

ילדים ומתבגרים עם תסמונות גנטיות עלולים להתקשות בתפקוד חברתי והלימודי הנורמטיבי במסגרות החינוך הכללי. רבים מהם יהיו זכאים לחינוך מיוחד, בשילוב פרטני, בכיתה קטנה בתוך בית ספר שלא של החינוך המיוחד, או בבית ספר לחינוך מיוחד.

לחלק מתסמונות אלו יש השפעה ישירה ומולדת גם על היבטים הקשורים למיניות. בהשפעה ישירה כוונתי להשפעה על היבטים פיזיולוגיים, תחושתיים או רגשיים שהנם חלק מהתסמונות והמשפיעים על ההתפתחות המינית, על התפקוד המיני או על היכולות החברתיות והבינאישיות. בשונה מההשפעות הישירות, השפעות משניות מתייחסות לתהליכים פסיכוסוציאליים הקשורים להשפעה של עצם היות הפרט בעל מראה חריג או התנהגות חריגה, בעל נכות או בעל מגבלה קוגניטיבית, על התפתחותו החברתית והמינית. להעמקה בנושא מרכזי וחשוב זה, ניתן לפנות למאמרים נוספים (אלוני, 1998; נסים, 1998; Lofgren-Martenson, 2004; Basson, 1998; Ballan, 2001; Murphy & Elias, 2006; Tapper, 2000; Tapper, 2001;).

מספר מחקרים מתייחסים לחשיבות הידע וההיכרות עם הדפוסים האקדמיים, הרגשיים וההתנהגותיים של ילדים ומתבגרים עם תסמונות גנטיות בחינוך המיוחד, אם גם ללא התייחסות לתחום המיניות. זאת בכדי לאפשר התאמה טובה ביותר של הסביבה החינוכית לצרכים ולמאפיינים הקשורים לתסמונות הספציפית של התלמידים, מעבר להגדרתם כבעלי פיגור שכלי, לקוויות למידה וכדומה (הרץ, 2003; Fidler, Hodapp & Dykens, 2002; Fidler, Lawson & Hodapp, 2003; Hodapp, DeJardin & Ricci, 2003). המאמר הנוכחי ממשיך באותו קו חשיבה של מאמרים אלו, אך מחדש בכך שהוא מתמקד בתחום החינוך המיני, הייעוץ המיני והטיפול המיני של בעלי נכויות התפתחותיות עם תסמונות גנטיות.

PLISSIT והצורך בידע מתאים

מודל ה-PLISSIT של ג'ק אנון (Annon, 1981) מתייחס לרמות התערבות בפנייה לעזרה בתחום המיני. על פי המודל, הרמה הראשונה, כלומר המענה לו זקוקים רוב הפונים, היא מתן אישור (permission) להתנהגות מינית בריאה שהפונה חושש שהיא בעייתית. הרמה השנייה היא מתן ידע מוגבל (limited information) אשר יספק לפונה את הידע לו הוא זקוק כדי להפחית את החרדה והזדאגה סביב נושאים הקשורים למיניותו, או כדי שיוכל להמשיך בהתנהגות מינית בריאה. שתי רמות אלו במודל נתפסות כשייכות לתחום החינוך המיני. כפי שיוצג בדוגמאות בהמשך, חשוב כי למחנך, ליועץ או למטפל המיני יהיה ידע מתאים לגבי מצבים שונים הקשורים בהתפתחות המינית של הפונה לעזרה, גם אם לא ימצא לכונן להעלות זאת בפניו. ברמה הבאה הפונה זקוק לייעוץ ממוקד כדי שיוכל לעשות את השינויים הדרושים הקשורים למיניותו ובכך להתגבר על הקושי בגללו פנה. תחום זה שייך לייעוץ המיני ומחייב ידע מעמיק יותר בתחום המיניות ובמצבים הקשורים בבריאות גופנית ונפשית שבעטיים עשויים הפונים להגיע. הרמה האחרונה של המודל מתייחסת לקשיים הדורשים טיפול פסיכוסקסואלי מעמיק.

חינוך, ייעוץ וטיפול מיני לבעלי תסמונות גנטיות שיש להן השפעה ישירה על ההתפתחות הקוגניטיבית ועל ההתפתחות המינית

גבו וייס

תקציר

אחד המאפיינים הייחודיים של החינוך והייעוץ המיני בקרב בעלי לקויות התפתחותיות קשור בשכיחות הגבוהה של בעלי תסמונות גנטיות עם השפעה ישירה הן על ההתפתחות הקוגניטיבית הרגשית והחברתית והן על ההתפתחות המינית בקבוצה זו. מצב זה מחייב את העוסק בתחומי החינוך למיניות, הייעוץ או הטיפול המיני להכיר את ההשלכות הייחודיות של כל תסמונות על ההתפתחות והתפקוד המיני של הפרט. מאמר זה מציע ידע מאורגן והנחיות להתערבות עבור אנשי מקצוע העוסקים בתחום המיניות בקרב אוכלוסיות של ילדים, נוער ובוגרים עם נכויות התפתחותיות. המאמר מציע דגשים להתערבות בתחום המיניות בכל אחת מהרמות של מודל ה-Plissit, עבור כל אחת מ-11 תסמונות אשר משפיעות הן על ההתפתחות הקוגניטיבית והחברתית והן על ההתפתחות המינית כגון: תסמונת דאון, תסמונת קליינפלט, תסמונת פרדר-וילי, תסמונת ויליאמס, תסמונת ה-X השביר, תסמונת טרנר, תסמונת XYY, ספינה ביפידה, תסמונת ברדט בידל, תסמונת נונאן ותסמונת קלמן. הצגת המקרה ממחישה את חשיבות הנגישות והמודעות לרלוונטיות של הידע הנוגע להשלכות הקשורות לתחום המיניות של התסמונות המוזכרות.

מבוא

אחד המאפיינים הייחודיים של החינוך והייעוץ המיני בקרב בעלי נכויות התפתחותיות קשור בשכיחות הגבוהה בקבוצה זו, יחסית לחברה הכללית, של בעלי תסמונות גנטיות עם השפעה ישירה הן על ההתפתחות הקוגניטיבית הרגשית והחברתית והן על ההתפתחות המינית.

מטרת המאמר הנוכחי היא להצביע על חשיבות המודעות והידע המוקדם של המחנך, היועץ או המטפל העוסק בתחום המיניות בחינוך המיוחד או עם בוגרים עם נכויות התפתחותיות, לגבי תסמונות, ומצבים רפואיים אחרים המשפיעים הן על ההתפתחות השכלית והן על ההתפתחות המינית באופן ישיר.

בספרות הקיימת בתחום ניתן למצוא מספר מאמרים המתייחסים להיבטים מסוימים הקשורים למיניותם של בעלי תסמונות גנטיות, ומידע מעבודות אלו יתואר בהמשך. מעבר לתרומה החשובה של עבודות אלו, מאמר זה מציג צורת חשיבה כוללת, ומציע כלי להתערבות עבור אנשי מקצוע העוסקים בתחום המיניות בקרב אוכלוסיות של ילדים, נוער ובוגרים עם נכויות התפתחותיות.

