

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ



دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

پایان نامه کارشناسی ارشد

گروه روانشناسی و آموزش کودکان استثنایی

عنوان:

ارزیابی سطح مهارت‌های تکامل فردی - اجتماعی کودکان ۱ تا ۴ ساله مبتلا به فنیل کتونوری تحت

رژیم درمانی از بدو تولد، تهران-۱۳۹۱

نگارنده:

زهرا قدیگی

استاد راهنما:

دکتر فیروزه ساجدی

استاد مشاور:

دکتر گیتا موللی

استاد مشاور آمار:

دکتر اکبر بیگلریان

اسفند ۱۳۹۱

شماره ثبت:

۴۰۰۰-۱۷۷

سرکار خانم زهرا
صفت نسیم



دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی
تاییدیه اعضای هیات داوران

خانم زهرا قدبکی

دانشجوی رشته: روانشناسی و آموزش کودکان استثنایی مقطع: کارشناسی ارشد به شماره دانشجویی:
۸۹۱۷۰۰۰۰۷ از پایان نامه خود تحت عنوان: "ارزیابی سطح مهارتهای تکامل فردی - اجتماعی
کودکان ۱ تا ۴ ساله مبتلا به فنیل کتونوری تحت رژیم درمانی از بدو تولد. تهران-۱۳۹۱" در تاریخ:
۹۱/۱۲/۲۱ در حضور هیات داوران دفاع نموده و بر اساس مصوبات شورای تحصیلات تکمیلی نمره

(۱۹/۴۰) نمره درج شده است
با امتیاز: عالی به ایشان تعلق گرفت.

هیات داوران

۱. استاد راهنما: سرکار خانم دکتر فیروزه ساجدی
۲. استاد مشاور: سرکار خانم دکتر کیتا مولی
۳. استاد مشاور آمار: جناب آقای دکتر اکبر بیگلریان
۴. اساتید داور: سرکار خانم دکتر سهیلا شهشهانی
سرکار خانم نرگس ادیب سرشکی
۵. مدیر گروه آموزشی: سرکار خانم دکتر معصومه پور محمد رضای تجریشی
۶. کارشناس تحصیلات تکمیلی: سرکار خانم
جهان دلی

تعهد نامه چاپ مطالب و مقالات مستخرج از پایان نامه / رساله دانشجویی دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

عنايت به اينكه هر گونه مقاله استخراج شده از پايان نامه يا رساله و/ يا چاپ و انتشار بخشي يا تمام مطالب آن مابين قسمتي از اليتهای علمی- پژوهشی دانشگاه می باشد، بنابراین اینجانب زهرا قدیگی دانش آموخته رشته روانشناسی و آموزش کودکان استثنایی متعهد می شوم که موارد ذیل را کاملاً رعایت نمایم:

۱. در صورت اقدام به چاپ هر مقاله ای از مطالب پایان نامه/رساله، خود را بعنوان دانش آموخته دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی و مقاله را برگرفته از پایان نامه دانشجویی دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی معرفی نموده و از درج نام و پرس دیگر خودداری کنم.

۲. در صورت اقدام به چاپ بخشی از /یا تمام پایان نامه یا رساله خود، مراتب را قبلاً به طور کتبی به اطلاع "انتشارات" و "دفتر حمیلات تکمیلی" دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی برسانم.

۳. در صورت اقدام به چاپ هر گونه متن علمی اعم از مقاله، کتاب، پمفلت و ... مستخرج از تمام یا بخشی از پایان نامه/ رساله خود، حتماً سالی کلیه افرادی را که در انجام آن به صورت راهنما، مشاور، مشاور آمار و افتخاری بطور رسمی همکاری داشته اند، ذکر می کنم.

۴. در صورت اقدام به چاپ پایان نامه یا رساله در صفحه سوم کتاب (پس از برگ شناسنامه) عبارت ذیل را درج نمایم:

"کتاب حاضر حاصل پایان نامه/رساله کارشناسی ارشد خانم زهرا قدیگی در رشته روانشناسی و آموزش کودکان استثنایی می باشد که در سال ۱۳۹۱ در دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی به راهنمایی سرکار خانم دکتر فیروزه ساجدی و مشاوره سرکار خانم دکتر کینا موئلی انجام و در سال ۱۳۹۱ از آن دفاع شده است."

