

فهرست

فصل ۱. اختلالات رشد عصبی.....	۱۹
مقدمه.....	۱۹
مورد ۱-۱: یک نظر دیگر در مورد درخودماندگی (اوتیسم).....	۲۲
مورد ۱-۲: حملات قشقرق.....	۲۶
مورد ۱-۳: مشکلات تحصیلی.....	۳۰
مورد ۱-۴: مشکلات مدرسه.....	۳۴
مورد ۱-۵: بی‌قرار و حواس‌پرت.....	۳۸
فصل ۲. طیف اسکیزوفرنی و سایر اختلالات روان‌پریشی.....	۴۱
مقدمه.....	۴۱
مورد ۲-۱: پریشانی روحی.....	۴۴
مورد ۲-۲: رفتار عجیب روزافزون.....	۴۷
مورد ۲-۳: توهم‌هایی با ماهیت معنوی.....	۵۱
مورد ۲-۴: کنترل ذهن.....	۵۵
مورد ۲-۵: غمگین و روان‌پریش.....	۵۸
مورد ۲-۶: روان‌پریشی و کانابیس.....	۶۲
مورد ۲-۷: آلودگی با کک.....	۶۶
فصل ۳. اختلال دوقطبی و اختلالات مرتبط با آن.....	۷۰
مقدمه.....	۷۰
مورد ۳-۱: پریشانی روحی.....	۷۴
مورد ۳-۲: چرخه‌های افسردگی.....	۷۸
مورد ۳-۳: اشتغال خاطر با خودکشی.....	۸۲
مورد ۳-۴: افسردگی‌های دوره‌ای.....	۸۶
مورد ۳-۵: تحریک‌پذیری و غمگینی.....	۹۰
مورد ۳-۶: خدا مرا شفا داده است!.....	۹۳
مورد ۳-۷: سکوت غریب.....	۹۷
مورد ۳-۸: تغییر پس از زایمان.....	۱۰۱

مورد ۹-۳: اضطراب.....	۱۰۵
فصل ۴. اختلالات افسردگی.....	۱۰۹
مقدمه.....	۱۰۹
مورد ۱-۴: دلمه‌می و تحریک‌پذیر.....	۱۱۲
مورد ۲-۴: غمگینی پس از زایمان.....	۱۱۶
مورد ۳-۴: سوگ و افسردگی.....	۱۲۰
مورد ۴-۴: فقدان علاقه به زندگی.....	۱۲۴
مورد ۵-۴: ناامیدی.....	۱۲۷
مورد ۶-۴: سال‌ها احساس خلق پایین.....	۱۳۱
مورد ۷-۴: نوسان خلق.....	۱۳۴
مورد ۸-۴: استرس، مواد و اندوم.....	۱۳۷
مورد ۹-۴: سازگاری با بیماری پارکینسون.....	۱۴۱
مورد ۱۰-۴: نوسان‌های خلقی موقعیتی.....	۱۴۵
مورد ۱۱-۴: مخمصه.....	۱۴۹
مورد ۱۲-۴: بی‌خوابی و شکایات جسمانی.....	۱۵۳
فصل ۵. اختلالات اضطرابی.....	۱۵۶
مقدمه.....	۱۵۶
مورد ۱-۵: ترس‌ها و نگرانی‌ها.....	۱۵۸
مورد ۲-۵: وحشت‌زدگی.....	۱۶۲
مورد ۳-۵: خجالت نوجوانی.....	۱۶۶
مورد ۴-۵: ترس از پرواز.....	۱۷۰
مورد ۵-۵: همیشه عصبی.....	۱۷۲
مورد ۶-۵: اضطراب و سیروز.....	۱۷۶
فصل ۶. اختلال وسواسی - جبری و اختلالات مرتبط.....	۱۸۱
مقدمه.....	۱۸۱
مورد ۱-۶: افسردگی.....	۱۸۳
مورد ۲-۶: میکروب‌ها.....	۱۸۷
مورد ۳-۶: مشغولیت ذهنی با ظاهر.....	۱۹۰
مورد ۴-۶: افسردگی و اضطراب.....	۱۹۵
مورد ۵-۶: کندن مو.....	۱۹۸
فصل ۷. اختلالات مرتبط با سانحه و استرس.....	۲۰۳
مقدمه.....	۲۰۳
مورد ۱-۷: رفتارهای خطرناک.....	۲۰۵

۲۰۹	مورد ۲-۷: دو واکنش به تروما (سانحه).....
۲۱۲	مورد ۳-۷: یک سانحه تصادف.....
۲۱۵	مورد ۴-۷: تحریک‌پذیری سریع.....
۲۱۹	مورد ۵-۷: تحت فشار.....
۲۲۲	مورد ۶-۷: سرطان ریه.....
۲۲۵	مورد ۷-۷: بیش مصرف دارو.....
۲۲۹	فصل ۸. اختلالات تجزیه‌ای.....
۲۲۹	مقدمه.....
۲۳۱	مورد ۱-۸: غمگین و تنها.....
۲۳۶	مورد ۲-۸: احساس تنهایی.....
۲۴۰	مورد ۳-۸: علائم تجزیه‌ای.....
۲۴۵	فصل ۹. اختلال علائم جسمی و اختلالات مرتبط.....
۲۴۵	مقدمه.....
۲۴۸	مورد ۱-۹: درد و افسردگی.....
۲۵۱	مورد ۲-۹: شکایات جسمی.....
۲۵۵	مورد ۳-۹: بیماری لایم مزمن.....
۲۵۹	مورد ۴-۹: تشنج‌ها.....
۲۶۲	مورد ۵-۹: درد شکم.....
۲۶۶	مورد ۶-۹: تنگی نفس.....
۲۶۹	فصل ۱۰. اختلالات تغذیه و غذا خوردن.....
۲۶۹	مقدمه.....
۲۷۲	مورد ۱-۱۰: درد معده.....
۲۷۵	مورد ۲-۱۰: زیرمنحنی رشد.....
۲۷۸	مورد ۳-۱۰: سردرد و خستگی.....
۲۸۳	مورد ۴-۱۰: استفراغ.....
۲۸۶	مورد ۵-۱۰: افزایش وزن.....
۲۹۱	فصل ۱۱. اختلال‌های دفعی.....
۲۹۱	مقدمه.....
۲۹۳	مورد ۱-۱۱: قشقرق‌ها و شکایات جسمی.....
۲۹۷	فصل ۱۲. اختلالات خواب - بیداری.....
۲۹۷	مقدمه.....
۲۹۹	مورد ۱-۱۲: اشکال در تداوم خواب.....
۳۰۳	مورد ۲-۱۲: مضطرب و خواب‌آلود.....

