحو 80٪ من الأمراض النادرة إلى أسباب وراثية وجينية، خاصة في المجتمعات ذات معدلات زواج الأقارب المرتفعة مثل الجزائر (Ministry of Health, n.d.; Office National des Statistiques, 2017).

4- أسباب المتلازمات النادرة:

تتنوع أسباب المتلازمات النادرة، وغالبًا ما ترتبط بتغيرات جينية أو وراثية معقدة تؤدي إلى خلل في النمو أو في الوظائف الحيوية للجنين، ويُعد فهم هذه الآليات ضروريًا لتفسير ظهور هذه المتلازمات وطرق انتقالها بين الأجيال (Nguengang Wakap et al., 2020; Boycott, Vanstone, Bulman, & MacKenzie, 2013) ويمكن تصنيف أبرز العوامل المؤدية إليها إلى أسباب جينية، وأسباب وراثية، وعوامل بيئية، بالإضافة إلى عوامل أخرى متعلقة بالتغذية والتطور الجنيني (Arnold & Banez, 2020; Nishiguchi & Rivolta, 2012).

4-1 الأسباب الجينية:

- **الطفرات الجينية:** قد تؤدي التغيرات التي تصيب الحمض النووي إلى ظهور متلازمات نادرة، إذ يمكن أن تكون بعض هذه الطفرات موروثية من أحد الوالدين أو كليهما، بينما تنشأ طفرات أخرى بشكل جديد لأول مرة عند الجنين دون وجود قصة عائلية سابقة، وهو ما يُعرف بالطفرات العفوية (Boycott et al., 2013; Nussbaum, McInnes, & Willard, 2016).
- **الاختلالات الصبغية:** من الأمثلة النموذجية على ذلك متلازمة داون، حيث توجد نسخة إضافية كاملة أو جزئية من الصبغي 21، مما يسبب اضطرابًا في النمو الجسدي والعقلي نتيجة الخلل في عدد الكروموسومات. (Nussbaum et al., 2016; Antonarakis, 2017).

2-4 الأسباب الوراثية:

تلعب الوراثة دورًا محوريًا في ظهور العديد من المتلازمات النادرة، إذ تُنقل بعض هذه المتلازمات وفق أنماط وراثية سائدة أو متنحية، وهو ما يحدد احتمال انتقالها من جيل إلى آخر بحسب ما إذا كان أحد الوالدين أو كلاهما حاملًا للجين المتحوّر. (Nussbaum et al., 2016; Arnold & Banez, 2020) وتؤثر هذه الأنماط الوراثية في احتمال تكرار الحالة داخل الأسرة وفي تقدير مخاطر إنجاب أطفال مصابين في كل حمل جديد، لذلك يُعد الإرشاد الوراثي عنصرًا أساسيًا في التكفل بهذه العائلات (Boycott et al., 2013; Nguengang Wakap et al., 2020).

3-4 العوامل البيئية:

يمكن أن تسهم بعض العوامل البيئية في زيادة احتمال حدوث متلازمات نادرة، مثل التعرض لبعض المواد الكيميائية السامة أو الأدوية المشوّهة للجنين أو للإشعاع خلال فترة الحمل، إذ قد يؤثر ذلك في سلامة انقسام الخلايا أو في التطور الطبيعي للأعضاء والأنسجة لدى الجنين. (Brent, 2004; Schardein, 2013) وقد يؤدي هذا التعرض غير الملائم في مراحل حرجية من الحمل إلى تغييرات دائمة في البنية أو الوظيفة، تظهر لاحقًا على شكل متلازمات معقدة متعددة المظاهر السريرية (Nishiguchi & Rivolta, 2012; Brent, 2004).

4-4 عوامل أخرى:

- **العوامل الغذائية:** يمكن أن يسهم نقص بعض العناصر الغذائية الأساسية أثناء الحمل، مثل حمض الفوليك وبعض الفيتامينات والمعادن الضرورية للنمو العصبي والعضوي، في ظهور أو تفاقم بعض المتلازمات أو التشوهات الخلقية النادرة نتيجة التأثير في مسارات تطويرية حساسة (Wilson, 2008; Nussbaum et al., 2016).
- **عوامل التطور الجنيني:** تؤدي الاضطرابات التي تحدث خلال المراحل المبكرة من التطور الجنيني، سواء كانت ناجمة عن خلل جيني أولي أو عن تفاعل مع البيئة، إلى تشكّل غير طبيعي لبعض الأعضاء أو الأجهزة، مما يساهم في تكوين متلازمات نادرة ذات مظاهر سريرية متداخلة ومتعددة (Nussbaum et al., 2016; Schardein, 2013).

