مجلة العلوم المتقدمة للصحة النفسية والتربية الخاصة
وحدة النشر العلمي
كلية التربية – جامعة طنطا
Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

المؤتمر العلمي الدولي التاسع
الذكاء الإصطناعي وجودة الحياة في العلوم التربوية والنفسية
Artificial Intelligence And Quality Of Life In Educational And Psychological Sciences

مؤتمر

الذكاء الإصطناعي وجودة الحياة في العلوم التربوية والنفسية

(حياة آمنة ومستقبل مستدام)

تنظيم

قناة النهى التعليمية بالتعاون مع مؤسسة المبدعين العرب

وبرعاية

جمعية شباب التحدي لذوي الاحتياجات الخاصة

فريق فخر أبوظبي التطوعي

النشر العلمي

مجلة العلوم المتقدمة للصحة النفسية والتربية الخاصة برعاية وحدة النشر العلمي بكلية التربية جامعة طنطا

الراعي الإعلامي

موقع وكالة أنباء أسيا – قناة النهى التعليمية

مجلة العلوم المتقدمة للصحة النفسية والتربية الخاصة
وحدة النشر العلمي
كلية التربية – جامعة طنطا
Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

دعم أسر الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة

إعداد

أ/عبير إبراهيم سماحة

ماجستير طفولة مبكرة
(فئات خاصة)
مشرفة تربوية بمدينة الشارقة للخدمات الانسانية
مركز التدخل المبكر

مجلة العلوم المتقدمة للصحة النفسية والتربية الخاصة
تصدر عن
وحدة النشر العلمي
كلية التربية
جامعة طنطا

مجلة العلوم المتقدمة للصحة النفسية والتربية الخاصة
وحدة النشر العلمي
كلية التربية – جامعة طنطا
Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

مستخلص البحث

تهدف الدراسة الحالية إلى معرفة مدى فاعلية برنامج إرشادي أسري في تطوير مهارات الأسر في التعامل بشكل صحيح لتطوير مهارات اطفالهم ذوي المتلازمات النادرة في مرحلة التدخل المبكر. ولتحقيق هذا الهدف، قامت الباحثة باختيار عينة مكونة من(٢٥) أسرة من ذوي الأطفال ذوي المتلازمات النادرة . والملتحقين مركز التدخل المبكر في الشارقة التابع لمدينة الشارقة للخدمات الانسانية. وقد تراوحت أعمارهم بين ٢٦الى ٤٣عام . وتم استخدام التصميم التجريبي ذو المجموعة التجريبية الواحدة (OXO) ذات القياسين القبلي والبعدي، وقامت الباحثة بتطبيق استمارة التقرير الأسري قبل بدء البرنامج التدريبي، ثم إعداد برنامج تدريبي للأسر قائم على مجموعة من المحاضرات وورش العمل النظرية والعملية (٩محاضرات) و(٣ورش عملية) والتي من خلالها يتم تمكين مقدمي الرعاية بالمعلومات النظرية والعملية اللازمة للتعامل مع طفلهم .لمدة ثلاثة شهور خلال الفصل الثاني من العام الدراسي ٢٠٢١/٢٠٢٢ .ومن ثم تطبيق استمارة التقرير الأسري مرة أخرى بعد تطبيق البرنامج التدريبي. وبعد فحص فرضيات الدراسة باستخدام اختبار ويلكوكسون واستخراج قيمة Z، تبين وجود فروق ذات دلالة إحصائية بين متوسطات رتب المجموعة التجريبية بين القياسين القبلي والبعدي . وبناءً على نتائج الدراسة قامت الباحثة بوضع مجموعة من التوصيات أهمها: يُنصح بتطوير وتنفيذ برامج دعم مبكر متخصصة لأسر الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة، تستهدف فترات الطفولة المبكرة ، مع ضرورة تفعيل دور الأسرة كشريك في برامج التدخل المبكر وتطوير وتنفيذ خطط خدمات الأسرة الفردية. كذلك تعزيز استخدام التكنولوجيا الحديثة وتطبيقات الهواتف الذكية لتوفير الدعم عن بُعد لأسر الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة، تعزيز البحث والدراسات في مجال دعم أسر الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة لزيادة فهمنا لاحتياجاتهم وتحسين البرامج المقدمة لهم.وتشجيع التعاون بين الجامعات والمؤسسات والمنظمات ذات الصلة لتبادل المعرفة والخبرات وتنسيق الجهود لتحقيق أفضل نتائج للأسر والأفراد ذوي المتلازمات النادرة.

تصدر عن
وحدة النشر العلمي
كلية التربية
جامعة طنطا

مجلة العلوم المتقدمة للصحة النفسية والتربية الخاصة
وحدة النشر العلمي
كلية التربية – جامعة طنطا
Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

Abstract

The current study aims to find out the effectiveness of a family counseling program in developing the skills of families in dealing correctly to develop the skills of their children with rare syndromes in the early intervention stage. To achieve this goal, the researcher selected a sample of (25) families with children with rare syndromes. Those enrolled in the Early Intervention Center in Sharjah affiliated to Sharjah City for Humanitarian Services. Their ages ranged from 26 to 43 years. The experimental design with one experimental group (OXO) was used, with two pre and post measurements, and the researcher applied the household report form before the start of the training program, then prepared a training program for families based on a set of theoretical and practical lectures and workshops (9 lectures) and (3 practical workshops), which Through it, caregivers are empowered with the necessary theoretical and practical information to deal with their child for a period of three months during the second semester of the academic year 2021/2022. And then apply the family report form again after applying the training program. After examining the hypotheses of the study using the Wilcoxon test and extracting the Z value, it was found that there were statistically significant differences between the mean ranks of the experimental group between the pre and post measurements. Based on the results of the study, the researcher made a set of recommendations, the most important of which are: It is recommended to develop and implement specialized early support programs for families of people with rare syndromes, targeting early childhood periods, with the need to activate the role of the family as a partner in early intervention programs and to develop and implement individual family service plans. As well as promoting the use of modern technology and smart phone applications to provide remote support for families of people with rare syndromes, promoting research and studies in the field of supporting families of people with rare syndromes to increase our understanding of their needs and improve the programs provided to them. Encouraging cooperation between universities, institutions and relevant organizations to exchange knowledge and experiences and coordinate efforts To achieve the best outcomes for families and individuals with rare syndromes

مجلة العلوم المتقدمة للصحة النفسية والتربية الخاصة
وحدة النشر العلمي
كلية التربية – جامعة طنطا
Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

مقدمة

يطمح الوالدان إلى تحقيق آمالهم وتطلعاتهم من خلال الأبناء، حيث يقوموا بتكريس حياتهم من أجل أن يحقق طفلهم ما يحلمون به ويتمنونه له، إلا أن سرعان ما تتحطم كل هذه الآمال حينما تصطدم الأسرة بمولود يعاني من اضطرابات أو مرض ما، لا سيما إن كان هذا المرض هو مرض نادر، حيث وضح الاتحاد الأوروبي أن المرض يعد مرضًا نادرًا حينما يصيب ١ أو أقل من بين ٢٠٠٠ شخص **(Eurordis,., 2020)**. كما وضحوا أيضًا أن هناك حوالي ٣.٥ إلى ٢٥ مليون طفل ومراهق يصاب بالمتلازمات النادرة التي يصل عددها إلى حوالي ٥٠٠٠ إلى ٨٠٠٠ من المتلازمات المختلفة **(Wetterauer, 2008)**.

إلا أن هناك فرق واضح بين المرض والمتلازمة، حيث يعتبر المرض حالة ثابتة وواضحة أما المتلازمة هي عبارة عن مجموعة كبيرة ومتنوعة من الأعراض، تختلف تبعًا للنوع أو الشدة أو الحجم، هذا بالإضافة إلى الحالة ذاتها أيضًا **(Eurordis,., 2020)**.

و تعتبر الأسر جزء لا يتجزأ من جميع الثقافات، كما أنها حجر الزاوية في المجتمع، وتبرز أهمية جودة الحياة الأسرية من أهمية الأسرة التي تعتبر وحدة المجتمع الأولى، وأهم العوامل المؤثرة في شخصية الفرد، كما أنها حلقة الوصل بينه وبين المجتمع، إلا أن الأسرة تتأثر بشكل أو بآخر حينما يتواجد لديهم شخص يعاني من أي من المتلازمات النادرة **(Brown, I & Brown, R., 2003; Brown, I & Brown, R., 2004; Turnbull, A et al., 2015)**.

يعد وجود شخص يعاني من متلازمة ما داخل الأسرة حدثًا ضاغطًا لكافة أفراد الأسرة تقريبًا، ذلك لأنه يمثل حدثًا غير متوقع، وفي ظل قلة خبرة أفراد الأسرة بنوع المتلازمة وطبيعتها يحدث حينها تغير في وظائف وأدوار الأسرة بالكامل، كما يتأثر كذلك الجانب الاقتصادي والاجتماعي والنفسي للأسرة، وتحتاج الأسرة إلى وقت حتى تتكيف مع هذه التغيرات التي طرأت على وظائفها وأدوارها.**(Staunton, et al., 2020)**

. وعلى الرغم من أنه من المعروف أن الأمراض النادرة لها تأثير كبير على الشخص المصاب أو على أسرته سواء على المستوى العاطفي أو الاجتماعي أو غيره، إلا أنه لا يزال هناك القليل من التبصر في تأثير الإصابة بمرض نادر في كل من الحياة اليومية للفرد المصاب بالمرض وعائلته **(ZonMw., 2022)**.

