

A Case Report on Fraser Syndrome and Cryptophthalmos Relying on Speech and Language Features

Raheleh Ebrahimi Moaghani

BSc in Speech Therapy, Semnan, Iran.

Received: 2015.October.05

Revised: 2016.April.16

Accepted: 2016.May.14

Abstract

Introduction: Fraser syndrome is an autosomal recessive inherited disorder with multiple anomalies and its prevalence is 11 percent of live births. The classic form of this syndrome is described with cryptophthalmos, syndactyly, throat abnormalities, apparatus urogenitalis, facial disfigurement, lack of eyebrows, hypertelorism, cleft palate, suspensions, flat nose, anus closed, umbilical hernia, pubis diastasis, mental retardation, and heart and skeletal defects. Reported cases in Iran are very limited and none of the cases reported have addressed the patient's speech and language features.

History: The patient was a girl was born in 2009 in Shahrood. She was given birth after a term pregnancy and via vaginal delivery. Parents were referred to the Speech Therapy Clinic in 2013 after complaining about the girl's lack of attention and delay in speech and language development. The present study reports on the clinical observations on the progress of the patient's behavior and language over the two years.

Discussion and Conclusion: Speech and language disorders are associated with the features of the syndrome. Due to lack of formal evaluation tests in this area, understanding its characteristics can lead to provision of intervention strategies.

Keywords: Fraser syndrome; Cryptophthalmos; Language; Speech

Cite this article as: Raheleh Ebrahimi Moaghani. A Case Report on Fraser Syndrome and Cryptophthalmos Relying on Speech and Language Features. J Rehab Med. 2017; 6(1):289-298.

* **Corresponding Author:** Raheleh Ebrahimi Moaghani, BSc in Speech Therapy, Semnan, Iran.

E-mail address: Ayoobslp1605@gmail.com

گزارش یک مورد سندرم فریزر و کریپتوافتالموس با تکیه بر ویژگی‌های زبانی و گفتاری

راحله ابراهیمی مغانی

کارشناس گفتاردرمانی، کارشناس ارشد زبان‌شناسی همگانی آموزش و پرورش شهرستان شاهرود، ایران.

* دریافت مقاله ۱۳۹۴/۱۱/۱۳ بازنگری مقاله ۱۳۹۵/۰۱/۲۹ پذیرش مقاله ۱۳۹۵/۰۲/۱۳ *

چکیده

مقدمه و اهداف

سندرم فریزر اختلال ارثی اتوزومال مغلوب همراه با آنومالی‌های متعدد و درصد شیوع آن ۱۱ مورد در صد هزار تولد زنده است. فرم کلاسیک این سندرم با کریپتوافتالموس، سین‌داکتیلی، آنومالی‌های حنجره، ادراری-تناسلی، بدشکلی صورت، عدم وجود ابرو و هیپرتلوریسم، شکاف کام و لب، بینی پهن، آنوس بسته، هرنی نافی، دیاستاز پوبیس، عقب‌ماندگی ذهنی و آنومالی‌های اسکلتی و قلبی توصیف می‌شود. موارد گزارش شده در ایران بسیار محدود می‌باشد و در هیچ‌کدام از موارد گزارش شده به بررسی ویژگی‌های زبانی و گفتاری بیمار پرداخته نشده است. با توجه به ویژگی‌های خاص مشاهده شده در این مورد از جمله کم‌شنوایی به بررسی ویژگی‌های زبانی و گفتاری مورد پرداخته شد.

معرفی بیمار

بیمار دختر متولد ۸۸ اهل شاهرود بود که حاصل بارداری ترم و زایمان واژینال بود که در سال ۹۲ با شکایت والدین مبنی بر عدم توجه و تمرکز کافی و تأخیر در رشد گفتار و زبان به کلینیک گفتاردرمانی ارجاع داده شد. پس از ارزیابی‌های لازم وجود کم‌شنوایی و عدم توجه و تمرکز در بیمار محرز شد. در مطالعه‌ی حاضر علاوه بر مشاهدات بالینی به روند پیشرفت رفتاری و زبانی بیمار در طی ۲ سال پرداخته شده است.

بحث و نتیجه‌گیری

اختلالات زبانی و گفتاری از ویژگی‌های این سندرم می‌باشد و با توجه به نبود آزمون‌های ارزیابی رسمی در این حوزه، شناخت ویژگی‌های آن به ارائه راهکارهای مداخله‌ای هرچه زودتر کمک می‌کند.

کلمات کلیدی

سندرم فریزر؛ کریپتوافتالموس؛ زبان؛ گفتار

نویسنده مسئول: راحله ابراهیمی مغانی، شاهرود، آموزش و پرورش شهرستان شاهرود، مرکز استثنایی ایوب

