

מוגבלות שכלית התפתחותית: תיאוריה, מחקר והשלכות יישומיות

מיכל אל-יגון | מלכה מרגלית

הפרעות שינה במוגבלות שכלית התפתחותית והשלכות על הבריאות, אורח החיים ואיכות החיים

יואל רייטר

תקציר

שינה מוגדרת התנהגותית כמצב הפיך בו יש ניתוק מהסביבה. למרות שלא ברור לנו תפקידה, אנו מבלים כשליש מחיינו בשינה. שינה מספקת דרושה לקיום חיים ותפקוד מיטבי, להתפתחות וגדילת המוח וחיוניות לתהליכי למידה וזיכרון. בשנים האחרונות עולה ההבנה, כי פגיעה בשינה שכיחה יותר באוכלוסיות מסוימות עם מוגבלות שכלית התפתחותית (מש"ה), ואצלם מחיר העדר האבחנה יכול להיות יקר במיוחד. רפואת השינה עוסקת בקשיי שינה (אינסומניה), ישנוניות יתר (היפרסומניה), הפרעות של השעון הביולוגי, תנועתיות יתר בשינה, פאראסומניות (כדוגמת הליכה ודיבור משינה) והפרעות הנשימה בשינה.

הקשר בין הפרעות השינה והמוגבלות השכלית ההתפתחותית יכול להיות מורכב. ישנן הפרעות שינה השכיחות באוכלוסייה הכללית ולפיכך גם באוכלוסייה עם מש"ה, אולם, ישנן הפרעות שינה הספציפיות לתסמונות השונות. חלק מהפרעות השינה נובעות מהבדלים פיזיולוגיים בשינה, כדוגמת הבדלים בשיעור שלבי השינה השונים או סף היקיצה. לעיתים, הפרעות השינה מעצימות את ביטוי התסמונת הראשונית. האבחנות אינן שונות מהאבחנות באוכלוסייה הכללית, אך ייתכנו הבדלים שיבואו לידי ביטוי בשכיחות מוגברת, בביטוי קליני שונה, כדוגמת גיל ההופעה או חומרת ההפרעה והשלכותיה.

מחקרים מראים כי בנבדקים עם מש"ה קיימת שכיחות גבוהה של הפרעות שינה. בתסמונת דאון שכיחים נדודי שינה, דום נשימה בשינה ופאראסומניות ורבים מתלוננים על ישנוניות ועייפות יומית. בתסמונת רט ישנה פגיעה במרכזים האחראים על השליטה בנשימה ולכן תבניות הנשימה חריגות. בתסמונת נמצאות שעות שינה חריגות, צחוק, דיבור, צעקות או חריקות שיניים ובכי מתוך שינה. בתסמונת אנגלמן ישנם קשיי הירדמות ושינה, התעוררויות, מחזורי שינה חריגים והעדר שינה עמוקה. שיעור הפרעות השינה כה גבוה בתסמונות רט ואנגלמן, עד כי אלה נכללות בקריטריונים לאבחנה של התסמונות. בתסמונת סמית' מגנים המוטציה קשורה ישירות בשעון הביולוגי וכתוצאה מכך שכיח היפוך של היום והלילה. בנוסף, תנועות ריתמיות שכיחות, כדוגמת חבטות ראש, המופיעות לרוב במעבר ערות-שינה. בתסמונת וויליאמס, מופיעים קשיי שינה, הירדמות ושינה רציפה. בפרק זה נסקור את הפרעות השינה בתסמונות אלה, שבהן שכיחות גבוהה במיוחד של ההפרעות השונות. נסיים את הפרק בנתונים על אוכלוסיות מש"ה כלליות יותר.

לסיכום, הפרעות שינה שכיחות בילדים ומבוגרים עם מש"ה. הן אינן שפירות ומביאות להשפעה שלילית על הבריאות על כל מימדיה, נפשית, פיזית ונוירוקוגניטיבית. ההשפעה ניכרת הן על המטופל והן על משפחתו. מכיוון שהפרעות השינה יכולות לבוא לידי ביטוי גם ביום, עם ישנוניות יתר, הפרעות קשב, ריכוז וקשיים התנהגותיים, ישנה חשיבות רבה להכרתן ע"י כל המעורבים בטיפול. להפרעות השינה יש טיפול יעיל ולכן רבה החשיבות להפניית המטופלים לבירור, אבחון וטיפול.

תיאור מקרה

את נעמה (שם בדוי), בת 12, נתבקשתי לראות לייעוץ, באחד מביקוריה הרבים בבית החולים. לנעמה תסמונת דאון והיא סובלת מדלקות ריאה חוזרות, אולם, בביקור זה נתבקשתי לראותה בשל קשיי שינה. אימה מספרת, כי נעמה תמיד התקשתה להירדם וקמה מוקדם. לאחר ההירדמות הייתה ישנה לילה שלם ובמשך היום לא נזקקה לשינה. אולם, בתקופה האחרונה חלה החמרה – היא הולכת לישון רק אחרי השעה אחת-עשרה וזאת לאחר שהתרוצצה בבית ועברה ממיטה למיטה. היא נרדמת בסופו של דבר במיטה של אחד ההורים או האחים שלה. במהלך הלילה נעמה מתעוררת לרוב ועוברת למיטה אחרת.

בבוקר נעמה עדיין קמה מוקדם מאוד. במשך היום היא איננה נרדמת, אך ישנו רושם של עייפות קשה והיא מערימה קשיים על מטפליה בבית הספר. ההורים מציינים, כי הערבים הארוכים והוויכוחים המתישים פוגעים באורח החיים של כל בני הבית וגורמים למתחים רבים.

במעבדת השינה היא נרדמת רק כעבור 90 דקות ומתעוררת מספר פעמים בלילה, כך שיעילות השינה (זמן השינה מתוך סך כל הזמן במיטה) נמוכה. נשימתית, לא נצפו הפסקות נשימה, אולם רמת החמצן הייתה נמוכה חלק ניכר מהלילה, ככל הנראה בשל הנזק לריאות מדלקות הריאה החוזרות.

נעמה מאובחנת עם אינסומניה התנהגותית ורמות חמצן נמוכות – ההורים מקבלים הדרכה לשיפור הרגלי השינה וכן המלצה לטיפול תרופתי בקשיי ההירדמות, בנוסף לתמיכה לילית עם חמצן. במעקב חל שיפור מסוים, היא נרדמת יותר בקלות והאווירה בבית השתפרה בצורה ניכרת.

מבוא – שינה

אנו מעבירים כשליש מחיינו בשינה, אותה ניתן להגדיר במספר דרכים. התנהגותית מדובר במצב הפיך בו יש ניתוק תפיסתי ותגובתי מהסביבה. אולם, ניתן להגדיר שינה גם על סמך מימצאים אובייקטיביים, כדוגמת אלה הניצפים במעבדת השינה. במעבדה מוגדרים שלבי שינה ייחודיים, הנבדלים מבחינת איכות השינה ועומק השינה. למרות המחקר הענף על הנושא, עדיין לא ברור תפקידה של השינה בחיינו. מרבית ההסברים נובעים ממימצאים אמפיריים בעיקר, המדגימים את הפגיעה הנובעת מהיעדר שינה ולא דווקא עונים על שאלת הסיבה לצורך בשינה. עם הבגרות ישנה

ירידה במשך השינה, במקביל לשינויים החלים בארכיטקטורת השינה, כלומר, מבנה השינה מבחינת מספר מחזורי השינה, השיעור של שלבי השינה השונים, שיעור היקיצות ועוד.

