متلازمة جوبرت: دراسة طولية تتبعية

د.محمود على عزيز الدين
معلم بمدينة الشارقة للخدمات الإنسانية

أ.أحمد محمد طه عبد العظيم
باحث دكتوراه صحة نفسية
كلية التربية– جامعة المنصورة

أ.عمرو محمد عيسى
باحث دكتوراه الصحة النفسية والإرشاد النفسي
كلية التربية–جامعة عين شمس

أ.محمد إبراهيم محمود
باحث ماجستير في التربية الخاصة
معهد البحوث الدراسات العربية

الملخص:

هدفت هذه الدراسة إلى إجراء دراسة طولية تتبعية فردية لحالة واحدة (س ع) من ذوي متلازمة جوبرت، وذلك لإلقاء المزيد من الضوء على الخصائص اللغوية والحركية والاجتماعية ومدى تطور الحالة على مدار أربعة سنوات متتالية، تم تطبيق مجموعة من الأدوات وهي؛ اختبار ستانفورد بينيه الصورة الخامسة: النسخة المعدلة (تعريب وتقنين: عبد الموجود عبد السميع ،٢٠١٧)، ومقياس السلوك التكيفي إعداد (عبد الموجود عبد السميع، ٢٠١٦)، نظام القياس والتقييم والبرمجة AEPS ترجمة وتقنين (أحمد بن عبد العزيز التميمي، ٢٠١٥)، برنامج التنمية الشاملة للطفولة المبكرة بورتاج (٢٠٠٧)، وقد توصلت نتائج الدراسة إلى فاعلية التدخلات التربوية التي تم استخدامها خلال الأربع سنوات المستهدفة بالدراسة إلى تحسن الطفل في جميع المجالات النمائية وهي (المجال الاجتماعي، المجال المفاهيمي، المجال الحركي، المجال العملي)، خلال السنوات الأربعة المستهدفة بالتتبع، من خلال وجود فروق في تطور أداء الطفل على مقياس السلوك التكيفي (عبد الموجود عبد السميع،٢٠١٦) في المجالات النمائية الأربعة (الحركي، المفاهيمي، العملي، الاجتماعي) خلال الأربعة سنوات المتتالية (٢٠١٧–٢٠٢٢)، مما يثبت إمكانية تحسن وتطور نمو ذوي متلازمة جوبرت حال تلقيهم خدمات تربوية مناسبة.

الكلمات المفتاحية:
متلازمة جوبرت Joubert syndrome السلوك التكيفي adaptive behavior

مقدمة الدراسة:

لم يعد يُنظر إلى الإعاقة الذهنية على أنها وصمة عار، بل أصبح يُنظر إلى المعاقين عقليًا على أنهم أفراد يستحقون بذل المزيد من العناية والاهتمام في تربيتهم وتعليمهم، وذلك حتى يتسنى لهم القدرة على التوافق مع مطالب الحياة، وشق طرقهم فيها في الحدود التي تسمح بها قدراتهم وطاقاتهم، ولعل ما يؤكد هذه النظرة التفاؤلية جُملة المبادئ الإنسانية التي أقرتها مواثيق حقوق الانسان كالمساواة وتكافؤ الفرص، وحق كل إنسان في أن ينال نصيبه من التربية والتعليم في الحدود التي تسمح بها قدراتهم وطاقاته (مصطفي نوري القمش، ٢٠١١: ١٧).

من المعروف أن أسباب الإعاقة الفكرية كثيرة، ولم يتوصل العلم إلى ما يقارب بـ ٢٥% فقط، وأن معظم أسباب الإعاقة الفكرية تكون في مرحلة ما قبل الولادة والتي تُمثل ٩١% من مجمل الأسباب، بينما تمثل أسباب أثناء الولادة ٣%، في حين تمثل أسباب ما بعد الولادة ٦% من مجمل الأسباب (عفاف اسماعيل خير الله، ٢٠١٣: ٦٥).

وتعتبر كلمة متلازمة syndrome من الكلمات التي يستخدمها أطباء الوراثة بشكل كبير، وهي كلمة تشير إلى مجموعة أو تركيبة من الأعراض والعلامات التي تأتلف مع بعضها البعض وتؤلف معًا مرضًا يمكن ملاحظته وتحديده جسميًا كان أو عقليًا (عبد الرحمن سيد سليمان، ٢٠١٤: ٤١٩)، وتعتبر متلازمة جوبرت من المتلازمات المسببة للإعاقة الذهنية، وهي من المتلازمات الوراثية لجين متنحي نادر، وهي واحدة من أكثر أشكال الرنح المخيخي الوراثي شيوعًا، وقد تم وصفها لأول مرة في عام ١٩٦٩ من قبل الدكتورة ماري جوبرت؛ حيث وصفت أربعة أشقاء يعانون من زملة من الأعراض وهي؛ عدم تكوّن الدودة المخيخية Vermis Cerebelli (أو ما يعرف بجسر المخيخ وهو الجزء الذي يربط بين فصي الدماغ الايمين والايسر)، واضطراب في التنفس العرضي (ضعف التنفس / فرط التنفس)، وحركات غير طبيعية في العين (خاصة تعذر الأداء الحركي للعين)، الترنح في المشي بسبب ارتخاء العضلات، وكبر حجم الدماغ نسبياً، مع إعاقة ذهنية متفاوتة الشدة، وبعد هذا التشخيص تم الإبلاغ عن الأفراد المصابين بشكل مشابه في معظم أنحاء العالم، وأصبحت هذه المجموعة من الأعراض الكلينيكية توصف باسم "متلازمة جوبرت" (Bissonnette, ٢٠١٩).

ومع ندرة وجود متلازمة جوبرت وبالتالي ندرة الأبحاث والدراسات العلمية المتعلقة بها، وفي ضوء ما أشار إليه كل من (Lamonica et al,٢٠١٦ :٨٢٦) إلى الحاجة إلى عمل المزيد من التقييمات الشاملة والطولية لنمو الأطفال ذوي متلازمة جوبرت في المجالات المختلفة، فقد ظهرت الحاجة إلى المزيد من البحث في هذه المتلازمة من عدة جوانب مختلفة من حيث الأعراض وطرق التشخيص وطرق العلاج على المستوى الطبي أو من خلال التدخلات التربوية، وهذا ما يستهدف في هذه الدراسة للتعرف أشهر التدخلات والبرامج التربوية ذات الفعالية مع ذوي هذه المتلازمة، ومدى فعالية البرامج التي تم استخدامها مع الحالة قيد الدراسة الحالية.

مشكلة الدراسة وأسئلتها:

تنبع مشكلة الدراسة الحالية من ندرة أو انعدام المراجع والدراسات العربية التي تناولت متلازمة جوبرت –في حدود ما تم الاطلاع عليه– من حيث التوصيف والتحليل والخصائص وعوامل الخطورة المرتبطة بها، وطرق التدخل التربوية، والتي كلها تشكل الأساس الجوهري للتخطيط من أجل التدخل، لتأهيل ذوي متلازمة جوبرت، ومن ثم تحاول الدراسة الحالية الاجابة على التساؤلات التالية:

١- ما أسباب متلازمة جوبرت؟
٢- ما المظاهرة الجسمية والخصائص المعرفية والسلوكية واللغوية والحركية المرتبطة بمتلازمة جوبرت؟
٣- ما التدخلات التربوية المستخدمة والأكثر فعالية مع الأطفال ذوي متلازمة جوبرت؟
٤- ما فعالية البرامج التدريبية المستخدمة مع الحالة قيد الدراسة من ذوي متلازمة جوبرت؟

أهداف الدراسة:

تهدف الدراسة الحالية الى:

١- الكشف عن المظاهر والخصائص المعرفية والسلوكية واللغوية والحركية لطفل من ذوي متلازمة جوبرت.

٢- الكشف عن طرق التشخيص، والقياس النفسي والتربوي الأمثل والذي يمكن استخدامه وتطبيقه مع ذوي هذه الفئة من المتلازمات.

٣- القاء الضوء على بعض من طرق التدخل التربوي المستخدمة والمستحدثة لتدريب وتعليم الأطفال ذوي متلازمة جوبرت.

٤- تتبع نمو حالة واحدة لمدة أربعة سنوات على التتالي من الأطفال ذوي متلازمة جوبرت لمدة أربعة سنوات متتالية في بعض المجالات النمائية؛ وهي (المجال الاجتماعي، المجال المفاهيمي، المجال الحركي، المجال العملي)، والوقوف على مدى التطور الذي حدث في هذه المجالات النمائية خلال فترة زمنية محددة.

أهمية الدراسة:

تكمن أهمية الدراسة الحالية في ثلاثة نقاط وهي:

١. **الأهمية النظرية:** تظهر الأهمية النظرية للدراسة الحالية فيما يلي:

أ) إثراء الحقل النفسي العربي بالمزيد عن ذوي متلازمة جوبرت ولفت الأنظار إلى ضرورة الكشف عن الخصائص اللغوية والحركية والاجتماعية والمعرفية لدى الأطفال ذوي متلازمة جوبرت.

ب) تعتبر هذه الدراسة أول دراسة عربية طولية تتبعية لذوي متلازمة جوبرت -في حدود ما تم الاطلاع عليه-، وبالتالي يمكن أن تفتح آفاق جديدة أمام الباحثين بتسليط المزيد من الضوء على مثل هذا النوع من المتلازمات، من أجل التعرف على طرق تأهيل وإدماج الأطفال ذوي متلازمة جوبرت في البيئة المحيطة بهم المجتمع والمجتمع ككل.

٢. تسهم الدراسة في زيادة رصيد البحث العلمي بالمعلومات والتوضيحات عن هذا النوع من المتلازمات النادرة في العديد من الجوانب النمائية، حيث أنه لا توجد دراسة عربية واحدة تناولت الأطفال ذوي متلازمة جوبرت -في حدود ما تم الاطلاع عليه-

٣. **الأهمية التطبيقية:** تظهر الأهمية التطبيقية للدراسة الحالية فيما يلي:

أ) إن التقييمات الشاملة والطولية لتطور الأطفال ذوي متلازمة جوبرت في المجالات النمائية المختلفة تسلط المزيد من الضوء على خصائصهم النمائية المختلفة مما

ينعكس بدوره على توجيه المختصـــين في بناء وتطوير برامج وتدخلات تأهيلية تناسب خصائصهم، مما ينعكس أيضًا على توفير خدمات تأهيلية أفضل لهم.

ب) **أهمية العينة:** تستمد الدراسة أهميتها من أهمية العينة المستهدفة؛ حيث تستهدف إحدى المتلازمات النادرة؛ وهي متلازمة جوبرت، فعلى الرغم من ندرة هذه المتلازمة وندرة الأبحاث أيضًـــا، إلا أن هناك حاجة ماســـة – من الناحية التطبيقية والعلمية والعملية والأخلاقية– لمزيد من الدراسات النفسية والتربوية التي تستهدف ذوي هذه الفئة، وذلك بهدف تمكين المعلمين والمختصـــين وأســـر ذوي متلازمة جوبرت من تقديم الخدمات التأهيلية المناسبة لهؤلاء الأطفال.

ج) **أهمية المرحلة العمرية:** تســـتهدف الدراســـة الحالية حالة واحدة من الأطفال ذوي متلازمة جوبرت (س، ع) ، في مرحلة الطفولة المتأخرة وهي مرحلة تبدأ من (٩–١٢) عام، وتتسم هذه المرحلة بالعديد من الخصائص والتطورات النمائية (الجسمية والنفسية والاجتماعية والحركية والانفعالية) كذلك تتصف هذه المرحلة بوجود المزيد من الاحتياجات والمطالب المتطلبة من الطفل، حيث أنه يكون مطالبًا بالمزيد من الاعتماد على نفسه وتحمل مزيد من المسئوليات، ومزيدًا من الضبط الانفعالي، كما أن هذه المرحلة مناســـبة لعملية التنشـــئة الاجتماعية، كما أن بعض الســـلوكيات المقبولة منه في المرحلة السابقة تصبح غير مُتقبلة في هذه المرحلة (هشام أحمد غراب، ٢٠١٥ : ١٧٤–١٧٥)، وبالتالي فإن هذه المرحلة تعتبر مرحلة فارقة من مراحل حياة الطفل، ومن هذا المنطلق تكمن الأهمية التطبيقية لهذه الدراســـة في الوقوف على مدى تطور الطفل في أكثر من جانب من الجوانب النمائية، وأيضًـــا خصائص هذا التطور، حيث يُمكن أن يُشكل هذا أهمية وفائدة كبيرتين من الناحية التطبيقية، حيث يمكن أن تُوَجِه الدراســـة طرق التأهيل من الناحية الكيفية، وذلك بهدف إعداد الطفل للمرحلة النمائية والتأهيلية التالية وهي مرحلة التأهيل المهني، والتي لها مطالب واحتياجات يجب أن يتم إعداد الطفل لها قبل أن يلتحق بها.