۵. به منظور جبران بخشی از هزینه های انتشارات دانشگاه، تعداد یک درصد شمارگان کتاب (در هر نوبت چاپ) را به انتشارات دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی اهداء نمایم. (دانشگاه می تواند مازاد نیاز خود را به نفع مرکز نشر در معرض فروش قرار دهد).

۶. در صورت عدم رعایت بند ۵، ۵۰٪ بهای شمارگان چاپ شده را به عنوان خسارت به دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی، تادیه می کنم.

۷. قبول می کنم که در صورت خودداری از پرداخت بهای خسارت، یا عدم رعایت هر یک از مواد این تعهدنامه دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی می تواند مورد را از طریق دفتر حقوقی دانشگاه مطالبه و پیگیری قانونی نماید.

اینجانب زهرا قدیگی دانشجوی رشته روانشناسی و آموزش کودکان استثنایی مقطع کارشناسی ارشد کلیه مفاد تعهد فوق و ضمانت اجرایی آن را بدون قید و شرط قبول می نمایم، و به انجام آن ملتزم می شوم.

نام و نام خانوادگی زهرا قدیگی
امضاء و تاریخ

۹۱ / ۱۲ / ۲۱

تشر و قدردانی

سپاس فراوان از استاد گرانقدر سرکار خانم دکتر ساجدی که در کلیه مراحل پایان نامه شکیبایی، مناعت طبع، دقت نظر راهنمایی این پژوهش را بر عهده داشتند.

همچنین تشکر فراوان از جناب آقای دکتر بیگلریان و سرکار خانم دکتر مولی که با مشاوره های ارزشمندشان، مرا در اجرای پژوهش حاضر یاری رساندند.

چکیده:

مقدمه: فنیل کتونوری شایعترین اختلال در متابولیسم اسیدهای آمینه می باشد که فراوانی آن در جمعیت ایرانی یک نفر در هر ۳۶۲۷ تولد تخمین زده شده است. از آنجا که نوزادان مبتلا بلافاصله بعد از تولد هیچ گونه علامت بالینی نشان نمی دهند، اولین گام در درمان بیماری، غربالگری و تشخیص بموقع می باشد. این مطالعه با هدف تعیین سطح مهارت‌های تکامل فردی - اجتماعی کودکان ۱ تا ۴ ساله مبتلا به فنیل کتونوری تحت رژیم درمانی از بدو تولد انجام شده است.

روش بررسی: این مطالعه به روش مقطعی تحلیلی (مورد-شاهدی) بر روی ۴۰ کودک ۱ تا ۴ ساله بر اساس لیست بیماران کلینیک ارجاع فنیل کتونوری که توسط غربالگری از بدو تولد تشخیص داده شده و از بدو تولد تحت درمان بودند، انجام شد. ابزار گردآوری اطلاعات پرسشنامه دموگرافیک، پرسشنامه ASQ و ارزیابی بالینی توسط متخصص کودکان بود. ۴۰ کودک نیز به عنوان گروه کنترل از مهد کودک‌های تهران به طور تصادفی انتخاب شدند و پرسشنامه‌های فوق برای آنها تکمیل شد. تحلیل داده‌ها با استفاده از نرم افزار SPSS نسخه ۱۹ انجام شد.

یافته‌ها: متوسط سن کودکان $30/7 \pm 10/5$ ماه در گروه کنترل و $27/7 \pm 11/0$ ماه در گروه مورد بود. بین دو گروه از نظر نحوه زایمان، دور سر، قد و وزن فعلی و بدو تولد رابطه معناداری وجود نداشت. بین دو گروه از نظر تکامل مهارت‌های فردی اجتماعی اختلاف معناداری وجود داشت ($p < 0.001$).

نتیجه گیری: نتایج این پژوهش نشان داد که سطح تکامل فردی - اجتماعی در کودکان درمان شده با رژیم درمانی از بدو تولد کمتر از کودکان عادی است؛ لذا تشخیص و مداخله زودرس جهت کلیه کودکان درمان شده با رژیم درمانی از بدو تولد و در سنین پایین توصیه می شود.