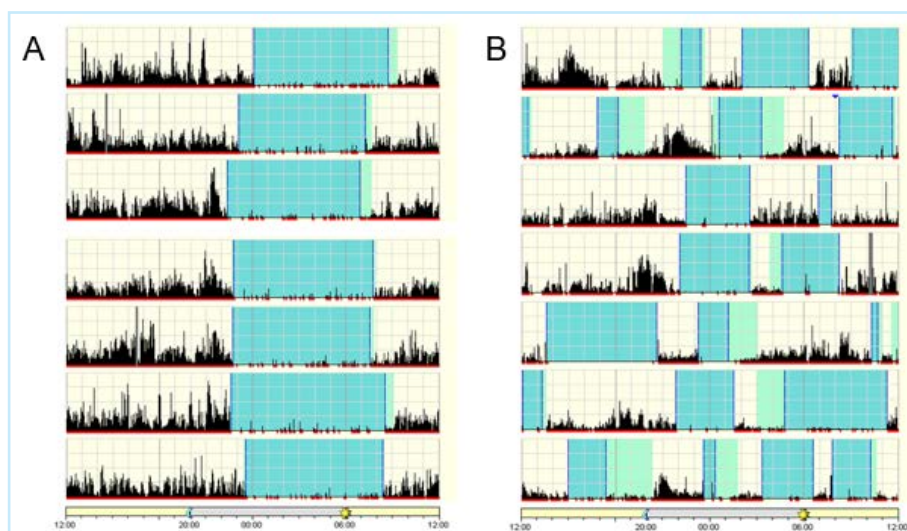
שינה מספקת דרושה לקיום חיים ותפקוד מיטבי, להתפתחות וגדילת המוח וחיוניות לתהליכי למידה וזיכרון. דרישה זו קיימת בכל בני האדם. בשנים האחרונות עולה ההבנה, כי פגיעה בשינה שכיחה באוכלוסיות מסוימות עם מוגבלות שכלית התפתחותית (מש"ה). להיעדר האבחנה באוכלוסיית המש"ה השלכות משמעותיות במיוחד, היות והמוגבלות יוצרת מראש נקודת פתיחה מורכבת.

הסיווג הבינ"ל של הפרעות השינה (International Classification of Sleep Disorders) מגדיר את הפרעות השינה השונות (American Academy of Sleep, 2014). הסיווג מחלק את ההפרעות לשישה תחומים:

1. אינסומניה, נדודי שינה – התלונות העיקריות באינסומניה הן על קושי להירדם, משך שינה קצר, שינה לא רציפה או שינה לא איכותית.
2. היפרסומניה – מתאפיינת בישנוניות יתר עם קושי להישאר ער ומרוכז בשעות העיקריות של היום בהן דרושה ערנות.
3. הפרעות של השעון הביולוגי – בהפרעות אלה ישנו קושי לישון בשעות התואמות את היממה הכרונולוגית. אולם, במידה ואין לכך תוצאות כלשהן לא מדובר בהפרעה ולכן, לצורך האבחנה, דרושים קשיי שינה או ישנוניות המביאים לפגיעה באורח החיים, באיכות החיים או בבריאות.
4. הפרעות תנועה בשינה – קבוצת הפרעות אלה מאופיינת בתנועות פשוטות, החוזרות על עצמן, לרוב בצורה סטראוטיפית. התנועות משבשת את רצף השינה או מפריעה להירדמות.
5. פאראסומניות – בקבוצת הפאראסומניות מדובר בהתנהגויות מורכבות מתוך שינה ובבריחת שתן לילית. הדוגמה הקלאסית לפאראסומניה היא ההליכה מתוך שינה הקרויה גם סהרורות או מחלת ירח.
6. לבסוף, הפרעות הנשימה בשינה – אלה כוללות מצבים שונים בהם ישנה הפרעה בנשימה במהלך השינה. נחרנות כרונית מוגדרת כאשר ישנה נחרה, לפחות חלק מהלילה, לפחות 3 לילות בשבוע. נחרנות בפני עצמה נחשבת תופעה שפירה ושכיחה. אנו מגדירים שינויים בנשימה כהפרעה, כאשר ישנה פגיעה באיכות השינה או באיורור הריאתי. הפגיעה בשינה מתבטאת לרוב ברצף שינה קטוע על ידי התעוררויות

או יקיצות קצרות. הפגיעה באיורור הריאתי מתבטאת בירידה במתח החמצן בגוף או בעליה ברמות דו תחמוצת הפחמן. בחלק מהמצבים הפגיעה קיימת גם ביום, באחרים, השינה מהווה מבחן תפקודי למערכת הנשימה, בדומה למבחן מאמץ בהפרעות אחרות.

אבחון הפרעות השינה הפשוטות מבוצע ע"י רופאי הילדים, רופאי המשפחה ומטפלים שונים, כדוגמת פסיכולוגים. אולם, המצבים המורכבים יותר דורשים אבחנה של מומחה ברפואת שינה. ברשות הרופא המומחה, מעבר לידע ולניסיון, עומדים כלים נוספים אובייקטיביים לצורך האבחנה. אחד מהם הוא האקטיגרף, מכשיר הנענד כשעון על היד הלא דומיננטית. האקטיגרף מאפשר להבחין בין ערנות ושינה ע"י שינויים בתנועה של הגפה, חשיפה לאור ועוד. האקטיגרף מסייע באבחנה של הפרעות של השעון הביולוגי, אינסומניה והיפרסומניה. בתרשים מס' 1 מובאת דוגמה של ילד עם פגיעה התפתחותית גלובלית והפרעה של השעון הביולוגי מסוג לא סדיר (irregular sleep wake rhythm disorder). הפרעה זו נדירה יחסית ומאופיינת באי סדר מוחלט של השינה והערנות, עם מספר תקופות שינה ביממה, בלי קשר לגירוי אור, חושך וכדומה. הפרעה זו מופיעה לרוב רק בפגיעות נוירוקוגניטיביות חמורות.



תרשים מס' 1 – תרשים אקטיגרפיה של שני אחים. כל שורה בתרשים מייצגת יממה, מצהרי יום אחד לצהרי יום המחרת. הקווים השחורים

מציינים את התנועות של היד. תקופות מנוחה מצוינות בצבע ירוק ושינה בצבע כחול. תרשים A – אח בריא בן 9 שנים – ניתן לראות הבדל ברור בין הערנות וזמן השינה, משעה 23 לערך ועד שעה 7-9 בבוקר. תרשים B – אחות בת 6 שנים עם הפרעה נוירוקוגניטיבית קשה – בתרשים ניכרות מספר תקופות שינה ביממה ללא סדר כלשהו.

אבחון הפרעות שינה אחרות, כדוגמת הפרעות הנשימה בשינה וישנוניות היתר, כולל לרוב בירור במעבדת שינה. הבדיקה אינה חוזרנית ולא כרוכה בכאב, אולם ילדים לא תמיד משתפים פעולה. במעבדת השינה בהדסה אנו דואגים, לפיכך, לפגוש את הנבדקים ומלוויהם בטרם הבדיקה. במפגש המרפאתי אנו נותנים מראש הסבר על הבדיקה והמלצה להכנה של הילד, עם חשיפה לתמונות וסרטונים בטרם הבדיקה. הבדיקה מבוצעת בעזרת אלקטרודות המחוברות עם פלסטרים ודבק, צינוריות למדידת זרימות האויר הממוקמות בפתח האף והפה וחגורות על הבטן והחזה למדידת המאמץ הנשימתי. במבוגרים, עם דרגת חשד גבוהה לדום נשימה, ניתן לבצע גם בדיקה בבית הנבדק. מכשור בדיקות אלה פשוט יותר, אך כאשר הבדיקה חיובית אמינותו גבוהה. אולם, מהבדיקה הביתית מתקבל מידע חלקי בלבד, ולכן היא אינה אמינה בשלילת הפרעת נשימה. מעבר לכך, ישנו חשש שילדים ומבוגרים עם רקע של מש"ה יורידו את החיבורים במהלך הלילה ולא ניתן יהיה לקבוע את האבחנה. לאור זאת, בדיקת הבחירה באוכלוסייה זו היא לרוב הבדיקה המלאה במעבדה.

ניתן להגדיר את הקשר בין המוגבלות הראשונית המביאה למוגבלות השכלית ההתפתחותית (התסמונת הספציפית) והפרעת השינה במספר דרכים:

- קשר הנובע מהבדלים פיזיולוגיים בשינה – כדוגמה, הבדלים בשיעור שלבי השינה השונים (שנת חלום, שינה עמוקה וכדומה) או הבדל בסף היקיצה (עוצמת הגירוי המביא ליקיצה או ההתעוררות).
- הפרעות שינה הנובעות מהתסמונת עצמה והמהוות חלק בלתי נפרד מהתסמונת – כדוגמה, דום נשימה בשינה בילדים עם תסמונת דאון או הפרעת השעון הביולוגי, המתוארת לעיל, הקשורה גנטית לאבחנה הראשונית.
- בעיות שינה שכיחות באופן כללי, כדוגמת קשיי הירדמות ושינה רציפה – כשליש מההורים לילדים צעירים בריאים מדווחים על קשיים כאלה באוכלוסייה הכללית. הפרעות כאלה שכיחות, לפיכך, גם באוכלוסייה זו.