تعريفات ومفاهيم الدراسة:

تهتم الدراسة مجموعة من التعريفات والمفاهيم وهي كالتالي:

١. **متلازمة جوبرت (Joubert syndrome):**

هي أحد المتلازمات الجينية الوراثية التي تنشأ في المرحلة الجنينية، وهي اضطراب أو خلل يصيب الدودة المخيخية أو ما يعرف بجسر المخيخ، وتحدث نتيجة عدم التخلق الكامل لجزء من الدماغ، ومن أبرز أعراضها، اضطراب في التنفس (ضعف التنفس / فرط التنفس)، وحركات غير طبيعية في العين (خاصة تعذر الأداء الحركي للعين)، الترنح في المشي بسبب ارتخاء العضلات، وكبر حجم الدماغ نسبيًا، مع إعاقة ذهنية متفاوتة الشدة، بالإضافة إلى قصورًا في الأداء التكيفي والتواصل والمهارات الحركية الصغيرة والكبيرة (Ferland et al., ٢٠٠٤: ١٠٠٨)،

٢. **المجالات النمائية للسلوك التكيفي:** سيتم الاعتماد على تعريفات المجالات النمائية من خلال مقياس السلوك التكيفي (إعداد: عبد الموجود عبد السميع) وهي كالتالي:

أ) **المجال الاجتماعي:** ويشير إلى كفاءة الفرد الاجتماعية والشخصية، ويتمركز الاهتمام الأكبر حول كيفية تأدية الأفراد للسلوكيات اللازمة للتفاعل الاجتماعي وللتوافق مع الآخرين بطريقة مستمرة ومستقرة (عبد الموجود عبد السميع، ٢٠١٦: ٨٦).

ب) **المجال المفاهيمي:** ويتضمن مهارات التواصل (مهارة الكلام، اللغة، الاستماع، المحادثة)، والمهارات الأكاديمية الوظيفية (مهارات القراءة الأساسية، والتوجه الذاتي (المهارات المطلوبة للاستقلالية، وتحمل المسئولية، والتحكم الذاتي والذي يتضمن بدء واستكمال المهام، وإتباع التوجيهات، والقيام بالاختيارات)، ويتضمن المجال المفاهيمي على أربع اختبارات فرعية هي الفهم اللغوي، واللغة التعبيرية، المال والقيمة والالتزام بالمواعيد (عبد الموجود عبد السميع، ٢٠١٦: ٦٥).

ج) **المجال الحركي:** يتضمن المجال الحركي المهارات الحركية الكبرى والمهارات الحركية الصغرى، وتُقيم المهارات الحركية مثل التنقل واللياقة البدنية والتناسق والتآزر بين اليد والعين، حيث تضم المهارات الحركية الكبرى كل من (الجلوس، واستخدام الذراع والرجلين وعضلات الجسم كله في مهام تتضمن التوازن والتنسيق والقوة والاحتمال، وتتضمن المهارات الحركية الصغرى المهارات الي تتطلب التآزر بين العين واليد

وذلك باستخدام العضلات الصغيرة في الأصابع واليدين والذراعين (عبد الموجود عبد السميع، ٢٠١٦: ٦٩).

د) **المجال العملي:** ويتضمن المجال العملي العناية بالذات، والتي تتضمن (تناول الطعام، وارتداء الملابس، ودخول الحمام، والنظافة الشخصية)، والحياة المنزلية أو المدرسية والتي تتضمن (النظافة الشخصية، والمحافظة على الأغراض، وإعداد الطعام والأعمال المنزلية)، التوجه المجتمعي والذي يتضمن المصادر المجتمعية. والتسوق، والتجول في المجتمع)، ومهارات الصحة والأمان والتي تتضمن (الاستجابة للمرض أو الإصابة، وتناول الأدوية، وأخذ الحيطة أو الحذر) (عبد الموجود عبد السميع، ٢٠١٦: ٦٥).

الإطار النظري والدراسات السابقة

اولًا الإطار النظري:

متلازمة جوبرت

متلازمة جوبرت هي اضطراب وراثي في النمو الجيني حيث تم تحديده لأول مرة في عام ١٩٦٩، وهي من المتلازمات الوراثية النادرة التي تُصيب واحد من كل ١٠٠,٠٠٠ مولود وتحدث هذه المتلازمة نتيجة عوامل وراثية، وهذه العوامل ترتبط بحدوث طفرات جينية ولا يعرف سبب لحدوثها، حيث تؤثر تلك الطفرات الجينية على الجينات التي تختص بصنع البروتينات المُؤثرة على وظيفة الأهداب، التي تؤدي دورًا مهمًا أثناء نقل الإشارات الخلوية، كما تعد مهمةً في وظيفة الكثير من خلايا الجسم، مثل خلايا الأعصاب، وخلايا الكبد والكلى، وهذا بالإضافة إلى عمل الحواس مثل الشم والنظر والسمع. وتنشأ هذه المتلازمة بانتقال الجينات الوراثية المتنحية من الوالدين الى الأبناء، حيث يحتوي الحيوان المنوي والبويضة على نفس الجين المعطوب، وتكون نسبة حدوث المرض لوالدين يحملان نفس الجين المعطوب تصل الى ٢٥% في كل حمل، يحدث عندما لا تتطور أجزاء من الدماغ بشكل صحيح. ويصيب كل طفل بشكل مختلف، من الأعراض البسيطة إلى الشديدة، يمكن أن يسبب مشاكل في التطور الفكري والمهارات الحركية والبصر ووظائف الكلى أو الكبد، ويتم تشخيص متلازمة

جوبرت من خلال "علامة الضرس" على التصوير بالرنين المغناطيسي للدماغ (Ioannidou& Chourmouzi ,٢٠٢٢:٩٥)

السمات والأعراض الكلينكية لذوي متلازمة جوبرت:

تظهر العديد من الأعراض الكلينيكية لمتلازمة جوبرت في مرحلة الطفولة، ويتأخر معظم الأطفال المصابين في المراحل الحركية الكبرى، الميزات الأكثر شيوعًا هي: قلة التحكم في العضلات (الرنح)، أنماط التنفس غير الطبيعية (فرط التنفس)، توقف التنفس أثناء النوم، حركات غير طبيعية للعين واللسان، وتوتر عضلي منخفض، وتتراوح القدرة العقلية من الإعاقة الذهنية البسيطة إلى الشديدة، وعند تصوير الشخص المصاب بمتلازمة جوبرت بالرنين المغناطيسي يظهر الدماغ على هيئة ضرس (علامة الضرس) حيث يكون جسر المخيخ غير موجود أو غير مكتمل وبه تشوهات، وبالإضافة إلى هذه الاعراض الأساسية، فإن غالبية الأفراد المصابون بمتلازمة جوبرت لديهم أيضًا مشكلات في أعضاء الجسم الأخرى بما في ذلك العين والكلى والكبد والهيكل العظمي، وتشمل بعض المشكلات الأخرى التي قد ترتبط بمتلازمة جوبرت تشوهات العين مثل النمو غير الطبيعي للشبكية، والشذوذ في القزحية، وحركات العين غير الطبيعية (الرأرأة)، والعينين المتقاطعتين (الحول) وتدلي الجفون (تدلي الجفون). تشمل المشكلات الأخرى المرتبطة أحيانًا بمتلازمة جوبرت تشوهات الكلى و / أو الكبد، وزيادة أصابع اليدين والقدمين (كثرة الأصابع)، وفجوة في الجمجمة مع نتوء في الأغشية التي تغطي الدماغ (قيلة الدماغ) وتشوهات هرمونية (Barzegar& Malaki, ٢٠١٣ :٤٣).

من المحتمل أن تكون أعراض متلازمة جوبرت ناجمة عن عدم تكوّن الدودة المخيخية، والتي بدورها ناتجة عن اضــطراب وراثي متنحي (Gillberg,١٩٩٥:٢٢٠) ، وقد تم تحديد أكثر من ٢٠ جينًـا مرتبطًـا بهـذا النمط الظـاهري لمتلازمــة جوبرت (Lamonica,et al,٢٠١٦ :٨٢٣) وبخصوص الأعراض الإكلينيكية تم وصف متلازمة جوبرت في الأصل من قبل ماري جوبرت في عام ١٩٦٨ في عائلة تعاني من فرط التنفس hyperventilation وحركــات العين غير الطبيعيــة والترنح ،والتــأخر العقلي مع عــدم تكون دودة المخيخ cerebellar vermis، ويمكن تقسيم متلازمة جوبرت إلى مجموعات تصنيف فرعية مختلفة بناءً على العرض السريري والمظهر المرضـي العصبي يشار عادة إلى المتلازمة الموصوفة في الأصل كمتلازمة جوبرت الكلاسيكية والتي تتكون بشكل أساسي بسبب الجهاز العصبي

المركزي (CNS)؛ حيث يعاني المرضى المصابون بمتلازمة جوبرت الكلاسيكية أولاً من ضعف (نقص التوتر hypotonia) والتنفس غير الطبيعي وغير المنتظم (فرط التنفس العرضي و / أو انقطاع النفس) لدى الأطفال حديثي الولادة، كما تظهر في وقت لاحق ، حركات غير نمطية للعين مثل تعذر الأداء الحركي للعين، والرأرأة (أي تذبذب المقلتين السريع اللاإرادي)، والحول، والترنح ataxia، وحركات المرآة (السلوك الذي بواسطته تنعكس الحركات على جانب واحد من الجسم على الجانب الآخر)، يمكن أن يعاني المصابون بمتلازمة جوبرت من تأخر في النمو ومجموعة من القدرات المعرفية تتراوح من الذكاء الطبيعي للتخلف العقلي الشديد، ومن السمات الشائعة الأخرى لمتلازمة جوبرت وجود سلوكيات شبيهة بالتوحد(Squire,٢٠٠٩:٤٤٠٨)، وقد تم وصف شخصين مصابين بمتلازمة جوبرت بسلوك توحد واضح ، واحد منهم على الأقل استوفى المعايير الكاملة لاضطراب التوحد–DSM-III ، وكان هذان الشخصان يتمتعان بمعدلات ذكاء عالية بشكل استثنائي (معدل ذكاء كامل ٦٤ و ٨٥) (Gillberg,١٩٩٥:٢١٩) ، وتعتبر الحالة الثانية هي حالة استثنائية في معدل ذكائها (Reynolds& Janzen,٢٠٠٧ : ١١٧٧)

كثيرًا ما تُلاحظ الطفرات في الجينات النمائية الأساسية في مجموعة متنوعة من المتلازمات النمائية العصبية البشرية، وهي تشمل الاضطرابات التي تصيب المخيخ cerebellum (وجذع الدماغ) بعضًا من هذه الاضطرابات التنموية، والتي غالبًا ما تؤدي إلى الترنح ataxia وتأخر النمو، وصعوبات التعلم، والتخلف العقلي، والسلوكيات الشبيهة بالتوحد، وبالتالي ، فإن تحديد وتوصيف الجينات المسؤولة عن هذه الاضطرابات النمائية العصبية سيكون أمرًا بالغ الأهمية في فهمنا للآليات الأساسية لتطور المخيخ وجذع الدماغ بالإضافة إلى فهم هذه الاضطرابات العصبية، ومتلازمة جوبرت هي أحد هذه الاضطرابات النمائية العصبية التي يتأثر فيها تطور المخيخ وجذع الدماغ بشكل كبير (Squire,٢٠٠٩:٤٤٠٨).

وفي دراسة حالة قام بها (Tabassum et al,٢٠٢٣) تم إجراؤها على طفل يبلغ من العمر (٩) أشهر والتي أظهرت وجود تأخر في النمو ونقص التوتر واختلال حركي(الرنح)، في حين اظهر الطفل ابتسامة اجتماعية في سن شهرين ونصف، وكان لا يزال غير قادر على التحكم في رقبته في سن ٩ أشهر، وفي ذات الوقت لم يُلاحظ وجود أي شذوذ في الجهاز التنفسي أو حركي للعين أثناء الفحص.

ويجب الإشــارة إلى ان متلازمة جوبرت هي متلازمة غير متجانســة كلينيكًا، حيث يوجد ما لا يقل عن ثلاث فئات فرعية متمايزة من متلازمة جوبرت الكلاسيكية التي تشمل تشوهات الدماغ، والتي تشــتمل ضــمور الشــبكية، وعيوب في التلافيف المخية polymicrogyria والقصور الكلوي، توضح هذه الفئات الفرعية المتعددة من متلازمة جوبرت أن هذه المتلازمة غير متجانسة إكلينيكيًا (Squire,٢٠٠٩:٤٤٠٨).

الأنواع الفرعية لمتلازمة جوبرت:

هناك العديد من الأنواع الفرعية لمتلازمة جوبرت؛ حيث يوجد متلازمة جوبرت مع مرض الشبكية (JS-Ret)، ومتلازمة جوبرت مع مرض الكُلى (JS-Ren)، ومتلازمة جوبرت مع أمراض العين والكُلية (JS–OR)، ومتلازمة جوبرت مع مرض الكبد (JS-H)، ومتلازمة جوبرت مع أمراض الفم، – السمات الرقمية للوجه (JS-OFD) وأنواع فرعية أخرى أقل شيوعًا.

