

שם העבודה : התפתחות תפקודי ניהול בגיל הצעיר בילדים עם תסמונות גנטיות ידועות

שנה : א' באדר תשס"ט, 25.2.2009

מס' קטלוגי : 523

שם המגישה : יעל-אסתר לנדאו

שמות המנחים: פרופ' ג'ודי אורבך ופרופ' ורדה גרוס-צור

מחקר לשם מילוי חלקי של הדרישות לקבלת תואר "דוקטור לפילוסופיה",  
הוגש לסינאט אוניברסיטת בן גוריון בנגב – המחלקה למדעי ההתנהגות, באר שבע

### תקציר המחקר

תפקודי ניהול ומרכזיותם בגיל הרך הוא נושא הזוכה להתעניינות גוברת, הן בילדים עם התפתחות תקינה והן בילדים עם הפרעות התפתחותיות (Marlowe, 2000). לעתים קרובות תפקודי ניהול משווים אותם למנצח בתזמורת, המתאם ומנהל תפקודים קוגניטיביים שונים בכדי להגשים מטרות עתידיות (Goldberg, 2000). תפקודי ניהול מקושרים אנטומית לאונה הפרה פרונטאלית, אחד מאותם אזורים מוחיים שהם יותר תלויי תורשה מאחרים (Thompson et al., 2001). מרלוב (Marlowe, 2000) טוען לפגיעות רבה יותר של אזורים אלה אצל ילדים עם תסמונות גנטיות של פיגור ומציין שהתפקוד שלהם לעתים קרובות נמוך יותר מהמצופה על-פי גילם המנטלי. פנינגטון ובנטו (Pennington & Bennetto, 1998) מציעים שבבסיס פער זה נמצא ליקוי בתפקודי ניהול, ושגודל הפער משתנה מתסמונות לתסמונות.

בהתאמה, המטרה במרכזית של המחקר שלנו היתה לבדוק את הקשר בין גיל מנטלי ותפקודי ניהול

בילדים צעירים עם תסמונות גנטיות של פיגור. שאלות נוספות שנבדקו היו הקשר בין תפקודי ניהול ותפקוד אדפטיבי. בנוסף נבדקו שני משתנים נוספים: ההשפעה של יחסי הגומלין בין מהירות לדיוק (speed/accuracy tradeoff) והשפעה של מידת התיווך הניתנת על הביצוע במטלות של תפקודי ניהול.

חמישים ושמונה ילדים, ששפת האם שלהם עברית השתתפו במחקר, עשרים ותשעה ילדים בקבוצת

המחקר (גיל מנטלי ממוצע =  $50.94 \pm 11.97$ ): שנים עשר ילדים עם תסמונת פראדר ווילי ושבע עשרה ילדים עם תסמונת דאון. קבוצת הביקורת כללה עשרים ותשעה ילדים (גיל מנטלי ממוצע =  $53.63 \pm 11.25$ ), כאשר לכל ילד מקבוצת הביקורת הותאם ילד על-פי גיל מנטלי, מין ורקע סוציו-אקונומי מקבוצת המחקר.

תסמונת פראדר ווילי היא תסמונת כרומוזומאלית, המאופיינת על-ידי היפוטוניה בילדות, איחור התפתחותי, קומה נמוכה, בעיות התנהגות, רעב בלתי נשלט המתפתח בשנות הילדות המוקדמות והשמנה המהווה סכנת חיים, היפוגונדיזם, ומראה אופייני. האתיולוגיה הגנטית של תסמונת פראדר ווילי מורכבת ונגרמת כתוצאה מחסר בביטוי של אזור מסוים באלל האבהי של כרומוזום 15 (אזור q11-q13). השכיחות של תסמונת פראדר ווילי נעה בין 1:10,000 ל-1:25,000 לידות, עם שכיחות דומה בבנים ובבנות.

תסמונת דאון היא אחד הגורמים השכיחים לפיגור ולמומי לב. בנוסף למראה האופייני, תסמונת דאון קשורה לבעיות רפואיות נוספות: מומים במערכת העיכול, סיכון מוגבר ללוקמיה, בעיות במערכת החיסון, ומאפיינים הדומים לאלצהיימר. האתיולוגיה של תסמונת דאון, אצל מרבית הילדים, היא טרזיזומיה בכרומוזום 21. השכיחות של תסמונת דאון היא 1:600 לידות, כאשר השכיחות גבוהה במעט אצל בנים בהשוואה לבנות 1:3:1. ההערכה של הילדים התקיימה בשני מפגשים, כאשר במפגש הראשון הילדים נבדקו בבטרייה כוללנית של תפקודי ניהול ובמפגש השני הועבר לילדים מבחן להערכת רמת התפקוד הקוגניטיבית שלהם. ההורים והמורים מילאו שאלון להערכת תפקודי ניהול, במטרה להעריך תפקודי ניהול בסביבה הביתית והבית ספרית. בנוסף ההורים עברו ראיון להערכת רמת התפקוד האדפטיבית של ילדם.