مورد ۳-۱۲: خواب‌آلودگی.....	۳۰۷
مورد ۴-۱۲: احساس خارش، مورمور شدن و خزش روی پوست.....	۳۱۰
فصل ۱۳. اختلالات کارکرد جنسی (کژکاری‌های جنسی).....	۳۱۴
مقدمه.....	۳۱۴
مورد ۱-۱۳: اختلال کارکرد جنسی.....	۳۱۶
مورد ۲-۱۳: مشکلات جنسی.....	۳۲۰
فصل ۱۴. نارضایتی جنسی.....	۳۲۳
مقدمه.....	۳۲۳
مورد ۱-۱۴: تغییر جنسیت.....	۳۲۶
فصل ۱۵. اختلالات کنترل تکانه، رفتارهای ایدایی و سلوک.....	۳۳۰
مقدمه.....	۳۳۰
مورد ۱-۱۵: ناآگاه از قوانین.....	۳۳۲
مورد ۲-۱۵: غیرقابل همزیستی.....	۳۳۶
فصل ۱۶. اختلالات اعتیادی و مرتبط با مواد.....	۳۴۰
مقدمه.....	۳۴۰
مورد ۱-۱۶: یک الکلی تیبیک.....	۳۴۲
مورد ۲-۱۶: محرومیت الکلی.....	۳۴۵
مورد ۳-۱۶: اعتیاد.....	۳۴۸
مورد ۴-۱۶: درد زانو.....	۳۵۱
مورد ۵-۱۶: سیر قهقرایی.....	۳۵۵
مورد ۶-۱۶: استرس و سوء مصرف مواد.....	۳۵۹
مورد ۷-۱۶: قماربازی.....	۳۶۳
فصل ۱۷. اختلالات عصبی - شناختی.....	۳۶۶
مقدمه.....	۳۶۶
مورد ۱-۱۷: ملال.....	۳۶۸
مورد ۲-۱۷: سراسیمه و سردرگم.....	۳۷۲
مورد ۳-۱۷: افسرده و منزوی.....	۳۷۴
مورد ۴-۱۷: ژولیده و تحلیل رفته.....	۳۷۸
مورد ۵-۱۷: سفت و فراموشکار.....	۳۸۲
مورد ۶-۱۷: پارانویا و توهمات.....	۳۸۶
مورد ۷-۱۷: سرکشی ناگهانی.....	۳۹۰
فصل ۱۸. اختلالات شخصیت.....	۳۹۵
مقدمه.....	۳۹۵

۳۹۹	مورد ۱-۱۸: تعارضات شخصیتی.....
۴۰۲	مورد ۲-۱۸: منزوی و متفاوت از دیگران.....
۴۰۶	مورد ۳-۱۸: نگران و با مشغولیت ذهنی عجیب.....
۴۰۹	مورد ۴-۱۸: بی‌انصافی.....
۴۱۳	مورد ۵-۱۸: شکننده و خشمگین.....
۴۱۷	مورد ۶-۱۸: تمایل به خودکشی دردناک.....
۴۲۱	مورد ۷-۱۸: نارضایتی.....
۴۲۴	مورد ۸-۱۸: کمروبی.....
۴۲۸	مورد ۹-۱۸: فقدان اعتماد به نفس.....
۴۳۱	مورد ۱۰-۱۸: کنترل رابطه.....
۴۳۵	فصل ۱۹: اختلالات پارافیلیک.....
۴۳۵	مقدمه.....
۴۳۹	مورد ۱-۱۹: آزارگری جنسی.....
۴۴۳	مورد ۲-۱۹: مشکلات ارتباطی.....
۴۴۷	مورد ۳-۱۹: جرائم جنسی.....
۴۵۱	مورد ۴-۱۹: چند رفتار غیرعادی.....
۴۵۷	نمایه.....

تشکر و قدردانی

بیش از صد نویسنده در نگارش این کتاب همکاری کرده‌اند که اغلب آنها روان‌پزشک هستند، اما اساتیدی از رشته‌های روان‌شناسی، مددکاری اجتماعی، پرستاری و جامعه‌شناسی نیز در گروه نویسندگان بوده‌اند. افراد بسختی پیشنهاد من برای همکاری در نوشتن این کتاب را رد می‌کردند و لذا من برای دعوت از افراد محدودیت زیادی داشتم و نتوانستم از بسیاری از کسانی که توانایی شرکت در تألیف این کتاب را داشتند، دعوت کنم. از جمله تعدادی از دوستانم که حتماً برای این کار عالی بودند. برخی از نویسندگان این اثر در نوشتن کتاب DSM-5 نیز شرکت داشته‌اند، اما اغلب آنها این مسئولیت را نداشته‌اند و چند نفر از آنان مقالاتی در نقد پیش‌نویس‌های اولیه DSM-5 داشته‌اند. همه نویسندگان از نظر زمان و موضوع محدودیت داشتند و پیش‌نویس اولیه این کتاب را قبل از کامل شدن متن DSM-5 نوشتند. گرچه همه دوستان حسابی درگیر برنامه کاری کامل خودشان بودند، اما تمامی آنها با منش حرفه‌ای خود به خیل عظیم تصحیح‌هایی که با ایمیل به آنها ارسال می‌شد و سؤالات و یادآوری‌ها پاسخ دادند و تفکرها و انتقادهای سازنده را به کار بردند.

رابرت هال، ربکا راین هالت، جان مک دافی، گرگ کانی، رکسان راد و دیگر اعضای تیم انتشارات روان‌پزشکی آمریکا توجه فراوان و تشویق‌های خود را از ما دریغ نکردند و از ابتدای این پروژه با ما همراه بودند. به‌خصوص برای ما بسیار ارزشمند بود که در دوران طولانی و پرکاری که برای انتشار هم‌زمان DSM-5 داشتند، نیز تشویق و پشتیبانی ما را رها نکردند.

در مؤسسه خودم، جا دارد که تشکر ویژه‌ای از جانا گوردون الیوت، جوزف ماری و سوزان ساموئل داشته باشم، چراکه در زمان ویرایش این کتاب در مباحث روان‌پزشکی رابط - مشاور تلاش قابل توجهی از خود نشان دادند. همچنین باید از جک بارکاس، روبرت مایکلز و فیلیپ ویلنر نیز یاد کنیم که تلاش آنها برای ایجاد صندوق ده بیت والاس منجر به ثمر نشستن تلاش‌های علمی زیادی از جمله نوشتن این کتاب شد.

بسیاری از افراد در ارائه پیشنهاد یا معرفی موارد شرکت کردند از جمله اعضای هیئت ویراستاران و مؤلفین و افرادی نظیر مایکل فرست، ماری مارگارت گلیسون، داگمار هرزوغ، استیون هایمن، کنت کندلر، رون کسلر، ست کلاینرمن، کریستین کید، دیوید کوپفر، آکشی لوهیتسا، الیزابت نیمیک، چارلز او برین، جان اولدهام، بابو راندکوپالی و ساموئل ویزبالت.

پنج روان‌پزشک جوان نیز در هیئت ویراستاری کتاب خدمت کردند که از بین دستیاران گروه فوق‌العاده بیمارستان پرس بایتری نیویورک و کالج پزشکی ویل کورنل انتخاب شدند. آنها در ساختار بندی کتاب و تولید موارد و ویرایش مقالات شرکت داشتند. آنها زمانی که کتاب برای چاپ

رفت برای شرکت در دوره فلوشیپی از ما جدا شده بودند، اما هر کدام از آنها با تمام توان در تولید نهایی کتاب همکاری داشتند.

همکار بی نظیر من که اساسی ترین نقش را در به ثمر رسیدن این کار داشت، کاترین بارنهییل است که سه سال تمام در ویرایش و نقد این کتاب همکاری داشت. پیشنهاد وی این بود که تصاویر زیبایی را در کتاب درج کنیم. با وجود آنکه این کتاب هیچ نقاشی یا تصویری ندارد، ما امیدواریم که هریک از موارد مطرح شده، تصویری از تشخیص های بالینی باشند که ما را قادر به درک بهتر و درمان افرادی می کند که برای کسب کمک به ما مراجعه می کنند.

هدف از نگارش کتاب موارد بالینی DSM-5، این است که در کنار ویرایش پنجم راهنمای تشخیصی و آماری اختلالات روانی (DSM-5) که توسط انجمن روان‌پزشکی آمریکا تهیه و منتشر شده است، قرار داشته باشد. این دو کتاب در ساختار پایه (عناوین فصول ۱۹ گانه تشخیصی این کتاب دقیقاً با عناوین ۱۹ فصل اول DSM-5 یکسان است) و هدف اولیه (ارتباط بالینی) مشترک هستند. هر دو کتاب ملاک‌های بسیاری از تشخیص‌های روان‌پزشکی را توضیح می‌دهند. هر دو کتاب می‌توانند توسط افرادی که خارج از زمینه کاری سلامت روان قرار دارند، مورد استفاده قرار گیرند، هر چند که هر دو کتاب تأکید دارند که برای تشخیص حالت طبیعی افراد از بیماری و رسیدن به یک تشخیص کلی و نیز ارزیابی ملاک‌های تشخیصی اختصاصی و تشخیص هم‌ابتلائی‌های مهم، باید از قضاوت بالینی یک فرد باتجربه بهره گرفت.