מספר תסמונות מולדות ידועות כמשפיעות על ההתפתחות הקוגניטיבית והרגשית ועל ההתנהגות של האדם החי עם התסמונות. בשל קשיים מולדים והתפתחותיים אלו,

מהסתכלות על ה"Plissit", ניתן לראות את חשיבות הידע המוקדם לו זקוק המחנך, היועץ או המטפל העוסק בתחום המיניוּת, על התפתחות, נורמות, ערכים, מצבים נפוצים וקשיים בתחום המיניוּת בתרבות או במאפיינים המיוחדים של הקבוצה עמה הוא עובד. באוכלוסייה עם נכויות התפתחותיות, היכרות עם תסמונות ומצבים רפואיים השכיחים יחסית בקבוצה זו ועם ההשלכות הישירות שיש להם על תחום המיניוּת, היא הבסיס ההכרחי המאפשר לתת לגיטימציה, מידע, ייעוץ וטיפול בתחום המיניוּת שיהיו מהימנים, מתאימים, רלוונטיים ורגישים לפונה.

תיאור מקרה

כדי להמחיש כיצד התעוררה התעניינותי והבנתי את חשיבות הנושא, אציג מקרה בו חוסר המודעות וחוסר הידע שלי בתחום התסמונות הגנטיות השפיעו על איכות הטיפול שיכולתי לתת. במסגרת עבודתי כפסיכותרפיסט, פנה אלי גיל, בחור גבוה ורזה בן 28, החי עם הוריו. גיל פנה מכיוון שהיה שרוי במתח רב, עסוק מאוד בצרכיהם של כולם מלבד שלו עצמו. הוא ביקש שאסייע לו להיות רגוע יותר. עבדנו על הרפיות, נשימות ודמיון מודרך לצד שיחות. כעבור תקופה מצבו השתפר והוא אף הצליח לראשונה ליצור קשר זוגי. מכיוון שגיל ידע שאני עוסק בתחום המיניוּת, הוא בחר לשתף אותי בקשיי המינייים עם בת זוגו החדשה. הוא אמר כי אינו מוכן שתראה את איבר מינו או תיגע בו ושבועצם אינו מוכן להוריד את תחתוניו כשהוא נמצא איתה. מצב זה מטריד אותו, ולתחושתו פוגע בהגשמת החלקים המינייים שהוא רוצה לממש בקשר החדש ומתסכל את חברתו. בבדיקה איתו אמר כי הוא חש שאיבר מינו קטן מאוד והוא מתבייש בו.

בדו"חות הרפואיים שגיל העביר אלי לפני תחילת המפגשים בינינו קראתי, בין היתר, כי לגיל תסמונת קליינפלטר. מידע זה לא תפס את תשומת ליבי באופן מיוחד כאשר פנה אלי לצורך טיפול בקשיים הספציפיים הקשורים במתח ו"בקושי לזהות מהם הצרכים שלי". עיקר עבודתי איתו בתחום המיניוּת שהעלה היה להרגיע אותו, לתת לו לגיטימציה ולספק מידע רלוונטי שחשבתי שיריד את אי הנחות שלו עם איבר מינו. הצעתי לו למדוד את איבר מינו בזקפה כדי שנוכל להשוות את מידתו עם הנורמה, אך הוא לא עשה זאת. הקשר הטיפולי בינינו הסתיים עם שיפור במודעות של גיל לגופו ולתחושתיו ותחושה גוברת של הבחנה בין צרכיו שלו ובין צרכיהם של האחרים בסביבתו.

כעבור כחצי שנה מאז סיימנו את הקשר הטיפולי, פנה אלי גיל שוב לייעוץ מיני יחד עם מיכל בת זוגו. התלונה המרכזית הקשורה למיניוּת הייתה אותה תלונה:

גיל: "אני לא מסוגל שהיא תקרב את היד שלה לפין שלי, כשהיא עושה את זה אני קופץ!"

מיכל: "כן, אני רק מתקרבת לשם והוא קופץ ומעיף לי את היד כאילו נשך אותנו נחש, אני אומרת לו שיירגע אבל זה לא עוזר".

גיל: "אני רוצה שהיא תיגע בי ותענג אותי ואני רוצה לקיים איתה יחסי מין אבל זה יותר חזק ממני, אני לא מסוגל שהיא תראה או תיגע בי שם".

בשלב זה, לאחר שהתערבויות בטכניקות הרגילות של הטיפול המיני לא עזרו, חזרתי למידע הרפואי שהיה ברשותי על גיל. הפעם התעמקתי במילה שהייתה כתובה בכתב חלש ולא ברור בדו"ח רפואי ישן: תסמונת קליינפלטר. למדתי כל שיכולתי על התסמונת של גיל. עם הידע החדש חזרתי אל גיל למספר מפגשים ללא מיכל. ביררתי איתו מה הוא יודע על התסמונת. גיל ידע שיש לו משהו אך לא ידע מה. הוא לא הכיר את השם קליינפלטר. בהמשך סיפר לי כי הוא אכן הולך כבר שנים לבדיקות אצל רופא אנדוקרינולוג "ששוקל לי את הביצים", ומקבל אחת לחודש "זריקה לחיזוק השרירים". הנחתי שיתכן שתחושת הבושה של גיל בנוגע לאיבר מינו אכן קשורה באופן ישיר בתסמונת, אשר כוללת היפוגונדיזם (תפקוד ירוד של בלוטות המין), וייתכן שאף איבר מין קטן וחריג. בבדיקת זכרונות של גיל לגבי בעיות או טיפולים הקשורים באיבר מינו בגיל הילדות או ההתבגרות, הוא סיפר לראשונה כי עבר מספר ניתוחים באיבר מינו בילדות, כי זכור לו שהיו לו כאבים באזור ותחושה לא נעימה כשנגעו ובדקו אותו באיבר המין. לאחר עיבוד המשמעויות הרגשיות והתחושתיות של התערבות כזו באיבר מין בגיל הילדות, פירשתי לגיל כי נראה שאיבר המין שלו לא מקושר אצלו למקום של עונג ומגע נעים, אלא דווקא כאזור שזקוק לטיפול, לתיקון וכמקור של כאב ובושה. בהמשך הצגתי ציפייה חיובית, ואמרתי לו שאני משער שאחרי שהעלינו את הזכרונות לגבי הטיפול הרפואי באיבר מינו והתחושות המקושרות לכך עוד מהילדות, הוא יוכל לאפשר למיכל לגעת בו ואולי אף לא יחוש עוד צורך לקפוץ. לאחר שלב זה בטיפול, חלה התקדמות משמעותית בקשר המיני של גיל ומיכל. גיל חש רגוע יותר לגבי איבר מינו, העז להתפשט ליד מיכל, והחל ליהנות ממגע ידני באיבר מינו מבלי צורך לקפוץ או להזיז לה את היד כפי שהיה קודם. פריצת דרך זו אפשרה לזוג להתקדם ביכולתם להתקרב מינית אחד לשנייה ולפתח את היכולת שלהם לאמון, עינוג הדדי ואינטימיות. בחרתי להציג מקרה זה של "פספוס" אבחנתי וטיפולי בכדי להדגיש את החשיבות למודעות ולרגישות של המטפל או היועץ להשפעות של תסמונות ומצבים רפואיים שונים על ההתפתחות המיני של המטופל עם הנכות ההתפתחותית. עד לאותו מקרה עם גיל, ולמרות נסיוני בתחום החינוך המיני בחינוך המיוחד, תפסתי את שמות התסמונות של התלמידים או הבוגרים עם נכויות התפתחותיות עמם עבדתי כאינפורמציה רלוונטית לרופאים וגנטיקאים בלבד. ממפגשים שקיימתי עם עשרות אנשי טיפול, יועצים ויועצות העוסקים בתחום המיניוּת בחינוך המיוחד, מצאתי כי גישה זו איננה ייחודית לי אלא מאפיינת את הגישה הכללית של מי שעוסק בחינוך למיניוּת עם אוכלוסיית החינוך המיוחד.

