

ΘΕΜΑ:

“Τα συνηθέστερα σύνδρομα που παρουσιάζουν Νοητική Υστέρηση και αντιμετωπίζονται στην καθημερινή πρακτική από τον Λογοθεραπευτή.”



Όνοματεπώνυμο: **Ιωάννα Γιακουμή**

Α.Μ.: **2009033**

Επιβλέπων Καθηγητής: **Γεώργιος Μακρής**

Περιεχόμενα

Εισαγωγή	4
1. Νοητική Υστέρηση	6
1.1. Ιστορική Αναδρομή	6
1.2. Ορισμός και ταξινόμηση της Νοητικής Υστέρησης	8
1.2.1. Ορισμός και ταξινόμηση της Νοητικής Υστέρησης σύμφωνα με το DSM-IV	8
1.2.2. Ορισμός και ταξινόμηση της Νοητικής Υστέρησης σύμφωνα με τον Αμερικανικό Σύνδεσμο (AAMR)	9
1.2.3. Ταξινόμηση της Νοητικής Υστέρησης σύμφωνα με τον Kirk	10
1.3. Χαρακτηριστικά της Νοητικής Υστέρησης	12
1.3.1. Γνωστικά χαρακτηριστικά	12
1.3.2. Σωματική και κινητική ανάπτυξη	13
1.3.3. Συναισθηματικά χαρακτηριστικά και προβλήματα συμπεριφοράς	13
1.3.4. Χαρακτηριστικά με βάση το Δείκτη Νοημοσύνης των παιδιών	14
1.4. Αίτια της Νοητικής Υστέρησης	16
1.4.1. Προγεννητικά Αίτια	17
1.4.2. Περιγεννητικά Αίτια	23
1.4.3. Επίκτητα Αίτια	23
1.4.4. Άλλα αναπτυξιακά προβλήματα Νοητικής Υστέρησης	24
1.5. Επιδημιολογία της Νοητικής Υστέρησης	27
2. Τα συνηθέστερα σύνδρομα που παρουσιάζουν Νοητική Υστέρησης	29
2.1. Σύνδρομο Down	30
2.1.1. Μορφές και τύποι του συνδρόμου Down	30
2.1.2. Κλινική εικόνα του συνδρόμου Down	32
2.1.3. Ο λόγος και η ομιλία σε άτομα με σύνδρομο Down	34
2.1.4. Ψυχολογικό και συμπεριφορικό προφίλ των ατόμων με σύνδρομο Down	35
2.1.5. Διάγνωση του συνδρόμου	38
2.1.6. Αντιμετώπιση του συνδρόμου	40
2.2. Σύνδρομο Εύθραστο «X» (Fragile X syndrome)	41
2.2.1. Κληρονομικότητα του συνδρόμου Εύθραστο «X»	42
2.2.2. Κλινική εικόνα των ατόμων με σύνδρομο Εύθραστο «X»	43
2.2.3. Ο λόγος και η ομιλία σε άτομα με το σύνδρομο Εύθραστο «X»	45
2.2.4. Νευροπαθολογικά ευρήματα του συνδρόμου	46
2.2.5. Ψυχολογικό και συμπεριφορικό προφίλ των ατόμων με σύνδρομο	47

Εύθραυστο «X»	
2.2.6. Διάγνωση του συνδρόμου	47
2.2.7. Αντιμετώπιση του συνδρόμου	48
2.3. Εμβρυικό Αλκοολικό σύνδρομο (Fetal Alcohol Syndrome-FAS)	49
2.3.1. Επιδημιολογία του συνδρόμου	51
2.3.2. Κλινική εικόνα των ατόμων με εμβρυικό αλκοολικό σύνδρομο	52
2.3.3. Μηχανισμοί τερατογόνου δράσης της αλκοόλης	54
2.3.4. Νευροπαθολογικά ευρήματα σε άτομα με εμβρυικό αλκοολικό σύνδρομο	55
2.3.5. Ο λόγος και η ομιλία ατόμων με εμβρυικό αλκοολικό σύνδρομο	58
2.3.6. Συμπεριφορικό και ψυχολογικό προφίλ των ατόμων με εμβρυικό αλκοολικό σύνδρομο	59
2.3.7. Διάγνωση του συνδρόμου	59
2.3.8. Πρόληψη και Αντιμετώπιση του συνδρόμου	60
2.4. Σύνδρομο Turner	63
2.4.1. Κλινική εικόνα του συνδρόμου Turner	64
2.4.2. Ο λόγος και η ομιλία των ατόμων με σύνδρομο Turner	70
2.4.3. Ψυχολογικό και συμπεριφορικό προφίλ των ατόμων με σύνδρομο Turner	71
2.4.4. Διάγνωση του συνδρόμου	71
2.4.5. Αντιμετώπιση του συνδρόμου	71
2.5. Σύνδρομο Klinefelter	73
2.5.1. Κλινική εικόνα των ατόμων με σύνδρομο Klinefelter	74
2.5.2. Ο λόγος και η ομιλία των ατόμων με σύνδρομο Klinefelter	76
2.5.3. Ψυχολογικό και συμπεριφορικό προφίλ των ατόμων με σύνδρομο Klinefelter	76
2.5.4. Διάγνωση και Αντιμετώπιση του συνδρόμου	77
2.6. Σύνδρομο Williams-Beuren	78
2.6.1. Κλινική εικόνα των ατόμων με σύνδρομο Williams	79
2.6.2. Ο λόγος και η ομιλία των ατόμων με σύνδρομο Williams	81
2.6.3. Ψυχολογικό και συμπεριφορικό προφίλ των ατόμων με σύνδρομο Williams	82
2.6.4. Διάγνωση του συνδρόμου	82
2.6.5. Αντιμετώπιση του συνδρόμου	83
2.7. Σύνδρομο Prader-Willi	84
2.7.1. Κλινική εικόνα των ατόμων με σύνδρομο Prader-Willi	85
2.7.2. Ο λόγος και η ομιλία των ατόμων με σύνδρομο Prader-Willi	88

2.7.3. Ψυχολογικό και συμπεριφορικό προφίλ των ατόμων με σύνδρομο Prader-Willi	88
2.7.4. Διάγνωση του συνδρόμου	89
2.7.5. Αντιμετώπιση του συνδρόμου	90
2.8. Σύνδρομο Angelman	92
2.8.1. Κλινική εικόνα των ατόμων με σύνδρομο Angelman	94
2.8.2. Ο λόγος και η ομιλία των ατόμων με σύνδρομο Angelman	96
2.8.3. Ψυχολογικό και συμπεριφορικό προφίλ των ατόμων με σύνδρομο Angelman	96
2.8.4. Διάγνωση του συνδρόμου	97
2.8.5. Αντιμετώπιση του συνδρόμου	98
2.9. Σύνδρομο Rett	99
2.9.1. Κλινική εικόνα του συνδρόμου Rett	100
2.9.2. Ο λόγος και η ομιλία των ατόμων με σύνδρομο Rett	103
2.9.3. Διάγνωση του συνδρόμου	103
2.9.4. Αντιμετώπιση του συνδρόμου	104
3. Η Παρέμβαση του Λογοθεραπευτή	105
3.1. Τι είναι η Λογοθεραπεία;	105
3.2. Πω δημιουργείται ένα Πρόγραμμα Παρέμβασης;	105
3.3. Τρόποι παρέμβασης με βάση συγκεκριμένες διαταραχές	107
3.3.1. Αρθρωτικές διαταραχές	107
3.3.2. Διαταραχές του Λόγου	109
3.3.3. Διαταραχές της φωνής (Δυσφωνία)	112
3.3.4. Διαταραχές της ροής της ομιλίας	115
3.3.5. Διαταραχές σίτισης και κατάποσης (Δυσφαγία)	118
Επίλογος	120
Βιβλιογραφία	121

Εισαγωγή

Η νοημοσύνη είναι ένα πολύπλοκο θέμα συζήτησης, το οποίο εδώ και χρόνια διχάζει την επιστημονική κοινότητα. Ακόμα, έχει αναφερθεί πως υπάρχουν πάνω από μία, όπως η γλωσσική νοημοσύνη, η συναισθηματική, η μαθηματική και άλλες. Η νοητική υστέρηση διχάζει, επίσης, την επιστημονική κοινότητα ως προς τον ορισμό της. Το σίγουρο είναι πως αποτελεί διαταραχή και έκπτωση της νοημοσύνης.

Στην συγκεκριμένη εργασία, ωστόσο, αναλύονται κάποια από τα πολλά σύνδρομα που έχουν κάποια σχέση με τη Νοητική Υστέρηση και ποιος είναι ο ρόλος του Λογοθεραπευτή. Τα ερωτήματα που καλούνται να απαντηθούν είναι κυρίως τα εξής: Τι είναι τελικά η νοητική υστέρηση; Ποια τα αίτια της και ποιες οι επιπτώσεις της στη ζωή και τη καθημερινότητα του ανθρώπου που την φέρει; Ποια είναι εκείνα τα χαρακτηριστικά γνωρίσματα των ατόμων που φέρουν κάθε σύνδρομο; Είναι αναστρέψιμα τα σύνδρομα αυτά και που οφείλονται; Μπορούν αυτοί οι άνθρωποι να ζήσουν μια φυσιολογική ζωή; Πως μπορεί ένας Λογοθεραπευτής να βοηθήσει αυτούς τους ανθρώπους; Αυτά είναι τα ερωτήματα που με παρακίνησαν να ξεκινήσω αυτή την έρευνα των πληροφοριών.

Η παρούσα εργασία, λοιπόν, αποτελείται από τρία κύρια κεφάλαια. Στο πρώτο κεφάλαιο δίνονται οι διάφοροι ορισμοί που έχουν διατυπωθεί για τη Νοητική Υστέρηση, καθώς και οι τρόποι ταξινόμησης αυτών των ατόμων. Ακόμα, αναφέρονται οι αιτίες που μπορούν να μειώσουν το νοητικό επίπεδο του ανθρώπου και οι επιδράσεις που έχει η νοητική υστέρηση στις ικανότητες και τις δεξιότητες του ανθρώπου και κατ'επέκταση και στη ζωή του.

Στο δεύτερο κεφάλαιο αναλύονται εννέα από τα πολλά σύνδρομα σχετίζονται με τη νοητική υστέρηση. Αυτά είναι το σύνδρομο Down, το σύνδρομο Εύθραυστο «X», το εμβρυικό αλκοολικό σύνδρομο, και τα σύνδρομα Turner, Klinefelter, Prader-Willi, Williams, Angelman και Rett. Η ανάλυσή τους αφορά την επεξήγηση της αιτιολογίας τους, την αναφορά των χαρακτηριστικών τους και την ποιότητα ζωής των ατόμων που φέρουν το κάθε σύνδρομο, καθώς και τον τρόπο διάγνωσης και αντιμετώπισης του κάθε συνδρόμου.

Τέλος, στο τρίτο και τελευταίο κεφάλαιο της εργασίας αναφέρεται το τι είναι Λογοθεραπεία και πως δημιουργείται ένα πρόγραμμα παρέμβασης και δίνονται κάποια

παραδείγματα αντιμετώπισης σε αρθρωτικές και φωνολογικές διαταραχές, σε διαταραχές του λόγου, της φώνησης, της ροής της ομιλίας και της σίτισης και της κατάποσης. Διαταραχές που παρουσιάζονται σχεδόν σε όλα τα σύνδρομα που προαναφέρονται.

1. Νοητική Υστέρηση

Η Νοητική Υστέρηση είναι μία διαταραχή που απασχολεί εδώ και πολλά χρόνια τους επιστήμονες διαφόρων ειδικοτήτων, όπως ιατροί, εκπαιδευτικοί, ψυχολόγοι, ψυχίατροι κ.α. Έχουν χρησιμοποιηθεί διάφοροι όροι για τη συγκεκριμένη διαταραχή, όπως παραφροσύνη, πνευματική ανεπάρκεια, ολιγοφρένεια, αναπηρία κ.α. Οι πιο γνωστοί, ωστόσο, είναι η νοητική υστέρηση και νοητική καθυστέρηση, μεταξύ των οποίων υπάρχει και μία σύγχυση. Ο όρος «καθυστέρηση» χρησιμοποιείται στις ελληνικές μεταφράσεις των εγχειριδίων του DSM-IV και υπονοεί πως τα άτομα αυτά έχουν μία πιο αργή ανάπτυξη από άλλα άτομα της ίδιας ηλικίας και ότι μπορούν να ξεπεράσουν κάποια στιγμή αυτή τη διαταραχή (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009). Η νοητική ανάπτυξη, όμως, αυτών των ατόμων δεν είναι μόνο αργή αλλά και ανεπαρκής. Έτσι, στο συγκεκριμένο κείμενο θα χρησιμοποιείται ο όρος Νοητική Υστέρηση.

1.1 Ιστορική Αναδρομή

Η Νοητική Υστέρηση δεν είναι ένα φαινόμενο που παρουσιάστηκε ξαφνικά από κάποιες περιβαλλοντικές ή γενετικές αλλαγές που επήλθαν με την πάροδο του χρόνου. Η ιστορία της ξεκινά από την αρχή της ύπαρξης του ανθρώπου. Στη ρωμαϊκή εποχή οι πλούσιοι χρησιμοποιούσαν γελωτοποιούς για τη διασκέδαση των καλεσμένων τους, οι οποίοι ήταν άτομα με νοητική υστέρηση και οι εκφράσεις, οι κινήσεις και γενικότερα οι πράξεις τους προκαλούσαν γέλιο. Η μεταχείριση αυτών των ατόμων συνήθως ήταν καλή. Ωστόσο, καθώς περνούσαν οι αιώνες τα άτομα με νοητική υστέρηση εντάσσονταν στα άτομα με ψυχικές διαταραχές. Οι άνθρωποι εκείνη την εποχή δεν μπορούσαν να κατανοήσουν τις τόσο μεγάλες διαφορές που είχαν από τους άλλους ανθρώπους, όχι μόνο στις ικανότητες, αλλά και στην εμφάνιση, με αποτέλεσμα να τους αντιμετωπίζουν με φόβο ή απάνθρωπο τρόπο και να απορρίπτονται από το κοινωνικό σύνολο. Κατά τη μεσαιωνική περίοδο τα άτομα με νοητική υστέρηση και ψυχικές διαταραχές θεωρούνταν δαιμονισμένα και την ολοκληρωτική ευθύνη για τη θεραπεία τους, η οποία ήταν και βάνανυση, είχε ο κλήρος. Η κακομεταχείριση αυτή είχε ως δικαιολογία το βασανισμό του σατανά και όχι του ατόμου. Αυτές οι θεραπευτικές μέθοδοι συνεχίστηκαν και τον 16^ο και 17^ο αιώνα, ενώ κατά τη διάρκεια αυτών των χρόνων χιλιάδες άτομα κάηκαν στη πυρά επειδή θεωρήθηκαν μάγισσες και μάγοι. Η αντίληψη για αυτά τα άτομα άρχισε να αλλάζει κατά τα τέλη του 18^{ου} αιώνα με την

ανάπτυξη των ανθρωπιστικών προσπαθειών να στηρίζουν άτομα με ψυχικές διαταραχές και άτομα με σωματικές αναπηρίες. (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006)

Το 1837 ο Edward Seguin ίδρυσε στη Γαλλία το πρώτο σχολείο για άτομα με νοητική υστέρηση. Ορισμένοι εκπαιδευτικοί των Ηνωμένων Πολιτειών επηρεάζονται από το έργο του και υιοθετούν την άποψη πως με το κατάλληλο πρόγραμμα διδασκαλίας τα άτομα αυτά μπορούν να αποκτήσουν τις βασικές ακαδημαϊκές γνώσεις. Στα μέσα του 19^{ου} αιώνα, υιοθετείται από τη Γαλλία και την Ελβετία η άποψη ότι το κράτος πρέπει να μεριμνά για τα άτομα με νοητική υστέρηση και εξαπλώνεται σε όλες τις χώρες της Ευρώπης και της Βόρειας Αμερικής. Έτσι, με πρωτεργάτη τον Δρ. Samuel Howe, ιδρύονται τα πρώτα σχολεία στις Ηνωμένες Πολιτείες. Το 1876 οι διευθυντές των αυτών των σχολείων ιδρύουν τον σύλλογο που αργότερα ονομάστηκε Αμερικανικός Σύνδεσμος για τη Νοητική Υστέρηση (American Association on Mental Retardation, AAMR) και ο οποίος προώθησε την έρευνα και την κοινωνική πρόνοια για τα άτομα αυτά. Ο βασικός στόχος των σχολείων ήταν η διδασκαλία των ηθικών αξιών και η ένταξη τους στην κοινωνία. Ωστόσο τα περισσότερα άτομα δε εντάσσονταν στη κοινότητα και μέσα σε δύο δεκαετίες τα άτομα με νοητική υστέρηση γίνονταν μόνιμοι τρόφιμοι των ιδρυμάτων και βασικός στόχος ήταν η εκμάθηση δεξιοτήτων αυτοεξυπηρέτησης. (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006)

Από την άλλη πλευρά, παράλληλα με την πρόοδο των αντιλήψεων αναπτύσσεται η θεωρία του εκφυλισμού η οποία υποστηρίζει πως οι κοινωνικές και νοητικές δυσκολίες των ατόμων με νοητική υστέρηση οφείλονται σε παλινδρόμηση σε μία προγενέστερη εξελικτική φάση της ανθρωπότητας και θεωρούνταν άτομα χωρίς ηθική. Έτσι, η ευθύνη για τα περισσότερα κοινωνικά προβλήματα βάραινε τα άτομα αυτά. Την ίδια εποχή αναπτύσσεται το κίνημα της Ευγονικής, που ορίζεται από τον Francis Galton ως η επιστήμη που μελετά τους παράγοντες που βελτιώνουν τα εγγενή χαρακτηριστικά των φυλών. Μέχρι το 1910 το κίνημα γίνεται ευρέως γνωστό και οι συνέπειες αυτού είναι η θέσπιση νόμων για τη στείρωση ατόμων με νοητική υστέρηση, μέσα στη δεκαετία του 1920, σε πολλές πολιτείες της Αμερικής. Έτσι, μέριμνα της κοινωνίας δεν ήταν πια η στήριξη αυτών των ατόμων, αλλά η προστασία της κοινωνίας από τα άτομα αυτά, με τον εγκλεισμό τους σε ιδρύματα μέχρι τη δεκαετία του 1960. Ωστόσο, οι γονείς τους έκαναν σημαντικές προσπάθειες για τη βελτίωση των υπηρεσιών που τους παρέχονται και γύρω στο 1940 υπήρχαν πολλοί σύλλογοι γονέων

ατόμων με νοητική υστέρηση που ίδρυσαν πολλά τοπικά κέντρα διάγνωσης και συμβουλευτικής για την αύξηση της παροχής υπηρεσιών σε άτομα με νοητική υστέρηση. (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006)

Γύρω στο 1960 έγιναν ευρέως γνωστές οι απάνθρωπες συνθήκες διαβίωσης, που υπήρχαν σε πολλά από τα ιδρύματα ατόμων με νοητική υστέρηση και η ουσιαστική πρόοδος στην κατανόηση της αιτιολογίας της νοητικής υστέρησης και των αναγκών αυτών των ατόμων. Ακόμη, εξαπλώθηκε η άποψη πως έπρεπε τα άτομα αυτά να ζουν μία όσο το δυνατόν περισσότερο φυσιολογική ζωή και πως ήταν απαραίτητη η πλήρης ή μερική ένταξη των παιδιών με νοητική υστέρηση στα ίδια εκπαιδευτικά πλαίσια μαζί με του συνομηλίκους τους. (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006)

Στην Ελλάδα, οι πρώτες προσπάθειες για θεμελίωση της ειδικής αγωγής ξεκίνησαν στις αρχές του 20^{ου} αιώνα με τα συγγράμματα των Ιμβριώτη (1939), Εξαρχόπουλου (1953) και Μελανίτη (1960). Το πρώτο ειδικό σχολείο ιδρύθηκε το 1937 από την παιδαγωγό Ρόζα Ιμβριώτη και ήταν το «Πρότυπο Ειδικό Σχολείο Αθηνών» στη Καισαριανή. Το 1954 ιδρύθηκε στην Αθήνα ο πρώτος «Ιατροπαιδαγωγικός Συμβουλευτικός Σταθμός» και η «Εταιρεία Ψυχικής Υγιεινής και Νευροψυχιατρικής του παιδιού» από τον παιδαγωγό Κώστα Καλαντζή, ο οποίος ήταν διευθυντής στο πρώτο ειδικό σχολείο για ασκήσιμα παιδιά, το «Στουπάθειο». Την ίδια περίοδο ιδρύθηκε και ο πρώτος «Σύλλογος Γονέων και Κηδεμόνων Απροσάρμοστων Παίδων». Η συστηματική, όμως, ανάπτυξη της ειδικής αγωγής στην Ελλάδα ξεκινά από τη δεκαετία του 1970 με τη συγκρότηση της «Επιτροπής Θεμάτων Ειδικής Αγωγής» από το Υπουργείο Παιδείας, η οποία ήταν υπεύθυνη για την οργάνωση της ειδικής αγωγής. Σήμερα, αποτελεί ευθύνη της «Διεύθυνσης Ειδικής αγωγής» του Υπουργείου Παιδείας. (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006)