كشفت المراجعة المنهجية أن آباء الأطفال الذين يعانون من أمراض نادرة يعانون من انخفاض في جودة الحياة مقارنة بالآباء الذين لديهم أطفال أصحاء، كما تختلف أيضًا القيم المعيارية والعوامل النفسية والاجتماعية، حيث تجدهم يميلون أكثر للانعزال والبعد عن التجمعات وإقامة العلاقات الاجتماعية الايجابية **(Dellve, L, 2006)**.

مجلة العلوم المتقدمة للصحة النفسية والتربية الخاصة
وحدة النشر العلمي
كلية التربية – جامعة طنطا
Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

مشكلة الدراسة :

قلة الدعم المتاح لأسر الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة وتأثير ذلك على جودة حياتهم ورفاهيتهم.

فمما لا شك فيه أن الأسرة التي تملك شخص يعاني من مرض نادرة أو متلازمة نادرة تتعرض للكثير من الضغوط النفسية، والاجتماعية، والمادية أيضًا، فيتأثر أفراد الأسرة بهذا الطفل ويضعهم كثيرًا أمام مواقف صعبة، التي قد تؤدي إلى توتر في العلاقات الأسرية.

الهدف من الدراسة :

- **الهدف العام:**

تحسين جودة الحياة والرفاهية لأسر الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة من خلال توفير الدعم الشامل والمتخصص.

- **الأهداف الفرعية:**

(١) فهم التحديات والاحتياجات الحالية لأسر الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة،

(٢) تحليل الأفضليات والمصادر المتاحة للدعم،

(٣) تقديم توصيات عملية لتحسين الدعم والرعاية المقدمة لهم

أهمية الدراسة :

تهدف إلى:

- زيادة الوعي بتحديات واحتياجات أسر الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة وضرورة توفير الدعم المناسب لهم.
- يمكن أن تسهم ورقة العمل في تحسين جودة الحياة لهذه الأسر وتوفير بيئة أكثر تفهمًا وتقبلًا
- تحسين جودة الحياة والرفاهية لأسر المتلازمات النادرة من خلال توفير المصادر المناسبة وتوجيه السياسات والممارسات.

تساؤلات الدراسة:

- كيف يمكن لبرامج الدعم المبكر أن تساهم في تحسين قدرات التكيف والتعاطف لأسر الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة؟
- ما هي الأنشطة والمبادرات التي يمكن أن تكون جزءًا من برامج الدعم المبكر لتحسين قدرات التكيف والتعاطف للأسر؟

مجلة العلوم المتقدمة للصحة النفسية والتربية الخاصة
وحدة النشر العلمي
كلية التربية – جامعة طنطا
Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

- كيف يمكن تقييم فعالية برامج الدعم المبكر وقياس تأثيرها على حياة الأسر وتحسين جودة الدعم المقدم؟
- ما هو تأثير استخدام التكنولوجيا الحديثة وتطبيقات الهواتف الذكية في توفير الدعم عن بعد لأسر الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة؟
- ما هي أفضل الممارسات في تصميم برامج التعليم المتخصصة لتلبية احتياجات الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة؟
- ما هي أنواع التطبيقات والأدوات التكنولوجية التي يمكن استخدامها لتوفير الدعم عن بعد؟
- كيف يمكن تقييم فعالية استخدام التكنولوجيا في تحسين الوصول إلى المصادر وتقديم الدعم المناسب للأسر؟

فرضيات الدراسة :

- أثر تطبيق برنامج الدعم المبكر لأسر الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة وتحسين مستوى الرضا لديهم.
- أثرتوفير برامج تدريب وورش عمل لأهالي الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة في تحسين مهارات التواصل والتفاعل معهم.
- أثرتقديم دعم تعليمي متخصص للأشخاص ذوي المتلازمات النادرة لتحسين قدراتهم التعليمية والتكيفية.
- أثر تأثير استخدام التكنولوجيا الحديثة وتطبيقات الهواتف الذكية في توفير الدعم عن بعد لأسر الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة
- أثر استخدام التكنولوجيا في تحسين الوصول إلى المصادر وتقديم الدعم المناسب للأسر

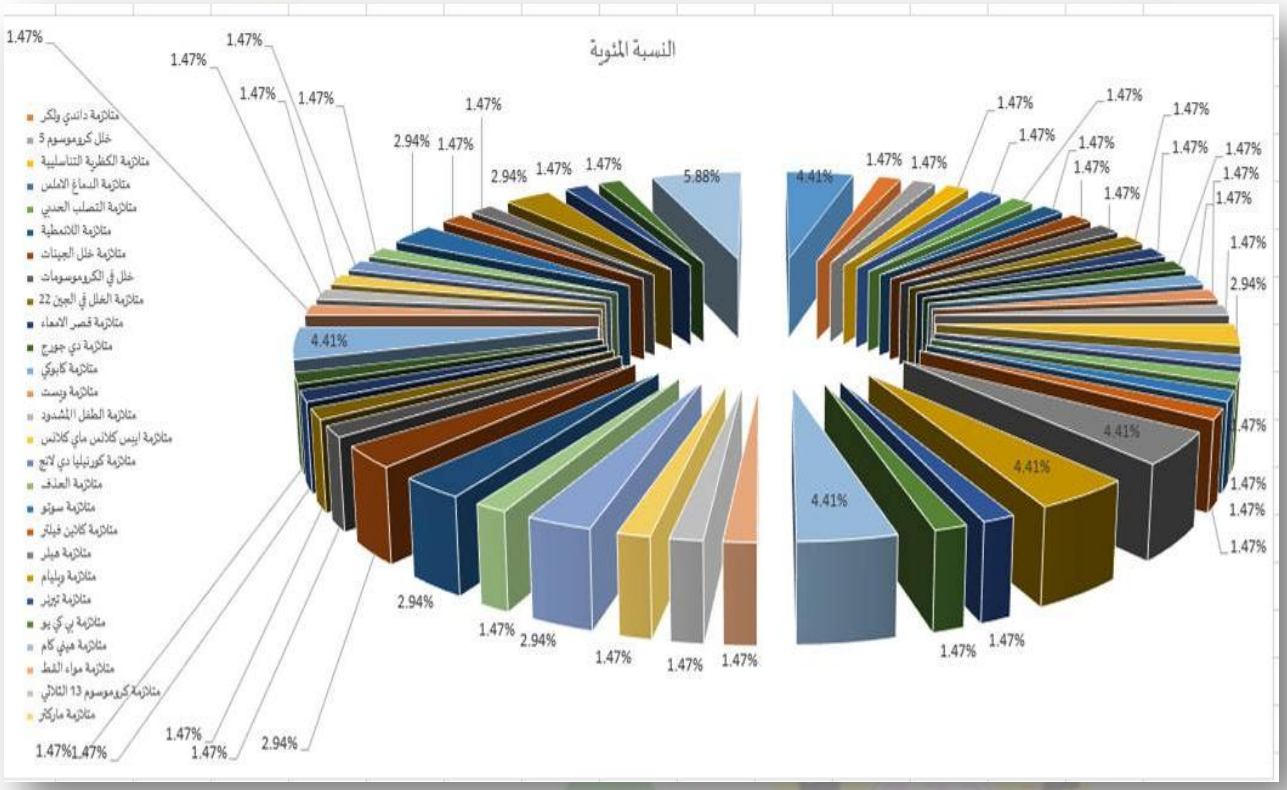
منهج الدراسة :

تم استخدام منهج المجموعة الواحدة بالورقة البحثية الحالية ، حيث تم قياس تأثير برنامج دعم أسري على مجموعة أسر الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة. وتم جمع البيانات من نفس المجموعة قبل وبعد التدخل، ومن ثم تم مقارنة النتائج لتحديد تأثير التدخل على المتغيرات المهمة

الفئة المستهدفة (العينة):

أسر الاشخاص من ذوي المتلازمات النادرة بمركز التدخل المبكر التابع لمدينة الشارقة للخدمات الانسانية ،حيث بلغت عينة البحث ٢٥أسرة لذوي المتلازمات النادرة

مجلة العلوم المتقدمة للصحة النفسية والتربية الخاصة
وحدة النشر العلمي
كلية التربية – جامعة طنطا
Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478



شكل توضيحي (١) بأنواع المتلازمات التي تم العمل معها)

الجانب التطبيقي:

١.تحديد احتياجات الأسر:

- تقييم احتياجات الأسر الخاصة بأفرادها ذوي المتلازمات النادرة.
- إجراء مقابلات شخصية مع الأسر واستخدام استبانات معيارية لتحديد احتياجاتهم الفردية والعائلية.

٢.وضع خطة البرنامج:

- تحديد الأهداف والمخرجات المرجوة من البرنامج.
- تصميم برامج فعالة وملائمة لاحتياجات الأسر وتوفير الدعم المناسب.

٣.تطوير الموارد والمواد:

- توفير المواد والموارد التعليمية والتثقيفية المناسبة.
- إعداد أدلة ومطبوعات توضح المعلومات المهمة والمهارات المطلوبة للتعامل مع المتلازمات النادرة.

