Case Report

A case report of short-term motor rehabilitation in a child with Phelan-McDermid syndrome

Babaei M[1*], Tajamoli Z[2]

1- Department of Occupational Therapy, University of Social Welfare and Rehabilitation Sciences, Tehran, I. R. Iran.
2- Department of Physical Therapy, Shahid-Beheshti University of Medical Sciences, Tehran, I. R. Iran.

Received December 24, 2013; Accepted September 27, 2014

Abstract:

Background: Phelan-McDermid syndrome is a rare genetic disorder with an unknown prevalence. The overall developmental delay as a hallmark of the syndrome requires the rehabilitational interventions. The purpose of this study was to examine the effect of motor rehabilitation on an established syndrome of Phelan-McDermid.
Case Report: In this study, a four-year old child with Phelan-McDermid syndrome diagnosis is reported. His gross motor skills and upper extremity functional skills were delayed. Accordingly, a 12-week motor rehabilitation program was planned and carried out.
Conclusion: Findings of this case report show that the common approaches to motor rehabilitation of children with cerebral palsy and motor delay are applicable for children diagnosed with Phelan-McDermid syndrome. However, further studies are required to generalize the findings.

Keywords: Phelan-McDermid syndrome, Rehabilitation, Exercise therapy, Developmental disabilities

* **Corresponding Author.**
Email: mas.babaei@gmail.com
Tel: 0098 910 3100 984
Fax: 0098 21 221 80037

Conflict of Interests: ***No***

Feyz, Journal of Kashan University of Medical Sciences December, 2014; Vol. 18, No 5, Pages 497-501

Please cite this article as: Babaei M, Tajamoli Z. A case report of short-term motor rehabilitation in a child with Phelan-McDermid syndrome. ***Feyz*** 2014; 18(5): 497-501.

[Downloaded from feyz.kaums.ac.ir on 2026-10-11]

گزارش موردی از توانبخشی حرکتی کوتاه‌مدت در یک کودک مبتلا به سندروم فلن مک‌درمید

مسعود بابایی [1*]، زهرا تجملی [2]

خلاصه:

سابقه و هدف: سندروم فلن مک‌درمید، اختلالی ژنتیکی و نادر بوده و شیوع آن مشخص نیست. یکی از ویژگی‌های واضح این بیماران تاخیر کلی رشد بوده که آن‌ها را نیازمند مداخلات توانبخشی می‌کند. این مطالعه به بررسی تاثیر توانبخشی حرکتی یک کودک تشخیص داده شده با این سندروم می‌پردازد.

گزارش مورد: فرد مورد مطالعه کودکی چهار ساله و مبتلا به سندروم فلن مک‌درمید است که در رشد حرکتی، مهارت‌های حرکتی درشت و مهارت‌های عملکرد اندام فوقانی خود تاخیر داشت. بر این اساس، برنامه توانبخشی حرکتی ۱۲ هفته‌ای برای وی طرح ریزی و اجرا شد.

نتیجه‌گیری: این مطالعه موردی نشان داد که رویکردهای رایج توانبخشی حرکتی کودکان فلج مغزی و کودکان مبتلا به تاخیر حرکتی، برای توانبخشی حرکتی کودکان مبتلا به سندروم فلن مک درمید قابل استفاده‌اند؛ با این حال نیازمند مطالعات بیشتر برای تعمیم قوی‌تر نتایج هستیم.