البته کتاب موارد بالینی DSM-5 در خصوص ارائه اطلاعات اساساً با DSM-5 متفاوت است. در هر یک از فصول ۱۹ گانه این کتاب مواردی انتخاب شده و ارائه می‌شود که هر کدام یک یا چند تشخیص از DSM-5 را دارند و پس از شرح هر مورد (در کل ۱۰۳ مورد) بحث تشخیصی مختصری ارائه می‌شود. دلیل انتخاب برخی از موارد، جلب توجه خواننده به تشخیص‌های شایع است، درحالی‌که سایر موارد به منظور نشان دادن ابهامات و اختلاف نظرهای تشخیصی که مباحث DSM-5 را مورد اعتراض حاد خود قرار داده است، انتخاب شده‌اند. در ارائه موارد ممکن است اطلاعات زیادی وجود داشته باشد و ممکن است همه اطلاعات ضروری برای رسیدن به یک تشخیص نباشد. برخی از بیماران صریح و صادق هستند و برخی اطلاعاتی داده‌اند که غیرقابل اطمینان، ناقص، گمراه‌کننده یا غیرواقعی هستند. برخی از بیماران خودشان جهت ارزیابی سرپایی مراجعه کرده‌اند، درحالی‌که دیگران توسط همسر، دوستان یا پلیس آورده شده‌اند. در برخی موارد یک تشخیص مورد توافق دوجانبه به سرعت مشخص می‌شود، درحالی‌که در برخی دیگر قسمت‌های کلیدی از اطلاعات ممکن است در انتهای شرح مورد مشخص شود. حتی در برخی موارد ممکن است تشخیص تا زمانی که ارائه‌کننده بحث، اطلاعات خام و گاه متضاد را تجزیه و تحلیل نکرده است، آشکار نشود. به بیان دیگر موارد ارائه شده بازتابی از تجربیات بالینی شایع است.

از هر یک از ارائه‌دهندگان بحث درخواست شده است که به‌عنوان یک کارشناس مسئول، روی فرایند تفکری که منجر به درک تشخیص بیمار می‌شود، بحث کنند. محدودیت ۱۰۰۰ کلمه‌ای برای مجموع شرح مورد و بحث آن به این معناست که محتویات هیچ‌یک از بخش‌ها فراگیر و جامع نیست، اما این ایجاز در بیان، به کتاب اجازه می‌دهد، روش تبدیل داده‌های بالینی پیچیده به تشخیص‌های

افتراقی را توسط بالینگران باتجربه نشان دهد. همچنین به خواننده نیز این امکان را می‌دهد که یک تجربه آموزشی متمرکز را در یک جلسه به دست آورد.

از هر یک از ارائه‌دهندگان بحث درخواست شده است که تشخیصی بگذارند که مرتبط با مورد شرح داده شده باشد. همانطور که در DSM-5 تصریح شده است، تشخیص اصلی بیمار، تشخیصی است که دلیل اصلی دریافت خدمات روان‌پزشکی سرپایی یا پذیرش بستری وی بوده است. همچنین از بحث‌کنندگان خواسته شد تا تشخیص‌هایی را که احتمال دارد، هم‌ابتلا با تشخیص اصلی هستند، مطرح نمایند.

در هر یک از بحث‌های مجزایی که برای یک مورد ارائه می‌شود و نیز در مقدمه هر فصل، به تغییراتی که نسبت به DSM-IV ایجاد شده است، اشاره می‌شود. DSM-5 علاوه بر تغییراتی که روی تشخیص هر فرد اثر می‌گذارد، تغییرات وسیع‌تری را نیز در طبقه‌بندی اختلالات ایجاد کرده است. به‌طور مثال سیستم محوربندی تشخیصی کنار گذاشته شده است، هرچند که هر یک از اجزای آن، همچنان در ارزیابی روان‌پزشکی مورد توجه قرار می‌گیرد. در DSM-5 تمام تشخیص‌های مرتبط روان‌پزشکی و طبی فرد در کنار یکدیگر فهرست می‌شوند و دیگر در محورهای جداگانه I، II و III بیان نمی‌شوند. تمرکز بر مشکلات روانی اجتماعی و محیطی (محور IV در DSM-IV) همچنان یکی از بخش‌های مهم ارزیابی روان‌پزشکی افراد است. برای طبقه‌بندی بهتر عوامل استرس‌آور روانی اجتماعی مرتبط، DSM-5 از سیستمی استفاده می‌کند که توسط سازمان بهداشت جهانی (WHO) ارائه شده است و شامل فهرست کدهای V در ICD-9 و کدهای Z مورد بحث در نسخه منتشر نشده ICD-10 است. محور V شامل ارزیابی کلی عملکرد (GAF) فرد بود، اما این ابزار شفاف نبود و مقیاس‌های روان‌سنجی مبهمی داشت که باعث شد DSM-5 به‌جای آن پیشنهاد کند از جدول ارزیابی ناتوانی WHO (WHODAS) که در بخش سوم DSM-5 درج شده است، استفاده شود.

دومین تغییر گسترده در طبقه‌بندی این است که طبقه‌های تشخیصی گسترده را بر اساس ارتباط آنها با موضوعات تکاملی و طول زندگی انسان گروه‌بندی کرده‌اند. به‌طور مثال DSM-5 با تشخیص‌هایی شروع می‌شود که بازتابی از فرایندهای تکاملی در ابتدای زندگی هستند (مثل اختلالات رشد عصبی) و سپس به سمت تشخیص‌هایی می‌رود که در مراحل بعدی ظاهر می‌شوند (مثل اختلالات طیف اسکیزوفرنی، دو قطبی، افسردگی و اضطراب) و به تشخیص‌هایی ختم می‌شود که بیشتر مربوط به بزرگسالی یا مراحل بعدی زندگی هستند (مثل اختلال عصبی‌شناختی). تلاش شده است تا همین روند نیز در هر طبقه تشخیصی دنبال شود. به‌طور مثال فصل اختلالات خوردن با پیکا (هرزه‌خواری) شروع می‌شود و فصل اختلالات افسردگی نیز با بحثی در مورد اختلال کژتنظیمی خلقی ایذایی آغاز می‌شود که یک تشخیص جدید در DSM-5 است.

در مقدمه هر فصل و در بحث‌های ارائه شده برای هر مورد مجزا، در مورد تغییرات DSM-5 مطالب مفصل‌تری ارائه شده است. ساختار کتاب موارد بالینی DSM-5 به‌گونه‌ای است که به‌طور

اختصاصی به تمام تشخیص‌های ۱۹ فصل اول بخش دوم DSM-5 پیردازد (بخش اول DSM-5 فقط شامل مقدمه است). موضوعاتی نیز از فصل‌های پایانی بخش دوم (مربوط به فصل‌های ۲۰ به بعد)، در بررسی هر یک از موارد این کتاب بیان شده است. به‌طور مثال فصل ۲۱ در DSM-5 در مورد عوارض جانبی داروها، مثل سندرم نورولپتیک بدخیم یا دیستونی ناشی از داروها، صحبت می‌کند. فصل ۲۲ بخش دوم نیز حالاتی را توضیح می‌دهد که یک اختلال روانی نیستند، اما می‌توانند مورد توجه بالینی قرار گیرند. این موارد عبارت‌اند از مشکلات خانوادگی، اقتصادی و روانی اجتماعی که با جزئیات تمام و با چندین کد V و Z که پیش از این در مورد آنها صحبت کردیم، توصیف شده‌اند. همانند عوارض جانبی داروها، این موضوعات روانی اجتماعی نیز در جای مناسب خود در طول کتاب مورد بررسی قرار گرفته‌اند.