תסמונות עם השפעה ישירה על התפקוד הקוגניטיבי וההתפתחות המינית
כדי להמחיש את ההתייחסות המוצעת עבור המחנך, היועץ או המטפל העוסקים

בתחום המיניות בחינוך המיוחד או בקרב בוגרים עם נכויות התפתחותיות, אציג בחלק הבא מספר תסמונות שחלק מהתסמינים שלהן ניתן לראות השפעה על מספר תפקודים: על התפקוד הקוגניטיבי בצורה של לקויות למידה, משכל גבולי או פיגור שכלי, על התפקוד הרגשי והחברתי ועל התפקוד וההתפתחות המינית, כפי שיפורט בהמשך. בחלק הבא יינתן תיאור תמציתי של מספר תסמונות גנטיות אשר יכלול היבטים הרלוונטיים לחינוך, ייעוץ או טיפול בתחום המיניות. התסמונות מסודרות בהתאם לשכיחותן באוכלוסייה (בסדר יורד). כמו כן, יוארו נושאים ספציפיים אשר חשוב שיהיו במודעות שלנו בבואנו להתערב בכל אחת מהרמות של ה-PLISSIT.

פירוט תסמונות עם השפעה ישירה על התפקוד הקוגניטיבי ועל ההתפתחות המינית

תסמונת קליינפלטור (Klinefelter syndrome, xxy)

שכיחות בעולם: אחת התסמונות הגנטיות הנפוצות ביותר: 1:500 (Blachford, 2002).

מופע על פי מין: רק בנים.

השפעה על תפקוד קוגניטיבי, חברתי ורגשי: ככל שמספר ה-X הנוספים רב יותר כך התסמינים חמורים יותר (Blachford, 2002). יתכן פיגור שכלי ולרובם יהיו לקויות למידה: כ-50% יהיו דיסלקטים ויגלו קשיי שפה ודיבור (Pennington, Bender, Puck, 1982; Salbenbaltt & Robinson, 1982). לחלק גדול יהיו קשיים חברתיים, חרדתיות, קושי להתמודד עם מצבי מתח. כמו כן, הם מתאפיינים בביישנות גבוהה, חוסר בשלות רגשית וקשיים בשיפוט חברתי (Blachford, 2002).

השפעה על התחום המיני: לבעלי תסמונת זו יש היפוגונדיזם (תפקוד ירוד של בלוטות המין). מהלידה ועד הכניסה לגיל ההתבגרות הם כמו בני גילם מבחינה גניטאלית, אך בהמשך גיל ההתבגרות יהיו להם רמות נמוכות של טסטוסטרון (50% מהרמה הנורמאלית), אשכים קטנים וחוסר יכולת לייצר תאי זרע פוריים (Blachford, 2002). ידועים עד היום 12 מקרים של אבות להם תסמונת קליינפלטור. כל ההפריות נעשו עם התערבות רפואית (Ron-El, Strassburger, Gelman-Kohan, Friedler, Raziel & Appelman, 2000). כחלק מההיפוגונדיזם, הם מתאפיינים בדחף מיני מופחת (Griffiths, 2002; Richards, Fedoroff & Watson, 2002). הם בעלי מבנה גוף גבוה ורזה עם מסורבלות מוטורית. ל-33% מבעלי התסמונת יהיו סימנים בולטים של שדיים שחלקם ידרשו התערבות רפואית וחוסר בשיעור בפנים ובשיער הערווה (Blachford, 2002; Griffiths et al., 2002). תסמונת זו מקושרת עם שכיחות גבוהה של בעיות בזהות המינית אם כי אין מחקר מסודר בנושא (Sadock & Sadock, 2000).

דוגמאות להשלכות לחינוך, ייעוץ וטיפול מיני על פי מודל ה-PLISSIT: חשוב כי המחנך למיניות יהיה מודע כי עם תחילת גיל ההתבגרות עליהם לקבל זריקות

טסטוסטרון (בדרך כלל אחת לחודש). טיפול זה מסייע בשיעור, במסת השרירים ובדחף המיני. לטיפול בטסטוסטרון אין השפעה על משתנים רגשיים וחברתיים הקשורים בתסמונת, על צמיחת השדיים אם מצב זה קיים, על גודל האשכים או על בעיית הפוריות (Blachford, 2002). בשל משתנים פיזיים ותפקודים נוספים של הטסטוסטרון בתפקוד הרגשי ובהיות המינית יתכן שיהיה צורך לגעת בשאלת הזהות המינית בייעוץ ובטיפול מיני. עם זאת, התסמונת אינה גורמת לנטייה מינית תומסקסואלית או לזהות מינית נשית. בייעוץ וטיפול מיני יש מקום להתייחסות למבנה הייחודי של האשכים, איבר המין ומבנה הגוף בכלל. בייעוץ או בטיפול מיני יש להתייחס להיבטים הרגשיים של לחץ, חרדתיות, ביישנות וקשיים חברתיים יחד עם ההיבטים הפיזיולוגיים הייחודיים בהערכה של השפעתם על התפקוד המיני ועל הזוגיות.

תסמונת דאון (Down syndrome)

שכיחות בעולם: 1:800 (המחלקה לגנטיקה קהילתית, 2003; Blachford, 2002).

מופע על פי מין: שווה.

השפעה על תפקוד קוגניטיבי, חברתי ורגשי: לבעלי תסמונת זו מראה ייחודי, עיניים מלוקסנות, קומה נמוכה ועוד. הם מאופיינים בלקויות למידה או פיגור שכלי בדרגות שונות, רובם בטווח הקל עד בינוני. בבגרות המאוחרת, בסביבות גיל 50 סיכוי גדול ביותר ללקות באלצהיימר או דמנציה (Blachford, 2002). מאופיינים כחברותיים מאוד ורגישים מאוד לזולת עם יכולות רגשיות גבוהות (Fitzmaurice, 2002).

השפעה על התחום המיני: עקרות אצל גברים. עד 2001 ידוע בספרות על מקרה אחד של אב עם תסמונת דאון (Blachford, 2002; Van Dyke, McBrien & Sherbondy, 1995). כ-60% מהנשים יכולות להרות וללדת. הסיכוי שייולד להן ילד עם תסמונת דאון הוא 50% (Blachford, 2002). ההתפתחות המינית וההורמונאלית דומה לזו של בני גילם (Blachford, 2002; Schwab, 2002). מבחינה אנטומית, איברי המין אינם שונים משל בני אותו גיל באוכלוסייה הכללית (Schwab, 2002). עם זאת, נמצא כי איבר המין של גברים הנו קצר יותר מהממוצע (Hsiang, Berkovitz, Bland, Migeon, 1987; Warren, Opitz & Reynolds, 1987). מהיכרות עם מספר רב של בעלי תסמונת דאון נראה כי הם זקוקים למידה גבוהה של קשר, אינטימיות ומגע.