آدرس الکترونیکی: Ayoobs1605@gmail.com

مقدمه

سندرم فریزر^۱ اختلال ارثی اتوزومال مغلوب همراه با آنومالی‌های متعدد و شیوع آن ۱۱ مورد در صد هزار تولد زنده است. اولین مورد بیماری توسط پلینی و زهندر^۲ در سال ۱۸۷۲ گزارش و به افتخار جرج فریزر به این نام شناخته شد.^{[۵] و [۱]} فرم کلاسیک این سندرم با کریپتوفتالموس^۴، چسبیده بودن انگشتان^۵، آنومالی‌های حنجره، دستگاه ادراری-تناسلی، بدشکلی صورت، عدم وجود ابرو و نزدیک بودن فاصله چشم‌ها^۶، شکاف کام و لب، بینی پهن، مقعد سوراخ نشده^۷، فتق ناف^۸، دیاستاز پوبیس، عقب‌ماندگی ذهنی و آنومالی‌های اسکلتی و قلبی توصیف می‌شود. وجود دو معیار اصلی (کریپتوفتالموس یک یا دوطرفه، آنومالی ژنیتال) یا یک معیار اصلی همراه با ۴ معیار فرعی (آنومالی گوش و بینی شامل کلوبوم و تغییر شکل ناریس‌ها و شکاف اوروفاسیال، عقب‌ماندگی ذهنی، آنوس بسته و استنوز آنال) تشخیص بیماری را قطعی می‌سازد. وجود کریپتوفتالموس جزء جدایی‌ناپذیر این سندرم به شمار می‌رود. در نوزادان مونث کلیتورمگالی شایع‌ترین آنومالی ژنیتالی به‌شمار می‌رود که ۳۶/۸٪ موارد را در برمی‌گیرد. سایر موارد همراه شامل رحم دوشاخه، هیپوپلازی رحم، آژنزی واژن و در جنس مذکر کریپتورکیدیسم (بیضه نزول نیافته) و میکروپنیس (کوچکی آلت)، فیموزیس و هیپودیسپادیازیس است. آنومالی مغزی همراه در این بیماران از هیدروسفالی آنسفالوسل، هیپوپلازی مخچه‌ای، تا هولوپروزونسفالی و لکومالاسی دوربطنی متغیر است.^[۴] کریپتوفتالموس در ۱۰۳ مورد (۸۸٪) از ۱۱۷ بیمار گزارش شده که فرم دوطرفه ۶۲ مورد (۵۲٪) و یک‌طرفه ۳۴ مورد (۲۷/۴٪) را شامل می‌شود. وجود کریپتوفتالموس جزء اصلی این سندرم به‌شمار می‌رود، بدین لحاظ توصیه می‌شود در صورت عدم وجود این اختلال تشخیص این سندرم با احتیاط گذاشته شود. درگیری چشمی در این بیماران به‌صورت آتروفی و هیپوپلازی عصب اپتیک و ندرتا کدورت قرنیه و اسکلروز آن به همراه میکروفتالمی (کم بودن حجم کلی چشم)، آنوفتالمی (نبودن یک چشم)، میکروکوره‌آ (قرنیه کوچک) و فقدان ابرو و مژه در ۳۴ مورد از بیماران (۲۹/۱٪) دیده شده است.^[۳]

جهش مختلف ژن WI1 در سندرم فریزر دیده شده است. پیش‌آگهی در این بیماری بسته به شدت آنومالی‌ها متغیر است. در اکثر موارد علت مرگ در هفته اول تولد در این بیماران به‌دلیل استنوز حنجره و یا آتروفی‌های سیستم تنفسی و آژنزی دوطرفه کلیوی اتفاق می‌افتد و اصولاً بیماران با مالفورماسیون‌های ماژور به ۱۰ سالگی نمی‌رسند. از اولین تشخیص‌های افتراقی در این بیماران می‌توان به سندرم باردت بیدل^۹ که همراه با سین‌داکتیلی و آنوس بسته و هیرشپرونک (مشکل دفع) و آنومالی قلبی و مالفورماسیون ادراری و تناسلی است را می‌توان نام برد. بعد از تشخیص بیماری، گرفتن سابقه فامیلی، انجام کاریوتایپ و تعیین جنسیت حائز اهمیت می‌باشد و درمان شامل اقدامات جراحی، بسته به نوع آنومالی موجود و شدت درگیری از پیوند تا ترمیم متفاوت بوده و همچنین توانبخشی همیشه باید مدنظر باشد.

پیشینه

با توجه به نادر بودن این سندرم، موارد گزارش شده نیز محدود می‌باشد. خالصی (۱۳۸۵) موردی را در زابل و خوری و همکاران (۲۰۰۴) موردی را در گلستان گزارش کرده‌اند. در جدیدترین مورد گزارش شده رضایی (۱۳۹۲) نیز تکیه اصلی بر مداخلات بینایی بود.^[۲] توجه اصلی در موارد فوق روی معاینات بالینی بیمار بوده و اقدامات توانبخشی خاصی گزارش نشده است. با توجه به اینکه رساندن بیمار به سطح مطلوب فعالیت‌های اجتماعی از اهداف مهم توانبخشی می‌باشد، در مطالعه حاضر به بررسی و توصیف اختلالات زبانی و گفتاری این سندرم به‌طور خاص پرداخته و نتایج اقدامات انجام شده در حوزه ارزیابی و بازتوانی در طی ۲ سال به‌طور خلاصه آورده شده‌است. از آنجایی که در این مورد خاص علاوه بر خصوصیات خاص سندرم فریزر، کم‌شنوایی نیز مشاهده گردید و به نظر می‌رسد در ایران سندرم فریزر همراه با کم‌شنوایی تاکنون گزارش نشده است، بنابراین اهمیت بررسی اختلالات زبانی این کم‌شنوا در کنار سایر ویژگی‌های زبانی سندرم حائز اهمیت است.