واژگان کلیدی: سندروم فلن مک‌درمید، توانبخشی، تمرین درمانی، ناتوانی‌های رشدی

دو ماه‌نامه علمی– پژوهشی فیض، دوره هجدهم، شماره ۵، آذر و دی ۱۳۹۳، صفحات ۵۰۱-۴۹۷

مقدمه

سندروم Phelan-McDermid، اختلالی ژنتیکی است که به‌دلیل حذف یا چیدمان مجدد کروموزوم ۲۲ اتفاق می‌افتد [۱]. حذف در قسمت انتهایی کروموزوم و در محل اختصاص داده شده برای q13.3 می‌باشد [۲]. این سندروم با نام‌های 22q13 deletion، Deletion 22q13، Deletion 22q13.3، و Monosomy 22q13 نیز معرفی شده است [۳]. شیوع این سندروم مشخص نیست [۳]. به‌نظر می‌رسد که در بسیاری از موارد، این سندروم تشخیص داده نشده و آن را به‌عنوان یکی از علل اصلی عقب ماندگی ذهنی بدون علت فرض می‌کنند [۲]. این سندروم به‌صورت آشکاری در هر دو سطح بالینی و آزمایشگاهی مورد غفلت قرار می‌گیرد. در بیش از ۳۰ درصد افراد مبتلا به این سندروم جهت تشخیص به بیش از یک مطالعه کروموزومی نیاز است [۳]. تصویر بالینی در بیش از ۹۵ درصد افراد مبتلا به این سندروم شامل تاخیر شدید رشد کلی، نبود گفتار یا تاخیر شدید آن، شلی بدن (Hypotonia) و نمو طبیعی یا شتاب گرفته می‌باشد.

ویژگی‌های این سندروم در حین تولد کاملا مخفی است. شلی بدن، مشکلات تغذیه و تاخیر رشدی از اولین علائمی هستند که در کودک نمایان می‌شوند. وجود شلی بدن در نوزاد تنها شاخصی است که نیاز به مطالعات ژنتیکی را برجسته می‌کند. ویژگی‌های رفتاری این سندروم با اختلالات طیف اوتیسم سازگار بوده و شامل تماس چشمی ضعیف، حرکات کلیشه‌ای، کاهش ارتباطات اجتماعی و نقایص زبانی می‌باشد [۳]. با مروری بر جدیدترین مطالعات، در می‌یابیم که هنوز میزان شیوع این سندروم مشخص نیست. به‌علاوه، تا کنون گزارشی از تاثیر مداخلات توانبخشی در بیماران مبتلا به این سندروم نیز گزارش نشده است.

معرفی مورد

مورد مطالعه، کودکی چهار ساله از پدر و مادری غیرمنسوب و ایرانی الاصل بوده که از بدو تولد با پیگیری‌های صورت گرفته توسط خانواده و انجام آزمایشات متعدد ژنتیکی، تشخیص سندروم فلن مک‌درمید را دریافت کرده است. این کودک در زمستان سال ۱۳۹۱ به بخش کاردرمانی کلینیک توانبخشی مربوطه در شهر تهران ارجاع شد. در زمان ارجاع، اختلال همراهی در تاریخچه پزشکی و گفته‌های مادر یافت نشد. شکایت اصلی مادر، عدم پیشرفت مراحل رشد حرکتی کودک بود. به‌منظور شروع فرآیند توانبخشی حرکتی، ارزیابی‌های بالینی اولیه روی کودک انجام گرفت. به‌دلیل عدم وجود ابزار معتبری جهت بررسی مهارت‌های حرکتی کودکان تشخیص داده شده با سندروم فلن مک‌درمید، از شاخص‌های موجود در زمینه‌ی اختلال فلج مغزی و

[1] دانشجوی دکتری تخصصی کاردرمانی، گروه آموزشی کاردرمانی، دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

[2] کارشناس ارشد فیزیوتراپی، گروه آموزشی فیزیوتراپی، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

* نشانی نویسنده مسئول:
تهران، دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی، گروه آموزشی کاردرمانی

تلفن: ۰۹۱۰۳۱۰۰۹۸۴ دورنویس: ۰۲۱۲۲۱۸۰۰۳۷

پست الکترونیک: mas.babaei@gmail.com

تاریخ دریافت: ۹۲/۱۰/۳ تاریخ پذیرش نهایی: ۹۳/۷/۵

[Downloaded from feyz.kaums.ac.ir on 2026-10-11]