- הקשר האחרון קשור בהפרעות שינה המעצימות את התסמונת הראשונית – כדוגמה, הפגיעה הקוגניטיבית המתקבלת כתוצאה משינה לא רציפה או חסך שינה, ומהווה נדבך נוסף למוגבלות הראשונית. הפרעות באוכלוסייה זו אינן שונות מההפרעות באוכלוסייה הכללית. אולם, ייתכנו הבדלים בשכיחות ההפרעות והביטוי הקליני יכול להיות שונה. למשל, התסמינים יכולים להיות שונים, גיל הופעת התסמינים או דרגת החומרה שלהם. ישנן הפרעות החולפות עם הגדילה וההתבגרות, אך במטופלים עם מש"ה הסיכוי כי ההפרעות יחלפו, עם או בלי טיפול, יכול להיות שונה. לבסוף, ייתכנו הבדלים מבחינת התחלואה הנלווית, כדוגמת תחלואה לבבית, ריאתית וכדו', השכיחה בחלק מאוכלוסייה זו ותורמת לקבלת ההחלטות הטיפוליות (Wiggs, 2001). מחקרים מראים, כי בנבדקים עם מש"ה קיימת שכיחות גבוהה של הפרעות שינה. בפרק זה נסקור את הפרעות השינה במספר תסמונות, בהן ידוע על שכיחות גבוהה במיוחד של ההפרעות השונות ונסיים את הפרק בנתונים על אוכלוסיות מש"ה כלליות יותר.

שינה בתסמונת דאון (טריזומיה 21)

מחקרים שבחנו את שנתם של ילדים עם תסמונת דאון הראו תלונות המתאימות לאינסומניה. לילדים איכות שינה ירודה, קשיי הירדמות, תנגודת למיטה (סירוב ללכת למיטה או להישאר במיטה) והתעוררויות לילות, כמו גם ישנוניות יתר במהלך היום. תלונות אלה אמנם שכיחות בילדים באופן כללי, אולם תועדו בילדים עם תסמונת דאון גם בגילאים מאוחרים יחסית ובשכיחות גבוהה יותר. ברזלין וחבריו הראו שכיחות גבוהה של תלונות אלה בילדים בגילאי בית הספר, 12 שנים במוצע, בעזרת שאלון הרגלי שינה בילדים (Breslin et al., 2011). ל-86% מהילדים שהשתתפו במחקר הייתה תוצאה בשאלון הרגלי השינה שהתאימה להפרעת שינה. מקרב הנבדקים 20% נזקקו להורה בחדר בקביעות בכדי להירדם, כשליש נרדמו בקביעות במיטת הורה או אח, ל-1/3 חביון השינה (הזמן עד ההירדמות) היה ארוך מ-20 הדקות הנחשבות כמשך הירדמות תקין, 80% דיווחו על אי שקט בשינה וכ-60% דיווחו על הירדמות מול הטלוויזיה או באוטו באופן קבוע. מאריס ואחרים ביצעו מחקר דומה, אך הוסיפו לניתוח התוצאות מימצאים ממעבדות השינה (Maris, Verhulst, Wojciechowski, et al., 2016). בדרך זו, יכלו להפריד בין תלונות שינה התנהגותיות וכאלו הקשורות בהפרעות

נשימה בשינה. בילדים עם תסמונת דאון, בגיל בית הספר היסודי, התלונה השכיחה ביותר הייתה אי שקט בשינה. בכ-60% מהנבדקים השינה הופרעה עם יקיצה במהלך הלילה. אחוז ניכר מהילדים נזקק למישהו שיעיר אותו בבוקר, התקשו לצאת מהמיטה ולקח זמן רב עד שנהיו ערניים. כ-40% היו עייפים או ישנוניים במהלך היום. כחמישית דיווחו על קושי להירדם בלילה – הילדים נזקקו להורה, פחדו מהחושך או משינה לבד. בעזרת מעבדות השינה שביצעו, הראו החוקרים שהתלונות לא היו בקורלציה להפרעות נשימה בשינה, אלא עמדו בזכות עצמן (Maris et al., 2016).

פחות ידוע על אינסומניה במבוגרים עם תסמונת דאון. במחקרם של סטורס ואחרים, 100 משפחות עם בני משפחה בוגרים עם תסמונת דאון, מילאו סקר מקוון. טווח גילאי המטופלים היה 16 עד 61 שנים ומרביתם הוגדרו עם מש"ה בדרגה בינונית או בינונית-קשה. במחקר נמצאה שכיחות גבוהה של הפרעות שינה. כשליש מהמשפחות תארו קשיי הירדמות או שינה לא רציפה וצורך בתשומת לב מצד בן משפחה במהלך הלילה (Stores, 2019). הפרעות השינה תרמו לעייפות וישנוניות יתר יומית. המשפחות דיווחו על חוסר אנרגיה ב-45% מהנבדקים, ישנוניות יתר ב-38% והירדמות במהלך היום ב-26% מהנבדקים (Stores, 2019). סה"כ נמצאו קשיי שינה התנהגותיים ב-48% מתוכם. גם כאן נבחן הקשר עם הפרעות המתאימות לדום נשימה בשינה, בכדי להפריד בין הפרעות התנהגותיות ראשוניות לכאלה הנובעות מדום נשימה. ב-31% מהמקרים ההפרעות ההתנהגותיות עמדו בזכות עצמן, ללא תלונות המתאימות לדום נשימה בשינה. בבחינת הקשר לגיל, מין ומחלות רקע, נמצא קשר בין הפרעות השינה ההתנהגותיות והפרעות פסיכולוגיות כדוגמת דיכאון, התנהגות אגרסיבית וכדומה. במחקרם של אסבנסן ואחרים, בריאות לקויה הוגדרה כבריאות כללית פחות טובה, ביקורים בחדר המיון, אשפוזים תכופים יותר, מחלות לב והפרעות נפשיות כדוגמת חרדה, דיכאון ודמנציה. במחקר נמצא קשר בין הפרעות שינה התנהגותיות ובריאות לקויה (Esbensen, 2016). מספר מחקרים בחנו את ההשפעה של הפרעות השינה על ילדים עם תסמונת דאון. אדגין ואחרים חקרו את השפעת הפרעות השינה על ההתפתחות השפתית בילדי גן עם תסמונת דאון. נמצא כי עיכוב בהתפתחות השפתית היה שכיח יותר בילדים שהוריהם דיווחו על הפרעות שינה (Edgin et al., 2015). הטיפול בהפרעות שינה התנהגותיות בילדים עם תסמונת דאון, אינו שונה מהטיפול בכל ילד אחר. הטיפול כולל,

בראש ובראשונה, טיפולים התנהגותיים, ובמקביל, טיפול בבעיות נלוות המשבשות את השינה, כדוגמת דום הנשימה בשינה. הבסיס לטיפולים ההתנהגותיים הינו: שיפור היגיינת השינה עם סביבת שינה המעודדת שינה, שגרה קבועה לפני השינה ושעות שינה קבועות. תרופות שינה יכולות לעזור לשפר קשיי הירדמות, אך יעילותן ליקיצות לילות קטנה לרוב. ההשפעה האובייקטיבית של תרופות השינה, לאורך זמן, הינה לרוב קטנה, ולכן קו הטיפול הראשון, והיעיל ביותר, הינו תמיד הטיפולים ההתנהגותיים (Lucas et al., 2002).

בילדים עם תסמונת דאון ישנו שיעור מוגבר גם של פאראסומניות בשינה, כדוגמת דיבור מתוך שינה והרטבה לילית (Breslin et al., 2011; Maris et al., 2016). במרפאת השינה ומעבדת השינה בהדסה אנו מוצאים תלונה שכיחה של התיישבות במיטה תוך כדי שינה בילדים עם תסמונת דאון. תופעה זו מכונה *confusional arousal* והיא שייכת גם כן לקבוצת הפרעות אלה. מכיוון שבפאראסומניות אין שיבוש של רצף השינה – המוח, למעשה, ממשיך לישון תוך כדי הפעילות – תופעות אלה אינן דורשות לרוב טיפול. יוצאי הדופן הם המקרים בהם הפעילות יכולה לסכן את המטופל, כדוגמת הליכה מתוך שינה ויציאה מהבית. הטיפול במקרים אלה מסתכם לרוב בהבנת והכרת הבעיה וביצירת סביבת שינה בטוחה. לפי דפוסי ההתנהגות נמליץ על סורגים, מנעולים, אזעקות וכדומה, בכדי להתריע על הפעילות הלילית. רק במקרים נדירים נדרש טיפול בתרופות היכולות להשפיע על תדירות האירועים. לעיתים, ישנו גורם כלשהו, המשבש את רצף השינה ומגביר את תדירות האירועים. דוגמה לכך הוא דום נשימה בשינה, או הפרעת תנועה בשינה, ולכן, במקרה וישנו חשד לכך, נרצה לשלול גורמים כאלה ע"י בדיקה פורמלית במעבדת השינה. אולם, לרוב, לא נדרש בירור לתופעות אלה.