5- دور التدخل الأرطوفوني في التكفل بالمتلازمات النادرة :

تُعدّ مساهمة الأخصائي الأرطوفوني في التعامل مع الأفراد الذين يعانون من المتلازمات النادرة مساهمة محورية، إذ يتركز دوره على تحسين جودة حياة هؤلاء الأشخاص من خلال تنمية مهاراتهم اللغوية والتواصلية، إلى جانب العمل على تحسين قدراتهم في النطق والبلع، بما ينعكس إيجابًا على مستوى استقلاليتهم واندماجهم الاجتماعي، ويخفف من حدة الآثار الوظيفية الناجمة عن المتلازمة (Brandelik

(Böhme, 2019; Morgan & Vogel, 2008) ويُنظر إلى هذا الدور على أنه جزء أساسي من التكفل الشامل، خاصة لدى الأطفال الذين يعانون من إعاقات معقدة مرتبطة باضطرابات جينية نادرة (Justice & Redle, 2014).

- التقييم الشامل:

يبدأ الأخصائي الأُطوفوني بمرحلة تقييم شاملة لحالة الطفل أو الشخص المصاب بالمتلازمة النادرة، بهدف تحديد نقاط القوة والضعف في مجالات النطق، واللغة الاستقبالية والتعبيرية، والتواصل اللفظي وغير اللفظي، إضافة إلى فحص القدرات المعرفية المرتبطة بالتواصل (Justice & Redle, 2014; Peña-Brooks & Hegde, 2015). ويتضمن هذا التقييم أيضاً دراسة وظائف البلع في حال وجود صعوبات تغذوية أو مخاطر شفت، وذلك باستخدام أدوات تقييم سريرية وأحياناً فحوصات مكملّة بالتعاون مع الفريق الطبي. (Logemann, 1998; Arvedson, 2008).

- وضع خطط علاج فردية:

استناداً إلى نتائج التقييم، يضع الأخصائي الأُطوفوني خطة علاجية فردية تراعي الخصائص الطبية والمعرفية واللغوية للمريض، وتحدد أهدافاً قصيرة وطويلة المدى بشكل واضح وقابل للقياس (Justice & Redle, 2014; Peña-Brooks & Hegde, 2015). وتتسم هذه الخطط بالمرونة، حيث تُراجع وتُعدّل بانتظام تبعاً لتطور حالة الشخص المصاب بالمتلازمة النادرة، نظراً لأن هذه الحالات كثيراً ما تتطلب تكييفاً مستمراً في الأساليب العلاجية المستعملة. (Morgan & Vogel, 2008).

- تحسين النطق واللغة:

يعمل الأخصائي الأُطوفوني على تطوير مهارات النطق وتعزيز وضوح الكلام من خلال برامج تدريبية تستهدف دقة مخارج الأصوات، وجودة الصوت من حيث التردد والشدة، إضافة إلى إيقاع الكلام وتنغيمه، مع مراعاة القدرات الحركية الفموية للفرد. (Bernthal, Bankson, & Flipsen, 2017). كما يساهم في تنمية اللغة الاستقبالية والتعبيرية عبر زيادة الحصيلة المعجمية، وتعليم تراكيب الجمل المناسبة للعمر، سواء عن طريق اللغة المنطوقة أو عبر وسائل أخرى مدعّمة مثل الصور، والإيماءات، ولغة الإشارة عند الحاجة. (Justice & Redle, 2014; Launonen, 2019).

- دعم التواصل البديل والمعزّز:

في الحالات التي يكون فيها النطق الشفهي محدوداً أو معيقاً بشكل كبير، يلجأ الأخصائي إلى أنظمة التواصل البديل والمعزّز، مثل اللوحات التواصلية، والرموز المصورة، والأجهزة الإلكترونية أو التطبيقات الذكية التي تُمكن الشخص من التعبير عن رغباته واحتياجاته بطريقة أكثر استقلالية.

(Beukelman & Light, 2020). ويختار النظام الأنسب بناءً على القدرات الحركية والمعرفية والبيئية.

للفرد، مع تدريب الأسرة والفريق التربوي على استخدام هذه الوسائل في الحياة اليومية (Light & Drager, 2007).

● تحسين مهارات البلع:

نظرًا لأن العديد من المتلازمات النادرة ترتبط بصعوبات في البلع قد تؤثر في التغذية وسلامة مجرى التنفس، يتولى الأخصائي الأرطوفوني وضع برامج تدريبية موجهة لتحسين مراحل البلع المختلفة باستخدام تقنيات تعويضية وعلاجية متخصصة، مثل تعديلات الوضعية، وتغيير قوام الأغذية، وتمارين تقوية العضلات الفموية والبلعومية (Logemann, 1998; Arvedson, 2008). يهدف هذا التدخل إلى ضمان تغذية آمنة وفعالة والتقليل من مخاطر الاختناق أو الالتهاب الرئوي الاستنشاق (Arvedson, 2008).