با اینکه ملاک‌های تشخیصی بخش دوم DSM-5 به شکل گسترده‌ای مورد بازنگری قرار گرفته‌اند، شواهد علمی چندانی در حمایت از کاربرد وسیع ابزارها، فنون و تشخیص‌های مطرح شده در بخش سوم در دست نیست. باین حال در بحث‌های ارائه شده در موارد بالینی DSM-5 به برخی از ابزارها (مثل مصاحبه صورت‌بندی فرهنگی) و تشخیص‌های بخش سوم (مانند مدل جدیدی برای تشخیص اختلالات شخصیت، سندرم روان‌پریشی ضعیف و خودزنی غیرانتحاری) اشاره شده است. در نهایت DSM-5 با یک بخش ضمیمه پایان می‌یابد که شامل مباحثی در مورد تغییرات DSM-5 نسبت به DSM-IV، فهرستی از اصطلاحات فنی، و فهرستی از مفاهیم فرهنگی ناراحتی است. در کتاب موارد بالینی DSM-5 مثال‌هایی وجود دارد که در آنها این موضوعات به کار رفته است. اما توصیه می‌شود که خواننده برای آشنایی مفصل با همه جنبه‌های تشخیصی روان‌پزشکی، DSM-5 را مطالعه نماید.

انسان‌ها از انواع متعددی از رفتارها، احساس‌ها و افکار رنج می‌برند و راهنمای تشخیصی حرفه‌ای ما یعنی DSM-5 درکی مبتنی بر شواهد از این پیچیدگی را نشان می‌دهد. درعین حال بدون خرد بالینی، حتی بهترین کتاب راهنما هم نمی‌تواند به درک مؤثر بیماران ما منجر شود. کتاب موارد بالینی DSM-5 با این هدف نوشته شده است که به ما در پرورش کارشناسان بالینی کمک کند، تا یاد بگیریم که چگونه از جدیدترین درک تخصصی که از تشخیص‌های روان‌پزشکی داریم، به شکل بهینه و مؤثر استفاده کنیم.

یادداشتی در مورد این کتاب

کتاب موارد بالینی DSM-5 دارای دو جزء اصلی است: ارائه هر مورد و بحثی که به دنبال آن مطرح می‌شود. موارد مطرح شده بر اساس طبقه‌های تشخیصی DSM-5 گروه‌بندی شده‌اند، به‌طور مثال، موردی که بیانگر تشخیص اولیه درخودماندگی (اوتیسم) است، در اولین فصل کتاب و بین اختلالات رشد عصبی قرار داده شده است. برخی از موارد به این دلیل انتخاب شده‌اند که هم‌ابتلائی با سایر اختلالات دارند و یا در تشخیص آنها اختلاف نظر یا ابهام وجود دارد، اما بسیاری از آنها مثال‌های تقریباً واضحی از اختلالات DSM-5 را ارائه می‌دهند.

از نویسندگان موارد و بحث‌ها خواسته شده است، در کار خود مجموعه‌ای از محدودیت‌های مهم را رعایت کنند: گزارش‌های ارائه شده کوتاه باشند. بیشتر روی تشخیص تمرکز کنند تا درمان. کاربرد ملاک‌های DSM-5 را در تشخیص هر مورد نشان دهند. در صورت بحث در خصوص تشخیص‌های افتراقی، هم‌ابتلائی‌ها و صورت‌بندی‌های فرهنگی حداکثر از ۵۰۰ کلمه استفاده شود.

همچنین از نویسندگان خواسته شد که تشخیص را بر اساس اطلاعات موجود در شرح هر مورد بگذارند. از آنجا که شرح هر مورد مختصر و اغلب به‌صورت عمدی ناکامل ارائه شده است، برخی اوقات بحث‌های تشخیصی شبیه کار بالینی، با قطعیت همراه نیست. در پایان با توجه به اینکه هدف از بحث‌های ارائه شده، تحریک حس پرسشگری در خواننده است، از نویسندگان خواسته شده است که به‌جای ذکر متون مرجع، منابعی را برای مطالعه بیشتر پیشنهاد کنند.

هر یک از موارد، شرح‌حال یک بیمار واقعی است که نام وی تغییر کرده است. در واقع بعد از آنکه نوشتن همه موارد و بحث‌های مربوطه کامل شد، ویراستاران برای هر یک از موارد نامی را انتخاب کرده‌اند. دستورالعمل ما این بود که نام‌ها به ترتیب حروف الفبا ذکر شوند و در بیماران زیر بیست سال، از نام کوچک استفاده شود. در انتخاب نام‌ها تلاش کرده‌ایم که چندگانگی فرهنگی آمریکا را رعایت کنیم و برحسب تصادف با نام بیماران واقعی نویسندگان شبیه نباشند. پس هرگونه شباهت نام و ویژگی‌های بالینی موارد با اشخاص واقعی، یک یافته تصادفی است که ما تلاش زیادی برای پرهیز از آن کرده‌ایم.

فصل ۱

اختلالات رشد عصبی

مقدمه

Robert Haskell, M.D.

DSM-5 در رویکرد خود به بیماری‌های روانی طول عمر یک بیمار ابتدا با اختلالات رشد عصبی شروع می‌کند. این اختلالات گروهی از بیماری‌ها هستند که معمولاً اولین بار در دوران شیرخوارگی، کودکی یا نوجوانی تشخیص داده می‌شوند. علائم تشخیصی هر یک از این بیماری‌ها به‌طور خاص بارها مورد حذف و اضافه و پالایش قرار گرفته است و از جمله یکی از بحث‌برانگیزترین تغییرات DSM-5، تعریف ملاک‌های تشخیصی درخودماندگی (اوتیسم) است.

در DSM-5 اختلالات طیف درخودماندگی شامل بیماری‌هایی است که قبلاً در چند گروه اختلال درخودماندگی، بیماری آسپرگر، اختلال فروپاشنده دوران کودکی، اختلال رت و اختلالات نافذ رشد نامعین تقسیم می‌شدند. این اختلالات را درحال حاضر به‌عنوان موارد بالینی جداگانه در نظر نمی‌گیرند. ملاک‌های جدید برای این اختلالات عبارت‌اند از: (۱) وجود نقایص نافذ و پایدار در ارتباطات و تعاملات اجتماعی و (۲) وجود الگوهای تکراری و محدود از رفتار، علائق و فعالیت‌ها. بر اساس تعریف فعلی، اختلال طیف اوتیسم (ASD) را می‌توان بر اساس وجود یا عدم وجود نقایص هوشی و یا بیماری‌های طبی همراه نیز مورد دسته‌بندی ریزتر قرار داد. علاوه بر این تعیین سطوح سه‌گانه شدت این اختلال کمک می‌کند تا نیاز بیمار به خدمات اضافه اجتماعی یا شغلی مشخص شود. به‌طور مثال

بیماری که نیازمند "حمایت‌های بسیار اساسی" است می‌تواند تنها در حد ۲۰ کلمه هوش کلامی داشته باشد و یا از نظر رفتاری فوق‌العاده انعطاف‌ناپذیر باشد.