דוגמאות להשלכות לחינוך, ייעוץ וטיפול מיני על פי מודל ה-PLISSIT: בכדי לוודא את מצב הפוריות אצל גברים מומלצת בדיקת פוריות. למרות הסיכויים הקטנים, אל ליועץ לייחס עקרות אוטומטית לפונה עם תסמונת דאון (Fitzmaurice, 2002; Schwab, 2002; Van Dyke et al. 1995). שאלת העקרות הינה מרכיב חשוב בדימוי העצמי המיני של הפרט. יש לאפשר שיחה כנה על הנושא עם מתבגרים ובוגרים עם תסמונת זו. נשים עם תסמונת דאון יכולות, לרוב, להרות וחלקן יכולות לגדל ילדים.

שאלות הנישואין וההורות הן שאלות ערכיות וחברתיות, הקשורות לזהות ולערך העצמי ולעצם התמיכה שעלינו לספק, שיש לדון בהן ולקחת בחשבון בחינוך למיניות. בשל הנטייה לחברותיות ולעיתים אף לחושניות גבוהה יש לסייע להם לממש מיניות בריאה ומהנה ולהישמר מניצול ופגיעה.

תסמונת XYY (XYY syndrome)

שכיחות בעולם: 1:1000 רובם לא מאובחנים (Blachford, 2002).

מופע על פי מין: רק בנים.

השפעה על תפקוד קוגניטיבי, חברתי ורגשי: בעבר נחשבו לאלמים ומסוכנים במיוחד. כיום זה נחשב לדעה קדומה וייחוס זה מקושר לבעיות במתודולוגיה מחקרית (Money, 1975). עם זאת, ניתן לראות קשיים בשליטה באימפולסים, היפראקטיביות, בעיות התנהגות ובבגרות – חוסר בשלות רגשית (Blachford, 2002; Money, 1975). בנים אלה מאופיינים בלקויות למידה, בעיקר כאלה הקשורות לשפה ולקריאה. לרובם יש קשיים בקואורדינציה ומסורבלות. אינטליגנציה בתחום הנורמאלי, אך נמוכה מעט משל אחים ללא התסמונת (Blachford, 2002).

השפעה על התחום המיני: בגיל ההתבגרות הם סובלים מפצעי בגרות חמורים והם גבוהים מהממוצע (Blachford, 2002). מראים התפתחות מינית והורמונאלית רגילה. ישנם דיווחים על אחוז קטן של אי פוריות בקרב קבוצה זו (Blachford, 2002). כמו כן, ישנם דיווחים על בעיות במערכת המינית כמו אשכים טמירים (Nkanginieme, 2000), אשכים קטנים, איבר מין קטן או פתח שופכה שאינו במקומו (National Organization for Rare Disorders [NORD], 2004).

דוגמאות להשלכות לחינוך, ייעוץ וטיפול מיני על פי מודל ה-PLISSIT: במקרה שהם מאובחנים ויודעים על התסמונת ניתן לתת מידע מתאים על כך שהתסמונת לא פוגעת בדרך כלל בפוריות או בתפקוד המיני. עיקר ההתערבות קשור במשתנים ההתנהגותיים והרגשיים הקשורים בהשפעת התסמונת על יחסים בינאישיים ואינטימיים, בייחוד האימפולסיביות וחוסר הבשלות (Money, 1975). בשל הדיווחים על אפשרויות של שינויים במבנה או בגודל איברי המין, בייעוץ או טיפול מיני יש לברר תחום זה.

תסמונת נונון (Noonan syndrome)

שכיחות בעולם: 1:1000 (Blachford, 2002).

מופע על פי מין: בנים ובנות.

השפעה על תפקוד קוגניטיבי, חברתי ורגשי: תסמונת מולדת נפוצה המאובחנת בדרך כלל רק במשך הילדות (Achiron, Heggesh, Grisar, Goldman, Lipitz, Yagel & Frydman, 2000). בעלי תסמונת זו מאופיינים באיחור התפתחותי בדרגות חומרה שונות ובבעיות התנהגות (Blachford, 2002). לרוב אין לקויות למידה או שלקויות הלמידה אינן חמורות. ניתן לראות מסורבלות, עקשנות ועצבנות ונטייה להפרעות קשב וריכוז (Lee, Portnoy, Hill, Gillberg & Patton, 2005). האינטליגנציה בדרך כלל נמוכה יותר וחלקם מתפקדים בטווח של פיגור שכלי (Lee et al., 2005).

השפעה על התחום המיני: אצל גברים, במקרים רבים איבר המין קטן והם יסבלו מאשכים טמירים. ככל שהניתוח להבאת האשכים למקומם נעשה מוקדם יותר כך הפגיעה בפוריות קטנה (Noonan, 1998). מאופיינים באיחור בתחילת ההתבגרות המינית (Blachford, 2002; Noonan, 1998). ההתפתחות המינית יכולה להיפגע באופן מינימאלי או באופן חמור (Griffiths et al., 2002). במקרים של פגיעה בהורמוני המין ניתן לטפל בטסטוסטרון (Blachford, 2002).

דוגמאות להשלכות לחינוך, ייעוץ וטיפול מיני על פי מודל ה-PLISSIT: האיחור בהתבגרות המינית יכול לעורר דאגה (בנות בממוצע מתחילות בגיל 14.5) ויש להתייחס לכך בחינוך או בייעוץ המיני ובהדרכת הורים (Noonan, 1998). בייעוץ וטיפול מיני יש לקחת בחשבון את האפשרות של איבר מין קטן ואשכים טמירים, יתכן שהגילוי והניתוח נעשו מאוחר יחסית, בגיל בו הזיכרון של החוויה וההליך יכול להשפיע על הדימוי העצמי המיני או על התחושתיות באזור איברי המין. בשל האפשרות לאי פוריות, יש להיות מודע לכך בכל רמות ההתערבות.

תסמונת טרנר (Turner syndrome)

שכיחות בעולם: 1:2000 (Blachford, 2002).

מופע על פי מין: רק בנות.

השפעה על תפקוד קוגניטיבי, חברתי ורגשי: לבנות עם תסמונת זו מראה אופייני הכולל קומה נמוכה, צוואר רחב ועוד. הן מתאפיינות בלקויות למידה בעיקר בתפיסה מרחבית, קואורדינציה, תיאום עין יד וחשבון (Blachford, 2002; Pennington et al., 1982). לרובן קשיים בהבנה ובתקשורת החברתית (Lew-Starowicz, Jez, Irzyniec, 2003) והן מתאפיינות בביישנות, בערך עצמי נמוך ובחרדה חברתית גבוהה (Schmidt, Cardoso, Ross, Haq, Rubinow & Bondy, 2006).

השפעה על התחום המיני: לבנות עם תסמונת טרנר חוסר בהתפתחות השחלות (Griffiths et al., 2002). ברוב המקרים נראה עיכוב בצמיחה בגדילה עם גיל ההתבגרות, חוסר בהופעת סימני מין משניים וחוסר בהופעת מחזור חודשי (Blachford, 2002).

משפיעות על הדימוי העצמי המיני, על דימוי הגוף ועל היכולת לפתח אינטימיות. חשוב לגעת בנושא ולטפל בו במסגרת הטיפול המיני (Palmer et al., 1999).