¹ Fraser Syndrome

² Autosomal Recessive

³ Zehender

⁴ Cryptophthalmos

⁵ Syndactly

⁶ Hypertelorism

⁷ Imperforated Anus

⁸ Ambilical Hernia

⁹ Bardet Beidel Syndrom

معرفی بیمار

بیمار دختر متولد ۸۸ اهل شاهرود بود که حاصل بارداری ترم و زایمان واژینال بود که در سال ۹۲ با شکایت والدین مبنی بر عدم توجه و تمرکز کافی و تاخیر در رشد گفتار و زبان^۱ به کلینیک گفتاردرمانی مراجعه نمود. در بدو ورود تحرک بیش از حد و کمبود توجه و تمرکز و گفتار نامفهوم در سطح تک کلمه مشاهده گردید. پس از ارزیابی‌های بالینی بیمار به دلیل احتمال افت شنوایی جهت انجام معاینات شنوایی‌سنجی به شنوایی-شناس ارجاع داده شد. نتیجه ادیوگرام نشان از افت شنوایی در سطح خفیف^۲ در فرکانس‌های پایین و افت متوسط^۳ در فرکانس‌های بالا داشت. همچنین به دلیل احتمال اختلال توجه و تمرکز به روان‌پزشک جهت ارزیابی کامل‌تر ارجاع داده شد و داروی رisperidon توسط روان‌پزشک تجویز گردید. مشاورات لازم جهت ارجاع بیمار به مرکز استثنایی ناشنوایان داده شد و نوآموز در مقطع اندرزگاهی^۴ (زیر ۴ سال) ثبت‌نام گردید. در بررسی تاریخچه خانوادگی بیمار مشخص شد پدر و مادر سالم و نسبت فامیلی درجه اول دارند و هیچ‌گونه معلولیتی در بستگان مشاهده نشده است. یافته‌های معاینه بالینی عبارت بود از: کریپتوافتالموس چشم راست، هایپوپلازی بینی، آترزی واژینال، آنومالی گوش، کام گود، صوت نفس-آلود به دلیل ضایعه نرمی حنجره، موها پرپشت و عدم تقارن لب‌ها. نتایج آزمایشات ژنتیک وجود سندرم فریزر را نشان داده و احتمال وقوع سندرم فریزر را در بارداری‌های بعدی را به دلیل هتروزیگوت بودن والدین ۲۵٪ اعلام کرده‌است. پس از دریافت یک دوره دارودرمانی و استفاده از سمک دوگوشی در کنار اقدامات توانبخشی و آموزشی، شاهد کاهش رفتارهای تکانشی و بهبود قابل توجهی در مهارت‌های گفتار و زبان در بیمار بودیم که گزارش مختصری از آن در مطالعه حاضر بررسی شد.

در بدو ورود به مدرسه ارزیابی‌های زیر انجام شد:

ارزیابی اندام‌های گفتاری بر اساس فرم ارزیابی اندام‌های گفتاری انجمن بین‌المللی گفتار، زبان و شنوایی آمریکا ASHA^۵:

در هر کدام از اندام‌های گفتاری، ابتدا ظاهر اندام‌ها و بعد تقارن، قدرت، دامنه حرکت و سرعت حرکت ارزیابی شد. نتایج به‌دست آمده به شرح زیر بود:

- لب: تقارن، عدم وجود زخم یا اسکار، عدم توانایی غنچه کردن و کشیدن لبها به طرفین
- قدرت لبها: عدم مقاومت لازم آزمودنی در برابر کشش لب‌ها به طرفین توسط آزمونگر
- زبان: تناسب بند زیر زبان با زدن زبان بر دندان‌های بالا، حرکت زبان به گوشه‌های لب، بالا و پایین و زدن زبان به لب‌ها
- سرعت زبان: آزمودنی در حرکات سریع زبان به گوشه‌های لب، بالا و پایین لب‌ها مشکل جدی داشت و به این منظور ارزیابی دیادوکی‌نیزیس^۶ نیز انجام شد. دیادوکی‌نیزیس عبارت است از توانایی انسان در حرکت سریع اندام‌های گویایی‌اش و توقف سریع حرکت و حرکات مرحله‌ای و به دنبال آن حرکات متغیر و تکرارشونده و آن‌طور که در تولید گفتار وجود دارد با اندام‌های گفتاری‌اش انجام دهد.^[18]
- مقاومت زبان: مقاومت کافی زبان در برابر فشار وارده به‌وسیله آبسلانگ توسط آزمونگر
- سخت‌کام: وجود گودی بیش از حد و عدم وجود زخم و شکاف زیر مخاطی که از طریق لمس کردن و مشاهده تغییر رنگ آن قسمت با اطرافش ارزیابی شد.
- نرم‌کام: کوتاهی نرم‌کام و جلو بودن رفلکس gag این رفلکس با فشار آرام روی قسمت خلفی زبان یا به‌وسیله ضربه زدن به نرم‌کام یا دیوار حلق توسط قاشق به وجود می‌آید. پاسخ طبیعی عبارت است از حرکت قدامی-خلفی نرم‌کام به‌طور قرینه و حرکت پرده خلفی

^۱ Delayed Speech & Language

^۲ Mild

^۳ Moderate

^۴ نحوه ارائه خدمات آموزشی و توانبخشی به دانش‌آموزان با نیازهای شنوایی در آموزش و پرورش استثنایی به‌صورت فوق می‌باشد: بدو تشخیص تا ۲ سالگی (نوآموز)،

۳-۴ سالگی (اندرزگاهی)، ۴-۶ سالگی (پیش دبستان) و دبستان

^۵ American Speech-Language-Hearing Association

^۶ Diadochokinesis

لوزه‌ها به طرف خط وسط. در نمونه مذکور حساسیت بیش از حد طبیعی وجود داشت، به طوری که حتی با لمس قسمت‌های جلویی دهان و به خصوص یک سوم جلوی زبان این رفلکس در وی فعال می‌شد.

- زبان کوچک: در معاینه کوتاه بودن آن دیده شد.
- دندان‌ها: نحوه قرار گرفتن دندان‌ها روی هم متقارن بود.
- فک تحتانی: ظاهر کوچک از مشخصات بارز نمونه بود، ولی در حرکت فک تحتانی به طرفین مشکلی مشاهده نشد.