کلید واژه: فنیل کتونوری / رژیم درمانی / تکامل فردی اجتماعی / کودک

فهرست مطالب

.....	فصل اول
۲-۱-۱-۱-۱	مقدمه
۳-۱-۲-۱	بیان مسئله
۶-۱-۳-۱	اهمیت و ضرورت پژوهش
۸-۱-۴-۱	اهداف پژوهش
۸-۱-۴-۱-۱	هدف کلی
۸-۱-۴-۱-۲	اهداف اختصاصی
۸-۱-۴-۱-۳	اهداف کاربردی
۹-۱-۵-۱	سؤال‌ها و فرضیه‌ها
۹-۱-۶-۱	متغیرهای پژوهش
۹-۱-۶-۱-۱	تعاریف مفهومی متغیرها
۹-۱-۶-۱-۲	تعاریف عملیاتی متغیرها
.....	فصل دوم
۱۲-۱-۲-۱	بیماری‌های متابولیک ارثی
۱۴-۱-۱-۲-۱	دوره نوزادی
۱۵-۱-۲-۱-۲	دوران کودکی
۱۶-۱-۲-۱-۳	درمان بیماری‌های متابولیک
۱۷-۱-۲-۱-۴	پیش‌آگهی
۱۸-۲-۲	تست‌های غربالگری نوزادان
۲۰-۳-۲	تکامل

- ۲۰-۱-۳-۲ جنبه های زیستی - روانی - اجتماعی (بیوسایکوسوشیال) تکامل.....
- ۲۱-۲-۳-۲ اثرات بیولوژیک.....
- ۲۳-۳-۳-۲ اثرات روانشناختی : تعلق خاطر و حوادث احتمالی آتی.....
- ۲۳-۴-۳-۲ عوامل اجتماعی:خانواده و الگوهای بومی شناسی.....
- ۲۴-۵-۳-۲ مفاهیم پیوند دهنده: الگوهای اجرایی، خطرات و برگشت پذیری.....
- ۲۵-۶-۳-۲ قلمروهای تکاملی و نظریه های هیجانی ادراکی.....
- ۲۵-۷-۳-۲ نظریه های تحلیل روانی.....
- ۲۸-۸-۳-۲ نظریه رفتاری.....
- ۲۸-۹-۳-۲ رشد و تکامل جنین.....
- ۲۹-۱-۹-۳-۲ تکامل عصبی.....
- ۲۹-۲-۹-۳-۲ تکامل رفتاری(حرکتی).....
- ۳۰-۳-۹-۳-۲ خطرات تکامل جنین.....
- ۳۱-۱۰-۳-۲ سال اول زندگی.....
- ۳۲-۱-۱۰-۳-۲ از تولد تا ۲ ماهگی.....
- ۳۲-۲-۱۰-۳-۲ تکامل ادراکی.....
- ۳۳-۳-۱۰-۳-۲ تکامل هیجانی.....
- ۳۴-۴-۱۰-۳-۲ سن ۲ تا ۶ ماهگی.....
- ۳۴-۵-۱۰-۳-۲ تکامل ادراکی.....
- ۳۵-۶-۱۰-۳-۲ تکامل هیجانی و ارتباط.....
- ۳۶-۷-۱۰-۳-۲ سن ۱۲-۶ ماهگی.....
- ۳۶-۸-۱۰-۳-۲ تکامل ادراکی.....

