

مدیریت چند تخصصی اختلالات نورودژنراتیو پیشرونده در شیرخواران: گزارش موردی و مرور ادبیات

فریدخت یزدانی^{۱*}، فهیمه ترکی^۲

^۱ استادیار، مرکز تحقیقات توسعه علوم پرستاری و مامایی، واحد نجف‌آباد، دانشگاه آزاد اسلامی، نجف‌آباد، ایران

^۲ دانشجوی کارشناسی ارشد پرستاری، مرکز تحقیقات توسعه علوم پرستاری و مامایی، واحد نجف‌آباد، دانشگاه آزاد اسلامی، نجف‌آباد، ایران

(ایمیل نویسنده مسئول: faridokht.yazdani@iau.ac.ir)

چکیده

این مطالعه به بررسی مدیریت چند تخصصی اختلالات نورودژنراتیو پیشرونده در شیرخواران می‌پردازد. با ارائه یک گزارش موردی از یک شیرخوار ۱۸ ماهه مبتلا به این اختلال و مرور جامع ادبیات، چالش‌های پیچیده در تشخیص، درمان و مراقبت از این بیماران مورد بررسی قرار گرفته است. یافته‌ها نشان می‌دهد که تشخیص زودهنگام با استفاده از تکنیک‌های پیشرفته تصویربرداری و آزمایش‌های ژنتیکی، مدیریت علائم پیچیده مانند تشنج و مشکلات تنفسی، حمایت تغذیه‌ای مناسب، و ارائه خدمات حمایتی روانی-اجتماعی به خانواده‌ها از اهمیت ویژه‌ای برخوردار است. این مطالعه بر ضرورت رویکرد چند تخصصی و یکپارچه در مراقبت از این بیماران تأکید می‌کند و پیشنهاداتی برای بهبود سیاست‌های سلامت در این زمینه ارائه می‌دهد، از جمله ایجاد مراکز تخصصی چند رشته‌ای، توسعه برنامه‌های غربالگری نوزادان، و افزایش حمایت‌های مالی و اجتماعی از خانواده‌های درگیر.

کلیدواژه‌ها: اختلالات نورودژنراتیو پیشرونده، مدیریت چند تخصصی، شیرخواران، بیماری‌های ژنتیکی عصبی.

مقدمه

اختلالات نورودژنراتیو در کودکان گروه پیچیده‌ای از بیماری‌های مزمن و پیشرونده هستند که سیستم عصبی مرکزی را تحت تأثیر قرار می‌دهند. این اختلالات با تخریب تدریجی عملکرد نورولوژیک، از دست دادن مهارت‌های حرکتی، شناختی و ارتباطی مشخص می‌شوند [۱]. در بین این اختلالات، بیماری‌های متابولیک ارثی، اختلالات ژنتیکی و عفونت‌های ویروسی مزمن نقش مهمی ایفا می‌کنند [۱، ۲].

مدیریت بیماران مبتلا به اختلالات نورودژنراتیو، به‌ویژه در شیرخواران، چالش‌برانگیز است و نیازمند رویکردی چندتخصصی می‌باشد. این بیماری‌ها اغلب با علائمی مانند تشنج، اختلالات بلع، مشکلات تنفسی و تأخیر در رشد همراه هستند [۲، ۳]. تشخیص زودهنگام و مدیریت مناسب این علائم برای بهبود کیفیت زندگی بیماران و خانواده‌هایشان ضروری است.

در سال‌های اخیر، پیشرفت‌های قابل توجهی در زمینه تشخیص و درمان اختلالات نورودژنراتیو کودکان صورت گرفته است. استفاده از تکنیک‌های تصویربرداری پیشرفته مانند تصویربرداری رزونانس مغناطیسی و تست‌های

ژنتیکی، امکان تشخیص دقیق‌تر و زودتر این اختلالات را فراهم کرده است [۳]. علاوه بر این، رویکردهای درمانی جدید، از جمله درمان‌های ژنی و سلولی، امیدهای تازه‌ای را برای مدیریت این بیماری‌ها ایجاد کرده‌اند.