آزمون دیادوکونتیکی:

از آزمون حاضر به منظور اندازه‌گیری مهارت‌های حرکتی ظریف اندام‌های گویایی کودکان استفاده می‌شود. این آزمون شامل تکرار سریع و با دقت تعدادی ثابت و معین از هجاها است: سه تک‌هجایی (PA.TA.KA)، سه دوهجایی (PA.TE/PA.KE/KA.TE) و سه سه‌هجایی (PA.TA.KA/PA.TE.KE/PE.TE.KA).^[۶] در مورد گزارش شده روش ارزیابی به این صورت بود که پس از توجیه آزمودنی از وی خواسته شد تا هجاها را به همان ترتیبی که خواسته شد، بیان نماید. بدین صورت که وی دقیقاً بیست بار تک‌هجایی‌ها (PA.TA.KA)، پانزده بار دوهجایی‌ها (PA.TE/PA.KE/KA.TE) و ده بار سه‌هجایی‌ها (PA.TA.KA/PA.TE.KE/PE.TE.KA) را با سرعت هر چه تمام‌تر تکرار می‌کرد و زمان لازم برای تکرار این هجاها محاسبه شد. روشی که برای اندازه‌گیری زمان لازم برای تکرار ترکیبات آوایی مورد استفاده قرار گرفت، برگرفته از روش فلچر^۱ بود. بدین صورت که آزمونگر زمان سنج را به محض شنیدن اولین هجا به کار می‌انداخت و به محض خاتمه یافتن تعداد هجاهایی معین شده در هر مرحله آن را متوقف می‌کرد. زمان به دست آمده برای ادای همه هجاها به عنوان شاخص توانایی انجام دیادوکونیزیس محسوب می‌شد. نتیجه آزمون در میانگین بافت‌های هجایی ذکر شده در بدو ورود به مدرسه ۱۳/۰۵ ثانیه بود.

آزمون تولید^۲

آزمون تولید به منظور بررسی وجود یا عدم وجود اختلال تلفظی در نمونه مورد استفاده قرار گرفته است. این آزمون شامل ۶۷ کلمه است که ۲۱ همخوان را در موقعیت‌های اول، وسط و آخر و دو همخوان را در موقعیت اول وسط مورد ارزیابی قرار می‌دهد. لازم به ذکر است در این آزمون ۶ واژه زبان فارسی در حین ارزیابی همخوان‌ها در کلمات مورد سنجش قرار می‌گیرند.^[۶] نتایج تست فونتیکی اختلال تلفظی تولید در سطح متوسط و بیشتر در واج‌های انسایشی و حلقی را نشان داد و کودک طی نامیدن تصاویر آزمون ۱۰ همخوان از ۲۱ همخوان را حداقل در یکی از سه موقعیت اول، وسط و آخر کلمه در سطح واژه خطا تلفظ می‌کرد و خطاهای جانشینی رایج‌ترین نوع خطا بود. به این صورت که در موقعیت اول کلمه همخوان‌های (ʒ, z, s, v, f, d, ʒ) در موقعیت وسط کلمه همخوان‌های (š, ž, h, j, z, d, v, m, p) و در موقعیت آخر کلمه، همخوان‌های (ž, š, g, j, n, z, d, t, v, f) خطا تولید شد و از این در بین همخوان‌های (š, ž, g, j, d, t, f, v, p, m) اختلال جانشینی^۳ و همخوان‌های (n, h) اختلال حذف^۴ مشاهده شد.

از دیگر نکات قابل توجه در نمونه گفتار نوآموز وجود پژواک‌گویی^۵ و معکوس‌سازی ضمایر و وابستگی به یک‌سری اشیا (شبهه آنچه در کودکان طیف اتیسم دیده می‌شود) بود، اما طی یک ارزیابی تیمی با مشورت یک روان‌شناس و بر اساس معیار تشخیصی DSM-IV تشخیص اتیسم رد شد.

ارزیابی میانگین طول گفته^۶

برای اندازه‌گیری میانگین طول گفته تعداد تک‌واژه‌های یک نمونه گفتاری بر تعداد کل گفته‌ها تقسیم می‌شود. گفته یک جمله یا واحد کوچکتر از جمله است که به وسیله مکث یا تغییر زیر و بمی مشخص می‌شود و تک‌واژه کوچک‌ترین واحد زبانی معنادار است. این شاخص می‌تواند به عنوان یک فهرست رشدی باشد که با افزایش سن به طور چشمگیری تغییر می‌کند و محققان معتقدند شاخص مناسبی برای رشد زبانی است.^[۸] به منظور بررسی طول گفته و ویژگی‌های گفتاری و زبانی، نمونه گفتاری کودک به مدت ۱۵ دقیقه جمع‌آوری شد. این نمونه شامل گفتار آزاد و

^۱ Fletcher's program

^۲ Phonetic Test

^۳ خطای جانشینی (substitution) یعنی یک واج استاندارد را به غلط جانشین واج هدف می‌شود. (تلف به جای کیف)

^۴ خطای حذف (omission) یک صدا یا هوا را به غلط در جایی بین مجموعه اصلی صداها تولید می‌کند.

^۵ Ecolalia

^۶ Mean Length of Utterance (MLU)

توصیفی بود. گفتار آزاد شامل سوالاتی در مورد خانواده، دوستان، بازی‌های مورد علاقه بود. گفتار توصیفی بر اساس سه دوره از کتاب قصه‌های تصویری سازمان پژوهش و برنامه‌ریزی جمع‌آوری شد. هر دوره شامل ۴ تصویر در مورد فعالیت‌های دنباله‌دار بود. پس از جمع‌آوری این نمونه صدای ضبط شده به صورت نوشتاری بازنویسی شد و تعداد گفته بر اساس مکث و تغییر زیر و بمی مشخص شد. در ادامه تعداد تک‌واژه‌ها بر اساس قواعد زبان‌شناختی تعیین و در نهایت میانگین طول گفته در هر ۳۰ گفته از طریق تقسیم تعداد تک‌واژه‌ها بر تعداد گفته‌ها محاسبه شد. میانگین طول گفته تقریباً ۱/۶ بود که با توجه به سن در سطح پایین‌تری از همسالان قرار داشت.