مجلة العلوم المتقدمة للصحة النفسية والتربية الخاصة
وحدة النشر العلمي
كلية التربية – جامعة طنطا
Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

٤. توفير التدريب وورش العمل:

- تنظيم ورش عمل وتدريبات لأفراد الأسر لتعزيز المعرفة والمهارات اللازمة للتعامل مع المتلازمات النادرة.
- استخدام متخصصين مؤهلين لتقديم التدريب وورش العمل وتوفير الاستشارة اللازمة.

٥. تنظيم الدعم العاطفي والاجتماعي:

- إنشاء مجموعات دعم للأسر لتبادل الخبرات والتجارب.
- توفير جلسات استشارية فردية أو جماعية للتعامل مع التحديات العاطفية والاجتماعية التي تواجهها الأسر.

٦. تقييم البرنامج:

- تنفيذ تقييم مستمر للبرنامج لقياس فعاليته وتحسينه.
- جمع البيانات المتعلقة بالمشاركين وتحليلها لتقييم تأثير البرنامج على حياة الأسر ورفاهيتها.

الإطار النظري:

دعم أسر الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة

مما لا شك فيه أن الأسرة التي تملك شخص يعاني من مرض نادرة أو متلازمة نادرة تتعرض للكثير من الضغوط النفسية، والاجتماعية، والمادية أيضًا، فيتأثر أفراد الأسرة بهذا الطفل ويضعهم كثيرًا أمام مواقف صعبة، التي قد تؤدي إلى توتر في العلاقات الأسرية.

ويعتبر دعم الأسرة أحد العوامل الرئيسية التي تساعد على التكيف مع هذه التحديات والصعوبات النفسية والاجتماعية التي يمكن مواجهتها ، ويعد أحد صور الدعم التي يمكن تقديمها للأسر تبصيرهم بنوع المتلازمة من خلال تقديم معلومات طبية كافية عن كيفية التعامل مع الحالة، والنمط الغذائي، وتقديم بعض الدعم والإرشادات، من خلال الحصول على رعاية طبية، ودعم اجتماعي وتعليمي مناسب، وإعادة تأهيل

هذا الى جانب توفير خدمات إرشادية لهم وحتى تكون هذه الخدمات فاعلة وتحدث فرقًا يجب تحديد الحاجات الأساسية لها حتى يتم التخطيط بصورة فاعلة للخدمات المقدمة لهم، وتلعب المشاركة الأسرية لهؤلاء الأشخاص دورًا كبيرًا في نجاح الخدمات والبرامج التربوية المقدمة لهم،

كذلك يمكن أن تساعد شبكات الأسرة الداعمة الاسر في كيفية التعامل مع مجموعة متنوعة من التحديات النفسية، والحد من القلق والاكتئاب وتوفير الشراكة لمواجهة الشعور بالوحدة ،

مجلة العلوم المتقدمة للصحة النفسية والتربية الخاصة
وحدة النشر العلمي
كلية التربية – جامعة طنطا
Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

حيث أن الدعم الاجتماعي مصدرًا مهمًا من مصادر الدعم الفعال الذي يحتاجه الأفراد ذوي المتلازمات وأسرهم أيضًا، فمن خلال هذه المساندة يمكنهم أن يحققوا توافق على المستوى الشخصي والاجتماعي، حيث يؤثر حجم المساندة الاجتماعية من الآخرين ودرجة رضاهم عنها في كيفية إدراكهم لضغوط الحياة المختلفة، وأساليب مواجهتهم وتعاملهم مع هذه الضغوط، كما تلعب المساندة الاجتماعية دوراً مهمًا في إشباع حاجة الأسر المختلفة وخاصة الحاجة للأمن النفسي وخفض مستوى المعاناة الناتجة عن شدة الأحداث الضاغطة للحياة وعدم القدرة على التكيف مع الأفراد العاديين.

من الواضح أن العديد من الآباء وجدوا أن تجربة رعاية طفل مصاب بمرض نادر هي تجربة صعبة للغاية، حيث تبين أن هناك أسر الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة يميلون بشكل قوي للعزلة، وذلك بسبب كثرة الانتقادات والتعليقات التي تكون مِن مَن يحيطون بهم **(Benn & McColl., 2004)**، وكما نجد أن الدعم غير الرسمي الذي تقدمه الأسرة والأصدقاء على وجه الخصوص، يعتبر مصدر مهم للغاية، حيث يساعد ذلك الدعم أسر الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة في إمكانية زيادة التواصل الاجتماعي لديه ووجود فرصة التفاعل للوالدين **(Duffy., 2011; Azar & Badr, 2010)**. كما نجد أن عدم الوصول إلى هذا النوع من الدعم الاجتماعي والراحة، يصبح الوالدان مثقلين بالأعباء ومرهقين عاطفيًا وغير قادرين على تقوية بعضهم أو تقوية طفلهم المصاب، وصعوبة التأقلم مع عبء رعايته اليومية**(Pelentsov, Laws & Esterman., 2015)**

كمانجد أن كثير من الآباء يقومون بالبحث عن أسر في نفس ظروفهم ومعاناتهم، حيث يوجد حوالي ٧٥% من الأسر التي تملك أطفال من ذوي المتلازمات النادرة يقومون بالبحث عن أسر لديهم طفل يعاني من نفس الحالة ويقومون بالتواصل معه وإقامة صداقات وذلك من أجل الحصول على دعم الأقران مع الآباء الآخرين الذين يشاركون ظروف مماثلة وتلقي الدعم المتبادل والتشجيع، وبهذا تصبح الهوية الاجتماعية مشتركة وزداد الشعور بالانتماء ويقل التوتر لدى الآباء والأمهات ويشعروا بالدعم والتمكين لإدارة الاحتياجات المختلفة والمستمرة لأطفالهم **(Mathiesen et al., 2012)**.

ونظرًا لندرة العديد من الأمراض والمتلازمات النادرة المُبلغ عنها، نجد أن هناك الكثير من الآباء لم يتمكنوا من التواصل مع آباء آخرين لديهم طفل مصاب بالمتلازمة نفسها، لهذا تم اللجوء إلى الإنترنت والقيام بعمل مجموعات لدعم الوالدين الذين يملكون طفل مصاب بأي من المتلازمات النادرة المختلفة، وهذه المجموعات يوجد منها مجموعات عامة يمكن من خلالها أن يحصل الوالدين على الدعم بغض النظر عن المرض الذي يعاني منه الطفل، كما يوجد مجموعات متخصصة لأمراض معينة، وهذه المجموعات تعمل على تحدي المرض من خلال

مجلة العلوم المتقدمة للصحة النفسية والتربية الخاصة
وحدة النشر العلمي
كلية التربية – جامعة طنطا
Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

الوصول إلى أسر آخرين في نفس الظروف يمكنهم تبادل المعلومات معًا وتلقي الدعم وتخفيف التوتر وتنمية الشعور بالانتماء للمجتمع الذي من شأنه أن يقلل إلى حد كبير من تأثير العزلة والشعور بالوحدة لدى هؤلاء الأسر، حيث أظهرت الكثير من الدراسات أن الوالدين هما أكثر من يحتاج إلى مساندة ودعم **(Pelentsov et al., 2016)**.

علاوة على ذلك، نجد أن مواقع الويب والدعم عبر الإنترنت يعتبر ذو فائدة عظيمة لأن الإنترنت يعد المصدر الأكثر فائدة للمعلومات من قبل الآباء، وبهذا تصبح مجموعات دعم الوالدين عبر الإنترنت فعالة وناجحة من حيث التكلفة، كما أنها غير معقدة في التنفيذ كتدخل هادف لدعم الوالدين وأشر الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة **(Clifford, & Minnes., 2013)**

والجدير بالذكر أن للإعلام دور كبير في دعم أسر ذوي المتلازمات النادرة، حيث يجب أن يقوم الإعلام بالمساهمة والحث على تحسين الرعاية النفسية والاجتماعية لهؤلاء الأشخاص وأسرهم، كما يجب أن يقوم الإعلام بتوفير المعلومات الكافية والرعاية اللازمة وتفهم حجم التحديات والصعوبات التي تواجه كلاً من الشخص ذوي المتلازمة أو أسرته والقيام بالتعامل معه **(Boettcher, J, 2021)**

المشكلات التي يعاني منها أسر الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة

عندما تواجه الأسرة مرضًا مزمنًا أو متلازمة نادرة، فإن أفرادها يواجهون تغييرات وتحديات كثيرة، هذا بالإضافة إلى المتطلبات المتعلقة بالمرض **(Turnbull, A et al, 2015; Merrick, J, 2011; Årestedt, L., 2013)**

ولكن في أغلب الأحيان نجد أن الوالدان لا يملكا المعلومات الكافية تجاه المتلازمات وطرق التعامل مع الشخص المصاب بها، ونجد حينها أن الوالدان يلجأن إلى أساليب تعامل لا تتناسب مع ظروف الشخص المصاب، وهذه الطرق والأساليب تتمثل في: نقد الشخص وتجريحه، والقيام بعزله عن الآخرين وقلة السماح له بالاختلاط بهم، حرمانه أيضًا من إشباع احتياجاته، والقيام بحجزه في المنزل وقلة ظهوره أمام الأقارب أو الجيران، وانخفاض المشاركة في فعاليات المجتمع، ومنعه من الخروج وزيارة الأماكن العامة، كما نجد أن الأسرة ذاتها تقوم بالانعزال عن الأهل والأصدقاء، وتعرضها للكثير من المشكلات النفسية والاجتماعية والتي تصل في كثير من الأحيان إلى الانفصال بين الزوجين أو الطلاق (العنتبلي، يوسف، إسماعيل، ٢٠٢١).