تتميز متلازمة جوبرت المصابة بمرض الشبكية (JS-Ret) باعتلال الشبكية الصباغي الذي قد لا يمكن تمييزه عن التهاب الشبكية الصباغي الكلاسيكي. يمكن أن تكون شديدة في بعض الأحيان مع بداية حديثي الولادة من العمى الخلقي. ومع ذلك، قد لا يكون مرض الشبكية تقدميًا ولا يكون موجودًا دائمًا في مرحلة الطفولة أو الطفولة المبكرة. تم وصف متلازمة جوبرت مع مرض الكلى (JS-Ren) تقليديا في شكلين –التهاب الكلية (التهاب وتندب الكلى) ومرض الكلى المتعدد الكيسات، ومع ذلك، يبدو الآن أن هذه جزء من سلسلة متصلة مع مظاهر كلوية محددة تختلف حسب مرحلة المرض الكلوي. في متلازمة جوبرت المصابة بأمراض العين الكلوية (JS-OR)، غالبًا ما يحدث مرض الشبكية والضعف الكلوي معًا في نفس الفرد. عادةً ما تظهر متلازمة جوبرت المصحوبة بمرض كبدي (JS-H) بالتليف الكبدي (الكبد) الذي يكون عادةً تقدميًا ولكنه نادرًا ما يكون مصحوبًا بأعراض عند الولادة (Latour et al, ٢٠٢٠)

ومتلازمة جوبرت هي حالة متغيرة للغاية، ولم يتم بعد تحديد النطاق الكامل للأعراض، تم وصف العديد من الحالات التي توجد فيها "علامة الضرس" وخصائص متلازمة جوبرت بالإضافة إلى نتائج أخرى، لم يتضح بعد ما إذا كانت هذه الشروط هي متغيرات من متلازمة جوبرت أو متلازمات منفصلة، وقد سميت هذه الشروط "متلازمة جوبرت والاضطرابات ذات الصلة (Ullah et al , ٢٠٢٢ :٧٩).

ويذكر كل من (Smair et al, ٢٠٢٢) أن متلازمة جوبرت قد تتشابه في بعض الخصائص العصبية مع متلازمة داندي ووكر Dandy-Walker malformation ، ويُطلق على متلازمة جوبرت مع متلازمة داندي ووكر متلازمة جوبرت بلس، وهي متلازمة نادر للغاية.

أسباب متلازمة جوبرت:

تتعدد الأسباب المسببة للإعاقة الذهنية والتي بالرغم من التوصل إلى العديد من العوامل المسببة لها، إلا أن العوامل المسببة للإعاقة الذهنية المعروفة حتى الأن لا تمثل إلا (٢٥) % من الأسباب العضوية المعروفة، في حين تبقي ال (٧٥) % الباقة من العوامل غير معروفة، حيث تنقسم هذه العوامل إلى أسباب بيئية، ووراثية؛ والتي منها عوامل وراثية مباشرة وعوامل وراثية غير مباشرة (فكري لطيف متولي،٢٠١٥: ١٩).

وبخصوص متلازمة وذلك باعتبارها إحدى تم تحديد أكثر من ثلاثين جينًا تسبب متلازمة جوبرت، من المعروف أو يشتبه في أن البروتينات المنتجة من هذه الجينات تلعب أدوارًا في هياكل الخلايا تسمى الأهداب الأولية. والأهداب الأولية هي نتوءات مجهرية تشبه الأصابع تبرز من سطح الخلايا وتشارك في استشعار البيئة المادية والإشارات الكيميائية. الأهداب الأولية مهمة لبنية ووظيفة العديد من أنواع الخلايا، بما في ذلك خلايا الدماغ (الخلايا العصبية) وخلايا معينة في الكلى والكبد. الأهداب الأولية ضرورية أيضًا لإدراك المدخلات الحسية، والتي يفسرها الدماغ للبصر والسمع والشم (Matsushita et al, ٢٠٢٢ :١٦١)

تؤدي الطفرات في الجينات المرتبطة بمتلازمة جوبرت إلى مشاكل في بنية ووظيفة الأهداب الأولية، ويمكن أن تؤدي العيوب في هياكل الخلايا هذه إلى تعطيل مسارات الإشارات الكيميائية المهمة أثناء التطور. على الرغم من أن الباحثين يعتقدون أن الأهداب الأولية المعيبة هي المسؤولة عن معظم سمات هذه الاضطرابات، إلا أنه لا يُفهم تمامًا كيف تؤدي إلى تشوهات نمو معينة (Latour et al, ٢٠٢٠).

تم العثور على طفرات في الجينات المعروفة بأنها مرتبطة بمتلازمة جوبرت في حوالي ٦٠-٩٠٪ من الأشخاص المصابين بهذه الحالة. في المرضى الباقين، السبب الجيني غير معروف، اعتمادا على الجين المعني، يمكن أن تحدث عروض سريرية مختلفة لمتلازمة جوبرت في الفرد المصاب. تكون الطفرة في جين (JBTS٣) AHI١ مسؤولة عن هذه الحالة في

حوالي ٧٪ –١٠٪ من العائلات، غالبًا ما يعاني الأفراد المصابون بهذه الطفرة الجينية من ضعف البصر بسبب ضمور الشبكية (Devi et al, ٢٠٢٠ :٤٤)

نسب انتشار متلازمة جوبرت:

تعد متلازمة جوبرت من المتلازمات النادرة جدًا، ولا تتوفر أرقام دقيقة حول نسب انتشارها (Gillberg,١٩٩٥:٢١٩)، حيث يشير كل من (Leão et al,٢٠١٠:٢٧٣) إلى أن نسبة انتشارها في الولايات المتحدة تُقدر (١: ١٠٠,٠٠٠)، وبخصوص شيوع متلازمة جوبرت بين الجنسين فهي شائعة بنفس القدر في الجنسين (Gillberg,١٩٩٥:٢١٩)

وفي دراسة (Gunzler et al ,٢٠٠٧) تم إجراؤها على رجل يبلغ من العمر ٤٨ عامًا يعاني من اضطراب في المشي، تعذر الأداء الحركي للعين، تأخر حركي، وضعف إدراكي ..الخ توضح هذه الحالة أن المصاب بمتلازمة جوبرت قد يعيش حتى مرحلة البلوغ ويظهر كاضطراب عصبي مزمن، وفي ذات السياق وصفت دراسة كلًا من (Matoba et al,٢٠٢٢) شقيقين بقيا على قيد الحياة لفترة طويلة أكثر من (٦٠) عامًا بنمط ظاهري خفيف لمتلازمة جوبرت، وكانا يعانيان من شذوذ خلقي في الوجه وترنح، مع وجود تشوه في جسر المخيخ (علامة ضرس)، كما أظهر أحدهم إعاقة ذهنية خفيفة وحركات غير طبيعية في العين واضطراب في المشي.

المظاهر اللغوية والسلوكية والمعرفية والحركية لذوي متلازمة جوبرت:

عمليًا فإن جميع الأطفال المصابين بمتلازمة جوبرت يتأخرون في اكتساب في جميع مراحل نموهم مع اختلاف شدة التأخر، وغالبا ما تكون اللغة التعبيرية أسوأ من اللغة الاستقبالية الناتجة عن الإبراكسيا الحركية، وفيما يتعلق بالتطور في كل اللغة، والمهارات الحركية الكبيرة، والحركية الدقيقة التكيفية والمجال الشخصي الاجتماعي، وقد أشارت نتائج إحدى الدراسات والتي استهدفت طفلًا من ذوي متلازمة جوبرت، أشارت إلى أن أداء الطفل كان أقل بكثير مما كان متوقعًا بالنسبة لعمره الزمني، وبشكل عام يتأخر جميع ذوي متلازمة جوبرت في جميع المجالات النمائية بمستويات مختلفة من الشدة، والعديد منهم يتمتعون بقدرات ضعيفة في المهارات الاستقلالية المتعلقة بأنشطة الحياة اليومية، والذهاب إلى المدرسة، بالإضافة لقدرات تعليمية محدودة، أبلغت والدة الطفل أيضًا عن مجموعة من السلوكيات من الانفعال والهياج المفرط وإيذاء النفس ونوبات الغضب، خاصة عندما يكون

خارج سياقه المألوف ، في مواقف الإجهاد ، متعبًا أو متناقضًا (Lamonica et al,٢٠١٦ : ٨٢٦-٨٢٧)

يُظهر أطفال متلازمة جوبرت أداءً ضـــعيفًا في المهام التي تتطلب قدرات حركية كبيرة ودقيقة أو تنسيق الأنظمة الحركية، وخاصة القدرات الحركية الفموية، ويعاني حوالي خمسون في المائة من الأطفال المصـابين بمتلازمة جوبرت من عدم ثبات المشـي مع ترنح، كما أن لديهم خلل وظيفي حركي (Lamonica et al,٢٠١٦ :٨٢٧)

وفيمـا يخص الوظـائف المعرفيـة والسـلوك التكيفي فقـد أشـارت نتـائج دراسـة (Poretti&Gerner,٢٠١٦) والتي اسـتهدفت فحص الوظائف المعرفية والسـلوك والأداء التكيفي في مجموعة من الأطفال ذوي متلازمة جوبرت (ن=٥٤)، وقد توصلت نتائج الدراسة إلى أن (٤٤) طفلًا أي (٨١٪) كان لديهم تأخر نمائي شـامل، وتم تقييم الوظائف المعرفية في (٤٩) منهم وكان متوسـط الذكاء (IQ) لديهم (٥٨) درجة، وكان طبيعيًا في سـتة أطفال أي (١١٪) منهم، وقد كان الذكاء الأدائي أو العملي أقل من الذكاء اللفظي لديهم، وجاءت الدرجات في الاختبارات الفرعية للعناصـر الحسـابية والفهم اللفظي منخفضـة بشـكل خاص، كما أن لديهم ضـعفًا في الذاكرة العاملة، تم تشـخيص أربعة منهم أي (٧,٤٪) تشـخيصًـا نفسـيًا، وقد أظهر (٢١) طفلًا أي (٣٩٪) من أصـل (٥٤) قصـورًا في الانتباه ، وفرطًا في النشـاط ، بالإضـافة إلى الانسـحاب الاجتماعي ، والسـلوكيات غير النمطية والتي تؤثر على الحياة اليومية، وكانت الاضـطرابات الموجهة إلى الداخل Internalizing مثل (القلق والتواصل الاجتماعي) أكثر شيوعًا من الاضطرابات الموجهة إلى الخارج externalizing، وقد أظهر اختبار الأداء التكيفي أن المجال الحركي كان المجال الأكثر ضـعفًا، مما كان له تأثير بشـكل سـلبي على مهارات الرعاية الذاتية والمهارات الاجتماعية والأكاديمية ، بينما كانت مهارات التواصل أفضل نسبيًا.

الأعراض المرضية المتداخلة مع متلازمة جوبرت:

من المعروف أنه قد تتداخل وتتزامن الكثير من الإعاقات والاضـطرابات مع بعضـها البعض، فقد تتزامن الإعاقة الذهنية مع اضـطراب طيف التوحد، وقد تتزامن اضـطرابات التواصل مع الإعاقة الذهنية. الخ، ومن هذا المنطلق فإن متلازمة جوبرت شأنها شأن الكثير من الإعاقات يمكن أن يتزامن معها بعض الإعاقات الأخرى.

وقد أشارت دراسة (Radha Rama Devi,et al,٢٠٢٠) والتي فحصت عدد ٥٩ من المصـــابين بمتلازمة جوبرت من ٥٥ عائلة، أن نســـبة ذوي متلازمة جوبرت الكلاســـيكية (النقية) كانت (٦٢,٧٪)، ومتلازمة جوبرت مع أمراض الشـبكية (٢٢,٠٪)، تعدد الأصـابع (٨,٥٪)، إصابة الكبد (١,٧٪) والكُلى (١,٧٪)، وتم تحديد ١١ جينًا لدى هؤلاء المصابين.

وبخصوص اضطراب طيف التوحد وعلاقته بذوي متلازمة جوبرت، فقد توصلت نتائج دراسة اجراها كل من (Ozonoff et al,١٩٩٩) وذلك بهدف تحديد ما إذا كان المصابون بمتلازمة جوبرت يظهرون سمات التوحد على النحو المحدد في الدليل التشخيصي والإحصائي الرابع للاضطرابات العقلية (DSM-IV) ، تم فحص ١١ طفلاً مصابًا بمتلازمة جوبرت باستخدام مراجعة تشخيص التوحد المنقحة وجدول الملاحظة لتشخيص التوحد، فقد استوفى ثلاثة أطفال معايير DSM-IV لاضطراب التوحد وواحد لاضطراب النمو الشامل، وأظهر السبعة الآخرون عرضًا واحدًا على الأقل من أعراض التوحد DSM-IV ، لكنهم لم يستوفوا معايير الاضطرابات النمائية المنتشرة (PDD)

التقييم والتدخلات العلاجية لذوي متلازمة جوبرت:

إن تقييم وتشخيص الأطفال ذوي الإعاقة الذهنية ينتهج خطوات محددة وواضحة بناء على القياسات السيكومترية والأعراض الكلينيكية، حيث يُشير الدليل التشخيصي والإحصائي الخامس للاضطرابات النفسية الخامس في مراجعته الثانية (DSM-٥-TR) إلى أنه يجب أن تتحقق ثلاثة معايير لتشخيص الإعاقة الذهنية، وهي القصور في الوظائف الذهنية، القصور في الوظائف التكيفية، ظهور القصور العقلي والتكيفي خلال مرحلة التطور ,DSM٥-TR (٢٠٢٢: ٣٨).