با این حال، چالش‌های زیادی در مراقبت از این بیماران وجود دارد. مدیریت علائم پیچیده، نیاز به مراقبت‌های طولانی مدت و تأثیر عمیق بیماری بر خانواده‌ها، از جمله مسائلی هستند که نیازمند توجه ویژه هستند. همچنین، نیاز به همکاری نزدیک بین متخصصان مختلف، از جمله نورولوژیست‌ها، متخصصان ریه، متخصصان تغذیه و پرستاران، برای ارائه مراقبت جامع ضروری است.

این مطالعه موردی به بررسی چالش‌های مدیریت یک شیرخوار مبتلا به اختلال نورودژنراتیو می‌پردازد و رویکردهای چندتخصصی در مراقبت از این بیمار را مورد بحث قرار می‌دهد. هدف از این مطالعه، ارائه بینشی عمیق‌تر در مورد پیچیدگی‌های مدیریت این بیماران و اهمیت رویکرد تیمی در ارائه مراقبت‌های با کیفیت است.

روش‌شناسی

این مطالعه یک گزارش موردی همراه با مرور جامع ادبیات است که به بررسی مدیریت چند تخصصی یک شیرخوار مبتلا به اختلال نورودژنراتیو پیشرونده می‌پردازد. روش‌شناسی این مطالعه شامل دو بخش اصلی است:

۱. گزارش موردی

یک شیرخوار ۱۸ ماهه با علائم پیچیده نورولوژیک مورد بررسی قرار گرفت. اطلاعات بالینی از طریق موارد زیر جمع‌آوری شد:

- مرور کامل پرونده پزشکی بیمار
 - مصاحبه با والدین برای جمع‌آوری تاریخچه دقیق بیماری
 - بررسی نتایج آزمایشات و تصویربرداری‌های انجام شده
 - مشاهده مستقیم بیمار و ارزیابی وضعیت بالینی
- تمام اقدامات تشخیصی و درمانی انجام شده برای بیمار به دقت ثبت و تحلیل شد.

۲. مرور ادبیات

یک مرور جامع ادبیات در مورد اختلالات نورودژنراتیو در کودکان و رویکردهای مدیریتی آنها انجام شد. این مرور شامل موارد زیر بود:

- جستجوی سیستماتیک در پایگاه‌های داده PubMed، Scopus و Web of Science
 - استفاده از کلیدواژه‌های مرتبط مانند "pediatric neurodegenerative disorders"، "multidisciplinary management"، "progressive neurological disorders in infants"
 - محدود کردن جستجو به مقالات منتشر شده در ۵ سال اخیر (۲۰۲۰-۲۰۲۵)
 - بررسی مقالات مروری، مطالعات موردی و دستورالعمل‌های بالینی مرتبط
- مقالات مرتبط انتخاب و مورد تحلیل قرار گرفتند تا آخرین یافته‌ها و توصیه‌ها در زمینه مدیریت این بیماران استخراج شود.

تحلیل داده‌ها

اطلاعات جمع‌آوری شده از گزارش موردی و مرور ادبیات مورد تحلیل قرار گرفت. رویکردهای مدیریتی استفاده شده برای بیمار با توصیه‌های موجود در ادبیات مقایسه شد و نقاط قوت و ضعف آنها مورد بحث قرار گرفت.

ملاحظات اخلاقی

رضایت آگاهانه از والدین بیمار برای استفاده از اطلاعات پزشکی در این مطالعه اخذ شد. تمام اطلاعات شخصی بیمار محرمانه نگه داشته شد و از ذکر نام یا مشخصات شناسایی‌کننده خودداری گردید.