1.2 Ορισμός και ταξινόμηση της Νοητικής Υστέρησης

1.2.1 Ορισμός και ταξινόμηση της Νοητικής Υστέρησης σύμφωνα με το DSM-IV

Σύμφωνα με την Αμερικάνικη Εταιρεία Ψυχιατρικής (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, DSM-IV) για να διαγνωσθεί κάποιος με Νοητική Υστέρηση πρέπει να πληροί τρία κριτήρια. Αρχικά, πρέπει η νοητική λειτουργία του να είναι σημαντικά χαμηλότερη του μέσου όρου, δηλαδή να έχει δείκτη νοημοσύνης μικρότερο ή ίσο του 70. Ακόμη, θα πρέπει να υπάρχουν ελλείματα στη προσαρμοστική

λειτουργία του ατόμου σε δύο τουλάχιστον από τους εξής τομείς: επικοινωνία, αυτοεξυπηρέτηση, διαβίωση στο σπίτι, κοινωνικές/διαπροσωπικές δεξιότητες, χρήση των κοινοτικών πηγών, αυτονομία, λειτουργικές σχολικές δεξιότητες, εργασία, ελεύθερος χρόνος, υγεία και ασφάλεια. Το τελευταίο κριτήριο είναι οι δυσκολίες αυτές να τοποθετούνται πριν από την ηλικία των 18 ετών. (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006)

Σύμφωνα, λοιπόν, με αυτά τα κριτήρια δεν αρκεί να έχει κάποιος μόνο χαμηλό Δείκτη Νοημοσύνης για να του διαγνωσθεί η Νοητική Υστέρηση, αλλά θα πρέπει να παρουσιάζει και δυσκολίες προσαρμογής στην καθημερινότητά του, διαχωρίζοντας, έτσι, εκείνα τα άτομα που μπορεί να μην συγκεντρώνουν ικανοποιητικά αποτελέσματα στις νοομετρικές κλίμακες, αλλά να προσαρμόζονται «κανονικά» στο περιβάλλον τους. Το τελευταίο, ωστόσο, κριτήριο διαχωρίζει τα άτομα με αυτή τη διαταραχή από εκείνα που παρουσιάζουν νοητικές ανεπάρκειες εξαιτίας κάποιου τραυματισμού της κεφαλής ή εξαιτίας ασθενειών των ενηλίκων, όπως το Alzheimer. (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006)

Η ταξινόμηση της Νοητικής Υστέρησης από το DSM-IV γίνεται με βάση τη βαρύτητά της και είναι η Ήπια Νοητική Υστέρηση, με Δείκτη Νοημοσύνης από 50 με 55 έως 70, η Μέτρια Νοητική Υστέρηση με Δείκτη Νοημοσύνης από 35 με 40 έως 50 με 55, η Σοβαρή Νοητική Υστέρηση με Δείκτη Νοημοσύνης από 20 με 25 έως 35 με 40, η Βαριά Νοητική Υστέρηση με Δείκτη Νοημοσύνης μικρότερο από 20 ή 25. Ακόμη, προτείνεται η κατηγορία της Απροσδιόριστης Βαρύτητας, στην περίπτωση που υπάρχουν ισχυρές ενδείξεις για την παρουσία της διαταραχής, η νοημοσύνη, όμως, δεν μπορεί να μετρηθεί με σταθμισμένες δοκιμασίες. (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006)

1.2.2 Ορισμός και ταξινόμηση της Νοητική Υστέρησης σύμφωνα με τον Αμερικανικό Σύνδεσμο (AAMR)

Ο Αμερικανικός Σύνδεσμος (AAMR) μέχρι το 1992 έδινε ορισμούς που ήταν περίπου ίδιοι με αυτούς του DSM-IV. Το 1992, όμως, έδωσε έναν διαφορετικό ορισμό για τη νοητική υστέρηση. Σύμφωνα, λοιπόν, με αυτό το σύνδεσμο, νοητική υστέρηση έχει κάποιος όταν παρουσιάζει Δείκτη Νοημοσύνης ίσο ή μικρότερο από 75, ελλείματα στη προσαρμοστική του συμπεριφορά σε τουλάχιστον δύο από δέκα προτεινόμενους τομείς και τα συμπτώματά του να έχουν εμφανιστεί πριν από τα 18 έτη της ζωής του. Οι διαφορές είναι η αύξηση του ορίου στο Δείκτη Νοημοσύνης από 70 σε 75 και οι δέκα προτεινόμενοι τομείς, τους οποίους και υιοθέτησε αργότερα και το DSM-IV. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009)

Με τον τελευταίο αυτό ορισμό η αξιολόγηση της Νοητικής Υστέρησης επικεντρώνεται στη σχέση του ατόμου με το περιβάλλον του, αλλάζοντας το κριτήριο της ταξινόμησης των ατόμων με νοητική υστέρησης. Κριτήριο, πλέον, δεν είναι η βαρύτητα της διαταραχής, αλλά η ανάγκη του κάθε ατόμου για στήριξη από τις αρμόδιες υπηρεσίες. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009) Η ταξινόμηση, λοιπόν, με βάση τον Αμερικανικό Σύνδεσμο οδηγεί στις τέσσερις εξής κατηγορίες: τα άτομα που έχουν ανάγκη περιοδικής στήριξης, τα άτομα που χρήζουν περιορισμένης στήριξης, τα άτομα που έχουν ανάγκη εκτεταμένης στήριξης και τα άτομα που χρήζουν συνεχούς στήριξης. (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006)

Ωστόσο, πολλοί ερευνητές δεν συμφωνούν με αυτό το νέο ορισμό και την ταξινόμηση που προτείνει το AAMR. Η αλλαγή του ορίου του Δείκτη Νοημοσύνης από 70 σε 75 αυξάνει κατά πολύ το πληθυσμό των ατόμων με Νοητική Υστέρηση, ενώ και κάποιοι από τους δέκα προτεινόμενους τομείς προσαρμοστικής συμπεριφοράς, όπως ο ελεύθερος χρόνος, δεν είναι εύκολο να αξιολογηθούν καθώς δεν υπάρχουν τα κατάλληλα ψυχομετρικά εργαλεία, με αποτέλεσμα να αυξάνεται η παρουσία της υποκειμενικότητας και επιπροσθέτως των πιθανών λανθασμένων αποτελεσμάτων. Τέλος, οι ερευνητές προβλέπουν και την αύξηση ορισμένων μειονεκτικών ομάδων στο πληθυσμό των ατόμων με νοητική υστέρηση. (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006)

Πίνακας 1.1: Οι διαφορές ταξινόμησης του DSM-IV και του AAMR.

Διαφορά ταξινόμησης DSM-IV και AAMR		
Δείκτης Νοημοσύνης	DSM-IV	AAMR
50-55 έως 70 (DSM-IV)	Ήπια Νοητική Υστέρηση	Περιοδική στήριξη
50-55 έως 70-75 (AAMR)		
35-40 έως 50-55	Μέτρια Νοητική Υστέρηση	Περιορισμένη στήριξη
20-25 έως 35-40	Σοβαρή Νοητική Υστέρηση	Εκτεταμένη στήριξη
<20-25	Βαριά Νοητική Υστέρηση	Συνεχής στήριξη

1.2.3 Ταξινόμηση της Νοητικής Υστέρησης σύμφωνα με τον Kirk.

Μία επιπλέον γνωστή ταξινόμηση της Νοητικής Υστέρησης είναι αυτή του Kirk (1973) που γίνεται με βάση τις μαθησιακές ικανότητες των ατόμων αυτών και χρησιμοποιείται συνήθως για την ένταξη τους στο κατάλληλο εκπαιδευτικό πλαίσιο. Οι

κατηγορίες που δημιουργούνται είναι τα εκπαιδεύσιμα άτομα, τα ασκήσιμα και οι ιδιώτες. (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006)

Τα εκπαιδεύσιμα άτομα έχουν Δείκτη Νοημοσύνης που κυμαίνεται μεταξύ 50 και 75 και είναι ικανά να αφομοιώσουν συνήθεις σχολικές γνώσεις, όπως η αριθμητική, η ανάγνωση και η γραφή. Ακόμη, τα άτομα αυτά μπορούν να ενταχθούν στο κοινωνικό σύνολο, να αποκτήσουν επαγγελματικές δεξιότητες και να είναι οικονομικά ανεξάρτητα μερικώς ή ολικώς (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006).

Τα ασκήσιμα άτομα έχουν Δείκτη Νοημοσύνης που κυμαίνεται μεταξύ 25 και 50, δεν μπορούν να αφομοιώσουν συνήθεις σχολικές γνώσεις, αλλά μπορούν να αποκτήσουν ικανότητες αυτοεξυπηρέτησης και να απασχολούνται παραγωγικά στην οικογένεια ή σε ειδικά πλαίσια, όπως κάποια προστατευμένα εργαστήρια (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006).

Οι ιδιώτες έχουν Δείκτη Νοημοσύνης μικρότερο από 25, δεν μπορούν να επωφεληθούν από κάποια ειδικά εκπαιδευτικά πλαίσια και χρήζουν συνεχούς ιατροφαρμακευτικής περίθαλψης και φροντίδας (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006).

Ωστόσο, αυτή η ταξινόμηση τείνει να «εξαφανισθεί» αφού καταργεί το γενικό ρόλο της εκπαίδευσης και το δικαίωμα κάθε παιδιού σε αυτήν (Πολυχρονοπούλου, 2010). Ακόμη, οριοθετεί το είδος της εκπαίδευσης που μπορεί να λάβει κάθε παιδί με νοητική υστέρηση, κάτι που δεν ισχύει πλέον, αφού με την πρόοδο της Παιδαγωγικής επιστήμης έχουν δημιουργηθεί εκπαιδευτικά πλαίσια και για άτομα με μέτρια και βαριά νοητική υστέρηση. (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006)

Πίνακας 1.2: Η ταξινόμηση της Νοητικής Υστέρησης σύμφωνα με τον Kirk

Ταξινόμηση Ν.Υ. Kirk	
<i>Δείκτης Νοημοσύνης</i>	<i>Χαρακτηρισμός</i>
50 – 75	Εκπαιδεύσιμα
25 – 50	Ασκήσιμα
<25	Ιδιώτης

1.3 Χαρακτηριστικά της Νοητική Υστέρησης

Η Νοητική Υστέρηση δεν αποτελεί μία διαταραχή, αλλά σύμπτωμα άλλων διαταραχών και πολλών συνδρόμων (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006). Τα άτομα με Νοητική Υστέρηση μπορεί να ανήκουν σε μία συγκεκριμένη «κατηγορία» ατόμων, όμως δεν σταματούν να διαφέρουν μεταξύ τους. Έτσι, πρέπει να αντιμετωπίζονται σαν μια ξεχωριστή και μοναδική προσωπικότητα με ιδιαίτερα ενδιαφέροντα, δυσκολίες και ανάγκες. (Πολυχρονοπούλου, 2010) Ωστόσο, κάποια από τα γενικά χαρακτηριστικά τους αναφέρονται στη συνέχεια.

1.3.1 Γνωστικά χαρακτηριστικά

Η ανάπτυξη αυτών των παιδιών ακολουθεί ακριβώς τα ίδια στάδια με τα «φυσιολογικά» παιδιά και ολοκληρώνεται, όπως σε όλους, στην ηλικία των 16 ετών. Ο ρυθμός, ωστόσο, είναι πιο αργός, με αποτέλεσμα να μην φτάνουν τα ανώτατα πνευματικά στάδια. Η επιβράδυνση της πνευματικής τους ανάπτυξης εξαρτάται από το βαθμό της Νοητικής Υστέρησης. Η πνευματική ανάπτυξη των παιδιών με μέτρια Ν.Υ. σταματά στο στάδιο των συγκεκριμένων νοητικών λειτουργιών, ενώ των παιδιών με σοβαρή νοητική υστέρηση δεν ξεπερνά το προενοιακό στάδιο. Αντίθετα, η ανάπτυξη των παιδιών με ελαφριά Ν.Υ. είναι πιο ομαλή, προχωρούν στο σχολικό πρόγραμμα και το προφίλ τους δεν διαφέρει πολύ από αυτό των «φυσιολογικών» παιδιών. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

Η γλωσσική ανάπτυξη είναι, επίσης, αργή, ενώ, η επικοινωνία μέσω του προφορικού λόγου παρουσιάζει αρκετές δυσκολίες. Έχουν γενικές γλωσσικές ελλείψεις και προβλήματα στην κατανόηση και χρήση της γλώσσας που δεν βοηθούν την ανάπτυξη του γνωστικού και κοινωνικού τομέα. Και αυτή τη περίπτωση εξαρτάται από το βαθμό της νοητικής υστέρησης του κάθε παιδιού. Όσον αφορά, όμως, τα παιδιά με ελαφριά νοητική υστέρηση η έκπτωση στις επικοινωνιακές τους ικανότητες οφείλεται στην αδυναμία κατανόησης των διάφορων κοινωνικών περιστάσεων, με αποτέλεσμα να παρουσιάζουν ακατάλληλη κοινωνική συμπεριφορά, δημιουργώντας και αρνητικά συναισθήματα στο περιβάλλον τους. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

Ένα, ακόμη, βασικό χαρακτηριστικό αυτών των παιδιών είναι η δυσκολία στη μάθηση. Η διάσπαση της προσοχής και τα προβλήματα μνήμης που παρουσιάζουν τα παιδιά με νοητική υστέρηση αποτελούν ανασταλτικό παράγοντα για την ικανότητα

μάθησης. Έρευνες έχουν αποδείξει πως σημαντικά μαθησιακά προβλήματα προέρχονται από την έλλειψη εστίασης της προσοχής τους σε ένα συγκεκριμένο ερέθισμα και πως η ικανότητα βραχύχρονης μνήμης είναι ανάλογη με τη νοημοσύνη. Δηλαδή, όσο πιο χαμηλή η νοημοσύνη, τόσο μεγαλύτερη και η έκπτωση της βραχύχρονης. Η μακρόχρονη μνήμη, αντίθετα, δεν φαίνεται να παρουσιάζει κάποιο ιδιαίτερο πρόβλημα. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

1.3.2 Σωματική και κινητική ανάπτυξη

Έρευνες σε παιδιά με ελαφριά νοητική υστέρηση αποδεικνύουν πως οι σωματικές και κινητικές τους ικανότητες είναι μάλλον μειωμένες σε σχέση με τα παιδιά με «φυσιολογική» νοημοσύνη, χωρίς να υπάρχουν σημαντικές διαφορές στο βάρος και το ύψος τους. Ακόμη, το γεγονός ότι τα παιδιά με νοητική υστέρηση έχουν περισσότερα νευρολογικά προβλήματα, προβλήματα όρασης και ακοής, οδηγεί συχνά στο συμπέρασμα ότι έχουν περιορισμένες φυσικές και κινητικές ικανότητες σε σύγκριση με τα «φυσιολογικά» παιδιά. Ωστόσο, λόγω της έλλειψης σχετικών ερευνών θα ήταν άδικο να γενικευθούν τα παραπάνω συμπεράσματα και ενώ υπάρχουν παιδιά με ελαφριά νοητική υστέρηση που έχουν παρουσιάσει εκπληκτικές αθλητικές ικανότητες. Από την άλλη τα περισσότερα παιδιά με μέτρια νοητική υστέρηση παρουσιάζουν ενδείξεις βλάβης του κεντρικού νευρικού συστήματος. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

1.3.3 Συναισθηματικά χαρακτηριστικά και προβλήματα συμπεριφοράς

Τα άτομα με νοητική υστέρηση θεωρούνται, συνήθως, πιο ευάλωτα σε ψυχολογικές και ψυχιατρικές διαταραχές, χωρίς αυτό να σημαίνει πως αυτά συνυπάρχουν. Η σωστή, όμως, παρακολούθηση και επέμβαση στη λανθασμένη συμπεριφορά και συναισθηματική ανάπτυξη μπορεί να αποτρέψει ή και να μειώσει την εμφάνιση ψυχιατρικών επιπλοκών. Στα παιδιά με σοβαρή νοητική υστέρηση, ωστόσο, η αιτιολογία βρίσκεται στο χαμηλό δείκτη νοημοσύνης τους, αφού, συχνά, δεν μπορούν να κατανοήσουν και να ερμηνεύσουν σωστά τα εξωτερικά ερεθίσματα. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

Ακόμα, έρευνες αποδεικνύουν πως τα περισσότερα παιδιά με Νοητική Υστέρηση έχουν ελάχιστη ή καθόλου εμπιστοσύνη στον εαυτό τους, με αποτέλεσμα να ζητούν βοήθεια και για πράγματα που μπορούν να κάνουν και μόνοι τους. Είναι λογικό

να έχουν νιώσει πολλές φορές το αίσθημα της μικρής ή μεγάλης αποτυχίας πριν ακόμα ξεκινήσουν το σχολείο, επιδρώντας αρνητικά στο ενδιαφέρον του για μάθηση, καθώς τα παιδιά αυτά, όπως όλα τα παιδιά της ηλικίας τους, επιθυμούν τον έπαινο από τους γονείς και τους δασκάλους. Μ' αυτό τον τρόπο, αποφεύγουν οτιδήποτε μπορεί να τους οδηγήσει στην αποτυχία και δεν αναζητήσουν την επιτυχία. Τέλος, μαθαίνει να περιμένει την αποτυχία του, να αποφεύγει οποιαδήποτε κατάσταση που του φαίνεται δύσκολη, να επινοεί κάθε είδους δικαιολογία για να την αποφύγει και τέλος, να αντιδρά επιθετικά, αφού την εκλαμβάνει ως απειλητική. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

1.3.4 Χαρακτηριστικά με βάση το Δείκτη Νοημοσύνης των παιδιών

Παιδιά με ήπια Νοητική Υστέρηση

Ο δείκτης νοημοσύνης αυτών των παιδιών, όπως προαναφέρθηκε, κυμαίνεται μεταξύ 50 με 55 έως 70 και αποτελούν το 85% του πληθυσμού των παιδιών με Νοητική Υστέρηση. Η διαταραχή σε αυτά τα παιδιά, συνήθως, αναγνωρίζεται κατά την είσοδό τους στο σχολείο, όταν οι απαιτήσεις αποκαλύπτουν τις μαθησιακές δυσκολίες, την περιορισμένη κριτική σκέψη ή τα προβλήματα προσαρμογής. Οι ερευνητές τα χαρακτηρίζουν «ως τα παιδιά με την εξάωρη νοητική υστέρηση», αναφερόμενοι στις σχολικές ώρες, καθώς γενικά φαίνονται «φυσιολογικά». Τα παιδιά αυτά, ωστόσο, έχουν την ικανότητα να αναπτυχθούν ικανοποιητικά στους τομείς της μάθησης και της συμπεριφοράς. Συγκεκριμένα, έχουν την ικανότητα να κατανοήσουν τα μαθήματα του δημοτικού σχολείου ή τουλάχιστον των περισσότερων τάξεων. (Πολυχρονοπούλου, 2010) Με την κατάλληλη εκπαίδευση και έγκαιρη εκπαίδευση τα άτομα αυτά, μπορούν να αποκτήσουν τις βασικές ακαδημαϊκές γνώσεις της δημοτικής εκπαίδευσης και να εκπαιδευτούν σε ένα επάγγελμα. Έτσι, μπορούν να ζουν αυτόνομα μέσα στη κοινωνία και να προσαρμόζονται στο περιβάλλον και σε πολλές περιπτώσεις να μη πληρούνται, πλέον, τα κριτήρια της Νοητική Υστέρησης. (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006) Ωστόσο, οι δυσκολίες τους αυτές συχνότερα οφείλονται σε αρνητικές περιβαλλοντικές καταστάσεις ή στο συνδυασμό των γενετικών και των περιβαλλοντικών παραγόντων και στην πλειοψηφία τους προέρχονται από περιβάλλον χαμηλού κοινωνικοοικονομικού επιπέδου. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

Παιδιά με μέτρια Νοητική Υστέρηση

Ο Δείκτης Νοημοσύνης των παιδιών με μέτρια Ν.Υ. είναι 35 με 40 έως 50 με 55 και αποτελούν το 10% του πληθυσμού των παιδιών με Νοητική Υστέρηση. Οι αιτίες στα παιδιά αυτής της κατηγορίας βρίσκονται στις διάφορες διαταραχές νευρολογικής, ενδοκρινολογικής ή μεταβολικής φύσης, και γι' αυτό το λόγο έχουν και κάποια ξεχωριστά φυσικά χαρακτηριστικά. (Πολυχρονοπούλου, 2010) Στην κατηγορία της μέτριας νοητικής υστέρησης ανήκουν πολλά παιδιά με σύνδρομο Down και σύνδρομο Εύθραστο «X». (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006)

Η διάγνωση σε αυτή τη κατηγορία, συνήθως, γίνεται στη προσχολική ηλικία εξαιτίας σημαντικής καθυστέρησης σε όλους τους αναπτυξιακούς τομείς. Σε ηλικία 6 ετών έχουν την ικανότητα επικοινωνίας με απλές λέξεις και χειρονομίες και οι κινητικές τους δεξιότητες και δεξιότητες αυτοεξυπηρέτησης είναι ανάλογες με παιδιά 2 έως 3 ετών. (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006) Σαν μαθητές, χρειάζονται ειδικό σχολικό πρόγραμμα και εκπαίδευση κοινωνικών δεξιοτήτων. (Πολυχρονοπούλου, 2010) Μέχρι την ηλικία των 12 ετών κατακτούν τις βασικές δεξιότητες επικοινωνίας και αυτοεξυπηρέτησης. (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006) Σαν μαθητές μπορούν να αποκτήσουν τις βασικές σχολικές δεξιότητες, ανάγνωση, γραφή απλών φράσεων και μικρών κειμένων και στοιχειώδη αριθμητική. Έτσι, μπορούν να αντιμετωπίζουν ικανοποιητικά τα διάφορα μικροπροβλήματα της καθημερινότητας. Αν υπάρξει η σωστή παρέμβαση μπορούν να κατακτήσουν τις απαραίτητες επαγγελματικές γνώσεις. Συγκεκριμένα, μπορούν να αποκτήσουν δεξιότητες αυτοεξυπηρέτησης, να προστατεύονται από τους συνηθισμένους κινδύνους της καθημερινότητας, να ανταποκρίνεται στις απαιτήσεις του σπιτιού, να σέβονται τη περιουσία και τα δικαιώματα των άλλων, να είναι κοινωνικά και οικονομικά ανεξάρτητοι. (Πολυχρονοπούλου, 2010) Τέλος, μπορούν να ασκήσουν κάποια χειρωνακτική εργασία σε προστατευόμενο ή ημιπροστατευόμενο περιβάλλον (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006).