وبالتالي فإن التقييم الشـــامل للإعاقة الذهنية يجب أن يتضـــمن تقييمًا للقدرات الفكرية والأداء التكيفي، وتحديد الأسباب الوراثية وغير الوراثية، وتقييم الظروف الطبية المرتبطة بها، وتقييم الاضـطرابات النفسـية أو العاطفية أو السـلوكية التي قد تصـاحبها، ويمكن أن يشـتمل التقييم أيضًـــا التاريخ الطبي والفحص الجســـدي والتقييم الوراثي (محمد محمد عودة، ناهد شعيب فقيري، ٢٠١٦: ٤٥).

وبناء على ما تقدم فإنه يجب أن يتضـــمن تقييم وتشـــخيص ذوي متلازمة جوبرت دائمًا اختبار الذكاء وتقييمًا أساسيًا من قبل طبيب نفساني عصبي للأطفال، وذلك في حالة وجود

أعراض توحد مرتبطة، وقد يكون العمل النفسي العصبي والنفسي والتربوي ضروريًا لذوي متلازمة جوبرت(Gillberg,١٩٩٥:٢١٩) .

أما بخصوص التدخلات والعلاجات الطبية والتأهيلية لذوي متلازمة جوبرت فقد أشار كل (Tabassum et al,٢٠٢٣) في دراستهم إلى أنه لا يوجد علاج طبي نهائي متاح لهذه المتلازمة، لذلك يتم التعامل من خلال مزيجًا من الاستراتيجيات المعرفية والسلوكية والمهنية والنفسية من أجل إدارة الطيف الواسع من الأعراض.

ويجب أن تشمل البرامج التأهيلية لذوي متلازمة جوبرت على العلاج الطبيعي والعلاج الوظيفي والتربية الخاصة وعلاج النطق واللغة، بالإضافة للعلاج الطبي والدوائي، فقد أظهر التدخل المبكر مزايا ملحوظة في تعزيز تدعيم نمو هؤلاء الأطفال في جميع النواحي النمائية، وإذا تم تناول متلازمة جوبرت من الناحية التأهيلية مبكرًا من خلال برنامج تدخل متعدد التخصصات يتضمن العلاج الطبيعي، والعلاج المهني، وعلاج النطق، فقد يكون ذلك مفيدًا جدا في تقدم وتطور ذوي هذه المتلازمة (Ahmed et al ,٢٠٢٣, ٤٢٠٥٠).

يذكر فكري لطيف متولي (٢٠١٥: ٨١-٩٠) أن مجالات التدريس للأطفال المعاقين ذهنيًا والتي يتضمنها المحتوى التعليمي بالنسبة للعملية التعليمية لن تخرج عن مهارات الحياة الأساسية، والتي تمكنه من أن يحيا بشكل مناسب، وبالتالي فإن محتويات الخطة التربوية للأطفال ذوي الإعاقة الذهنية يجيب أن تتضمن كل من أنشطة الحياة اليومية (الرعاية الذاتية، الأنشطة المنزلية)، المواد الادراكية، أنشطة تنمية الحواس، أنشطة التواصل، الأنشطة الحركية، الجوانب النفسية، وبرامج التنشئة الاجتماعية. الخ.

تبدأ عملية التخطيط للبرامج التربوية بمجموعة من الإجراءات، من أولها الشعور بوجود مشكلة، ومن ثم التقييم وتحديد قدرات الطفل، ويختلف التقييم في المجال النفسي والتربوي عن التقييم في المجالات الأخرى، حيث يتسع مجال التقييم في التربية الخاصة ليشمل مساحات واسعة ومهارات متعددة يجب أن يتم تقييمها (فكري لطيف متولي ،٢٠١٥: ٩٩).

ومن ضمن هذه الأدوات والبرامج التي يمكن استخدامها مع الأطفال ذوي الإعاقة الذهنية، والتي وقد إعداد الخطط التربوية الفردية للحالة قيد الدراسة على مدار الأربعة سنوات السابقة من خلالها وهي كالتالي:

١. **نظام القياس والتقييم والبرمجة AEPS**

The Assessment, Evaluation, and Programming System for Infants and Children

يعرفه (Bricker et all, ٢٠١٥) بأنه نظام يعمل على مساعدة مزودي خدمة التدخل المبكر ومقدمي الرعاية في إعداد نشاطات التقييم الوظيفي والتنسيق بين الأهداف، والتدخل والتقييم للأطفال الصغار ذوي الإعاقة أو المعرضين لخطرها بشكل متكامل يشمل المشاركة الأسرية للأطفال من الولادة إلى عمر السادسة.

ولقد تم تصميم نظام القياس والتقييم والبرمجة AEPS لكي يستخدم مع الأطفال ذوي الاعاقات أو المعرضين لخطرها، وهو يستخدم مع الأطفال ذوي متلازمة داون والشلل الدماغي واضطرابات الجهاز العصبي المركزي واضطرابات الصرع والاعاقات الحسية وحالات التأخر النمائي العام (ديان بريكر، ٢٠١٥ :١٦).

ويذكر (Horn, E. M, ٢٠٠٣) أن نظام القياس والتقييم والبرمجة AEPS يتكون من ٤ مجلدات:

المجلد ١: دليل إدارة AEPS.

المجلد ٢: اختبار AEPS من عمر الميلاد حتى ثلاث سنوات ومن عمر ثلاث إلى ست سنوات.

المجلد ٣: منهج AEPS من عمر الميلاد حتى ثلاث سنوات.

المجلد ٤: منهج AEPS من عمر ثلاث سنوات إلى ست سنوات.

ويتضمن المجلد الرابع المنهج الخاص بمستوى الأطفال من الثالثة إلى السادسة من ست مجالات وكل مجال يتكون من عدة جدائل كالتالي:

١. **مجال الحركات الدقيقة:** ويتكون من؛ التنسيق الحركي الثنائي، والكتابة الناشئة.
٢. **مجال الحركية الكلية:** ويتكون من؛ التوازن والقدرة على الحركة، ومهارات اللعب.
٣. **المجال التكيفي:** ويتكون من؛ وقت الطعام، النظافة الشخصية، ارتداء الملابس وخلعها.
٤. **المجال المعرفي:** ويتكون من؛ المفاهيم، التصنيف، الترتيب، تذكر الأحداث، حل المشكلات، اللعب، ما قبل الرياضيات، الوعي الصوتي والقراءة الناشئة.

٥. **مجال التواصل الاجتماعي:** ويتكون من؛ تفاعلات التواصل الاجتماعي، إنتاج الكلمات والعبارات والجمل.

٦. **المجال الاجتماعي:** ويتكون من؛ التفاعل مع الآخرين، المشاركة، التفاعل مع البيئة، معرفة نفسه والآخرين.

٢. برنامج التنمية الشاملة للطفولة المبكرة بورتاج PORTGE

أُسس برنامج التنمية الشاملة للطفولة المبكرة بورتاج في عام ١٩٦٩ في ولاية ويسكونسن في الولايات المتحدة الأمريكية، وهو واحد من عدة مشروعات يوصى بها مع الأطفال ذوي الاحتياجات الخاصة في مرحلة ما قبل المدرسة من أجل تأهيلهم للانتقال من المنزل إلى المدرسة (Al-Wedyan & Al-Oweidi, ٢٠٢١)

برنامج التنمية الشاملة للطفولة المبكرة بورتاج هو مجموعة من الأنشطة والممارسات والخبرات المهمة التي يقوم بها الأطفال الصغار خلال نطاق زمني معين لتحقيق أهداف نمائية معينة (Brue & Oakland, ٢٠١٢)

ويعرفه (Al-Wedyan & Al-Oweidi, ٢٠٢١) أنه برنامج خاص بالتعلم المبكر يطبق على الأطفال ذوي الإعاقة الذين يعانون من تأخر نمائي أو في خطورة، وذلك للأطفال منذ الميلاد ودون الثالثة من العمر في محل اقامتهم ومنذ العام الثالث وحتى العام السادس من العمر في المراكز المتخصصة في التعليم المبكر أو في المنزل.

كان الهدف الأساسي لبرنامج التنمية الشاملة للطفولة المبكرة بورتاج هو خدمة الأطفال في الأماكن النائية، ومن أهم ميزاتها أن إجراءاتها وأنظمتها التعليمية تعتبر الأسرة بمثابة شريك أساسي في عملية صنع القرار المتعلق بنوع وطبيعة الخدمات والأنشطة المصاحبة، ويهدف برنامج التنمية الشاملة للطفولة المبكرة بورتاج إلى تدريب الأسر والقائمين على الرعاية على كيفية التعامل مع الأطفال، وهو أيضًا يُهيئ كل الأطفال المشمولين فيه على التعلم في بيئات أقل تقييدًا وأكثر ملائمة لهم، ويخدم البرنامج جميع الأطفال بالإضافة إلى الأطفال ذوي التأخر النمائي ومن هم في خطورة.

ويذكر (Sarouphim & Kassem , ٢٠٢٢) أن برنامج التنمية الشاملة للطفولة المبكرة بورتاج يقدم خدمات مرتكزة على المنزل وقد تمت ترجمته إلى ٣٥ لغة وتم تنفيذه على نطاق واسع في العديد من البلدان. يعتمد برنامج التنمية الشاملة للطفولة المبكرة بورتاج على الاعتقاد

بأن الخدمات المرتكزة على المنزل تنتج أفضل النتائج. وكجزء لا يتجزأ من السلوكية تركز الأسس النظرية على التعلم التدريجي من خلال خطوات صغيرة وردود الفعل الفورية. النموذج ديناميكي ويتضمن ثلاثة عناصر: التركيز على الأسرة، واللعب بقيادة الطفل، والتعليم المنظم، ويهدف إلى دعم أولياء الأمور باعتبارهم المعلم الأول والأكثر قيمة والأكثر تأثيرًا لأطفالهم. ويتكون برنامج البورتاج من خمس مجالات نمائية هي؛ (النمو الحركي، التنشئة الاجتماعية، النمو اللغوي، النمو المعرفي، ومساعدة الذات)، حيث يمكن تطبيقه بداية من ميلاد الطفل حتى عمر السادسة من عمر الطفل، وهو مناسب جدا للأطفال ذوي الإعاقة الذهنية.

٤. خطة العلاج بالموسيقى

إن الموسيقى هي أحد الطرق الثقافية للتواصل البشري والتي لا تتطلب قدرات لفظية، والعلاج بالموسيقى هو أسلوب راسخ يتم استخدامه مع مجموعة واسعة من التحديات المعرفية والعاطفية، وعادة ما يهتم الأطفال بالموسيقى، ويستجيبون للأحداث الموسيقية، وذلك لسهولتها على مسامعهم. نظرًا لأن الموسيقى محفزة وجذابة ويمكن استخدامها كمعزز طبيعي للحصول على الاستجابات المفضلة(RamaChandran, ٢٠١٦, ٤٩) .

ويشير كل من (Dumont et al,٢٠١٧) أن الموسيقى تعتبر لغة عامة تمهد لإقامة علاقة آمنة بين الأفراد، أو بين الفرد وبيئته، أي أن من شأنها أن تُيسر حدوث العلاقات المختلفة بينهم، كما تسهل عملية التعلم، والتعبير عن الذات، وتحسن التواصل، كذلك فإن الموسيقى من شأنها أن تجذب انتباه الطفل، كما تعد مصدر إثارة له، وتساعده على الانغماس في الأنشطة المختلفة، وقد تستخدم كمعزز طبيعي للاستجابات المرغوبة، فضلًا عن ذلك فإن العلاج بالموسيقى، يمكن أن يزيد من اشتراك الطفل في الأنشطة الاجتماعية بصورة أكثر ملاءمة ومقبولة اجتماعيًا.

وتعرف الجمعية الأسترالية للعلاج بالموسيقى (٢٠١٧) Australian music Therapy Association بأنه نمط من التدخل الذي يتم خلاله استخدام الموسيقى، حيث يمكن أن تُحدث الموسيقى تفاعلًا بين المعلم أو المعالج والأطفال في سبيل تعليمهم مهارات معينة، والتي من شأنها أن تعدل سلوكهم، وتساعدهم على الاندماج مع الأخرين المحيطين بهم، وعادة ما يستخدم العلاج بالموسيقي مع الأطفال ذوي الاحتياجات الخاصة، وذلك بهدف تحسين

مهاراتهم اللغوية والاجتماعية، وقدرتهم على التواصل وكذلك والمهارات المعرفية والادراكية المختلفة.

والعلاج بالموسيقى هو أحد المداخل التدريبية والتأهيلية متعدد الحواس (Schellenberg et al,٢٠١٥) ويعمل العلاج بالموسيقى على الحد من أوجه القصور والضعف الناتج عن اضطرابات الطفولة بوجه عام، ويعمل هذا المدخل الموسيقي على تحقيق الأهداف التربوية المحددة، لما يبديه الأطفال من ميل غير عادي تجاه الموسيقى، وحبهم للأغاني التعليمية والتدريبية، ويذكر (Canette et al,٢٠٢٠) أن استخدام أغاني الأطفال وكلماتها البسيطة تساعد على تنمية المهارات اللغوية ومكونات اللغة لديهم. وتشير كل من (linnavalli et al ,٢٠١٨) أن استخدام الموسيقى مع الأطفال من ذوي الإعاقة الذهنية واضطرابات الطفولة، تؤدي الى تحسين قدراتهم المعرفية والادراكية والحسية واللغوية، وذلك من خلال التدريب المكثف بجلسات العلاج بالموسيقى، وأن الدمج بين الجلسات التدريبية العادية وجلسات العلاج بالموسيقى يساعد على إنجاز الأهداف المرغوبة في وقت اقل وبطريقة أكثر تشويقًا للطفل.