وعلى الرغم من عدم وجود تجانس في سمات المتلازمات النادرة وأنماطها، إلا أن العبء على المرضى المصابين وأسرهم مشابه جدًا **(Pelentsov, L., et al., 2016; Anderson, M., 2013)**

مجلة العلوم المتقدمة للصحة النفسية والتربية الخاصة
وحدة النشر العلمي
كلية التربية – جامعة طنطا
Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

حيث يواجه أسر الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة الكثير من الصعوبات طوال حياتهم، هذه الصعوبات تتمثل في المسؤوليات العالية بسبب المتطلبات الخاصة بالأمراض، ومحدودية الوصول إلى رعاية صحية كافية وجيدة، ونقص متخصصو الرعاية الصحية ذوي الخبرة لتقديم العلاج المناسب لهم **(EURORDIS., 2019)**.

مدى تأثير وجود شخص من ذوي المتلازمات النادرة على الأسرة وأفرادها

ومن المظاهر التي تظهر على حياة الأسر: الميل نحو الرعاية والحماية الزائدة للشخص المصاب بالمتلازمة، أو القيام بالإيذاء البدني له، كما نجد أن هناك بعض الأسر التي تتأثر بوجود شخص يعاني من متلازمة نادرة بأن تقوم بإهمال هذا الشخص وإهمال احتياجاته النفسية والعاطفية. وبعض الأسر يضعف تماسكها، وتظهر بعض الآثار والاتجاهات السلبية بين الأخوة والأخوات الأسوياء نتيجة إلى وجود أخ ذي متلازمة نادرة، وبالتالي تتأثر الأسرة بالكامل وتظهر العديد من المشكلات العاطفية والسلوكية والاجتماعية وغيرها (عبدالعال وآخرون، ٢٠١٨).

من ضمن التحديات والضغوطات التي يواجهها الآباء أيضًا هو عدم القدرة على التنبؤ بمستقبل المرض، حيث أنه في كثير من الأحيان يكون المستقبل مجهول ومظلم بالنسبة لهم، كما يواجهون كذلك الكثير من المخاوف بشأن الاحتياجات التعليمية والاجتماعية لطفلهم المصاب بالمتلازمة، وذلك ينتج بسبب عدم وجود معلومات كافية نحو أي من المتلازمات النادرة المختلفة.

كما يواجه الآباء مخاوف نفسية عديدة بشأن القلق على الأشقاء، أو التخوف من توارث المتلازمة لأي مولود جديد داخل الأسرة، لذا يجب أن يتوافر الدعم الكافي لهؤلاء الأسر وتوضيح المعلومات اللازمة لهم لتخطي مخاوفهم النفسية والطبية**(Damen, I., 2022)**.

علاوة على ذلك، نجد أنه غالبًا ما يقوم الوالدان باكتشاف هذه الأمراض أو المتلازمات النادرة في وقت متأخر، ويكون حينها العلاج محدود الخيارات، مما يضيف إليهم مستوى عالي من الألم والمعاناة سواء كان على المريض أو على أسرته **(Zurynski, Y, 2017; Van Oers, H., 2014)**

الآباء والأمهات الذين يعتنون بأطفال يعانون من أمراض نادرة يخشون من تطور الطفل على المدى الطويل، وبهذا نجد أن الصعوبات والتحديات التي يواجهها أسر الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة عبارة عن صعوبات وتحديات متشعبة تشمل مشاكل اقتصادية وقصور نفسي وجسدي **(Boettcher, J., 2021)**.

مجلة العلوم المتقدمة للصحة النفسية والتربية الخاصة
وحدة النشر العلمي
كلية التربية – جامعة طنطا
Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

علاوة على ذلك، فإن هؤلاء الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة لهم تأثير كبير على حياة والديهم، الذين قد يدركون وجود خلل في حياتهم المهنية والاجتماعية والعائلية، مما يؤدي إلى انخفاض جودة الحياة (**The world health organization, 1995**)

مما لا شك فيه أن الأمراض المختلفة والمتلازمات المتنوعة سواء أكانت نادرة أو معروفة تعتبر من المشكلات الخطيرة التي يمكن أن تواجه الشخص المصاب أو أسرته، حيث تؤثر هذه المتلازمات على الفرد بشكل أو بآخر، فمن الممكن أن تؤدي إلى تدني مستوى أداء الفرد الوظيفي والعقلي إلى الدرجة التى تجعله يمثل وجهًا أساسيًا من أوجه القصور العديدة التي يعاني منها ذلك الفرد، هذا بالإضافة إلى تدني في الكثير من المهارات المختلفة التي تعتبر ضرورية لكي يتمكن الشخص من العيش أو التعايش مع الأخرين، وتحقيق التوافق معهم، والتكيف مع البيئة المحيطة.

أثبتت الدراسات والاستطلاعات الأخيرة أن هناك أنواع مختلفة، وأسباب متنوعة للمتلازمات النادرة في جميع أنحاء العالم، كما يوجد معدلات عالية من الوفيات بسبب المتلازمات وفقًا للتاريخ الطبيعي للمتلازمة.

في الواقع تختلف كل متلازمة عن الآخر، كما تختلف التحديات التي يواجهها الأسر والتحديات التي يعانون منها الأشخاص ذوي المتلازمات هذا بالإضافة إلى التحديات التي يواجهها مقدمي الرعاية تبعًا لحالة كل متلازمة وتبعًا لكل حالة.

نظرًا لكون هذه المتلازمات تؤثر على الأسرة بالكامل وتجعل الأسرة تعيش تجربة صعبة وتواجه العديد من التحديات، من هنا يمكن أن نقوم بتوضيح بعضًا من هذه المتلازمات النادرة لمعرفة كيفية التشخيص المبكر وتحسين الدعم وذلك لتحسين جودة الحياة والوقاية من المضاعفات وإطالة العمر المتوقع **(Goldstone et al., 2008)**.

أمكن للباحثة من استعراض بعض المتلازمات النادرة كما يلي:-

١- متلازمة سميث ماجينيس (SMS)

تعتبر متلازمة سميث ماجينيس حالة نادرة وراثيًا، فهي مرتبطة بإعاقة ذهنية وتأخر في النمو ونمط من السلوكيات المميزة، تم وصفه لأول مرة في أوائل الثمانينات في الولايات المتحدة من قبل آن سميث مستشارة وراثية، وإلين ماجينيس طبيبة أطفال وخبيرة في علم الوراثة.

ويمكن تمييز متلازمة سميث ماجينيس سريريًا من خلال التعرف على النمط الظاهري الذي يشمل النمو الجسدي والبدني والسمات العصبية والسلوكية، حيث تكون السمات عبارة عن تشوهات قحفية وجهية مميزة، بما في ذلك

مجلة العلوم المتقدمة للصحة النفسية والتربية الخاصة
وحدة النشر العلمي
كلية التربية – جامعة طنطا
Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

تضخم الرأس، الوجه العريض والجسر الأنفي والوجه الأوسط المسطح، كما تتميز الشفة العليا بشكل مميز على شكل قوس كيوبيد، وقد تكون زوايا الفم مقلوبة. وعندما يكون الأطفال صغارًا يكون لديهم مظهر "وجه طفولي"، ويتم وصفه على أنه "ملائكي"، وتميل ملامح الوجه إلى أن تصبح أثقل مع تقدم الأطفال في السن، وتشمل السمات الجسدية الأخرى الأيدي القصيرة والعريضة والأصابع الداخلية وأصابع القدم الصغيرة وصوت عميق أجش **(Allanson et al., 1999)**.

كما يتبين أن حوالي ٩٦% من الأشخاص المصابين بمتلازمة سميث ماجينيس يعانون من تأخر الكلام مع أو بدون فقدان السمع، كما نجد أن المهارات اللغوية لدى هؤلاء الأشخاص أفضل من اللغة التعبيرية، في حين تظل الوظائف العاطفية ضمن النطاق الطبيعي **(Gropman et al., 2006; Smith, 1998)**، في حين يوجد حوالي ٧٥-١٠٠٪ يعانون من اضطرابات النوم، والتي تعد واحدة من أولى مؤشرات التشخيص لهذه المتلازمة **(Edelman et al., 2007; Greenberg et al., 1996)**. كما نجد أن الأطفال في السنة الأولى من العمر يعانون من فرط النعاس **(Gropman et al., 2006)**.

