

اضطراب طيف التوحد (ASD)

المقدمة:

اضطراب طيف التوحد (ASD) هو حالة تظهر في وقت مبكر جدًا من نمو الطفولة، وتختلف في شدتها، وتتميز بضعف المهارات الاجتماعية، ومشاكل التواصل، والأفعال المتكررة. يمكن أن تتداخل هذه الصعوبات مع قدرة الأفراد المتأثرين على العمل في البيئات الاجتماعية والأكاديمية والتوظيفية. يتعرض الأشخاص المصابون باضطراب طيف التوحد أيضًا لخطر متزايد للإصابة بمشاكل نفسية مثل القلق والاكتئاب واضطراب الوسواس القهري واضطرابات الأكل.

في عمر سنة إلى سنتين، يعاني الأشخاص المصابون باضطراب طيف التوحد من ضعف القدرة على التفاعل مع الآخرين؛ غالبًا ما يكونون أكثر راحة في التعامل مع الأشياء. يواجه الأفراد المتأثرون صعوبة في فهم واستخدام الإشارات الاجتماعية غير اللفظية مثل التواصل البصري وتعبيرات الوجه والإيماءات ولغة الجسد. عدم القدرة على التعرف على هذه الإشارات واستخدامها يجعل من الصعب على الأفراد المتضررين فهم مشاعر الآخرين أو التعبير عن مشاعرهم بشكل مناسب. يمكن في بعض الأحيان اكتشاف علامات اضطراب طيف التوحد، مثل انخفاض التواصل البصري والتفاعل الاجتماعي، قبل سن الثانية. ومع ذلك، يتم تشخيص الحالة عادةً بين عمر 2 و4 سنوات، عندما تكون مهارات التواصل والمهارات الاجتماعية أكثر تقدمًا، مثل تعلم اللعب مع الآخرين. عادة ما تبدأ في التطور.

يمكن أن تشمل الإجراءات المتكررة في اضطراب طيف التوحد إجراءات بسيطة مثل التأرجح، أو الررفة باليد، أو تكرار الكلمات أو الأصوات (الصدى). غالبًا ما يتطرق الأفراد المتأثرون إلى أفكار معينة أو يعبرون عنها بشكل متكرر؛ هذه السمة تسمى المثابرة. يميل الأشخاص المصابون باضطراب طيف التوحد إلى أن يكونوا صارمين بشأن إجراءاتهم الروتينية المحددة وقد يقاومون بقوة الاضطرابات مثل التغييرات في الجدول الزمني. وقد يجدون أيضًا صعوبة في تحمل المحفزات الحسية مثل الضوضاء العالية أو الأضواء الساطعة.

في حين أن الصعوبات الاجتماعية والتواصلية والأفعال غير العادية تحدد اضطراب طيف التوحد، إلا أن الأفراد المتأثرين يمكن أن يتمتعوا بمجموعة واسعة من القدرات الفكرية والمهارات اللغوية. يعاني غالبية الأشخاص المصابين باضطراب طيف التوحد من إعاقة ذهنية خفيفة إلى متوسطة، بينما يتمتع الآخرون بذكاء متوسط إلى فوق المتوسط. يتمتع البعض بقدرات معرفية خاصة تتجاوز إلى حد كبير مستوى أدائهم الإجمالي، غالبًا في مجالات مثل الموسيقى أو الرياضيات أو الذاكرة. بعض الأشخاص الذين يعانون من اضطراب طيف التوحد لا يتحدثون على الإطلاق، بينما يستخدم البعض الآخر اللغة بطلاقة. ومع ذلك، فإن المتحدثين بطلاقة الذين يعانون من اضطراب طيف التوحد غالبًا ما يعانون من مشاكل مرتبطة بالتواصل اللفظي.

قد يتحدثون بصوت رتيب، أو لديهم سلوكيات صوتية غير عادية، أو يختارون موضوعات غير عادية للمحادثة.