یافته ها

- گزارش موردی

بیمار مورد مطالعه، شیرخواری ۱۸ ماهه با علائم پیشرونده نورولوژیک بود. یافته‌های کلیدی عبارتند از:

۱. سابقه پزشکی:
 - تولد در هفته ۳۸ بارداری با زایمان سزارین
 - سابقه ایکتر نوزادی درمان شده با فتوتراپی خانگی
 - تأخیر در کنترل گردن (در ۶ ماهگی)
۲. شروع علائم:
 - اختلال بلع در ۱۴ ماهگی
 - سرفه و مشکل در بلع آب دهان و شیر
۳. یافته‌های پاراکلینیک:
 - MRI و CT اسکن مغز: نتایج اولیه طبیعی گزارش شد
 - آندوسکوپی: حساسیت به برخی مواد غذایی
 - برونکوسکوپی: فلج تارهای صوتی
۴. پیشرفت بیماری:
 - تشنج و آپنه پس از تزریق بتامتازون
 - نیاز به گاستروستومی اندوسکوپیک پوستی برای تغذیه
 - ایست تنفسی و نیاز به اینتوباسیون
 - تراکئوستومی به دلیل وابستگی به ونتیلاتور
۵. تشخیص و درمان:
 - تشخیص اولیه: فلج مغزی
 - تجویز داروهای ضد تشنج (لوبل، فنی‌توین، فنوباربیتال، کلوبازام)
 - تشخیص نهایی: اختلالات نورودژنراتیو، پس از آزمایشات ژنتیک
۶. مدیریت در منزل:
 - ترخیص با ونتیلاتور خانگی
 - آموزش والدین برای ساکشن و گاوآژ

- مرور ادبیات

بررسی مطالعات اخیر در زمینه اختلالات نورودژنراتیو کودکان نشان داد:

۱. تشخیص:
 - پیشرفت در تکنیک‌های تصویربرداری مغزی برای تشخیص زودهنگام [۴].
 - اهمیت تست‌های ژنتیکی در شناسایی علل زمینه‌ای [۲].
۲. مدیریت بالینی:

- ضرورت رویکرد چندتخصصی شامل نورولوژیست، متخصص ریه و متخصص تغذیه [۵، ۶].
- اهمیت کنترل تشنج و مدیریت مشکلات تنفسی [۷].
- ۳. درمان‌های نوین:
 - پیشرفت در درمان‌های ژنی و سلولی برای برخی اختلالات نورودژنراتیو [۸].
 - استفاده از بیومارکرها برای پایش پیشرفت بیماری و پاسخ به درمان [۹].
- ۴. چالش‌های مراقبتی:
 - نیاز به مراقبت‌های طولانی مدت و پیچیده [۱۰].
 - تأثیر عمیق بیماری بر کیفیت زندگی بیمار و خانواده [۱۱].
- ۵. پیشگیری و مداخله زودهنگام:
 - اهمیت غربالگری نوزادان برای شناسایی زودهنگام اختلالات متابولیک ارثی [۱۲].
 - نقش مداخلات زودهنگام در بهبود پیامدهای بالینی [۱۳].
- ۶. حمایت روانی-اجتماعی:
 - ضرورت ارائه خدمات مشاوره و حمایت روانی به خانواده‌ها [۱۰].
 - اهمیت آموزش و توانمندسازی والدین در مراقبت از کودک [۱۴].

این یافته‌ها اهمیت تشخیص زودهنگام، مدیریت چندجانبه و حمایت جامع از بیماران و خانواده‌های آنها را در اختلالات نورودژنراتیو کودکان برجسته می‌کند.

بحث

این مطالعه موردی و مرور ادبیات، چالش‌های پیچیده در مدیریت اختلالات نورودژنراتیو در کودکان را برجسته می‌کند. یافته‌های ما نشان می‌دهد که رویکرد چندتخصصی برای مدیریت این بیماران ضروری است.