תסמונת ה-X השביר (Fragile X syndrome)

שכיחות בעולם: 1:4000 בנים. 1:8000 בנות.
מעבר לנתונים הכלליים לגבי השכיחות בעולם, בישראל, בקרב יהודים יוצאי טוניסיה, השכיחות לבנים היא 1:3000 (Zlotogora, 2006).
מופע על פי מין: בנים ובנות, כאמור.

השפעה על תפקוד קוגניטיבי, חברתי ורגשי: לבעלי תסמונת זו מראה פיזי אופייני כגון אוזניים בולטות, אשכים גדולים ועוד. הם מגלים קשיים קוגניטיביים מלקויות למידה ועד לפיגור שכלי קשה. מאופיינים גם בבעיות קשב והיפראקטיביות. קשיים ביצירת קשר עין וחוסר יציבות רגשית. אצל חלקם עשויה להיראות נטייה להתנהגות אגרסיבית. אצל נשים הבעיות הן פחות חמורות בעוצמתן (Blachford, 2002). בעלי תסמונת זו גם מגלים קשיים בהבנה חברתית, רגישות יתר לרעש ולמגע פיזי – רגישויות אשר לעיתים גורמות להתפרצויות או להסתגרות (Braden, 2000).

השפעה על התחום המיני: לבנים יש אשכים גדולים באופן מיוחד (Blachford, 2002). ייתכנו קשיים במגע אינטימי בשל רגישות יתר סנסורית, קושי ביצירת קשר עין ורתיעה ממגע פיזי (Braden, 2000).

דוגמאות להשלכות לחינוך, ייעוץ וטיפול מיני על פי מודל ה-PLISSIT: בחינוך, ייעוץ וטיפול מיני יש להרגיע ולתת לגיטימציה לגודל האשכים כחלק מהתסמונת. בייעוץ וטיפול מיני, עבודה על הקהיה תחושית יחד עם מודעות לתחושות הגוף ולהתנהגות מקובלת במצבי אינטימיות.

תסמונת פרדר-וויילי (Prader-Willi syndrome)

שכיחות בעולם: 1:10,000 (Blachford, 2002).

מופע על פי מין: שווה.

השפעה על תפקוד קוגניטיבי, חברתי ורגשי: במחקר על אוכלוסיית בעלי תסמונת פרדר-וויילי בישראל נמצאו מחצית בתפקוד אינטלקטואלי בטווח הגבולי, רבע בתפקוד בטווח הממוצע הנמוך, והשאר תפקודו ברמת פיגור שכלי קל או בינוני (גרס צור ולנדאו, 2000). מאופיינים בבעיות במנגנון השובע ואכילה כפייתית (Blachford, 2002). עשויים להראות הפרעות התנהגות והתפרצויות זעם, לעיתים קרובות ללא סיבה נראית

במקרים מעטים תהליכים אלו בכל זאת קורים, וידוע על מספר מקרים של הריון ספונטאני של בנות עם תסמונת זו (2% מכלל הנשים עם טרנר). הריון של בנות עם תסמונת טרנר נחשב להריון בסיכון עם מקרים רבים של הפסקת הריון (Abir, Fisch, Nahum, Orvieto, Nitke & Ben-Rafael, 2001).

דוגמאות להשלכות לחינוך, ייעוץ וטיפול מיני על פי מודל ה-PLISSIT: יש לסייע למתבגרות עם תסמונת טרנר בכל הקשור לדימוי הגוף והדימוי העצמי המיני במסגרת החינוך המיני והדרכת ההורים. למרות שיש מספר מקרים יוצאי דופן, רוב הנשים לא יוכלו להיכנס להריון ספונטאני ולא יזכו לילד ביולוגי משלהן. יש לגעת בסוגיה זו בחינוך, ייעוץ או טיפול בתחום המיניות. חשוב לזכור בחינוך ובייעוץ מיני כי מי שמקיימת יחסי מין ואינה רוצה להרות, עליה להשתמש באמצעי מניעה (Abir et al., 2001). יש לדעת כי רוב המתבגרות עם תסמונת זו יהיו זקוקות לטיפול בהורמון נשי (אסטרוגן) כדי לאפשר התפתחות של סימני מין משניים ומחזור חודשי (Sadock & Sadock, 2000). למתן טיפול זה בזמן המתאים יש השפעה על חיי המין, על הערך העצמי ועל ההשתלבות החברתית של נשים עם תסמונת זו (Carel, Elie, Ecosse, Tabur, Leger, Cabrol, Nicolino, Brauner, Chaussain & Coste, 2006). כמו כן, חשוב להיות מודע לכך כי נשים עם תסמונת זו יכולות להרות וללדת בעזרת תרומת ביציות והפרייה.

ספינה ביפידה (Spina Bifida)

שכיחות: בעולם השכיחות נעה בערך בין 1:200 ל-1:2000 (Blachford, 2002). בישראל ב-2003 נמצאה שכיחות של 1:2630 (המחלקה לגנטיקה קהילתית, 2004).
מופע על פי מין: בנים ובנות.

השפעה על תפקוד קוגניטיבי, חברתי ורגשי: הפגיעה יכולה לגרום לדרגות שונות של שיתוק או אובדן תחושה מתחת לאזור הפגיעה בעמוד השדרה. הם מאופיינים בלקויות למידה עם אינטליגנציה תקינה בדרך כלל (Blachford, 2002).

השפעה על התחום המיני: עשויים לסבול מבעיות בחומרה שונה בתפקוד המיני, אשר עלולות, בחלק מהמקרים, לפגוע בזיקפה, בשפיכה או בתחושה באזורים שונים בגוף (Botto, Moore, Khoury & Erickson, 1999). מחקר מצא כי בעיות זיקפה אצל גברים עם ספינה ביפידה ניתנות לטיפול מוצלח על ידי ויאגרה (Palmer, Kaplan & Firilit, 1999).

דוגמאות להשלכות לחינוך, ייעוץ וטיפול מיני על פי מודל ה-PLISSIT: בטיפול וייעוץ מיני חשוב לתת לגיטימציה למיניות בהתאם ליכולות הפיזיות של הפונה ובמקרה הצורך להדריך. בעיות הקשורות לנכות פיזית, לתפקוד המיני ולהתפתחות המינית

השפעה על התחום המיני: בעלי תסמונות זו יסבלו מהיפוגונדיזם (תפקוד לקוי של בלוטות המין), איבר מין קטן, אשכים טמירים ובעיות פוריות (Blachford, 2002). קיימים מספר דיווחים על בעיות בזהות המינית של בעלי תסמונות זו (Meyenburg & Sigusch, 2001). ייתכנו גם הפרעות בהתפתחות המינית וקשיים בתפקוד המיני אצל בנים (צדיק, 2004).

דוגמאות להשלכות לחינוך, ייעוץ וטיפול מיני על פי מודל ה-PLISSIT: ניתן ליצור התבררות מלאכותית אצל בנים ואצל בנות. בטיפול הורמונאלי מתאים ניתן להגיע גם לפוריות (צדיק, 2004). בטיפול ובייעוץ מיני יש לקחת בחשבון בדיקה של השפעת המצב הפיזי של איברי המין על התפקוד המיני, על דימוי הגוף ועל הדימוי העצמי המיני. התייחסות לשאלות של גבריות וזהות מינית חשובה בטיפול המיני עם קבוצה זו.

