

الإعاقة العقلية بين الاستعداد الوراثي ودعم

اضطرابات الاستقلاب

Mental disability between genetic predisposition and support of metabolic disorders

تاريخ الارسال: 2019/03/02

د.سليمة بلخيري

جامعة تبسة

the genetic predisposition of mental retardation and nutritional disorders in those who hold it? The present study has attempted to investigate the theoretical literature that is few in this field, relying on the analytical descriptive approach. Finally, we conclude that the human body makes the energy it uses to maintain its survival and to achieve the growth of proteins, carbohydrates and starches. The body is unable to convert one of the nutrients, causing the body to cause complications that usually include a number of diseases associated with these disorders called metabolic disorders, and mental disability one of them.

Keywords : Mental retardation; genetic predisposition; metabolism; metabolic disorder;

المقدمة: كرم الله سبحانه عز وجل الإنسان ورفعته عن سائر مخلوقاته بالعقل الذي أهله لأن يكون خليفته في الأرض، فهو أكثر الأعضاء بجسم الإنسان غرابة وأعجبها تركيباً، بل هو العضو الذي يعطي للبشر سمة التعقل والتمييز عن الحيوان في سلوكياته وغرائزه باعتبار أن هذا العضو هو الذي يجعل الإنسان يميز بين الخير والشر. إن العقل عند البشر يضاهي صندوق الأسرار الذي يحوي الأفكار المبدعة، والذكريات التي تخط مسار الحياة، كما أنه مركز لملكة الخيال التي تطلق العنان لتجاوز الحدود بين المعقول واللامعقول، بل هو مأوى للمتطلبات والغرائز ومحطة للخبرات، وتتفاوت قدرة العقل في هذه العمليات بين بني البشر تفاوتاً طبيعياً، يتراوح بين النبوغ والإعاقة العقلية، ويتخلل هاتين الدرجتين طيف من السمات، تعبر عن اختلافات واضحة في الإمكانات بين الناس كطبيعة جبلوا عليها، ويحاول هذا المقال الإحاطة ببعض الإعاقات

الملخص:

يعالج هذا المقال الإعاقة العقلية الناجمة عن اضطراب التمثيل الغذائي المرتبط أساساً بالاستعداد الوراثي، والتي يرجعها المختصون في الغالب إلى غياب الحمية الغذائية المناسبة للوليد الذي يحمل هذا الاستعداد، مع ضعف التوعية الجينية للآباء، وذلك من خلال محاولة الإجابة على التساؤل الرئيس التالي: ما هي العلاقة بين الاستعداد الوراثي للإعاقة العقلية واضطرابات التغذية عند الحاملين له؟ وقد حاولت الدراسة الراهنة استقصاء الأدبيات النظرية التي تعتبر قليلة في هذا المجال، معتمدين في ذلك على المنهج الوصفي التحليلي، لتتوصل في النهاية إلى أن جسم الإنسان يصنع الطاقة التي يستخدمها للحفاظ على بقاءه، وتحقيق النمو من البروتينات والكربوهيدرات والنشويات، لكن في حالات غير طبيعية قد يقف الجسم عاجزاً عن تحويل واحدة من المكونات الغذائية، مما يجر الجسم إلى حدوث مضاعفات تتضمن في العادة عدداً من الأمراض المرتبطة بهذه الاضطرابات المدعوة باضطرابات التمثيل الغذائي، والإعاقة العقلية واحدة منها.

الكلمات المفتاحية: إعاقة عقلية؛ استعداد وراثي؛ إستقلاب؛ اضطراب التمثيل الغذائي؛ توعية جينية.

Abstract:

This article addresses the mental handicap caused by metabolic disorders, mainly related to genetic predisposition, which is often attributed to the absence of a suitable diet for the infant with this genetic predisposition, coupled with the lack of genetic awareness of the parents by trying to answer the following question: Between

العقلية الناجمة عن اضطراب التمثيل الغذائي المستند إلى الوراثة، مركزين على محاور أساسها مفهوم الإعاقة كمفهوم زئبقي متعدد الحقول، الإعاقة العقلية بين الوراثة والتغذية، ثم نماذج عن الإعاقة العقلية بين سندان الوراثة ومطرقة اضطرابات الاستقلاب.

أولاً- الإعاقة العقلية في حقل السيكولوجيا والاجتماع: لقد وجدت الإعاقة العقلية في الماضي كما هي موجودة في الحاضر، وسيستمر وجودها لأجيال خضوعاً لقانون الطبيعة، ما دامت البسيطة معمورة ببني البشر، لكن ما يلاحظ في العصر المعاصر هو تزايد لا يستهان به في أعداد المعاقين عقلياً موازاة مع تنوع الأنماط التي يتجلى بها الضعف العقلي عندهم بين الداونيين والقصاعيين والاستسقائيين، والتي تقابلها نماذج أخرى تقع تحت مسمى متلازمات، ولعل الفينل كيتون يوريا ومتلازمة هيرلر، مرض التاي ساكس وغيرها نماذج منها.

إن واحدة من أكبر المشكلات التي يواجهها العلماء في تعريفهم للإعاقة العقلية اختلاف المعايير التي يأخذون بها في وضع تعريفاتهم. هل هي معايير طبية، أم نفسية، أم اجتماعية؟. ذلك أن الأطفال المعاقين عقلياً يبدون تمايزاً غير بسيط في سلوكياتهم بغض النظر عن اختلافهم الجذري في بنيتهم المرفولوجية، وهذا ما يقودنا إلى الوقوف على مفهوم الإعاقة العقلية من زوايا مختلفة.