Παιδιά με σοβαρή Νοητική Υστέρηση

Τα παιδιά αυτής της κατηγορίας έχουν Δείκτη Νοημοσύνης 20 με 25 έως 35 με 40 και αποτελούν το 3-4% των παιδιών με Νοητική Υστέρηση (Πολυχρονοπούλου, 2010). Στις περισσότερες περιπτώσεις οφείλεται σε οργανικές αιτίες και τα άτομα αυτά αντιμετωπίζουν, συχνά και προβλήματα υγείας, όπως, κινητικά, αναπνευστικά και

καρδιακά (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006). Επίσης, παρουσιάζουν σε μεγάλο βαθμό πολλαπλές διαταραχές, όπως εγκεφαλική παράλυση, προβλήματα όρασης ή ακοής, συναισθηματικά προβλήματα κ.α. (Πολυχρονοπούλου, 2010). Η νοητική υστέρηση τους γίνεται εμφανής από τη βρεφική ηλικία, εξαιτίας της σημαντικής αναπτυξιακής καθυστέρησης και των διαφορετικών εξωτερικών χαρακτηριστικών τους. Σε ηλικία 9 ετών κατακτούν τις βασικές δεξιότητες αυτοεξυπηρέτησης, ενώ η ανάπτυξη της λεκτικής επικοινωνίας τους είναι εξαιρετικά περιορισμένη. (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006) Χρησιμοποιούν εντατικής εκπαίδευσης σε θέματα κοινωνικής συμπεριφοράς και αυτοεξυπηρέτησης, που παρέχονται σε ειδικές εκπαιδευτικές μονάδες, όπως το ειδικό σχολείο. Στόχος των προγραμμάτων εκπαίδευσής τους είναι η κοινωνική προσαρμογή των παιδιών αυτών σε ένα ελεγχόμενο περιβάλλον. (Πολυχρονοπούλου, 2010) Τέλος, τα περισσότερα από αυτά τα άτομα χρειάζονται ειδική βοήθεια και επίβλεψη σε όλη τους τη ζωή (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006).

Παιδιά με βαριά Νοητική Υστέρηση

Τα παιδιά με βαριά Νοητική Υστέρηση έχουν Δείκτη Νοημοσύνης μικρότερο από 20 με 25 και αποτελούν το 1-2% του πληθυσμού των παιδιών με νοητική Υστέρηση. Τα παιδιά αυτά έχουν χαμηλό δυναμικό και για να αξιοποιηθεί και να αναπτυχθεί σωστά χρειάζεται ειδική βοήθεια σε ειδικό περιβάλλον. Η φύση των προβλημάτων τους είναι βιολογική και γι' αυτό το λόγο μπορούν να συναντηθούν σε όλα τα κοινωνικά στρώματα. (Πολυχρονοπούλου, 2010) Ωστόσο, με συστηματική εκπαίδευση και πολύ κόπο τα άτομα αυτά κατακτούν, συνήθως, τις πολύ βασικές δεξιότητες επικοινωνίας και αυτοεξυπηρέτησης. Τέλος, εξαιτίας των σοβαρών προβλημάτων υγείας τους, χρήζουν συνεχούς ιατροφαρμακευτικής περίθαλψης και φροντίδας, ενώ το ποσοστό θνησιμότητάς τους πριν την ενηλικίωση είναι αρκετά υψηλό. (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006)

1.4 Αίτια της Νοητικής Υστέρησης

Τα αίτια της Νοητικής Υστέρησης χωρίζονται σε προγεννητικά, περιγεννητικά και επίκτητα (Μαλεγιαννάκη, et al, 2012). Οι παράγοντες που συχνά οδηγούν σε Νοητική Υστέρηση διαχωρίζονται σε γενετικούς-βιολογικούς και περιβαλλοντικούς. Αυτοί οι δύο παράγοντες συχνά αλληλεπιδρούν με περίπλοκο τρόπο δημιουργώντας πολυάριθμα και ποικίλα συμπτώματα νοητικής υστέρησης. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

1.4.1 Προγεννητικά αίτια

Τα προγεννητικά αίτια αποτελούν προβλήματα που αποκτά το παιδί πριν από τη γέννησή του και συνήθως αφορούν γενετικές ανωμαλίες ή επιπλοκές κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Αυτό το είδος αιτιών απαντάται στο 50 με 70% των παιδιών με Νοητική Υστέρηση και χωρίζεται στους γενετικούς παράγοντες, στις δυσπλασίες του Κεντρικού Νευρικού Συστήματος και τους εξωγενείς παράγοντες (Μαλεγιαννάκη, et al, 2012).

A) Γενετικοί παράγοντες

Τους γενετικούς παράγοντες τους παρατηρούμε περισσότερο στις σοβαρότερες μορφές νοητικής υστέρησης και οι πιο σημαντικοί από αυτούς αφορούν χρωμοσωμικές ανωμαλίες και ανωμαλίες μεταβολισμού. Κάθε χρωμόσωμα αποτελείται από αναρίθμητες ουσίες, τις γονάδες, οι οποίες αναπαράγονται από γενιά σε γενιά. Η διαδικασία αυτή ακολουθεί ένα συγκεκριμένο κώδικα αναπαραγωγής μυριάδων ενζύμων και άλλων πρωτεϊνών που αποτελούν τη βάση της ζωής. Σε κάποιες περιπτώσεις, όμως, τυχαίνει να γίνονται σφάλματα κατά τη διάρκεια αυτής της διαδικασίας, δημιουργώντας αναπηρίες. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

Ένα πολύ σημαντικό συμπέρασμα από την έρευνα αυτών των παραγόντων είναι η ετερογένεια της κλινικής εικόνας των ατόμων με νοητική υστέρηση που οφείλεται σε διαφορετικά σύνδρομα. Για παράδειγμα, ένα παιδί με σύνδρομο Down και ένα παιδί με εύθραυστο «X» παρουσιάζουν διαφορετικές γνωστικές δεξιότητες και αναπτυξιακή πορεία παρόλο που έχουν το ίδιο νοητικό επίπεδο. Επομένως, οι ειδικοί θα πρέπει να γνωρίζουν και την αιτιολογία των προβλημάτων των παιδιών, όχι μόνο το δείκτη νοημοσύνης τους, αφού παίζει σημαντικό ρόλο στην κατανόηση των δυσκολιών τους και τη δημιουργία του κατάλληλου προγράμματος παρέμβασης. (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006)

i. Χρωμοσωμικές ανωμαλίες

Πριν αναφέρουμε ποιες είναι οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες που συνδέονται με τη Νοητική Υστέρηση, ας εξηγήσουμε πρώτα τι είναι τα χρωμοσώματα. Κάθε κύτταρο, λοιπόν, του ανθρώπου, σε κάθε σημείο του σώματός του, έχει 46 χρωμοσώματα κατανεμημένα σε ζεύγη. Το ένα χρωμόσωμα κάθε ζεύγους κληρονομείται από τον πατέρα και το άλλο από τη μητέρα. Για την καλύτερη κατανόηση των χρωμοσωμάτων,

οι επιστήμονες τα τοποθετούν σε ζεύγη. Στα 44 (22 ζεύγη) δίνουν ένα αριθμό ανάλογα με το μέγεθος τους και όλα μαζί τα ονομάζουν αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Τα δύο υπόλοιπα χρωμοσώματα, ονομάζονται φυλετικά και είναι το X και το Y. Κάθε γυναίκα έχει δύο X χρωμοσώματα, από τα οποία το ένα κληρονομείται από το πατέρα και το άλλο από τη μητέρα. Κάθε άντρας έχει ένα X χρωμόσωμα, που κληρονομείται από τη μητέρα, και ένα Y χρωμόσωμα, που κληρονομείται από τον πατέρα. Όταν υπάρξει κάποια διαταραχή σε ένα από αυτά τα 46 χρωμοσώματα δημιουργείται μία χρωμοσωμική ανωμαλία. (Δαρμανή, 2015)

Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες, λοιπόν, αποτελούν την πιο συνήθη αιτία νοητικής υστέρησης. Η πιο γνωστή είναι το σύνδρομο Down ή αλλιώς τρισωμία 21, οφείλεται στο ένα επιπλέον χρωμόσωμα στο 21^ο ζεύγος και παρουσιάζεται περίπου σε 1 στις 660 γεννήσεις του γενικού πληθυσμού και οι πιθανότητες αυξάνονται αν η μητέρα υπερβαίνει το 35^ο έτος της ηλικίας της. Αυτά τα παιδιά έχουν συγκεκριμένα φυσικά χαρακτηριστικά, όπως μικρή στρογγυλή κεφαλή, προεξέχουσα γλώσσα, κλίση των ματιών προς τα πάνω και προς τα έξω κ.α. Ο δείκτης νοημοσύνης τους κυμαίνεται γύρω στο 50, έχουν αυξημένη κοινωνικότητα χωρίς προβλήματα συμπεριφοράς, αλλά περιορισμένες λεκτικές ικανότητες. Το περιβάλλον στο οποίο ζουν, συνήθως, είναι πιο αρμονικό από το περιβάλλον παιδιών με κάποιο άλλο σύνδρομο. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

Άλλες γνωστές χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι τα σύνδρομα Prader-Willi και εύθραυστο «X». Το σύνδρομο Prader-Willi οφείλεται στον ελλιπή σχηματισμό του χρωμοσώματος 15 και έχει συχνότητα 5 με 10 στις 100.000 γεννήσεις. Τα παιδιά αυτά χαρακτηρίζονται από κοντό ανάστημα, ήπια νοητική υστέρηση, μαθησιακές δυσκολίες, υποτονικότητα και έντονη τάση παχυσαρκίας. Κατά τη διάρκεια της προεφηβείας και της εφηβείας παρουσιάζουν συχνά προβλήματα συμπεριφοράς, όπως ξεσπάσματα θυμού και έντονες ιδέες. Το εύθραυστο «X» θεωρείται κληρονομική διαταραχή, με συχνότητα μία στις 2.000 γεννήσεις και εντοπίζεται στο γονίδιο FMR-1, που βρίσκεται στο χρωμόσωμα «X». Τα μορφολογικά χαρακτηριστικά τους είναι μεγάλο μέτωπο και πεταχτά αυτιά, αλλά είναι λιγότερο εμφανή από των παιδιών του συνδρόμου Down. Η νοητική τους υστέρηση είναι ήπιας ή μέτριας μορφής και εμφανίζεται κυρίως στα αγόρια. Ωστόσο, υπάρχουν περιπτώσεις όπου τα παιδιά αυτά μπορεί να παρουσιάσουν πιο σοβαρής μορφής νοητική υστέρηση ή να έχουν φυσιολογική νοημοσύνη. Ακόμη,

παρουσιάζουν μειωμένες δεξιότητες επικοινωνίας, τάσεις απομόνωσης και αποφυγής της βλεμματικής επαφής. Τέλος, ένα ποσοστό 5% πληροί τα κριτήρια της αυτιστικής διαταραχής. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

Ακόμη, υπάρχουν λανθασμένοι συνδυασμοί στα χρωμοσώματα των φύλων και οι οποίοι προκαλούν τα σύνδρομα Turner και Klinefelter, τα οποία και έχουν συχνότητα μία στις 400 γεννήσεις. Συγκεκριμένα, το σύνδρομο Turner οφείλεται στην απουσία του δεύτερου χρωμοσώματος στο 23^ο ζεύγος, εμφανίζεται μόνο στα κορίτσια και χαρακτηρίζεται από κοντό ανάστημα, δυσπλασία των γεννητικών οργάνων και ήπια νοητική υστέρηση. Αντίθετα, το σύνδρομο Klinefelter οφείλεται στην παρουσία ενός επιπλέον χρωμοσώματος στο 23^ο ζεύγος, εμφανίζεται μόνο στα αγόρια και χαρακτηρίζεται από ατροφία γεννητικών οργάνων, υπερβολική ανάπτυξη των αδένων των μαστών και ήπια νοητική υστέρηση. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

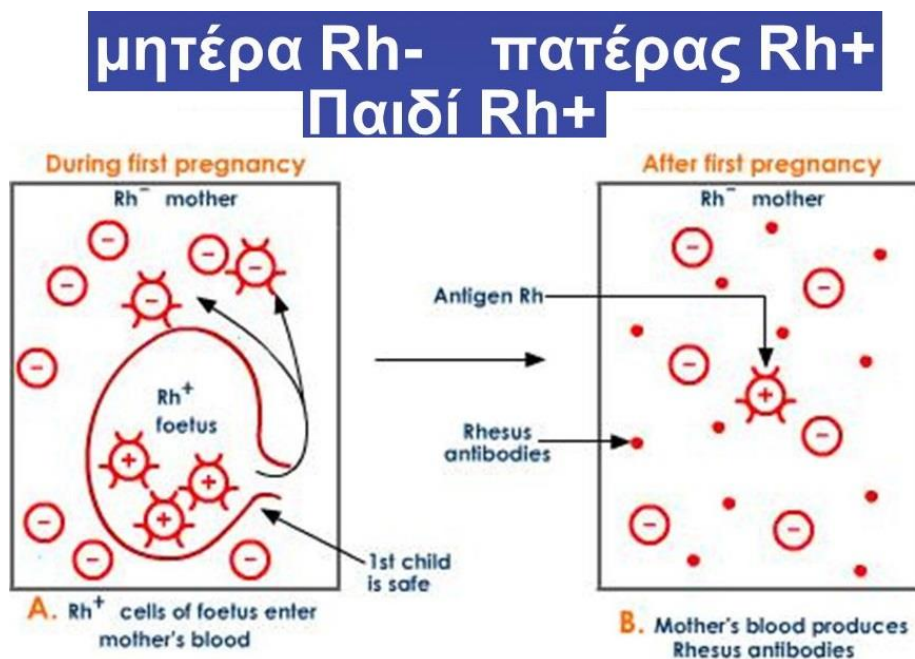
Τέλος, μία επιπλέον χρωμοσωμική ανωμαλία είναι και το σύνδρομο cat cry, το οποίο οφείλεται στην έλλειψη μέρους ενός φυσιολογικού χρωμοσώματος και συγκεκριμένα του 5^{ου} ζεύγους και καταλήγει στην έλλειψη ενός μεγάλου αριθμού γονιδίων από αυτό το ζεύγος. Αυτά τα παιδιά μοιάζουν πολύ μεταξύ τους, καθώς έχουν σχεδόν τα ίδια χαρακτηριστικά, μικρό βάρος, μικρό κεφάλι, πεσμένα αυτιά και ασύμμετρο πρόσωπο. Γεννιούνται συνήθως με καρδιακά προβλήματα που απαιτούν χειρουργικές επεμβάσεις, η διάρκεια ζωής τους είναι μικρότερη από το συνηθισμένο και ο δείκτης νοημοσύνης τους κυμαίνεται μεταξύ 20 και 30. Παρουσιάζουν, δηλαδή, σοβαρή νοητική υστέρηση. Κατά τη διάρκεια της βρεφικής και της νηπιακής ηλικίας το κλάμα των παιδιών αυτών μοιάζει με νιαούρισμα και έτσι εξηγείται η ονομασία του. Το γατίσιο κλάμα οφείλεται σε παραμόρφωση των φωνητικών οργάνων, αλλά όσο μεγαλώνει το παιδί γίνεται «φυσιολογικό». (Πολυχρονοπούλου, 2010)

ii. Ανωμαλίες Μεταβολισμού

Οι ανωμαλίες του μεταβολισμού οφείλονται σε διαταραχές στη βιοχημική σύσταση των χρωμοσωμάτων και ευθύνονται για το 3-7% των περιπτώσεων της σοβαρής νοητικής υστέρησης. Στη συνέχεια αναφέρονται κάποιες από τις διαταραχές αυτές. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

Ασυμφωνία Ρέζους

Η ασυμφωνία Ρέζους αφορά την πρωτεΐνη Rh, η οποία κληρονομείται και βρίσκεται στα ερυθρά αιμοσφαίρια. Η πρωτεΐνη αυτή μπορεί να προκαλέσει νοητική υστέρηση αν η μητέρα είναι Rh-, ο πατέρας Rh+ και επικρατήσει στο έμβryo ο παράγοντας του πατέρα Rh+. Στη περίπτωση αυτή αν στάξει εμβρυικό αίμα στο αίμα της μητέρας, τότε δημιουργούνται στο αίμα της τόσα αντισώματα, όσα και τα Rh+ που έλαβε από το έμβryo. Αν η ποσότητα αυτή είναι μεγάλη τότε μπορούν να καταστρέψουν τα αιμοσφαίρια του εμβρύου οδηγώντας σε αναιμία, ίκτερο και θάνατο. Ωστόσο, στη πρώτη γέννα, συνήθως, το αίμα της μητέρας δεν αντιδρά αρνητικά στον παράγοντα Ρέζους του εμβρύου. Σε περίπτωση δεύτερης γέννας, όμως, το μητρικό αίμα ευαισθητοποιείται στον παράγοντα αυτό και δημιουργεί συγκολλητικά αντισώματα που διοχετεύονται στην εμβρυακή κυκλοφορία και βλάπτουν το έμβryo. Σήμερα, η ασυμφωνία Ρέζους εξακριβώνεται με το τεστ του Coombs και η μητέρα δεν χρειάζεται να διακόψει την εγκυμοσύνη. (Πολυχρονοπούλου, 2010)



Εικόνα 1.1: Ο τρόπος μετάδοσης Rh+ από το παιδί, στη μητέρα με Rh⁻ και η δημιουργία της Ασυμφωνίας Rhesus.