תסמונת ברדט בידל (Bardet Biedl syndrome)

שכיחות: באוכלוסייה הכללית בעולם: 1:160,000. באוכלוסייה הבדואית בעולם: 1:13,500 (Blachford, 2002; Teebi & Teebi, 2005).

מופע על פי מין: בנים ובנות.

השפעה על תפקוד קוגניטיבי, חברתי ורגשי: בעלי תסמונות זו נוטים להשמנה ובמקרים רבים יש אצבע נוספת. בעלי תסמונות זו מראים איחור התפתחותי ולקויות למידה. ייתכנו קשיים בשפה ובהבנה, פיגור שכלי ובעיות ראייה. ייתכנו הפרעות רגשיות, אובססיות וקומפולסיות, קשיים חברתיים קושי בשליטה עצמית וקושי עם שינויים בשיגרה (Blachford, 2002).

השפעה על התחום המיני: לרוב הבנים יש איבר מין קטן ואצל חלק יש אשכים טמירים. בדרך כלל הגברים הם עקרים. אצל נשים תיתכן בעיה או חוסר בהתפתחות בחלקים ממערכת המין הפנימית. לחלקן לא יהיה מחזור, לחלקן הוא יהיה לא סדיר ואחרות יכולות להרות וללדת. בשני המינים ייתכנו פגמים בדרכי השתן (Blachford, 2002).

דוגמאות להשלכות לחינוך, ייעוץ וטיפול מיני על פי מודל ה-PLISSIT: יש לעבוד עם גברים ונשים על הדימוי העצמי ועל תחושת הבריאות בהקשר של שאלות הקשורות בגודל וצורת איבר המין וסביב נושא העקריות. אצל נשים יש להתייחס גם לאפשרות של בעיות במחזור החודשי. בכל רמות ההתערבות, יש להתייחס לקשיים ההתנהגותיים והרגשיים בהקשר של יחסים אינטימיים וחברתיים בכלל.

לעין. מתפקדים טוב ביותר בסביבה מובנית וצפויה (Einfeld, Tonge, Turner, 1999; Parmenter & Smith, 1999). עשוי להיות להם סף כאב גבוה (Blachford, 2002). קשיים חברתיים ובעיות של ADHD מאפיינות רבים מבעלי התסמונות (גרס צור ולנדאו, 2000), בנוסף להפרעות רבות בתחום הפסיכיאטרי, בייחוד דיכאון, חרדה ובעיות התנהגות (State & Dykens, 2000).

השפעה על התחום המיני: איברי המין קטנים מהנורמאלי, דבר הבולט יותר אצל בנים (Blachford, 2002; Griffiths et al., 2002; Wattendorf & Muenke, 2005). תיתכן טמירות אשכים (גרס צור ולנדאו, 2000): מצב בו אשך אחד או שניהם אינו יורד אל שק האשכים, והיפוגונדיזם (Moldavsky & Lerman-Sagie, 2001; Whittington, Holland, Webb, Butler, Clarke & Boer, 2002). מכיוון שההתבררות המינית איננה שלמה, למצב זה השפעה על המיניות (דחף מיני, תפקוד מיני) והפריון (Blachford, 2002). הם בעלי מבנה גוף נמוך, המאופיין בהיפוטוניות, שרירים לא מפותחים ועלייה בשומן בגוף (Blachford, 2002). לבנות יש תחושת או אל-חושת ולא ידוע על פוריות בשני המינים (אגודת תסמונת פרדר-ווילי בישראל).

דוגמאות להשלכות לחינוך, ייעוץ וטיפול מיני על פי מודל ה-PLISSIT: יש להיות מודע לסוגיית המבנה החיצוני של איברי המין ולקחת זאת בחשבון בחינוך המיני בקבוצות עם תלמידים או בוגרים עם פרדר-ווילי. שאלת הפריון כמו שאלות של נישואין, זוגיות והיכולת לקיים יחסי מין צריכות להיות שאלות שיש לגעת בהן בחינוך למיניות בשלהי גיל ההתבררות. בשל שילוב מרכיבים במופע הפיזי החיצוני יש לקחת בחשבון סוגיות של זהות מינית ובייעוץ וטיפול מיני. לגבי התפקוד המיני, לא מצאתי התייחסות במחקר. עם זאת, מספר אתרים מרכזיים בתחום מתייחסים לכך שבשל רמה נמוכה של סטטוסטרון, הדחף המיני אינו חזק והם יטו לקשרים אפלטוניים או להתלטפויות אך לא ליחסי מין וזוגיות ארוטית (Prader Willi Syndrome Association [UK]). עם זאת, אין להניח מראש כי לבעלי תסמונות זו אין, או לא יהיה עניין במיניות ובמין. בייעוץ או בטיפול מיני יש לקחת בחשבון את סוגיית הרגישות למגע וסף הכאב הגבוה בהקשר של גירוי תחושתני.

תסמונת קלמן (Kallmann syndrome)

שכיחות בעולם: 1:10,000 בנים, 1:50,000 בנות (Blachford, 2002).

מופע על פי מין: בנים ובנות, כאמור.

השפעה על תפקוד קוגניטיבי, חברתי ורגשי: בעלי תסמונות זו הם בדרך כלל בעלי אינטליגנציה תקינה עם לקויות למידה. אצל חלק יתכן פיגור שכלי. מאופיינים בתרונות (חוסר יכולת להריח) וייתכנו בעיות ראייה ושמיעה (Blachford, 2002).

תסמונת ויליאמס (Williams syndrome)

שכיחות בעולם: הדיווח על השכיחות נע בין 1:20,000 (Blachford, 2002) לבין 1:10,000 במקורות אחרים (שגיא ולב, 2007).

מופע על פי מין: שווה.

השפעה על תפקוד קוגניטיבי, חברתי ורגשי: לבעלי תסמונת זו מראה פיזי אופייני, בייחוד בתווי הפנים. כ-75% מבעלי תסמונת זו מתפקדים ברמת פיגור שכלי קל או ללא פיגור שכלי. בדרך כלל הם יראו קשיים בחשבון, כתיבה וציור לצד יכולות שפתיות וזיכרון מעולות ורבים מהם כשרוניים במוזיקה (Blachford, 2002). תסמונת זו מתאפיינת בנטייה לרצייה חברתית גבוהה, לחברותיות יתר יחד עם נטייה לחרדה (Prater & Zylstra, 2006). מראים קושי בהבנה חברתית ובהבנת השלכות התנהגותם על הזולת (Udwin, Howlin, Davis, & Mannion, 1998) לצד כישרון מיוחד בהבנת הבעות רגשיות (שגיא ולב, 2007).

השפעה על התחום המיני: תיתכן הופעה מוקדמת של המחזור החדשי יחד עם קושי לשאת את השינויים הקשורים בתופעות הקדם-וסת (Griffiths et al., 2002; Udwin, et al., 1998). התנהגות מינית בעייתית יכולה לנבוע מחברותיות יתר ורצייה חברתית גבוהה, תכונות הכלולות במאפיינים ההתנהגותיים של התסמונת (Griffiths, et al., 2002). תכונות אלו עלולות להוות גורמי סיכון לפגיעה מינית ולדחייה חברתית (Blachford, 2002; Udwin, et al., 1998). בנוסף לכך, רבים עם תסמונת ויליאמס אינם מכירים במידת הריגותם ומנסים ליצור קשרים עם אנשים ללא נכויות התפתחותיות. לעיתים הם אינם מבינים מדוע אין הם מצליחים בתחום זה ומדוע דוחים אותם, נושא הגורם לתסכול ולייאוש ולחיוק הפגיעה בדימוי העצמי המיני.