- ۳۷..... تکامل هیجانی ۹-۱۰-۳-۲
- ۳۷..... سال دوم ۱۱-۳-۲
- ۳۷..... سنین ۱۲ تا ۱۸ ماهگی ۱-۱۱-۳-۲
- ۳۸..... تکامل ادراکی ۲-۱۱-۳-۲
- ۳۹..... تکامل هیجانی ۳-۱۱-۳-۲
- ۴۰..... سن ۲۴-۱۸ ماهگی ۴-۱۱-۳-۲
- ۴۰..... تکامل ادراکی ۵-۱۱-۳-۲
- ۴۰..... تکامل هیجانی ۶-۱۱-۳-۲
- ۴۱..... سال‌های پیش دبستانی ۱۲-۳-۲
- ۴۲..... ادراک ۱-۱۲-۳-۲
- ۴۳..... بازی ۲-۱۲-۳-۲
- ۴۳..... تکامل هیجانی ۳-۱۲-۳-۲
- ۴۴..... غربالگری و ابزارهای آن ۱۳-۳-۲
- ۴۸..... ارزیابی تکامل توسط پرسشنامه سنین و مراحل (ASQ) ۱۴-۳-۲
- ۵۰..... پرسشنامه سنین و مراحل (ASQ) چیست؟ ۱-۱۴-۳-۲
- ۵۲..... پایایی ۲-۱۴-۳-۲
- ۵۳..... روایی ۳-۱۴-۳-۲
- ۵۴..... نحوه محاسبه نقاط برش ۴-۱۴-۳-۲
- ۵۵..... نحوه به کارگیری فرم‌ها و محاسبه سن ۵-۱۴-۳-۲
- ۵۶..... نحوه امتیاز بندی پرسشنامه های تکمیل شده ۶-۱۴-۳-۲
- ۵۷..... تحقیقات انجام شده در ایران ۱۵-۳-۲

۶۲.....تحقیقات انجام شده در خارج از کشور ۱۶-۳-۲

..... فصل سوم

۷۶..... مقدمه ۱-۳-۳

۷۶..... نوع پژوهش ۲-۳-۳

۷۶..... جامعه، نمونه و روش نمونه گیری ۳-۳-۳

۷۶..... جامعه پژوهش ۱-۳-۳

۷۷..... نمونه پژوهش ۲-۳-۳

۷۷..... روش محاسبه ی حجم نمونه و نمونه گیری ۳-۳-۳

۷۸..... مشخصات واحدهای پژوهش ۴-۳-۳

۷۸..... معیار های ورود ۱-۴-۳

۷۸..... معیارهای خروج ۲-۴-۳

۷۸..... محیط پژوهشی ۵-۳-۳

۷۹..... روش انجام کار ۶-۳-۳

۷۹..... ابزار گردآوری دادهها ۷-۳-۳

۸۰..... ابزارهای اصلی جمع آوری اطلاعات ۸-۳-۳

۸۰..... پرسشنامه دموگرافیک (الف) ۱-۸-۳

۸۰..... پرسشنامه ASQ (ب) ۲-۸-۳

۸۰..... مشخصات روان سنجی ASQ ۳-۸-۳

۸۱..... نحوه امتیاز بندی پرسشنامه های تکمیل شده ۴-۸-۳

۸۲..... تجزیه و تحلیل دادهها ۹-۳-۳

۸۲..... ملاحظات اخلاقی ۱۰-۳-۳

..... فصل چهارم

۸۴..... ۱-۴- توصیف و تحلیل داده‌ها

..... فصل پنجم

۱۱۰..... ۱-۵- بحث و بررسی یافته‌ها

۱۱۷..... ۲-۵- نتیجه‌گیری

۱۱۷..... ۳-۵- پیشنهادات و محدودیت‌ها

..... منابع

..... پیوست‌ها

۱۲۸..... الف) پرسشنامه اطلاعات فردی

۱۳۰..... ب) پرسشنامه سنین و مراحل A.S.Q

۱۴۶..... چکیده انگلیسی

فهرست جداول:

- جدول ۴-۱: توزیع کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری به تفکیک جنس و گروه ۸۵
- جدول ۴-۲: میانگین، میانه و انحراف معیار سن کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری به تفکیک گروه کنترل و مورد ۸۶
- جدول ۴-۳: توزیع نوع زایمان مادران کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری در گروه کنترل و مورد ۸۷
- جدول ۴-۴: توزیع رتبه تولد کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری در گروه کنترل و مورد ۸۸
- جدول ۴-۵: توزیع نسبت فامیلی بین والدین کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری در گروه کنترل و مورد ۸۹
- جدول ۴-۶: توزیع نوع نسبت فامیلی والدین کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری در گروه کنترل و مورد ۹۰
- جدول ۴-۷: توزیع سابقه بیماری در اقوام کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری در گروه کنترل و مورد ۹۱
- جدول ۴-۸: توزیع وجود مشکل در دوران بارداری مادران کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری در گروه کنترل و مورد ۹۲
- جدول ۴-۹: توزیع کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری با تشنج ۹۳
- جدول ۴-۱۰: میانگین، میانه و انحراف معیار دور سر کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری به تفکیک گروه کنترل و مورد ۹۴
- جدول ۴-۱۱: میانگین، میانه و انحراف معیار قد فعلی کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری به تفکیک گروه کنترل و مورد ۹۵
- جدول ۴-۱۲: میانگین، میانه و انحراف معیار وزن فعلی کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری به تفکیک گروه کنترل و مورد ۹۶
- جدول ۴-۱۳: میانگین، میانه و انحراف معیار قد هنگام تولد کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری به تفکیک گروه کنترل و مورد ۹۷
- جدول ۴-۱۴: میانگین، میانه و انحراف معیار سر (تولد) کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری به تفکیک گروه کنترل و مورد ۹۸