أما بالنسبة لاضطرابات النوم عند الأطفال الأكبر سنًا فيشمل صعوبات في النوم أو قلة وتقلص النوم، بالإضافة إلى حركة العين السريعة أثناء النوم، فيكون النوم الليلي بالنسبة لهم مجزأ، ودورات النوم قصيرة والاستيقاظ في الصباح الباكر، والنعاس المفرط أثناء النهار، هذه الأنماط غير الطبيعية من النوم ناتجة عن انعكاس إيقاع الميلاتونين والساعة البيولوجية **(De LeerSnyder et al., 2001; Potocki et al., 2000)**، كما نجد أن السمات السلوكية تعتبر واحدة لدى كل من يعاني من هذه المتلازمة، حيث تتمثل السلوكيات في عدم القدرة على التكيف مع الآخرين، بالإضافة إلى نوبات الغضب المتكررة والعدوان، والعصيان، وإيذاء النفس **(Dykens et al., 1998)**. كما يتضح أن سلوكيات إيذاء النفس تتمثل في ضرب الرأس وعض الرسغ، حيث تبدأ هذه السلوكيات من عمر ١٥-١٨ شهرًا، في حين أن هناك ميزتان تنفرد بهما متلازمة سميث ماجينيس وهي هوس الظفر أو هوس اقتلاع أظافر اليدين والقدمين، بالإضافة إلى إدخال الأشياء في الفتحات الجسدية، غالبًا ما تُرى هذه السلوكيات عند الأطفال الأكبر سنًا **(Greenberg et al., 1991; Dykens et al., 1997)**

أما السلوكيات النمطية التي ينفرد بها مصابوا متلازمة سميث ماجينيس تتمثل في سلوك "العناق الذاتي" وتقليب الصفحات أو ما يُسمى "اللعق والوجه"، بالإضافة إلى ذلك فيوجد بعض السلوكيات الأخرى مثل إدخال اليد في الفم، وطحن الأسنان، وهز الجسم**(Nature Publishing Group, 2008)**

مجلة العلوم المتقدمة للصحة النفسية والتربية الخاصة
وحدة النشر العلمي
كلية التربية – جامعة طنطا
Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

٢- متلازمة بيت هوبكنز Pitt-Hopkins Syndrome

تعتبر متلازمة بيت هوبكنز من ضمن المتلازمات النادرة وهذه المتلازمة تتسبب في الإصابة بإعاقة ذهنية متوسطة أو شديدة، حيث تحدث المتلازمة نتيجة لاضطراب وتحول في جين وليس نتيجة لتاريخ العائلة **(Goodspeed et al., 2018)**. ومن هنا يمكن القول أن متلازمة بيت هوبكنز هي حالة تتميز بالتأخر العقلي أو الإعاقة العقلية، وتأخر في النمو، بالإضافة إلى ضعف في التنفس مصاحب لنوبات متكررة، كما يتصفون هؤلاء الأطفال بملامح الوجه الكلاسيكية **(Bedeschi et al., 2018)**

بالرغم من ذلك كان حدوث هذا الاضطراب غامضًا تمامًا فيما مضى، إلا أنه حاليا تم التعرف على حوالي ٥٠٠ شخص مصابين عالميا، وذلك وفقًا لمركز معلومات الأمراض النادرة في الولايات المتحدة الذي يقوم بالكشف المنتظم عن الأطفال المصابون من خلال تشخيص دقيق للأعراض **(De Winter, 2016)**. كما يمكن الكشف عن المظاهر السريرية للمصابين بمتلازمة بيت هوبكنز، حيث نجد أن الرضع الذين يعانون من **PTHS** لديهم قوة عضلية متناقصة للغاية، كما نجد أنه يعانون من صعوبات في التغذية، لكن هذه الصعوبات تزول عندما يكبر الطفل، كما نجد أنهم يعانون من صغر الرأس ويكون لديهم تأخر في النمو بشكل عام، حيث يظهر هؤلاء الأطفال تأخيرًا شديدًا في التعلم حتى في الإمساك والمشي، وعندما يحاول هؤلاء الأطفال المشي فإنهم يظهروا خطوة واسعة ومهتزة في المشي**(Marangi & Zollino., 2012)**

ومن ناحية أخرى نجد أن مرضى متلازمة بيت هوبكنز يمتازون بملامح وجه كلاسيكية نموذجية ملحوظة بشكل تدريجي في كل مرحلة من مراحل النمو، كما يعاني الأطفال المصابون من الإمساك والارتجاع المعدي المريئي، وتشمل المظاهر الإضافية لهذا الاضطراب سيلان اللعاب المفرط، قصر النظر والحول والاستجماتيزم وفي حالات عديدة يُلاحظ الجنف أيضًا، كما شوهدت بعض الحالات الشاذة الطفيفة والتي تتضمن تجعيد إضافي منتظم أو مفقود في الإبهام، كما يوجد بعض الأطفال غير قادرين على تحريف الإبهام بسبب الأربطة المفقودة، وهؤلاء الأطفال لديهم احمرار في الجلد في منطقة تحت الأظافر **(Rannals et al., 2018)**.

كما يمكن وصف أبرز السمات التي تكون واضحة لدى هؤلاء الأطفال وهذه السمات تتمثل في حركات اليد المتكررة، والتي قد تتضمن التصفيق باليد، خفقان اليد، غسل اليدين، المص، الطقطقة، كما يتسمون أيضًا ببعض الحركات مثل اهتزاز الرأس، الضرب، اهتزاز الجسم بالكامل، صرير الأسنان، نتف الشعر. ويلعب هؤلاء الأطفال بشكل رتيب بألعاب معينة وقد يزداد حبهم لتلك اللعبة، أوضحت الكثير من الدراسات أن خمسون بالمائة من الأطفال المصابون مرحون للغاية ويميلون إلى السعادة والمرح والقهقهة والضحك طوال الوقت، إلا أن

مجلة العلوم المتقدمة للصحة النفسية والتربية الخاصة
وحدة النشر العلمي
كلية التربية – جامعة طنطا
Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

الضحك قد يحدث على الفور أو في توقيت غير مناسب، كما يوجد عدد قليل من هؤلاء الأطفال هادئين ولهم طبيعة امتصاص الذات، كما يمتاز جميع أغلب الأطفال المصابين بهذه المتلازمة بنوبات متكررة من العدوانية والصراخ وبالتحديد عند مواجهة ظروف غير متوقعة **(Bedeschi, 2008)**.

يمكن أن يعاني الأطفال المصابون من اضطراب في نمط التنفس، والتي تتمثل في جلسات متكررة من التنفس غير المنتظم، ويكون على هيئة فرط تنفس يليها أزمات انقطاع النفس في كثير من الأحيان، حيث يتسبب انقطاع النفس المركزي بتغير لون الطفل للون الأزرق **(Prakash, 2020)**،

ومع اكتشاف المزيد عن بيت هوبكنز، يتسع نطاق تطور الاضطراب، وقد يشمل اضطراب طيف التوحد ، نقص الانتباه والتركيز ،الاضطرابات الحسية.

٣- متلازمة برادر ويلي (PWS)

هي متلازمة وراثية متعددة الأنظمة مستمرة مدى الحياة، حيث تصيب متلازمة برادر ويلي **(PWS)** حوالي ١ من كل ٢٠.٠٠٠ طفل، هذه المتلازمة لها سمات مميزة، فنجد النمط الظاهري السلوكي للأطفال في مرحلة الطفولة المبكرة هو عبارة عن تغير شديد في المزاج يصحبها نوبات غضب وعناد بالإضافة إلى السلوك غير السوي، أما في المرحلة التي تليها فنجد أن الشخص المصاب بمتلازمة برادر ويلي **(PWS)** يعاني من مشاكل واضحة في السلوك، وضعف المهارات العاطفية، بالإضافة إلى ضعف القدرات الاجتماعية والنفسية. أما بالنسبة للصفات الجسدية لهذه المتلازمة فتتمثل في قصر القامة وملامح الوجه المميزة واليدين والقدمين الصغيرتين كما نجد الشخص المصاب بهذه المتلازمة تصاحبه بعض الأمراض مثل ضعف الغدد الصماء مثل النمو ونقص الهرمون، قصور الغدة الدرقية، قصور الغدد التناسلية في كل من الذكور والإناث، هذا بالإضافة إلى تطور البلوغ غير الكامل، والعقم، كما يوجد بعض الأشخاص الذين يصابون بالحول، الجنف، هشاشة العظام، وجفاف الجلد.

كما تتصف مرحلة الطفولة المبكرة هنا بوجود صعوبة كبيرة في التغذية، حيث يتم تغذية الطفل من خلال الأنبوب الأنفي المعدي، ويتم مراقبة مهارات الفم لضمان التغذية الكافية، كما يجب على الأبوين والقائمين بالرعاية القيام بالعلاج الطبيعي لتحسين قوة العضلات، والعلاج أيضًا بالهرمونات البديلة، هذا بالإضافة إلى العلاج الجراحي خاصةً لمن يعانون من اختفاء الخصيتين.

ومما سبق يعتبر التحدي الأكبر للوالدين والطفل هو القيام بتنظيم معدل زيادة الوزن، لهذا يجب أن يتم التدخل بشكل سريع وإدخال هرمون النمو الذي يعد العلاج البديل والذي يعمل على تحسن صحة مرضى المتلازمة بشكل كبير، لأنه يساعد على تعديل الطول وزيادة كتلة الجسم النحيل والحركة وتقليل كتلة الدهون.

مجلة العلوم المتقدمة للصحة النفسية والتربية الخاصة
وحدة النشر العلمي
كلية التربية – جامعة طنطا
Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

بهذا تكون المسؤولية على الأسرة كبيرة جدًا، بالإضافة إلى الضغط المستمر عليهم وذلك لقيامهم بكل الرعاية والعناية للطفل بدء من مراقبة مهارات الفم والتغذية السليمة مرورًا بمراقبة الطول والوزن وصولاً للعلاج الجراحي في كثير من الحالات. لذلك يجب تقديم الرعاية اللازمة لهؤلاء الأسر، وتوفير لهم الدعم الكافي لاستكمال مسيرتهم ورفع معدل قدرتهم على رعاية طفلهم المصاب وباقي أفراد الأسرة **(Barquera, S., 2018)**.