● دعم الأسرة وتقديم الإرشاد:

يشمل دور الأخصائي الأرطوفوني جانبًا إرشاديًا مهمًا يتمثل في توعية الأسرة بطبيعة المتلازمة وتأثيرها على التواصل والبلع، وتدريب الوالدين أو مقدمي الرعاية على تنفيذ التمارين والأنشطة التواصلية في المنزل بصورة يومية (Morgan & Vogel, 2008; Brandelik & Böhme, 2019). ويسهم هذا الدعم في تعزيز استمرارية العلاج خارج غرفة الجلوس، وفي تقوية علاقة التفاعل بين الطفل وأسرته، مما يسرع من اكتساب المهارات اللغوية والتواصلية (Justice & Redle, 2014).

● التنسيق مع الفريق الطبي المتكامل:

يعمل الأخصائي الأرطوفوني ضمن فريق متعدد التخصصات يضم أطباء الأطفال، وأخصائي الأعصاب، والمعالجين الفيزيائيين والوظيفيين، والأخصائيين النفسيين، بهدف بناء خطة تكفل شاملة تراعي الجوانب الطبية والحركية والمعرفية والنفسية للمريض (Morgan & Vogel, 2008; Arvedson, 2008). ويعد هذا التنسيق ضروريًا لضمان انسجام الأهداف العلاجية بين مختلف التخصصات وتحقيق أفضل نتيجة ممكنة على مستوى جودة الحياة والتكيف الاجتماعي لدى الأشخاص المصابين بمتلازمات نادرة (Beukelman & Light, 2020).

6- عرض لبعض المتلازمات النادرة وعمل المختص الأرطوفوني معها:

● متلازمة كورنيليا دي لانج syndrome Cornelia de Lange متلازمة أقزام أمستردام:

متلازمة كورنيليا دي لانج: هي اضطراب جيني نادر يؤثر في النمو والتطور البدني والعقلي، وتتراوح شدتها بين الحالات الخفيفة والحادة، وقد وُصفت لأول مرة سنة 1933 من طرف الطبيبة الهولندية كورنيليا دي

لانج، مع تقدير انتشار يقارب حالة واحدة لكل 10,000 إلى 30,000 ولادة حية (Opitz, 2011; Kline et al., 2007). المتربط المتلازمة غالبًا بطفرات في جينات وجينات أخرى تشارك في تنظيم التعبير الجيني أثناء

النمو الجنيني، مما يفسر تعدد مظاهرها السريرية (Kline et al., 2018)

المظاهر الجسدية: تشمل ملامح وجه مميزة مثل الحواجب الكثيفة المقوسة والمتصلة، الأنف الصغير، الفم المتجه إلى الأسفل، مع زيادة نمو الشعر على الجسم، إضافة إلى قصر القامة وتأخر عام في النمو الجسدي (Kline et al., 2007; Huisman et al., 2013) كما قد تظهر تشوهات هيكلية في الأطراف، مثل صغر اليدين والقدمين أو غياب أجزاء من الأطراف في بعض الحالات، إلى جانب مشكلات أخرى في القلب والجهاز التنفسي والجهاز الهضمي بما فيها الارتجاع المعدي-المريئي وصعوبات التغذية (Huisman et al., 2013) على الصعيد المعرفي والسلوكي، تتراوح الصعوبات الذهنية من خفيفة إلى شديدة مع تأخر في التطور العقلي ومشكلات في التعلم، إضافة إلى سلوكيات انعزالية أو نوبات فرط نشاط وعدوانية، مع احتمال وجود مشكلات في السمع والبصر (Kline et al., 2018)

يتطلب التكفل الأُطوفوني بالأطفال المصابين بمتلازمة كورنيليا دي لانج مقارنة علاجية فردية ومتعددة التخصصات، نظرًا لتعدد التحديات اللغوية والفموية وصعوبات النطق واللغة والبلع والتغذية المرتبطة بهذه المتلازمة (Morgan & Vogel, 2008; Van Balkom & Verhoeven, 2010) يُسهل العمل عادةً بتقييم شامل يشمل التواصل الشفهي وغير الشفهي، مستوى النطق واللغة الاستقبالية والتعبيرية، إضافة إلى تقييم الوظائف الفموية والبلع لتحديد مدى تأثير الاضطراب على الأكل والشرب (Justice & Redle, 2014; Arvedson, 2008).