- جدول ۴-۱۵: میانگین، میانه و انحراف معیار وزن هنگام تولد کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری به تفکیک گروه کنترل و مورد ۹۹
- جدول ۴-۱۶: میانگین، میانه و انحراف معیار سن مادر کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری به تفکیک گروه کنترل و مورد ۱۰۰
- جدول ۴-۱۷: میانگین، میانه و انحراف معیار سن پدر کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری به تفکیک گروه کنترل و مورد ۱۰۱
- جدول ۴-۱۸: توزیع تحصیلات مادران کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری در گروه کنترل و مورد ۱۰۲
- جدول ۴-۱۹: توزیع شغل مادران کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری در گروه کنترل و مورد ۱۰۳
- جدول ۴-۲۰: توزیع میزان تحصیلات پدران کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری در گروه کنترل و مورد ۱۰۴
- جدول ۴-۲۱: توزیع شغل پدران کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری در گروه کنترل و مورد ۱۰۵
- جدول ۴-۲۲: توزیع تعداد فرزندان والدین کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری در گروه کنترل و مورد ۱۰۶
- جدول ۴-۲۳: میانگین، میانه و انحراف معیار سال‌های زندگی مشترک والدین کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری به تفکیک گروه کنترل و مورد ۱۰۷
- جدول ۴-۲۴: میانگین، میانه و انحراف معیار تکامل مهارت‌های فردی-اجتماعی کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری به تفکیک گروه کنترل و مورد ۱۰۸

فهرست نمودارها :

- نمودار ۴-۱: توزیع کودکان ۱-۴ سال فنیل کتونوری به تفکیک جنس و گروه ۸۵
- نمودار ۴-۲: میانگین، میانه و انحراف معیار سن کودکان ۱-۴ سال فنیل کتونوری به تفکیک گروه کنترل و مورد ۸۶
- نمودار ۴-۳: توزیع نوع زایمان مادران کودکان ۱-۴ سال فنیل کتونوری در گروه کنترل و مورد ۸۷
- نمودار ۴-۴: توزیع رتبه تولد کودکان ۱-۴ سال فنیل کتونوری در گروه کنترل و مورد ۸۸
- نمودار ۴-۵: توزیع نسبت فامیلی بین والدین کودکان ۱-۴ سال فنیل کتونوری در گروه کنترل و مورد ۸۹
- نمودار ۴-۶: توزیع نوع نسبت فامیلی والدین کودکان ۱-۴ سال فنیل کتونوری در گروه کنترل و مورد ۹۰
- نمودار ۴-۷: توزیع سابقه بیماری در اقوام کودکان ۱-۴ سال فنیل کتونوری در گروه کنترل و مورد ۹۱
- نمودار ۴-۸: توزیع وجود مشکل در دوران بارداری مادران کودکان ۱-۴ سال فنیل کتونوری در گروه کنترل و مورد ۹۲
- نمودار ۴-۹: میانگین، میانه و انحراف معیار دور سر کودکان ۱-۴ سال فنیل کتونوری به تفکیک گروه کنترل و مورد ۹۴
- نمودار ۴-۱۰: میانگین، میانه و انحراف معیار قد فعلی کودکان ۱-۴ سال فنیل کتونوری به تفکیک گروه کنترل و مورد ۹۵
- نمودار ۴-۱۱: میانگین، میانه و انحراف معیار وزن کودکان ۱-۴ سال فنیل کتونوری به تفکیک گروه کنترل و مورد ۹۶
- نمودار ۴-۱۲: میانگین، میانه و انحراف معیار قد هنگام تولد کودکان ۱-۴ سال فنیل کتونوری به تفکیک گروه کنترل و مورد ۹۷
- نمودار ۴-۱۳: میانگین، میانه و انحراف معیار سر (تولد) کودکان ۱-۴ سال فنیل کتونوری به تفکیک گروه کنترل و مورد ۹۸