فالأطباء مثلاً يبدؤون بتشخيصهم بالنظر إلى البنية المرفولوجية، والمظهر العام الخارجي

المميز، بمعنى الخصائص الجسدية التي تميز الحالة الإكلينيكية، فيصنفون مرضاهم إلى مجموعات، ويحولون هذه المظاهر الجسدية الدالة بالنظر للوحة التشخيص الإكلينيكي على إعاقة عقلية بإصابات عضوية ذات أثر على الجهاز العصبي المركزي خصوصاً، مما يؤدي إلى توقف نمو الذكاء في فترات بعيدة عن العمر المطلوب لاكتمال النمو، فلا يصل مخ المصاب إلى درجة النضج التي يصل إليه الشخص العادي.

إن جملة التعريفات الطبية التي أعطيت لمفهوم الإعاقة العقلية تصب كلها في أنها: حالة عدم اكتمال نمو خلايا المخ. أو توقف نمو أنسجته منذ الولادة، أو في السنوات الأولى من الطفولة لسبب ما. والإعاقة العقلية ليست مرضاً مستقلاً، بل هو مجموعة من أمراض تتصف جميعها بانخفاض في درجة ذكاء الطفل، بالنسبة إلى معدل الذكاء العام، وعجزاً في قابليته على التكيف.¹

ففي التكيف يشترط أن يكون الفرد قادراً على فرض نفسه للمحافظة على استمرارية بقائه. وبالرجوع إلى التغير النوعي والإيجابي في السلوك الذي يصاحب الفرد منذ الميلاد، وبالخصوص في الجوانب العقلية والانفعالية التي يعمل على تطويرها جنباً إلى جنب مع النمو التكويني في السياقات الفسيولوجية والجسدية، ليحقق التكيف خضوعاً لقانون البقاء للأصلح، هي القدرة التي تغيب عند المعاق عقلياً.

أما النفسانيون فيعيّون على التعريف الطبي قصوره على تحديد الأسباب وتبيان المظهر، وينظرون للإعاقة العقلية من زاوية سيكومترية. كما أنهم يعتمدون نسبة الذكاء في تعريفهم لها. إذ مع التطور الحاصل في القياس النفسي، وخاصة في الاختبارات المعدة لقياس نسبة الذكاء توجه السيكلوجيون إلى النظر إلى الذكاء باعتباره درجة يحصل عليها الفرد على واحد أو أكثر من اختبارات الذكاء، التي جرى تطويرها عبر فترات زمنية منها اختبار بينيه واختبار وكسلر وغيرهما. فالإعاقة العقلية عند السيكلوجيون درجات متدنية من الذكاء، تقع على يسار منحنى توزيع اعتدالي طبيعي بانحراف عن المتوسط بقيمة دالة، لذا يجمع أغلب المختصين في القياس النفسي أن: الأفراد الذين تقل نسبة ذكائهم عن 75 درجة معوقين عقليا.²

وعلى غرار الانتقادات التي وجهها السيكلوجيون للتعريف الطبي، توجه الاجتماعيون بدورهم بعدد من الانتقادات للتعريف السيكومتري، فعابوا عليه تضخمه لأهمية الدرجات التي يحصل عليها الأفراد على اختبارات الذكاء، والتي يعبرون عليها بمسمى نسبة الذكاء Intelligence Quotient مركزين على أن معظم الاختبارات التي تعطى لقياس نسب الذكاء هي في العادة من بيانات غريبة عن البيانات العربية، فبالتالي هي بذاتها تحتاج إلى تكييف لتنماشى مع الواقع العربي، مع ضرورة إخضاعها لقياس صدقها وثباتها، متحرين بذلك موضوعية نتائجها ودقتها. وبالتالي كان البديل

الذي يعرضونه يركز على: مدى نجاح الفرد أو فشله في الاستجابة للمتطلبات الاجتماعية المتوقعة منه، مقارنة مع نظرائه من المجموعة العمرية نفسها.³

إن التعريفات الاجتماعية للإعاقة العقلية تركز على الجانب الاجتماعي من خلال عملية التكيف الاجتماعي ضمن البيئة، التي يعيش فيها الفرد، والتي تتمثل في قدرة الفرد على إنشاء علاقات مع غيره من الناس.⁴ فمن وجهة نظر علماء الاجتماع أن الشخص المتخلف عقليا شخص عاجز على الأداء الوظيفي في المواقف الاجتماعية بالمقارنة مع عمره الزمني، لغرض تحقيق إشباعاته، ومتطلباته كغيره من الأفراد من نفس السن.