ישנו פחות מידע על פאראסומניות במבוגרים עם תסמונת דאון. במחקרם של סטורס ואחרים נמצאה שכיחות גבוהה של דיבור מתוך שינה במרבית הלילות, ב-26% מהנשאלים. אולם שיעור ההליכה מתוך שינה (1%) וביעותי הלילה (2%) היה דומה לשיעורם באוכלוסייה הכללית. חריקת שיניים, המשוייכת לקבוצת הפרעות התנועה בשינה, נמצאה ב-39% מהנבדקים (Stores, 2019). מכיוון שבמבוגרים להפרעה זו השלכות על בריאות השיניים, מומלץ מעקב וטיפול ע"י רופא שיניים, ובמקרים מסוימים התאמת סד למניעת נזק בלתי הפיך.

ישנה חשיבות רבה במיוחד לאבחנה ולטיפול בדום נשימה בשינה

בילדים ובמבוגרים עם תסמונת דאון, בשל שכיחות גבוהה במיוחד. סוג הפרעת הנשימה הלילית השכיח הינו דום הנשימה החסימתי בשינה, הקיים בעד מחצית מהילדים ומרבית המבוגרים עם תסמונת דאון. בהשוואה לכך, אחוזים בודדים בלבד סובלים מהפרעה זו בקרב האוכלוסייה הכללית (Lal et al., 2015). בילדים ללא רקע רפואי, הגורם העיקרי לדום נשימה חסימתי בשינה, הינו הגדלה של הרקמות הלימפתיות בחלל הלוע – השקדים והאדנואידים (הנקראים גם שקד שלישי או פוליפים בשפת העם). בנוסף לאלה, לילדים עם תסמונת דאון רקמת לימפה דומיננטית גם בבסיס הלשון, התורמת גם היא לחסימה. לילדים עם תסמונת דאון נטייה לזיהומים ויראליים הגורמים להגדלת השקדים והאדנואידים. אולם, מעבר לסיבות הלימפתיות להיצרות דרכי הנשימה העליונות, בתסמונת דאון ישנן סיבות נוספות: מעבר האוויר דרך האף לקנה מוצר, עצמות הפנים והלסת פחות מפותחות, וכתוצאה מכך, חלל הלוע, האמור להחיל גם את הלשון ורקמות הלימפה, צפוף יותר. מתח השרירים הנמוך, המאפיין את תסמונת דאון, תורם גם הוא ומאפשר צניחה של הלשון וחסימה של הלוע. קופסית הקול, הבנויה מבנה סחוס, פחות יציבה ונוטה לתמט (לארינגומלציה). הנטייה לסבול מרפלוקס קיבתי וישטי, מביאה לדלקת ובצקת באזור קופסית הקול, המחמירה עוד יותר את החסימה. ההשמנה, הקיימת בחלק ניכר מהילדים עם תסמונת דאון, מביאה לשקיעה של שומן בצוואר וברקמות הרכות באזור דרכי האויר. לבסוף, גם תת פעילות בלוטת התריס משפיעה על היציבות הנשימתית, וגורמת להפרעה בוויסות האוטונומי, לו תפקיד בשליטה על יציבות הנשימה.

מרבית ההורים לילדים עם דום נשימה חסימתי מתלוננים על נחירות קבועות (נחרנות) של ילדיהם. מצב זה שונה בילדים עם תסמונת דאון. אצלם התלונות השכיחות, ובעיקר הנחרנות והפסקות הנשימה הנצפות, לא תמיד קיימות. לאור זאת, ישנן הנחיות רשמיות בנושא של האקדמיה האמריקאית לרפואת ילדים. ע"פ ההנחיות, יש לקיים דיון עם ההורים על הפרעות שינה בביקורים שגרתיים, החל בגיל חצי שנה, ולבצע מעבדת שינה יזומה עד גיל 4 שנים, לפחות פעם אחת, גם בהעדר תלונות (Bull & Committee on Genetics, 2011).

אבחנת דום נשימה בשינה מבוצעת במעבדת השינה, כמפורט לעיל. מקובל לבצע בדיקות שינה מלאות במעבדות השינה בבתי חולים או במכוני השינה הפורמליים. אולם, בשנים האחרונות עולה ההבנה, כי גם באוכלוסייה עם תסמונת דאון, וככל הנראה גם בילדים, ניתן לבצע בדיקות ביתיות (Brockmann et al., 2016), בתנאי שהבדיקה מבוצעת כחלק

מבירור מקיף של הפרעות שינה.

ישנה חשיבות רבה לאבחנה ולטיפול בדום נשימה חסימתי בשינה, היות ולדום נשימה לא מטופל השלכות בריאותיות רבות. דום נשימה חסימתי מביא לפגיעה באיכות החיים והתפקוד היומיומי, אך גם לתחלואה כללית, כדוגמת יתר לחץ דם והתסמונת המטאבולית. הטיפול בילדים הינו לרוב ניתוחי ופשוט ומתחיל בכריתת שקדים ואדנואידים. אולם, בשיעור גבוה בילדים עם תסמונת דאון (עד 50% מהמקרים), הניתוח אינו מביא לפתרון מלא. במקרים אלה ובמבוגרים עם דום נשימה, קו הטיפול הראשון הינו טיפול בלחץ חיובי בעזרת מכשירי CPAP (continuous positive airway) (Maris et al., 2016).

בתמונה מס' 2 מובאת תמונתו של א. תינוק עם תסמונת דאון, הישן מאז גיל שנה לערך עם מכשיר מסוג זה. מספר מחקרים הדגימו את השיפור הצפוי מטיפול בהפרעות הנשימה בשינה בתסמונת דאון, כולל השיפור המשמעותי בתפקוד היומיומי (Churchill et al., 2015).



תמונה מס' 2 – א. בגיל כשנתיים ישן עם מסיכת ה-CPAP על פניו – הצינור מחובר למכשיר המזרים אויר בלחץ חיובי ובכך מונע את קריסת דרכי הנשימה בזמן שאיפה.

שינה במטופלים על ספקטרום האוטיזם

כששואלים הורים לילדים על הספקטרום האוטיסטי על בעיות שינה בילדיהם, מגלים תלונות על איכות השינה ב-50-80% מהילדים, וזאת בהשוואה לעד 50% בילדים בריאים (Kotagal & Broomall, 2012). מימצאים אלה מגובים גם במחקרים אובייקטיביים, הנעזרים במעבדות שינה או אקטיגרפים. הקשר של הפרעות השינה למנת המשכל לא ברור לחלוטין. בעוד מחקרים מסוימים מראים שיעור הפרעות שינה גבוה יותר בילדים עם מנת משכל נמוכה, אחרים מדגימים מימצאים הפוכים, עם שכיחות גבוהה יותר בילדים עם תפקוד גבוה. הגורמים לקשיי השינה בילדים אלה כוללים קשיי למידה, רגישות יתר עם רגישות למגע, רעש וכדו'. לכשליש מהילדים פירכוסים, שיש לשלול כגורם להפרעות השינה, שכן, במקרה כזה יש לשפר תחילה את הטיפול בהפרעה הפירכוסית. לילדים רבים על הספקטרום האוטיסטי הפרעות נלוות, כדוגמת הפרעות חרדה והפרעות קשב וריכוז, שגם להן השפעה שלילית על השינה. המלטונין הינו אחד ההורמונים החשובים בבקרת הערנות והשינה וקביעת תזמון השעון הביולוגי. בחלק מהילדים עם הפרעה על הספקטרום האוטיסטי נמצאו שינויים הקשורים במאזן הסרטונין, ולפיכך, גם במאזן המלטונין, שהוא אחד מתוצרי (Gringras, 2014). כתוצאה מכך, בנוסף להפרעות ההתנהגותיות, חלק מהמחקרים מעלים חשד להפרעה של השעון הביולוגי, עם שעות שינה שאינן תואמות ליממה הכרונולוגית, כתוצאה מדיסרגולציה של השעון הביולוגי, המתבטאת בהפרשת מלטונין שאינה בשעות האופייניות.