ويشير (Bakan,٢٠١٨) إلى أن الموسيقى تؤدي إلى إثارة الانتباه وتحسينه وزيادة مدته ومداه وبعض المهارات الأخرى مثل التواصل والمهارات الاجتماعية والقضايا الحسية والسلوك والإدراك والمهارات الإدراكية الحركية والاعتماد على الذات أو تقرير المصير. يحدد المعالج التجارب الموسيقية التي يهتم بها الطفل، الى جانب أن الرقص والحركة على الموسيقى تثير أجهزة الطفل الحثية وتحسن المهارات الحركية لديه خصوصا مهارات الحركة الدقيقة، وتجعله يستجيب للمواقف الاجتماعية في الموقف الارتجالي بشكل مناسب.

ثانياً: دراسات سابقة

يمكن تناول بعض الدراسات السابقة والتي لها صلة بموضوع الدراسة، حيث تم ترتيب الدراسات ترتيبًا زمنيًا وهي كالتالي:

دراسة (Braddock et al,٢٠٠٦) قدمت معلومات وصفية في مجالات القدرات الحركية والتواصل، وذلك بهدف فهم الخصائص المميزة لدى ذوي متلازمة جوبرت بشكل أفضل،

شـمل المشـاركون في الدراسـة ٢١ طفلًا تم تشـخيصـهم بمتلازمة جوبرت (متوسـط العمر ١٠,٤٥ عامًا)، تم ملاحظة اللغة الاسـتقبالية والقدرات الحركية الفموية لديهم بالإضـافة إلى ذلك ، تم تحليل جميع أشـكال التواصـل الشـفهي والإيمائي لديهم من خلال بعض المهمات السردية، وتم تحليلها من خلال شريط فيديو تم تسجيلها، كما أبلغ مقدمو الرعاية عن مستوى الوظائف الحركية الدقيقة والكبرى لدى هؤلاء الأطفال، وقد أشـارت نتائج الدراسـة إلى أن الأطفال المصـابين بمتلازمة جوبرت أظهروا نمطًا حركيًا فمويًا مختلفاً عن الطبيعي مع أبراكسـيا لفظية، وعلى الرغم من أوجه القصـور الكبيرة في المهارات الحركية وتعذر الأداء الحركي للعين oculomotor apraxia، فإن الأطفال الذين يعانون من متلازمة جوبرت استخدموا الإيماءات عند التواصل، كما أن الذين كان كلامهم أقل وضوحًا استخدموا معدلًا أعلى للإيماءات مقارنة مع أولئك الذين لديهم قدرات تعبيرية لفظية أكبر.

دراسة (Lamonica et al,٢٠١٦) هدفت إلى تقديم النتائج اللغوية والنمائية العصبية لدى طفل مصاب بمتلازمة جوبرت يبلغ من العمر ٦ سنوات، وهو الابن الثاني من أبوين أقارب، وقد بلغ عمر الأم ٣٠ سنة، وعمر الأب ٣٧ سنة وقت ولادة الطفل، بدأ الطفل يعاني من مشاكل شديدة في التنفس، مكث في وحدة العناية المركزة لمدة ٢٨ يومًا، وأبلغت الأم عن مشاكل في رضاعة الطفل، وحركات غير طبيعية للرأس والعينين ، نوبات تنفس سريعة متبادلة، كثرة فتح الفم وبروز اللسان، إلى جانب توقف التنفس أثناء النوم والتشنجات، وعلى مر السنين بدأت تظهر سلوكيات إيذاء النفس، كما أنه لا يقوم بأي نشاط يومي بشكل مستقل، باستثناء حمل زجاجة الرضاعة، وأخبرت الأم ان الطفل يقوم بحركات مد ذراعه للإشارة إلى ما يريد، كما أشارت الأم إلى أن الابن يفهم الروتين اليومي ويلفت انتباه الأسرة، فهو يصرخ أو يضحك أو يقفز..الخ. كما يحب والتلامس والمداعبة الجسدية مع أفراد أسرته فقط دون الغرباء؛ كما أنه يلعب "بطريقته الخاصة" ، ممسكًا بشيء مثل الأغراض البلاستيكية ، تم تنفيذ الإجراءات التالية: جمع التاريخ المرضي، وتقييم ومراقبة السلوك التواصلي، وتقييم اللغة، واختبار دنفر النمائي الثاني (DDST-II)، ومقياس معالم اللغة المبكرة (ELMS)، وقد أظهرت النتائج الرئيسية للدماغ بالرنين المغناطيسي نقص نسيجي حاد في دودة المخيخ ، ونقص في نسيجي في جذع الدماغ وضمور نصفي الكرة المخيخي، وأظهر التقييم عدم وجود لغة شفهية تعبيرية لدى الطفل، ولغة استقبالية ضعيفة للغاية، مما يؤكد على وجود قصور شديد في اللغة، وأشارت

النتائج المستخلصة من اختبار دنفر النمائي الثاني ومقياس معالم اللغة المبكرة والملاحظة والتقييم الإكلينيكي إلى تأخر حاد في المجالات الحركية والرعاية الذاتية واللغة الاستقبالية والتعبيرية.

دراسة (Poretti & Gerner ,٢٠١٦) هدفت إلى دراسة الوظائف المعرفية cognitive functions والسلوك التكيفي لدى مجموعة من الأطفال ذوي متلازمة جوبرت، تراوح عددهم (٥٤) طفلاً، وتوصلت نتائج الدراسة إلى مجموعة من النتائج وهي كالتالي؛ بلغ عدد الذين يعانون من تأخر نمائي شامل global developmental delay (٤٤) طفلاً أي ما يعادل (٨١٪) من مجموعة الدراسة ككل، أما معدل الذكاء الأدائي Performance IQ (متوسط ٥٩) كان أقل من معدل الذكاء اللفظي (متوسط ٦٧)، وكانت الدرجات في الاختبارات الفرعية الحسابية والفهم اللفظي منخفضة بشكل خاصة في الذاكرة العاملة working memory، وقد أظهر (٢١) طفلًا أي (٣٩٪) منهم قصورًا في الانتباه inattention، وفرط النشاط ، والانسحاب الاجتماعي، وسلوكيات غير عادية والتي تؤثر على الحياة اليومية، وكانت المشكلات الموجهة للداخل Internalizing problems مثل (القلق) أكثر شيوعًا من المشكلات الموجهة للخارج externalizing problems مثل (العدوان والتحدي)، كما كشفت الدراسة فيما يخص الأداء التكيفي Adaptive functioning أن المجال الحركي كان المنطقة الأكثر عرضة للتأثر السلبي، خاصة فيما يتعلق الرعاية الشخصية والمهارات الاجتماعية والأكاديمية، بينما كانت مهارات التواصل أفضل نسبيًا.

دراسة (Hickey et al,٢٠١٨) والتي درست حالة ثلاثة أشقاء تم تشخيصهم بمتلازمة جوبرت عن طريق الاختبارات الجينية الكلينيكية وغيرها، بلغت أعمارهم (٣٢، ٢٧، ٢٥) عام، خضع جميعهم لتقييم نفسي عصبي شامل، وتألف التقييمات النفسية العصبية من تقييمات معرفية مقياس وكسلر للذكاء للبالغين الصورة الرابعة، وبطارية تقييم الحالة العصبية السلوكية المتكررة (RBANS)، كما تم اختبار القدرات الأكاديمية من خلال اختبار الإنجاز الفردي لوكسلر، وتم تقييم القدرات الحركية والقدرة على التحكم فيها، والأداء التكيفي، ومن خلال مقابلات التقييم النفسي الكلينيكي المقننة التي أجريت مع كل حالة منهم ومع الأم كجزء من التقييم النفسي العصبي، كانت الأسئلة موجهة نحو تحديد وجود وشدة الأعراض العصبية والنفسية ، بما في ذلك الحالة المزاجية والقلق واضطراب التفكير والتواصل

الاجتماعي وعدم الانتباه والسلوكيات الموجهة للخارج وذلك في ضوء DSM٥، وقد أظهر الإخوة الثلاثة مستويات متفاوتة من التأخر النمائي، وقد تلقي جميعهم خدمات تعليمية خاصة مع حالاتهم في بيئات تعليمية منفصلة إلى حد كبير، وقد أظهرت النتائج أداءً مختلفًا عبر مقاييس الذاكرة اللفظية؛ فقد أظهرت الحالتان الأولى والثالثة أداءً في الذاكرة بما يتوافق مع مستوى ذكائهما ، بما في ذلك ترميز واسترجاع المعلومات اللفظية، ولكن أظهرت الحالة الثانية ضعفًا كبيرًا في كل من تشفير واسترجاع المعلومات اللفظية، وكان المستوى العام للأداء التكيفي للحالة الأولى يكافئ ١٢,٩ عامًا فقط ، وكان مستوى الأداء التكيفي أقل بكثير للحالتين الثانية و الثالثة ، حيث تم تصنيفهما بين مستوى ٥,١ و ٦,٢ سنوات، كما تم تصنيف المهارات الحركية بمستويات متقاربة في جميع الحالات الثلاث وهي تراوحت ما بين ٤,١ و ٦,٣ سنوات، تم تصنيف المهارات الحياتية الشخصية والاجتماعية على أنها الأقل تطورًا للحالة للثانية مقارنة بأخويه، وربما يعكس ذلك تأثير نقاط الضعف المعرفية الأكبر لديه في مجالات الذاكرة والأداء التنفيذي على المهارات الوظيفية، كما أظهرت الثلاثة جميعهم ضعفاً في التنظيم السلوكي والعاطفي، وبخصوص الحالة الأولى، لم يتم التعرف على تشخيصه بمتلازمة جوبرت حتى سن ١٦ عامًا عندما تم تقييمه بناء على وجود بعض الأعراض النفسية بما في ذلك اضطراب المزاج والهلوسة السمعية والبصرية والتي استلزمت الإقامة لتلقي العلاج النفسي، كما أن تشخيص الحالة الأولى بمتلازمة جوبرت دفع إلى إجراء فحص إخوته الأصغر سناً مما أدى إلى تشخيصهم لمتلازمة جوبرت في سن (١١) للحالة الثانية، وفي عمر التاسعة للحالة الثالثة، وقد كانت الحالة الثانية مصابة بالاكتئاب واضطراب القلق العام، ولم يكن يستلزم دخول المستشفى النفسي، وتم إدخال الحالة الثالثة إلى المستشفى مرتين في سن (٢٣،٢٤) بسبب الهلوسة السمعية وأوهام العظمة والعدوان غير المبرر والاكتئاب الانتحاري.

دراسة (Bulgheroni, ٢٠٢٣) كان الهدف من هذه الدراسة هو تحديد النمط الظاهري السريري والميزات السلوكية العصبية لمجموعة كبيرة من الأشخاص الذين لديهم تشخيص مؤكد إشعاعيًا عصبيًا بمتلازمة جوبرت، تمت الدراسة على (٥٤) من ذوي متلازمة جوبرت، تراوحت أعمارهم بين ١٠ أشهر و٢٩ عامًا، خضع كل منهم لتقييم عصبي بالإضافة إلى

تقييمات نفسية وعصبية نفسية، وظهرت مهارات التواصل ضعيفة فيما يتعلق باستخدامها في الحياة اليومية والتنشئة الاجتماعية.

ما تضيفه الدراسة الحالية:

تحاول الدراسة الحالية تتبع تطور حالة واحدة من الأطفال ذوي متلازمة جوبرت، والتي هي من المتلازمات النادرة، وبالتالي فإن ندرة الدراسات التتبعية هي نتيجة منطقية لندرة هذه المتلازمة، وتسلط هذه الدراسة الضوء على مدى نمو وتطور القدرات اللغوية والاجتماعية والعملية والحركية والمعرفية لدى ذوي متلازمة جوبرت، وبالتالي فإن من شأن هذه الدراسة أن تضيف المزيد عن متلازمة جوبرت من الناحية النظرية والتطبيقية من حيث المظاهر والأعراض والخصائص السلوكية والمعرفية واللغوية، ومدى فاعلية التدخلات التربوية في تحسن ذوي هذه الفئة.

منهج الدراسة واجراءاتها:

اولًا: منهج الدراسة

اعتمدت الدراسة على المنهج الوصفي من خلال استخدام أسلوب الدراسات التطورية أو التتبعية؛ حيث أن اسلوب الدراسات التتبعية يدرس نماذج ومراحل التطور أو التغير اللذين سادا ظاهرة أو موضوع البحث خلال فترة زمنية محددة سواء أكانت طويلة أو قصيرة، حيث أن الدراسات التتبعية تهتم بالتغيرات التي تحدث كوظيفة للزمن (سالم عبدالله الفاخري، ٢٠٢٠: ٣٦)، حيث يتصف هذا النوع من الدراسات بالدقة في النتائج، كما أنه يمكن ملاحظة أكثر من جانب من جوانب النمو المتعددة، كما تمكن الباحث من استخدام أدوات القياس والملاحظة، والقدرة على تسجيل المعلومات وتنظيم وتحليلها وتفسيرها ورصد نتائجها (هشام أحمد غراب، ٢٠١٥ : ٣٨).