- نمودار ۴-۱۴: میانگین، میانه و انحراف معیار وزن هنگام تولد کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری به تفکیک گروه کنترل و مورد ۹۹
- نمودار ۴-۱۵: میانگین، میانه و انحراف معیار سن مادر کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری به تفکیک گروه کنترل و مورد ۱۰۰
- نمودار ۴-۱۶: میانگین، میانه و انحراف معیار سن پدر کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری به تفکیک گروه کنترل و مورد ۱۰۱
- نمودار ۴-۱۷: توزیع تحصیلات مادران کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری در گروه کنترل و مورد ۱۰۲
- نمودار ۴-۱۸: توزیع شغل مادران کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری در گروه کنترل و مورد ۱۰۳
- نمودار ۴-۱۹: توزیع میزان تحصیلات پدران کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری در گروه کنترل و مورد ۱۰۴
- نمودار ۴-۲۰: توزیع شغل پدران کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری در گروه کنترل و مورد ۱۰۵
- نمودار ۴-۲۱: توزیع تعداد فرزندان والدین کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری در گروه کنترل و مورد ۱۰۶
- نمودار ۴-۲۲: میانگین، میانه و انحراف معیار سال‌های زندگی مشترک والدین کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری به تفکیک گروه کنترل و مورد ۱۰۷
- نمودار ۴-۲۳: میانگین، میانه و انحراف معیار تکامل مهارت‌های فردی-اجتماعی کودکان ۴-۱ سال فنیل کتونوری به تفکیک گروه کنترل و مورد ۱۰۸



فصل اول
کلیات تحقیق

۱-۱- مقدمه:

فنیل کتونوری^۱ یکی از شایع ترین اختلالات متابولیکی می باشد که به صورت اتوزومال مغلوب به ارث می رسد. شیوع این اختلال در دنیا در حدود ۱/۱۰۰۰۰ تا ۱/۱۵۰۰۰ تولد زنده است.[۱] اما کشور ایران به دلیل ازدواج های فامیلی یکی از بالاترین آمارهای ثبت شده در جهان را داراست. نتیجه آخرین بررسی آماری در سال ۲۰۰۲ نشان می دهد شیوع این اختلال در ایران در حدود ۱/۳۶۲۷ تولد زنده می باشد که حدود ۵۰٪ آن ها حاصل ازدواج های فامیلی بوده است.[۲] حتی شیوع این بیماری در اقلید یکی از شهرهای استان فارس، ۱:۳۸۲ نوزادان تازه متولد شده است. فراوانی ازدواج های فامیلی در والدین این کودکان ۸۶.۶٪ است. در این اختلال آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز^۲ که برای تبدیل فنیل آلانین^۳ به تیروزین^۴ لازم است، تولید نمی شود. در نتیجه سطح فنیل آلانین در خون بالا رفته و موجب اشکال در متابولیسم طبیعی بدن و آسیب مغزی می گردد.[۱]

کودکان فنیل کتونوری در بدو تولد به ظاهر سالم اند. اما در صورت عدم درمان به تدریج دچار تأخیرهای تکاملی و رشدی می گردند. به طوری که در انتهای سال اول زندگی کاهش ۵۰ واحد ضریب هوشی دارند که در صورت ادامه منجر به عقب ماندگی ذهنی شدید و اختلال گفتاری می گردد. ۵۰٪ کودکان درمان نشده ضریب هوشی زیر ۵۰ دارند و تنها ۱٪ از آنان بدون درمان هوش طبیعی خواهند داشت. از جمله دیگر مسائل شایع در این کودکان بیش فعالی، رفتارهای اوتیستیک، صرع و نقص در رنگدانه های^۵ مو و پوست می باشد. همچنین کوچکی دورس^۶ با برجستگی فک بالا^۷، رفلکس بابینسکی مثبت^۸، افزایش تون عضلانی^۹ به خصوص در اندام های تحتانی (۷۵٪)،