يتم الآن تجميع العديد من التشخيصات التي كانت تُصنف على أنها حالات منفصلة معًا تحت تشخيص اضطراب طيف التوحد. على سبيل المثال، اضطراب التوحد هو مصطلح تم استخدامه عندما يكون لدى الأفراد المصابين تواصل محدود أو غائب، وغالبًا ما يكون ذلك مصحوبًا بالإعاقة الذهنية. على النقيض من ذلك، كانت متلازمة أسبرجر تشخيصًا تم تطبيقه سابقًا على الأفراد المصابين ذوي الذكاء المتوسط أو فوق المتوسط والذين لم يتأخروا في تطور لغتهم. تم إنشاء التشخيص الأوسع لاضطراب طيف التوحد لأن العديد من الأفراد المصابين يقعون خارج نطاق التعريفات الصارمة للتشخيصات الأضيق، وقد تتغير قدراتهم الفكرية والتواصلية بمرور الوقت. ومع ذلك، فإن بعض الأفراد الذين تم تشخيصهم سابقًا بأحد الأنواع الفرعية لا يستوفون الآن جميع معايير التشخيص الشامل الجديد.

الانتشار:

يعد اضطراب طيف التوحد حالة شائعة، وقد تزايد عدد الأطفال الذين تم تشخيص إصابتهم باضطراب طيف التوحد بسرعة في العقود القليلة الماضية. وفي عام 2021، يقدر معدل انتشار هذا الاضطراب في الولايات المتحدة بنسبة 1 من كل 44 طفلاً. في الثمانينيات، قبل استخدام مصطلح اضطراب طيف التوحد، تم الإبلاغ عن معدل انتشار مرض التوحد بحوالي 1 من كل 2000. ومع ذلك، فمن غير الواضح ما إذا كان هذا يمثل زيادة حقيقية في انتشار اضطراب طيف التوحد أو يعكس تغيرات في طريقة تشخيص وتصنيف خصائص الاضطراب.

ملاحظة: يعد اضطراب طيف التوحد شائعاً عند الأولاد أكثر من أربع مرات مقارنة بالفتيات.

الأسباب:

تم الإبلاغ عن أن التغيرات في أكثر من 1000 جين مرتبطة باضطراب طيف التوحد، ولكن لم يتم تأكيد عدد كبير من هذه الارتباطات. يُعتقد أن العديد من الاختلافات الجينية الشائعة تؤثر على خطر الإصابة باضطراب طيف التوحد، ولكن لن يتأثر جميع الأشخاص الذين لديهم واحد أو أكثر من هذه الاختلافات الجينية. بشكل فردي، معظم الاختلافات الجينية لها تأثير صغير فقط. تشير التقديرات إلى أن العوامل الوراثية تساهم بنسبة 40 إلى 80 بالمائة من خطر الإصابة باضطراب طيف التوحد. إن الخطر الناجم عن المتغيرات الجينية جنباً إلى جنب مع عوامل الخطر البيئية، مثل عمر الوالدين، ومضاعفات الولادة، وغيرها من العوامل التي لم يتم تحديدها، يحدد خطر إصابة الفرد بهذه الحالة المعقدة.

على النقيض من ذلك، يعتقد أن حوالي 2 إلى 4 بالمائة من الأشخاص المصابين باضطراب طيف التوحد، يُعتقد أن طفرات جينية نادرة أو تشوهات في الكروموسوم هي سبب الحالة، وغالباً ما تكون سمة من سمات المتلازمات التي تتضمن أيضاً علامات وأعراض إضافية تؤثر على أجزاء مختلفة من الجسم.

على سبيل المثال، تسبب الطفرات في جين ADNP اضطراباً يسمى متلازمة ADNP. بالإضافة إلى اضطراب طيف التوحد والإعاقة الذهنية، تتضمن هذه الحالة ملامح وجه مميزة ومجموعة واسعة من العلامات والأعراض الأخرى. بعض الجينات الأخرى التي ترتبط فيها الطفرات النادرة باضطراب طيف التوحد، وغالباً ما تكون مصحوبة بعلامات وأعراض أخرى، هي ARID1B، وASH1L، وCHD2، وCHD8، وDYRK1A، وPOGZ، وSHANK3، وSYNGAP1. في معظم الأفراد المصابين باضطراب طيف التوحد الناجم عن طفرات جينية نادرة، تحدث الطفرات في جين واحد فقط.