דוגמה אחת למחקר סובייקטיבי, על הפרעות שינה בילדים על הספקטרום האוטיסטי, הוא קוהורט ה-ALSPAC (Avon Longitudinal Study of Parents and Children). המחקר נערך באנגליה ואסף נתונים, כולל נתוני שינה, על 14,000 ילדים שנולדו בין 1990 ל-1991 (Humphreys et al., 2014). בגיל 11 שנים ל-86 ילדים הייתה אבחנה של אוטיזם. ילדים אלה ישנו 15-45 דקות פחות ממקביליהם. הבדל זה נשאר מובהק לאחר תקנון למספר הילדים במשפחה, האתניות, המין ואפילפסיה. הגורמים העיקריים להפרעות השינה האלה היו קשיים התנהגותיים, שהביאו לאינסומניה התנהגותית. בנוסף לכך, ניכרו הפרעות של השעון הביולוגי ותרומה של הפרעות חרדה (Wiggs & Stores, 2004). וויגס וחבריו טבעו את המושג "contented sleeplessness" כתיאור להתעוררות של ילדים על הרצף האוטיסטי בשעות הלילה, כשהם מעסיקים

את עצמם, בלי לקרוא או לבוא להוריהם ובלי לבקש גירוי או תשומת לב. בניגוד למימצאים הסובייקטיביים, מחקרים אובייקטיביים פחות ברורים. מחקרים במעבדות שינה מראים חביון שינה ממושך (זמן ארוך יותר עד להירדמות) וזמן ערות ארוך יותר במהלך הלילה. אולם, במחקרים שבדקו את השינה בבית, ע"י אקטיגרפיה, התוצאות לא מובהקות וההבדלים קטנים יותר (Díaz-Román et al., 2018; Elrod & Hood, 2015). במחקרים אלה הודגמה ההשפעה של מנת המשכל, עם הבדלים גדולים יותר ומובהקים יותר בילדים עם IQ נמוך יותר, בעוד שבילדים עם IQ בטווח התקין ההפרעות היו הרבה פחות בולטות (Elrod & Hood, 2015).

בדומה לכל הילדים, גם בילדים על הספקטרום האוטיסטי, קו הטיפול הראשון בבעיות השינה ההתנהגותיות הוא התערבויות התנהגותיות. גופים ועמותות שונות מפרסמים חוברות הדרכה ייעודיות עם המלצות לשגרה קבועה לפני השינה ושמירה על היגיינת שינה תקינה (שעות שינה קבועות, רוטינה קבועה לפני השינה, הימנעות משינה במהלך היום, הימנעות ממשקאות ומזונות עם קפאין לפני השינה וכדומה) (Blackmer & Feinstein, 2016; Grigg-Damberger & Ralls, 2013). התערבויות סנסוריות, כדוגמת שמיכות כבדות (weighted blankets), מכשירי רעש לבן וכדומה, לא מוכחים כיעילים, אבל, כנראה, עוזרים לחלק מהילדים. קו הטיפול השני הינו, פעמים רבות, הקו הפרמקולוגי. מחקרים רבים יחסית מצביעים על מלטונין כעזר שינה בילדים אלה. נטילת מלטונין טרם השינה מקצרת את משך הזמן עד להירדמות, אך אינה מוסיפה שינה מרובה לסה"כ משך השינה. בימים אלה צפוי להתפרסם נייר עמדה של ההסתדרות הרפואית על הטיפול במלטונין, במטרה להסדיר את הטיפול, מטרותיו ולפרט על יעילותו. חלק מהילדים מקבלים תרופות, להן תופעות לוואי של ישנוניות כדוגמת אנטיהיסטמינים ותרופות פסיכיאטריות. נקודה חשובה בהחלטה על הטיפול, היא ההבנה, כי לא כל מה שישפר את איכות חיי הילד ישפר את איכות חיי ההורים ולהיפך.

במבוגרים, בפרט, מיוחסת חשיבות רבה לחפיפה בהתבטאות אוטיזם עם הפרעות אחרות כדוגמת דיכאון, חרדה והפרעת קשב וריכוז. הפרעות שינה יכולות לנבוע מכל אחד מאלה או משילובים שלהם או מהטיפול התרופתי. למשל, חלק מהתרופות האנטי-דיכאוניות מעודדות שינה, בעוד אחרות גורמות להפרעות תנועה בשינה, כדוגמת תסמונת הרגליים הרגיזות. בתסמונת זו ישנו צורך פנימי להזיז את הרגלים בשעות הערב, בפרט לפני ההירדמות, המקשה על ההירדמות. תרופות מעוררות

(stimulants), כדוגמת הריטלין, יכולות לעזור להפרעות הקשב, אך כאשר ההשפעה שלהן ממשיכה בשעות הערב, אלה יכולות להקשות על השינה. במאמר סקירה ומטא-אנליזה שפורסם לאחרונה ע"י מורגן וחבריו, נמצאו 14 מאמרים בנושא. נמצאו הבדלים סובייקטיביים ואובייקטיביים בין מבוגרים על הספקטרום לבין מבוגרים בריאים, במחקרים שכללו שאלונים, אקטיגרפיה ונתוני מעבדות שינה. במבוגרים על הספקטרום האוטיסטי נמצאה יעילות שינה נמוכה יותר (זמן השינה מתוך הזמן במיטה), חביון שינה ממושך וזמן ערות ממושך במשך הלילה, הן במדדים האובייקטיביים והן במדדים הסובייקטיביים, הן ע"פ דיווח המטפל והן ע"פ דיווח הנבדק (Morgan et al., 2020).

שינה בתסמונת רט

תסמונת רט הינה הסיבה השנייה בשכיחותה למש"ה בבנות. התסמונת נובעת לרוב ממוטציות בגן MECP2 וביטוייה מתחילים סביב גיל 6-18 חודשים. בתסמונת ישנה עצירה ובהמשך נסיגה התפתחותית עם קשיים שפתיים, קשיי קואורדינציה ותנועות חוזרות, כאשר הפרעות שינה נכללות בקריטריונים האבחנתיים. במעל ל-80% מילדות אלה ישנן שעות שינה חריגות, עם שינה ביום וקשיי שינה בלילה, פאראסומניות הכוללות צחוק מתוך שינה, דיבור, צעקות, חריקת שיניים ובכי מתוך שינה, פירכוסים ליליים וכן הפרעות נשימה בשינה (Young et al., 2007). בגזע המוח ישנם אזורים האחראים על בקרת הנשימה, והתפתחותם נפגעת בתסמונת זו. בעקבות זאת, הנשימה שלהן לא סדירה בערנות ובשינה, ישנה שכיחות מוגברת של הפסקות נשימה ממספר סוגים – הפסקות נשימה חסימתיות, כתוצאה מסגירה של דרכי האויר והפסקות נשימה מרכזיות, בהן אין מאמץ נשימתי כלל (Grigg-Damberger & Ralls, 2013). בתסמונת זו בעיות השינה ההתנהגותיות, הפאראסומניות והפרעות הנשימה בשינה נוטות להתמיד גם בבגרות (Grigg-Damberger & Ralls, 2013).

שינה בתסמונת אנגלמן

תסמונת אנגלמן נובעת מחסר או מוטציה של חלק מכרומוזום 15 שמקורו באם. למרות שלכל הגנים שלנו שני עותקים, אחד מהאם ואחד מהאב, ישנם גנים הפעילים בהתאם למקור שלהם. דוגמה לכך היא גן של חלבון ה-UBE3A. גן זה מקודד על כרומוזום 15 ורק העותק הנורש מהאם מביא

לייצור החלבון הסופי – חסר של חלבון זה אחראי לחלק ניכר מביטויי תסמונת אנגלמן. חסר הגן האימהי מתרחש כאשר ישנו חסר או מוטציה בגן מהאם או כאשר נורשים שני עותקים של הכרומוזום האבהי בלבד. המאפיינים העיקריים של התסמונת כוללים מש"ה, הפרעות דיבור, אטקסיה (הפרעה בקואורדינציה של התנועות הרצוניות), פירכוסים והפרעות שינה. למטופלים אופי המתאפיין על ידי שמחה כללית והתעניינות חריגה במים. גם בתסמונת זו הפרעות השינה מופיעות כחלק מהגדרות התסמונת. הפרעות השינה האופייניות כוללות קשיי הירדמות ושינה, התעוררויות מרובות, צורך בפחות שעות שינה, מחזורי שינה חריגים ושינה לא עמוקה עם יעילות שינה נמוכה. בנוסף לכך, ישנן פאראסומניות, כולל צחוק מתוך שינה, ביעותי לילה, סיוטים, דיבור בשינה, חריקת שיניים ותנועות יתר בשינה (Grigg-Damberger & Ralls, 2013) (Spruyt et al., 2018).