PKU ή Φαινυλοπυροσταφυλική ιδιοτεία

Η πιο γνωστή αλλά και σπάνια μεταβολική ανωμαλία είναι η φαινυλοπυροσταφυλική ιδιοτεία ή PKU και εμφανίζεται σε μία στις 10.000 γεννήσεις. Οφείλεται στην έλλειψη ενός ενζύμου, το οποίο είναι απαραίτητο για τη διάσπαση της

χημικής ουσίας φαινυλαλανίνη που συσσωρεύεται στο αίμα και καταστρέφει τον εγκέφαλο. Το πρόβλημα γίνεται συνήθως αντιληπτό έξι με δώδεκα μήνες μετά τη γέννηση του παιδιού και τα πρώτα συμπτώματα είναι εμετός, παράξενη μυρωδιά του σώματος, έκζεμα και σπασμοί και τα αμέσως επόμενα συμπτώματα είναι οι φανερές ενδείξεις μέτριας ή βαριάς νοητικής υστέρησης. Τα βασικά χαρακτηριστικά τους είναι η νοητική υστέρηση και κινητικές και νευρολογικές διαταραχές. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

Η μεταβίβαση γίνεται μέσω ενός εκφυλισμένου γονιδίου και υπολογίζεται ότι ένας στους 70 ανθρώπους είναι φορέας αυτού. Όταν δύο φορείς παντρευτούν θα μεταδώσουν το γονίδιο στα παιδιά τους, σύμφωνα με τους νόμους της κληρονομικότητας (νόμοι Mendel). Σύμφωνα με αυτούς, οι δύο γονείς θα είναι φορείς, ένα παιδί θα παρουσιάσει P.K.U. και ένα θα γεννηθεί «φυσιολογικό». Η διάγνωση του προβλήματος γίνεται με λήψη αίματος από τη φτέρνα του νεογέννητου και την ανάλυσή του με την τεχνική εξέτασης Guthrie, ενώ η θεραπεία γίνεται με ειδική δίαιτα στο μωρό, χαμηλή σε φαινυλαλανίνη. Επειδή, όμως, αυτή η ουσία είναι ένα βασικό οξύ που δεν μπορεί να αποκλειστεί από τη διατροφή του παιδιού, η δίαιτα πρέπει να ελέγχεται συχνά από τον ειδικό γιατρό για να εξακριβωθεί ότι η δίαιτα αυτή εξυπηρετεί τις ιδιαίτερες ανάγκες του παιδιού. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

Γαλακτοξαιμία

Η γαλακτοξαιμία οφείλεται στην έλλειψη ενός ενζύμου που μετατρέπει τη γαλακτόζη σε γλυκόζη. Η τελευταία συσσωρεύεται στο κεντρικό σύστημα και προκαλεί νοητική υστέρηση. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

Tay Sachs ή Αμαυρωτική Ιδιοτεία

Το γονίδιο Tay Sachs εντοπίζεται κυρίως σε Εβραίους που κατάγονται από την κεντρική και ανατολική Ευρώπη. Οι γενετιστές πιστεύουν πως εμφανίστηκε στους Εβραίους της νοτιοανατολικής Πολωνίας κατά μήκος των ρωσικών συνόρων και με τις μεταναστεύσεις το γονίδιο έχει εξαπλωθεί σε ολόκληρη την Ευρώπη και την Αμερική. Το πρόβλημα δημιουργείται λόγω της απουσίας του ενζύμου Χεξ Α από το αίμα, ένα από τα χιλιάδες απαραίτητα ένζυμα για τη ζωή. Τα γονίδια που ελέγχουν τη παραγωγή του ενζύμου Χεξ Α απουσιάζουν ή δεν λειτουργούν σωστά. Το συγκεκριμένο ένζυμο είναι απαραίτητο για μια σειρά περίπλοκων χημικών αντιδράσεων όπου τα λιποειδή

χρησιμοποιούνται για την ομαλή λειτουργία του σώματος. Όταν, λοιπόν, το ένζυμο αυτό πάψει να λειτουργεί, τα λιποειδή συσσωρεύονται στα κύτταρα και ειδικά στα κύτταρα του εγκεφάλου, διογκώνονται, διαρρηγνύονται και νεκρώνονται. Το παιδί αρχίζει να χάνει σταδιακά τις κινητικές του ικανότητες, την όραση, την ακοή, τη νοημοσύνη του, να παραλύει και τελικά να πεθαίνει πριν φτάσει στην ηλικία των πέντε ετών. Το γονίδιο αυτό μεταφέρεται από το γονέα στο παιδί. Αν ένας από τους δύο γονείς έχει το γονίδιο αυτό τότε το παιδί θα είναι και αυτό φορέας της αμαυρωτικής ιδιοτείας, όπως ο γονέας. Αν και οι δύο γονείς, φέρουν αυτό το γονίδιο τότε τα παιδιά τους έχουν 25% πιθανότητα να γεννηθούν με αμαυρωτική ιδιοτεία, 25% να γεννηθούν «φυσιολογικά» και 50% πιθανότητα να είναι φορείς. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

Η διάγνωση του γονιδίου και της αμαυρωτικής ιδιοτείας γίνεται με τη λήψη μικρής ποσότητας αίματος από τη φλέβα ή το δάχτυλο και με λήψη υγρού από τον αμνιακό σάκο για την εξέταση του εμβρύου. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

B) Δυσπλασίες του Κεντρικού Νευρικού Συστήματος

Οι δυσπλασίες αυτές μπορούν να δημιουργηθούν σε οποιοδήποτε στάδιο ανάπτυξης του Κεντρικού Νευρικού Συστήματος κατά τη διάρκεια της κύησης. Κατά τη 3^η με 7^η εβδομάδα κύησης μπορεί να υπάρξει ραχιαία επαγωγή, η οποία να δημιουργήσει ανεγκεφαλία, εγκεφαλοκήλη και μηνιγγομυελοκήλη. Κατά τη 5^η με 6^η εβδομάδα κύησης μπορεί να υπάρξει κοιλιακή επαγωγή, η οποία να οδηγήσει σε προσεγκεφαλίες, προσωποτελεγκεφαλίες, δυσπλασίες. Κατά τον 2^ο με 4^ο μήνα της κύησης μπορεί να υπάρξει πολλαπλασιασμός των νευρώνων, ο οποίος να δημιουργήσει μικροεγκεφαλία ή μακροεγκεφαλία, ενώ στο 3^ο με 5^ο μήνα μπορεί να δημιουργηθεί μετανάστευση των νευρώνων, η οποία να οδηγήσει σε ανωμαλίες των ελίκων και ετεροτοπίες. Τέλος, στον 6^ο μήνα με 1^ο χρόνο μετά τη γέννηση μπορεί να παρουσιαστεί οργάνωση νευρώνων, με αποτέλεσμα να υπάρξουν διαταραχές στους δένδριτες και τις συνάψεις, και μυελίνωση, η οποία να οδηγήσει σε διαταραχές των ολιγοδενδροκυττάρων. (Μαλεγιαννάκη, et al, 2012)

Γ) Εξωγενείς παράγοντες

Οι εξωγενείς παράγοντες αφορούν περισσότερο καταστάσεις στις οποίες έχει βρεθεί η μητέρα κατά τη διάρκεια της κύησης και οι οποίες μπορούν να δημιουργήσουν προβλήματα στο έμβρυο. Πιο αναλυτικά, σε αυτούς τους παράγοντες ανήκουν οι

λοιμώξεις, όπως, η ερυθρά, η σύφιλη, η λοίμωξη από CMV, HSV-complex κ.α., οι χημικοί - τοξικοί παράγοντες, όπως, υδαντοΐνη, λιπολυτικά, αλκοόλ, κοκαΐνη κ.α., η ιονίζουσα ακτινοβολία, οι τραυματισμοί και άλλες διαταραχές που σχετίζονται με τη μητέρα, όπως, ο μητρικός διαβήτης, η αρτηριακή πίεση, η προεκλαμψία, ανεπάρκεια πλακούντα, πολλαπλές κήσεις, αμβλώσεις και γεννήσεις θνησιγενών εμβρύων. (Μαλεγιαννάκη, et al, 2012)

1.4.2 Περιγεννητικά αίτια

Τα περιγεννητικά αίτια αφορούν επιπλοκές που έγιναν κατά τη διάρκεια της γέννησης του παιδιού και αποτελούν το 10 με 20% των παιδιών με Νοητική Υστέρηση. Σε αυτή τη κατηγορία ανήκουν οι λοιμώξεις του νεογνού μέσω του πλακούντα ή της γεννητικής οδού, οι οποίες οδηγούν σε νεογνική σηψαιμία, πνευμονία, μηνιγγίτιδα και εγκεφαλίτιδα, και τα γενικότερα προβλήματα ενός τοκετού, όπως, η ασφυξία, η ενδοκρανιακή αιμορραγία, υπεργλυκαιμία, υπερχολερυθριναιμία, αναπνευστική δυσχέρεια. (Μαλεγιαννάκη, et al, 2012)

1.4.3 Επίκτητα αίτια

Τα επίκτητα αίτια αφορούν προβλήματα που παρουσιάστηκαν στο παιδί μετά τη γέννησή του και αποτελούν το 5 με 10% των παιδιών με Νοητική Υστέρηση. Σε αυτή τη κατηγορία ανήκουν οι λοιμώξεις του Κεντρικού Νευρικού Συστήματος, τα αγγειακά εγκεφαλικά επεισόδια, οι όγκοι του εγκεφάλου, οι τραυματισμοί, οι τοξικοί παράγοντες, όπως ο μόλυβδος και οι μεταβολικοί και ενδοκρινολογικοί παράγοντες, όπως ο υποσιτισμός και υποθυρεοειδισμός. (Μαλεγιαννάκη, et al, 2012)

Επιπλέον, ένα σημαντικό και μεγάλο κεφάλαιο των αιτιών αυτών είναι και οι περιβαλλοντικοί παράγοντες. Κατά τη παιδική ηλικία μπορεί να προκληθεί νοητική υστέρηση από πολυάριθμους παράγοντες, όπως μολυσματικές ασθένειες (μηνιγγίτιδα, εγκεφαλίτιδα κ.α.), δηλητηριάσεις (από μόλυβδο ή υδράργυρο) ή τραυματισμούς στο κεφάλι. (Πολυχρονοπούλου, 2010) Ωστόσο, σύμφωνα με έρευνες, και οι κοινωνικοί και ψυχολογικοί παράγοντες μπορούν να επηρεάσουν ένα παιδί οποιαδήποτε στιγμή της ζωής τους. Κατά τη διάρκεια της κύησης, τον τοκετό και την πρώτη ηλικία. Μητέρες χαμηλού κοινωνικού και μορφωτικού επιπέδου, μπορεί να μην φροντίζουν αρκετά τον εαυτό τους κατά την κύηση, να υποσιτίζονται και γενικά να μην τηρούν τις απαραίτητες προϋποθέσεις για την ομαλότητα της εγκυμοσύνης. Σε πολλές περιπτώσεις μπορεί και η

μητέρα να έχει χαμηλό νοητικό επίπεδο και σε συνδυασμό με τις περιβαλλοντικές συνθήκες που δεν δίνουν στο παιδί τα απαραίτητα ερεθίσματα για την ανάπτυξη του νοητικού τους δυναμικού, τότε το παιδί μπορεί να εμφανίσει δείγματα νοητικής υστέρησης, χωρίς πραγματικά να έχει. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

Τέλος, οι δυσμενείς οικογενειακές και κοινωνικές συνθήκες έχουν σαν αποτέλεσμα την ελλιπή φροντίδα του παιδιού, τόσο τη σωματική όσο και τη ψυχική του υγεία, καθώς και την παροχή μειωμένων ερεθισμάτων, τα οποία και οδηγούν σε ήπια νοητική υστέρηση. Σε αυτές τις περιπτώσεις, η έγκαιρη παρέμβαση από τη πολιτεία και τη κοινωνία μπορούν να ανατρέψουν την εμφάνιση της υστέρησης. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

1.4.4 Άλλα αναπτυξιακά προβλήματα Νοητικής Υστέρησης

Άλλα αναπτυξιακά προβλήματα που μπορούν να προκαλέσουν νοητική υστέρηση είναι η μικροκεφαλία, ο υδροκεφαλία και ο κρετινισμός.

Μικροκεφαλία

Στη περίπτωση της μικροκεφαλίας το κρανίο δεν αποκτά το φυσιολογικό μέγεθος λόγω της μη φυσιολογικής ανάπτυξης του εγκεφάλου. Αυτό συμβαίνει κατά τον τέταρτο με πέμπτο μήνα της κύησης. Τα χαρακτηριστικά ενός παιδιού με μικροκεφαλία είναι το μικρό κεφάλι (δωδεκάμισι εκατοστά τουλάχιστον μικρότερο από το φυσιολογικό), με κωνοειδές σχήμα, το χαμηλό ανάστημα και γενικότερα μία μεγάλη διαφορά στην εμφάνισή του. Ακόμη, εμφανίζει υπερκινητικότητα, υπακοή, μέτρια ή σοβαρή νοητική υστέρηση και ελάχιστες γλωσσικές ικανότητες. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

Η θεραπεία, συνήθως, βασίζεται σε χειρουργική επέμβαση, αν και καμία ιατρική θεραπεία δεν είναι ακόμα αποτελεσματική. Η πρόληψη από την άλλη συνιστά μόνο την αποφυγή της ακτινοβολίας κατά την κύηση. Αυτό το συμπέρασμα βγήκε από τους μικροκέφαλους που υπήρξαν στη Hiroshima και το Nagasaki μετά από την πυρηνική έκρηξη. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

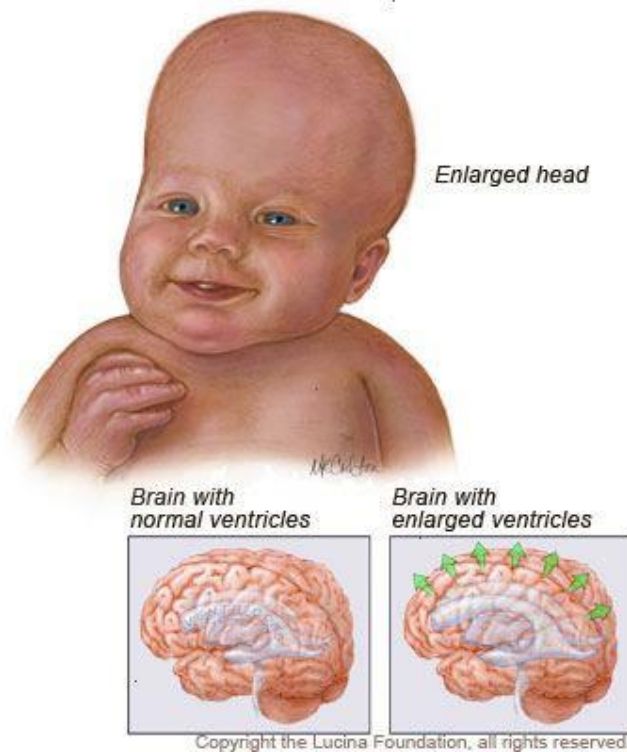


Εικόνα 1.2: (αριστερά) Άτομο με μικροκεφαλία. (δεξιά) Το φυσιολογικό και το διαταραγμένο μέγεθος κεφαλής.

Υδροκεφαλία

Στην περίπτωση της υδροκεφαλίας το μέγεθος του κρανίου αυξάνεται, λόγω της ανώμαλης συσσώρευσης υγρού στο κρανίο που προκαλεί βλάβη στον εγκέφαλο και μπορεί να προκληθεί κατά τη γέννηση ή το κεφάλι μπορεί να αρχίσει να μεγαλώνει αμέσως μετά τη γέννηση. Τα χαρακτηριστικά αυτών των παιδιών είναι η νοητική υστέρηση, οι σπασμοί και η απώλεια της ακοής και της όρασης. (Πολυχρονοπούλου., 2010)

Η επίκτητη υδροκεφαλία οφείλεται συνήθως σε ενδομήτρια λοιμώδη νοσήματα, όπως για παράδειγμα, η σύφιλη και η φυματίωση. Η θεραπεία της γίνεται με χειρουργική επέμβαση ή ακτινοθεραπεία. Σε ορισμένες περιπτώσεις, ωστόσο, δεν υπάρχει ανταπόκριση στη θεραπεία και τα άτομα αυτά καταλήγουν σε φυσική και πνευματική φθορά που προκαλεί το θάνατο. (Πολυχρονοπούλου, 2010)



Εικόνα 1.3: Μέγεθος κεφαλής στην υδροκεφαλία και η ανώμαλη συσσώρευση υγρού του εγκεφάλου.

Κρετινισμός

Ο κρετινισμός είναι αποτέλεσμα βλάβης και ατροφίας του θυρεοειδή αδένου, ο οποίος περιέχει ιώδιο. Η κακή λειτουργία του μπορεί να οφείλεται σε δίαιτα χαμηλή σε ιώδιο, σε τραυματισμούς που προκαλούν αιμορραγία στον αδένα ή σε μολυσματικές ασθένειες, όπως η ιλαρά, η διφθερίτις κ.α., ενώ η σοβαρότητα της κατάστασης εξαρτάται από τη βλάβη που έχει προκληθεί και την έγκαιρη διάγνωση και αποκατάσταση του προβλήματος. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

Τα βασικά φυσικά χαρακτηριστικά σε σοβαρή περίπτωση βλάβης του θυρεοειδούς είναι το κοντό και παχύ σώμα, τα κοντόχοντρα άκρα και τα ελαφρώς στραβά πόδια, το παράξενο βάδισμα, το μεγάλο κεφάλι, τα παχιά βλέφαρα, που δίνουν ύφος «κοιμισμένο», το ξηρό και κρύο δέρμα, η φαρδιά μύτη και τα μεγάλα και πεσμένα αυτιά. Τα πνευματικά και συναισθηματικά χαρακτηριστικά αυτών των παιδιών είναι η σεξουαλική ανωριμότητα, η νοηρότητα, η αδύνατη μνήμη, τα περιορισμένα ενδιαφέροντα και τέλος, η νοητική υστέρηση. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

Η θεραπεία του κρετινισμού βασίζεται στη λήψη παρασκευασμάτων θυρεοειδούς, όπως η θυρεοειδίνη και η ιωδιοθυρίνη, η οποία και έχει φέρει θεαματικά αποτελέσματα, αφού πολλά παιδιά έχουν επανακτήσει φυσιολογική νοημοσύνη. Η

επιτυχία της θεραπείας αυτής εξαρτάται από την ηλικία του παιδιού και τη διάρκεια του προβλήματος. Αν το παιδί υποβληθεί σε θεραπεία μετά το πρώτο έτος της ηλικίας του, η νοητική υστέρηση θα παραμείνει μόνιμη. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

1.5 Επιδημιολογία της Νοητικής Υστέρησης

Το ποσοστό των ατόμων με νοητική υστέρηση εξαρτάται από τα κριτήρια που χρησιμοποιούνται για να χαρακτηρίσουμε ένα άτομο νοητικά υστερημένο. Ωστόσο, τα ποσοστά κυμαίνονται από 1 έως 3% του γενικού πληθυσμού. Αν χρησιμοποιήσουμε σαν βασικό κριτήριο, ο Δείκτης Νοημοσύνης να είναι μικρότερος ή ίσος με το 70, τότε τα άτομα με νοητική υστέρηση υπολογίζονται στο 2,28%, με το 0,4% να παρουσιάζει Δείκτη Νοημοσύνης μικρότερο του 50, δηλαδή μέτρια, σοβαρή και βαριά νοητική υστέρηση. (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006)

Από την άλλη πλευρά, κάποιοι ερευνητές θεωρούν πως αυτός ο τρόπος υπολογισμού υπερεκτιμά τη συχνότητα εμφάνισης της νοητικής υστέρησης. Η Jane Mercer (1973), συγκεκριμένα, υποστηρίζει πως τα άτομα με νοητική υστέρηση παρουσιάζονται στο 1% του γενικού πληθυσμού, βασιζόμενη στα εξής επιχειρήματα. Η χρήση του Δείκτη Νοημοσύνης ως μοναδικό κριτήριο για τον υπολογισμό της νοητικής υστέρησης δεν συμφωνεί με τους σύγχρονους ορισμούς, οι οποίοι θεωρούν απαραίτητη τη ταυτόχρονη δυσκολία στη προσαρμογή της καθημερινότητας αυτών των ατόμων. Ακόμη, η μη σταθερή τιμή του Δείκτη Νοημοσύνης, κυρίως σε άτομα με ήπια νοητική υστέρηση όπου μπορεί να πλησιάσει και τα όρια του φυσιολογικού. Ένα τρίτο επιχειρήμα είναι πως ο εντοπισμός των παιδιών με ήπια νοητική υστέρηση συνήθως γίνεται στη σχολική ηλικία, ενώ κατά τη προσχολική περίοδο και τη περίοδο ενηλικίωσης τα ίδια εκείνα άτομα μπορεί να μην πληρούν τα κριτήρια για την ένταξή τους σε αυτή την ομάδα. Τέλος, αναφέρει πως ορισμένα παιδιά με βαριά νοητική υστέρηση παρουσιάζουν σοβαρά προβλήματα υγείας με υψηλό βαθμό θνησιμότητας σε νεαρή ηλικία. (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006)

Ωστόσο, σύμφωνα με έρευνες που βασίστηκαν σε κοινοτικό κι όχι κλινικό δείγμα, το ποσοστό των ατόμων με νοητική υστέρηση υπολογίζεται στο 2%. Όσον αφορά, την κατανομή των ατόμων αυτών με βάση το νοητικό τους επίπεδο τα ποσοστά είναι 85% για άτομα με ήπια νοητική υστέρηση, 10% με μέτρια νοητική υστέρηση, 3-4% με σοβαρή και 1-2% με βαριά νοητική υστέρηση. (Μαλεγιαννάκη, et al, 2012)

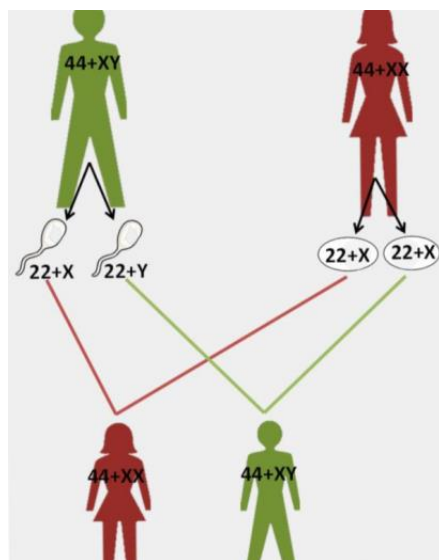
Ακόμη, όσον αφορά το φύλο, σε πολλές έρευνες παρουσιάζεται αυξημένος ο αριθμός αγοριών με νοητική υστέρηση, ενώ κάποιοι υποστηρίζουν πως αυτή η ένδειξη δεν αντικατοπτρίζει την πραγματικότητα και οφείλεται στη συχνότερη παραπομπή των αγοριών για ψυχολογική εξέταση λόγω προβλημάτων συμπεριφοράς. Ωστόσο, οι διαφορές αυτή μπορεί να παρουσιάζεται σε περιπτώσεις σοβαρής ή βαριάς νοητικής υστέρησης, που οφείλεται σε κάποια γενετική διαταραχή του χρωμοσώματος «X», η οποία και είναι συχνότερη στα αγόρια. (Μαλεγιαννάκη, et al, 2012)

Τέλος, έχει παρατηρηθεί πως παιδιά με ήπια νοητική υστέρηση ανήκουν σε οικογένειες χαμηλού κοινωνικοοικονομικού επιπέδου και ορισμένες μειονεκτικές ομάδες. Αυτή η ένδειξη συμφωνεί με την άποψη πως οι περιβαλλοντικοί παράγοντες παίζουν σημαντικό ρόλο στην εμφάνιση της ήπιας νοητικής υστέρησης. Πολλές φορές, σε αυτές τις οικογένειες υπάρχουν πάνω από ένα μέλη με νοητική υστέρηση. Ένα παιδί με γονείς φυσιολογικής νοημοσύνης και ένα αδερφάκι με νοητική υστέρηση έχει 13% πιθανότητα να εμφανίσει και το ίδιο νοητική υστέρηση. Αν ένας από τους γονείς έχει νοητική υστέρηση το ποσοστό αυξάνεται στο 23%, ενώ αν έχουν και οι δύο γονείς το ποσοστό είναι στο 42%. Αντίθετα, οι σοβαρότερες μορφές νοητικής υστέρησης, που συνδέονται με οργανικά αίτια παρουσιάζονται με την ίδια συχνότητα σε όλες τις κοινωνικές ομάδες. (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006)

2. Τα συνηθέστερα σύνδρομα που παρουσιάζουν Νοητική Υστέρηση

Ως σύνδρομο, στην ιατρική, ορίζεται το σύνολο των συμπτωμάτων και των κλινικών ευρημάτων που συνδέονται με μία κλινική οντότητα, δηλαδή, μία δεδομένη ασθένεια ή παθολογική κατάσταση. (Γιοβάνης, Λεξικό)

Πριν προχωρήσουμε, όμως, στην ανάλυση αυτής της ενότητας, απαραίτητο θα ήταν να απαντήσουμε στην ερώτηση: «Πως δημιουργείται ένα σύνδρομο;». Όλα τα κύτταρα, λοιπόν, του ανθρώπινου οργανισμού περιέχουν 46 χρωμοσώματα, τα οποία οι επιστήμονες ταξινομούν σε 23 ζεύγη. Το ένα χρωμόσωμα κάθε ζεύγους κληρονομείται από τον πατέρα και το άλλο από τη μητέρα. Η διαφορά, ωστόσο, μεταξύ των δύο φύλων καθορίζεται από ένα συγκεκριμένο ζεύγος χρωμοσωμάτων, τα φυλετικά. Ένας άντρας διαθέτει 44 χρωμοσώματα και τα δύο φυλετικά «X» και «Y» (XY ζεύγος), ενώ η γυναίκα διαθέτει τα 44 χρωμοσώματα και τα φυλετικά της είναι δύο «X» (XX ζεύγος). Τα χρωμοσώματα, γενικά, περιέχουν γονίδια, τα οποία διαθέτουν τις απαραίτητες πληροφορίες για τη παραγωγή των πρωτεϊνών. Οι πρωτεΐνες χρειάζονται για την ομαλή λειτουργία του οργανισμού του ανθρώπου. Αν ένα γονίδιο αλλοιωθεί ή απουσιάσει, τότε δημιουργείται το σύνδρομο. (Δαρμανή, 2015)



Εικόνα 2.1: Η δημιουργία των δύο φύλων μέσα από τα φυλετικά χρωμοσώματα.