تشخیص زودهنگام یکی از مهم‌ترین چالش‌ها در مدیریت این اختلالات است. همانطور که در مورد بیمار ما مشاهده شد، علائم اولیه مانند اختلال بلع و تأخیر در رشد می‌تواند نشانه‌های اولیه باشد. این یافته با مطالعه Ward و همکاران (۲۰۲۴) همخوانی دارد که بر اهمیت تشخیص ژنتیکی زودهنگام تأکید می‌کند [۲]. پیشرفت‌های اخیر در تکنیک‌های تصویربرداری عصبی، مانند آنچه‌Du و همکاران (۲۰۲۴) گزارش کرده‌اند، می‌تواند به تشخیص دقیق‌تر و زودتر کمک کند [۴].

مدیریت علائم، به‌ویژه کنترل تشنج و مشکلات تنفسی، چالش‌برانگیز است. در مورد بیمار ما، نیاز به تراکئوستومی و وابستگی به ونتیلاتور نشان‌دهنده پیچیدگی مراقبت‌های تنفسی است. Neri و همکاران (۲۰۲۲) بر اهمیت مدیریت تشنج در این بیماران تأکید کرده‌اند [۷]. علاوه بر این، Briglia و همکاران (۲۰۲۴) بر نقش حیاتی مدیریت تغذیه در این بیماران تأکید می‌کنند [۶].

رویکردهای درمانی نوین، مانند درمان‌های ژنی، امیدهای جدیدی را ایجاد کرده‌اند. Peng و همکاران (۲۰۲۴) پیشرفت‌های اخیر در این زمینه را گزارش کرده‌اند [۸]. با این حال، این درمان‌ها هنوز در مراحل اولیه هستند و برای بسیاری از بیماران در دسترس نیستند.

مراقبت‌های طولانی مدت و تأثیر بیماری بر خانواده‌ها چالش دیگری است که نیاز به توجه ویژه دارد. Ferum و همکاران (۲۰۱۸) بر نیاز به برنامه‌ریزی جامع برای مراقبت‌های طولانی مدت تأکید می‌کنند [۱۰]. همچنین، González-Ortega و همکاران (۲۰۲۳) تأثیر عمیق این بیماری‌ها بر کیفیت زندگی بیماران و خانواده‌هایشان را نشان داده‌اند [۱۱].

در نهایت، اهمیت حمایت روانی-اجتماعی از خانواده‌ها و توانمندسازی والدین در تصمیم‌گیری و مراقبت از کودک نباید نادیده گرفته شود. Bogetz و همکاران (۲۰۲۱) بر ضرورت ارائه خدمات مشاوره و حمایت روانی تأکید می‌کنند و نشان می‌دهند که والدین متخصصان اصلی در تجربیات مراقبت از کودکان با اختلالات شدید عصبی

هستند[۱۴]. علاوه بر این، Harsha و همکاران (۲۰۲۵) بر اهمیت تاب آوری در مراقبت از بیماران مبتلا به بیماری‌های عصبی پیچیده تأکید می‌کنند و راهکارهایی برای افزایش تاب آوری مراقبین ارائه می‌دهند[۱۵].

این مطالعه محدودیت‌هایی نیز دارد. از جمله اینکه تنها یک مورد را بررسی کرده و ممکن است نتایج قابل تعمیم به تمام موارد نباشد. با این حال، ترکیب این مورد با مرور جامع ادبیات، بینش ارزشمندی در مورد چالش‌های مدیریت این بیماران ارائه می‌دهد.