تشارك العديد من الجينات المرتبطة باضطراب طيف التوحد في نمو الدماغ. تؤثر البروتينات المنتجة من هذه الجينات على جوانب متعددة من نمو الدماغ، بما في ذلك إنتاج ونمو وتنظيم الخلايا العصبية (الخلايا العصبية). يؤثر بعضها على عدد الخلايا العصبية التي يتم إنتاجها، بينما يشارك بعضها الآخر في تطوير أو وظيفة الاتصالات بين الخلايا العصبية (المشابك العصبية) حيث يحدث الاتصال من خلية إلى أخرى، أو إسقاطات الخلية (التشعبات) التي تحمل الإشارات المستلمة عند المشابك العصبية إلى الخلايا العصبية. تؤثر العديد من الجينات الأخرى المرتبطة باضطراب طيف التوحد على النمو من خلال التحكم (تنظيم) نشاط الجينات أو البروتينات الأخرى.

إن الطرق المحددة التي ترتبط بها التغيرات في هذه الجينات وغيرها بتطور اضطراب طيف التوحد غير معروفة. ومع ذلك، تشير الدراسات إلى أنه أثناء نمو الدماغ، يكون لدى بعض الأشخاص المصابين باضطراب طيف التوحد عدد من الخلايا العصبية أكثر من الطبيعي وفرط نمو في أجزاء من السطح الخارجي للدماغ (القشرة). بالإضافة إلى ذلك، غالباً ما تكون هناك مناطق غير مكتملة حيث يتم إزاج البنية الطبيعية للقشرة. تتكون القشرة الدماغية عادةً من ست طبقات، والتي تنشأ أثناء النمو قبل الولادة، وتحتوي كل طبقة على خلايا عصبية متخصصة وأنماط مختلفة من الاتصال العصبي. تحدث تشوهات الخلايا العصبية والدماغ في الفصين الجبهي والصدغي من القشرة، والتي تشارك في العواطف والسلوك الاجتماعي واللغة. يُعتقد أن هذه التشوهات تكمن وراء الاختلافات في التنشئة الاجتماعية والتواصل والأداء المعرفي المميز لاضطراب طيف التوحد.

تعرف على المزيد حول الجينات المرتبطة باضطراب طيف التوحد:

ADNP •
ANK2 •
ARID1B •
ASH1L •
CHD2 •
CHD8 •
CTNND2 •
DYRK1A •
GRIN2B •
KCNQ3 •
MECP2 •
POGZ •
PTEN •
RELN •
SHANK3 •
SYNGAP1 •
UBE3A •

معلومات إضافية من NCBI Gene

ASXL3 •
CACNA1H • CNTN4 •
CNTNAP2 • DSCAM •
EIF4E •
GABRB3 • KATNAL2 • KCNQ5 •
KDM5A •
KDM5B •
MYT1L •
NLGN1 •
NLGN3 •
NRXN1 •
PTCHD1 • RPL10 •
SCN2A •
SHANK2 • SYN1 •
SYN2 •
TBR1 •
TMLHE •

طريقة التوريث:

يميل اضطراب طيف التوحد إلى الانتشار في العائلات، لكن نمط الوراثة عادة ما يكون غير معروف. عادةً ما يرث الأشخاص الذين يعانون من تغيرات جينية مرتبطة باضطراب طيف التوحد خطرًا متزايدًا للإصابة بالحالة، بدلاً من الحالة نفسها. عندما يكون اضطراب طيف التوحد سمة لمتلازمة وراثية أخرى، فمن الممكن أن ينتقل وفقًا لنمط وراثة تلك المتلازمة.

أسماء أخرى لهذا المرض:

- ASD
- Autistic continuum
- Pervasive developmental diso

معلومات وموارد إضافية:
معلومات الاختبارات الجينية
• سجل الاختبارات الجينية: اضطراب طيف التوحد

(<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/C1510586/>)

مركز معلومات الأمراض الوراثية والنادرة
• مرض التوحد النادر

(<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/10248/index>)

موارد دعم المرضى والمناصرة

• المنظمة الوطنية للاضطرابات النادرة
(NORD))

(<https://rarediseases.org/>)

التجارب السريرية

• ClinicalTrials.gov

(<https://clinicaltrials.gov/search?cond=%22Autism+spectrum+disorder%22>)