إن هذا التعريف المقدم للإعاقة العقلية لم يسلم من الانتقادات التي طالت التعريف السيكومتري، ووجهت له انتقادات تتضمن اقتصاره هو ذاته على الجانب الاجتماعي للفرد، ومدى صلاحية سلوكياته للمواقف الاجتماعية بغض النظر عن القدرات العقلية، ما جعل الجمعية الأمريكية للتخلف العقلي تبني تعريفا بالرجوع للانتقادات الموجهة لآخر تعريفين، وتعتمد الإطارين السيكومتري والاجتماعي في تعريفها. لذا كان مفهوم الإعاقة العقلية عندها يعني: نقص جوهري في الأداء الوظيفي الراهن، يتصف بأداء ذهني وظيفي دون المتوسط، يكون متلازما مع جوانب قصور في اثنين أو أكثر من مجالات المهارات التكيفية التالية: التواصل، والعناية الشخصية، والحياة اليومية المنزلية، والمهارات الاجتماعية، والاستفادة من مصادر

المجتمع، والتوجيه الذاتي والصحة والسلامة، والجوانب الأكاديمية الوظيفية، وقضاء وقت الفراغ، ومهارات العمل والحياة الاستقلالية، ويظهر ذلك قبل سن الثامنة عشر.⁵

إن أغلب التعريفات السابقة على اختلاف وجهات نظرها للإعاقة العقلية تؤكد وجود خلل في تفكير الشخص، واضطراب مس سلوكياته، جعلنا نحكم على تصرفاته بالمرضية، وذلك بالرجوع إلى المعايير التي نأخذ بها في التعامل معه سواء كانت طبية أو نفسية أو اجتماعية أو كلها مجتمعة. إن الطرح السابق يدفع بنا إلى تجاوز الحدث والتساؤل عن الأسباب التي جعلت الشخص يفقد عقله ويخرج عن الوضع الطبيعي للإنسانية باعتبارها الكائن العاقل بين المخلوقات، وهذا ما يجعلنا نقف على حقيقة مؤداها أنه بالرجوع إلى ما توصل إليه العلماء فإنه مما لا شك فيه أن أسباب حدوث الإعاقات العقلية كثيرة ومتعددة، رغم أن المختصين لم يقتصروا إلا على الجزء البسيط منها، ورغم تمظهرها في أشكال كثيرة بين وراثية وبيئية، إلا أن للعامل الغذائي فيها أهمية لا يستهان بها، ولعل دور هذا العامل عند المرأة قد يظهر مفعوله قبل الحمل، بل في أحيان كثيرة قد تعد نوعية الغذاء وتوازنه من العوامل المساعدة للمرأة على الحمل.

ثانيا- عوامل انتشار الإعاقة العقلية: إن نسبة التخلف العقلي تعتمد على درجة التخلف. حيث أن الجزء الأكبر من المتخلفين عقليا تقع في حدود التخلف البسيط الذي يمثل 98 % من مجموع حالات التخلف العقلي، أما نسبة ذوي

التخلف المتوسط فهي 6 %، أما النسبة الشديدة من التخلف العقلي فهي 5 %، كما أن هذه النسبة وانتشارها يعتمد على العمر، حيث أن نسبة انتشار الإعاقة تختلف باختلاف الدرجة العمرية للفرد. وتشير الدراسات إلى أن نسبة انتشار التخلف العقلي بين الأطفال من سن الخامسة عشرة ترتفع كثيرا عنها بين من هم أكبر منهم سنا، ويلعب المستوى الاجتماعي للأسرة والذي يحدد مستواها الثقافي والاقتصادي والمهني دورا هاما في القدرة العقلية، وفي انتشار نسبة التخلف العقلي بين أبناء المستويات الاجتماعية المختلفة. حيث أن نسبة انتشارها تزيد في المستويات الاجتماعية الفقيرة والدنيا، وتقل عند الأسر ذات الطبقة الاجتماعية المتوسطة، والعليا. ولقد أشارت نتائج الدراسة التي قام بها (هيبير) سنة 1970 أن نسبة انتشار الإعاقة العقلية بين الأمريكيان البيض مرتبطة بالمستوى الاجتماعي، وكانت النسبة كما يلي:

1- 5 % بين أبناء الطبقة العليا.

2- 0.8 % بين أبناء الطبقة العليا والمتوسطة.

3- 2.1 % بين أبناء الطبقة المتوسطة.

4- 3.1 % من أبناء الطبقة المتوسطة والدنيا.

5- 7.8 % بين أبناء الطبقة الدنيا.

وفي دراسة أخرى أجراها (بيرت ، وداي)

سنة 1970 في بريطانيا على نسبة انتشار التخلف العقلي بين أطفال سن المدرسة حيث كانت النسب كما يلي:

1- 1.5 % بين أبناء الطبقة الاجتماعية العليا.

2- 2.5 % بين أبناء الطبقة المتوسطة.

3- 2.5 % بين أبناء الطبقة الدنيا.

ونستطيع القول أن انتشار نسبة الإعاقة العقلية بين أبناء الطبقة الاجتماعية العليا قليل بسبب العوامل الثقافية المرتفعة في تلك الأسر، وإن ازدياد نسبة الإعاقة بين أبناء الطبقة المتوسطة والمتدنية اجتماعيا سيكون عائدا إلى انتشار المرض بين هاتين الفئتين، وسوء التغذية، ونقص في العناية والرعاية الاجتماعية بالطفل والأم الحامل، ولما تتعرض له من سوء تغذية، وقلة رعاية أثناء الحمل وبعده.⁶

ثالثا- الإعاقة العقلية والتغذية : إن لنوعية الطعام التي يتناولها الفرد أثر كبير جدا في قيامه بأداء نشاطاته على أكمل وجه، ولكن نوعية الطعام بالنسبة للأم الحامل مهمة جدا جدا، لأن ما تحتاجه الأم من كمية أو نوعية معينة من الطعام تختلف عما هو عليه في حالة الحمل، فالتغذية الجيدة عاملا مهما من عوامل نمو الجنين وسلامته الجسمية والعقلية. ولهذا السبب كان من الضروري أن يحتوي طعام الأم على المواد الغذائية الأساسية مثل البروتين والكاربوهيدرات والفيتامينات والمياه المعدنية اللازمة لنمو جسم الجنين بشكل عام، ولخلايا الدماغ بشكل خاص. لذلك فالأم النحيفة جدا والتي تعاني من سوء التغذية فإن من شأن ذلك أن يؤثر بشكل سيء على الحالة الصحية العامة للطفل، ونموه الجسمي والعقلي.⁷

لقد وجد أن لسوء التغذية تأثيرا مباشرا على تطور الدماغ، فيكون التطور العقلي عند أطفال الأمهات اللواتي لا يكثرن بنوع غذائهن أثناء فترة الحمل أقل مما هو عند أقرانهم ونظرائهم.