דוגמאות להשלכות לחינוך, ייעוץ וטיפול מיני על פי מודל ה-PLISSIT: הופעה מוקדמת של המחזור החדשי עם תופעות קיצוניות מלוות מחייבת הדרכה והכנה מוקדמת. יש מקום לחינוך מיני ולייעוץ המכוון לסייע להם להיות מודעים לקשיים החברתיים, בייחוד לנטייה לרצייה חברתית ולחברותיות יתר, במטרה להגן עליהם מפגיעה וניצול ולאפשר להם לזהות את צרכיהם שלהם בתחום החברתי, האינטימי והמיני. בשל המאפיינים החברתיים הייחודיים, יש לשים לב בטיפול מיני לאפשרות כי יפתחו כעס או אף שנאה עצמית אשר תופנה לגופם כתוצאה מהדחייה החברתית שיחוו.

סיכום

במאמר הוצגה החשיבות של היכרותו של מי שעוסק בתחום המיניות של מתבגרים ומבוגרים עם נכויות התפתחותיות עם תסמונות גנטיות אשר להן השפעה ישירה הן על ההתפתחות הקוגניטיבית והן על ההתפתחות והתפקוד המיני. בשל הקשיים

ההתפתחותיים, יש לקבוצה זו ייצוג גבוה יותר בחינוך המיוחד ובמסגרות העובדות עם בוגרים עם נכויות התפתחותיות מאשר במסגרות בחינוך הכללי. במאמר הוצג מודל ה-Plissit כמודל המארגן את ההתערבות בתחום המיניות והמסייע להמחיש את ההשלכות הפרקטיות שיש להיכרות ולהתייחסות של היועץ או המטפל המיני עם תסמונות אלו ברמות ההתערבות השונות. בנוסף לחשיבות שבעצם העלאת המודעות לסוגיות הקשורות בתסמונות גנטיות ומיניות, המאמר מציג את סיכום הידע הקיים בתחום זה, מאורגן ככלי ישים ונוח לשימוש עבור מומחים העוסקים בתחום המיניות ונכויות התפתחותיות, כגון יועצות חינוכיות בחינוך המיוחד ועובדות סוציאליות בתחום השיקום. תיאור המקרה בתחילת המאמר ממחיש הן את הקשיים אשר יכולים לעלות מחוסר התייחסות לנושאים הקשורים למיניות והנגזרים באופן ישיר מהתסמונת של המטופל, והן את החשיבות שיש להיכרות טובה של המטפל עם התסמונת הגנטית של המטופל ועם השלכותיה לתחום המיני.

מקורות

- אגודת תסמונת פרדר-ווילי בישראל. (ח"ת). **תסמונת פרדר ווילי – כוונות רפואיות: מדריך אבחון וייעוץ לרופאים ולצוות רפואי**. אוחר ב-28 למרץ, 2007, מאתר אגודת תסמונת פרדר ווילי בישראל <http://www.pwsil.org.il/konenut.doc>.
- אלוני, ר' (1998). טיפול מיני באנשים עם פיגור שכלי. בתוך א' דבדבני, מ' חובב, א' רימרמן, א' רמות (עורכים), **הורות ונכות התפתחותית בישראל**, עמ' 163-151. ירושלים: מאגנס.
- גרוס צור, ר' ולנדאו, י' (2000). תסמונת פרדר-ווילי: היבטים רפואיים, רגשיים וקוגניטיביים. **הרפואה**, 138(10), 833-836.
- המחלקה לגנטיקה קהילתית. (2003). **תסמונת דאון בישראל**. משרד הבריאות: ישראל.
- המחלקה לגנטיקה קהילתית. (2004). **מומים פתוחים בתעלת העצבים בישראל**. משרד הבריאות: ישראל.
- הרץ, פ' (2003). כיצד הכחשות הוריות אודות הפרעות התפתחות משפיעות על מחשבות והחלטות מקצועיות. **סוגיות בחינוך מיוחד ובשיקום**, 18(1), 37-43.
- נסים, ד' (1998). עמדות החברה ביחס למיניותו של האדם המפגר בשכלו. **סוגיות בחינוך מיוחד ובשיקום**, 13(1), 44-49.
- צדיק, צ' (2004). **מהי תסמונת קלמן?**. אוחר ב-14 לאוגוסט, 2007, מכתובת: www.health-pages.co.il.
- שגיא, ט' ולב, ד' (2007). **פנוטיפים התנהגותיים של תסמונות גנטיות בתחום הפיגור השכלי**. הרצאה בכנס הארצי החמישי של האגף לטיפול באדם המפגר. מרכז הקונגרסים: חיפה.
- Abir, R., Fisch, B., Nahum, R., Orvieto, R., Nitke, S., & Ben-Rafael, Z. (2001). Turner's syndrome and fertility: Current status and possible putative prospect. *Human Reproduction Update*, 7(6), 603-610.
- Achiron, R., Heggesh, J., Grisaru, D., Goldman, B., Lipitz, S., Yagel, S., & Frydman,

retardation. *Infants and Young Children*, 16(2), 152-160.

Hsiang, Y-H. H., Berkovitz, G. D., Bland, G. L., Migeon, C. J., Warren, A. C., Opitz, J. M., & Reynolds, J. F. (1987). Gonadal function in patients with Down syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 27(2), 449-458.

Lee, D. A., Portnoy, S., Hill, P., Gillberg C., & Patton, M. A. (2005). Psychological profile of children with Noonan syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 47(1), 35-38.

Lew-Starowicz, Z., Jez, W., Irzyniec, T., Kabzinske, M., & Bockowska, E. (2003). Sexual aspects of women with Turner's syndrome. *Sexuality and Disability*, 21(4), 241-248.

Lofgren-Martenson, L. (2004). "May I?" About sexuality and love in the new generation with intellectual disabilities. *Sexuality and Disability*, 22(3), 197-207.

Meyenburg, B., & Sigusch, V. (2001). Kallmann's syndrome and transsexualism. *Archives of Sexual Behavior*, 30(1), 75-81.

Moldavsky, M., & Lerman-Sagie, T. (2001). Behavioral phenotypes of genetics syndromes: A reference guide for psychiatrists. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 40(7), 749-761.

Money, J. (1975). Human behavior cytogenetics: Review of psychopathology in three syndromes – 47, xxy; 47, xyy; and 45, x. *The Journal of Sex Research*, 11(3), 181-200.

Murphy, N. A., & Elias, E. R. (2006). Sexuality of children and adolescents with developmental disabilities. *Pediatrics*, 118(1), 398-403.

National Organization for Rare Disorders. (2004). *XXY Syndrome*. Retrieved March 28, 2007, from www.cigna.com/healthinfo/nord812.html

Nkanginieme, I. (2000). Current thinking on XYY syndrome. *Psychiatric Annals*, 30(2), 91-95.

Noonan, J. (1998). *Noonan Syndrome*. Retrieved March 28, 2007, from Birth Defect Foundation: www.birthdefects.co.uk.

Palmer, J. S., Kaplan, W. E., & Firlit, C. F. (1999). Erectile dysfunction in Spina Bifida is treatable. *The Lancet*, 354(9173), 125-126.