اختلال کم‌توجهی - بیش‌فعالی (ADHD) همچنان بر اساس ابعاد دوگانه علائم به دو نوع کم‌توجهی و بیش‌فعالی - تکانشگری تقسیم می‌شود و البته هسته اصلی تشخیص، وجود حداقل ۶ علامت از هر یک از ابعاد دوگانه و یا هر دوی آنها است. به‌طور مثال نوع بی‌توجهی می‌تواند با رفتارهایی مثل انجام اشتباه ناشی از بی‌دقتی، ناتوانی در ادامه تکالیف درسی تا آخر و گم کردن کتاب‌ها خود را نشان دهد. ملاک‌های نوع بیش‌فعالی - تکانشگری نیز شامل مواردی مثل وول خوردن، بی‌صبری و پرحرفی است. تشخیص ADHD بدون ذکر مشخصه‌های ابعادی آن (غالباً بی‌توجه، غالباً بیش‌فعال - تکانشگر و یا نوع مرکب) کامل نمی‌شود. قبلاً در DSM-IV ذکر می‌شد که چند تا از این علائم باید قبل از ۷ سالگی وجود داشته باشد، درحالی‌که این سن به ۱۲ سالگی تغییر پیدا کرده است. تغییر دیگر که ایجاد شده آن است که تعداد ملاک‌های علائم در بالغین از ۶ به ۵ کاهش یافته است. دو تغییر فوق نشان‌دهنده آسان‌تر شدن ملاک‌های تشخیصی است و این امکان را فراهم می‌کند افرادی این تشخیص را دریافت کنند که ناراحتی، تخریب عملکرد و علائمی مشابه با بیمارانی دارند که قبلاً تشخیص ADHD می‌گرفتند و بتوانند از توجه بالینی سود ببرند. آسان‌تر شدن ملاک‌ها دست ما را برای تشخیص این افراد باز می‌گذارد. همان‌طور که در سراسر DSM-5 تأکید شده است، مسئولیت تشخیص اینکه کدام بیمار ملاک‌های علائم را دارد و کدام یک از آنها دچار ناراحتی یا نقص عملکرد در حد توجه بالینی هستند، بر عهده بالینگر است،

به‌منظور هم‌سویی با زبان قوانین فدرال و کلماتی که توسط پزشکان دلسوز به‌کار می‌رود، DSM-5 به‌جای اصطلاح "عقب‌ماندگی ذهنی"، اصطلاح "کم‌توانی ذهنی" را جایگزین کرده است. سه ملاک اصلی این تشخیص تغییر نکرده‌اند و عبارت‌اند از: نقص در عملکرد هوشی، نقص در سازگاری (در زمینه‌هایی مثل ارتباط، کار یا تفریح) و سن پایین شروع. درعین حال تشخیص کم‌توانی ذهنی دیگر به انجام تست هوش رسمی نیازی ندارد. در عوض DSM-5 از بالینگر دعوت می‌کند تا با جمع‌بندی ارزیابی‌ها در سه زمینه مهم مفهومی، اجتماعی و عملی، شدت ناتوانی فرد را از خفیف تا عمیق تعیین کند. به‌طور مثال فردی با کم‌توانی ذهنی شدید ممکن است درک اندکی از مفاهیمی نظیر زمان و پول داشته باشد، از زبان تنها برای ارتباط و نه برای توضیح دادن استفاده کند و احتمالاً برای انجام اغلب فعالیت‌های روزانه نیاز به حمایت داشته باشد.

اختلالات ارتباطی که نخستین بار در دوران کودکی قابل مشاهده هستند، عبارت‌اند از: اختلال زبان (که قبلاً به اختلالات زبانی بیانی و درکی تقسیم می‌شد)، اختلال صوت گفتار که در آن بیمار بدون وجود بیماری توجیه‌کننده طبی مادرزادی و اکتسابی قادر به تولید واحدهای ساختاری آوایی از کلمات

نیست، اختلال در فصاحت کلام با شروع در کودکی (لکنت زبان) و یک تشخیص جدید تحت عنوان اختلال ارتباط اجتماعی (پراگماتیک) که در آن بیمار اشکالات پایداری در کاربرد اجتماعی ارتباط کلامی و غیرکلامی دارد. این اختلال احتمالاً می‌تواند یک جایگاه تشخیصی برای برخی از افراد باشد که صفاتی از اختلال طیف درخودماندگی را دارند، ولی ملاک‌های کامل برای رسیدن به تشخیص را ندارند.

اختلال یادگیری اختصاصی یک تشخیص کلی در DSM-5 است که تعدادی از اختلالات را زیر چتر خود دارد. برای این اختلال مشخصه‌های تشخیصی مثل اختلال در خواندن، بیان نوشتاری و ریاضی مطرح شده است. هدف از طراحی این مشخصه‌ها این است که به معلم یا والدین بیمار کمک شود تا تمرکز بیشتری بر نیازهای تحصیلی کودک داشته باشند.

فصل اختلالات رشد عصبی در نهایت به اختلالات حرکتی منتهی می‌شود. این اختلالات عبارت‌اند از: اختلالات هماهنگی رشدی، اختلالات حرکتی قالبی و اختلالات تیک. تیک یک حرکت غیر موزون کوتاه‌مدت است که شروع ناگهانی دارد. تیک‌ها را می‌توان به دو نوع تیک‌های حرکتی و صوتی تقسیم‌بندی کرد. تیک‌های حرکتی مثل بالا انداختن شانه و چشمک زدن و تیک‌های صوتی مثل صداهای خرخر و فین کردن و یا بیان خودبه‌خود یک کلمه یا عبارت هستند. اختلال توره پیچیده‌ترین اختلال تیک است که در آن بیمار هر دو نوع تیک‌های حرکتی پیچیده و حداقل یک تیک صوتی را برای مدتی بیش از یک سال بروز می‌دهد و این تیک‌ها با علل طبی یا اثرات فیزیولوژیک یک ماده مثل کوکائین قابل توجیه نیستند.

به شکل غیرقابل اجتنابی، اختلالات رشد عصبی با طیف وسیعی از بیماری‌های روان‌پزشکی علائم مشترک دارند و بالینگر باید فهرست دقیقی از تشخیص‌های افتراقی را مرتب کند و به این نکته توجه داشته باشد که در کودکان ۱۲ سال و پایین‌تر با تشخیص‌های افتراقی وسیع‌تری نسبت به بزرگسالان مواجه هستیم. گاهی اوقات اختلالات رشد عصبی در بروز سایر اختلالات دخالت می‌کند. مثلاً یک اختلال یادگیری می‌تواند موجب بروز اضطراب شود و یا یک ADHD درمان نشده می‌تواند بیمار را مستعد سوء مصرف مواد کند. نمونه‌هایی که در ادامه معرفی می‌شود، تلاشی برای نمایش برخی از این گیرهای تشخیصی و بررسی هم‌ابتلائی‌هایی است که درمان اختلالات رشد عصبی را به یکی از دشوارترین وظایف روان‌پزشکی تبدیل کرده است.

منابع مطالعاتی پیشنهادی

- Brown TE (ed): ADHD Comorbidities. Washington, DC, American Psychiatric Publishing, 2009.
- Hansen RL, Rogers SJ (eds): Autism and Other Neurodevelopmental Disorders. Washington, DC, American Psychiatric Publishing, 2013.
- Tanguay PE: Autism in DSM-5. Am J Psychiatry 168(11):1142-1144, 2011.

مورد ۱-۱

یک نظر دیگر در مورد درخودماندگی (اوتیسم)

Catherine Lord, Ph.D.