ارزیابی مهارت‌های کلامی و غیرکلامی

با استفاده از مجموعه نرم‌افزارهای لسان (اسم-فعل-تولید) و بررسی داده‌های زبانی به دست آمده از نمونه گفتار آزاد و توصیفی مهارت‌های کلامی و غیرکلامی ارزیابی شد.

در حوزه درک در سطح درک تک کلمه و عبارات ساده بود و در شناخت مقولات زبانی مختلف از جمله حیوانات، میوه‌ها، اشیاء منزل و غیره مشکل جدی دیده شد. در حوزه بیانی تنها در سطح بیان تک کلمه و بیشتر در مقوله اسم و فعل بود. به منظور ارزیابی مهارت‌های صرفی و نحوی نمونه گفتار حین تعریف داستان مربوط به تصاویر زنجیره‌ای^۱ از کتاب قصه‌های تصویری سازمان پژوهش و برنامه‌ریزی بررسی شد. ویژگی‌های نحوی^۲ و ساخت‌واژی^۳ نمونه گفتار مورد بررسی شامل موارد زیر بود:

به‌طور کلی کاربرد محدود ابزارهای انسجام^۴ دستوری (ارجاع، پیوند، حذف و جایگزینی) و واژگانی (تکرار و باهم‌آیی) در گفتار مشاهده شد، به عنوان مثال: عدم کاربرد ضمائر، معکوس‌سازی ضمائر، عدم مطابقت فعل و فاعل، عدم کاربرد صحیح حروف اضافه و ربط و عدم استفاده از جملات پیچیده.

برنامه‌های مداخله‌ای هفته‌ای ۲ جلسه گفتاردرمانی در کنار آموزش‌های کلاسی و مشاوره با والدین به منظور پیگیری مراحل درمانی در منزل به صورت مداوم آغاز گردید. بر اساس رویکرد درمانی مختلط (Intergrated Approaches) راهکارهای درمانی به تناسب پیشرفت و مراحل رشد زبانی کودک طبق سرفصل‌های زیر ارائه شد.

۱. تحریک متمرکز (focus stimulation): بر اساس نظریه (Weismer, S.E., & Robertson, S. 2006) برنامه درمانی به‌گونه‌ای تنظیم شد که کودک در شرایط الزامی تولید هدف قرار گیرد. در این روش ارائه الگوهای فراوان مورد نیاز بود، خطا تصحیح نمی‌شد، بلکه الگوی هدف ارائه می‌شد.^[۹]

۲. عمودی‌سازی (vertical structuring): بر طبق نظریه Fey (1986) در شکلی از بسط‌دهی با ابزاری مثل تصویر باغ‌وحش گفتگوی طراحی شده ارائه شد و پاسخ‌ها به‌طور کامل‌تر در جنبه‌های پیشرفته‌تر بر طبق روند زبان‌آموزی بسط داده شد و کودک تقلید می‌کرد.^[۱۱]

۳. آموزش فراگیر (milieu teaching): این برنامه اولین بار توسط Hart and Rogers-Warren (1978) انجام شد. در این برنامه با الگوگیری از نظریات Hart and Rogers-Warren با تقلید، سرنخ‌ها و تقویت بیرونی موقعیت‌های عملی ارتباط فراهم شد. با گذاشتن چیزهای مورد نیاز در دید ولی دور از دسترس کودک وادار به تقاضا می‌شد. با هر گونه واکنش کودک گفتگوی آموزشی ارائه شد.^[۱۱]

۴. نسخه‌درمانی (script therapy): طبق نظریه (Holland, Milman, Monuz & Bays 2002) در آن الگویی از یک سلسله مراتب یا ردیف کردن اجرا شد تا کودک به درستی دریافت کند مثل خواندن یک داستان. در بازخوانی بخشی از آن به خطا خوانده می‌شد تا کودک واکنش نشان دهد. از این روش برای اهدافی چون متضادها و تغییر زمان جمله استفاده شد.^[۱۰]

بعد از یک دوره درمان، نتایج مطلوبی به دست آمد که نتایج مثبت شده به صورت زیر گزارش شد:

^۱ Action Picture

^۲ Syntax

^۳ Morphology

^۴ انسجام یک مفهوم معنایی است و به روابط معنایی موجود میان عناصر درون متن گفته می‌شود که آن را به عنوان متن مشخص می‌کند. انسجام زمانی برقرار می‌شود که تعبیر و تفسیر عناصری از متن به تعبیر و تفسیر دیگر عناصر متن وابسته باشد «هالیدی و حسن، ۱۹۷۶»

در حوزه رفتاری

بعد از یک دوره دارودرمانی و رفتاردرمانی با مشورت روان‌شناس رفتارهای تکانشی و اختلالات توجه و تمرکز تا حد قابل توجهی کاهش پیدا کرد. توجه و تمرکز نوآموز در حد انتخابی رسیده بود. مشکلات رفتاری از جمله لجبازی و پرخاشگری که از موانع اصلی آموزش بود، پس از دریافت سمعک به همراه تربیت شنیداری و رفتاردرمانی به طرز چشمگیری کاهش پیدا کرد.