ثانياً: إجراءات الدراسة:

١. عينة الدراسة:

تمثلت عينة الدراسة في حالة واحدة وهو الطفل (س ع)، وهو ذكر، تم تشخيصه طبيًا عن طريق الفحص الجيني بأنه مصاب بمتلازمة جوبرت، وبلغ عمره الزمني عند انتهاء الدراسة الحالة ٩ سنوات و٨ شهور، وبلغت درجة ذكاؤه الكلية (٦٨) درجة على مقياس ستانفورد بينيه الصورة الخامسة، وهو ملتحق بمدينة الشارقة للخدمات الإنسانية (فرع الذيد) بإمارة الشارقة

بدولة الإمارات العربية المتحدة منذ (٢٠١٧/١٠/٣) إلى الآن، وقد أجريت الدراسة على مدار ٤ سنوات ابتداء من تاريخ (٢٠١٨/١٠/٣) وحتى (٢٠٢٢/١٢/٣٠).

٢. أدوات الدراسة:

اعتمدت الدراسة على مجموعة من الأدوات وهي كالتالي

أ) اختبار ستانفورد بينيه الصورة الخامسة: النسخة المعدلة (تعريب وتقنين: عبد الموجود عبد السميع ،٢٠١٧)

استناداً إلى معايير الدليل التشخيصي والإحصائي الخامس للاضطرابات النفسية الخامس في تشخيص الإعاقة الذهنية، فقد تم الاعتماد في تشخيص الحالة قيد الدراسة على مقياس ستانفورد بينيه الصورة الخامسة: النسخة المعدلة (تعريب وتقنين: عبد الموجود عبد السميع ،٢٠١٧).

ب) نظام القياس والتقييم والبرمجة AEPS

The Assessment, Evaluation, and Programming System for Infants and Children إعداد (ديان بريكر، ٢٠١٥ :١٦)

ج) مقياس السلوك التكيفي: إعداد (عبد الموجود عبد السميع، ٢٠١٦)

استنادًا إلى المعيار الثاني من الدليل التشخيصي والإحصائي الخامس للاضطرابات النفسية الخامس في تشخيص الإعاقة الذهنية، فقد تم الاعتماد على مقياس السلوك التكيفي إعداد (عبد الموجود عبد السميع، ٢٠١٦)، وهو من المقاييس ذات الأهمية الكبيرة لدى ذوي هذه الفئة؛ حيث في كثير من الأحيان يتم الاعتماد على اختبارات السلوك التكيفي لتقييم الأطفال ذوي الإعاقة الذهنية بشكل عام، وبذلك فيتم تعريف المستويات المختلفة من شدة الأعراض بناء على الأداء التكيفي وليس معامل الذكاء، وذلك لأن قدرات التكيف هي التي تقرر مستوى الدعم المطلوب (محمد محمد عودة، ناهد شعيب فقيري، ٢٠١٦: ٣٤).

ويقدم مقياس السلوك التكيفي تقييمًا شاملًا يساعد المهنيين في عمل التشخيصات والتقييمات وتحديد نقاط القوة والاحتياج عند الفرد، وكذلك التخطيط ومراقبة برامج التدخل، ويساعد أيضًا في إجراء الأبحاث، ويمكن أن تساعد المعلومات الناتجة من مقاييس السلوك التكيفي المهنيين في فهم الأشخاص بشكل أفضل عبر المراحل العمرية المختلفة من الطفولة

حتى سن الشيخوخة، وهو يستخدم في أماكن متنوعة مثل المدارس والمستشفيات والمراكز الخاصة والعيادات، وفي كل الأماكن التي تقدم خدمات اجتماعية ونفسية وبرامج التدريب المهني، يتكون مقياس السلوك التكيفي من مجموعة من المجالات وهي المجال الحركي والمجال المفاهيمي والمجال العملي والمجال الاجتماعي (عبد الموجود عبد السميع، ٢٠١٦: ٢٥).

وبخصوص الخصائص السيكومترية لمقياس السلوك التكيفي، قام مُعد المقياس بالتحقق من الكفاءة السيكومترية للمقياس من خلال ما يلي:

أولًا: ثبات المقياس

تم التحقق من ثبات المقياس من خلال معامل الفا لكل مجالات المقياس، وأيضًا للمقياس ككل والذي بلغ (٩٩٧,٠)، كما تم التحقق من ثبات المقياس من خلال التجزئة النصفية وقد وأشارت جميع القيم إلى وجود معاملات ثبات مرتفعة، مما يشير إلى أن جميع المفردات المتضمنة في القائمة متسقة داخليًا، كما تم التحقق أيضًا من ثبات المقياس من خلال إعادة التطبيق على عينة أعمارهم الزمنية من (٦-٩) سنوات خلال فترة زمنية قدرها (٥) أسابيع، وقد بلغ معامل الارتباط للمقياس ككل (،٩٦٠).

صدق المقياس:

قام مُعد مقياس السلوك التكيفي بالتحقق من صدق المقياس من خلال ثلاثة أنواع للصدق؛ وهي (صدق تحديد البناء، والصدق العاملي، وصدق المحتوى).

١. صدق تحديد البناء:

تم استخدام إجراء من ثلاث خطوات لعرض هذا النوع من الصدق

أولاً: تحديد التكوينات التي من المفترض أن تقدم توضيحًا لأداء الاختبار.

ثانياً: وضع فرضيات تقوم على تكوينات محددة.

ثالثاً: التحقق من صحة الفرضيات بالأساليب المنطقية والتجريبية.

٢. الصدق العاملي:

تم التحقق من الصدق العاملي من خلال استخدام التحليل العاملي في نموذج راش والذي يعرف بالتحليل العاملي للمكونات الأساسية للبواقي المعيارية، وقد تم استخدامه للتحقق من

أحادية البعد في البيانات المستخدمة، وكانت نسبة التباين المفسر بتقديرات النموذج المستخدم قد بلغت ٧٧,٢%، والذي يمثل العامل العام للمقاييس والذي تشبعت عليه ٣٢٢ فقرة.

٣. صدق المحتوى:

تضمن إجراءات صدق المحتوى الفحص المنتظم محتوى الاختبار لتحديد إذا ما كان يشتمل على عينة ممثلة لمجال السلوك موضع القياس.

د) برنامج التنمية الشاملة للطفولة المبكرة بورتاج PORTGE

يذكر (Sarouphim & Kassem , ٢٠٢٢) أن برنامج التنمية الشاملة للطفولة المبكرة بورتاج يقدم خدمات مرتكزة على المنزل وقد تمت ترجمته إلى ٣٥ لغة وتم تنفيذه على نطاق واسع في العديد من البلدان. يعتمد برنامج التنمية الشاملة للطفولة المبكرة بورتاج على الاعتقاد بأن الخدمات المرتكزة على المنزل تنتج أفضل النتائج. وكجزء لا يتجزأ من السلوكية تركز الأسس النظرية على التعلم التدريجي من خلال خطوات صغيرة وردود الفعل الفورية. النموذج ديناميكي ويتضمن ثلاثة عناصر: التركيز على الأسرة، واللعب بقيادة الطفل، والتعليم المنظم، ويهدف إلى دعم أولياء الأمور باعتبارهم المعلم الأول والأكثر قيمة والأكثر تأثيرًا لأطفالهم. ويتكون برنامج البورتاج من خمس مجالات نمائية هي؛ (النمو الحركي، التنشئة الاجتماعية، النمو اللغوي، النمو المعرفي، ومساعدة الذات)، حيث يمكن تطبيقه بداية من ميلاد الطفل حتى عمر السادسة من عمر الطفل، وهو مناسب جدا للأطفال ذوي الإعاقة الذهنية.

نتائج الدراسة:

١. تفسير النتائج:

في ضوء من تم الحصول عليه من درجات من مقياس السلوك التكيفي، جدول (١)، توصلت نتائج الدراسة الحالية إلى فاعلية التدخلات التربوية التي تم استخدامها خلال الأربع سنوات المستهدفة بالدراسة إلى تحسن الطفل (س ع) في جميع المجالات النمائية وهي (المجال الاجتماعي، المجال المفاهيمي، المجال الحركي، المجال العملي)، خلال السنوات الأربعة المستهدفة بالتتبع، من خلال وجود فروق في تطور أداء الطفل على مقياس السلوك التكيفي (عبد الموجود عبد السميع،٢٠١٦) في المجالات النمائية الأربعة (الحركي، المفاهيمي، العملي، الاجتماعي) خلال الخمس سنوات متتالية (٢٠١٧-٢٠٢٢)، مما يثبت إمكانية تحسن وتطور نمو ذوي متلازمة جوبرت حال تلقيهم خدمات تربوية مناسبة، ويمكن

تفسير نتائج الدراسة في ضوء طبيعة التدخلات التربوية المتبعة، وهي كالتالي؛ الأهداف المشتقة من نظام القياس والتقييم والبرمجة AEPS و برنامج التنمية الشاملة للطفولة المبكرة بورتاج PORTGE، بالإضافة لجلسات العلاج بالموسيقى؛ حيث تم الاعتماد في وضع أهداف الخطة التربوية الفردية على نظام القياس والتقييم والبرمجة AEPS، وبرنامج التنمية الشاملة للطفولة المبكرة بورتاج PORTGE، بالإضافة إلى جلسات العلاج بالموسيقى.

ولقد أثبت برنامج التنمية الشـــاملة للطفولة المبكرة (بورتاج) فعالية كبيرة للأطفال ذوي الاحتياجات الخاصـــة وأهاليهم، من خلال تزويدهم بالخبرات والمهارات الأســاســية والتي لها تأثير على النواحي التعليمية والتطورية (على أحمد ســـيد، عبد الله عبد الظاهر، ٢٠١٣: ١٤٢)، وبالتالي فإن البرنامج ذو فعالية كبيرة مع الأطفال ذوي الاحتياجات الخاصة، خاصة من ذوي الإعاقة الذهنية.

ولقد اتفقت نتائج الدراسة الحالية مع دراسة (النبوي غريب محمد،٢٠٢٠) والتي توصلت إلى فعالية برنامج بورتاج في تنمية مهارات رعاية الذات لدى مجموعة من الأطفال ذوي الإعاقة الذهنية البسيطة، كما اتفقت نتائج الدراسة الحالية مع دراسة (رغدة مفرح السيد، إيهاب محمد عبد العزيز، ٢٠١٩) والتي توصلت إلى فاعلية استخدام الأنشطة الاتصالية ببرنامج البورتاج لإكساب مهارة التواصل لدى الأطفال ذوي الإعاقة الذهنية البسيطة.

وقد اتفقت إحدى نتائج الدراسة الحالية مع نتائج دراسة كل من (Ahmed et al) ٢٠٢٣,، والتي تتبعت نمو وتطور طفل من ذوي متلازمة جوبرت لمدة عامين متتالين، حيث أشارت نتائج الدراسة إلى تحسن الطفل في المهارات الحركية، والتي قُدرت ١٥,٩٠٪ قبل بدء الدراسة، وبعد عام واحد كانت درجة التقييم ٣٦,٣٦٪ ، وبعد عامين كانت درجة التقييم ٦٥,١٦٪، كما تم تقييم المهارات الاستقلالية الوظيفية من خلال مقياس (WeeFIM)؛ والذي تضمن (الرعاية الذاتية، التنقل، الحركة، الوظيفة المعرفية، والتواصل)، وقد أشارت نتائج الدراسة إلى تحسن الطفل في المهارات الاستقلالية الوظيفية من (٢٩) درجة في البداية إلى ٤٩ و ٦٤ درجة في السنة الأولى والثانية على التوالي.

المجال	السنة الأولى	السنة الثانية	نسبة التغير	السنة الثالثة	نسبة التغير	السنة الرابعة	نسبة التغير
المجال الحركي	٣٣	٤٢	%٢٧,٢	٥٩	%٤٠,٤	٨٤	%٤٢,٣
المجال المفاهيمي	٦٦	٨٢	%٢٤,٢	١٠٤	%٢٦,٨	١٤٥	%٣٩,٤
المجال العملي	١١٦	١٤٠	%٢٠,٦	١٨٥	%٣٢,١	٢٦٣	%٤٢,١
المجال الاجتماعي	٣٧	٤٤	%١٨,٩	٥٨	%٣١,٨	٨٥	%٤٦,٥
المجموع	٢٥٢	٣٠٨	%٢٢,٢	٤٠٦	%٣١,٨	٥٧٧	%٤٢,١

وتفصيًلا ومن خلال مراجعة جدول (١) يتضح وجود فروق بين درجات الطفل في الأربع سنوات التي تم تتبع تطورها في جميع المجالات؛ حيث أظهر الطفل تحسنًا فيما يلي:

أ) **المجال الحركي:** بلغت نسبة التغير أو التحسن في المجال الحركي في السنة الثانية مقارنة بالسنة الأولى بنسبة (٢٧,٢%)، وبلغت نسبة التحسن في السنة الثالثة مقارنة بالسنة الثانية (٤٠,٤%)، وبلغت نسبة التحسن في السنة الرابعة مقارنة بالسنة الثالثة (٤٢,٣%).