مشکلات ذهنی استفاده شد. ویژگی‌های ریخت شناسی کودک مانند تمامی هم سالانش طبیعی به‌نظر می‌رسید. کودک از لحاظ مقیاس GMFCS (Gross Motor Function Classification System) در سطح چهار بازه‌ی سنی ۲ تا ۴ سال قرار داشت و تنها قادر به غلتیدن، آمدن از حالت خوابیده به نشسته و نشستن به صورت مستقل بود. روایی و پایایی این مقیاس، توسط Palisano و همکارانش به تایید رسیده است [۴]. از لحاظ عملکرد اندام فوقانی، کودک در سطح دوم مقیاس MACS (Manual Ability Classification System) قرار داشت و قادر بود که اشیاء را به‌صورت استوانه‌ای، کروی، دو و سه انگشتی در دستانش بگیرد ولی استفاده هدفمندی از آنها نمی کرد. روایی و پایایی این مقیاس توسط Eliasson و همکارانش مورد تایید قرار گرفته است [۵]. در زمینه ی تون عضلانی، تون عضلات اندام‌ها و تنه‌ی کودک طبیعی بود و در اندازه‌گیری بر اساس مقیاس تعدیل یافته آشورث (Modified ashworth scale)، نمره صفر به‌عنوان تون عضلانی طبیعی برای وی در نظر گرفته شد. پایایی مقیاس تعدیل شده آشورث توسط Bohannon و Smith به تایید رسیده است [۶]. در ارزیابی‌های رشد رفلکسی [۷]، در هیچ‌یک از سطوح رفلکسی نخاع، ساقه مغز و مغز میانی، تاخیر رفلکسی مشاهده نشد. به‌منظور بررسی سطح هوش‌بهر کودک به‌علت عدم توانایی وی در انجام تست‌های مرتبط، اندازه‌گیری هوش‌بهر وی امکان پذیر نبود. با این‌حال، کودک در مقایسه عینی با هم سن و سالان خود در سطح بسیار پایین‌تری قرار داشت. در حیطه‌ی عملکرد شناختی، با اتفاق نظری که میان درمان‌گران متخصص در زمینه کار با کودکان به‌عمل آمد، سطح شناختی کودک بر اساس مراحل رشد شناختی پیاژه، مرحله‌ی حسی حرکتی تعیین گردید. بر اساس نظریه‌ی پیاژه، رشد و تکامل ذهنی کودکان به چهار مرحله‌ی حسی حرکتی، پیش عملیاتی، عملیات ذهنی و عملیات صوری تقسیم می‌شود [۸]. ویژگی‌های رفتاری این کودک شامل تماس چشمی ضعیف، حرکات کلیشه‌ای، نقص زبانی و سایش دندان‌ها بود. در زمینه‌ی سابقه‌ی دریافت خدمات توانبخشی، کودک از قبل از ۶ ماهگی تا حدود ۴ سالگی به‌صورت هفتگی خدمات کاردرمانی در محیط کلینیک و خانه، دریافت کرده بود. این سابقه‌ی توانبخشی کودک مربوط به حضور خانواده وی در خارج از تهران بود. پس از انجام ارزیابی‌های ذکر شده، برنامه درمانی مرتبط با بهبود رشد حرکتی کودک توسط اتفاق نظر ۳ کاردرمان‌گر متخصص در حیطه توانبخشی حرکتی کودکان طرح ریزی شد. کودک، در زمان مراجعه و در طول دوره‌ی توانبخشی، دارویی مرتبط با تشخیص