Στη συνέχεια, παρουσιάζονται κάποια από τα πολλά σύνδρομα που σχετίζονται με τη Νοητική Υστέρηση.

2.1 Σύνδρομο Down

Το σύνδρομο Down πήρε το όνομά του από τον Άγγλο John Langdon Down, ο οποίος δημοσίευσε τη περιγραφή του συνδρόμου το 1866, αφού είχε παρατηρήσει πως πολλά άτομα, τα οποία δεν είχαν σχέση μεταξύ τους και βρίσκονταν σε διάφορα ιδρύματα, παρουσίαζαν παραπλήσια εξωτερικά χαρακτηριστικά. Για πολλά χρόνια χαρακτηριζόταν ως «Μογγολισμός», αφού τα χαρακτηριστικά του προσώπου και το σχήμα των ματιών έμοιαζαν έντονα στη μογγολική φυλή. Ο όρος αυτός, σήμερα, θεωρείται ηθικά ανεπίτρεπτος και επιστημονικά απαράδεκτος. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

Το σύνδρομο Down, λοιπόν, είναι η πιο συνηθισμένη χρωμοσωμική αιτία της νοητικής υστέρησης, με συχνότητα 1 στις 600 με 700 γεννήσεις και «γιορτάζεται» κάθε χρόνο στις 21 Μαρτίου. Αποτελεί μία γενετική ανωμαλία και όχι αρρώστια, όπως αποκαλείται συχνά από πολλούς γιατρούς ή ειδικούς. Το 94%, περίπου, των ατόμων αυτών έχουν πλήρη τρισωμία, το 1-2% μερική τρισωμία, το 2% οφείλεται σε μετάθεση του γενετικού υλικού από το χρωμόσωμα 21 στο 24 και ένα ακόμα 2% οφείλεται στο μωσαϊκισμό. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)



Εικόνα 2.2: (αριστερά) Παιδί με σύνδρομο Down, (δεξιά) το λογότυπο της Παγκόσμιας Ημέρας του συνδρόμου Down

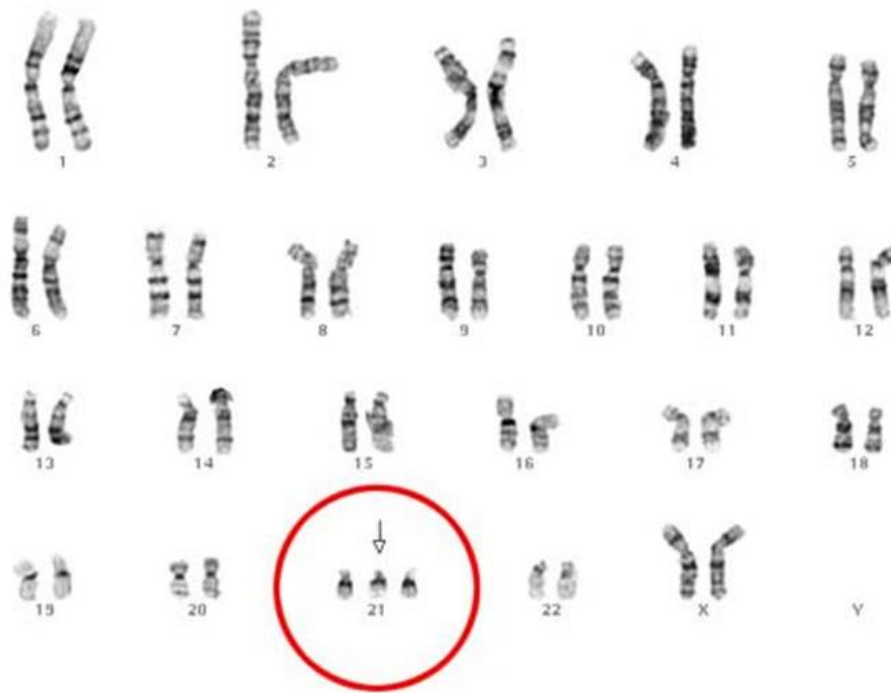
2.1.1 Μορφές και τύποι του συνδρόμου Down

Τρισωμία 21 (Trisomy 21)

Στη Τρισωμία 21 παρουσιάζεται ένα παραπάνω χρωμόσωμα στο 21^ο ζεύγος. Το παιδί, δηλαδή, έχει συνολικά 27 χρωμοσώματα αντί για 26, που είναι και το

φυσιολογικό. Ο τρόπος, ωστόσο, με τον οποίο δημιουργεί προβλήματα στο παιδί αυτό το επιπλέον χρωμόσωμα δεν έχει διευκρινιστεί ικανοποιητικά ακόμα. Τα παιδιά με πλήρη τρισωμία έχουν 3 αντίγραφα των 225 γονιδίων που κωδικοποιούνται στο μακρύ βραχίονα του χρωμοσώματος 21. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

ΤΡΙΣΩΜΙΑ 21 (ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN)



Εικόνα 2.3: Η τρισωμία 21 των χρωμοσωμάτων

Μετάθεση (Translocation)

Στο τύπο της μετάθεσης, από την άλλη, το επιπλέον χρωμόσωμα ή κομμάτι αυτού, είναι κολλημένο σε ένα άλλο χρωμόσωμα. Στις περισσότερες περιπτώσεις η διαταραχή αυτή μεταφέρεται από το γονέα, ο οποίος έχει πρόβλημα μόνο σε μικρό μέρος του χρωμοσώματος, ενώ το υπόλοιπο υλικό έχει σωστή θέση και αναλογία. Στη σπάνια περίπτωση, όμως, που ένας από τους γονείς παρουσιάζει τα δύο χρωμοσώματα κολλημένα μεταξύ τους, τότε μεταφέρει μόνο τα κολλημένα χρωμοσώματα και όλα τα παιδιά του γεννιούνται με σύνδρομο Down. Είναι απαραίτητο, λοιπόν, να γνωρίζουμε αν το παιδί παρουσιάζει τρισωμία 21 ή μετάθεση, καθώς ο κίνδυνος επανεμφάνισης δεν είναι ο ίδιος και στις δύο περιπτώσεις. Συγκεκριμένα, ο κίνδυνος επανεμφάνισης της τρισωμίας είναι ένας στους 100, σε σύγκριση με τον έναν στους 2.000 στο γενικό πληθυσμό, ενώ ο κίνδυνος επανεμφάνισης της μετάθεσης είναι μία στις 10 για τις

γυναίκες φορείς και μία στις 50 για τους άνδρες φορείς. Επομένως, στα παιδιά με σύνδρομο Down πρέπει να εξακριβώνεται το είδος της ανωμαλίας και αν οφείλεται σε μετάθεση να εξακριβώνεται κα ποιος από τους δύο γονείς είναι ο φορέας. Η εξέταση αυτή γίνεται με χρωμοσωμική ανάλυση των κυττάρων του αίματος και οι πληροφορίες αυτές ήταν απαραίτητες για τον οικογενειακό προγραμματισμό, την καθοδήγηση και τη συμβουλευτική της οικογένειας. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

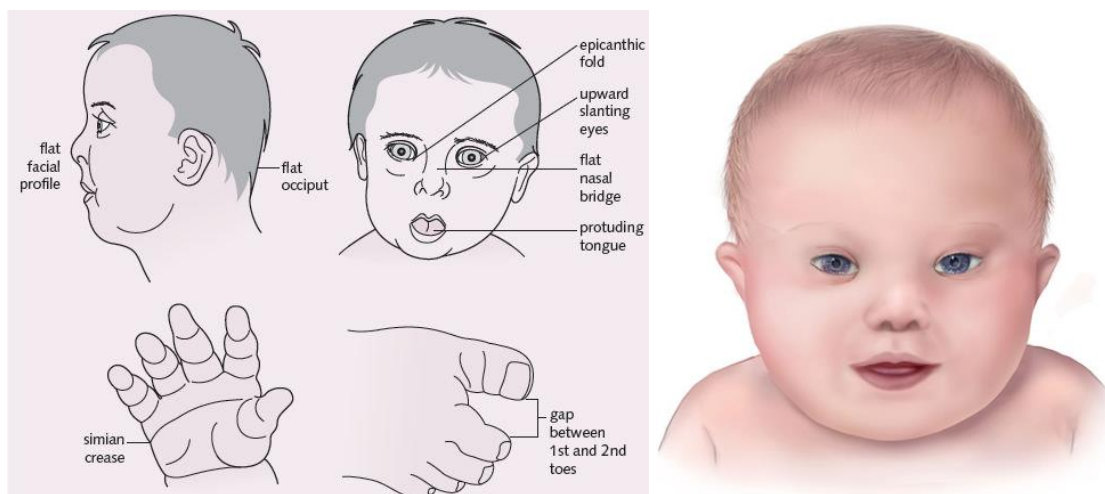
Μωσαϊκισμός

Ένας, ακόμη, τύπος του συνδρόμου Down είναι ο μωσαϊσμός με συχνότητα 2-5%. Σε αυτό το τύπο άλλα κύτταρα έχουν παραπάνω χρωμόσωμα και άλλα όχι. Η βαρύτητα των συμπτωμάτων εξαρτάται από τον αριθμό των φυσιολογικών κυττάρων. Όσο περισσότερα είναι τα φυσιολογικά κύτταρα, τόσο ελαφρύτερα είναι τα συμπτώματα. Ωστόσο, το 75 με 80% των κυττάρων συνήθως είναι φυσιολογικό. Ακόμη, παρατηρείται πως υπάρχει σύνδεση και ανάμεσα στον αριθμό των φυσιολογικών κυττάρων και το Δείκτη Νοημοσύνης. Όσο λιγότερα είναι τα επηρεασμένα κύτταρα, τόσο μεγαλύτερος είναι και ο Δείκτης Νοημοσύνης. Έτσι, πολλά παιδιά με μωσαϊσμό έχουν ελαφριά Νοητική Υστέρηση. Επίσης, συγκριτικά με τα παιδιά με Τρισωμία 21, τα παιδιά με μωσαϊσμό παρουσιάζουν ελαφρύτερα χαρακτηριστικά του συνδρόμου, λιγότερα προβλήματα υγείας και υψηλότερη νοημοσύνη. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

2.1.2 Κλινική εικόνα του συνδρόμου Down

Τα περισσότερα παιδιά με σύνδρομο Down αναγνωρίζονται στη γέννηση ή λίγο μετά λόγω των ιδιαίτερων φυσικών χαρακτηριστικών τους. Τα νεογνά συνήθως είναι υποτονικά, με ασθενές κλάμα, δυσκολία στο θηλασμό, ενώ το ύψος και το βάρος τους είναι μικρότερα του φυσιολογικού. Τα βασικότερα, ωστόσο, γενικά χαρακτηριστικά είναι το πλατύ και βραχύ κρανίο στο πίσω μέρος με χαλαρό δέρμα σε αυτή τη περιοχή, το επίπεδο πρόσωπο, τα λοξά μάτια σε σχήμα αμυγδάλου, τα παχιά βλέφαρα, τα λεπτά και ξηρά με ρωγμές χείλη, οι «ιδιότροποι» και πιο χαμηλοί λοβοί των αυτιών, τα λεπτά και λιγοστά μαλλιά, η φαρδιά μύτη, η μικρότερη στοματική κοιλότητα, τα μικρά και κακόμορφα δόντια και η μεγάλη με βαθιές ρωγμές γλώσσα που προεξέχει, διατηρώντας, έτσι, το στόμα ανοιχτό. Καθώς μεγαλώνουν αυτά τα παιδιά έχουν χαμηλό ανάστημα, με κοντά και πλατιά χέρια και πόδια με χοντρά δάχτυλα και δαχτυλικά αποτυπώματα σχήματος «L». Ακόμη, παρατηρείται μειωμένος μυϊκός τόνος που

καταλήγει σε υποτονικότητα. Τα τελευταία χρόνια, ωστόσο, παρατηρείται η προσπάθεια της μείωσης αυτών των χαρακτηριστικών με τη βοήθεια της πλαστικής χειρουργικής. (Πολυχρονοπούλου, 2010)



Εικόνα 2.4: Κάποια από τα εξωτερικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down

Τα προβλήματα υγείας που παρουσιάζουν τα παιδιά με σύνδρομο Down παρουσιάζουν και πολλά προβλήματα υγείας, κυρίως αναπνευστικές και εντερικές λοιμώξεις, καρδιοπάθεια και λευχαιμία που περιορίζουν τη διάρκεια ζωής τους. Ωστόσο, η πρόοδος της ιατρικής με τις χειρουργικές επεμβάσεις και τα αντιβιοτικά, έχει μειώσει σημαντικά αυτά τα προβλήματα και έχει αυξήσει το προσδόκιμο ζωής τους στα 40 με 60 χρόνια. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

Επίσης το 80% των ατόμων με σύνδρομο Down παρουσιάζουν Δείκτη Νοημοσύνης 35-70, με τα κορίτσια να εντάσσονται σε μορφές πιο ήπιας νοητικής υστέρησης. Η έκπτωση των εκτελεστικών λειτουργιών είναι γενικευμένη και αφορά περισσότερο τη μνήμη εργασίας, τον προγραμματισμό, τον ανασταλτικό έλεγχο, την αλλαγή κανόνων και τη διατήρηση της προσοχής. Κατά την ενηλικίωση ο Δείκτης Νοημοσύνης κυμαίνεται μεταξύ 25 και 55, με ανώτερο όριο ηλικίας αυτό των 7-8 ετών περίπου ενώ, μία περαιτέρω έκπτωση μπορεί να δημιουργηθεί λόγω της πρόιμης εμφάνισης της νόσου Alzheimer, αφού ιστοπαθολογικά ευρήματα της νόσου Alzheimer εντοπίζονται σε όλους τους ενήλικες με σύνδρομο Down ηλικίας 35 με 40. Τέλος, η αριθμητική αποτελεί μία πολύ μεγάλη δυσκολία για τα παιδιά με σύνδρομο Down, αφού, ακόμα και μετά από κατάλληλη εκπαίδευση, είναι μικρό το ποσοστό των παιδιών αυτών που μπορούν να μετρήσουν από 1 έως το 20, να κάνουν απλές μαθηματικές πράξεις και να χειριστούν, αργότερα, καταστάσεις με οικονομικές συναλλαγές. Αυτή η

δυσκολία, επομένως, εμποδίζει τα παιδιά με σύνδρομο Down να προσαρμοστούν στη κοινωνία και να έχουν μία ανεξάρτητη διαβίωση. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

2.1.3 Ο λόγος και η ομιλία σε παιδιά με σύνδρομο Down

Στη γλωσσική ανάπτυξη των παιδιών με σύνδρομο Down υπάρχει καθυστέρηση περίπου 2 μηνών στην εμφάνιση της μωρολογίας (babbling ή βάβισμα στα ελληνικά) και στη χρήση χειρονομιών και μίμησης πράξεων. Όταν, ωστόσο, εμφανιστούν αυτές οι δεξιότητες, η ανάπτυξη ακολουθεί φυσιολογικό ρυθμό, αν και κάποιοι υποστηρίζουν πως η επικοινωνιακή λειτουργία των χειρονομιών είναι διαφορετική. Οι χειρονομίες συνοδεύονται λιγότερο συχνά από φωνήματα, σε σύγκριση με τα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά. Στις ηλικίες 2 και 3 ετών παράγουν τις πρώτες λέξεις και προτάσεις 2-3 λέξεων, ενώ ο ρυθμός αυξάνεται, με αποτέλεσμα το 75% των 5χρονων παιδιών με σύνδρομο Down να έχει λεξιλόγιο 50 λέξεων, τουλάχιστον, και σε ηλικία 12 ετών, λεξιλόγιο 2000 λέξεων, που αντιστοιχεί σε ηλικία 5-6 ετών για τα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Η γλωσσική αντίληψη, ωστόσο, είναι λιγότερο προβληματική από την γλωσσική έκφραση. Το λεξιλόγιο που αποκτά το παιδί είναι ανάλογο με τη νοητική ικανότητα. Η γλωσσική παραγωγή επηρεάζεται και υπάρχουν απλουστεύσεις, λόγω των φωνολογικών λαθών, τα οποία συνδυάζονται με τη λεκτική απραξία και τις λιγοστές στοματοκινητικές δεξιότητες, λόγω ανατομικών δυσκολιών. Ακόμη, και η συντακτική και η γραμματική μορφολογία υπολείπονται, σε σύγκριση με τη μη λεκτική γνωστική ικανότητα. Στη περίπτωση αυτή, ωστόσο, ευθύνονται οι διαταραχές στην ακουστική βραχύχρονη μνήμη και την ακουστική επάρκεια. Η αφηγηματική ικανότητα αυτών των παιδιών αντιστοιχεί σε παιδιά προσχολική ηλικίας. Παρόλο που το λεξιλόγιό τους είναι αρκετά αναπτυγμένο, παρουσιάζονται δυσκολίες στο μορφοσυντακτικό επίπεδο. Ο λόγος είναι τηλεγραφικός, με περιορισμένες λειτουργικές λέξεις, όπως είναι οι σύνδεσμοι. Στο διάλογο, τα άτομα αυτά, συνήθως δεν ξεκινούν μία συζήτηση και δεν βοηθούν στον εμπλουτισμό ενός θέματος, αλλά χρονικά μένουν ικανοποιητικά στη συζήτηση. Δεν παρέχουν συχνά ενδείξεις μη κατανόησης των συνομιλητών τους και απαντούν ικανοποιητικά σε αιτήματα διευκρίνησης από αυτούς. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Ακόμα ένας επηρεασμένος τομέας σε παιδιά με σύνδρομο Down είναι η μνήμη. Τα νήπια έχουν λιγότερη μνημονική ικανότητα από τα αντίστοιχα τυπικά