كتالوج الجينات والأمراض من OMIM • التوحد

(<https://omim.org/entry/209850>)

المقالات العلمية على PubMed

• PubMed

([https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=%28Autism+Spectrum+Disorder%29+AND+%28autism+spectrum+disorder%29+AND+review%29+AND+human%29+AND+%22last+5%22+ew%29+AND+\(720+days%22%29+AND](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=%28Autism+Spectrum+Disorder%29+AND+%28autism+spectrum+disorder%29+AND+review%29+AND+human%29+AND+%22last+5%22+ew%29+AND+(720+days%22%29+AND))

- Chahrour M, O'Roak BJ, Santini E, Samaco RC, Kleiman RJ, Manzini MC. Current Perspectives in Autism Spectrum Disorder: From Genes to Therapy. *J Neurosci*. 2016 Nov 9;36(45):11402-11410. doi: 10.1523/JNEUROSCI.2335-16.2016.

Citation on PubMed

(<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27911742>)

or Free article on PubMed Central (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5125207/>)

- Courchesne E, Mouton PR, Calhoun ME, Semendeferi K, Ahrens-Barbeau C, Hallett MJ, Barnes CC, Pierce K. Neuron number and size in prefrontal cortex of children with autism. *JAMA*. 2011 Nov 9;306(18):2001-10. doi: 10.1001/jama.2011.1638. Citation on PubMed

(<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22068992>)

- Fakhoury M. Autistic spectrum disorders: A review of clinical features, theories and diagnosis. *Int J Dev Neurosci*. 2015 Jun;43:70-7. doi:10.1016/j.ijdevneu.2015.04.003. Epub 2015 Apr 8. Citation on PubMed (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25862937>)

- Kaushik G, Zarbalis KS. Prenatal Neurogenesis in Autism Spectrum Disorders. *Front Chem*. 2016 Mar 15;4:12. doi: 10.3389/fchem.2016.00012. eCollection 2016. Citation on PubMed (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27014681>) or Free article on PubMed Central

(<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4791366/>)

- Kim SK. Recent update of autism spectrum disorders. *Korean J Pediatr*. 2015 Jan; 58(1):8-14. doi: 10.3345/kjp.2015.58.1.8. Epub 2015 Jan 31. Citation on PubMed (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25729393>) or Free article on PubMed Central (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4342781/>)

- Kosmicki JA, Samocha KE, Howrigan DP, Sanders SJ, Slowikowski K, Lek M, Karczewski KJ, Cutler DJ, Devlin B, Roeder K, Buxbaum JD, Neale BM, MacArthur DG, Wall DP, Robinson EB, Daly MJ. Refining the role of de novo protein-truncating variants in neurodevelopmental disorders by using population reference samples. *Nat Genet*. 2017 Apr;49(4):504-510. doi: 10.1038/ng.3789. Epub 2017 Feb 13. Citation on PubMed

(<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28191890>)

- Krumm N, O'Roak BJ, Shendure J, Eichler EE. A de novo convergence of autism genetics and molecular neuroscience. *Trends Neurosci*. 2014 Feb;37(2):95-105. doi:10.1016/j.tins.2013.11.005. Epub 2013 Dec 30. Citation on PubMed (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24387789>) or Free article on PubMed Central (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4077788/>)

- Liu X, Takumi T. Genomic and genetic aspects of autism spectrum disorder. *Biochem Biophys Res Commun*. 2014 Sep 19;452(2):244-53. doi:10.1016/j.bbrc.2014.08.108. Epub 2014 Aug 27. Citation on PubMed

(<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25173933>)