خود دریافت نمی‌کرد. برنامه درمانی وی بر اساس درمان رشد حرکتی Bobath [۹]، تمرین درمانی Levitt [۱۰] و تمرین درمانی Sieglinde [۱۱] طرح‌ریزی شد. سعی شد برای جلب همکاری کودک، تمرینات همراه با بازی باشند. بر این اساس به‌مدت ۱۲ هفته و هر هفته ۲ جلسه خدمات توانبخشی حرکتی ارائه شد. به‌علاوه، از خانواده‌ی کودک نیز خواسته شد تا به توصیه‌های درمان‌گر در منزل نیز عمل کنند. به‌علت نقل مکان خانواده، طرح ریزی درمان طولانی مدت‌تر ممکن نبود. برنامه توانبخشی انجام شده به این صورت بود که درمان‌گر کودک در هر جلسه با ارزیابی کلی از پیشرفت حرکتی کودک، به شروع درمان کودک می‌پرداخت. به‌منظور انجام تکنیک‌های درمانی و بهره‌مندی از هر سه رویکرد گفته شده، تمرینات مورد نیاز مرحله رشدی کودک از تمرین درمانی Levitt و تمرین درمانی Sieglinde انتخاب شده و سپس با خط مشی Bobath در مورد استفاده نقاط کلیدی بدن، تمرینات به کودک ارائه می‌گردید. به‌منظور انتخاب تمرینات مورد نیاز کودک، از روند پیشرفت حرکتی روش‌های Levitt و Sieglinde بهره گرفته شد. بدین منظور بر طبق توصیه این دو رویکرد، ابتدا وضعیت حرکتی کودک ارزیابی شده و سپس تمرینات مربوط به مرحله بعدی رشد به وی ارائه می‌گردید. به‌منظور بهبود روند انجام درمان، تیم درمان پس از جلسات هشتم و شانزدهم نیز با یکدیگر جلسه داشتند و با ارزیابی بالینی مجدد وضعیت رشد حرکتی کودک، نیازی به بازنگری در برنامه توانبخشی دیده نشد. پس از طی ۱۲ هفته، بر اساس مولفه‌های ابزار اندازه گیری GMFM (Gross Motor Function Measure) کودک در رشد حرکتی خود پیشرفت نشان داد. روایی و پایایی این ابزار توسط Russel و همکارانش تایید شده است. در این ابزار اندازه‌گیری نمره صفر (عدم شروع حرکت)، نمره یک (شروع حرکت)، نمره دو (انجام نسبی حرکت) و نمره سه (انجام کامل حرکت) است [۱۲]. کودک قادر شده بود تا خود را از حالت نشسته و خوابیده به حالت چهار دست و پا آورده و برای کمتر از ۱۰ ثانیه این وضعیت را حفظ نماید. به‌علاوه، واکنش تعادلی کودک در وضعیت نشسته با پاهای دراز نیز پیشرفت کرده بود. در این راستا در آیتم‌های ۲۴ (Sit on mat)، ۳۱ (Sit on mat with feet in front)، ۳۹ (4 point روی دست‌ها و زانوها برای ۱۰ ثانیه)، ۴۰ (4 point و آمدن به نشسته) و ۴۱ (PR و حفظ چهار نقطه و نگداری بدن برای روی دست‌ها و زانوها) نمره سه به حرکت کودک داده شد. با این‌حال، با توجه به مقیاس MACS در زمینه‌ی عملکرد اندام فوقانی پیشرفتی حاصل نشد.