در حوزه مهارت‌های غیرگفتاری:

در آزمون تکرار هجاها و ارزیابی دیدادوکوکینزیس، سرعت گفتار افزایش پیدا کرده بود و میانگین نتیجه آزمون افزایش سرعت تولید تکرار هجاها را نشان داد.

| متغیر | سرعت تولید تک‌هجا | | | سرعت تولید دوهجا | | | سرعت تولید سه‌هجا | | |
|-------|-------------------|----------|------|------------------|--------|-------|-------------------|----------|------------|
| | KA | TA | PA | /KA.TE | /PA.KE | PA.TE | PE.TE.KA | PA.TE.KE | (PA.TA.KA) |
| | ۸/۰۵ | ۱۰۵ ۷ | ۶/۰۹ | ۸/۵۸ | ۹/۰۲ | ۸/۲۵ | ۱۱/۶۵ | ۱۰/۸۵ | ۱۰/۱۱ |

در حوزه مهارت‌های گفتاری و تلفظی

پس از اجرای رویکردهای تحریک متمرکز و نسخه‌درمانی، نتایج تست فونتیک حاکی از اصلاح تعدادی از واج‌ها به خصوص واج‌های انسدادی و انسایشی بود. کودک طی نامیدن تصاویر آزمون ۵ همخوان از ۲۱ همخوان را در یکی از سه موقعیت اول، وسط و آخر کلمه در سطح واژه خطا تلفظ می‌کرد. به این صورت که در موقعیت اول کلمه همخوان‌های (Z, z, s, j) در موقعیت وسط کلمه همخوان‌های (š, ž, j, z) و در موقعیت آخر کلمه همخوان‌های (ž, š, g, j) خطا تولید شد. به دلیل اختلالات عملکردی که در ناحیه کام و نرم‌کام کودک وجود داشت در تعدادی از همخوان‌ها نیازمند ادامه درمان بود.

در حوزه مهارت‌های زبان دریافتی

با استفاده از رویکردهای عمودی‌سازی در حوزه درک و مهارت‌های زبان دریافتی علاوه بر موارد سابق به درک ادات پرسشی (چه، چه چیزی، چرا، چگونه، برای چه، چه موقع، چه‌طور و غیره)، درک داستان‌های متناسب با سن رسیده بود و با توجه به سن تأخیر رشد زبانی بسیار کمتر شده بود و ارتباط قابل قبولی با اطرافیان برقرار می‌کرد. با استفاده از رویکردهای عمودی‌سازی و نسخه‌درمانی در حوزه درک علاوه بر درک تک‌کلمه و عبارات ساده، درک داستان‌های کوتاه را به خوبی فرا گرفته بود و در مواردی درک داستان‌های طولانی‌تر متناسب با سن نیز دیده می‌شد. شناخت مقولات زبانی مختلف از جمله حیوانات، میوه‌ها، اشیاء منزل و غیره متناسب با همسالان ناشنوا بود.

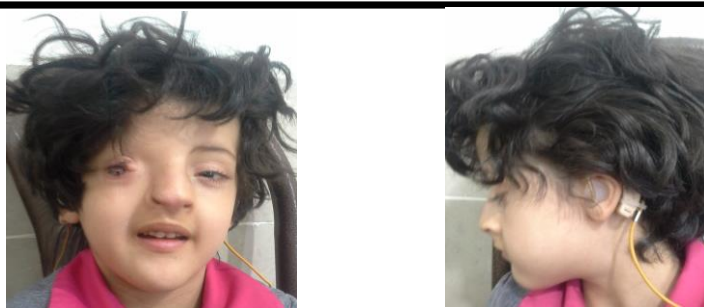
در حوزه مهارت‌های زبان بیانی

پس از اجرای رویکردهای تحریک متمرکز و نسخه‌درمانی و آموزش فراگیر در حوزه بیانی تا سطح بیان عبارات ساده و بیان داستان‌های کوتاه و حفظ شعرهای مهدکودک پیشرفت نشان داده بود. در مهارت‌های صرفی و نحوی هنوز کاربرد محدود ابزارهای انسجام دستوری (ارجاع، پیوند، حذف و جایگزینی) و واژگانی (تکرار و باهم‌آیی) در گفتار مشاهده می‌شد به عنوان مثال: عدم کاربرد ضمیر، و عدم استفاده از جملات پیچیده و معکوس‌سازی ضمیر ولی در حوزه‌هایی چون استفاده از ابزار انسجام تکرار و همچنین مطابقت فعل و فاعل، کاربرد صحیح حروف اضافه و ربط مشکل جدی مشاهده نشد. پس از یک دوره درمانی و ارزیابی نمونه گفتار توصیفی و آزاد کودک میانگین طول گفته به ۳/۷ رسیده بود. بیشترین اختلال بارز در حیطه گفتار، پژواک‌گویی و معکوس‌سازی ضمیر مشاهده شد که نیازمند ادامه درمان بود.

قابل ذکر است بیمار تحت عمل جراحی انجام پروتز چشم نیز قرار گرفت که در تصویر قابل مشاهده است، البته تصویر مربوط به مراحل میانی این عمل است و هنوز پروتز در حفره چشم قرار نگرفته است.