إن سوء التغذية يؤثر في تكاثر خلايا الدماغ التي وجد أنها تتكاثر في مرحلة ما قبل الولادة عن طريق الانقسام المباشر.⁸

إن هذا الكلام يجرنا للإشارة أنه يتعين على الأمهات ضرورة التقيد بالتغذية الصحية والنظام الصحي، مما يعني التنويع بالغذاء مع المحافظة على الكمية والنوعية المناسبتين. فجسم الإنسان تركيب بيولوجي شديد التعقيد والدقة، وما وقف عليه الأطباء منذ حقبة زمنية أنه يستفيد من الغذاء الوارد إليه بالكمية والنوعية التي تلزمه فقط، وما زاد عن هذه الكمية قد يخرج في صورة فضلات أو يتحول إلى دهون، كما أن هنالك حالات يعاني فيها جسم الإنسان من اختلال واضطراب في الأنزيمات المناسبة لعملية الأيض، المتعلقة بمكونات معينة، لذلك تصبح النسبة الزائدة من الغذاء الحامل لهذه النوع من المكونات خطرا يهدده، بل تعد هذه الكمية سما ينخر الجسم، ويقف أمامه عاجزا عن المواجهة، لأنه لا يملك السلاح المناسب لذلك.

وحالات اضطراب التمثيل الغذائي صورة لهذا الخطر المهدد للجسم والعقل بصورة خاصة، لأن العقل السليم دائما في الجسم السليم، ولأن الجسم كل متكامل فإن الحالات المرضية المرتبطة بالاضطراب في التمثيل الغذائي تهدد الكبار كما تهدد الصغار جسديا وعقليا، رغم أنها عند الأطفال تعتبر من الحالات الأقل شيوعا للإعاقة العقلية، إذ تصل نسبة هذه الحالات إلى حالة من كل 18.000 حالة ولادة.⁹ واضطراب التمثيل الغذائي يعني أن يحدث اضطراب لأحد

الأنزيمات مما يؤثر على إفرازه وبالتالي يؤثر على عملية الأيض.¹⁰ فهناك عدد من الإعاقات التي تحدث بسبب العوامل الوراثية استقلابية- بنوية، مدمرة للأنسجة العصبية. والاستقلابية: عبارة عن عدم هضم الجسم واستيعاب المواد الغذائية بالشكل الطبيعي، حيث تأخذ هذه المواد مساراً هضمياً شاذاً، وتؤدي إلى تكوين مواد مضرّة وسامة.¹¹

إن أمراض التمثيل الغذائي (الاستقلاب) عبارة عن مجموعة من الأمراض تتجاوز 500 مرضاً في الوقت الحاضر، وهي ناتجة عن نقص أو اعتلال في أنزيمات الأيض (التفاعلات الخلوية) للمواد المختلفة في الجسم. وأعراض هذه الأمراض يمكن أن تكون ناتجة عن إصابة أي جهاز أو عضو في الجسم، مثل الجهاز الهضمي أو الدوري أو العضلات أو غيرها، وهذه الأعراض مرتبطة بطبيعة المواد المتراكمة، الناتجة عن نقص الإنزيم ومكان الإنزيم الناقص، والمواد المهمة التي تفقد أو تقل بسبب الاختلال في التفاعلات، ومن الأعراض المهمة لهذه الأمراض: قصور النمو والتخلف العقلي والذهني للمصاب، والتي يمكن تفاديها في كثير من الأحيان بالتشخيص المبكر، والتدخل الطبي والعلاجي في الوقت المناسب. إن أمراض التمثيل الغذائي في جملتها هي أمراض وراثية، تتبع الأمراض المتنحية، حيث أن الأب والأم لا تظهر عليهم الأعراض، ولكنهم يحملون المورثات المصابة، التي يمكن أن تنتقل إلى أطفالهم بنسبة 25 % في كل حمل، وكما هو معروف علمياً فإن هذه الأمراض تنتشر بنسبة

أكبر في زواج الأقارب، وذلك بسبب وجود مورثات مصابة مشتركة بينهم.¹² رابعاً- نماذج عن الإعاقة العقلية الناتجة عن الاستعداد الوراثي، ودعم اضطرابات التمثيل الغذائي:

1- الفينيل كيتون يوريا: Phenylketonuria (PKU): إن اضطرابات التمثيل الغذائي المؤثرة على القدرة العقلية عند الإنسان تأخذ تسميات عدة، ويأتي في مقدمتها اضطراب الفينيل كيتون يوريا Phenylketonuria (PKU). وقبل أن نتطرق إلى صورة هذا الاضطراب وجبت علينا الإشارة إلى أن اكتشاف حالات الفينيل كيتون يوريا يعود إلى الثلاثينات من القرن الماضي، حيث في عام 1934 لاحظ الطبيب النرويجي (فولنج Asbjorn Folling) أثناء فحصه الطبي الروتينى لأحد الأطفال تغير لون بول الطفل من اللون الأحمر البني إلى اللون الأخضر عند إضافة حامض الفيريك إليه Ferric chlorid. كما لاحظ وجود رائحة غريبة في بول الطفل.¹³ وتأكيدها لما هو مسلم به ومن الحقائق المعروفة الآن أن الجزء الأكبر من أجسامنا تتكون من البروتين، وأنه بدون هذا البروتين، وبدون البروتين الذي نتناوله في غذائنا لن يكون من السهل علينا الاستمرار في الحياة، وأن هذا البروتين الحيواني بما في ذلك البروتين عند الإنسان ما هو إلا تركيبات مختلفة ومتنوعة لبعض الجزيئات الكيميائية لا يتجاوز عددها العشرين، وهي تعرف باسم الأحماض الأمينية.¹⁴

والأصل أن مرض الفينيل كيتون يوربا ينشا عن خطأ في تمثيل وتحويل الأميني الأساسي فنيل ألانين Phenylalanine إلى مادة التايروسين Tyrosine وعندئذ يتجمع ويتكاثر حامض الفينيل ألانين ويتحول إلى مادة ضارة هي حامض فنيل بايروفيك Phenylpyruvic.¹⁵

إن في مقدمة العوامل المساعدة على الانتقال لهذا المرض من الآباء إلى الأبناء العوامل الجينية. والتي يقصد بها العوامل الوراثية التي تنتقل عن طريق الجينات المحمولة على الكروموسومات، ففي الخلية المخصبة يوجد 46 كروموسوما نصفها من الأب ونصفها الآخر من الأم، وتوجد هذه الجينات وما تحمله من جينات وراثية (Genotype) على ثلاثة أشكال: الأولى الجينات السائدة (Dominant Genes) والثانية الجينات الناقلة (Carrier Genes) والثالث الجينات المتنحية (Ressessive Genes). فإذا كانت هذه الجينات سائدة لكل من الأب والأم فلا مشكلة في الأشكال الناتجة (Phenotype) وغالبا ما يشبه الطفل الوليد أبويه في بعض تلك الصفات (قانون التشابه في الوراثة)، ولكن قد توجد هذه الجينات بصفة ناقلة لدى الأب وناقلة لدى الأم، وفي هذه الحالة يختلف الطفل الوليد عن أبويه في بعض تلك الصفات (قانون الاختلاف في الوراثة)، أما في الحالة الثالثة فقد تلقي في الطفل الوليد صفة متنحية من كل من الأب والأم نتيجة لظهور هذه الجينات بصفة متنحية لدى كل من الأب والأم معا، وهذا ما يفسر اختلاف صفة ما في الوليد عن أبوية (قانون التراجع في الوراثة)، ويجب الإشارة إلى

أن التقاء جين ما يحمل صفة ما في الأب مع مثيله من الأم يخضع لعامل الصدفة.¹⁶

إن حالات الفينيل كتون يوربا تنتقل وراثيا كصفة متنحية، إذ يتوقف ظهورها على وجود هذا العامل المتنحي لدى كلا الوالدين، وتحدث أيضا إذا كانت الأم مصابة فعلا بهذه الحالة.¹⁷ إن حمل الأبوان حالة PKU كصفة ناقلة شرط أساسي لحدوث حالات PKU، ويتصف أبناء الأمهات الناقلات للمرض بأنهم عاديون، ولكن أعراض الحالة تبدوا عليهم فيما بعد بسبب اضطراب التمثيل الغذائي لديهم، وخاصة عند تناولهم للمواد التي تحتوي على مادة الفينيلين، والموجودة في المواد البروتينية وخاصة الحليب.¹⁸ إذ ينتج عن هذا الاضطراب كما أشرنا عدم قدرة الجسم على تحويل إحدى المواد الكيميائية الموجودة في كثير من الأطعمة إلى أشكال ضارة، مما يؤدي إلى تجمع هذه المواد السامة فتؤدي إلى تلف الخلايا العصبية في الجهاز العصبي المركزي وإلى إعاقة عقلية.¹⁹ هذا وتتنوع الخصائص الإكلينيكية المشكلة للصورة السريرية لمرض الفينيل كيتون يوربا بين جسدية ونفسية، ولعل من أكثر العلامات شيوعا له نجد:-

- أ- الإعاقة العقلية.
- ب- إبيضاض البشرة.
- ت- إصفرار الشعر.
- ث- إزرقاق العينين. (الطفل الأشقر في العائلة السمرء)
- ج- الصرع.
- ح- الحركات اللاإرادية في الأطراف.

خ- الإلتهابات الجلدية.²⁰

د- الاضطرابات الانفعالية.

ذ- العدوانية.

ر- المزاجية.