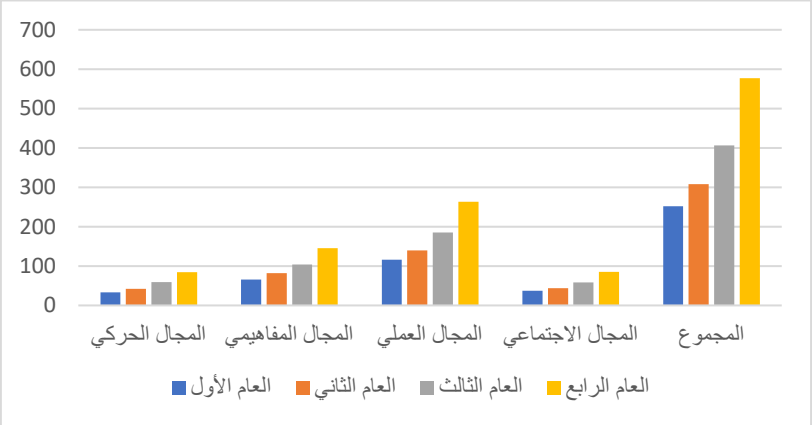
ب) **المجال المفاهيمي:** بلغت نسبة التغير أو التحسن في المجال المفاهيمي في السنة الثانية بنسبة (٢٤,٢%) مقارنة بالسنة الأولى، وبلغت نسبة التحسن في السنة الثالثة بنسبة (٢٦,٨%) مقارنة بالسنة الثانية، وبلغت نسبة التحسن في السنة الرابعة (٣٩,٤%) مقارنة بالسنة الرابعة.

ج) **المجال العملي:** بلغت نسبة التغير أو التحسن في المجال العملي في السنة الثانية مقارنة بنسبة (٢٠,٦%)، بالسنة الأولى وبلغت نسبة التحسن في السنة الثالثة (٣٢,١%) مقارنة بالسنة الثانية، وبلغت نسبة التحسن في السنة الرابعة (٤٢,١%) مقارنة بالسنة الثالثة.

د) **المجال الاجتماعي:** بلغت نسبة التغير أو التحسن في المجال العملي في السنة الثانية بنسبة (١٨,٩%) مقارنة بالسنة الأولى، وبلغت نسبة التحسن في السنة الثالثة (٣١,٨%)، مقارنة بالسنة الثانية، وبلغت نسبة التحسن في السنة الرابعة (٤٦,٥%) مقارنة بالسنة الثالثة.

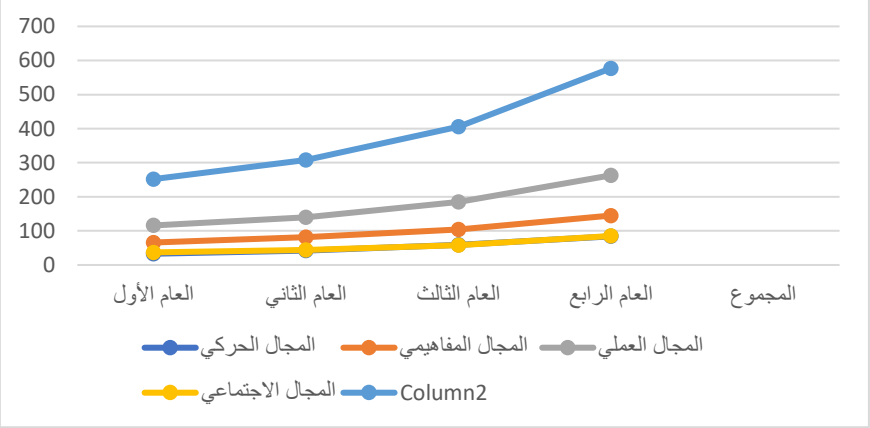
المجموع: بلغت نسبة التغير أو التحسن في جميع المجالات في السنة الثانية مقارنة بالسنة الأولى (٢٢,٢%)، بلغت نسبة التحسن في السنة الثالثة (٣١,٨%)، مقارنة بالسنة الثانية، وبلغت نسبة التحسن في السنة الرابعة (٤٢,١%) مقارنة بالسنة الثالثة.

وفيما يلي تمثيل بياني لدرجات الطفل في المجالات النمائية الأربعة، شكل (١)، شكل (٢).



شكل (١)

تمثيل بياني لدرجات الطفل في المجالات النمائية الأربعة



شكل (٢)

تمثيل بياني لدرجات الطفل في المجالات النمائية الأربعة

٢. **مناقشة النتائج**:

في ضوء النتائج التي تم الحصول عليها يمكن مناقشة وتفسير هذه النتائج بصورة أفضل في ضوء العديد من العوامل وهي كالتالي:

أ) **مرونة السلوك الإنساني:** إن السلوك الانساني ليس شيئًا ثابتًا ولكنه يتغير دائمًا، ولا يحدث في فراغ وإنما يحدث في بيئة معينة ويُعَد التعلم شكلًا من أشكال سلوك الكائن الحي والذي يتم في ظروف وشروط معينة حيث تقوم الخبرة أو الممارسة أو التدريب بدور عوامل التغيير في الأداء(جمال الخطيب،٢٠٠٣ :١٨)، وعلى هذا الأساس تم الاستناد أثناء إعداد الخطة التربوية الفردية على هذا المبدأ وهو مرونة سلوك الإنسان وقابليته للتغير وفق ظروف وبيئة مُعدة خصيصًا لذلك، ومن ثم فإن الأطفال ذوي متلازمة جوبرت شأنهم شأن أي طفل من ذوي الإعاقة الذهنية، في قابليتهم للتعلم والتدريب وتعديل وتغيير سلوكهم في إطار البيئة المناسبة ووفق برنامج تدريبي مُعد خصيصًا لهم في ضوء احتياجاتهم.

ب) **الخطة التربوية الفردية:** اعتمدت الخطة التربوية الفردية على خمسة من المجالات النمائية (الحركي، اللغوي، المعرفي ، الاجتماعي، المهارات الحياتية) وهي يُعَد بمثابة تدخلًا علاجيًا ونمائيًا شاملًا لدى الطفل ذو متلازمة جوبرت، حيث تم توظيف الأهداف النمائية المختلفة في الخطة التربوية الفردية ليناسب قدرات الطفل ومستواه الحالي في جميع المجالات النمائية؛ حيث تم الاعتماد على التدريب في البيئة الطبيعية –قدر الإمكان–، بالإضافة إلى التوضيحات والتدعيمات البصرية، والمجسمات والبطاقات الملونة الجذابة، كما أن التنظيم المكاني والزماني وتهيئة البيئة الفيزيقية أثناء تطبيق الخطة التربوية الفردية كان له أثر فعال في تحقيق أهداف الخطة التربوية الفردية، حيث تم مراعاة أن تكون بيئة تطبيق البرنامج بيئة غير متشتتة للطفل، جيدة التهوية والإضاءة، كما تم مراعاة إضفاء جو من الألفة والمرح أثناء تطبيق الخطة التربوية الفردية.

ج) **تنوع الفنيات المستخدمة في الخطة التربوية الفردية:** يتطلب العمل مع الأطفال ذوي الإعاقة الذهنية التعلم وضع استراتيجيات تعليمية تتناسب مع قدراتهم وتمكنهم من التغلب على تحدياتهم، ويتطلب وضع هذه الاستراتيجيات فهمهم فهمًا عميقًا للكشف عن

نقاط القوة للاســـتفادة منها، ونقاط الاحتياج للتغلب عليها، ومن هذا المنطلق فقد تم الاعتماد على مجموعة من الفنيات أثناء تطبيق أهداف الخطة التربوية الفردية، والتي تم توظيفها في تطبيق الأهداف على نحو يسهل اكتساب الطفل للمهارات وتحقيق الأهداف ؛ كالتعزيز وذلك من خلال التعزيز المادي والمعنوي وعبارات الثناء والتشـجيع، وكذلك تحليل الأهداف المركبة إلى أهداف أصـغر، مما سـهل اكتسـابها، وهي تم إثبات فعاليتها مع الأطفال ذوي الاحتياجات الخاصة.

د) **مشـــاركة الأهل:** يعد الاشـــراك المباشـــر للأمهات وللآباء في العملية التعليمية التدريبة للطفل المعاق يُعد من إحدى أهم الوســـائل الفعالة لتدريب الأطفال ذوي الاحتياجات الخاصـــة (على أحمد سـيد، عبد الله عبد الظاهر، ٢٠١٣: ١٤١)، ولقد كان لمشـــاركة الأهل في الســـنوات الأربعة للدراســـة الحالية الأثر الكبير في تطور مهارات الطفل في المجالات النمائية المستهدفة؛ حيث شاركت الأم والأخوة في تطبيق وإعادة تدريب الطفل على الأهداف الموضوعة للطفل خلال هذه الفترة، مما كان الأثر الكبير في بقاء وانتقال أثر التعلم وتعميم الاستجابة في أكثر من بيئة.

هـ) **الوســـائل التعليمية:** من المعروف أن فعالية الخطة التربوية الفردية ترتبط بمدى كفاءة الأدوات في تحقيق الأهداف، حيث لابد أن تكون مناســـبة وفعالة وأن تراعي قدرات الطفل وسـنه ودرجة واعاقته، وأن تكون جذابة للطفل حتى تُسـهم في تحفيز الطفل على العمل والإنجاز (فكري لطيف متولي،٢٠١٥: ١٢٤-١٢٦)، وقد تم مراعاة كل ذلك أثناء تطبيق الخطة التربوية الفردية خلال مدة الدراسة؛ حيث تم الاعتماد على وسائل تعليمية جذابة للطفل، وسـهلة الاسـتخدام ومصـنوعة من أدوات من البيئة المحيطة بالطفل حتى تكون أكثر ارتباطًا ببيئة الطفل، كما تم الاعتماد على بعض الوسـائل الإلكترونية سـهلة الاستخدام أثناء تدريب الطفل على أهداف الخطة التربوية.

و) **بيئة التدريب:** كان لتوفير بيئة تدريبية مناســـبة أثناء فترة التدريب أثر كبير في تحقيق الأهداف التربوية؛ حيث تم إعداد البيئة بشـــكل مناســـب من الناحية الفيزيقية والتنظيم المكاني والزماني يتلاءم مع احتياجات الطفل الجسـدية والنفسـية والاجتماعية والتربوية، ويتماشى مع متطلبات تطبيق الأهداف التربوية.

ز) **التدخل المبكر:** إن التدخلات المبكرة والمستمرة لدى الأطفال ذوي الإعاقة الذهنية من شأنه أن يحسن الأداء التكيفي لديهم في مرحلتي الطفولة والبلوغ، حيث يتحسن الأداء التكيفي بسبب هذه التدخلات (محمد محمد عودة، ناهد شعيب فقيري، ٢٠١٦: ٤٥)، وبالتالي فإنه يمكن إرجاع أحد أسباب تحسن الطفل ذو متلازمة جوبرت المستهدف بالدراسة إلى الحالية إلى التدخل المبكر في تأهيل وتدريب الطفل على المهارات المختلفة.

التوصيات التربوية الدراسة:

في ضوء النتائج التي أسفرت عنها الدراسة الحالية، يمكن تقديم مجموعة من التوصيات والتطبيقات التربوية والتي يمكن الاستفادة منها في الميدان التربوي والبحثي وهي:

١. ضرورة بذل المزيد من الجهود للاهتمام بالأطفال ذوي المتلازمات النادرة خاصة متلازمة جوبرت ومتلازمة داندي ووكر.

١. أهمية إدماج الأطفال ذوي الإعاقة الذهنية –خاصة المتلازمات النادرة– في المجتمع.

٢. ضرورة التدريب الأطفال ذوي متلازمة جوبرت على المهارات الاستقلالية والحياتية.

البحوث المقترحة:

في ضوء نتائج الدراسة يمكن تقديم بعض البحوث المقترحة، وهي كما يلي:

١. تنمية اللغة الاستقبالية والتعبيرية لدى الأطفال ذوي متلازمة جوبرت في مرحلة الطفولة المبكرة.

٢. تنمية المهارات ما قبل الاكاديمية لدى الأطفال ذوي متلازمة جوبرت.

٣. الخصائص المعرفية واللغوية لدى الأطفال ذوي متلازمة جوبرت.

المراجع

اولا: المراجع العربية

جمال الخطيب (٢٠٠٣). تعديل السلوك الإنساني. الأردن: دار حنين للنشر والتوزيع.

ديان بريكر (٢٠١٥). نظام القياس والتقييم والبرمجة للأطفال. ترجمة: أحمد بن عبد العزيز التميمي. الشارقة: مدينة الشارقة للخدمات الانسانية.

رغدة مفرح السيد، إيهاب محمد عبد العزيز (٢٠١٩). فاعلية استخدام الأنشطة الاتصالية ببرنامج البورتاج لإكساب مهارة الاتصال الإعاقة العقلية البسيطة، مجلة دراسات الطفولة. جامعة عين شمس، ٢٢(٨٣)، ٣٩-٤٧.

سالم عبد الله الفاخري (٢٠٢٠). علم النفس العام. الأردن: مركز الكتاب الأكاديمي.