αναπτυσσόμενα παιδιά. Η ακουστική βραχύχρονη μνήμη υπολείπεται σε σχέση με την οπτικοχωρική. Η αναγνώριση οπτικών σχημάτων και οπτικών μιμήσεων δεν παρουσιάζουν δυσκολίες, και έχει αποδειχθεί πως τα οπτικά σύμβολα αναπαριστώνται ή παράγονται με μεγαλύτερη ευκολία από τα ακουστικά. Τα παιδιά αυτά φαίνεται να μην κάνουν επανάληψη των προς ανάκληση πληροφοριών στο φωνολογικό βρόγχο. Κατά την εφηβεία η ικανότητα ανάκλησης και αναπαραγωγής ακολουθιών που αφορούν οπτικές πληροφορίες είναι μικρότερη από την ανάλυση και αναπαραγωγή χωρικών μοντέλων, η οποία είναι, επίσης, επηρεασμένη. Στη μακρόχρονη μνήμη έρευνες δείχνουν πως η έκδηλη μνήμη είναι επηρεασμένη όσον αφορά την αναγνώριση λέξεων, εικόνων και εκμάθησης καταλόγων σε σύγκριση με τα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά. Αντίθετα η άδηλη ή διαδικαστική μνήμη δεν είναι επηρεασμένη και ενισχύεται μάλιστα και από την ευοδωτική επανάληψη. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

2.1.4. Ψυχολογικό και συμπεριφορικό προφίλ ατόμων με σύνδρομο Down

Οι κοινωνικές δεξιότητες αυτών των παιδιών είναι πολύ καλές. Η καθυστέρηση οπτικής αναζήτησης, ακόμα και στο παιχνίδι, και η μειωμένη ικανότητα της από κοινού προσοχής κατά τη δυαδική αλληλεπίδραση, που παρατηρούνται στα βρέφη, υποχωρούν με τη πάροδο των χρόνων. Έτσι, τα παιδιά αυτά αναπτύσσουν καλή επικοινωνία και δημιουργούν σχέσεις, χρησιμοποιώντας αυτές τις κοινωνικές δεξιότητές τους και για να καλύψουν άλλες λειτουργικές δυσκολίες τους. Πολλές φορές χρησιμοποιούν μία θετική συναισθηματική ανατροφοδότηση, όπως είναι το κοινωνικό χαμόγελο, την οποία χάνουν καθώς μεγαλώνουν. Τα μεγαλύτερα παιδιά χαρακτηρίζονται ως ευδιάθετα, προβλέψιμα στη συμπεριφορά, με μεγαλύτερη διάσπαση και λιγότερο ενεργά ή επίμονα, ενώ ένα 20 με 30% χαρακτηρίζονται ως επίμονα, ισχυρογνώμων και πως συχνά αρνούνται να εκτελέσουν δοκιμασίες. Άλλωστε, εύκολα υιοθετούν στρατηγικές αποφυγής δύσκολων καταστάσεων, αφού οι ανεπαρκείς ικανότητες επίλυσης προβλημάτων και η ανικανότητα εφαρμογής νεοαποκτηθεισών δεξιοτήτων σε καταστάσεις πραγματικής ζωής, οδηγούν τα παιδιά με αυτό το σύνδρομο στη μη ανάληψη πρωτοβουλιών. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Ψυχοπαθολογία παρουσιάζουν σε ποσοστό 22%. Στα αγόρια ηλικίας κάτω των 20 ετών παρατηρούνται αγχώδεις διαταραχές και διασπαστική συμπεριφορά, όπως εναντίωση, επιθετικότητα και παρορμητικότητα. Ακόμη, η κατάθλιψη συναντάται λιγότερο συχνά εδώ, από ότι σε άλλες μορφές Νοητικής Υστέρησης και

παρουσιάζονται ιδέες αναξιοτήτας, αντιληπτικές διαταραχές και αυτοκτονικός ιδεασμός. Οι ψυχαναγκασμοί, ωστόσο, οι τελετουργικές συμπεριφορές και η τελειοθρία αποτελούν χαρακτηριστικό των ατόμων με σύνδρομο Down. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Τέλος, τη κλινική εικόνα άνοιας παρουσιάζει μόνο το 50%, με αρχικά συμπτώματα τη κοινωνική έκπτωση, της διαταραχής διάθεσης, τη ψυχοκοινωνική ανησυχία, τις διαταραχές ύπνο και τις ακουστικές ψευδαισθήσεις. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Ενήλικα άτομα με σύνδρομο Down

Οι ενήλικες με σύνδρομο Down είναι πιο υπεύθυνοι, πιο συνεργάσιμοι, χαρούμενοι και κοινωνικά προσαρμοσμένοι σε σχέση με άλλους ανθρώπους με το ίδιο επίπεδο νοημοσύνης και οικογενειακό περιβάλλον. Οι γονείς τους πιστεύουν πως θα μείνουν για πάντα παιδιά. Ωστόσο, το 80 με 90% τω παιδιών με σύνδρομο Down αν εκπαιδευτούν και υποστηριχτούν σωστά, μπορούν να αποκτήσουν τις βασικές ή απλές σχολικές γνώσεις, αλλά και ικανότητες αυτοεξυπηρέτησης και κοινωνικών δεξιοτήτων. Μπορούν να μάθουν να κυκλοφορούν μόνοι τους και να κάνουν τις δουλειές του σπιτιού. Ακόμη, μπορούν να εκπαιδευτούν ικανοποιητικά πάνω σε μία δεξιότητα, όπως το να εργάζονται, και αν εκπαιδευτούν σε κάποια εργασία, τότε είναι σε θέση και να την εκτελούν σωστά. Η εργασία αποτελεί σημαντικό «κομμάτι» στη ζωή του ανθρώπου, καθώς τον βοηθά στη κοινωνικοποίησή του, στην οικονομική ανεξαρτησία του και στη ψυχική του ισορροπία, αφού ενσωματώνεται στο κοινωνικό σύνολο και δεν απομονώνεται. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

Δεν είναι εύκολο να προβλέψουμε ποια θα είναι η νοητική και συμπεριφοριστική ανάπτυξη του παιδιού με σύνδρομο Down, αφού αυτό εξαρτάται από διάφορους και πολλούς παράγοντες, όπως οι ευκαιρίες για εκπαίδευση, η στήριξη της οικογένειας, η στάση της κοινωνίας, τα προβλήματα που αντιμετωπίζει το παιδί, κ.α. Υπάρχουν και παιδιά που ίσως να μη μπορέσουν ποτέ να ζήσουν χωρίς καθοδήγηση και συνεχή προστασία. Χαρακτηριστική, ωστόσο, είναι η περίπτωση του Ισπανού Pablo Pineda, ο οποίος είναι ο πρώτος πτυχιούχος δάσκαλος στην Ευρώπη με σύνδρομο Down, κατέχει bachelor στην εκπαιδευτική ψυχολογία και είναι βραβευμένος στο διεθνές φεστιβάλ ταινιών του San Sebastian για τον πρωταγωνιστικό ρόλο του στην ταινία «Yo Tambien» («Και εγώ επίσης»), η οποία και είναι εμπνευσμένη από τη ζωή

του (Προβατάς, 2013). Ο ίδιος σε συνέντευξή του όταν ερωτήθηκε για το αν έχει κάποιο ημερήσιο πρόγραμμα απάντησε πως: «Από το τίποτα, βγαίνει τίποτα. Μελετώ περίπου 6-7 ώρες τη μέρα. Τα βράδια τα έχω ελεύθερα. Διαβάζω πάντα με μουσική. Αλλά ας είμαστε ειλικρινείς, οι σπουδές δεν είναι εύκολες και το σύνδρομο Down με περιορίζει κατά 30% , πράγμα που τις καθιστά δυσκολότερες. Ο καθένας πρέπει να παλεύει για το μέλλον του.» Ενώ αργότερα αναφέρει πως για εκείνον είναι σημαντικό να οργανώσει την ανεξαρτησία του. Ο Πάμπλο Πινέδα αποτελεί παράδειγμα για όλους εκείνους που θεωρούν πως το να έχεις κάποιο σύνδρομο και χαμηλό νοητικό επίπεδο σημαίνει πως δεν μπορείς να «πάρεις τη ζωή σου στα χέρια σου». Ενώ, αποτελεί και παράδειγμα προς μίμηση για άτομα με σύνδρομο Down και τις οικογένειές τους, αφού είναι η ζωντανή απόδειξη πως με τη θέληση όλα γίνονται. Τέλος, έδωσε συμβουλές στους γονείς για το πώς πρέπει να συμπεριφέρονται στα παιδιά τους με το σύνδρομο αυτό: «Πρέπει να συμπεριφέρεστε στο παιδί σας όπως σε ένα παιδί και όχι όπως σε έναν «ανάπηρο». Έτσι πρέπει να το αναθρέψετε και να το εκπαιδεύσετε (μορφώσετε). Πρέπει να μιλάτε με το παιδί σας, γιατί ο χειρότερος εχθρός για τα παιδιά με σύνδρομο Down είναι η σιωπή. Δεν πρέπει να έχετε κανένα κόμπλεξ. Βγείτε μαζί τους έξω στον κόσμο. Πρέπει να δείξετε στους άλλους ότι αυτό είναι το παιδί σας. Δεν πρέπει ποτέ να είστε υπερπροστατευτικοί, ποτέ. Πρέπει να του δίνετε φυσικά και πνευματικά ερεθίσματα και έτσι να το διδάξετε να είναι αυτόνομο. Γιατί τι θα συμβεί όταν κάποτε δεν θα είστε πια κοντά του ως γονείς;» (Διαμαντοπούλου, 2015)



Εικόνα 2.5: ο Ισπανός Pablo Pineda είναι ο πρώτος δάσκαλος με σύνδρομο Down.

2.1.5 Διάγνωση του συνδρόμου

Μέχρι στιγμής δεν έχει βρεθεί ο τρόπος να εμποδίσουμε τη σύλληψη των παιδιών με σύνδρομο Down, αλλά μπορεί να διαγνωστεί στο έμβρυο με αμνιοκέντηση, με την οποία συλλέγουμε υγρό από τον αμνιακό σάκο της εγκύου κατά τη 16^η εβδομάδα της κύησης και άλλες προγεννητικές μεθόδους, όπως η ultrasonography και η alpha-fetoprotein. Αν το τεστ αυτό βγει θετικό, οι γονείς μπορούν να προχωρήσουν σε διακοπή της εγκυμοσύνης, αν το επιθυμούν φυσικά. Πολλές πρόσφατες έρευνες, ωστόσο, δείχνουν πως οι τεχνικές αυτές δεν είναι αξιόπιστες και χρειάζεται μεγαλύτερη προσπάθεια και έρευνα για να αναγνωριστεί η διαγνωστική τους αξία. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

Η αμνιοκέντηση συνιστάται στις περιπτώσεις όπου οι γονείς είναι ηλικίας τουλάχιστον 45 ετών, ο πατέρας είναι άνω των 55 και όταν η μητέρα είναι άνω των 36 ετών, ενώ αυτή η μέθοδος δεν είναι 100% ακίνδυνη για το έμβρυο και το 65% των εμβρύων με αυτό το σύνδρομο αποβάλλονται χωρίς καμία ιατρική επέμβαση, ενώ το 20% δεν ζει περισσότερο από δύο χρόνια. Η εξέταση alpha-fetoprotein είναι μία εξέταση αίματος όπου μετράει τα επίπεδα της ουσίας alpha-fetoprotein, η οποία παράγεται φυσιολογικά από το έμβρυο και μεταφέρεται στο αίμα της μητέρας. Αν η εξέταση δείξει χαμηλά επίπεδα της ουσίας στο αίμα της μητέρας, τότε το έμβρυο έχει το σύνδρομο Down, ενώ αν τα επίπεδα της ουσίας είναι υψηλά το έμβρυο παρουσιάζει διςχιδή διαταραχή. Ακόμη, τα επίπεδα μπορεί να είναι μη φυσιολογικά στη περίπτωση που η μητέρα κυοφορεί δίδυμα, ή υπάρχει η περίπτωση να γεννήσει πρόωρα, ή το βάρος του μωρού είναι μικρό. Ενώ υπάρχει και η περίπτωση, το παιδί να είναι φυσιολογικό και η εξέταση να δείχνει το αντίθετο. Έτσι, όταν τα αποτελέσματα δεν είναι ικανοποιητικά, θα πρέπει να γίνεται και αμνιοκέντηση. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

Μη επεμβατικός προγεννητικός έλεγχος (NIPT)

Τα τελευταία χρόνια, ωστόσο, είναι γνωστός ο μη επεμβατικός προγεννητικός έλεγχος (ή NIPT), ο οποίος χρησιμοποιείται σε περισσότερες από 100 χώρες, συμπεριλαμβανομένης και της Ελλάδας και γίνεται με μία απλή εξέταση αίματος και είναι 100% ασφαλές για τη μητέρα και το έμβρυο (Τσουλέα, 2015). Αποτελεί μια πρωτοποριακή εξέταση που σκοπό έχει να δώσει μια ισχυρή ένδειξη για το αν το έμβρυο έχει υψηλό ή χαμηλό ρίσκο να πάσχει από κάποια χρωμοσωμική ανωμαλία. Η εξέταση αυτή, βασίζεται στην ανακάλυψη του καθηγητή Dennis Lo και των

συνεργατών του, ότι στο ολικό DNA του μητρικού πλάσματος, υπάρχει παρουσία μεγάλων ποσοτήτων, 3,4% με 6,2%, DNA του εμβρύου. Ο μέσος όρος συγκέντρωσης τους αυξάνεται κατά 12 φορές κατά τη διάρκεια της κύησης, ενώ εξαφανίζεται δύο ώρες μετά τη γέννηση. Μπορεί να ανιχνεύσει χρωμοσωμικές ανωμαλίες, όπως, το σύνδρομο Down (Τρισωμία 21), το σύνδρομο Edward's (τρισωμία 18), το σύνδρομο Patau (τρισωμία 13), τη Τρισωμία 16 και 22, ανευπλοειδίες που σχετίζονται με τα φυλετικά χρωμοσώματα, όπως, το σύνδρομο Turner (XO), το σύνδρομο Klinefelter (XXY), το Τριπλό X (XXX) και το σύνδρομο Jacobs (XYY), καθώς επίσης και το μικροελλειπτικό σύνδρομο 1p36, τα σύνδρομα Prader-Willi/Angelman, DiGeorge, Jacobsen, Langer-Giedion, Wolf-Hirschhorn, Cri-du-chat, ενώ ανιχνεύει και το φύλο του εμβρύου. Έχει εξαιρετική ακρίβεια για την ανεύρεση των συχνότερων εμβρυικών τρισωμιών, σύμφωνα με κλινικές μελέτες, οι οποίες υποστηρίζουν ότι ανιχνεύεται το 99-99.5% των εμβρύων με τρισωμία 21, το 98-99.6% των εμβρύων με τρισωμία 18 και το 80-100% με τρισωμία 13. Εξακολουθεί, όμως, να παρέχει μικρότερη ακρίβεια από την αμνιοκέντηση και γι' αυτό δεν είναι εξέταση διαγνωστική. (Αγγελόπουλος, 2015)

Η διαδικασία του μη επεμβατικού προγεννητικού ελέγχου κατέχει ποσοστό ακριβείας 99%, σύμφωνα με μελέτη του Νοσοκομείου Παίδων της Great Ormond Street. Στη μελέτη συμμετείχαν 2.500 εγκυμονούσες γυναίκες, όπου παρατηρήθηκε πως με τη χρήση του NPIT μειώθηκε κατά 80% ο αριθμός των αμνιοκεντήσεων, ενώ η παρουσία του συνδρόμου Down επιβεβαιώθηκε στο 99% εκείνων που χρειάστηκαν αμνιοκέντηση λόγω του θετικού NPIT. (Τσουλέα, 2015)

Ο μη επεμβατικός προγεννητικός έλεγχος μπορεί να γίνει σε κάθε έγκυο που επιθυμεί να έχει ένα μη επεμβατικό εμβρυικό προγεννητικό έλεγχο, σε εγκύους με ιστορικό χρωμοσωμικών ανωμαλιών ή προχωρημένη ηλικία, σε εγκύους που τα βιοχημικά και υπερηχογραφικά ευρήματα 1ου ή και 2ου τριμήνου, παρουσιάζουν ένα υψηλό ρίσκο παρουσίας χρωμοσωμικών ανευπλοειδιών, σε κυήσεις υψηλού κινδύνου όπου αντενδείκνυται ο επεμβατικός προγεννητικός έλεγχος, σε περιπτώσεις μονήρης κυήσεως, που έχουν προκύψει είτε από φυσική σύλληψη, είτε μετά από διαδικασία εξωσωματικής θεραπείας με IVF. (Αγγελόπουλος, 2015)

Το NIPT μπορεί να πραγματοποιηθεί από τη 10η εβδομάδα κύησης και το τεστ γίνεται στο εξωτερικό (ΗΠΑ ή Ευρώπη), ενώ τα αποτελέσματα είναι έτοιμα, συνήθως, εντός 1-2 εβδομάδων. Εάν, το NIPT δείξει αυξημένο κίνδυνο τρισωμίας 21, 18 ή 13,

δεν σημαίνει ότι το έμβρυο φέρει σίγουρα ένα από αυτά, αν και είναι εξαιρετικά πιθανόν, ενώ αν, δείξει χαμηλό κίνδυνο, τότε η πιθανότητα είναι πολύ μικρή. Σε αυτή την περίπτωση απαιτείται περαιτέρω έλεγχος με τις επεμβατικές μεθόδους. Αν τα αποτελέσματα είναι φυσιολογικά, δεν διασφαλίζουν ένα «φυσιολογικό» έμβρυο, ενώ υπάρχει και μία μικρή πιθανότητα να μη μπορέσουν να διαγνωστούν τρισωμίες, λόγω του μωσαϊκισμού, της ταυτόχρονης, δηλαδή, ύπαρξης φυσιολογικών και παθολογικών κυττάρων, ή λόγω άλλων αίτιων. (Αγγελόπουλος, 2015)

Συμπερασματικά, ο μη επεμβατικός προγεννητικός έλεγχος δεν αντικαθιστά την ακρίβεια της προγεννητικής διάγνωσης με CVS ή αμνιοκέντηση και όλα τα αποτελέσματα πρέπει να ερμηνεύονται, λαμβάνοντας υπόψιν τα υπερηχογραφικά ευρήματα, καθώς επίσης και το ιατρικό της μητέρας. Τέλος, συνίσταται να γίνονται όλοι οι υπερηχογραφικοί έλεγχοι στις 11-13 και στις 20-22 εβδομάδες κύησης για τον έλεγχο ανατομίας του εμβρύου και στις 30-32 εβδομάδες για τον έλεγχο της εμβρυϊκής ανάπτυξης. (Αγγελόπουλος, 2015)

2.1.6. Αντιμετώπιση του συνδρόμου

Θεραπεία του συνδρόμου Down με την κλασική, ιατρική έννοια δεν υπάρχει. Η αντιμετώπιση του βασίζεται στην έγκαιρη αποκατάσταση των ιατρικών διαταραχών που αντιμετωπίζει το παιδί, όπως, οι διαταραχές όρασης και ακοής, χρησιμοποιώντας διορθωτικά γυαλιά και ακουστικά βαρηκοΐας αντίστοιχα, οι καρδιακές ανωμαλίες, μέσα από χειρουργικές επεμβάσεις κ.α.

Καθοριστική σημασία, για την ανάπτυξη και, αργότερα, την ανεξαρτησία των παιδιών αυτών, έχει η έγκαιρη και κατάλληλη εκπαίδευση. Στόχος είναι η πλήρης ή μερική ένταξή τους στο σχολείο ή σε «ειδικό» σχολείο, εφόσον υπάρχουν συνοδές αναπηρίες, η οποία με τη σειρά της θα οδηγήσει και στην ομαλή ένταξη στο κοινωνικό σύνολο. Βασικός παράγοντας για να επιτευχθούν αυτοί οι στόχοι αποτελεί η στήριξη που θα έχει το παιδί αυτό από την οικογένεια και το περιβάλλον. Η διεπιστημονική ομάδα που, συνήθως, παίρνει μέρος σε αυτό το θεραπευτικό πλάνο, απαρτίζεται από ειδικούς ιατρούς, όπως παθολόγους, ΩΡΛ κ.τ.λ., ειδικό παιδαγωγό, λογοθεραπευτή, διαιτολόγο και εργοθεραπευτή. Τέλος, όπως αναφέρεται και παραπάνω, αν τα παιδιά με σύνδρομο Down εκπαιδευτούν έγκαιρα και σωστά, τότε μπορούν να έχουν μία «φυσιολογική» και ανεξάρτητη ζωή.

2.2 Σύνδρομο Εύθραστο «X» (Fragile “X” Syndrome)

Το σύνδρομο αυτό αποτελεί τη συχνότερη μορφή μονογονιδιακής κληρονομούμενης νοητικής υστέρησης, τη δεύτερη συχνότερη αιτία νοητικής υστέρησης μετά το σύνδρομο Down και μία από τις σημαντικότερες αιτίες αυτισμού. (Μπουζαρέλου, et al., 2012) Η διαταραχή αυτή οφείλεται στην επέκταση της νουκλεοτιδικής αλυσίδας CGG στο γονίδιο FMR-1. Στα φυσιολογικά άτομα ο αριθμός των επαναλήψεων της αλληλουχίας κυμαίνεται από 5-54. Στους φορείς επαναλαμβάνεται από 60 έως 200 φορές και ονομάζεται προμετάλλαξη, ενώ στους πάσχοντες ξεπερνάει τις 200 φορές και ονομάζεται πλήρης μετάλλαξη. Η πλήρης μετάλλαξη, συνήθως, συνοδεύεται από υπερμεθυλίωση της ακολουθίας του DNA με αποτέλεσμα την απενεργοποίηση του γονιδίου και τη διακοπή παραγωγής της πρωτεΐνης FMRP, η οποία ρυθμίζει την πρωτεϊνσύνθεση και τον σχηματισμό και την πλαστικότητα των συνάψεων. Ακόμη, τα άτομα με προμετάλλαξη παρουσιάζουν αυξημένα επίπεδα FMR1 mRNA, 4πλάσια με 8πλάσια πάνω του φυσιολογικού, τα οποία είναι τοξικά για τους νευρώνες και οδηγούν σε πρόωρο κυτταρικό θάνατο (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012).