ز- الفصامية.²¹

وبالرجوع للصرع كواحدة من الخصائص الإكلينيكية المصاحبة لنسبة كبيرة من المتخلفين.²² والتي تميز اللوح السريري لحالات PKU هي عبارة عن حالة عصبية تحدث من وقت لآخر اختلال وفتي في النشاط الكهربائي الطبيعي للمخ. وينشأ النشاط الكهربائي الطبيعي للمخ من مرور ملايين الشحنات الكهربائية البسيطة من بين الخلايا العصبية في المخ، وأثناء انتشارها إلى جميع أجزاء الجسم. وهذا النمط الطبيعي من النشاط الكهربائي من الممكن أن يختل بسبب انطلاق شحنات كهربائية شاذة متقطعة لها تأثير كهربائي أقوى من تأثير الشحنات العادية، ويكون لهذه الشحنات تأثير على وعي الإنسان وحركة جسمه، وأحاسيسه لمدة قصيرة من الوقت، وهذه التغيرات الفيزيائية تسمى تشنجات صرعية، ولذلك يسمى الصرع أحيانا بالاضطراب التشنجي.

وقد تحدث نوبات من النشاط الكهربائي غير الطبيعي في منطقة محددة من المخ، وتسمى النوبة حينئذ بالنوبة الصرعية الجزئية، أو النوبة الصرعية النوعية، وأحيانا يحدث اختلال كهربائي بجميع خلايا المخ، وهنا يحدث ما يسمى بالنوبة الصرعية العامة أو الكبرى، ولا يرجع النشاط الطبيعي للمخ إلا بعد استقرار النشاط الكهربائي الطبيعي، ومن الممكن أن

تكون العوامل التي تؤدي إلى مرض الصرع موجودة منذ الولادة، أو قد تحدث في سن متأخر بسبب حدوث إصابات أو عدوى، أو حدوث تركيبات غير طبيعية في المخ، أو التعرض لبعض المواد السامة، أو لأسباب أخرى غير معروفة حالياً.²³ وقد يعد تسمم الدم نتيجة ارتفاع نسبة الفينيل ألانين عند حالات الاضطراب الغذائي، وبالتالي حدوث تركيبات غير طبيعية به من العوامل المؤدية للتعرض لنوبات صرعية عند أطفال الفينيل كيتون يوريا.

هذا عن صورة المرض وخصائص المريض. أما عن العلاج فيمكن أن تعالج هذه الحالة ولكن بشكل مبكر، وذلك من خلال فحص كل وليد عند وجود المرض في الأسابيع الأولى، وتحديد الأسبوع الثالث بعد الولادة، ويعد الكشف عن هذا الحامض في بعض الدول المتحضرة أمراً روتينياً لكل الأطفال، ويعتمد العلاج بالدرجة الأولى على تزويد الرضيع بحليب خاص لا يحتوي على بروتين الفينيل ألانين، وهو غذاء باهظ التكاليف، ويستمر عدة سنوات.

إن آثار هذا المرض واضطرابات أخرى مثل إفراط إفرازات الغدة الدرقية، قد يسيطر عليها من خلال تعديل تغذية الطفل، إلا أن هذه التعديلات يجب أن تكون مبكرة، ولحسن الحظ يمكن الكشف عن مثل هذه الأمراض عن طريق فحص دم المولود الجديد، ويمكن إجراء اختبار على الأطفال في الأيام الأولى من العمر للتأكد من حالتهم، فإن لم يتم اعتماد نظام حماية غذائية محددة للطفل من أجل التغلب على هذه المشاكل،

فإن الطفل من المحتمل أن يصاب بإعاقة عقلية شديدة، واحتمالية انخفاض القدرات العقلية تكون عالية عند إيقاف هذه الحماية الغذائية. ويوجد تأكيد كبير على ضرورة قيام الوالدين بالفحص قبل الإنجاب لمعرفة إن كان أي منهما يحمل جين PKU، وعلى الرغم من قلة احتمالية أن يكون كلا الزوجين حاملين لهذه الجين (1:3600) إلا أن الإرشاد الجيني (التوعية) في هذا المجال مهم جدا. ²⁴ وعموما يمكن أن يتم تشخيص حالة الفينيل كيتون يوريا بوحدة أو أكثر من الاختبارات الطبية التالية:

أ- إختبار كلوريد الحديد (Ferric Chloride Strip Test): وفي هذا الاختبار تخط بعض النقاط من كلوريد الحديد مع بول الطفل فإذا تغير لون البول إلى اللون الأخضر فيعني ذلك وجود حالة PKU.

ب- إختبار شريط كلوريد الحديد (Ferric Chloride Reagent Strip Test): وفي هذا الاختبار يوضع شريط كلوريد الحديد في بول الطفل أو على فوطة الطفل، ثم يقارن لون الشريط مع لوحة الألوان التي تبين وجود الحالة من عدمها.

ت- إختبار غثري (Guthrie Intibition Assay Test): وفي هذا الاختبار تؤخذ من كعب الطفل عينة من الدم فإذا أظهر أن مستوى الفينيلين في الدم هو 20 مليجرام لكل 100 ملم من الدم فإن ذلك يعني وجود حالة PKU لدى الطفل. ²⁵

2- مرض جلاكتوز الدم: Glactosemia: من الأمراض الوراثية النادرة، وينتج من عدم القدرة على تحويل سكر الجلاكتوز إلى جلوكوز، وهذا

ينتج عن نقص الإنزيم الخاص الذي يكسر السكر (1-phosphateuridy gluc-tose-1-transferase) مما يؤدي إلى ارتفاع نسبته في الدم والكبد والكليتين وقشرة المخ. وتبدأ الأعراض بصعوبة في الإطعام مع القيء، ويرقان للوليد، ثم تضخم الكبد والطحال، وانخفاض حاد لجلوكوز الدم، وعمتة عدسة العين Cataract، وتحلف

عقلي. ²⁶ ويمكن التعرف عليه منذ الأسبوع الأول من العمر عن طريق فحص الدم، ويبدأ العلاج فورا، والعلاج يتضمن تقادي المنتجات الغذائية التي تحتوي على الجلاكتوز، واللاكتوز، وتجنب تناول منتجات الألبان. ومع ذلك فهماك بعض الأدلة على أن كثيرا من الحالات التي عولجت من مرض جالاكتوز الدم لا تزال معاملات ذكائهم قليلة ويواجهون مشكلات نفسية وعصبية أكثر من العامة.