يعتمد العلاج اللغوي على تعزيز النطق من خلال تدريبات لفظية وبرامج لتحفيز الكلام تستهدف تقوية العضلات الفموية وتحسين التنسيق الحركي الدقيق لمخارج الأصوات، مع العمل على جودة الصوت من حيث الشدة والتردد والوضوح. (Bernthal, Bankson, & Flipsen, 2017) وفي حال وجود تأخر أو صعوبة كبيرة في النطق، يُلجأ إلى أنظمة التواصل البديل والمعزّز مثل الصور والرموز والأجهزة المساعدة، مع تدريب الطفل على تطوير اللغة الاستقبالية والإنتاجية بما يتناسب مع عمره وقدراته المعرفية (Beukelman & Light, 2020; Van Balkom & Verhoeven, 2010).

على مستوى العلاج الحسي الفموي، يمكن استخدام أدوات تحفيز مثل Z-Vibe وغيرها لتنشيط الحساسية الفموية وتحسين التفاعل الفموي، مما يدعم نمو المهارات الحركية الفموية ودقة النطق، مع تطبيق استراتيجيات خاصة لتسهيل البلع عند وجود صعوبات تغذوية (Arvedson, 2008; Logemann, 1998). ويُعزّز هذا التكفل من خلال تعاون وثيق بين الأخصائي الأُطوفوني والأطباء وأخصائيي التغذية

والعلاج الوظيفي، بما يسمح ببناء برنامج علاجي متكامل، إلى جانب توفير دعم نفسي واجتماعي وتعليم مستمر للأسر حول كيفية مساعدة الطفل في التواصل والنطق داخل البيئة اليومية (Morgan & Vogel, 2008; Justice & Redle, 2014)

• متلازمة برادر-ويلي: Syndrome de Prader-Willi

متلازمة برادر-ويلي هي اضطراب جيني نادر يؤثر في عدة جوانب من النمو الجسدي والعقلي لدى المصابين، وينتج عن خلل في منطقة محددة من الكروموسوم 15 يؤدي إلى سلسلة من الاضطرابات تشمل ضعف التوتر العضلي، قصر القامة، تأخر النمو، وصعوبات في التعلم والسلوك (Cassidy & Driscoll, 2009; Butler et al., 2019).

للكروموسوم 15 من الأصل الأبوي، وهو ما يعد السمة الوراثية المميزة لها (Butler et al., 2019). تظهر علامات المتلازمة منذ الولادة، حيث يُلاحظ توتر عضلي ضعيف يُعد من العلامات الأساسية في الطفولة المبكرة، مع صعوبات واضحة في المص والرضاعة قد تؤدي إلى فشل في النمو (Cassidy & Driscoll, 2002). كما يتميز الأطفال بملامح وجه خاصة مثل العيون اللوزية، تضيق الرأس عند الصدغين، الفم المائل إلى الأسفل والشفاه العلوية الرقيقة، إضافة إلى مشكلات تغذية مبكرة مرتبطة بنقص التوتر العضلي (Butler et al., 2019). مع تقدم العمر، تبرز خصائص أخرى مزمنة تشمل انفتاح الشهية وزيادة الوزن، تأخر النمو والتطور الجسدي، قصوراً معرفياً من خفيف إلى متوسط مع صعوبات في التفكير والاستدلال وحل المشكلات، وتأخراً في تطور القدرات الحركية، إلى جانب مشكلات سلوكية واضطرابات نوم وصعوبات تعلم ومشاكل في التغذية، مع علامات إضافية مثل صغر اليدين والقدمين، انخفاض إفراز اللعاب، اضطرابات البصر، اختلال تنظيم حرارة الجسم، قدرة عالية على تحمل الألم، ونقص التصبغ في الشعر والعينين والجلد (Mayo Clinic, 2018; Cassidy & Driscoll, 2002).

على المستوى اللغوي، يساهم نقص التوتر العضلي في تقييد تعبير الطفل عن فهمه، مما يجعل تقييم الفهم معقداً وغالباً أقل من المستوى الحقيقي لقدراته، ويظهر فرق بين العمر الزمني ومستوى الفهم، خاصة في الجوانب المتقدمة من اللغة (Whittington et al., 2004). يعود جزء من هذه الصعوبات إلى محدودية المخزون اللغوي من حيث الكم والنوع، وحرمان الطفل من تجارب حسية-حركية مبكرة كافية بسبب قلة الحركة واعتماد أهل الزائد عليه، مما يؤدي إلى تأخر في النمو اللغوي والمعرفي، إلى جانب صعوبات في الذاكرة السمعية تتفاقم مع نقص المحفزات (Dykens, Hodapp, & Finucane, 2000). في جانب التعبير، تشير الدراسات إلى أن تطور اللغة لدى الأطفال المصابين بمتلازمة برادر-ويلي متأخر زمنياً؛ إذ تظهر الكلمات الأولى متأخرة، وقد لا تبدأ الجمل البسيطة قبل سن ثلاث سنوات حتى في حال