Εικόνα 2.6: Το διαταραγμένο χρωμόσωμα «X».

Το 99% των περιπτώσεων οφείλεται στην επέκταση της αλληλουχίας CGG στο γονίδιο FMR-1, ενώ το υπόλοιπο 1% οφείλεται σε σημειακή μετάλλαξη ή έλλειψη κατά μήκος του γονιδίου. Η πλήρης μετάλλαξη συναντάται 1 στις 4000 για τους άνδρες και 1 στις 6000 με 8000 για τις γυναίκες, ενώ τα 4/5 των ανδρών και το 50% των γυναικών δείχνουν κλινικά επηρεασμένοι. Η περίπτωση της προμετάλλαξης είναι 1 στις 250 με 800 για τους άνδρες και 1 στις 130 με 250 για τις γυναίκες (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012). Ωστόσο, γενικότερα, το σύνδρομο Εύθραστο «X» παρουσιάζεται στα αγόρια με συχνότητα 1 στις 4.000-4.500, ενώ στα κορίτσια η συχνότητα είναι 1 στις 8.000-

9.000. Ακόμα, μία στις 259 γυναίκες είναι φορείς του συνδρόμου και το σύνδρομο αυτό ευθύνεται για το 14% περιπτώσεων άγνωστης νοητικής υστέρησης και για το 50% της αύξησης της συχνότητας νοητικής υστέρησης στους άνδρες (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009). Επίσης, είναι σημαντικό να αναφέρουμε, πως επειδή οι γυναίκες έχουν δύο χρωμοσώματα X, αν το ένα είναι εύθραυστο μπορεί να αναπληρωθεί με το άλλο που είναι φυσιολογικό. Οι άνδρες, ωστόσο, διαθέτουν μόνο ένα X χρωμόσωμα και γι' αυτό το λόγο το σύνδρομο αυτό εμφανίζεται συνήθως σε εκείνους και οι γυναίκες είναι φορείς, παρουσιάζοντας και εκείνες κλινική εικόνα Εύθραυστου X (Πολυχρονοπούλου, 2010).

Τέλος, πρέπει να επισημάνουμε πως το 40% των μεγαλύτερων ανδρών με προμετάλλαξη θα παρουσιάσουν το σύνδρομο FXTAS (Fragile X Tremor/Ataxia Syndrome), το οποίο χαρακτηρίζεται από τρόμο σκοπού, παρκινσονισμό, αταξία, νευροπάθεια και, σαν ανεξάρτητο μοναδικό εύρημα, έκπτωση γνωστικών λειτουργιών/άνοια και δυσλειτουργία του Αυτόνομου Νευρικού Συστήματος με υπέρταση, ανικανότητα και ακράτεια. Η κλινική εικόνα μπορεί να επιδεινωθεί ραγδαία, μέσα σε 5 με 6 χρόνια, ιδιαίτερα αν συνυπάρχει νόσος Parkinson, νόσος Alzheimer ή σκλήρυνση κατά πλάκας, ή μπορεί να παραμείνει σταθερή για 10 με 20 χρόνια. Στις γυναίκες φορείς, το FXTAS εκδηλώνεται με ποσοστό 8% και δεν συνοδεύεται με έκπτωση γνωστικών λειτουργιών, εκτός από κάποιες μεμονωμένες περιπτώσεις. Στις γυναίκες εμφανίζεται, συνήθως, πρώιμη ωθητική ανεπάρκεια, υποθυρεοειδισμό (50%), ινομυαλγία (40%), και ενεργοποίηση αυτοάνοσου μηχανισμού (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012).

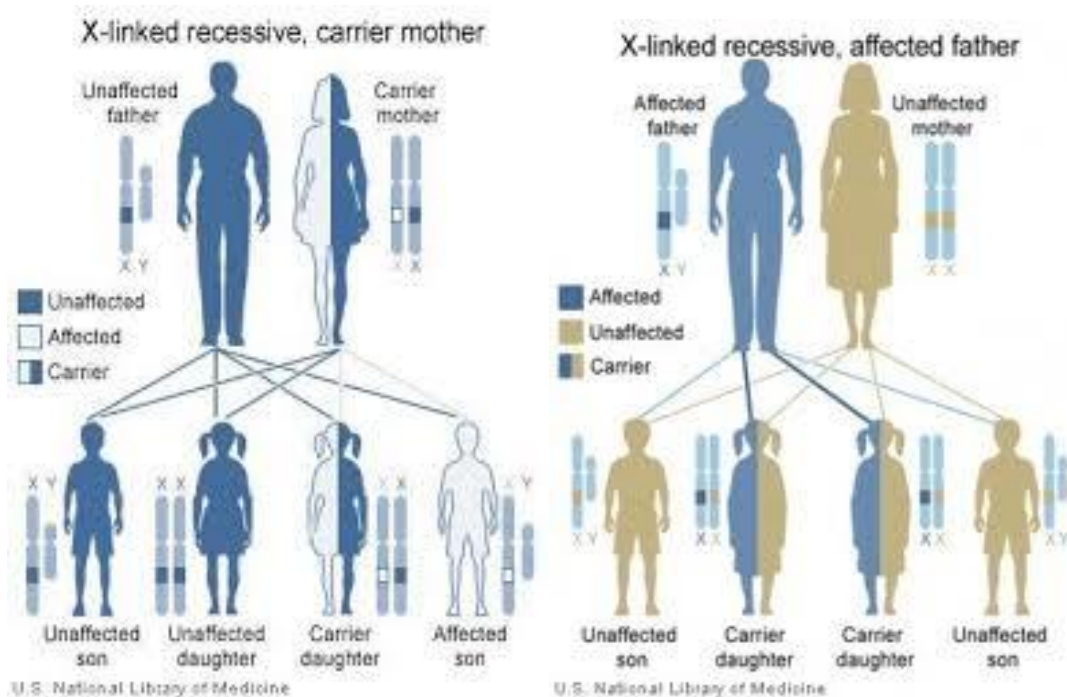
2.2.1 Κληρονομικότητα του συνδρόμου Εύθραυστο «X»

Η κληρονομικότητα του συνδρόμου εξαρτάται από το αν ο γονέας φέρει τη προμετάλλαξη ή τη μετάλλαξη και από το αν είναι ο πατέρας ή η μητέρα. Έτσι, αν ο πατέρας φέρει τη προμετάλλαξη, τότε όλες οι κόρες του θα κληρονομήσουν το διαταραγμένο χρωμόσωμα «X» και θα φέρουν τη προμετάλλαξη, ενώ οι γιοι του θα είναι φυσιολογικοί, αφού θα πάρουν το «Y» χρωμόσωμα του πατέρα και το «X» φυσιολογικό χρωμόσωμα της μητέρας (Δαρμανή, 2015).

Αν η μητέρα, αντίθετα, φέρει τη προμετάλλαξη, έχει ένα φυσιολογικό «X» και ένα με προμετάλλαξη. Όταν μεταφερθεί το χρωμόσωμα αυτό στο παιδί, ο αριθμός των επαναλήψεων μπορεί να αυξηθεί και η προμετάλλαξη να γίνει μετάλλαξη ή να

παραμένει ίδιος ο αριθμός και ίδια και η προμετάλλαξη. Αν γίνει η μετάλλαξη, οι γιοι της μητέρας θα πάσχουν από το σύνδρομο Εύθραστο «X», ενώ αν παραμείνει προμετάλλαξη, όλα της τα παιδιά θα εμφανίζουν ήπια ή καθόλου συμπτώματα (Δαρμανή, 2015).

Στην περίπτωση που η μητέρα φέρει τη μετάλλαξη, τότε κάθε γιος της έχει 50% πιθανότητα να πάρει το «μεταλλαγμένο» χρωμόσωμα «X» της μητέρας και το «Y» χρωμόσωμα του πατέρα και να πάσχει από το σύνδρομο και 50% πιθανότητα να πάρει το φυσιολογικό χρωμόσωμα της μητέρας και να είναι φυσιολογικό. Η κόρη της μητέρας αυτής έχει, επίσης, 50% πιθανότητα να πάρει το φυσιολογικό χρωμόσωμα από τον πατέρα και το «μεταλλαγμένο» από τη μητέρα και να είναι φορέας της μετάλλαξης, εμφανίζοντας ήπια ή καθόλου συμπτώματα, όπως η μητέρα της, ή να πάρει το φυσιολογικό χρωμόσωμα και από τους δύο και να είναι απολύτως υγιείς (Δαρμανή, 2015).



Εικόνα 2.7: (αριστερά) Μετάδοση του συνδρόμου όταν η μητέρα είναι φορέας. (δεξιά): Μετάδοση του συνδρόμου όταν ο πατέρας πάσχει από Εύθραστο «X»

2.2.2 Κλινική εικόνα των ατόμων με σύνδρομο Εύθραστο «X»

Η κλινική εικόνα των ατόμων αυτών περιλαμβάνει φυσιολογικό η ελαφρά χαμηλότερο ανάστημα, παρεκκλίνοντα δακτυλικά και παλαμιαία δερματογλυφικά χαρακτηριστικά, απαλό σαρκώδες δέρμα και ένα συγκεκριμένο προσωπείο με μακροκεφαλία, προεξέχοντα αυτιά, προγναθισμό, ανωμαλίες στην οδοντική σύγκλιση

και τοξωτό ουρανίσκο. Ακόμα, παρουσιάζουν και προβλήματα υγείας, οφθαλμολογικά προβλήματα, όπως στραβισμό, νυσταγμό και μυωπία, καρδιολογικά προβλήματα, όπως πρόπτωση μιτροειδούς, υποπλασία και στένωση ή διάταση αορτής, υποτονία μυών, ορθοπεδικά προβλήματα, όπως πλατυποδία, σκολίωση και χαλαρότητα ή/και υπερεκτασιμότητα των αρθρώσεων, συχνά, εμφανίζουν κήλη και μέσες ωτίτιδες (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012).

Πιο συγκεκριμένα, στα αγόρια παρατηρείται μακροκεφαλία, με μεγάλα αυτιά και προεξέχουσα γνάθο, ενώ, συχνά, συνυπάρχει υπερεκτασιμότητα αρθρώσεων και ανεπάρκεια μιτροειδούς βαλβίδας της καρδιάς. Στην προεφηβεία, συνήθως, εμφανίζουν αυξημένο όγκο των όρχεων, ενώ είναι απαραίτητη η συχνή παρακολούθηση της κοιλίας, μέσω υπερηχογραφήματος, αφού σε πολλά περιστατικά παρατηρούνται κύστες και κακοήθειες του ήπατος. (Μπουζαρέλου, 2012)



Εικόνα 2.8: Δύο παιδιά που φέρουν τα χαρακτηριστικά του προσώπου του συνδρόμου «X».

Το 85% των αγοριών και το 25-30% των κοριτσιών παρουσιάζουν Δείκτη Νοημοσύνης μικρότερο του 70 (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012). Επιπλέον, μπορεί να συνυπάρχει αυτιστική συμπεριφορά, διάσπαση προσοχής και σπασμοί, ενώ το 25 με 35% των αγοριών πληροί τα κριτήρια του αυτισμού (Μπουζαρέλου, 2012). Η τυπική εικόνα σε γυναίκες που πάσχουν από το σύνδρομο αυτό είναι η Μαθησιακή Διαταραχή, κυρίως στα μαθηματικά, με δείκτη νοημοσύνης φυσιολογικό ή οριακά φυσιολογικό. Αν δεν υπάρχει μαθησιακή δυσκολία, είναι εμφανείς οι διαταραχές στη προσοχή, στην οπτικοχωρική αντίληψη και τις εκτελεστικές λειτουργίες. Στα αγόρια, με τη πάροδο των

χρόνων, ο δείκτης νοημοσύνης εκπίπτει, αλλά οι προσαρμοστικές λειτουργίες βελτιώνονται. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Τέλος, το σύνδρομο Εύθραστο «X» είναι το πιο συχνά συνδεόμενο σύνδρομο με τον αυτισμό. Πρόσφατες μελέτες δείχνουν πως η συχνότητα αυτού του συνδρόμου σε άτομα με αυτισμό είναι 1,6%. Το 30% των αγοριών με Εύθραστο «X» πληρούν τα κριτήρια κάποιας συγκεκριμένης αυτιστικής διαταραχής, ενώ το 20% μπορεί να καταταχθεί στη Διάχυτη Διαταραχή της Ανάπτυξης, Μη Προσδιοριζόμενη Αλλιώς. Χαρακτηριστικά αυτισμού που μπορούν να παρατηρηθούν είναι φτωχή βλεμματική επαφή, η ηχολαλία, οι στερεοτυπίες, οι αυτοτραυματιστικές συμπεριφορές, η αισθητηριακή αμυντικότητα, η φτωχή κοινωνική αλληλεπίδραση και η δυσκολία προσαρμογής σε αλλαγές ρουτίνας. Η υπερευαισθησία στα ερεθίσματα εξηγείται με τη δυσλειτουργία του Αυτόνομου νευρικού Συστήματος και οδηγεί στην αυξημένη συμπαθητική αντίδραση, στην έκκριση κορτιζόλης και στη μειωμένη εξοικείωση στο ερέθισμα. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

2.2.3 Ο λόγος και η ομιλία σε άτομα με το σύνδρομο Εύθραστο «X»

Στην ανάπτυξη του λόγου, παρατηρείται σημαντική καθυστέρηση της ομιλίας, αφού οι πρώτες λέξεις εμφανίζονται στην ηλικία των 2 ετών και οι προτάσεις λίγων λέξεων στα 3 έτη. Τα αγόρια, ωστόσο, μένουν στο προγλωσσικό στάδιο περισσότερο από τα κορίτσια. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012) Γενικά, παρουσιάζουν διαταραχές άρθρωσης, προσωδίας και ρυθμού της ομιλίας. Συνήθως, η ομιλία τους περιγράφεται ως επαναλαμβανόμενη, με ιεροτελεστικές προτάσεις, ηχολαλία και στοιχεία δυσπραξίας. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009) Το λεξιλόγιο υστερεί και σε ποσότητα και σε ρυθμό ανάπτυξης, ενώ η αφηγηματική ικανότητα θεωρείται ικανοποιητική για το επίπεδο εκφραστικότητας του παιδιού. Ο επαναληπτικός λόγος σε όλα τα επίπεδα, φωνημάτων, λέξεων, φράσεων, προτάσεων, θεμάτων και επικοινωνιακών μέσων, είναι τυπικός, αλλά εντονότερος από εκείνον παιδιών με οποιαδήποτε άλλη μορφή νοητικής ανεπάρκειας στο αντίστοιχο αναπτυξιακό επίπεδο, η επίδοση τους στην ανάγνωση είναι ικανοποιητική στις ολόκληρες πραγματικές λέξεις, αλλά φτωχότερη όπου απαιτούνται αυξημένες ικανότητες φωνολογικής επεξεργασίας. (Μαλεγιαννάκη Α.,)

Στη γλωσσική αντίληψη υπάρχουν προβλήματα στη κατανόηση των λέξεων και των γραμματικών και συντακτικών δομών. Το προσληπτικό λεξιλόγιο έχει ελλείμματα ή είναι ίδιο με εκείνο των τυπικά αναπτυσσόμενων παιδιών μικρότερης ηλικίας και

αντίστοιχης εξωλεκτικής ικανότητας. Μεγαλώνοντας η αντίληψη της γραμματικής και της σύνταξης βελτιώνεται. Τέλος, η γλωσσική αντίληψη είναι καλύτερη στα κορίτσια σε σύγκριση με τα αγόρια, ενώ χειρότερη σε άτομα που παρουσιάζουν Εύθραυστο «Χ» και αυτισμό. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Η επεξεργασία των πληροφοριών και η μακρόχρονη μνήμη, ωστόσο, παραμένουν ανέπαφες, αναπτυσσόμενες καθυστερημένα ως προς τη χρονολογική ηλικία. Αντίθετα, σημαντικά επηρεασμένες δείχνουν η μνήμη εργασίας, ακουστική και οπτικοχωρική, η διατηρούμενη προσοχή και η λειτουργία του ανασταλτικού ελέγχου. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Σε πραγματολογικό/επικοινωνιακό επίπεδο τα παιδιά με αυτό το σύνδρομο δεν είναι ικανά να εκτιμήσουν τις πληροφοριακές ανάγκες του συνομιλητή τους και να παρέχουν τις απαραίτητες πληροφορίες σε ένα συγκεκριμένο θέμα, όταν η συνομιλία δεν είναι πρόσωπο με πρόσωπο (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012). Ο ρόλος τους στο διάλογο, συνήθως, είναι παθητικός, κάνουν άστοχες εισηγήσεις και δυσκολεύονται να διατηρήσουν το θέμα της συζήτησης, ενώ τα αγόρια δεν χρησιμοποιούν, συχνά, χειρονομίες που βοηθούν την επικοινωνία. Παρουσιάζουν, δηλαδή, και αυτιστικά στοιχεία. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009) Επίσης, τους είναι δύσκολο να παράγουν σημασιολογικά σχετικές προτάσεις, να αναγνωρίσουν και να διορθώσουν προβλήματα κατανόησης και, ιδιαίτερα τα κορίτσια, να διατηρήσουν ένα συγκεκριμένο θέμα στο διάλογο. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

2.2.4 Νευροαπεικονιστικά ευρήματα του συνδρόμου

Τα νευροαπεικονιστικά ευρήματα συνδέουν αρκετά από τα χαρακτηριστικά των ατόμων αυτών με συγκεκριμένες μορφολογικές και λειτουργικές ανωμαλίες των δομών του εγκεφάλου. Η δυσλειτουργία των κινήτρων, η υπερκινητικότητα και οι στερεοτυπίες οφείλονται στη μειωμένη ενεργοποίηση του πλάγιου προμετωπιαίου φλοιού σε συνδυασμό με το μειωμένο όγκο του κερκοφόρου πυρήνα. Σε κορίτσια που παρουσιάζουν μειωμένη ενεργοποίηση του προσεγκεφάλου και του ιππόκαμπου παρατηρούνται ελλείμματα στη προσοχή και τη μνημονική κωδικοποίηση. Τα παιδιά αυτά συχνά έχουν αυξημένο, αμφοτερόπλευρα, τον όγκο του ιππόκαμπου, ο οποίος είναι απαραίτητος για τη μνημονική επεξεργασία, τη συναισθηματική ρύθμιση και τη διαχείριση του άγχους, ενώ η αυξημένη παρεγκεφαλίδα, με μικρότερο ή ελαττωματικό το οπίσθιο τμήμα του σκώληκα, οδηγεί σε αυτιστικές διαταραχές και σοβαρά γνωστικά

ελλείμματα. Επίσης, τα άτομα με Εύθραυστο «X» συχνά παρουσιάζουν μεγαλύτερη ενεργοποίηση του αριστερού ιππόκαμπου, της νήσου Reil, της αριστερής μετακεντρικής και της αριστερής άνω κροταφικής έλικα, οι οποίες παίζουν ρόλο στο αίσθημα του φόβου, στην επεξεργασία των σύνθετων ακουστικών ερεθισμάτων και στη συναισθηματική έκφραση των προσώπων. Ακόμη, η δυσλειτουργία της αμυγδαλής επιτρέπει την εμφάνιση κοινωνικών ελλειμμάτων, η διαταραχή του βρεγματικού λοβού επιτρέπει τα οπτικοκινητικά ελλείμματα, ο μειωμένος όγκος της νήσου Reil και του προμετωπιαίου φλοιού επηρεάζει περισσότερο το γνωστικό και κοινωνικό επίπεδο του συνδρόμου και ο μικρότερος όγκος της δεξιάς άνω κροταφικής έλικα το γνωστικό επίπεδο, επίσης. Τέλος, ο αυξημένος υποθάλαμος δημιουργεί την ανταπόκριση σε στρεσογόνες καταστάσεις με την αυξημένη έκκριση της κορτιζόλης και εντείνει τις διαταραχές ύπνου με την ανώμαλη έκκριση της μελατονίνης (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012).

2.2.5 Ψυχολογικό και συμπεριφορικό προφίλ των ατόμων με σύνδρομο Εύθραυστο «X»

Οι ψυχοπαθολογικές διαταραχές περιλαμβάνουν στοιχεία ΔΕΠ-Υ, ψυχωτικές εκδηλώσεις το 10 με 20% και επιθετικότητα λόγω παρορμητικότητας, συναισθηματικής ευμεταβλητότητας και υπερευαισθησίας το 20 με 30% των περιπτώσεων (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012). Στα αγόρια, πιο συγκεκριμένα, με Εύθραυστο «X» παρατηρείται, συνήθως, υπερκινητικότητα-διάσπαση προσοχής, στερεότυπες και αυτοτραυματικές συμπεριφορές, ντροπαλότητα, αποφυγή βλέμματος και κοινωνική απομόνωση (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009). Τα κορίτσια με Εύθραυστο «X» παρουσιάζουν περισσότερο συναισθηματικές διαταραχές και δυσπροσαρμοστικές συμπεριφορές, όπως η κατάθλιψη, η κοινωνική φοβία και η επιλεκτική βωβότητα (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012). Σε μία έρευνα, ωστόσο, των Hatton και συνεργάτες το 2002, παρατηρήθηκαν σοβαρά συμπεριφορικά προβλήματα στο 49% των κοριτσιών και μειωμένες κοινωνικές δεξιότητες στο 26% των κοριτσιών (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009).