[Downloaded from feyz.kaums.ac.ir on 2026-10-11]

بحث

سندروم فلن مک‌درمید، سندرومی نادر بوده و شیوع آن نامشخص است. بسیاری از افراد مبتلا به این سندروم تشخیص داده نمی‌شوند و ممکن است تشخیص‌های نامرتبطی به این افراد داده شود [۳]. برای مثال Messias و همکاران، بیماری مبتلا به سندروم فلن مک‌درمید را معرفی کردند که به‌علت بررسی‌های اشتباه، برچسب تشخیص‌های فلج مغزی، اختلال افسردگی اساسی، اختلال اضطراب فراگیر و اسکیزوفرنی کاتاتونی را داشت [۱۳]. از این‌رو، الزامی است تا متخصصین توانبخشی با علائم این سندروم به خوبی آشنا بوده و در صورت شک به تشخیص داده شده، فرد را جهت بررسی ژنتیکی به متخصص مربوطه ارجاع دهند. Messias و همکاران نیز در مطالعه خود بر ضرورت نقش بررسی ژنتیکی بیماران روانپزشکی تاکید داشتند [۱۳]. Sarasua و همکاران در مطالعه کوهورت خود به ارزیابی بالینی و ژنتیکی ۲۰۱ بیمار مبتلا به این سندروم پرداخته‌اند. بر اساس یافته‌های این مطالعه، افراد مورد بررسی با افزایش سن خود در توانایی‌های رشدی بهبودی نشان داده‌اند [۱۴]. با این‌حال، در مورد درمان توانبخشی در این افراد موردی بیان نشده بود. علت انتخاب رویکردهای درمانی Bobath، Levitt و Sieglinde این بود که از آن‌ها به صورت رایجی در درمان کودکان فلج مغزی و کودکان مبتلا به تاخیر رشد حرکتی استفاده می‌شود [۱۱-۹]. در تمرین درمانی Bobath، نقاط کلیدی کنترل وجود دارند. این نقاط کلیدی باعث می‌شوند تا حرکت در الگوی صحیح خود اتفاق بیفتد [۹]. تمرین درمانی Levitt و Sieglinde نیز به‌علت ارائه تمرینات به‌صورت عملکردی و با توجه به روند رشد حرکتی باعث پیشرفتن منظم روند درمان می‌شوند [۱۱،۱۰]. توجه به عوامل ذکر شده را می‌توان از دلایل احتمالی پیشرفت حرکتی کودک مورد مطالعه دانست. تمرینات ارائه شده نه تنها باعث پیشرفت رشد حرکتی درشت (Gross motor) کودک شدند، بلکه به‌علت درگیر کردن دست در یادگیری مهارت‌های درشت و وزن اندازی مکرر روی دست‌ها، قابلیت ایجاد پیشرفت در مهارت‌های دست را داشتند؛ با این‌حال، به‌علت عدم توجه مستقیم مداخلات به مهارت‌های دست کودک، پیشرفتی در این مهارت‌ها که در واقع مهارت‌های ظریف حرکتی (Fine motor) هستند دیده نشد. نکته چالش برانگیز در مورد توانبخشی کودک معرفی شده، ویژگی‌های رفتاری وی بود. این رفتارها، مشابه برخی از ویژگی‌های رفتاری کودکان طیف اوتیسم بودند؛ این رفتارها مکررا در این سندروم دیده می‌شوند [۳]. این ویژگی‌های رفتاری منجر به این شده بود که درمان‌گران به سختی بتوانند کودک را در تمرین مورد هدف خود قرار دهند. از دیگر سو، این ویژگی‌ها منجر شده بود که درمان‌گران کودک نتوانند وی را در تمرینات رشد مهارت های دست به‌خوبی درگیر کنند. شاید این‌گونه بتوان عدم پیشرفت کودک را در زمینه مهارت عملکردی دست توجیه نمود. با جست و جو و بررسی پایگاه‌های مختلف، مطالعات محدودی در زمینه سندروم فلن مک‌درمید موجود بودند. برخی از این مطالعات صرفا به توصیف مورد مطالعه خود پرداخته بودند و برخی نیز نتایج درمان‌های زیست شناختی خود را در زمینه فرد مورد مطالعه ذکر کرده بودند. از این‌رو، مطالعه‌ای جهت مقایسه نتایج وجود نداشت.