اشلی دختر ۱۷ ساله‌ای بود که پس از تقریباً یک عمر داشتن تشخیص اوتیسم و عقب‌ماندگی ذهنی، برای بررسی مجدد تشخیصی ارجاع شده بود. اخیراً برای وی تشخیص سندرم کلیفس ترا (kleefstra syndrome) مطرح شده بود و خانواده وی درخواست بررسی و تثبیت تشخیص‌های قبلی را داشتند. تا به این ترتیب به خطر ژنتیکی بروز این اختلالات در فرزندان خواهر بزرگ‌تر وی ارزیابی شود. هنگام ارزیابی مجدد، اشلی به مدرسه خاصی می‌رفت که در آن روی آموزش مهارت‌های عملکردی تمرکز داشتند. وی قادر بود خودش لباس‌هایش را بپوشد اما نمی‌توانست به‌تنهایی دوش بگیرد یا در خانه بماند. وی قادر به رمزگشایی کلمات (مثل خواندن کلمات) و هجی کردن آنها در سطح کلاس دوم بود اما درک وی از کلماتی که می‌خواند اندک بود. هرگونه تغییر در برنامه‌ها و یا افزایش توقع از عملکرد وی، موجب تحریک‌پذیری او می‌شد. وقتی اشلی دلخور می‌شد، اغلب یا به خودش آسیب می‌زد (مثل گاز گرفتن مچ دست) و یا به دیگران آسیب وارد می‌کرد (مثل گرفتن نیشگون یا کندن موی دیگران).

در آزمون‌های رسمی انجام شده در هنگام ارزیابی، ضریب هوشی غیرکلامی ۳۹ و ضریب هوش کلامی ۲۳ داشت و نمره کامل ضریب هوش وی ۳۱ بود. نمرات مربوط به قدرت انطباق وی تا حدودی بالاتر بود و نمره کلی وی در این زمینه ۴۲ بود (نمره متوسط برابر با ۱۰۰ بود). بر اساس شرح حال اشلی اولین بار وقتی که والدین وی متوجه تأخیر قابل توجه در حرکت وی شده بودند، خدماتی را دریافت کرده بود. وی در ۲۰ ماهگی توانسته بود راه برود و در ۵ سالگی توانسته بود توالت رفتن را فرا بگیرد. وی اولین لغات خود را در ۶ سالگی به زبان آورد. در سن سه سالگی برای وی تشخیص تأخیر در رشد داده شد و در ۴ سالگی برای وی تشخیص درخودماندگی (اوتیسم)، چاقی و انسفالوپاتی استاتیک داده شد. در بررسی‌های اولیه متوجه بدریختی (دیسمورفولوژی) چهره وی شده بودند، ولی در آن زمان آزمایش‌های ژنتیکی چیزی را نشان نداده بود.

والدین او می‌گفتند که او صدها کلمه و بسیاری از اصطلاحات ساده را می‌داند. وی برای مدتی طولانی به پلاک‌های ماشین علاقه‌مند شده بود و ساعت‌ها وقت صرف رسم آنها می‌کرد. قوی‌ترین

مهارت وی حافظه‌اش بود و او می‌توانست شکل‌های دقیقی از پلاک‌های ماشین مربوط به ایالات مختلف را رسم کند. وی دلبستگی زیادی به والدین و خواهرش داشت و با وجود آنکه در برابر بچه‌های کوچک رفتار محبت‌آمیزی داشت، علاقه بسیار اندکی را نسبت به نوجوانان دیگر از خود بروز می‌داد. در سابقه خانوادگی پدر اشلی کژخوانی (دیس لکسی) وجود داشت، عمه او صرع داشت و یکی از پسردهایی وی احتمالاً "سندرم اسپرگر" داشت. هر دو خواهر وی در کالج درس می‌خواندند و عملکرد خوبی داشتند.

در معاینه، اشلی، خانم جوانی با اضافه وزن بود که تماس چشمی ثابتی نداشت و اغلب با گوشه چشم با دقت نگاه می‌کرد. وی لبخند زیبایی بر لب داشت و گاهی اوقات با خودش می‌خندید، ولی بیشتر اوقات حالت چهره‌اش ثابت و بدون تغییر بود. وی تلاشی برای تعقیب مسیر نگاه دیگران و شروع توجه دونفری به یک چیز نمی‌کرد. وی مکرراً آنچه را دیگران می‌گفتند، نادیده می‌گرفت. برای درخواست یک شیء دلخواه (مثل یک مجله با جلد براق) این پا و آن پا می‌کرد و به آن شیء اشاره می‌کرد. وقتی که یک شیء به او داده می‌شد (مثل یک حیوان پلاستیکی کوچک)، آن را برای واریسی کردن به سمت بینی و لب‌هایش می‌برد. اشلی با تون غیرعادی و با صدای زیر صحبت می‌کرد. در طول مصاحبه وی از تعدادی لغت و چند عبارت کوتاه استفاده کرد که تا حدودی یکنواخت بود ولی قابل ارتباط بود از قبیل: "من می‌خواهم نظافت کنم" و یا "آیا شما یک ون دارید؟"

در ماه‌های قبل از بررسی فعلی، والدین اشلی متوجه بی‌تفاوتی فزاینده وی شده بودند. بررسی‌های طبی نشان‌دهنده عفونت سیستم ادراری به‌عنوان محتمل‌ترین علت بروز علائم در وی بود، اما تجویز آنتی‌بیوتیک‌ها به‌نظر فقط او را بی‌حال‌تر می‌کرد. بررسی‌های طبی بیشتر منجر به یک‌سری آزمایش‌های ژنتیکی گسترده شد و در نهایت تشخیص سندرم کلیفس‌ترا برای وی داده شد. این سندرم یک نقص ژنتیکی نادر است که با چند مشکل طبی از جمله کم‌توانی ذهنی همراه است. والدین وی گفتند که آنها نیز بررسی شده‌اند و نتیجه بررسی آنها "منفی" بوده است.

والدین اشلی به‌ویژه مایل بودند بدانند که آیا نتایج آزمایش‌های ژنتیکی روی تشخیص درازمدت وی اثری خواهد گذاشت و آیا وی در آینده به خدمات دیگری نیاز خواهد داشت؟ علاوه بر این آنها می‌خواستند بدانند آیا دو دختر دیگرشان ممکن است حامل ژن‌های درخودماندگی، عقب‌ماندگی ذهنی و سندرم کلیفس‌ترا باشند؟ و آیا نیازی به انجام آزمایش ژنتیکی برای خطر حامل بودن آنها هست یا خیر؟

تشخیص

- کم‌توانی ذهنی شدید
- اختلال طیف درخودماندگی، توأم با نقایص هوشی و زبانی، همراه با سندرم کلیفس‌ترا

بحث

در رابطه با تشخیص باید گفت که ارزیابی شناختی انجام شده از اشلی توأم با مهارت‌های تطابقی محدود وی در زندگی روزانه نشان می‌دهد که وی بر اساس DSM-5 دچار کم‌توانی ذهنی است. علاوه بر این اشلی علائم برجسته‌ای از هر دو دسته ملاک‌های علامتی اختلال طیف درخودماندگی (ASD) را دارد. این دو دسته عبارت‌اند از: (۱) نقایصی در ارتباط اجتماعی و (۲) الگوهای تکراری و محدود از رفتار، علائق و فعالیت‌ها. اشلی همچنین شرایط ASD در DSM-5 را در خصوص بروز علائم در مراحل اولیه رشدی و سابقه نقص عملکرد قابل توجه را دارد. شرط پنجم DSM-5 برای وجود ASD این است که کم‌توانی ذهنی توجیه مناسب‌تری برای توجیه علائم این اختلال نباشد که این پرسش در مورد اشلی پیچیده‌تر از سایر موارد است.

سال‌هاست بالینگران و محققین در مورد مرز بین درخودماندگی و کم‌توانی‌های ذهنی با یکدیگر بحث و اختلاف نظر دارند. وقتی ضریب هوشی پایین می‌آید، نسبت افرادی که دارای ملاک تشخیصی درخودماندگی هستند، افزایش می‌یابد. بیشتر افراد با ضریب هوشی زیر ۳۰، اختلال طیف درخودماندگی را در کنار کم‌توانی ذهنی دارند.