٤- متلازمة رائحة السمك Trimethylaminuria

تعتبر التريميثيلامينوريا والمعروفة باسم متلازمة رائحة السمك هي حالة مرضية تجعل الشخص يصدر رائحة كريهة تشبه الأسماك المتعفنة، يحدث هذا الاضطراب بشكل شائع بسبب وراثي، حيث يكون نتيجة لنقص في فلافين مونو أوكسيجيناز ٣، وهو إنزيم حيوي لعملية التمثيل الغذائي، وهو المركب المسؤول عن الرائحة الكريهة. وهذه المتلازمة هي حالة تتميز من خلال وجود ثلاثي ميثيل أمين **(TMA)** والذي يجعل رائحة الشخص المصاب مقاربة جدًا لرائحة الأسماك المتعفنة، هذه الرائحة تظهر أكثر في البول والعرق. كما تعد هذه الحالة غير شائعة، لهذا صُنفت على أنها من ضمن المتلازمات النادرة، ولكن كانت هناك أبحاث حديثة تشير إلى أنه غالبًا ما يتم التغاضي عن التشخيص، علاوة على ذلك من المهم أن تكون مدركًا لهذه الحالة نظرًا لوجود اختبارات تشخيصية موثوقة، ويمكن أن يكون الاضطراب مدمرًا من منظور نفسي اجتماعي. وكما نجد أن متلازمة رائحة السمك هي متلازمة لا يوجد لها علاج، إلا أن هناك العديد من خيارات العلاج البسيطة التي من الممكن أن تحسن بشكل كبير نوعية حياة هؤلاء المرضى، حيث أنه لابد من التركيز على التأثير النفسي والاجتماعي وخيارات العلاج بالنسبة لأي مريض من مرضى المتلازمات النادرة بشكل عام.

٥- متلازمة بارث (Barth syndrome)

تم وصف متلازمة بارث **(BTHS)** لأول مرة في عام ١٩٨٣، ويُنظر إليها على نطاق واسع على أنها مرض وراثي نادر مرتبط بالكروموسوم **X**، ويحدث هذا الاضطراب غالبا لدى الذكور، وسُميت هذه المتلازمة على اسم طبيب الأمراض العصبية عند الأطفال بيتر بارث، وهذا الاضطراب يعمل على اعتلال عضلة القلب **(CM)**، والاعتلال العضلي الهيكلي، وتأخر النمو، وزيادة إفراز المسالك البولية. ويمكن توضيح أبرز أعراض هذه المتلازمة والتي تظهر منذ الولادة، حيث يعاني أغالب المرضى من انخفاض ضغط الدم، وتظهر علامات اعتلال عضلة القلب خلال الأشهر القليلة الأولى من الحياة، ويعانون من نقص نمو خلال السنة الأولى على الرغم من

مجلة العلوم المتقدمة للصحة النفسية والتربية الخاصة
وحدة النشر العلمي
كلية التربية – جامعة طنطا
Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

وجود تغذية كافية، ومع تقدم المرضى في العمر ينقص طولهم ووزنهم بشكل ملحوظ عن الأطفال الآخرين بنفس العمر.

وحسب الإحصاءات يوجد حوالي أقل من ٢٠٠ شخص في جميع أنحاء العالم مصاب بهذه المتلازمة، وتشمل السمات السريرية مجموعات متغيرة من اعتلال عضلة القلب التوسعي (**DCM**)، اعتلال عضلة القلب الضخامي (**HCM**)، داء الأرومة الليفية الشغافية (**EFE**)، عدم انضغاط البطين الأيسر (**LVNC**)، عدم انتظام ضربات القلب البطيني، الموت القلبي المفاجئ، فترة **QTC** المطولة، معالم حركية متأخرة، اعتلال عضلي قريب، خمول وتعب، كثرة الوحيدات التعويضية، العدوى البكتيرية المتكررة، نقص سكر الدم، اللاكتيك الحماض، النمو وتأخر البلوغ، مشاكل التغذية، فشل النمو، الإسهال العرضي، السمات المميزة، وتاريخ العائلة المرتبط بـ **X**. وكما يُنظر إلى هذه المتلازمة فيما مضى على أنه مرض قلبي، أما الآن فيعتبر اضطرابًا متعدد الأنظمة والتي يمكن رؤيتها لأول مرة من قبل العديد من المتخصصين أو العموميين المختلفين، حيث تم وصف **BTHS** لأول مرة في عام ٢٠١٠ على أنه سبب غير معروف لوفاة الجنين.

لا يوجد حاليًا علاج لمتلازمة بارث، على الرغم من إمكانية تخفيف أعراضه والتحكم به بنجاح، حيث تُجرى حاليًا تجارب سريرية لبعض العلاجات المحتملة في المستقبل مثل استبدال الجين **TAZ**، كما أجرت جامعة فلوريدا بحثًا لدراسة جدول استبدال الجين **TAZ** عند مرضى متلازمة بارث، وأظهر هذا البحث نتائج أولية واعدة، ولكن موافقة الإدارة الأمريكية للغذاء والدواء على هذا العلاج الجيني يتطلب مزيدًا من الأبحاث والاختبارات واسعة النطاق**(Clarke, S., et al., 2013)**

٦- متلازمة اللكنة الأجنبية (FAS)

لقد مر الآن أكثر من قرن من الزمان عندما أبلغ الباحثون عن اضطراب الكلام الحركي، والذي يشار إليها غالبًا باسم "متلازمة اللكنة الأجنبية" (**FAS**)، حيث تم تشخيص المرض وفقًا لعدة عوامل وسمات، منها: أنه يتم اعتبار الشخص مصاب بمتلازمة اللكنة الأجنبية في حالة تحدث الشخص بلهجة أجنبية ليس له أي معرفة سابقة بها، حيث تبدو هذه اللهجة مختلفة عن لهجة المريض الأصلية، ومن الواضح أن هذا التغير مرتبط بتلف في الجهاز العصبي المركزي، وليس عبارة عن رد فعل هستيري **(Keulen, S., 2016)**.

ومن هنا يمكن توضيح أن متلازمة اللكنة الأجنبية تعتبر من المتلازمات النادرة التي تحدث نتيجة لإصابة في الدماغ مثل السكتة الدماغية أو بعض حالات الصداع النصفي الحاد أو ما يسمى بالشقيقة الحادة أو بسبب وجود

مجلة العلوم المتقدمة للصحة النفسية والتربية الخاصة
وحدة النشر العلمي
كلية التربية – جامعة طنطا
Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

ورم في الدماغ والذي يتسبب في حدوث هذه المتلازمة، حيث يقوم المريض بتغيير اللهجة المعتادة للغة أو لهجة أخرى، وتكون هذه اللهجة جديدة على الشخص لا يوجد لها اكتساب مسبق أو معرفة جيدة بها.

وكانت قد تم ذكرها لأول مرة من قبل بيير ماري في عام ١٩٠٧ أن باريس، والجدير بالذكر أن المصابون بهذه المتلازمة لا يشعرون بغرابة في السمع عند التحدث بلكنة أجنبية غير لغتهم الأم، على سبيل المثال: قد يتحدث شخص لغته الأم الإنجليزية البريطانية بلهجة سكان نيويورك الأمريكية.

وجد الباحثون في جامعة أكسفورد أن هناك أجزاء خاصة محددة من الدماغ تضررت في بعض حالات الإصابة بمتلازمة اللكنة الأجنبية، وهذا يشير إلى أن هناك أجزاء محددة في الدماغ تتحكم بوظائف لغوية متعددة، وأن الضرر قد يؤدي إلى التغير في الطبقة الصوتية أو النطق الخاطئ للمقاطع مما يسبب تهجئة مختلفة للكلام وتشويش في أنماط الصوت بطريقة غير محددة، هناك أدلة متزايدة على أن جزء المخيخ المسؤول عن التحكم بالوظائف الحركية، قد يكون له علاقة أساسية في بعض حالات متلازمة اللكنة الأجنبية، مما يعزز فكرة أن تغير أنماط الكلام عملية ميكانيكية وبالتالي غير محددة **(Liu, H., et al., 2015)**

٧- المتلازمة الدورية المرتبطة ببروتين كريوبيرين (CAPS)

أما هذه المتلازمة فهي عبارة عن مجموعة من أمراض الالتهابات الذاتية النادرة التي تشمل متلازمة الالتهاب الذاتي العائلية الباردة **(FCAS)**، ومتلازمة ماكل-ويلز **(MWS)**، ومتلازمة الالتهاب المزمن العصبي الجلدي المفصلي عند الأطفال **(CINCA)** والتي تُعرف أيضًا باسم مرض حديثي الولادة المؤثر على الأجهزة المختلفة بالجسم **(NOMID)**.