^۱ - Phenylketonuria (PKU)

^۲ - phenylalanine hydroxylase

^۳ - phenylalanine (Phe)

^۴ - tyrosine

^۵ - Pigmentation

^۶ - microcephaly

^۷ - Prominent Maxila

^۸ - Positive Babinski Reflex

^۹ - Muscle Tonicity

لرزش^۱ (۳۰٪) و تشدید رفلکس‌ها^۲ (۶۶٪) و نوار مغزی^۳ غیر طبیعی (۵۰٪) دیده می‌شود. در نهایت تجمع

فنیل آلانین در مغز سبب تأخیر در تکامل شناختی، فردی-اجتماعی و حرکتی می‌گردد. [۱]

امروزه در چند روز اول تولد توسط تست غربالگری بیماران مبتلا به فنیل کتونوری تشخیص داده می‌شوند و تحت

درمان با رژیم غذایی با محدودیت فنیل آلانین، قرار می‌گیرند. با درمان فوق سطح فنیل آلانین و متابولیت هایش

در مایعات بدن کاهش یافته و بدین ترتیب از آسیب مغزی جلوگیری به عمل می‌آید. [۱]

بیماران مبتلا به فنیل کتونوری در ایران نیز مورد توجه قرار گرفته‌اند و حدود چهار سال است که غربالگری

آن در همه نوزادان متولد شده انجام می‌گیرد. بدون شک اثرات مفید تشخیص زودرس فنیل کتونوری با

غربالگری نوزادان، و پس از آن درمان با رژیم غذایی مناسب در اکثر بیماران وجود دارد.

۱-۲- بیان مسئله:

تحقیقات اخیر که نتایج درمان‌های زودرس را بررسی می‌کنند، نشان می‌دهد درمان‌های زودرس علاوه بر بهبود

ضریب هوشی و مهارت‌های شناختی، فردی-اجتماعی این کودکان، در عملکردهای حرکتی، مهارت‌های

ادراکی حرکتی و ادراک بینایی، عملکردهای اجرایی نظیر حافظه و برنامه ریزی و گفتار و زبان نیز بهبودی ایجاد

می‌نماید. [۳, ۴] اما در بعضی مطالعات نشان داده شده که علی‌رغم درمان زودرس، هنوز اختلالات عصبی و

اشکال در عملکردهای اجرایی و کارکردهای فردی-اجتماعی در بیماران فنیل کتونوری در مقایسه با گروه کنترل

دیده می‌شود. بنابراین انجام تحقیقات بیشتر در این امر مورد نیاز است. [۵]

اخیراً فرا تحلیلی شامل ۴۳ مطالعه نشان داد که ۱/۸ تا ۳/۸ نقطه کاهش در IQ^۱ به ازای هر ۱۰۰ میکرومول در

لیتر^۴ افزایش سطح فنیل آلانین خون در طول عمر رخ می‌دهد. [۶]

^۱ - Tremor

^۲ - Hyperactivity of reflexes

^۳ - Electroencephalography (E.E.G)

^۴ - $\mu\text{mol/L}$

علاوه بر ضریب هوشی کمتر از حد مطلوب، کودکان و نوجوانان علی رغم درمان زودرس ممکن است

توافق خاص عصب روان شناختی و پیشرفت تحصیلی پایین تری را نشان دهند. [۶-۹]

در مطالعه ای که در سال ۲۰۰۰ توسط استمردینک^۱ و همکاران تحت عنوان پیشرفت تحصیلی و رفتاری در

بیماران تحت درمان زودرس و مداوم فنیل کتونوری انجام شد، ۳۰ نفر از بیماران مبتلا به فنیل کتونوری تحت

درمان زودرس که سن آنها بین ۸ و ۲۰ سال بود، با ۳۰ نفر از گروه کنترل، که به صورت جداگانه از نظر

سن، جنس و سطح سواد والدین همسان شده بودند، در مقیاس رفتاری برای والدین و معلمان در فعالیت‌های