التدخل المبكر، مع حصيلة مفردات محدودة تتركز على تعبيرات ملموسة (Whittington et al., 2004). غالبًا ما تكون التراكيب اللغوية بسيطة والجمل غير مكتملة، مع ضعف في استخدام الجمع والأزمنة غير المنتظمة، ما يعكس هشاشة في البنية النحوية والقدرة على التعبير اللغوي المعقد (Dykens et al., 2000). في مجال النطق والكلام، يوجد شبه إجماع على أن الأطفال المصابين بهذه المتلازمة يعانون من اضطرابات نطق تتفاوت شدتها باختلاف العمر ومعامل الذكاء، عدم دقة مخارج الأصوات، وقلة مدى الحركات اللازمة لإنتاج الكلام (Morgan, 2006). يمكن أن تسهم تشوهات في سقف الحنك في زيادة هذه الصعوبات، مما يخفض وضوح الكلام، كما أن 5% إلى 15% من المرضى يعانون من لاطلاقة خاصة بالمتلازمة، تتجلى في ببطء معدل الكلام، صعوبات في التنغيم، تكرار الكلمات والتوقفات والإضافات، ما يؤدي إلى خطاب مختصر أقرب إلى النمط التلغرافي (Hodge et al., 2013). كما تبرز صعوبات في البراغمية اللغوية والقصدية التواصلية، حيث يجد المرضى صعوبة في استخدام اللغة بشكل ملائم سياقيًا، والانفصال عن الذات والانتباه للآخرين، مع ميل للعزلة وقلة التفاعل في الطفولة المبكرة (Dykens et al., 2000). يتوجّه التكفل الأُطوفوني في متلازمة برادر-ويلي إلى تحسين الوظائف الفمية-الوجهية مثل النطق والمضغ والبلع والرضاعة، وتقوية التنسيق الحركي للسان والشفاه والخدين في ظل نقص التوتر العضلي (Morgan, 2006; Arvedson, 2008). تشمل البرامج العلاجية تمارين موجهة للشفاه كشدّ الشفاه بلطف، وتمرين للسان كحركته داخل الفم ودفعه نحو الحنك ورفع، إضافة إلى تمارين للخدين مثل الضغط والتحريك لتحفيز العضلات الضعيفة، وتمرين للتنفس الفموي المنظم، وتمرين لتسهيل البلع وتقوية العضلات الفموية (Arvedson, 2008; Logemann, 1998). تساعد هذه التمارين على تحسين وظائف الفم والوجه وتنمية مهارات التواصل والتغلب على هذه الصعوبات، مع ضرورة تطبيقها تدريجيًا وبشكل مستمر بحسب مستوى التوتر العضلي لدى الطفل (Arvedson, 2008). يُوصى بالتدخل المبكر قبل بلوغ الطفل عامين، حيث يبدأ الأخصائي بدعم الأسرة لفهم المرض وتأثيراته وتزويدهم باستراتيجيات لتدبير الصعوبات اليومية (Morgan, 2006). خلال الجلسات، يركز الأخصائي على أنشطة تستهدف التعامل مع صعوبات التغذية الناتجة عن نقص التوتر العضلي، تعزيز فعالية البلع والتنفس الأنفي، تشجيع المضغ، توسيع مخزون الكلمات والجمل، تحسين فهم اللغة المنطوقة وتعليم مهارات المحادثة وفهم المعاني الضمنية والفكاهة، تحسين دقة النطق، وتطوير الأسس اللازمة لتعلم القراءة والكتابة والمهارات المنطقية-الرياضية، إلى جانب دعم مهارات الكتابة اليدوية المتأثرة بضعف التوتر وصعوبات التنسيق الحركي (Dykens et al., 2000; Whittington et al., 2004). يُلاحظ تفاوت كبير

بين الأطفال في الاستجابة، مما يجعل بعض الحالات بحاجة إلى متابعة طويلة المدى، في حين يقترب آخرون من مستوى لغوي أقرب إلى الطبيعي بفضل التدخل المبكر والمكثف (Morgan, 2006). أخيراً، يتطلب التكفل بمتلازمة برادر-ويلي رعاية متعددة التخصصات لتأمين أفضل فرص تطور للطفل، حيث يُوصى بالعلاج الطبيعي والعلاج النفسي-الحركي لتحفيز الحركة وزيادة وعي الطفل بجسمه وتحسين التنسيق الحركي العام (Butler et al., 2019). بدءاً من عمر عامين، يُركز على الوقاية من الشره والسمنة عبر إشراف اختصاصي تغذية على نظام غذائي صارم وممارسة نشاط رياضي منتظم للحد من مخاطر السمنة وما يرتبط بها من أمراض قلب وجهاز تنفسي وسكري، مع توفير دعم نفسي لمرافقة اضطرابات السلوك كالقلق والتصرفات القهرية وصعوبات تنظيم المشاعر التي ترهق الأسرة (Dykens et al., 2000; Cassidy & Driscoll, 2002).