وُصفت هذه المتلازمات في البداية على أنها حالات طبية متمايزة رغم وجود بعض التشابهات الطبية، وغالبًا ما يظهر على المريض أعراض متداخلة منها الحمى والطفح الجلدي الذي يُشبه الشرى (شبه شروي) مع تأثر المفاصل بدرجات متفاوتة الحدة يصحبه التهاب مجموعي. كما توجد هذه الأمراض الثلاث على سلسلة متصلة من الحدة. وتعتبر متلازمة الالتهاب الذاتي العائلية الباردة هي الحالة الأقل حدة، ومتلازمة الالتهاب المزمن العصبي الجلدي المفصلي عند الأطفال (مرض حديثي الولادة المؤثر على الأجهزة المختلفة بالجسم) هي الحالة الأكثر حدة، بينما متلازمة ماكل-ويلز لها نمط ظاهري متوسط.

كما ثبت أنه من خصائص هذه الحالات على المستوى الجزيئي وجود طفرات بنفس الجين في الأمراض الثلاثة جميعًا. المتلازمات الدورية المرتبطة ببروتين كريوبيرين هي حالات نادرة جدًا تصيب فقط عدد قليل من

مجلة العلوم المتقدمة للصحة النفسية والتربية الخاصة
وحدة النشر العلمي
كلية التربية – جامعة طنطا
Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

الأشخاص من كل مليون شخص ولكنها ربما تكون غير معروفة بالقدر المناسب، ويمكن أن توجد هذه المتلازمات في كل بقاع العالم، وتعتبر هذه المتلازمة من ضمن الأمراض الوراثية.

يمكن أن تؤثر هذه المتلازمة على الحياة اليومية للشخص المصاب، كما أنها تؤثر أيضًا على عائلته، حيث تتأثر جودة الحياة بسبب نوبات الحمى المتكررة، وقد يكون هناك غالباً تأخير كبير قبل التوصل للتشخيص الصحيح للمرض، مما قد يؤدي إلى قلق الوالدين واتخاذ إجراءات طبية غير ضرورية في بعض الأحيان.

النتائج :

وفقًا لما سبق نستنتج أن وجود شخص يعاني من أي من المتلازمات النادرة يؤثر بشكل أو بآخر في كل فرد من أفراد الأسرة، حيث يكون ذلك مؤلمًا جدًا وحينها نجد أن أفراد الأسرة يحملون مشاعر الحزن والخسارة، ويظهر ذلك في النقاط التالية :-

جودة الحياة:

- أظهرت النتائج زيادة في مستوى رضا الأسر عن حياتهم بعد تلقي الدعم المقدم.
- تحسن العلاقات الأسرية وزيادة مستويات السعادة والرضا.

التكيف والتعاطف:

- تحسن مهارات التكيف لدى الأسر في التعامل مع المتلازمات النادرة لدى أفرادهم.
- زيادة مستوى التعاطف والتفهم تجاه الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة.

المعرفة والمهارات:

- زيادة الدعم التعليمي وورش العمل من مستوى المعرفة والفهم لدى أفراد الأسر. لطبيعة المتلازمات النادرة وكيفية التعامل معها
- تتحسن المهارات التواصلية والتفاعلية لدى أفراد الأسر مع الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة.

الوصول والدعم:

- قد توفر التقنية وتطبيقات الهواتف الذكية وسائل سهلة وفعالة للوصول إلى المصادر والدعم عن بُعد.
- قد يزيد استخدام التكنولوجيا من مستوى الراحة والإشباع لدى الأسر في تلقي الدعم

مجلة العلوم المتقدمة للصحة النفسية والتربية الخاصة
وحدة النشر العلمي
كلية التربية – جامعة طنطا
Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

التوصيات:

من خلال الدراسة الحالية تبين أن وجود شخص يعاني من أي من المتلازمات النادرة يؤثر بشكل أو بآخر في كل فرد من أفراد الأسرة، لهذا يجب القيام بدعم الأسرة وذلك يمكن أن يتم من خلال التوصيات التالية ، والتي تتمثل في:

توفير برامج الدعم المبكر:

- يُنصح بتطوير وتنفيذ برامج دعم مبكر متخصصة لأسر الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة، تستهدف فترات الطفولة المبكرة.
- يجب أن تتضمن هذه البرامج تدريبًا متخصصًا للأهالي حول كيفية التعامل مع التحديات الخاصة للأطفال ذوي المتلازمات النادرة.

تعزيز الدعم التعليمي:

- يوصى بتوفير تدريب متخصص للأسر حول كيفية دعم تعليم الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة وتطوير مهاراتهم الأكاديمية والتكيفية.
- يمكن تقديم الدعم التعليمي من خلال برامج تدريبية متخصصة أو التعاون مع المدارس والمعلمين المتخصصين في هذا المجال.

تعزيز استخدام التكنولوجيا:

- تعزيز استخدام التكنولوجيا الحديثة وتطبيقات الهواتف الذكية لتوفير الدعم عن بُعد لأسر الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة.
- تطوير تطبيقات خاصة توفر مصادر ومعلومات مفيدة وتسهل التواصل والتفاعل بين الأسر والمتخصصين.

تشجيع البحث والتعاون:

- تعزيز البحث والدراسات في مجال دعم أسر الأشخاص ذوي المتلازمات النادرة لزيادة فهمنا لاحتياجاتهم وتحسين البرامج المقدمة لهم.
- تشجيع التعاون بين الجامعات والمؤسسات والمنظمات ذات الصلة لتبادل المعرفة والخبرات وتنسيق الجهود لتحقيق أفضل نتائج للأسر والأفراد ذوي المتلازمات النادرة

تطوير الدعم العاطفي والاجتماعي:

- توفير مساحات آمنة وداعمة للأسر للتواصل والتبادل وتقديم الدعم العاطفي لبعضها البعض.
- تنظيم جلسات استشارية جماعية أو مجموعات دعم للأسر لتبادل الخبرات والتجارب وتقديم المشورة والدعم المتبادل.

تصدر عن
وحدة النشر العلمي
كلية التربية
جامعة طنطا

مجلة العلوم المتقدمة للصحة النفسية والتربية الخاصة
وحدة النشر العلمي
كلية التربية – جامعة طنطا
Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

قائمة المراجع

- عبد العال، بوسي حسين؛ عبد الرحمن، فوزي؛ وحبيب، عالية (٢٠١٨). الأسرة ومشكلة الإعاقة، مجلة البحث العلمي في الآداب، جامعة عين شمس – كلية البنات للآداب والعلوم والتربية، ٦ (١٩)، ٣٨٧-٤٠٨.
- عبد العزيز، عمر فواز (٢٠١٢). حاجات أسر الأطفال ذوي الإعاقة العقلية وعلاقتها بالجنس والعمر ودرجة الإعاقة، للمعاقين عقليا المجلة الدولية التربوية المتخصصة، ١ (١١)، ١-١٥.
- العنتبلي، أحمد محمد السيد؛ يوسف، ماجيوليم؛ إسماعيل، منال محمود (٢٠٢١). اتجاهات أمهات الأطفال ذوي الإعاقة الفكرية نحو إعاقة أطفالهن وعلاقتها بجودة الحياة الأسرية لديهن (دراسة سيكومترية – كلينكية، مجلة بحوث العلوم التربوية، (١)، ٩٨- ١٣٠.
- Allanson, J E., Greenberg, F, & Smith, A C (1999). The face of Smith–Magenis syndrome: a subjective and objective study. J Med Genet, 36, 394– 397.
- Anderson, M.; Elliott, E.J. & Zurynski, Y. (2013) Australian families living with rare disease: Experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. Orphanet J. Rare Dis., 8, 22.
- Årestedt, L.; Persson, C & Benzein, E. (2013). Living as a family in the midst of chronic illness. Scand. J. Caring Sci, 28, 29–37.
- Azar M, Badr L. (2010). Predictors of coping in parents of children with an intellectual disability: comparison between Lebanese mothers and fathers. J Pediatr Nurs. 25(1):46–56. http://dx.doi.org/10.1016/j.pedn.2008.11.001.
- Barquera, S., Hern´andez-Barrera, L., Rothenberg, S. J., & Cifuentes, E. (2018). The obesogenic environment around elementary schools: Food and beverage marketing to children in two Mexican cities. BMC Public Health, 18, 461.
- Bedeschi, M. F., Marangi, G., Calvello, M. R., Ricciardi, S., Leone, F. P, Baccarin, M. (2018). Impairment of different protein domains causes variable clinical presentation within Pitt-Hopkins syndrome and suggests intragenic

Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

molecular syndromology of TCF4. Eur J Med Genet, 60(11):565–571. DOI: 10.1016/j.ejmg.2017.08.004.