Pennington, B. F., Bender, B., Puck, M., Salbenbalt, J., & Robinson, A. (1982). Learning disabilities in children with sex chromosome anomalies. *Child Development*, 53(5), 1183-1192.

Prader Willi Syndrome Association UK. (n. d.). *An A to Z of Prader-Willi Syndrome*. Retrieved March 28, 2007, from <http://www.pwsa-uk.demon.co.uk/a2z.htm>

Prater, C., & Zylstra, R. G. (2006). Medical care of adults with mental retardation. *American Family Physician*, 73(12), 75-83.

M., (2000). Noonan syndrome: A cryptic condition in early gestation. *American Journal of Medical Genetics*, 92(3), 159-165.

Annon, J. S., (1981). PLISSIT Therapy. In R. J. Corsini (Ed.). *Handbook of innovative psychotherapies* (pp. 626-639). New-York: Wiley-Interscience Publication.

Ballan, M., (2001). Parents as sexuality educators for their children with developmental disabilities. *SIECUS Report*, 29(3), 14-19.

Basson, R., (1998). Sexual health of women with disabilities. *Canadian Medical Association Journal*, 158(4), 359-362

Blachford, S. L., (2002). *The Gale Encyclopedia of Genetic Disorders (Vol-1,2)*. USA: Gale group.

Botto, L. D., Moore, C. A., Khoury, M. J., & Erickson, J. D. (1999). Neural-tube defects. *The New England Journal of Medicine*, 341(20), 1509-1519.

Braden, M. L. (2000). *Fragile, handle with care: More about Fragile X syndrome, adolescents and adults*, Co: Spectra Publishing Co.

Carel, J-C., Elie, C., Ecosse, E., Tabur, M., Leger, J., Cabrol, S., Nicolino, M., Brauner, R., Chaussain, J-L., & Coste, J. (2006). Self esteem and social adjustment in young women with Turner syndrome – influence of pubertal management and sexuality: Population based cohort study. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 91(8), 2972-2979.

Einfeld, S., Tonge, B., Turner, G., Parmenter, T., & Smith, A. (1999). Longitudinal course of behavioral and emotional problems of young persons with Prader-Willi, Fragile X, Williams and Down syndromes. *Journal of Intellectual & developmental Disability*, 24(4), 349-354.

Fidler, D. J., Hodapp, R. M., & Dykens, E. M. (2002). Behavioral phenotypes and special education: Parent report educational issues for children with Down syndrome, Prader-Willi syndrome, and Williams syndrome. *The Journal of Special Education*, 36(2), 80-88.

Fidler, D. J., Lawson, J., & Hodapp, R. M. (2003). What do parents want? An analysis of education-related comments made by parents of children with different genetic syndromes. *Journal of Intellectual & Developmental Disability*, 28(2), 196-204.

Fitzmaurice, S. (2002). Adventures in child-rearing: The sexual life of a child growing up with Down syndrome. *Disability Studies Quarterly*, 22(4), 28-40.

Griffiths, D. M., Richards, D., Fedoroff, P., & Watson, S. L. (2002). Sexuality and mental health issues. In D. F. Griffiths, C. Stavratsky, & J. Summers (Eds.), *Dual Diagnosis: An Introduction to the Mental Health Needs of Persons with Developmental Disabilities* (pp. 419-453). New York, USA: NADD.

Hodapp, R. M., DeJardin, J. L., & Ricci, L. A. (2003). Genetic syndromes of mental

ההליכים לקיוות למיז

תקציר

עבודה זו בוחנת את התהלי עם לימודים מורכבים וענ כיתות ל עם לקויות למי שנות המחקר, רואיינו ה בתקופת הבחינות (פניה שעלו מן הממצאים. התפי להגיע למבנה משותף בגן חקר מקרים מורכבים. מהנ הממצאים העלו פגנות מוצגים בדגם חזותי-תואו הלקוח: מסתגל (משלים, ו את התלמיד עצמו, את ה תאחר. בעקבות הממצא

מבוא

המודעות הגוברת ש תשכלה כתנאי לרפיע ומכאן לעלייה בשיעור גם הקצאת משאבים בחצלתם של התלמי Ellis & Siegler, 1997 באמצעות הבנת תהי זיהה את הגורמים ה למידה, תוך הבחנה ו בשדה, פותח דגם המ מתבגרים עם לקויות התערבות לצרכים ה ההתערבות.

- Ron-El, R., Strassburger, D., Gelman-Kohan, S., Friedler, S., Raziel, A., & Appelman, Z. (2000). A 47, XXY fetus conceived after ICSI spermatozoa from patient with non mosaic Klinefelter's syndrome. *Human Reproduction*, 15(8), 1804-1806.
- Sadock, B. J., & Sadock, V. A. (2000). *Kaplan & Sadock's comprehensive textbook of psychiatry* (7th edition). Lippincott Williams & Wilkins Publishers.
- Schmidt, J. C., Cardoso, G. M. P., Ross, J. L., Haq, N., Rubinow, D. R., & Bondy, C.A., (2006). Shyness, social anxiety, and impaired self esteem in Turner syndrome and premature ovarian failure. *JAMA*, 295, 1374-1376.
- Schwab, W. (2002). *Clinical info: Sexuality in Down syndrome*. Retrieved March 28, 2007, from www.sesa.org/news/trref_sexuality/slii1.1.html.
- State, M. W., & Dykens, E. M. (2000). Genetics of childhood disorders: XV. Prader Willi syndrome: Genes, brain and behavior. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 39(6), 797-800.
- Tapper, M. S. (2001). Becoming sexually able: Education to help youth with disabilities. *SIECUS Report*, 29(3), 5-12.
- Tapper, M. S. (2000). Sexuality and disability: The missing discourse of pleasure. *Sexuality and Disability*, 18(4), 283-290.
- Teebi, A. S., & Teebi, S. A., (2005). Genetic diversity among the Arabs. *Community Genetics*, 8(21), 21-26.
- Udwin, O., Howlin, P., Davis, M., & Mannon, E. (1998). Community care for adults with Williams syndrome: How families cope and the availability of support networks. *Journal of Intellectual Disabilities Research*, 42(3), 238-245.
- Van Dyke, D. C., McBrien, D. M., & Sherbondy, A. (1995). Issues of sexuality in Down syndrome. *Down Syndrome Research and Practice*, 3(2), 65-69.
- Wattendorf, D. J. & Muenke, M. (2005). Prader-Willi syndrome. *American Family Physician*, 72(5), 827-830.
- Whittington, J., Holland, A., Webb, T., Butler, J., Clarke, D., & Boer, H. (2002). Relationship between clinical and genetic diagnosis of Prader-Willi syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 39(12), 926-932.
- Zlotogora, J. (2006). *Mendelian Disorders Among the Jews*. Department of community genetics, ministry of health, Israel.

הייעוץ החינוכי

כתב עת של אגודת היועצים החינוכיים בישראל

בשיתוף עם:

השירות הפסיכולוגי-ייעוצי, משרד החינוך התרבות והספורט
האגף להכשרה ופיתוח כוח אדם, משרד התעשייה המסחר והתעסוקה
המכללה האקדמית בית ברל, התוכנית לתואר שני בייעוץ חינוכי

עורכת: ד"ר ציפי בר-אל

גיליון ט"ו