برای آنکه اشلی ملاک‌های لازم DSM-5 برای هر دو تشخیص ASD و کم‌توانی ذهنی را داشته باشد، باید نقایص اختصاصی و رفتارهای همراه با ASD، فراتر از آنچه معمولاً بر اساس رشد هوشی وی انتظار می‌رود، باشد. به بیان دیگر اگر نقایص وی تنها به دلیل توانایی هوشی محدود او بود، انتظار می‌رفت مهارت‌های اجتماعی و بازی وی در حد یک کودک ۳ تا ۴ ساله باشد. درعین حال تعاملات اجتماعی اشلی در کل هرگز شبیه کودکان سنین قبل از مدرسه نبوده و نیست. حالات چهره وی محدود است، تماس چشمی ضعیفی دارد و کمترین علاقه را به همسالان خود دارد. در مقایسه با سن عقلی، اشلی محدودیت قابل توجهی را هم در دامنه علائق و هم درک هیجانات انسانی پایه نشان می‌دهد. علاوه بر این وی رفتارهایی را از خود بروز می‌دهد که در هیچ سنی شایع نیست.

ناهمگونی اختلالات درخودماندگی موجب بروز اختلاف‌نظرهای قابل توجهی شده است. به‌طور مثال برخی از این موضوع دفاع می‌کنند که کودکان با کم‌توانی ذهنی خیلی شدید را باید از ASD خارج کرد. افراد دیگری معتقدند کودکان ASD با توانایی هوشی بیشتر را باید در طبقه خودشان یعنی سندرم اسپرگر جای داد. پژوهش‌ها از هیچ‌یک از این دو عقیده حمایت نمی‌کند. به‌طور مثال مطالعات نشان می‌دهد کودکان با علائم درخودماندگی و کم‌توانی ذهنی شدید اغلب هم‌شیرهایی مبتلا به درخودماندگی با توانایی‌های ذهنی قوی‌تر دارند. هنوز اطلاعات ما در مورد ASD کافی نیست، اما به‌نظر نمی‌رسد ضریب هوشی یک عامل کلیدی متمایزکننده باشد.

از دیدگاه عملی، نکته کلیدی در تشخیص ASD این است که آیا این تشخیص حاوی اطلاعاتی

کمک‌کننده جهت رسیدن به راهکار درمانی و یا دسترسی به خدمات است یا نه؟ برای اشلی، تشخیص ASD ما را به تمرکز روی مهارت‌های اجتماعی ضعیف وی وامی‌دارد. در این میان باید به تفاوت میان انگیزه وی و نیاز وی به وجود یک ساختار درمانی توجه داشته باشیم. تشخیص ASD همچنین از نظر بررسی دقیق نقاط قوت شناختی (مثل حافظه عادت‌ی و بازنمودهای بینایی) و نقاط ضعف وی (مثل درک مطلب، تعامل اجتماعی و توانایی در تطابق با تغییرات) اهمیت دارد. همه این موارد در تلاش اشلی برای رسیدن به یک زندگی تا حد امکان مستقل نقش بزرگی دارند.

والدین اشلی نگرانی‌هایی نیز در مورد اثر نتایج آزمایش ژنتیک اشلی روی درمان او و برنامه تنظیم خانواده‌خواهرش دارند. صدها ژن مجزا ممکن است در ایجاد موضوع پیچیده نورولوژیکی مثل اوتیسم نقش داشته باشند، اما در اغلب موارد برای ASD علت مشخصی پیدا نمی‌شود. وضعیت ژنتیکی که اشلی در آن قرار دارد، یعنی سندرم کلیفس‌ترا، مطمئناً هم با کم‌توانی ذهنی و هم با علائم ASD همراهی دارد. هنگام گذاشتن تشخیص اگر عوامل طبی یا ژنتیکی یا محیطی مؤثری یافت شود، به‌عنوان مشخصه اختلال ذکر می‌شوند، اما در هر صورت تشخیص ASD را تحت تأثیر قرار نمی‌دهد.

دانستن علت ژنتیکی کم‌توانی ذهنی و ASD در اشلی به دلایل متعدد اهمیت دارد. این موضوع باعث می‌شود که پزشک اشلی به دنبال سایر هم‌ابتلائی‌های طبی شایع در سندرم کلیفس‌ترا از قبیل مشکلات قلبی و کلیوی نیز بگردد (به‌طور مثال شاید مشکلات کلیوی در اشلی باعث عفونت‌های مکرر سیستم ادراری شده باشد). اطلاع از یک علت ژنتیکی همچنین موجب گسترش منابع اطلاعاتی خانواده اشلی می‌شود، زیرا تماس آنها با سایر خانواده‌های دارای یک عضو مبتلا به این سندرم نادر، باعث افزایش میزان اطلاعات آنها می‌شود.

یک جنبه به‌ویژه مهم از این تشخیص ژنتیکی جدید، اثر آن بر خواهر اشلی است. تقریباً در تمامی موارد گزارش شده، سندرم کلیفس‌ترا به‌صورت اولیه و خودبه‌خود ایجاد شده است. این بدان معناست که احتمال مشاهده ناهنجاری در ناحیه ژنی مبتلا در فرد دیگری از خانواده بی‌نهایت پایین است. در برخی موارد نادر والدین غیر مبتلا دارای ترانس‌لوکاسیون یا موزایسم کروموزمی هستند که منجر به بروز سندرم در فرزند می‌شود. اما این واقعیت که نتایج آزمایش ژنتیکی والدین اشلی منفی بوده است، نشان می‌دهد که آنها نمی‌توانند حامل ژن باشند. با وجود آن که این موضوع در مورد سایر اختلالات ژنتیکی مرتبط با اوتیسم صدق نمی‌کند، اما تشخیص ژنتیکی خاص اشلی نشان می‌دهد که خواهر وی با افزایش خطر داشتن فرزند اوتیسم مواجه نیست. این اطلاعات برای خواهر اشلی می‌تواند بسیار اطمینان‌بخش و مفید باشد. این واقعیت همچنان پابرجاست که ژنتیک بدون شک نقش عمده‌ای در اوتیسم و کم‌توانی ذهنی دارد و البته بیشتر موارد را نمی‌توان با اطمینان پیش‌گویی کرد و تشخیص از طریق مشاهده مداوم و طولی دوران کودکی فرد داده می‌شود.

منابع مطالعاتی پیشنهادی

- Kleefstra T, Nillesen WM, Yntema HG: Kleefstra syndrome. GeneReview October 5, 2010.
- Lord C, Pickles A: Language level and nonverbal social-communicative behaviors in autistic and language-delayed children. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 35(11):1542-1550, 1996.
- Lord Spence SJ: Autism spectrum disorders: phenotype and diagnosis, in *Understanding Autism: From Basic Neuroscience to Treatment*. Edited by Moldin SO, Rubenstein JLR. Boca Raton, FL, Taylor & Francis, 2006, 99 1-24.
- Shattuck PT, Durkin M, Maenner M, et al: Timing of identification among children with an autism spectrum disorder: findings from a population-based surveillance study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 48(5):474-483, 2009.
- Wing L, Gould J: Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: epidemiology and classification. *J Autism Dev Disord* 9(1):11-29, 1979.

مورد ۱-۲

حملات قشقرق

Arshya Vahabzadeh, M.D.
Eugene Beresin, M.D.
Christopher McDougle, M.D.