بحث

سندرم فریزر اختلال ارثی اتوزومال مغلوب همراه با آنومالی‌های متعدد و درصد شیوع آن ۱۱ مورد در صد هزار تولد زنده است. فرم کلاسیک سندرم فریزر با وجود دو معیار اصلی (کریپتوفتالموس، آنومالی ژنیتال، سین داکتیلی، وجود خواهر یا برادر مبتلا) یا یک معیار اصلی با حداقل



چهار معیار فرعی (آنومالی گوش، بینی، خنجره، شکاف اوروفاسیل، عقب‌ماندگی ذهنی، هرنی نافی و آژنزی کلیه) تشخیص داده می‌شود.^[۲] این بیماری به دلایل زیر گزارش شده است؛ اول اینکه با توجه به نادر بودن این سندرم موارد گزارش شده در ایران بسیار محدود بوده و در تمامی موارد گزارش شده صرفاً به بررسی ویژگی‌های بالینی پرداخته شده، دوم اینکه در موارد گزارش شده به اقدامات توانبخشی اشاره خاصی نشده است و در واقع جامعه درمانی تجارب بالینی کمی از این بیماری دارند. با توجه به اینکه سال‌های اول زندگی کودک زمان حیاتی برای توانبخشی می‌باشد، لذا تشخیص به موقع و شروع اقدامات توانبخشی از اهمیت بالایی برخوردار است. در این مورد گزارش شده علاوه بر آنومالی‌های شایع، وجود کم‌شنوایی و اختلالات رفتاری و پرداختن به ویژگی‌های زبانی و گفتاری سندرم از موارد حائز اهمیت است. از آنجا که عدم توجه و تمرکز، لجاجتی و تأخیر گفتار شکایت اولیه در بدو مراجعه به کلینیک بود بررسی اختلالات رفتاری و علت آن از اهداف اولیه پژوهش قرار گرفت. لذا با این پیشینه که اختلالات رفتاری در کودکان ناشناخته قبل از دریافت سمک به دلیل عدم وجود بازخوردهای شنیداری مناسب شدید است مشکوک به کم‌شنوایی و ارجاع به شنوایی‌شناس در اولویت برنامه درمانی قرار گرفت. پس از تأیید کم‌شنوایی در آزمایشات ادیومتریکی و دریافت سمک اقدامات توانبخشی گفتار و زبان در طول ۲ سال انجام گردید. مهم‌ترین رویکرد درمانی به کار رفته در اقدامات توانبخشی رویکرد درمانی مختلط بود و هدف اصلی رویکرد درمانی افزایش مهارت‌های گفتار و زبان در نظر گرفته شد. به منظور رسیدن به این هدف درمانی اهداف جزئی مدنظر پژوهشگر قرار گرفت که از مهم‌ترین آن‌ها می‌توان به افزایش مهارت‌های شناختی، افزایش طول جمله، افزایش مهارت‌های دیادوکوکیزیسی، اصلاح تلفظ واج‌های گفتاری و افزایش مهارت‌های درک و بیان گفتار محاوره‌ای را نام برد. نتایج ارزیابی قبل و بعد از درمان و بررسی میزان دیادوکوکیزیسی در این نمونه، نتایج مطالعات مردانی (۱۳۹۴) در بررسی دیادوکوکیزیسی در بیماران شکاف کام را تأیید می‌کند و نشان می‌دهد که نواقص ایجاد شده در ناحیه دهان و صورت نه تنها وضوح گفتار را دچار آسیب می‌کند، بلکه سرعت دیادوکوکیزیسی نیز دستخوش تغییرات می‌گردد لذا حتی پس از طی مراحل درمانی و رشد خزانه واژگانی به دلیل آسیب‌های فیزیولوژیک نسبت به همسالان عادی در سطح پایین‌تری قرار دارد.^[۱۲] نتیجه گرفته می‌شود که اختلالات ارگانیک از جمله کام‌گود و نرم‌شدگی کامی که از ویژگی‌های سندرم فریزر است، باعث عدم پیشرفت بیمار در اصلاح تلفظ برخی همخوان‌ها بود و این نشان‌دهنده نقش مهم کارایی اندام‌های گفتاری در روند اصلاح تلفظ است. تجزیه و تحلیل داده‌های زبانی گردآوری شده از پیکره زبانی نشان داد که استفاده از تکرار^۱ به عنوان یکی از ابزارهای انسجام واژگانی بعد از طی مراحل درمانی افزایش یافته بود که با نتایج محرابی ساری (۱۳۹۴) در حوزه روند رشد کاربرد ابزارهای انسجام در کودکان عادی همسو بود^[۱۳] و نشان داد که در این مورد نیز ابزار انسجام تکرار بیش از بقیه ابزارهای انسجامی کاربرد دارد. میانگین طول گفته به دنبال افزایش سن و افزایش مهارت‌های زبان دریافتی و بیانی پیشرفت قابل قبولی را نشان داد، ولی به دلیل اختلالات متعدد تا معیار به‌دست آمده از نتایج محققان در کودکان عادی فاصله چشمگیری را نشان می‌داد و این مسأله اهمیت ادامه درمان در حوزه‌های زبان و گفتار را نشان می‌داد. اوریادی زنجانی (۱۳۸۵) با بررسی میانگین طول گفته در کودکان عادی به این نتیجه رسید که با افزایش سن میانگین طول گفته و تعداد واژگان در کودکان افزایش می‌یابد و یافته‌های مطالعه حاضر مبنی بر انجام اقدامات توانبخشی و افزایش خزانه واژگان در راستای افزایش سن موید این مطلب است.^[۱۶] ارزیابی دیادوکوکیزیسی و مهارت‌های سرعت گفتار تفاوت قابل ملاحظه با همسالان عادی در نتایج فلچر (۱۹۷۲) به نقل از احدی (۱۳۸۹) داشت، همچنین در مقایسه با نتایج مردانی (۱۳۹۴) در ارزیابی دیادوکوکیزیسی بیماران شکاف کام و عادی، تفاوت قابل ملاحظه با کودکان عادی را نشان می‌داد، ولی با کودکان دارای شکاف کام تفاوت چندانی نداشت و این مسأله نقش اختلالات ارگانیک در مهارت دیادو را نشان می‌دهد.^[۱۲ و ۱۸]

^۱تکرار یکی از ابزارهای انسجام واژگانی است که عناصری از جملات قبلی در متن در جملات بعدی تکرار می‌شود.