שינה בתסמונת סמית' מגניס

בתסמונת סמית' מגניס ישנו מראה אופייני, מש"ה, הפרעות התנהגות ובעיות שינה אופייניות. התסמונת נובעת לרוב מחסר בכרומוזום 17 הכולל את הגן RAI1. ההפרעות ההתנהגותיות מופיעות בד"כ אחרי גיל שנה וחצי עם התנהגות מלאדפטיבית, פגיעה עצמית, אגרסיביות, חיפוש מזון והתנהגות סטריאוטיפית. הפרעות אלה מתגברות עם הגיל, עם הפער הגדל בין ההתפתחות האינטלקטואלית והרגשית (Shayota & Elsea, 2019). השעון הביולוגי בבני האדם מופעל על ידי מספר גנים הפועלים במנגנון של היזון חוזר. אחד הגנים החשובים במנגנון זה הינו גן ה-CLOCK שגן ה-RAI1 מעורב ישירות בבקרה שלו (Shayota & Elsea, 2019). כתוצאה מכך, חלק מקשיי השינה בתסמונת סמית' מגניס נובעים מפגיעה ישירה במנגנון השעון הביולוגי. החל בגיל 6 חודשים מבחינים בילדים אלה בשיבוש של מחזורי השינה, עם הפחתה בזמן השינה הכולל, והיפוך יום ולילה. הפרעות אלה ממשיכות לכל אורך החיים. ביטוי ביולוגי שלהם ניתן למצוא בהפרשת המלטונין ההפוכה, עם שיא במהלך היום במקום בלילה (Grigg-Damberger & Ralls, 2013).

השילוב של קשיי השינה והנטייה להתנהגות סטריאוטיפית, מביאים לעיתים להפרעות תנועה בהירדמות, כדוגמת body-ו head banging ו-rocking. הילדים מתנדנדים או מנענעים את גופם או ראשם בצורה מחזורית. למרות שהפרעות אלה נחשבות לרוב שפירות, הן יכולות להטריד מאוד את ההורים המודאגים. תפקידנו העיקרי כרופאי שינה במקרים

אלה, הוא במתן הסבר להורים והקניית הבטחון בשפירות התופעה. רק במקרים חריגים תנועות אלה גורמות לפגיעה עצמית, אז נשקלים ניסיונות התערבותיים להפחתתם.

שינה בתסמונת ויליאמס

תסמונת ויליאמס מתרחשת כאשר ישנו חסר של חלק מכרומוזום 7 ובתוצאה ממנו חסר של 26-28 גנים. הביטוי הקליני כולל לרוב מש"ה, מום לבבי מולד, שינויים במבנה הפנים, הפרעות במאזן הסיידן, מומים כליתיים, בעיות במערכת העיכול, פזילה והפרעה תחושתית, בעיקר רגישות יתר לרעשים (Royston et al., 2019). מחקרים בילדים עם תסמונת זו הדגימו קשיי הירדמות, יקיצות לילות ויעילות שינה נמוכה. בתסמונת ויליאמס מוכרת הזדקנות מוקדמת קוגניטיבית, ובמחקר שבחן את השינויים ב-EEG של השינה בתסמונת נצפו הזדקנות תואמת מוקדמת ביעילות השינה, שהתבטאה בזמן ערות ממושך במהלך השינה (Bódizs et al., 2014).

הפרעות שינה במש"ה

בנוסף לתסמונות הספציפיות שנדונו, ישנה עדות לשכיחות מוגברת של הפרעות שינה גם בתסמונות אחרות עם מרכיב של מש"ה, ובאופן כללי, כאשר ישנה מש"ה ללא סיבה חד משמעית. ישנה עדות להפרעות שינה, ובעיקר משך שינה קצר ואיכות שינה ירודה, במש"ה באופן כללי (Surtees et al., 2018). הפרעות שינה שכיחות בתסמונת ה-X השביר, בה לא זוהה גורם ספציפי להפרעות אלה (D'Souza et al., 2020). בתסמונת פראדר-וילי, שבין מרכיביה מש"ה, הפרעות שינה ספציפיות, ובעיקר דום נשימה מרכזי בגיל הרך וחסמתי בהמשך, בנוסף לישנוניות יתר משמעותית, הקשורה בתפקוד לקוי של ההיפותלמוס (Gillett & Perez, 2016). במחקרם של רומאו וחבריו, שבחנו הפרעות שינה בילדים עם שיתוק מוחין והשוו בין ילדים עם ובלי מש"ה, נמצאה שכיחות גבוהה יותר של הפרעות שינה בילדים עם מש"ה (Romeo et al., 2014).

סיכום

בפרק זה נסקרו הפרעות השינה השכיחות בילדים ובוגרים עם מש"ה. היות ומרבית המחקרים מבוצעים באוכלוסיות עם הפרעות ספציפיות, נדונו הפרעות השינה באבחנות הספציפיות, כולל דרכי הבירור. הפרעות השינה השכיחות ביותר משתייכות לקבוצת הפרעות השינה ההתנהגותיות ובעיקר אינסומניה. מחקרים מראים כי גם בילדים עם מש"ה התערבויות התנהגותיות יעילות בשיפור הפרעות אלה, ומטא-אנליזה הראתה שיפור הן ברצף השינה והן בהתחלת השינה בעקבות ההתערבות (Priday et al., 2017). אולם, בהיעדר שיפור מספק בעקבות טיפולים התנהגותיים, פונות משפחות רבות לטיפולים תרופתיים. השכיח שבטיפולים אלה הינו המלטונין, עם עדות לשיפור, בעיקר בחביון השינה, ובימים אלה שוקדים על פרסום נייר עמדה של ההסתדרות הרפואית, המכון לאיכות ברפואה, על טיפול זה. ישנם הנעזרים גם בתרופות במרשם רופא עם תופעת לוואי של גרימת ישנוניות, כמפורט לעיל, ובמבוגרים בעזרי שינה המקובלים, אם כי תועלתם של אלה מוגבלת בלבד. בדום נשימה בשינה הטיפול בילדים הינו לרוב ניתוחי, אך במבוגרים, או כאשר הטיפול אינו יעיל בילדים, הטיפול הינו טיפול בלחץ חיובי, ע"י שינה עם מכשיר כדוגמת ה-CPAP. בהפרעות תנועה בשינה דרוש לעיתים בירור מעבדתי וטיפול בהתאם, אך בפאראסומניות לא דרוש לרוב בירור כלשהו, למעט שלילת דום נשימה בשינה, כטריגר לאירועים.

הפרעות שינה שכיחות באוכלוסיית המש"ה ומכיוון שהביטוי של הפרעות השינה יכול להיות הן בלילות והן בימים, עם ישנוניות יתר, אך גם עם הפרעות קשב, ריכוז והתנהגות, ישנה חשיבות רבה להכרתן ע"י כל המעורבים בטיפול. במקרים המורכבים, הטיפול והמעקב אחר הפרעות השינה מבוצע במרפאות המומחים, במרכזים השלישוניים בעיקר. היות ולאבחנה ולטיפול השפעה משמעותית הן על איכות החיים והן על הבריאות, מומלץ להפנות את המטופלים כאשר ישנו חשד, ללא דיחוי.

Sleep disturbances in intellectual developmental disability and its implications on health, lifestyle and quality of life

Joel Reiter

Abstract

Sleep is defined as a reversible behavioral state of perceptual disengagement and unresponsiveness to the environment. Though its function is not clear we spend a third of our lives asleep. Sufficient sleep is required for life and optimal functioning, for brain development and growth and is vital for learning and memory. In recent years, it has become evident, that sleep disturbances are particularly common in certain populations with intellectual developmental disability (IDD), in which missing these diagnoses may be especially detrimental. Sleep medicine deals with difficulty sleeping (insomnia), excessive sleepiness (hypersomnia), circadian clock disorders, sleep related movement disorders, parasomnias (such as sleep walking or sleep talking) and sleep related breathing disorders (such as sleep apnea). The association between sleep disturbances and IDD may be complex. There are sleep disorders that are common in the general population and therefore also in those with IDD, however, there are also disorders that are specific for certain syndromes. Some disturbances may be the result of

physiological differences such as differences in the ratio of different sleep stages or the arousal index. Some sleep disorders may increase the severity of the primary presentation of the syndrome. Sleep disorder diagnoses are no different in the IDD population, but there may be differences in the rate, clinical presentation, such as age of onset or severity, and their consequences.