نتیجه‌گیری

این مطالعه موردی و مرور ادبیات، اهمیت حیاتی مدیریت چند تخصصی در مراقبت از کودکان مبتلا به اختلالات نورودژنراتیو پیشرونده را برجسته می‌کند. یافته‌های ما نشان می‌دهد که رویکرد جامع و یکپارچه در مدیریت این بیماران ضروری است و باید شامل موارد زیر باشد:

- تشخیص زودهنگام با استفاده از تکنیک‌های پیشرفته تصویربرداری و آزمایش‌های ژنتیکی
- مدیریت علائم پیچیده، از جمله کنترل تشنج و مشکلات تنفسی
- حمایت تغذیه‌ای مناسب
- مراقبت‌های طولانی مدت و پیگیری منظم
- حمایت روانی-اجتماعی از بیماران و خانواده‌هایشان

از منظر سیاست سلامت، این مطالعه چندین نکته کلیدی را برجسته می‌کند:

- ضرورت توسعه و اجرای دستورالعمل‌های ملی برای مدیریت اختلالات نورودژنراتیو کودکان
- اهمیت سرمایه‌گذاری در تحقیقات برای توسعه روش‌های تشخیصی و درمانی جدید
- نیاز به بهبود دسترسی به خدمات تخصصی و چند رشته‌ای برای این بیماران
- ضرورت آموزش و توانمندسازی متخصصان سلامت در زمینه مدیریت این اختلالات پیچیده
- اهمیت حمایت مالی و اجتماعی از خانواده‌های درگیر با این بیماری‌های مزمن و ناتوان‌کننده

به طور کلی، این مطالعه تأکید می‌کند که مدیریت موفق اختلالات نورودژنراتیو در کودکان نیازمند همکاری نزدیک بین متخصصان مختلف، سیاست‌گذاران سلامت و خانواده‌هاست. سیاست‌های سلامت باید به سمت ایجاد سیستم‌های مراقبتی یکپارچه و جامع حرکت کنند که نه تنها نیازهای پزشکی، بلکه نیازهای روانی-اجتماعی این بیماران و خانواده‌هایشان را نیز برآورده سازند.

برای بهبود مراقبت از این بیماران، پیشنهاد می‌شود:

- ایجاد مراکز تخصصی چند رشته‌ای برای مدیریت اختلالات نورودژنراتیو کودکان
- توسعه برنامه‌های غربالگری نوزادان برای تشخیص زودهنگام
- افزایش بودجه تحقیقاتی برای درمان‌های نوآورانه مانند ژن درمانی
- ایجاد سیستم‌های حمایتی جامع برای خانواده‌ها، شامل مشاوره روانی و کمک‌های مالی

در نهایت، این مطالعه بر ضرورت رویکرد کل‌نگر و انسان‌محور در مراقبت از کودکان مبتلا به اختلالات نورودژنراتیو تأکید می‌کند و خواستار اقدامات سیاستی هماهنگ برای بهبود کیفیت زندگی این بیماران و خانواده‌هایشان است.