3- متلازمة هيرلر Hurler syndrome: ينتج عن نقص الإنزيم ألفا أيديورينيداز الذي يؤيض المواد الكربوهيدراتية المعقدة، وبسبب بترام المركبات العديدة التسكر المخاطية (مركبات عديدة التسكر تتكون من سلاسل طويلة غير متشعبة تتكون من وحدات ثنائية التسكر متكررة، وتشكل هذه المركبات مكونا أساسيا في النسيج الضام، حيث يلتصق بها الماء متسببا بمقاومتها للضغط). وتظهر أعراض الاضطراب في الطفولة المبكرة، وتزداد خطورة الموت المبكر، نظرا لتلف العديد من الأعضاء، ومن خصائص هذه المتلازمة الإعاقة العقلية الحادة، والقوام القصير، والقرنية الغائمة،

والطرش، وسمات وجهية مميزة مثل: الحواجب السوداء، والشفاه المنتفخة، واللسان الكبير، والجسر الأنفي المنخفض، ولا يوجد علاج لهذه المتلازمة، ولكن مؤخرا ظهرت زراعة نخاع.

4- مرض بول عصير القيقب Maple syrup urine disease: ينتج عن عدم قدرة الجسم على تكسير الأحماض الأمينية اللوسين (leucine)، وبول المصابين به يكون له رائحة حلوة مثل عصير القيقب، ولهذا سمي بهذا الاسم، وأبسط أشكال المرض تؤدي إلى إعاقة عقلية، ومشكلات صحية عدة ناتجة عن زيادة في الأحماض الأمينية في الدم مثل القيء، الخمول، غيبوبة، ولهذا يجب الالتزام بنظام غذائي، للمساعدة في السيطرة على المشكلات الناتجة عن المرض.

5- مرض التاي ساكس Tay Sachs ويعرف باختصار TSD: وهو اضطراب وراثي معروف باسم مرض تاي ساكس الطفيلي، وهو أحد الأمراض الناتجة عن جين مميت، يؤدي إلى اضطراب التمثيل الغذائي للدهون، مما ينتج عنه تراكم الدهون في خلايا المخ مسببة تلفها وتدميرها، ولذلك فهو أحد أسباب التخلف العقلي، وينتشر هذا المرض في يهود الإشكناز، وعادة ما يموت من يصاب به خلال سنوات قليلة، ويمكن التعرف على الأجنة حاملة المرض عن طريق اختبار يجرى على الأمهات الحوامل، يعرف منه ما إذا كان الطفل مصابا أم لا، ما يمكنهم من التخلص منه وليس هناك علاج معروف له.²⁷

خامسا- التوعية الجينية للأسر الحاملة للاستعداد: يقدم هذا النوع من المهام الإرشاد للزوجين قبل الزواج تقاديا لحدوث مشكلات تتعلق بإمكانية وجود أطفال معاقين لديهما- إن المرشد الجيني يمكنه الرجوع إلى دراسة شجرة الأسرة وتاريخها المرضي Family History، وتحذير أحد الزوجين من الزواج إذا كان في تاريخ أسرة شريكه مشاكل تتعلق بالإعاقات العقلية، وإذا كان ذلك الزواج لا بد منه فإن كلا الزوجين سيتحملان مسؤوليتهما في الحصول على أطفال معاقين، ومن ثم اللجوء إلى الإجهاض إذا كان الطفل الذي سيولد معاقا إذا رغب الوالدين في ذلك. كما ينصح المرشد الجيني الأم بعدم الإنجاب بعد سن 35-40 سنة تقاديا لحصول إعاقات لدى الأطفال القادمين، ولعل الأسباب التي ستكون مسئولة عن حدوث إعاقات لدى أطفال الأم الكبيرة هو ضعف خلايا بويضاتها، أو تلفها، إلى ضعف القدرة الجنسية عند كبار السن المسئولة عن تأخر إخصاب البويضة في اللحظات الأخيرة من حيويتها.²⁸

الخاتمة: إن جسم الإنسان لكي يصنع الطاقة التي يستخدمها للحفاظ على بقائه وتحقيق النمو فإنه يحتاج إلى وقود يستخرجها من البروتينات والكاربوهيدرات والنشويات عن طريق عملية بيولوجية تعمل على تحليل هذه الأطعمة وتحويلها إلى طاقة تسمى بعملية التمثيل الغذائي، لكن في حالات غير طبيعية قد يقف الجسم عاجزا عن تحويل واحدة من المكونات الغذائية مثل البروتينات نظرا لغياب أو نقص الأنزيم المسئول على عملية الاستقلاب، مما