- Masi A, DeMayo MM, Glozier N, Guastella AJ. An Overview of Autism Spectrum Disorder, Heterogeneity and Treatment Options. *Neurosci Bull.* 2017 Apr; 33(2):183-193. doi: 10.1007/s12264-017-0100-y. Epub 2017 Feb 17. Citation on PubMed (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28213805>)
- Mintz M. Evolution in the Understanding of Autism Spectrum Disorder: Historical Perspective. *Indian J Pediatr.* 2017 Jan;84(1):44-52. doi:10.1007/s12098-016-2080-8. Epub 2016 Apr 7. Citation on PubMed (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27053182>)
- Modabbernia A, Velthorst E, Reichenberg A. Environmental risk factors for autism: an evidence-based review of systematic reviews and meta-analyses. *Mol Autism.* 2017 Mar 17;8:13. doi: 10.1186/s13229-017-0121-4. eCollection 2017. Citation on PubMed (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28331572>) or Free article on PubMed Central (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5356236/>)
- Mukherjee SB. Autism Spectrum Disorders - Diagnosis and Management. *Indian J Pediatr.* 2017 Apr;84(4):307-314. doi: 10.1007/s12098-016-2272-2. Epub 2017 Jan 19. Citation on PubMed (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28101829>)
- Rylaarsdam L, Guemez-Gamboa A. Genetic Causes and Modifiers of Autism Spectrum Disorder. *Front Cell Neurosci.* 2019 Aug 20;13:385. doi: 10.3389/fncel.2019.00385. eCollection 2019. Citation on PubMed (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31481879>)
- Saffin JM, Tohid H. Walk like me, talk like me. The connection between mirror neurons and autism spectrum disorder. *Neurosciences (Riyadh).* 2016 Apr;21(2):108-19. doi: 10.17712/nsj.2016.2.20150472. Citation on PubMed (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27094520>) or Free article on PubMed Central (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5107264/>)
- Sanders SJ. First glimpses of the neurobiology of autism spectrum disorder. *Curr Opin Genet Dev.* 2015 Aug;33:80-92. doi: 10.1016/j.gde.2015.10.002. Epub 2015 Nov 9. Citation on PubMed (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26547130>)
- Smith IC, Reichow B, Volkmar FR. The Effects of DSM-5 Criteria on Number of Individuals Diagnosed with Autism Spectrum Disorder: A Systematic Review. *J Autism Dev Disord.* 2015 Aug;45(8):2541-52. doi: 10.1007/s10803-015-2423-8. Citation on PubMed (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25796195>)
- Stoner R, Chow ML, Boyle MP, Sunkin SM, Mouton PR, Roy S, Wynshaw-Boris A, Colamarino SA, Lein ES, Courchesne E. Patches of disorganization in the neocortex of children with autism. *N Engl J Med.* 2014 Mar 27;370(13):1209-1219. doi:10.1056/NEJMoa1307491. Citation on PubMed (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24670167>) or Free article on PubMed Central (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4499461/>)

- Tordjman S, Cohen D, Coulon N, Anderson GM, Botbol M, Canitano R, Roubertoux PL. Reframing autism as a behavioral syndrome and not a specific mental disorder: Implications of genetic and phenotypic heterogeneity. *Neurosci Biobehav Rev.* 2017 Sep;80:210. doi: 10.1016/j.neubiorev.2017.01.030. Epub 2017 Jan 30. Citation on PubMed (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28153685>)
- Vorstman JAS, Parr JR, Moreno-De-Luca D, Anney RJL, Nurnberger JI Jr, Hallmayer JF. Autism genetics: opportunities and challenges for clinical translation. *Nat Rev Genet.* 2017 Jun;18(6):362-376. doi: 10.1038/nrg.2017.4. Epub 2017 Mar 6. Citation on PubMed (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28260791>)
- Wilfert AB, Turner TN, Murali SC, Hsieh P, Sulovari A, Wang T, Coe BP, Guo H, Hoekzema K, Bakker TE, Winterkorn LH, Evani US, Byrska-Bishop M, Earl RK, Bernier RA; SPARK Consortium; Zody MC, Eichler EE. Recent ultra-rare inherited variants implicate new autism candidate risk genes. *Nat Genet.* 2021 Aug;53(8):1125-1134. doi: 10.1038/s41588-021-00899-8. Epub 2021 Jul 26. Citation on PubMed (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/34312540>)
- Ziats MN, Rennert OM. The Evolving Diagnostic and Genetic Landscapes of Autism Spectrum Disorder. *Front Genet.* 2016 Apr 26;7:65. doi: 10.3389/fgene.2016.00065. eCollection 2016. Citation on PubMed (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27200076>) or Free article on PubMed Central (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4844926/>)

Last updated October 21, 2021