• متلازمة أنجلمان: syndrome d'angelman

متلازمة أنجلمان هي اضطراب عصبي-نمائي نادر ذو أصل جيني، يتميز بتأخر شديد في النمو العقلي والحركي، غياب أو ضعف شديد في الكلام، مزاج مرح مع نوبات من الضحك، اضطرابات في التوازن، رعشة في الأطراف، نوبات صرع، ومشكلات في النوم، وقد وُصفت لأول مرة سنة 1965 من طرف طبيب الأطفال البريطاني هاري أنجلمان (Clayton-Smith & Laan, 2003; Williams et al., 2006). قبل بلوغ الطفل سنة واحدة، تكون الأعراض غالباً غير نوعية، ما يجعل المتلازمة عرضة للتشخيص الخاطئ كشلل دماغي، أو متلازمة ريت عند الإناث، أو بعض الاضطرابات الصبغية المشابهة، بينما أصبح التشخيص حالياً يعتمد بالإضافة إلى الصورة السريرية على إظهار الخلل الجيني في المنطقة 15 q11-q13 من الكروموسوم 15 عند الإمكان (Clayton-Smith & Laan, 2003).

يعاني عدد كبير من الأطفال المصابين بمتلازمة أنجلمان من اضطرابات في الأكل والبلع، حيث تُذكر نسب تقارب ثلثي الحالات التي تعاني من صعوبات في تنسيق المص والبلع مع حركات غير منسقة للسان والشفيتين والخدين أو اضطراب عام في الحركات الفموية، ما ينعكس على الرضاعة والتغذية اليومية (Giroud et al., 2015; Arvedson, 2008). تظهر علامات تنبيهية للأهل مثل صعوبة الرضاعة، زيادة اللعاب، السعال أثناء الأكل أو الشرب، طول مدة المضغ وصعوبة البلع، والبكاء خلال الوجبات، وتستدعي هذه العلامات تعديل وضعية الجلوس أثناء الطعام، استخدام أوانٍ مناسبة، وتكييف قوام الأطعمة لتقليل خطر الاختناق وتحسين الكفاءة الغذائية (Giroud et al., 2015; Arvedson, 2008).

يشمل التكفل الأروطوفوني لهذا الجانب استخدام تقنيات فموية-حركية مثل توجيه الملعقة بجانب اللسان عند بروز اللسان، مساعدة الطفل على إغلاق الشفتين والتحكم في حركة الطعام داخل الفم، وتعزيز دفع

الطعام من الحنك نحو البلعوم باستخدام اللسان، إضافة إلى تدريبات النفخ لتحسين التحكم التنفسي والقموي في حالات فرط سيلان اللعاب، تُربط المشكلة غالبًا بضعف عضلات الفم، والتنفس القموي، واضطرابات البلع، ويُوصى ببرنامج يتضمن تمارين تنشيط للعضلات المحيطة بالفم واللسان، وتمارين لإغلاق الشفتين وتنظيم التنفس الأنفي، مع إمكان اللجوء إلى تقنيات تحفيز مثل التبريد الموضعي داخل الفم، والمتابعة على مدى طويل للحصول على نتائج ملموسة. (Arvedson, 2008)

على صعيد التواصل، يُعد التدخل المبكر ضروريًا لتطوير مهارات التواصل غير اللفظي عبر اللعب، مع العمل على الاتصال البصري، والاهتمام المشترك، والتفاعل الاجتماعي وتنظيم السلوك، باستخدام أنشطة مثل ألعاب الكرة لتبادل الأدوار، وألعاب التعبير عن المشاعر لتقوية التواصل البصري، وفقاعات الصابون لتحفيز تتبع الأجسام المتحركة بالعين. (Clayton-Smith & Laan, 2003) ويُشجّع الطفل باستمرار خلال هذه الأنشطة من أجل تعزيز المبادرة التواصلية والقصدية في التفاعل اليومي (Williams et al., 2006).