منابع

۱. Shubhankar, M., & Ajit, P. M. Approach to Neurodegenerative Disease in Children: A Short Review. Prog Asp in Pediatric & Neonat ۱ (۵)-۲۰۱۸. PAPN. MS. ID, ۱۲۱.
<https://doi.org/10.32474/PAPN.2018.01.000.121>
۲. Ward, D. I., Saifeddine, M., & Gogoi, M. (۲۰۲۴). Novel treatments for neurodegenerative disorders predominantly presenting in children and young adults. In A Review on Diverse Neurological Disorders (pp. ۵۲۳-۵۳۴). Academic Press. <https://doi.org/10.1016/B978-0-323-9۵۷۳۵-۹.۰۰۰۴۶-۲>
۳. Tein, I. (۲۰۲۳). Recent advances in neurometabolic diseases: The genetic role in the modern era. Epilepsy & Behavior, ۱۴۵, ۱۰۹۳۳۸.
<https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2023.109338>
۴. Du, L., Roy, S., Wang, P., Li, Z., Qiu, X., Zhang, Y., ... & Guo, B. (۲۰۲۴). Unveiling the future: advancements in MRI imaging for neurodegenerative disorders. Ageing Research Reviews, ۱۰۲۲۳۰. <https://10.1016/j.arr.2024.102230>
۵. Aljedaani, S. M., Jamdar, M. A. A., Alotaibi, M. A. S., Alotaibi, M. S. A., Al-Amari, A. M. H., Almotary, A. S., ... & Hamdi, N. M. A. (۲۰۲۲). Paediatrics neurodegenerative diseases, roles of healthcare administration, secretary, anesthesia and nurses in delivering proper care. Journal of Positive Psychology and Wellbeing, ۱۶(۴), ۳۶۴-۳۶۹.
۶. Briglia, M., Allia, F., Avola, R., Signorini, C., Cardile, V., Romano, G. L., ... & Graziano, A. C. E. (۲۰۲۴). Diet and Nutrients in Rare Neurological Disorders: Biological, Biochemical, and Pathophysiological Evidence. Nutrients, ۱۶(۱۸), ۳۱۱۴. <https://doi.org/10.3390/nu16183114>
۷. Neri, S., Mastroianni, G., Gardella, E., Aguglia, U., & Rubboli, G. (۲۰۲۲). Epilepsy in neurodegenerative diseases. Epileptic Disorders, ۲۴(۲), ۲۴۹-۲۷۳. <https://doi.org/g/10.1184/epd.2021.14.1>
۸. Peng, J., Zou, W. W., Wang, X. L., Zhang, Z. G., Huo, R., & Yang, L. (۲۰۲۴). Viral-mediated gene therapy in pediatric neurological disorders. World Journal of Pediatrics, ۲۰(۶), ۵۳۳-۵۵۵.
۹. Chugani, H. T. (۲۰۱۹). Positron emission tomography in pediatric neurodegenerative disorders. Pediatric Neurology, ۱۰۰, ۱۲-۲۵. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2019.07.003>
۱۰. Ferm, U., Nilsson, S., Nolbris, M. J., Linnsand, P., & Jonsson, A. (۲۰۱۸). Impact of a parent's neurodegenerative disease and care on the daily life of children. In Caregiving and home care (p. ۸۵). BoD-Books on Demand.
۱۱. González-Ortega, E., Aza, A., Vicario-Molina, I., Orgaz, M. B., Gómez-Vela, M., & Badia, M. (۲۰۲۳). What Factors Explain Family Quality of Life in Neurodegenerative Diseases?. Journal of Gerontological Social Work, ۶۶(۷), ۹۶۰-۹۸۰. <https://doi.org/10.1080/01634372.2023.222203>
۱۲. Lewis, H., Trowbridge, A., Jonas, D., Rosenberg, A. R., & Bogetz, J. F. (۲۰۲۲). A qualitative study of clinicians and parents of children with severe neurological impairment on tools to support family-centered care. Journal of Palliative Medicine, ۲۵(۹), ۱۳۳۸-۱۳۴۴.
<https://doi.org/10.1089/jpm.2021.0579>



۱۳. Bican, R., Ferrante, R., Hendershot, S., Byars, M., Lo, W., & Heathcock, J. C. (۲۰۲۲). Daily outpatient physical therapy for a toddler with a neurodegenerative disease: a case report. *Pediatric Physical Therapy*, ۳۴(۲), ۲۶۱-۲۶۷. <https://doi.org/10.1097/PEP.0000000000000884>
۱۴. Bogetz, J. F., Trowbridge, A., Lewis, H., Shipman, K. J., Jonas, D., Hauer, J., & Rosenberg, A. R. (۲۰۲۱). Parents are the experts: a qualitative study of the experiences of parents of children with severe neurological impairment during decision-making. *Journal of pain and symptom management*, ۶۲(۶), ۱۱۱۷-۱۱۲۵. <https://doi.org/10.1016/j.jpainsymman.2021.06.011>
۱۵. Harsha, S., Syed, J. M., Chalasani, S. H., Ramesh, M., Sridhar, S. B., & Shareef, J. (۲۰۲۵). Resilience in caregiving in neurodegenerative disease complexities. In *The Neurodegeneration Revolution* (pp. ۴۵۷-۴۷۵). Academic Press. <https://doi.org/10.1016/B978-0-443-28822-7.00015-5>