Studies have shown high rates of sleep disorders in subjects with IDD. In Down syndrome insomnia, sleep apnea and parasomnias are common, with many complaining of daytime sleepiness and fatigue. In Rett syndrome, abnormal brainstem respiratory control leads to abnormal breathing patterns. In this syndrome girls have irregular sleeping patterns and behaviors with nocturnal laughter, talking, screaming, crying and teeth grinding. Sleep disorders in Angelman syndrome include insomnia, irregular sleep cycles and lack of deep sleep. The rates of sleep disturbances in Rett and Angelman syndromes are so high that they are included in the disorders' diagnostic criteria. The Smith-Magenis syndrome mutation directly affects the circadian system, shifting the biologic clock. In addition, rhythmic movements such as head banging are common at the wake-sleep transition time. In Williams syndrome there are difficulties falling and staying asleep. In this chapter we will review sleep disorders in these syndromes, with especially high rates of sleep disturbances and end the chapter with a discussion of data on the general IDD population.

In conclusion, sleep disorders are common in children and adults with IDD. They are not benign and have a negative impact on all aspects of health; mental, physical and neurocognitive. They affect both the patient and their family. Since sleep disorders may manifest during the daytime, with sleepiness, concentration and behavioral difficulties, it is important that all those involved in the care of these patients be familiar with them. Sleep disorders have beneficial treatments thus it is important that patients be referred for evaluation, diagnosis and therapy.

اضطرابات النوم لدى المحدودية الذهنية التطورية وابعادها على الصحة, نظام وجودة الحياة

ד. יונאל ראיטר, كلية الطب, الجامعة العبرية-القدس; وحدة
امراض الرئة والمركز الطبي لنوم الأطفال, المركز الطبي
هداسا-القدس

ملخص

يعرّف النوم سلوكياً على انه وضع متغير وبه انفصال عن البيئة المحيطة. على الرغم من عدم معرفة دوره, الا اننا نقضي ما يقارب ثلث حياتنا في النوم. النوم الكافي ضروري للحياة وللأداء الأمثل, للتطور وتنمية الدماغ وكذلك ضروري لعمليات التعلم والذاكرة. لوحظ في السنوات الأخيرة ان اضطراب النوم أكثر شيوعاً لدى فئات معينة من ذوي المحدودية الذهنية التطورية. يتعامل طب النوم مع صعوبات او اضطرابات النوم (انسومنيا), النوم المفرط (هايپرسومنيا), اضطرابات الساعة البيولوجية, الحركة الزائدة خلال النوم, باراسومنيا (مثل السير والكلام خلال النوم) واضطرابات التنفس في النوم.

قد تكون العلاقة بين النوم والمحدودية الذهنية التطورية معقدة. هنالك اضطرابات نوم شائعة لدى كافة المجتمع ولذلك فأنها شائعة أيضاً لدى الأشخاص ذوي المحدودية الذهنية التطورية, بينما هنالك اضطرابات نوم خاصة للمتلازمات المختلفة. بعض اضطرابات النوم مصدرها اختلافات فسيولوجية في النوم, مثلاً, فروقات في نسبة مراحل النوم المختلفة او مرحلة ما قبل الاستيقاظ. في بعض الأحيان, تبرز اضطرابات النوم المتلازمة الأولية. لا تختلف التشخيصات عن الفئة ذات التطور السليم, لكن قد تكون هنالك فروقات تظهر بوتيرة عالية, بتعبير طبي مختلف, مثل جيل حدوث الظاهرة, او شدة الاضطراب وابعاده.

تشير الأبحاث ان اضطرابات النوم شائعة لدى الأشخاص ذوي المحدودية الذهنية التطورية. يعاني الأشخاص ذوي متلازمة داون من الأرق, توقف النفس خلال النوم وكذلك من الباراسومنيا,

والكثير يشكون من النعاس والتعب اليومي. يعاني الأشخاص ذوي متلازمة ريت من خلل في المراكز المسؤولة عن السيطرة على التنفس ولذلك فأن أنماط التنفس غير سليمة. وأيضاً يعانون من ساعات نوم غير سليمة, ضحك, تكلم, صراخ او صرير الاسنان وبكاء خلال النوم. لدى متلازمة انجلמן هنالك صعوبات في التعمق في النوم, الاستيقاظ, دورات نوم غير سليمة وعدم القدرة على النوم العميق. نسبة اضطرابات النوم عالية لدى متلازمة ريت ومتلازمة انجلמן, بحيث يتم تضمينها في معايير تشخيص المتلازمة. ترتبط الطفرة في متلازمة سميث مجنيس بشكل مباشر مع الساعة البيولوجية للجسم ونتيجة لذلك فإنه من الشائع وجود ظاهرة تبادل النهار والليل. بالإضافة, وجود حركات متكررة, مثل ضربات الرأس, والتي تظهر غالباً في مرحلة الانتقال اليقظة-النوم. لدى متلازمة ويليامز هنالك صعوبات نوم, نوم عميق ونوم مستمر. في هذا الفصل سوف نتطرق لاضطرابات النوم لدى هذه المتلازمات, حيث تعتبر شائعة بشكل خاص للاضطرابات المختلفة. نختم الفصل بمعطيات عن الفئة ذات المحدودية الذهنية التطورية بشكل عام. للتخيص, اضطرابات النوم شائعة لدى الأطفال والبالغين ذوي المحدودية الذهنية التطورية. اضطرابات النوم تعتبر حميدة وتؤدي لتأثير سلبي على الصحة في جميع ابعادها, نفسية, جسدية والعصبية الذهنية(الادراكية). التأثير ملحوظ من قبل المتعالج ومن قبل عائلته. نظراً لأن اضطرابات النوم تظهر أيضاً خلال النهار, مع نعاس زائد, نقص في الاصغاء, التركيز وصعوبات سلوكية, فأن هنالك أهمية لمعرفةا من قبل كل المشاركين في العلاج. هنالك علاج فعال لاضطرابات النوم, لذلك من المهم توجيه المتعالجين للاستفسار, التشخيص والعلاج.

ביבליוגרפיה

- American Academy of Sleep, M. (2014). *International classification of sleep disorders*. (American Academy of Sleep Medicine, Ed. 3rd ed. ed.).
- Blackmer, A. B., & Feinstein, J. A. (2016). Management of Sleep Disorders in Children With Neurodevelopmental Disorders: A Review. *Pharmacotherapy*, 36(1). <https://doi.org/10.1002/phar.1686>
- Breslin, J. H., Edgin, J. O., Bootzin, R. R., Goodwin, J. L., & Nadel, L. (2011). Parental report of sleep problems in Down syndrome. *J Intellect Disabil Res*, 55(11). <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2011.01435.x>
- Brockmann, P. E., Damiani, F., Nunez, F., Moya, A., Pincheira, E., Paul, M. A., & Lizama, M. (2016). Sleep-disordered breathing in children with Down syndrome: Usefulness of home polysomnography. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 83, 47-50. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2016.01.030>
- Bull, M. J., & Committee on Genetics. (2011). Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics*, 128(2), 393-406. <https://doi.org/10.1542/peds.2011-1605>
- Bódizs, R., Gombos, F., Gerván, P., Szócs, K., Réthelyi, J. M., & Kovács, I. (2014). Aging and sleep in Williams syndrome: accelerated sleep deterioration and decelerated slow wave sleep decrement. *Res Dev Disabil*, 35(12), 3226-3235. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2014.07.056>
- Churchill, S. S., Kieckhefer, G. M., Bjornson, K. F., & Herting, J. R. (2015). Relationship between sleep disturbance and functional outcomes in daily life habits of children with Down syndrome. *Sleep*, 38(1), 61-71. <https://doi.org/10.5665/sleep.4326>
- D'Souza, D., D'Souza, H., Horváth, K., Plunkett, K., & Karmiloff-Smith, A. (2020). Sleep is atypical across neurodevelopmental disorders in infants and toddlers: A cross-syndrome study. *Res Dev Disabil*, 97. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2019.103549>
- Díaz-Román, A., Zhang, J., Delorme, R., Beggiato, A., & Cortese, S. (2018). Sleep in youth with autism spectrum disorders: systematic review and meta-analysis of subjective and objective studies. *Evid Based Ment Health*, 21(4), 146-154. <https://doi.org/10.1136/ebmental-2018-300037>
- Edgin, J. O., Tooley, U., Demara, B., Nyhuis, C., Anand, P., & Spanò, G. (2015). Sleep Disturbance and Expressive Language Development in Preschool-Age Children With Down Syndrome. *Child Dev*, 86(6), 1984-1998. <https://doi.org/10.1111/cdev.12443>
- Elrod, M. G., & Hood, B. S. (2015). Sleep differences among children with autism spectrum disorders and typically developing peers: a meta-analysis. *J Dev Behav Pediatr*, 36(3), 166-177. <https://doi.org/10.1097/DBP.0000000000000140>