نتیجه گیری

هر چند سندرم فریزر نادری است، اما شناسایی و آشنایی با ویژگی‌های گفتاری و زبانی برای آسیب‌شناسان گفتار و زبان و مربیانی که با این کودکان در ارتباط هستند، حائز اهمیت است. اختلالات ارگانیک همراه با این سندرم آسیب جدی به مهارت‌های گفتار و زبان وارد می‌کند که از آن جمله می‌توان به کاهش سرعت گفتار در ارزیابی دیادوکو کینزیس، اختلالات صوت و گفتار نفس‌آلود در نتیجه آسیب نرم‌شدگی کامی، اختلالات ارتودنسی در نتیجه کام‌گود و نقش آن در تولید و تلفظ واج‌های زبان فارسی اشاره کرد. از طرفی تأخیر گفتار منجر به آسیب در مهارت‌های زبانی و تأخیر رشد زبان در حوزه‌های صرف و نحو و غیره نسبت به همسالان عادی در این سندرم می‌شود. بروز ناشنوایی در این مورد خاص اختلالات زبانی را دو چندان کرد. با مشاهده ویژگی‌های خاص این مورد از جمله وجود کم‌شنوایی و رفتارهای شبه اوتیسم مطالعات بیشتر در مورد این سندرم پیشنهاد می‌گردد. از جمله محدودیت‌های گزارش حاضر استفاده از ارزیابی‌های غیررسمی در بررسی اختلالات گفتار و زبان بود. آزمون‌های گفتاری و زبانی استاندارد شده در ایران در حوزه کودکان خاص بسیار محدود می‌باشد و برای بیمارانی با شرایط خاص و دارای اختلالات چندگانه قابل اجرا نمی‌باشد، لذا به ناچار از ارزیابی‌های غیررسمی استفاده شد. لذا اهمیت طراحی آزمون‌های خاص در این حوزه نیز مشهود می‌باشد.

تقدیر و تشکر

در پایان از خانواده محترم این بیمار و همکاران مرکز استثنایی که در انجام مطالعه حاضر یاری رساندند، سپاسگزاری می‌نمایم.

منابع

1. Khalesy N. a report of fraser syndrome & Cryptophthalmos. Journal of pediatrics Iran. (in persion). 2006; 16 (3) : 53- 349.
2. Rezae L.a report of fraser syndrome in iran & unnecessary visual intervention .Journal mazand University Medical Sciences. (in persion). 2014; 24(1) : 279 - 283.
3. [Khoury E, FRASER OR CRYPTOPHTHALMOS SYNDROME: A CASE REPORT. msc.Archives of Iranian medicine . 2004;7 (4): 307-309
4. George r. fraser syndrome. open jornal of genetics.2013 ;3: 1-7
5. Mike m . Fraser syndrome :a clinical study of 59 cases and evaluation of diagnosis.american jornal of medical genetics. 2007;143(A):3194-3203
6. Jenabi MS, et al. fine motor skills in comparison study natural children and children with production disorder 7 - 10 years old speech thrapy visitor to a clinic, University of Medical Sciences and medical services in Iran. Journal of medicine and purification (in persion). 2003; 51 : 25 - 32
7. Khatonabadi R ,motor skills compared children 5years old manufacturing phoneme phonics and cognitive disorders. Journal of hearing science(in persion). 2010;19(1) :71 - 77.
8. Asadi Gandomani R, impact on phonological working memory training on increasing mean length of utterance in children with special languauge impairment . Iranian Quarterly exceptional children.2013;13 (1):15 - 24
9. Weismer, S.E., & Robertson, S.. Focused stimulation. In R. J. McCauley (Eds.), Treatment of Language Disorders in Children. 2006 ;47-75.
10. Youmans,G.L,Holland,A.L.,Monuz,M.L.,Bourgeois,M .Script training treatment for adults with apraxia of speech . American journal of speech – language pathology .2005;20:23-37.
11. [Rhea Paul, Courtenay Norbury. Language Disorders from Infancy Through Adolescence: Listening, Speaking ...fourth edition .ISBN:978-D-323-O7184-O;2012
12. Mardani N,The correlation between speedy ana intermittent oral movments (diadochokinesis) & the speech intelligibility in 5 to 6 years old children with cleft palate, Quarterly Journal of the scientific research medicine rehabilitation(in persion). 2016;3(4):48-56
13. Mehrabi sary I. Developmental process in the use of lexical cohesive devices in the Persian-speaker children. Journal Language Related Research. Vol.6, No.7 (Tome 28), January, February & March 2016.page183-204
14. Ghiyasian M. A Comparison of Deaf and Hearing Students' Writing in the Fifth Grade of Primary School, Based on Applying Various Types of Themes. Quarterly exceptional children(in persion). 2014;13(4):55-66
15. Ramezani A. A Comparison of Cohesive Devices in the Written Narratives of Farsi Speaking Students with and without Specific learning Disorders in Tehran .Quarterly exceptional children(in persion). 2013;13(1):43-57

16. Oryadi-Zanjani M, Ghorbani R, Keikha F. Standardization of total numbers of word, mean length of utterance and mean length of 5 long sentences in normal Persian language children between 2 to 5 years old in Semnan city. *koomesh*. 2006; 7 (3) :177-182
17. Jalilevand N. Mean length of utterance and grammatical morphemes in speech of two Farsi-speaking children. *scientific- research magazine hearing science (in persion)* . 2011;21(2):96-108
18. Ahadi H, Zandi B, Shahbodaghi M, Mikhlesin M, Faghih Zadeh S. A Comparitive study of Diadochokinesis and the rate of reading and speech in normal students of Tehran city. *mrj*. 2010; 4 (1 and 2) :16-21