עבור כלי ההערכה המעבדתיים, בכדי לצמצם את ריבוי המשתנים (data reduction) נבנו אינדקסים המייצגים ממדים שונים של תפקודי ניהול שנכללו במחקר: אינהיביציה, זיכרון עבודה, שטף ותכנון ומדד כולל של תפקודי ניהול. מדדים דומים ניתן היה להפיק מן השאלונים להערכת תפקודי ניהול להורים ולמורים. בנוסף נבנו מדדים המייצגים זמן תגובה ותיווך.

הממצאים תומכים בהשערת המחקר המרכזית, שהילדים עם תסמונות גנטיות של פיגור תפקודי הניהול שלהם נמוכים באופן מובהק בהשוואה לילדים עם התפתחות תקינה המתואמים על-פי גיל מנטלי. ממצאים אלה התקבלו הן עבור הכלים המעבדתיים והן עבור השאלונים.

בהשוואה בין הילדים בתוך קבוצת המחקר נמצא שהילדים עם תסמונת דאון, המתואמים בגיל מנטלי לילדים עם תסמונת פראדר ווילי תפקדו נמוך באופן מובהק בכלי ההערכה במעבדה. השאלונים להערכת תפקודי ניהול לא הבחינו בין שתי הקבוצות.

ממצאים נוספים שהתקבלו מן המחקר: נמצא קשר מובהק בין רמת התפקוד האדפטיבי לתפקוד בכלי ההערכה המעבדתיים של תפקודי ניהול, הן בקבוצת המחקר והן בקבוצת הביקורת. בנוסף יחסי הגומלין בין

מהירות לדיוק ומידת התיווך שניתנה לילד אינם יכולים לשמש הסבר לממצאים שהתקבלו, ורק מדגישים את מידת החומרה של הקשיים בתפקודי ניהול של הילדים בקבוצת המחקר. ממצא מעניין שהתקבל במחקר שלא היה קשר מובהק בין הביצוע בכלי ההערכה המעבדתיים לשאלונים להערכת תפקודי ניהול, הן בקבוצת המחקר והן בקבוצת הביקורת.

ממצאי המחקר מצביעים על האפשרות לכלול ליקוי בתפקודי ניהול, גם אם לא כמאפיין ייחודי, בפנוטיפ של שתי התסמונות שנכללו במחקר זה. בהתבסס על הידע הקיים לגבי ההשפעה של גנים על התפתחות המוח, סביר להניח שקשיים בתפקודי ניהול יאפיינו גם תסמונות נוספות עם אתיולוגיה גנטית. בנוסף, המחקר מאושש את הטענה שהפער בין גיל מנטלי לבין רמת התפקוד בתפקודי ניהול שונה מעבר לתסמונות. סוגיה הדורשת חקירה נוספת היא האם רמת החומרה של הליקוי בתפקודי ניהול קשורה לתסמונת הספציפית או לגודל הפער בין גיל כרונולוגי לגיל מנטלי או לשילוב ביניהם. שאלה נוספת בעקבות מחקר זה היא מידת היישומיות של שאלונים להערכת תפקודי ניהול באוכלוסייה של ילדים עם פיגור.

ההשלכות התיאורטיות של מחקר זה הן בדגש המוצע לחשיבות של תפקודי ניהול בתפקוד הכולל של ילדים עם תסמונת גנטיות של פיגור. ברמה המעשית אנו מציעים לכלול באופן שגרתי הערכה של תפקודי ניהול (סריקה או הערכה כוללנית) בהערכה של ילדים עם הפרעות התפתחותיות. ההתערבויות המוצעות לילדים עם קשיים בתפקודי ניהול מתמקדות בתיווך ודגש על תהליך החשיבה ופחות על התוצר. מחקרי אורך ורוחב יכולים להוסיף ידע חשוב בדיון המתגבש לגבי תפקודי ניהול בילדים בגיל הצעיר.

**מילות מפתח:** תפקודי ניהול, נירופסיכולוגיה התפתחותית, פיגור שכלי, תסמונות גנטיות, תסמונת פראדר ווילי, תסמונת דאון.