- Esbensen, A. J. (2016). Sleep problems and associated comorbidities among adults with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res*, 60(1), 68-79. <https://doi.org/10.1111/jir.12236>
- Gillett, E. S., & Perez, I. A. (2016). Disorders of Sleep and Ventilatory Control in Prader-Willi Syndrome. *Diseases*, 4(3), 23. <https://doi.org/10.3390/diseases4030023>
- Grigg-Damberger, M., & Ralls, F. (2013). Treatment strategies for complex behavioral insomnia in children with neurodevelopmental disorders. *Curr Opin Pulm Med*, 19(6), 616-623. <https://doi.org/10.1097/MCP.0b013e328365ab89>
- Gringras, P. (2014). Chapter 16 - Sleep and Its Disturbances in Autism Spectrum Disorder. In S. H. Sheldon, R. Ferber, M. H. Kryger, & D. Gozal (Eds.), *Principles and Practice of Pediatric Sleep Medicine (Second Edition)* (125-131). Elsevier. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/B978-1-4557-0318-0.00016-4>
- Humphreys, J. S., Gringras, P., Blair, P. S., Scott, N., Henderson, J., Fleming, P. J., & Emond, A. M. (2014). Sleep patterns in children with autistic spectrum disorders: a prospective cohort study. *Arch Dis Child*, 99(2), 114-118. <https://doi.org/10.1136/archdischild-2013-304083>
- Kotagal, S., & Broomall, E. (2012). Sleep in children with autism spectrum disorder. *Pediatr Neurol*, 47(4), 242-251. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2012.05.007>
- Lal, C., White, D. R., Joseph, J. E., van Bakergem, K., & LaRosa, A. (2015). Sleep-disordered breathing in Down syndrome. *Chest*, 147(2), 570-579. <https://doi.org/10.1378/chest.14-0266>
- Lucas, P., Liabo, K., & Roberts, H. (2002). Do behavioural treatments for sleep disorders in children with Down's syndrome work? *Arch Dis Child*, 87(5), 411-416. <https://doi.org/10.1136/adsc.87.5.413>
- Maris, M., Verhulst, S., Saldien, V., Van de Heyning, P., Wojciechowski, M., & Boudewyns, A. (2016). Drug-induced sedation endoscopy in surgically naive children with Down syndrome and obstructive sleep apnea. *Sleep Med*, 24. <https://doi.org/10.1016/j.sleep.2016.06.018>
- Maris, M., Verhulst, S., Wojciechowski, M., Van de Heyning, P., & Boudewyns, A. (2016). Sleep problems and obstructive sleep apnea in children with down syndrome, an overview. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 82, 63-70. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2015.12.014>
- Morgan, B., Nageye, F., Masi, G., & Cortese, S. (2020). Sleep in adults with Autism Spectrum Disorder: a systematic review and meta-analysis of subjective and objective studies. *Sleep Med*, 65, 113-120. <https://doi.org/10.1016/j.sleep.2019.07.019>

- Priday, L. J., Byrne, C., & Totsika, V. (2017). Behavioural interventions for sleep problems in people with an intellectual disability: a systematic review and meta-analysis of single case and group studies. *J Intellect Disabil Res*, 61(1), 1-15. <https://doi.org/10.1111/jir.12265>
- Romeo, D. M., Brogna, C., Quintiliani, M., Baranello, G., Pagliano, E., Casalino, T., Sacco, A., Ricci, D., Mallardi, M., Musto, E., Sivo, S., Cota, F., Battaglia, D., Bruni, O., & Mercuri, E. (2014). Sleep disorders in children with cerebral palsy: neurodevelopmental and behavioral correlates. *Sleep Med*, 15(2), 213-218. <https://doi.org/10.1016/j.sleep.2013.08.793>
- Royston, R., Waite, J., & Howlin, P. (2019). Williams syndrome: recent advances in our understanding of cognitive, social and psychological functioning. *Curr Opin Psychiatry*, 32(2), 60-66. <https://doi.org/10.1097/YCO.0000000000000477>
- Shayota, B. J., & Elsea, S. H. (2019). Behavior and sleep disturbance in Smith-Magenis syndrome. *Curr Opin Psychiatry*, 32(2), 73-78. <https://doi.org/10.1097/YCO.0000000000000474>
- Spruyt, K., Braam, W., & Curfs, L. M. (2018). Sleep in Angelman syndrome: A review of evidence. *Sleep Med Rev*, 37, 69-84. <https://doi.org/10.1016/j.smr.2017.01.002>
- Stores, R. J. (2019). Sleep problems in adults with Down syndrome and their family carers. *J Appl Res Intellect Disabil*, 32(4), 831-840. <https://doi.org/10.1111/jar.12572>
- Surtees, A. D. R., Oliver, C., Jones, C. A., Evans, D. L., & Richards, C. (2018). Sleep duration and sleep quality in people with and without intellectual disability: A meta-analysis. *Sleep Med Rev*, 40, 135-150. <https://doi.org/10.1016/j.smr.2017.11.003>
- The 2008 Census of Population. Central Bureau of Statistics. Retrieved January 10, 2021 from <https://www.cbs.gov.il/en/subjects/Pages/The-2008-Census-of-Population.aspx>
- Wiggs, L. (2001). Sleep problems in children with developmental disorders. *J R Soc Med*, 94(4), 177-179. <https://doi.org/10.1177/014107680109400406>
- Wiggs, L., & Stores, G. (2004). Sleep patterns and sleep disorders in children with autistic spectrum disorders: insights using parent report and actigraphy. *Dev Med Child Neurol*, 46(6), 372-380. <https://doi.org/10.1017/s0012162204000611>
- Young, D., Nagarajan, L., de Klerk, N., Jacoby, P., Ellaway, C., & Leonard, H. (2007). Sleep problems in Rett syndrome. *Brain Dev*, 29(10), 609-616. <https://doi.org/10.1016/j.braindev.2007.04.001>

הספר מציג סקירות רחבות בין-תחומיות של ידע תיאורטי עדכני בנושא מוגבלות שכלית התפתחותית. סקירות רחבות אלו, כוללות ממצאי מחקרים ישראלים ובינלאומיים ודיון נרחב בהשלכות היישומיות של ממצאים אלו. באמצעות המשגות תיאורטיות, ניתוח מעמיק של חקר מוגבלות שכלית התפתחותית ויישומי התערבות טיפוליים וחינוכיים של מידע זה, מצליח הספר להציג בצורה רחבה את תחומי הדעת המרכזיים להם נזקקים סטודנטים, חוקרים, ואנשי המקצוע בעבודתם עם ילדים, מתבגרים ומבוגרים עם מוגבלות שכלית התפתחותית ובני משפחותיהם.

אודות קרן שלם

קרן ציבורית של השלטון המקומי בשיתוף משרד העבודה, הרווחה והשירותים החברתיים, מטרתה לסייע לרשויות האזוריות והמקומיות לפתח שירותים בקהילה לאנשים עם מוגבלות שכלית התפתחותית, הקרן מסייעת במענקים, ייעוץ וחשיבה לקידום איכות החיים בקהילה של האדם עם מוגבלות שכלית התפתחותית בקהילה לכל אורך חייו, זאת מתוך הבנה מעמיקה במורכבות הצרכים הטיפוליים של האדם עם מוגבלות עצמו וצרכיו של הסובבים אותו.

Intellectual Developmental Disorders

Theory, research and implications

Michal Al-Yagon | Malka Margalit

This book offers a comprehensive interdisciplinary review of scientific knowledge, national and international empirical research as well as practical implications regarding individuals with intellectual developmental disorders and their families. Through theoretical conceptualizations, in-depth analysis of recent studies that lead to interventions, clinical treatments and educational practices, the book synthesizes a broad range of major topics for students, researchers and professional who work with children, adolescents and adults with this disorder and their families.

About Shalem Foundation

The Shalem Foundation was founded more than three decades ago by the Federation of Local Authorities in cooperation with the Ministry of Social Services in order to develop services for people with intellectual and developmental disabilities in the local community.

The Foundation's activities are guided by the vision that "a person with intellectual and developmental disabilities has the basic right to live a normal life in their natural environment, realize their potential, be an integral part of the social and cultural fabric of the community and have access to the labor market according to his or her abilities, desires and needs."



מאפשרת · מחברת · אחרת

איכות חיים לאדם עם מוגבלות
שכלית התפתחותית ברשויות המקומיות