لتأسيس تواصل فعال، يعتمد الأخصائي الأُطُوفوني على أنظمة تواصل بديلة ومعززة تُختار وفق عمر الطفل وقدراته الحركية والمعرفية، وتشمل أنظمة بديلة تحل محل اللغة الشفوية، وأخرى معززة تكملها، وغالبًا ما يُدمج النظامان لتحسين جودة التواصل وحياة الأسرة تُستخدم الرموز المصورة المرتبة في فئات حسب الاهتمامات والاحتياجات، وبرامج مثل PECS والماكتون ضمن ملفات تواصل، إلى جانب التكنولوجيا المساعدة مثل اللوحات التواصلية، الأجهزة الناطقة، والبرامج المعتمدة على الصور والرموز، كما يُستفاد من أجهزة مثل iPad التي توفر تطبيقات للتواصل البديل والمعزز وتطبيقات تعليمية وترفيهية تدعم التلوين، التصنيف، تعلم الأشكال والألوان، والربط بين الأصوات والصور وتمارين التنسيق بين اليد والعين. (Calculator, 2013; Sigafos et al., 2014) ورغم أن الاضطرابات الحركية والمعرفية قد تحد من الاستفادة الكاملة من هذه الوسائل، فإن ميل أطفال متلازمة أنجلمان إلى الشاشات يجعل من هذه الوسائل الرقمية دعامة فعالة لتحسين انتباههم وقدراتهم التواصلية. (Sigafos et al., 2014)

خاتمة:

تشكل مساهمة الأخصائي الأُطُوفوني عنصرًا محوريًا في تقديم رعاية شاملة للأفراد المصابين بالمتلازمات النادرة، إذ يساهم في تحسين قدراتهم التواصلية واللغوية وتقليل أثر إعاقاتهم على أنشطتهم اليومية، بما يدعم استقلاليتهم وتكيفهم الاجتماعي ويعتمد هذا الدور على مقاربة متخصصة قائمة على التعاون متعدد التخصصات، مع الحرص على تصميم خطط علاجية مبتكرة ومرنة تستجيب لخصوصية كل حالة، وتستهدف في الوقت نفسه تحسين جودة حياة المرضى ودعم أسرهم في مسار التكفل الطويل الأمد.

تنبثق عن ذلك مجموعة من التوصيات العملية، من بينها:

- ✓ ضرورة تشجيع التشخيص المبكر للحالات النادرة عبر برامج فحص دورية تسمح بتحديد الاحتياجات الأرطوفونية منذ الطفولة المبكرة، مما يرفع من فعالية التدخل ويحد من تراكم الصعوبات لاحقاً كما يُستحسن تطوير برامج تكوين مستمر للمختصين الأرطوفونيين لتزويدهم بآخر المعارف والأدوات العلمية والتقنية الخاصة بالتعامل مع المتلازمات النادرة،
- ✓ تعزيز العمل ضمن فرق متعددة التخصصات تضم الأطباء، وأخصائيي العلاج الطبيعي، وأخصائيي النفس، وأخصائيي التغذية، وغيرهم، لضمان رعاية منسقة وشاملة
- ✓ إضافة إلى ذلك، يُعد توفير برامج تدريبية وإرشادية موجهة لأسر المرضى أمراً أساسياً لتمكينهم من تطبيق الخطط العلاجية في المنزل وتحسين التواصل اليومي مع أطفالهم، إلى جانب رفع مستوى الوعي المجتمعي حول المتلازمات النادرة ودور الأرطوفونيا،
- ✓ تشجيع البحث العلمي في هذا المجال، مع توعية الجمهور بمخاطر زواج الأقارب على انتشار الأمراض الجينية داخل العائلات.

قائمة المراجع:

- Aljazeera. (2015, April 29). Retrieved from <https://www.aljazeera.net>
- Altibbi. (2023, March 4). Retrieved from <https://altibbi.com>
- Antonarakis, S. E. (2017). Down syndrome and the complexity of genome dosage imbalance. *Nature Reviews Genetics*, 18(3), 147–163.
- Arnold, G. L., & Banez, G. A. (2020). Rare genetic disorders: Diagnosis and management. In R. C. Ferketich (Ed.), *Advances in Medical Genetics* (pp. 25–46). Springer.
- Arvedson, J. C. (2008). Assessment of pediatric dysphagia and feeding disorders: Clinical and instrumental approaches. *Developmental Disabilities Research Reviews*, 14(2), 118–127.
- Beukelman, D. R., & Light, J. C. (2020). *Augmentative and alternative communication: Supporting children and adults with complex communication needs* (5th ed.). Paul H. Brookes.
- Bernthal, J. E., Bankson, N. W., & Flipsen, P. (2017). *Articulation and phonological disorders: Speech sound disorders in children* (8th ed.). Pearson.
- Boycott, K. M., Vanstone, M. R., Bulman, D. E., & MacKenzie, A. E. (2013). Rare-disease genetics in the era of next-generation sequencing: Discovery to translation. *Nature Reviews Genetics*, 14(10), 681–691.
- Butler, M. G., Miller, J. L., & Forster, J. L. (2019). Prader–Willi syndrome—Clinical genetics, diagnosis and treatment approaches. *Clinical Genetics*, 95(1), 6–20.