- Bedeschi, M. F., Marangi, G., Calvello, M. R., Ricciardi, S., Leone, F. Baccarin, M. (2008). Impairment of different protein domains causes variable clinical presentation within Pitt-Hopkins syndrome and suggests intragenic molecular syndromology of TCF4. Eur J Med Genet, 60 (11). 565–571. DOI: 10.1016/j.ejmg.2017.08.004.
- Benn K, McColl M. Parental coping following childhood acquired brain injury. Brain Inj. 18(3):239–55. doi:10.1080/02699050310001617343.
- Boettcher, J.; Boettcher, M.; Wiegand-Grefe, S & Zapf, H. (2021). Being the Pillar for Children with Rare Diseases—A Systematic Review on Parental Quality of Life. Int. J. Environ. Res. Public Health, 18, 4993. https://doi.org/10.3390/ijerph18094993.
- Brown, I.; Brown, R. (2003) Quality of Life and Disability: An Approach for Community Practitioners; Jessica Kingsley Publishers: London, UK.
- Brown, I.; Brown, R. (2004) Concepts for Beginning Study in Family Quality of Life. In Families and Persons with Mental Retardation and Quality of Life: International Perspectives; Turnbull, A., Brown, I., Rutherford Turnbull, H., III, Braddock, D., Eds.; AAMR: Washington, DC, USA,; pp. 25–47.
- Clarke, S., Bowron, A., Gonzalez, I., Groves, S., Newbury-Ecob, R., Clayton, N., Martin, R., Tsai-Goodman, B., Garratt, V., Ashworth, M., Bowen, V., McCurdy, K., Damin, M., Spencer, C., Toth, M., Kelley, R., & Steward, C (2013). Barth syndrome, Clarke et al. Orphanet Journal of Rare Diseases 2013, 8:23. http://www.ojrd.com/content/8/1/23.

Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

- Clifford T, Minnes P. (2013) Logging on: evaluating an online support group for parents of children with autism spectrum disorders. J Autism Dev Disord. 43(7):1662–75. doi:10.1007/s10803-012-1714-6.
- Damen, I., Schippers, A., Niemeijer, A & Abma, T., (2022). Living with a Rare Disease as a Family: A Co-Constructed Autoethnography from a Mother, Disabilities 2022, 2, 348–364.
- De LeerSnyder, H., De Blois, M. C & Claustrat, B (2001). Inversion of the circadian rhythm of melatonin in the Smith–Magenis syndrome. J Pediatr, 139: 111– 116.
- De Winter, C. F., Baas, M., Bijlsma, E. K., Van Heukelingen, J., Routledge, S., Hennekam, R. M. (2016). Phenotype and natural history in 101 individuals with Pitt-Hopkins syndrome through an internet questionnaire system. Orphanet J Rare Dis, 11(1):37. DOI: 10.1186/s13023-016- 0422-2.
- Dellve, L.; Samuelsson, L.; Tallborn, A.; Fasth, A.; Hallberg, L.R.M. (2006). Stress and well—Being among parents of children with rare diseases: A prospective intervention study. J. Adv. Nurs., 53, 392–402.
- Duffy L. (2011). Parental coping and childhood epilepsy: the need for future research. J Neurosci Nurs. 43(1):29–35.
- Dykens, E. M., Finucane, B. M., Gayley, C. (1997). Brief report: cognitive and behavioral profiles in persons with Smith–Magenis syndrome. J Autism Dev Disord; 27: 203– 211.
- Dykens, E. M., Smith, A. C (1998). Distinctiveness and correlates of maladaptive behaviour in children and adolescents with Smith–Magenis syndrome. J Intellect Disabil Res, 42 (Part 6): 481– 489.

Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

- Edelman, E., Girirajan, S & Finucane, B (2007). Gender, genotype, and phenotype differences in Smith–Magenis syndrome: a Meta analysis of 105 cases. Clin Genet, 71: 540– 550.
- EURORDIS Rare Diseases: (2019). Understanding this Public Health Priority. Available online:http://beta.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf. (Accessed on 8 October 2019).
- Eurordis. (2020). what is a Rare Disease? Available online: https://www.eurordis.org/content/what-rare-disease (accessed on 11 February 2021).
- Goldstone, A. P., et al. (2008). Recommendations for the diagnosis and management of Prader-Willi syndrome. The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism, 93(11), 4183–4197.
- Goodspeed, K., Newsom, C., Morris, M. A., Powell, C., Evans, P & Golla, S (2018). Pitt-Hopkins Syndrome: a review of current literature, clinical approach, and 23-patient case series. J Child Neurol, 33(3), 233–244. DOI: 10.1177/0883073817750490.
- Greenberg, F., Guzzetta, V., Montes de Oca-Luna R (1991). Molecular analysis of the Smith–Magenis syndrome: a possible contiguousgene syndrome associated with, Am J Hum Genet, 49: 1207– 1218.
- Greenberg, F., Lewis, R. A & Potocki, L., (1996). Multi-disciplinary clinical study of Smith–Magenis syndrome. Am J Med Genet, 62: 247–254.
- Gropman, A L, Duncan, W C & Smith, A C., (2006). Neurologic and developmental features of the Smith–Magenis syndrome.Pediatr Neurol 2006; 34: 337– 350.

Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

- Gropman, A. L, Duncan, W. C & Smith, A C. (2006). Neurologic and developmental Features of the Smith–Magenis syndrome, Pediatr Neurol, 34: 337– 350.
- Keulen, S., JoVerhoeven., De Witte, E., De Page, L., Bastiaanse, R., Mariën, P (2016). Foreign Accent Syndrome As a Psychogenic Disorder: A Review, Frontiers In Human Neuroscience, 10 (168). 1-16.
- Liu, H., Qi, P.,Liu, Y., & Liu, X., LI, G., (2015). Foreign accent syndrome: two case reports and literature review, European Review for Medical and Pharmacological Sciences, 19, 81-85.
- Marangi, G & Zollino, M. (2012). Pitt-Hopkins syndrome and differential diagnosis: a molecular and development, cognition, and behaviour in Pitt-Hopkins syndrome. Dev Med Child Neurol, 54(10):925–931. DOI: 10.1111/j.1469-8749.2012.04339.x
- Mathiesen A, Frost C, Dent K, Feldkamp M. (2012) Parental needs among children with birth defects: defining a parent-to-parent support network. J Genet Counsel, 21(6):862–72. doi:10.1007/s10897-012-9518-6.
- Merrick, J. & Kandel, I & Morad, M. (2011). Parents and Siblings. In Neurodevelopmental Disabilities: Clinical Care for Children and Young Adults; Patel, D., Greydanus, D., Omar, H., Merrick, J., Eds.; Springer: Dordrecht, The Netherlands, pp. 463–472.
- Nature Publishing Group (2008). Smith–Magenis syndrome, European Journal of Human Genetics, 16, 412–421.
- Pelentsov L, Laws T, Esterman A. (2015) The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: a scoping review. Disabil Health J. http://dx.doi.org/10.1016/j.dhjo.2015.03.009.

Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

- Pelentsov, L.J.; Fielder, A.L.; Laws, T.A. & Esterman, A.J. (2016). The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: Results of an online survey. BMC Fam. Pract, 17, 88.
- Potocki, L., Glaze, D & Tan, D. X. (2000). Circadian rhythm abnormalities of melatonin in Smith–Magenis syndrome. J Med Genet, 37, 428– 433.
- Prakash, S (2020). Pitt-Hopkins Syndrome in Children, Pondicherry Journal of Nursing (2020): 10.5005/jp-journals-10084-12140.
- Rannals, M. D., Page, S. C., Campbell, M. N., Gallo, R. A., Mayfield, B., & Maher, B. J. (2018).Neurodevelopmental models of transcription factor 4 deficiency converge on a common ion channel as a potential therapeutic target for Pitt-Hopkins syndrome. Rare Dis, 4(1):e1220468. DOI: ٢١٦٧٥٥١١.٢٠١٦.١٢٢٠٤٦٨/١٠.١٠٨٠.
- Smith, A. C, Dykens, E & Greenberg, F. (1998). Behavioral phenotype of Smith–Magenis syndrome, Am J Med Genet, 81: 179– 185.
- Staunton, E., Kehoe, C., & Sharkey, L. (2020). Families under pressure: stress and quality of life in parents of children with an intellectual disability. *Irish Journal of Psychological Medicine* 1-8.
- The World Health Organization (1995). Quality of life group the world health organization quality of life assessment (WHOQOL): Position paper from the World Health Organization. Soc. Sci. Med., 41, 1403–1409.
- Turnbull, A.; Turnbull, H.; Erwin, E.; Soodak, L.; Shogren, K. Families, (2015). Professionals, and Exceptionality: Positive Outcomes through Partnerships and Trust, 7th ed.; Pearson Education: New Jersey, NJ, USA.
- Van Oers, H.A.; Haverman, L.; Limperg, P.F.; van Dijk-Lokkart, E.M.; Maurice-Stam, H.; Grootenhuis, M.A. (2014). Anxiety and depression in

Official URL: - https://jasps.journals.ekb.eg/ Print ISSN: - 2974-346X Online ISSN: - 2974-3478

mothers and fathers of a chronically ill child. Matern. Child Health J, 18, 1993–2002.

- Wetterauer, B.; Schuster, R. Seltene krankheiten (2008). Probleme, stand und entwicklung der nationalen und europäischen forschungsförderung Rare diseases. Funding programs in Germany and Europe]. Bundesgesundheitsblatt Gesundh. Gesundh. 51, 519–528.
- ZonMw. (2022). Slotadvies Afstemmingsoverleg Zeldzame Ziekten. Available online:https://publicaties.zonmw.nl/slotadviesafstemmingsoverleg-zeldzame-ziekten/ (accessed on 31 May 2022).
- Zurynski, Y.; Deverell, M.; Dalkeith, T.; Johnson, S.; Christodoulou, J.; Leonard, H.; Elliott, E.J. (2017). APSU Rare Diseases Impacts on Families Study Group. Australian children living with rare diseases: Experiences of diagnosis and perceived consequences of diagnostic delays. Orphanet J. Rare Dis. 12, 68.