عبد الرحمن سيد سليمان (٢٠١٤). معجم مصطلحات الإعاقة العقلية. القاهرة: دار الجوهرة للنشر والتوزيع.

عبد الموجود عبد السميع (٢٠١٦). مقاييس السلوك التكيفي. الجيزة: المؤسسة العربية لإعداد وتقنين ونشر الاختبارات النفسية.

عفاف اسماعيل خير الله (٢٠١٣). متلازمات الإعاقة الفكرية: الأسباب التشخيص العلاج. الرياض: دار الزهراء.

على أحمد سيد، عبد الله عبد الظاهر (٢٠١٣). التدخل المبكر واستراتيجيات الدمج. الرياض: دار الزهراء

فكري لطيف متولي (٢٠١٥). أساليب التدريس للمعاقين عقليًا. الجيزة: الشروق.

لجنة تقنين أنشطة بورتاج في مصر (٢٠٠٧أ). برنامج التنمية الشاملة للطفولة المبكرة "بورتاج" التقرير الشامل. وزارة التربية والتعليم بمصر.

لجنة تقنين أنشطة بورتاج في مصر (٢٠٠٧ب). دليل برنامج التنمية الشاملة للطفولة المبكرة "بورتاج" إرشادات الاستخدام. وزارة التربية والتعليم بمصر.

لجنة تقنين أنشطة بورتاج في مصر (٢٠٠٧ج). برنامج التنمية الشاملة للطفولة المبكرة "بورتاج" الوحدات من ١ - ١١ نموذج بورتاج. وزارة التربية والتعليم بمصر.

محمد محمد عودة، ناهد شعيب فقيري (٢٠٠٤). الدليل التشخيصي للاضطرابات النمائية العصبية. القاهرة: مكتبة الأنجلو المصرية.

مصطفى نور القمش (٢٠١١). الإعاقة العقلية: النظرية والممارسة. عمان: دار الميسرة للنشر والتوزيع.

النبوي غريب محمد (٢٠٢٠). فعالية برنامج بورتاج في تنمية مهارات رعاية الذات لدى عينة من الأطفال ذوي الإعاقة العقلية البسيطة، رسالة ماجستير (غير منشورة)، كلية التربية، جامعة عين شمس.

هشام أحمد غراب (٢٠١٤). علم نفس النمو من الطفولة إلى المراهقة. بيروت: دار الكتب العلمية.

وفاء علي الشامي (٢٠٠٤). علاج التوحد: الطرق التربوية والنفسية والطبية. السعودية: مركز جدة للتوحد.

ثانياً: المراجع الاجنبية

Al-Smair, A., Younes, S., Saadeh, A., Kaoukji, A. R., & Jaber, O. (٢٠٢٢). Joubert-plus syndrome with an Atretic cephalocele: A case report. Radiology Case Reports, ١٧ (١٠), ٣٦٣٠–٣٦٣٤.

Al-Wedyan, Ashraf & Al-Oweidi, Alia. (٢٠٢١). The Effectiveness of Portage Early Intervention Program in Improving Adaptive Behavior Skills with Intellectual Disorders. International Education Studies.١٥ (١). ١٦- ٣١.

American Psychological Association. (٢٠٢٢). diagnostic and statistical manual of mental disorders (DSM–٥TR), American Psychiatric Association publishing: Washington.

Australian Music Therapy Association. (٢٠١٧). Types of interventions for children with ASD. Milbourne, Author

Bakan, M. (٢٠١٨). Speaking for ourselves: Conversations on life, music, and autism. FL: Oxford University Press.

Barzegar M, Malaki M, Sadegi-Hokmabadi E (٢٠١٣). Joubert Syndrome with Variable Features: Presentation of Two Cases. Iran J Child Neurol.٧(٢):٤٣-٤٦.

Bissonnette, B. (٢٠١٩). Syndromes: Rapid recognition and perioperative implications. mcgraw-hill education.

Braddock, B. A., Farmer, J. E., Deidrick, K. M., Iverson, J. M., & Maria, B. L. (٢٠٠٦). Oromotor and communication findings in Joubert syndrome: Further evidence of Multisystem Apraxia. Journal of Child Neurology, ٢١(٢), ١٦٠–١٦٣.

Bricker, D., Capt, B., & Pretti-Frontczak, K. (٢٠١٥). Assessment, evaluation, and programming system for children below six years old. Translated by Ahmad Tamimi, Sharjah City for Humanitarian Services. (In Arabic).

Brue, A.W., & Oakland, T. (٢٠١٢). The Portage Guide to Early Intervention. An Evaluation of Published Evidence. School Psychology International, ٢٢, ٢٤٣-٢٥٢.

Bulgheroni, S., D'Arrigo, S., Signorini, S., Briguglio, M., Di Sabato, M. L., Casarano, M., Mancini, F., Romani, M., Alfieri, P., Battini, R., Zoppello, M., Tortorella, G., Bertini, E., Leuzzi, V., Valente, E. M., & Riva, D. (٢٠١٦). Cognitive, adaptive, and behavioral features in Joubert syndrome. American Journal of Medical Genetics Part A, ١٧٠(١٢), ٣١١٥–٣١٢٤.

Canette, L., Lalitte, P., Bedoin, N., Pineau, M., Bigand, E., & Tillmann, B. (٢٠٢٠).Rhythmic and textural musical sequences differently influence syntax and semantic processing in children . Journal of Experimental Child Psychology, ١٩١ (١), ٤-٢٣

Dumont, E., Syurina, E., Feron, F., & van Hooren, S. (٢٠١٧). Music interventions and child development: A critical review and further directions. Front Psychology, ٨, ١٦٩٤

Faruq Ahmed, Mst Hosneara Yeasmin, Suria Akter, Md Abdullah Al Zubayer, Asma Islam, Sabrina Haque Tumpa, Zannatul Mawa, Lusana Afrin Nirjhar, Faruqul Islam, Easmin Ara Doly & Ruksana Akter (٢٠٢٣). Effectiveness of Multidisciplinary Rehabilitation Program of a Child with Joubert Syndrome at Inclusive School in Bangladesh. journal of scientific & technical research. ٥٠(٥) ٤٢٠٤٩ – ٤٢٠٥٤.

Ferland RJ, Eyaid W, Collura RV, Tully LD, Hill RS, Al-Nouri D, Al-Rumayyan A, Topcu M, Gascon G, Bodell A, Shugart YY, Ruvolo M, Walsh CA (٢٠٠٤). Abnormal cerebellar development and axonal decussation due to mutations in AHI١ in Joubert syndrome. Nat Genet.٣٦(٩):١٠٠٨-١٣.

Gillberg, C. (١٩٩٥). Clinical child neuropsychiatry. Cambridge University Press.

Goldstein, S. Reynolds, C (٢٠٠٥). Handbook of Neurodevelopmental and genetic disorders in adults. The Guilford Press.

Gunzler, S. A., Stoessl, A. J., Egan, R. A., Weleber, R. G., Wang, P., & Nutt, J. G. (٢٠٠٧). Joubert syndrome surviving to adulthood associated with a progressive movement disorder. Movement Disorders, ٢٢(٢), ٢٦٢–٢٦٤.

Hickey, C. L., Sherman, J. C., Goldenberg, P., Kritzer, A., Caruso, P., Schmahmann, J. D., & Colvin, M. K. (٢٠١٨). Cerebellar cognitive affective syndrome: Insights from Joubert syndrome. Cerebellum & Ataxias, ٥(١).

Horn, E. M. (٢٠٠٣). Book Review: Assessment, Evaluation, and Programming System (AEPSTM) for Infants and Children, Second Edition Diane Bricker (Ed.), Baltimore: Paul H. Brookes, ٢٠٠٢. Complete AEPS (٢nd ed.).

Ioannidou, E., & Chourmouzi, D. (٢٠٢٢). Joubert's Syndrome-Prenatal Diagnosis with Magnetic Resonance Imaging. SVOA Paediatrics, ١, ٤-٩٥.

Lamonica DA, Ribeiro CD, Richieri-Costa A, Giacheti CM. Language, behavior and neurodevelopment in Joubert syndrome: a case report. Codas. ٢٠١٦ Nov-Dec;٢٨(٦):٨٢٣-٨٢٧.

Latour, B. L., Van De Weghe, J. C., Rusterholz, T. D. S., Letteboer, S. J. F., Gomez, A., Shaheen, R., Gesemann, M., Karamzade, A., Asadollahi, M., Barroso-Gil, M., Chitre, M., Grout, M. E., van Reeuwijk, J., van Beersum, S. E. C., Miller, C. V., Dempsey, J. C., Morsy, H., Bamshad, M. J., Nickerson, D. A., … Doherty, D. (٢٠٢٠). Dysfunction of the ciliary ARMC٩/TOGARAM١ protein module causes Joubert syndrome. Journal of Clinical Investigation.

Leão EK, Lima MM, Maia OO Jr, Parizotto J, Kok F (٢٠١٠). Joubert syndrome: large clinical variability and a unique neuroimaging aspect. Arq Neuropsiquiatr.

Linnavalli, T., Putkinen, V., Lipsanen, J., Houtilainen, M., & Tervaniemi, M. (٢٠١٨). Music playschool enhances children's linguistic skills. Scientific Reports, ٨, ٨٧٦٧.

Matoba K, Chihara N, Satake W, Tokuoka H, Otsuka Y, Ueda T, Sekiguchi K, Itoh M, Matsumoto R (٢٠٢٢). Long-Surviving Adult Siblings with Joubert Syndrome Harboring a Novel Compound.Neurol Genet.

Matson, J. (٢٠١٧). Handbook of Treatments for Autism Spectrum Disorder. Springer.

Matsushita, H. B., Hiraide, T., Hayakawa, K., Okano, S., Nakashima, M., Saitsu, H., & Kato, M. (٢٠٢٢). Compound heterozygous ADAMTS٩ variants in Joubert syndrome-related disorders without renal manifestation. Brain and Development, ٤٤(٢), ١٦١–١٦٥.

Ozonoff, S., Williams, B. J., Gale, S., & Miller, J. N. (١٩٩٩). Autism and autistic behavior in Joubert syndrome. Journal of Child Neurology, ١٤(١٠), ٦٣٦–٦٤١.

Poretti, A., & Gerner, G. J. (٢٠١٦). Neurocognitive functions and behavior in Joubert syndrome. Pediatric Neurology Briefs, ٣٠(١٢), ٤٧.

Poretti, A., & Gerner, G. J. (٢٠١٦). Neurocognitive functions and behavior in Joubert syndrome. Pediatric Neurology Briefs, ٣٠(١٢), ٤٧.

Radha Rama Devi, A., Naushad, S. M., & Lingappa, L. (٢٠٢٠). Clinical and molecular diagnosis of Joubert syndrome and related disorders. Pediatric Neurology, ١٠٦, ٤٣–٤٩.

RamaChandran. (٢٠١٦). Autism spectrum disorders: Triumph over with Ayurveda and Applied Behavior Analysis (ABA). Author House UK.

Sarouphim, K. M., & Kassem, S. (٢٠٢٢). Use of the portage curriculum to impact child and parent outcome in an early intervention program in Lebanon. Early Years, ٤٢(٤–٥), ٥٢٨–٥٤٢.

Schellenberg, E. G., Corrigall, K. A., Dys, S. P., & Malti, T. (٢٠١٥). Group music training and children’s Prosocial Skills. PLOS ONE, ١٠(١٠

Squire, L. R. (٢٠٠٩). Encyclopedia of neuroscience. Elsevier, Acad. Press.

Tabassum, S., Naeem, A., Ahmad, R. U., Naeem, F., & Afzal, F. (٢٠٢٣). An infant with Joubert Syndrome: A case report. Radiology Case Reports, ١٨(٢), ٦٦١–٦٦٤.

Ullah I, Khan KS, Afridi RU, Shirazi F, Naz I, Ambreen A, Singh M, Asghar MS (٢٠٢٢). Joubert syndrome a rare entity and role of radiology: A case report. Ann Med Surg (Lond).

Abstract

This study aimed to conduct an individual longitudinal follow-up research of one case (SA) with Joubert syndrome, in order to shed more light on the linguistic, motor and social characteristics and the extent of the condition's development over four consecutive years. A set of tools was applied, namely; Stanford-Binet test, Fifth Edition: the modified version (Arabization and standardization: Abdel-Mawgoud Abdel-Samie, ٢٠١٧), and the Adaptive Behavior Scale prepared by (Abdel-Mawgowd Abdel-Samie, ٢٠١٦), and the Measurement, Evaluation and Programming System AEPS, translation and standardization (Ahmed bin Abdulaziz Al-Tamimi, ٢٠١٥). Portage Comprehensive Early Childhood Development Program (٢٠٠٧). The results of the study revealed the effectiveness of the educational interventions that were used during the four years targeted by the study to improve the child in all developmental areas, namely (the social domain, the conceptual domain, the motor domain, and the practical domain), during the years The four targeted by tracking, through the existence of differences in the development of the child's performance on the adaptive behavior scale (Abdul Mawgoud Abdel Samie, ٢٠١٦) in the four developmental domains (kinetic, conceptual, practical, social) during the four consecutive years (٢٠١٧-٢٠٢٢), which proves the possibility The improvement and development of the growth of people with Joubert syndrome if they receive appropriate educational services.

key words:
Joubert Syndrome Adaptive Behavior