نتیجه‌گیری

این مطالعه موردی نشان داد که رویکردهای رایج توانبخشی حرکتی کودکان فلج مغزی و کودکان مبتلا به تاخیر حرکتی، برای توانبخشی حرکتی کودکان مبتلا به سندروم فلن مک‌درمید قابل استفاده‌اند. با این‌حال، نیازمند مطالعات بیشتر، برای تعمیم قوی‌تر نتایج هستیم. توصیه می‌شود تا متخصصین توانبخشی، در صورت مواجهه با کودکان با علائم مشابه این سندروم، آن‌ها را برای انجام تست‌های ژنتیکی به متخصصین مربوطه ارجاع دهند. به‌علت نادر بودن این سندروم، پیشنهاد می‌شود تا مطالعات بیشتر و دیگر رویکردهای توانبخشی در زمینه مسائل حرکتی و رفتاری و در بازه‌ی زمانی طولانی‌تر برای این کودکان انجام شود.

تشکر و قدردانی

بدین‌وسیله از همکاری والدین کودک و افرادی که در نگارش این مطالعه موردی نقش داشتند، تشکر می‌نمایم.

References:

[1] Phelan MC, Rogers RC, Saul RA, Stapleton GA, Sweet K, McDermid H, et al. 22q13 deletion syndrome. ***Am J Med Gen*** 2001; 101(2): 91-9.
[2] Disciglio V, Lo Rizzo C, Mencarelli MA, Mucciolo M, Marozza A, Di Marco C, et al. Interstitial 22q13 deletions not involving SHANK3 gene: a new contiguous gene syndrome. ***Am J Med Genet A*** 2014; 164(7): 1666-76.
[3] Phelan MC. Deletion 22q13. 3 syndrome. ***Orphanet J Rare Dis*** 2008; 3: 14.
[4] Palisano R, Rosenbaum P, Walter S, Russell D, Wood E, Galuppi B. Development and reliability of

[Downloaded from feyz.kaums.ac.ir on 2026-10-11]

a system to classify gross motor function in children with cerebral palsy. ***Dev Med Child Neurol*** 1997; 39(4): 214-23.
[5] Eliasson A-C, Krumlinde-Sundholm L, Rösblad B, Beckung E, Arner M, Öhrvall A-M, et al. The Manual Ability Classification System (MACS) for children with cerebral palsy: scale development and evidence of validity and reliability. ***Dev Med Child Neurol*** 2006; 48(07): 549-54.
[6] Bohannon RW, Smith MB. Interrater reliability of a modified Ashworth scale of muscle spasticity. ***Phys Ther*** 1987; 67(2): 206-7.
[7] Joghataei M, Abdollahi I. Neuro-motor Development. 1st ed. Tehran: University of social welfare and rehabilitation sciences press; 1390. [in Persian]
[8] Piaget J. Part I: Cognitive development in children: Piaget development and learning. ***J Res Science Teach*** 1964; 2(3): 176-86.
[9] Bobath K. A Neurophysiological Basis for the Treatment of Cerebral Palsy. 2nd ed. England: Levenham press; 1980.
[10] Levitt S. Treatment of Cerebral Palsy and Motor Delay. 5th ed. Singapore: Wiley-Blackwell; 2010.
[11] Sieglinde M. Teaching Motor Skills to Children with Cerebral Palsy And Similar Movement Disorders: A Guide for Parents And Professionals. 1st ed. England: Woobine House; 2006.
[12] Russell DJ, Avery LM, Rosenbaum PL, Raina PS, Walter SD, Palisano RJ. Improved scaling of the gross motor function measure for children with cerebral palsy: evidence of reliability and validity. ***Phys Ther*** 2000; 80(9): 873-85.
[13] Messias E, Kaley SN, McKelvey KD. Adult-Onset Psychosis and Clinical Genetics: A Case of Phelan-McDermid Syndrome. ***J Neuropsychiatry Clin Neurosci*** 2013; 25(4): E27-E.
[14] Sarasua SM, Boccuto L, Sharp JL, Dwivedi A, Chen CF, Rollins JD, et al. Clinical and genomic evaluation of 201 patients with Phelan-McDermid syndrome. ***Hum Genet*** 2014; 133(7): 847-59.

[Downloaded from feyz.kaums.ac.ir on 2026-10-11]