- Calculator, S. N. (2013). Use of augmentative and alternative communication by individuals with Angelman syndrome. In S. von Tetzchner & J. Clibbens (Eds.), *Communication and Alternative Communication Systems* (pp. ...—...). Routledge.
- Cassidy, S. B., & Driscoll, D. J. (2002). Prader—Willi syndrome. *European Journal of Human Genetics*, 10(1), 3—11.
- Clayton-Smith, J., & Laan, L. (2003). Angelman syndrome: A review of the clinical and genetic aspects. *European Journal of Human Genetics*, 11(10), 687—695.
- Continental Hospitals. (2024, February 15). Retrieved from <https://continentalhospitals.com>
- Dykens, E. M., Hodapp, R. M., & Finucane, B. M. (2000). Genetics and mental retardation syndromes: A new look at behavior and interventions. Paul H. Brookes.
- Huisman, S. A., et al. (2013). Phenotypes and genotypes in 18 patients with Cornelia de Lange syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 161A(9), 2183—2193.
- Justice, L. M., & Redle, E. E. (2014). *Communication sciences and disorders: A contemporary perspective* (3rd ed.). Pearson.
- Kline, A. D., et al. (2007). Diagnosis and management of Cornelia de Lange syndrome: First international consensus statement. *Nature Clinical Practice Neurology*, 3(7), 470—479.
- Kline, A. D., et al. (2018). Cornelia de Lange syndrome: Clinical review, diagnostic and management guidelines. *Journal of Medical Genetics*, 55(10), 658—669.
- Light, J., & Drager, K. (2007). AAC technologies for young children with complex communication needs: State of the science and future research directions. *Augmentative and Alternative Communication*, 23(3), 204—216.
- Logemann, J. A. (1998). *Evaluation and treatment of swallowing disorders* (2nd ed.). Pro-Ed.
- Mayo Clinic. (2018). Prader—Willi syndrome. Retrieved from <https://www.mayoclinic.org/ar>
- Ministry of Health. (n.d.). Rare diseases. Retrieved from <https://www.moh.gov.sa>
- Morgan, A. T. (2006). Speech and language in Prader—Willi syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 49(3), 590—598.
- Morgan, A. T., & Vogel, A. P. (2008). Intervention for speech impairment in children with genetic disorders. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 50(10), 735—739.
- National Library of Medicine. (n.d.). Genetic and rare diseases information. Retrieved from <https://www.nlm.nih.gov>

- Nguengang Wakap, S., et al. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: Analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*, 28(2), 165–173.
- Nishiguchi, K. M., & Rivolta, C. (2012). Genes associated with retinitis pigmentosa and allied diseases are frequently mutated in the general population. *PLoS ONE*, 7(7), e41902.
- Nussbaum, R. L., McInnes, R. R., & Willard, H. F. (2016). *Thompson & Thompson genetics in medicine* (8th ed.). Elsevier.
- Office National des Statistiques. (2017). *Rapport sur le mariage consanguin en Algérie*. Alger: ONS.
- Opitz, J. M. (2011). The Cornelia de Lange syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part C*, 157C(3), 303–308.
- Pelc, K., Boyd, S. G., & Cheron, G. (2008). Epilepsy in Angelman syndrome. *Seizure*, 17(3), 211–217.
- Peña-Brooks, A., & Hegde, M. N. (2015). *Assessment and treatment of articulation and phonological disorders in children* (2nd ed.). Pro-Ed.
- Schardein, J. L. (2013). *Chemically induced birth defects* (3rd ed.). CRC Press.
- Sigafoos, J., O'Reilly, M. F., Lancioni, G. E., et al. (2014). iPad-based communication programs for individuals with developmental disabilities. *Developmental Neurorehabilitation*, 17(2), 121–129.
- Van Balkom, H., & Verhoeven, L. (2010). Language and communication in genetic syndromes: Cornelia de Lange and others. In L. Verhoeven & H. van Balkom (Eds.), *International handbook of language acquisition* (pp. ...—...). Routledge.
- Williams, C. A., et al. (2006). Angelman syndrome 2005: Updated consensus for diagnostic criteria. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 140A(5), 413–418.
- Wilson, R. D. (2008). Pre-conceptional vitamin/folic acid supplementation 2007: The use of folic acid in combination with a multivitamin supplement for the prevention of neural tube defects and other congenital anomalies. *Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada*, 30(10), 950–959