

**השפעה הדדית באינטראקציה הורה-תינוק
כאשר תינוק נולד עם תסמונת גנטית בעלת השפעה
ביולוגית על דפוסי התנהגותו**

**ד"ר דניאל אוריין
מכון להתפתחות הילד
שירותי בריאות כללית, כרמיאל**

❖ תסמונות גנטיות ו behavioral phenotype

❖ מחקרים כמותיים / גישה איכותנית: מחקר וטיפול.

❖ תסמונת velocardiofacial

❖ infant observation

❖ רקע רפואי וקליני התפתחותי של המקרה ומודל ההתערבות.

❖ תצפית ראשונה

❖ דיון ביניים

❖ פרקים נבחרים מתצפיות.

❖ דיון בנושא ההשפעה ההדדית והיחסים המתפתחים במקרה זה.

❖ סיכום

CHROMOSOME 22Q11.2 DELETION

Velocardiofacial syndrome

Di George syndrome

Shprintzen syndrome

Transmission: autosomal dominant

Early to delayed diagnosis

Prevalence: 1/3000- 1/4000

Lancet–oct 2007 ▶

הפרעות סומטיות

Cleft palate or velopharyngeal incompetence

75-80% cardiac anomalies: VSD-conotruncal defect

Immune system: thymic hypoplasia or aplasia

Metabolic system: calcium deficiency

Endocrine system: short stature

Skeleton: scoliosis

מאפיינים גופניים

עינים קטנות

גשר אף בולט

כפות ידיים ורגלים קטנות

קו: מורכביות

**סיכון מוגבר להפרעות פסיכיאטריות
כולל סכיזופרניה בגיל הבגרות**

מאפיינים התפתחותיים

- Feeding difficulties: a major problem in the first three years (67%).
- mild hypotonia
- cognitive development in preschool children:
 - 54% significantly delayed
 - 24% mild delay
 - 22% average cognitive development
 - 80% below average in language development.

Genetics in Medicine 2001 ✕

לקווים למידה

Principal features of the variable phenotype:

- verbal IQ higher than performance IQ and higher than visuospatial memory.
- difficulties with number and object magnitude comparisons.
- difficulties with time perception.
- difficulties with memory for serial order.
- difficulties for orienting of attention.

Cognitive phenotype of VCFS: a review

Res dev disabilities nov-dec 2011

ביטוי התנהגותי של הליקוי הגנטי

The behavioral expression is **variable**

- psychiatric disorder (5/112 children: 3 PDD- 1 bipolar- 1 disruptive behavior).
- non compliance.
- self directed behavior with poor social skills.
- Prevalence of impulsiveness, dysinhibition and attention disorders.
- some reports of shyness and poor social skills (may be linked to the poor facial tone and the presence of expressive language delay).

שאלות מרכזיות לנושא

האם ניתן לאבחן בגיל צעיר את קבוצת הסיכון להתפתחות הפרעה פסיכיאטרית בגיל הבוגר?

מה מידת ההשפעה של גישה טיפולית רב תחומית מוקדמת במניעת הופעת הפרעות פסיכיאטרית?

INFANT OBSERVATION

E. Bick, Tavistock Clinic 1964

התייחסות בתצפית:

- לתינוק, להורים, לאינטראקציות,
- לאיכות של היחסים המתפתחים,
- למטפלים הנוספים ולסביבה של התינוק,
- להסטוריה של התינוק, למערכות תמיכה,
- לתגובות הרגשיות של התינוק ולתחושות האישיות שמתעוררות בצופה בזמן התצפית.

INFANT OBSERVATION

✘ יישומים:

✘ הכשרה מקצועית בבריאות הנפש של הגיל הרך: תצפיות

קצרות בסביבות של מערכות בריאות, מעונות...

✘ תצפיות קצרות להערכות מצב למטרה משפטית..

✘ התערבויות מניעתיות / טיפוליות.

”In many cases, an observer can help when he can stay in his role of sympathetic listener because all that mother wants is to unburden herself”.

E. Bick 1986 British Journal of Psychotherapy.

ישומים מניעתיים

מניעה ראשונית

פעולות שמטרתן להפחית את הופעתן של הפרעות באוכלוסיה והסיכון למקרים חדשים.

מניעה שניונית

פעולות המקטינות את מספר המקרים באוכלוסיה עם הפרעה מסוימת על ידי השפעה על הפתולוגיה: איתור מוקדם וטיפול בסימנים המוקדמים.

מניעה שלישונית

פעולות שמטרתן להקטין את התפתחותן של נכויות כרוניות או התפרצויות נוספות של הפרעה באוכלוסיה מסוימת. לכן הן מכוונות להפחית את ההפרעות התפקודיות הקשורות לפתולוגיה.

דרכי הטיפול בתצפית

- × שינוי המטרה הראשונית של התצפית, ממטרה לימודית לעזרה להורים שמתקשים בקשר עם התינוק או שמודאגים מהתפתחותו.
- × לפנות בגישה ידידותית, עם תגובות מילוליות קצרות המעידות על ההקשבה.
- × עמדה של אמפתיה
- × לדבר מה שניצפה וחדש באופן נטרלי .
- × לנסות להבין ולמסור להורה מה משמעות התנהגות התינוק אם נראה שזה יעזור לו להתמודד עם מצב.
- × “putting words to the affect”

מנגנוני השינוי

Containment of parental distress

Reinforcing parental competency

Sorting out inter-generational confusions

Encouraging identification with the observing function.

D.Houzel-Preventive Applications of E.Bick's Method of Infant Observation. 2002

**רקע רפואי, קליני התפתחותי של התינוקת
ומודל ההתערבות הרב תחומית עבורה ועבור הוריה.**

תצפית ראשונה

פרקים ובחנים מתצפיות

דיון

ההשפעה ההדדית והיחסים המתפתחים במקרה זה.

מחשבות על ההשלכות האפשריות על בריאות הנפש של התינוקת ועל השפעתה של ההתערבות המוקדמת.

ושוב...

האם ניתן לאבחן בגיל צעיר את קבוצת הסיכון להתפתחות הפרעה פסיכיאטרית בגיל הבוגר?

מה מידת ההשפעה של גישה טיפולית רב תחומית מוקדמת במניעת הופעת הפרעות פסיכיאטריות?