مدرسه مورد مقایسه قرار گرفتند. بیماران مبتلا به فنیل کتونوری، به عنوان یک گروه مشکلات بیشتری را در

عملکرد های رفتاری و عملکرد مدرسه ای به طور متوسط نسبت به گروه کنترل نشان داد. جالب توجه است،

در حالی که بیماران مبتلا به فنیل کتونوری به طور قابل توجهی پایین ترین رتبه درون گرایی^۲ توسط معلمان

خود دریافت کردند، بیماران دختر به طور قابل توجهی بالاتری در درون گرایی و رتبه پایین تری در

برونگرایی^۳ نسبت به گروه کنترل دریافت کردند. این تفاوت جنسی در بیماران تحت درمان زودرس

فنیل کتونوری نشان می دهد که بیماران دختر و پسر با توجه به سطح فنیل آلانین پاسخ متفاوتی در مقابله با

استرس نشان می دهند. بر اساس نمره ای که معلم برای عملکرد تحصیلی کودکان تعیین کرد نشان داده شد

که به طور متوسط در بیماران مبتلا تحت درمان زودرس فنیل کتونوری، اگر رژیم درمانی به موقع انجام شود،

عملکرد تحصیلی بهبود پیدا می کند. به طور کلی این مطالعه نشان داد که علی رغم درمان زودرس با

فنیل آلانین در محدوده‌ی رژیم غذایی بیماران فنیل کتونوری، مشکلات رفتاری و مدرسه ای آنها کمتر

می شود. [۹]

^۱ - Stemerding

^۲ - introversion

^۳ - extraversion

این مطالعات نیز اهمیت ثبات سطوح فنیل آلانین خون در رابطه با عملکرد شناختی، به خصوص در کسانی که فنیل کتونوری کلاسیک دارند و بیشتر در معرض ابتلا به نوسان بر اساس مصرف فنیل آلانین در رژیم غذایی هستند، را نشان می‌دهد. آنان به وجود اختلال علاوه بر کارکرد اجرایی در حافظه کاری، کنترل مهار، استدلال مفهومی، انعطاف پذیری ذهنی و راهبرد سازمانی اشاره نموده‌اند. [۱۰، ۱۱]

مشکلات توجه نیز همواره در کودکان مبتلا به فنیل کتونوری مشاهده شده است. مشکلات توجه ممکن است تأثیر منفی بر پیشرفت تحصیلی، و همچنین بر عزت نفس و رشد عاطفی داشته باشد. [۱۲-۱۴]

نمرات ضریب هوشی کمتر از حد مطلوب، اختلال در عملکردهای اجرایی^۲ و سرعت پردازش کودکان مبتلا به فنیل کتونوری باعث ضعف این کودکان در عملکردهای تحصیلی می‌شود. کودکان و نوجوانان مبتلا به فنیل کتونوری با این که به طور مداوم تحت درمان زودرس بودند در حال حاضر با مشکلات قابل توجهی در مدرسه مانند مردود شدن، نیاز به تدریس خصوصی و یا ترک تحصیل قبل از اتمام دوره متوسطه مواجه هستند. [۱۵]

این امر ممکن است مربوط به سن کم آنها و یا نشان دهنده تأخیر رشد روانی باشد. این نتایج توسط مطالعه بوش^۳ و همکاران، که در آن درصد بالاتری از بیماران مبتلا به فنیل کتونوری که در کلاسهای آموزش خاص در مدارس ابتدایی حضور داشتند تایید شده است، هر چند بالاترین سطح از آموزش و پرورش به دست آمده در دو گروه قابل مقایسه بود. علاوه بر این، اختلال در عملکردهای اجرایی با مشکلاتی در شکل دادن به روابط اجتماعی و برقراری ارتباط به طور موثر مرتبط است. [۱۶]

تست غربالگری و درمان زودرس فنیل کتونوری در کشور ایران نیز آغاز شده است و هم اکنون حدود چهار سال است که این روند در کلینیک فنیل کتونوری بیمارستان حضرت علی اصغر (ع) ادامه دارد. با توجه به مطالب ذکر

¹ - Control inhibition

² - Executive Function (EF)

³ - Bosch