براندون پسر ۱۲ ساله‌ای بود که توسط مادرش برای ارزیابی روان‌پزشکی آورده شد. دلیل این امر حمله‌های قشقرق براندون و تأثیر آنها در افت عملکرد وی در مدرسه بود. مادر او هنگام صحبت در مورد وی از نظر عاطفی برانگیخته شد. وی می‌گفت که اوضاع همیشه سخت بوده است، ولی از وقتی وی وارد مقطع راهنمایی شده است، شرایط وی بدتر شده است.

معلم پایه ششم براندون گزارش می‌داد که وی از نظر درسی دانش آموز مستعدی است، اما توانایی وی در دوست شدن با دیگران کم است. وی به نظر نسبت به همکلاسی‌هایش که سعی می‌کردند با او مهربان باشند، بی‌توجه و بی‌اعتماد بود، اما به افرادی که به شوخی خود را به ماشین‌ها و کامیون‌های اسباب‌بازی وی علاقه‌مند نشان می‌دادند، اعتماد می‌کرد. معلمین وی می‌گفتند وی اغلب در کلاس گریه می‌کند و به ندرت حرف می‌زند. در ماه‌های اخیر چند نفر از معلمین وی شاهد بودند که وی سر

پسرهای دیگر داد می‌زند. وی این عمل را معمولاً در راهرو و برخی اوقات نیز وسط کلاس انجام می‌داد. معلمین او هیچ‌گاه دلیلی برای داد زدن او پیدا نکرده بودند. در عین حال هیچ‌وقت هم او را به خاطر داد زدن تنبیه نکرده بودند، زیرا فرض آنها این بود که وی این کار را در پاسخ به تحریک دیگران انجام می‌دهد.

وقتی که به تنهایی با وی مصاحبه شد، در پاسخ به سؤالاتی که در مورد مدرسه، همکلاسی‌ها و خانواده‌اش پرسیده می‌شد، زیر لب چیزهایی را من و من می‌کرد. اما وقتی در مورد علاقه وی به خودروهای اسباب‌بازی سؤال کردند، چشمان وی برق می‌زد. وی چند تا ماشین، کامیون و هواپیما از کوله‌پشتی خود درآورد و بدون آن‌که تماس چشمی خوبی برقرار کند، با ذکر نام دقیق هر کدام (مثل لودر جلو بسته، هواپیمای بی ۵۲ و خودروی جگوار)، به تفصیل در مورد این وسایل صحبت کرد. وقتی دوباره در مورد مدرسه از وی سؤال شد، گوشه‌ی همراه خود را بیرون آورد و مجموعه‌ای از پیامک‌ها را به صورت: "احمق!!!، آقای الکن، بازنده، عجیب‌الخلقه، همه از تو متنفرند و...." نشان داد. براندون قبلاً در مورد این پیامک‌های ذخیره شده صحبتی نکرده بود. وقتی که مصاحبه‌کننده آنها را می‌خواند، براندون ذکر کرد که سایر پسرها در کلاس درگوشی کلمات بدی به او می‌گویند و سپس همان کلمات را در راهرو در گوش وی داد می‌زنند. وی گفت: "از این صداهای بلند متنفرم." وی قصد فرار از این موقعیت‌ها را داشت. اما در نهایت به این تصمیم می‌رسید که تنها جایی که می‌تواند به آن فرار کند، اتاق خوابش بود.

از نظر رشدی، براندون نخستین بار در ۱۱ ماهگی شروع به صحبت کرد و در ۳ سالگی شروع به استفاده از جمله‌های کوتاه کرد. وی همیشه تمرکز زیادی روی کامیون‌ها، خودروها و قطارها داشت. مطابق اظهارات مادرش، وی همیشه بسیار خجالتی است و هرگز دوست صمیمی نداشته است. وی همیشه با جوک‌ها و شوخی‌های دوران کودکی مشکل داشت زیرا وی "این چیزها را خیلی جدی می‌گرفت." مادر براندون مدت‌ها شاهد این ویژگی وی بود و این رفتار را "کمی عجیب" توصیف می‌کرد و اضافه کرد که این رفتارها خیلی با رفتار پدر وی که یک وکیل موفق است، متفاوت نیست و پدرش هم شبیه او روی علائق خودش تمرکز داشت. هر دوی آنها "به شدت پایبند عادات تکراری خود بودند" و "حس شوخ‌طبعی نداشتند."

در معاینه، براندون خجالتی و غیر خودجوش بود. تماس چشمی وی کمتر از حد معمول بود و کلامی منسجم و هدفمند داشت. گاهی اوقات هنگام حرف زدن، روی کلمات گیر می‌کرد، زیاد متوقف می‌شد و کلمات یا بخشی از آنها را تکرار می‌کرد. براندون می‌گفت حالش خوب است، اما از رفتن به مدرسه وحشت دارد. وی غمگین به نظر می‌رسید و تنها زمانی که در مورد خودروهای اسباب‌بازی‌اش صحبت می‌کرد، سر حال می‌آمد. وی افکار خودکشی یا دیگر کشی و علائم روان‌پریشی نداشت و از

نظر شناختی سالم بود.

تشخیص

- اختلال طیف درخودماندگی بدون نقص هوشی همراه، توأم با نقص زبانی: اختلال فصاحت زبان با شروع در کودکی (لکنت زبان)

بحث

براندون علائمی را نشان می‌دهد که با علائم اختلال طیف درخودماندگی (ASD) مطابقت دارد. ASD یک تشخیص جدید در DSM-5 است و چندین اختلال را که قبلاً از هم جدا بودند، در خود جای داده است. این اختلالات عبارت بودند از اختلال درخودماندگی (اوتیسم)، اختلال آسپرگر، و اختلال نافذ رشد نامعین. ASD توسط دو حوزه اصلی از علائم مشخص می‌شود: وجود نقایص در ارتباط اجتماعی و مجموعه ثابتی از علائق و رفتارهای تکراری.

مشخص است که براندون مشکلات قابل توجهی در تعامل اجتماعی با همسالان خود دارد. وی قادر به ایجاد رابطه دوستی با دیگران نیست، در بازی‌های تعاملی وارد نمی‌شود و در درک سرنخ‌های اجتماعی مشکل دارد. برای مبتلایان به ASD، تفسیر درست تظاهرات چهره، زبان بدن و سایر رفتارهای غیرکلامی دیگران یک چالش محسوب می‌شود. براندون خشک و جدی است و "شوخی‌ها را خیلی جدی می‌گیرد". این علائم با ملاک‌های ASD در خصوص وجود نقایص در ارتباط اجتماعی مطابقت دارد.

در خصوص دومین حوزه از علائم ASD، براندون علائق ثابت و رفتارهای تکراری نیز دارد که موجب ناراحتی قابل ملاحظه شده است. براندون به نظر علاقه زیادی به خودروها و قطارها دارد و به هیچ چیز دیگری علاقه نشان نمی‌دهد و نمی‌فهمد که سایر بچه‌ها ممکن است اشتیاقی به علائق وی نداشته باشند. وی به این یکنواختی خو کرده و تغییر این روال تکراری موجب ناراحتی وی می‌شود. در واقع براندون هر دو ملاک علامتی اصلی تشخیص ASD را بر اساس DSM-5 دارد.

براندون همچنین هنگام حرف زدن روی کلمات گیر می‌کند، توقف‌های طولانی دارد و کلمات یا بخشی از آنها را تکرار می‌کند. این علائم نشان‌دهنده لکنت زبان اوست. لکنت زبان یکی از اختلالات ارتباطی DSM-5 است که اصطلاحاً به آن اختلال فصاحت با شروع از کودکی می‌گویند. به طور معمول این اختلال شکل پایداری دارد و با تکرار و طول دادن اصوات، شکستن کلمات، وقفه در کلام و درازگویی مشخص می‌شود. اختلال فصاحت با شروع از کودکی می‌تواند منجر به اختلال در عملکرد اجتماعی، تحصیلی و شغلی افراد مبتلا شود.