- ⁴ طارق عبد الرؤوف عامر، ربيع عبد الرؤوف محمد، سلسلة ذوي الاحتياجات الخاصة التخلف العقلي، مؤسسة طبية للنشر والتوزيع، القاهرة- مصر، طبعة 1، سنة 2008، ص 31
- ⁵ ماجدة السيد عبيد، الإعاقة العقلية، دار صفاء للنشر والتوزيع، عمان- الأردن، سنة 2013، ص 33
- ⁶ سعيد عبد العزيز، إرشاد ذوي الاحتياجات الخاصة وأسرهم، دار الثقافة للنشر والتوزيع، عمان- الأردن، طبعة 1، سنة 2008، ص 141-142
- ⁷ علي محمود كاظم الجبوري، مرجع سابق ذكره، ص: 343-344
- ⁸ شفيق فلاح علاونة، سيكولوجية التطور الإنساني من الطفولة إلى المراهقة، دار المسيرة للنشر والتوزيع والطباعة، عمان- الأردن، طبعة 4، سنة 2012، ص 56
- ⁹ جمال الخطيب وآخرون، مرجع سابق ذكره، ص 156
- ¹⁰ مصطفى نوري القش، خليل عبد الرحمان المعايطة، سيكولوجية الأطفال ذوي الاحتياجات الخاصة مقدمة في التربية الخاصة، دار الإعصار العلمي، عمان- الأردن، طبعة 1، سنة 2014، ص 63
- ¹¹ أحمد وادي، الإعاقة العقلية أسباب، تشخيص، تأهيل، دار أسامة للنشر والتوزيع، عمان- الأردن، طبعة 1، سنة 2009، ص 62
- ¹² المرجع نفسه، ص 55
- ¹³ جمال الخطيب وآخرون، مرجع سابق ذكره، ص 156
- ¹⁴ شفيق فلاح علاونة، مرجع سابق ذكره، ص 46
- ¹⁵ علي محمود كاظم الجبوري، مرجع سابق ذكره، ص 341
- ¹⁶ فاروق الروسان، مرجع سابق ذكره، ص 109
- ¹⁷ طارق عبد الرؤوف عامر، ربيع عبد الرؤوف محمد، مرجع سابق ذكره، ص 83
- ¹⁸ جمال الخطيب وآخرون، مرجع سابق ذكره، ص 156
- ¹⁹ شفيق فلاح علاونة، مرجع سابق ذكره، ص 52
- ²⁰ علي محمود كاظم الجبوري، مرجع سابق ذكره، ص 341
- ²¹ جمال الخطيب وآخرون، مرجع سابق ذكره، ص 157
- ²² طارق عبد الرؤوف عامر، ربيع عبد الرؤوف محمد، مرجع سابق ذكره، ص 83
- ²³ مجدي أحمد محمد عبد الله، أسس علم النفس العصبي الإنساني، دار المعرفة الجامعية، مصر، طبعة 1، سنة 2008، ص 225
- ²⁴ علي محمود كاظم الجبوري، مرجع سابق ذكره، ص 342
- ²⁵ جمال الخطيب وآخرون، مرجع سابق ذكره، ص 156-157
- ²⁶ سحر عبد الفتاح خير الله، أمينة محمد مختار، الكفاءة الاجتماعية لذوي الإعاقة العقلية، دار صفاء للنشر والتوزيع، عمان- الأردن، طبعة 1، سنة 2013، ص 43
- ²⁷ سحر عبد الفتاح خير الله، أمينة محمد مختار، مرجع سابق ذكره، ص 45-44
- ²⁸ سعيد عبد العزيز، مرجع سابق ذكره، ص 151-150

يجر الجسم إلى حدوث مضاعفات تتضمن في العادة عددا من الأمراض المرتبطة بهذه الاضطرابات المدعوة باضطرابات التمثيل الغذائي، وقد كان اضطراب الفينيل كيتون يوريا، وجلاكتوز الدم، زملازمة هيرلر، ومرض بول عصير القيقب، كما أسلفنا نماذج منها، حيث تجلت صورتها الناتجة عن اضطراب التمثيل الغذائي في إعاقة عقلية تتراوح بين متوسطة وشديدة، وهذا يحتاج من الأسر إلى تركيز اهتمامها وعنايتها بالوليد المصاب بمثل هكذا إعاقة إن لم يكن اهتمامها قد سبق ولادته، إذا ثبت وجود والدين ناقلين للاستعداد للأبناء. ذلك أن تطور المرض في الشدة يعتمد على الرعاية المعطاة للوليد المصاب، فكلما كان التشخيص مبكرا، والحمية مناسبة، كلما كان نمو الطفل إلى حد ما طبيعيا، مع بعض التعقيدات التي تخص بالتحديد الحمية الغذائية، التي تكون في العادة طويلة الأمد إن لم نقل أبدية، غير أن هذا التعقيد في الحمية قد يخلص الطفل أو يخفف عنه وقع إعاقة عقلية تحرمه من العيش حياة في الجوانب الأخرى تحمل معها الأمل.

الهوامش

- ¹ علي محمود كاظم الجبوري، علم النفس الفسيولوجي، دار صفاء للنشر والتوزيع، عمان- الأردن، طبعة 1، سنة 2011، ص 323
- ² جمال الخطيب وآخرون، مقدمة في تعليم الطلبة ذوي الاحتياجات الخاصة، دار الفكر للطباعة والنشر والتوزيع، عمان- الأردن، طبعة 1، سنة 2007، ص 150
- ³ فاروق الروسان، سيكولوجية الأطفال غير العاديين مقدمة في التربية الخاصة، دار الفكر للطباعة والنشر والتوزيع، عمان- الأردن، طبعة 6، سنة 2006، ص 14