2.2.6 Διάγνωση του συνδρόμου

Η διάγνωση του συνδρόμου αυτού είναι πολύ σημαντική, καθώς αυτό κληρονομείται. Η επιβεβαίωση, λοιπόν, μέσω της κλινικής διάγνωσης γίνεται με μία εξέταση DNA. Αν το άτομο έχει το σύνδρομο, τότε το χρωμόσωμα «X» διασπάται και

θρυμματίζεται εύκολα όταν εξετάζεται στο μικροβιολογικό εργαστήριο κάτω από συγκεκριμένες συνθήκες. Έτσι, πήρε και το όνομά του ως «εύθραυστο». Ακόμη, αν γνωρίζουμε την ύπαρξη ενός τέτοιου χρωμοσώματος στους γονείς, εξετάζουμε και το έμβρυο με τη προγεννητική μέθοδο για να διαπιστώσουμε αν έχει το ελαττωματικό χρωμόσωμα «X». (Δαρμανή, 2015) Επίσης, όπως προαναφέρθηκε το σύνδρομο αυτό μπορεί να διαγνωσθεί και μέσω του μη επεμβατικού προγεννητικού ελέγχου.

2.2.7 Αντιμετώπιση του συνδρόμου

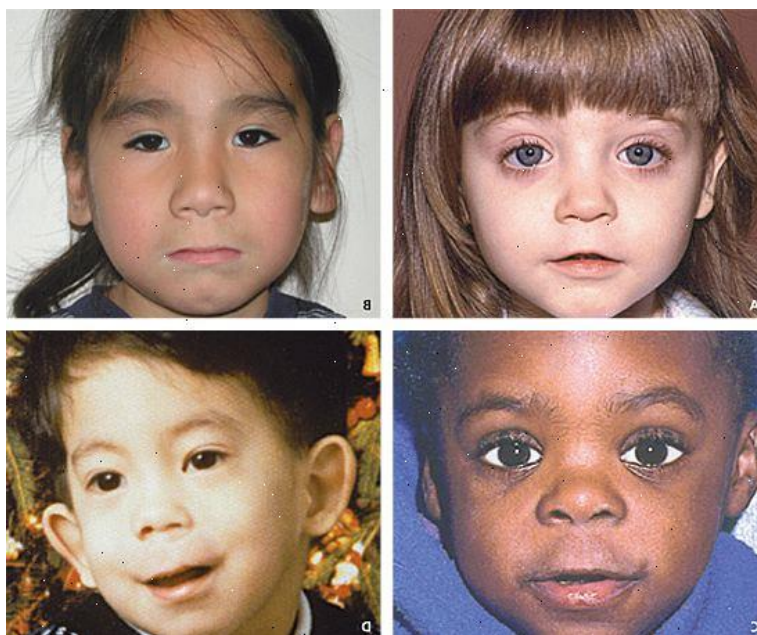
Όσον αφορά τη θεραπεία του συνδρόμου αυτού με τη κλασική, ιατρική έννοια, δεν υπάρχει. Ωστόσο, υπάρχουν τρόποι βελτίωσης της ποιότητας της ζωής των ατόμων αυτών, όπου και μαθαίνουν να αξιοποιούν πλήρως τις δυνατότητές τους. Η διεπιστημονική ομάδα που βοηθά τα άτομα με σύνδρομο Εύθραυστο «X» απαρτίζεται από τον παιδίατρο και ειδικούς ιατρούς για την αντιμετώπιση όλων εκείνων των διαταραχών της υγείας του παιδιού, όπως οφθαλμίατρος για τα προβλήματα όρασης, το φυσιοθεραπευτή, το ψυχολόγο, το λογοθεραπευτή και τον ειδικό παιδαγωγό. (Δαρμάνη Ε., 2015)

Η φαρμακευτική αγωγή που, συνήθως, απαιτείται αφορά τα συμπτώματα του συνδρόμου. Έτσι, χορηγούνται διεγερτικά για την διάσπαση προσοχής, αντικαταθλιπτικά, αντιψυχωτικά, αντιεπιληπτικά, όπως αυτά που στοχεύουν στο mGluR5 και τα οποία μπορούν να διασώσουν δενδριτικές ανωμαλίες της σπονδυλικής στήλης, μειώνοντας τις επιληπτικές κρίσεις, τα γνωστικά προβλήματα και τα προβλήματα συμπεριφοράς. (Μάλλιου-Κριαρά, 2013)

Ωστόσο, δοκιμάζεται ένα νέο φάρμακο για το σύνδρομο αυτό, γνωστό ως Fenodam, από ερευνητές του Rush University Medical Center στο Σικάγο και του Ινστιτούτου UC Davis M.I.N.D. Στόχος της έρευνας είναι να βρεθεί ένα ασφαλές και αποτελεσματικό φάρμακο για την αντιμετώπιση των συμπτωμάτων του συνδρόμου. Πιο συγκεκριμένα, απενεργοποιεί τους υποδοχείς mGluR5 του εγκεφάλου, οι οποίοι φαίνεται να παρουσιάζουν αυξημένη δραστηριότητα σε άτομα με σύνδρομο Εύθραυστο «X», μειώνοντας, έτσι, τα συμπτώματά του. Σε μελέτη που έγινε, δόθηκε από στόματος το φάρμακο σε 12 συμμετέχοντες και παρατηρήθηκε πως οι 6 από αυτούς παρουσίασαν 20% βελτίωση στην αισθητηριακή διαλογή, στη προσοχή και στην αναστολή (ντροπαλότητα), όπως φάνηκε από το πρωτόκολλο είχε αναπτύξει ο David Hessel από το Ινστιτούτου M.I.N.D. και από το UC Davis Department of Psychiatry and Behavioral

Medicine (UC Davis Health System website). Ωστόσο, το φάρμακο αυτό δεν έχει εγκριθεί για θεραπευτική χρήση από το U.S. Food and Drug Administration (Rush University Medical Center website).

2.3 Εμβρυικό Αλκοολικό Σύνδρομο (Fetal Alcohol Syndrome-FAS)



Εικόνα 2.9: Φωτογραφίες παιδιών με εμβρυικό αλκοολικό σύνδρομο


Το εμβρυικό αλκοολικό σύνδρομο, ή εν συντομία FAS, πήρε το όνομά του το 1973 από τους Jones, Smith, Ulleland και Streissguth, οι οποίοι περιέγραψαν την κλινική εικόνα παιδιών που οι μητέρες τους ήταν αλκοολικές και εμφάνιζαν ενδομήτρια καθυστερημένη ανάπτυξη, καθυστέρηση ψυχοκινητικής ανάπτυξης, ανωμαλίες του σπλαχνικού και προσωπικού κρανίου και των άκρων. Ακόμη, υπάρχουν αναφορές στη Βίβλο και στην Ελληνική Μυθολογία για τις αρνητικές επιδράσεις που είχε στα παιδιά η χρήση του αλκοόλ από τη μητέρα κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Η πρώτη αναφορά, ωστόσο, για τη τερατογόνο δράση της αιθυλικής αλκοόλης έγινε το 1968 από τους Lamoine, Harousseau, Borteyru και Menuet, οι οποίοι περιέγραψαν τα συμπτώματα 127 παιδιών που η μητέρες τους ήταν αλκοολικές. Τα συμπτώματα αυτά περιλάμβαναν ελαττωματική ανάπτυξη, ψυχοκινητική καθυστέρηση, χαμηλό δείκτη νοημοσύνης και μη τυπικό ηλεκτροεγκεφαλογράφημα. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Είναι ευρύτερα γνωστό πως η χρήση αλκοόλ, αλλά και άλλων ουσιών από τη μητέρα, επηρεάζουν την ανάπτυξη του Κεντρικού Νευρικού Συστήματος του εμβρύου σε όλη τη διάρκεια της εγκυμοσύνης και οι επιπτώσεις μπορεί να εκδηλωθούν είτε αμέσως μετά τη γέννηση, είτε στην παιδική ή και την ενήλικη ζωή του παιδιού. Ο βαθμός της προγεννητικής αλκοόλης στο παιδί εξαρτάται από τη ποσότητα κατανάλωσης της μητέρας, καθώς η ουσία περνά εύκολα από το πλακούντα στην εμβρυϊκή κυκλοφορία. Οι ποσότητες, δηλαδή, αλκοόλ στο αίμα του αναπτυσσόμενου εμβρύου είναι ίδιες με αυτές της μητέρας. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)



Εικόνα 2.10: Σουρεαλιστική απεικόνιση του εμβρύου που καταναλώνει αλκοόλ μέσω του πλακούντα κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης

Η κατανάλωση αλκοόλης πάνω από 48-60 γρ. καθημερινά μπορεί να προκαλέσει την εμφάνιση του εμβρυϊκού αλκοολικού συνδρόμου, ενώ η κατανάλωση 24-48 γρ. αιθυλικής αλκοόλης καθημερινά μπορεί να οδηγήσει σε ηπιότερες διαταραχές. Ακόμη, η σοβαρότητα των επιδράσεων εξαρτάται και από τη διάρκεια της χρήσης από τη μητέρα και από το αναπτυξιακό στάδιο στο οποίο βρίσκεται το έμβρυο. Η χρήση, ωστόσο, έστω και μέτριων ποσοτήτων, αυξάνει το κίνδυνο αποβολών, ιδιαίτερα στο πρώτο τρίμηνο της κύησης, τη πιθανότητα στειρότητας, και για τα δύο φύλα, και το κίνδυνο εμβρυϊκών θανάτων. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

	ΜΠΙΡΑ 5° (ποτήρι των 330 ml)	≈	16 ml ή 13 γραμ.
	ΚΡΑΣΙ 13° (ποτήρι των 125 ml)	≈	16 ml ή 13 γραμ.
	WHISKY 40°** (ποτήρι των 40 ml)	≈	16 ml ή 13 γραμ.

Στην κατηγορία αυτή περιλαμβάνονται τα πυκνά αλκοολούχα ποτά όπως whisky, gin, vodka, tequila κ.ο.κ.

Εικόνα 2.11: Αναλογίες γραμμαρίων αιθυλικής αλκοόλης με βάση το τύπο του αλκοολούχου ποτού.

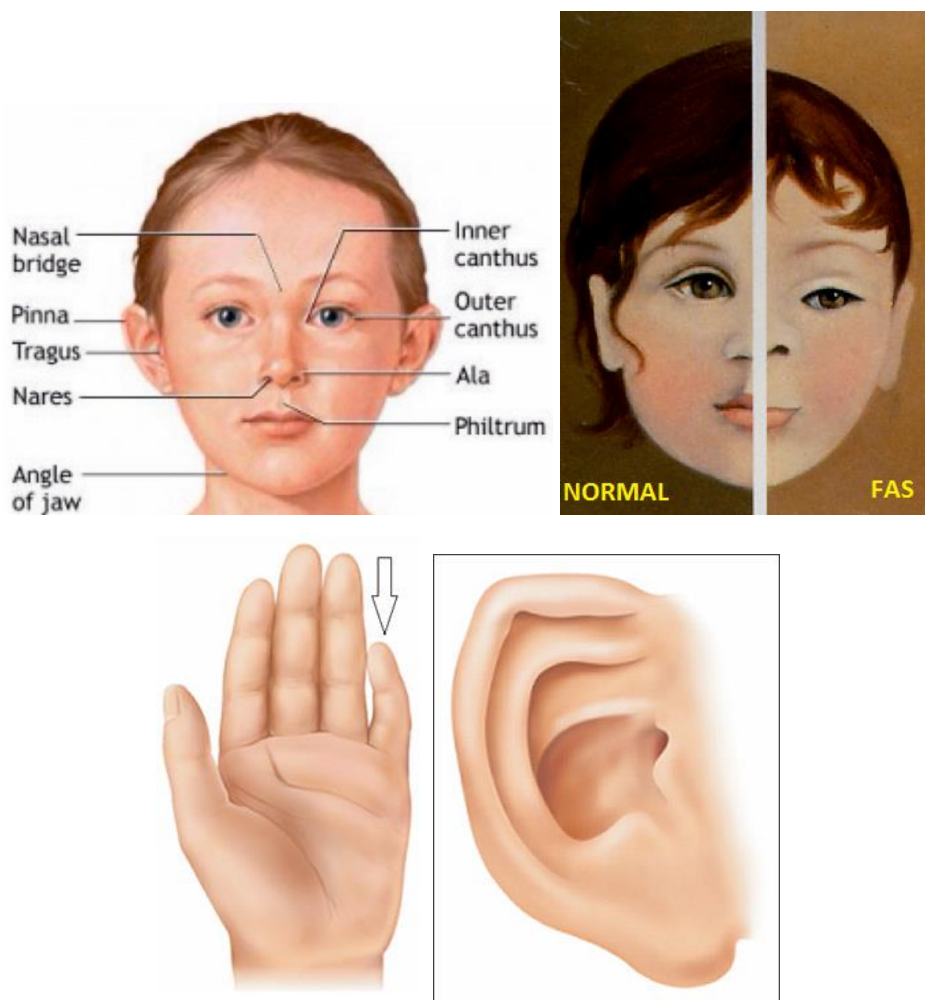
Αν μία μπύρα των 330ml, με 5% αλκοόλ, περιέχει 13 γραμμάρια αλκοόλης, τότε η κατανάλωση 2 ή παραπάνω τέτοιων ποτηριών ημερησίως κατά τη διάρκεια της κύησης μπορεί να δημιουργήσει ήπιες διαταραχές στο έμβρυο. Ενώ, η ημερήσια κατανάλωση 4 και περισσότερων ποτηριών αυτής τη ποσότητας από μία έγκυο, μπορεί να οδηγήσει στην εμφάνιση του εμβρυϊκού αλκοολικού συνδρόμου. Αντιθέτως, σε ποτά όπως το ουίσκι, χρειάζονται μικρότερες ποσότητες για την εμφάνιση των αρνητικών επιπτώσεων. Τέλος, σημαντικό θα ήταν να γίνει μία παρένθεση και να αναφερθούμε στην επιτρεπτή ημερήσια κατανάλωση αλκοόλ, όπως αυτή έχει οριστεί από τον Οργανισμό Παγκόσμιας Υγείας και η οποία είναι τα 20-30 γραμμάρια για τους άνδρες και τα 10-20 γραμμάρια για τις γυναίκες. (Εθνικό Διαδημοτικό Δίκτυο Υγιών Πόλεων-Προαγωγής Υγείας)

2.3.1 Επιδημιολογία του συνδρόμου

Το FAS και το FASD οφείλονται στη κατανάλωση αλκοόλ από τη μητέρα, κατά τη διάρκεια της κύησης. Στις Ηνωμένες Πολιτείες Αμερικής το 10% των εγκύων αναφέρουν πως καταναλώνουν αλκοολούχα ποτά στη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Γι' αυτό το λόγο οι περιπτώσεις παιδιών με FAS είναι 0,5-2 στις 1000 γεννήσεις ζωντανών νεογνών, ενώ στη περίπτωση του FASD το ποσοστό ανέρχεται πάνω από 1 στις 100 γεννήσεις ζωντανών νεογνών. Η Ιταλία και τη Ρωσία, ωστόσο, κατέχουν τους υψηλότερους δείκτες από τις ανεπτυγμένες χώρες. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

2.3.2 Κλινική εικόνα των ατόμων με εμβρυικό αλκοολικό σύνδρομο

Τα άτομα με εμβρυικό αλκοολικό σύνδρομο παρουσιάζουν ένα συγκεκριμένο προσωπίο. Το μέγεθος της κεφαλής είναι μικρότερο από το κανονικό, μικρά μάτια με πτώση βλεφάρων πολύ λεπτό άνω χείλος, ένα μακρύ και ομαλό φίλτρο ανάμεσα στα χείλη και τη μύτη, ενώ το βάρος και το ύψος αυτών, συνήθως, είναι κάτω από το μέσο όρο. (Galan N., 2015) Ακόμα, παρατηρείται ανασηκωμένη μύτη, μη φυσιολογική ανάπτυξη των αυτιών και ένα επίπεδο, γενικά πρόσωπο. Η εμφάνιση κλινοδαχτυλίας, η οποία είναι κάμψη του πέμπτου δαχτύλου, είναι ένα ακόμα χαρακτηριστικό. (Wattendorf et al., 2005)



Εικόνα 2.12: (πάνω αριστερά) Τα χαρακτηριστικά του προσώπου των ατόμων με FAS. (πάνω δεξιά) Η διαφορά της κεφαλής και των χαρακτηριστικών της σε σύγκριση με το φυσιολογικό. (κάτω αριστερά) Κλινοδαχτυλία και (κάτω δεξιά) Ατελής δημιουργία αυτιού.

Ωστόσο, και άλλα συστήματα του οργανισμού παρουσιάζουν προβλήματα μετά από προγεννητική έκθεση σε αλκοόλη. Στο καρδιακό σύστημα έχουν παρατηρηθεί

ανωμαλίες στις καρδιακές κοιλότητες και τετραλογία Fallot, στο μυοσκελετικό σύστημα παρατηρείται η κερκιδωλενική συνοστέωση, το σύνδρομο Klipel-Feil, η σκολίωση και οι υποπλαστικοί σωλήνες, στο ουροποιητικό σύστημα υπάρχουν απλαστικοί νεφροί, διπλασιασμός ουρητήρων και υδρονέφρωση, και στα αισθητήρια όργανα εκδηλώνεται στραβισμός και νευροαισθητηριακή βαρηκοΐα. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Από την άλλη πλευρά, υπάρχουν άτομα τα οποία έχουν εκτεθεί προγεννητικά σε μεγάλες ποσότητες αλκοόλης, αλλά δεν παρουσιάζουν τα σωματικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου, μόνο παρόμοια νευροσυμπεριφορικά ελλείμματα. Για αυτά τα άτομα έχουν χρησιμοποιηθεί κατά καιρούς διάφοροι όροι για να τα περιγράψουν, όπως νευροαναπτυξιακή διαταραχή οφειλόμενη σε αλκοόλ, στατική εγκεφαλοπάθεια, κ.α. Το 2004, όμως, εδραιώθηκε ο όρος Διαταραχές του Φάσματος του Αλκοολικού Εμβρύου (Fetal Alcohol Spectrum Disorders-FASD), ώστε να περιλαμβάνει όλες τις διαταραχές που μπορούν να προκληθούν από την προγεννητική έκθεση στο αλκοόλ. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Ως προς τις ικανότητές τους, τα άτομα αυτά παρουσιάζουν, χαμηλό νοητικό επίπεδο, διαταραχές στη μάθηση, τη προσοχή, τη μνήμη, την ομιλία και το λόγο, τις εκτελεστικές ικανότητες, την κινητικότητα, την οπτικοχωρική ικανότητα και τις κοινωνικές δεξιότητες (Galan N., 2015). Το νοητικό επίπεδο των παιδιών με εμβρυικό αλκοολικό σύνδρομο κυμαίνεται μεταξύ 20 και 120 με μέσο όρο το 65 με 72. Στις ΗΠΑ το σύνδρομο αυτό θεωρείται η κυριότερη αιτία της νοητικής υστέρησης. Ωστόσο, τα περισσότερα άτομα με FAS δεν παρουσιάζουν νοητική υστέρηση, ενώ τα άτομα με δυσμορφικές διαταραχές παρουσιάζουν χαμηλότερο νοητικό δυναμικό. Επίσης, το χαμηλό νοητικό επίπεδο, συνήθως, συνοδεύεται από καθυστέρηση ανάπτυξης, δυσκολίες μάθησης και χαμηλές ακαδημαϊκές επιδόσεις. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Η έλλειψη προσοχής αποτελεί μία από τις κυριότερες επιδράσεις της έκθεσης του εμβρύου στην αλκοόλη, ενώ τα άτομα με FASD, συχνά, πάσχουν από ΔΕΠ-Υ. Η διαταραχή της προσοχής είναι σοβαρότερης μορφής σε άτομα που έχουν εκτεθεί στην αλκοόλη προγεννητικά σε σχέση με τα άτομα με νοητική υστέρηση. Έτσι, η παρουσία ελλειμματικής προσοχής αποτελεί σημαντικό στοιχείο για τη διάγνωση της προγεννητικής αλκοόλης. Η οπτική προσοχή είναι διάχυτα διαταραγμένη, ενώ οι επιδόσεις στην ακουστική προσοχή εξαρτώνται από τις απαιτήσεις του έργου. Τα

παιδιά με FASD μπορούν εύκολα να διακριθούν από τα παιδιά με ΔΕΠ-Υ χωρίς προγεννητική έκθεση σε αλκοόλη με δοκιμασίες μέτρησης της εγρήγορσης, της οπτικοχωρικής επεξεργασία, των εκτελεστικών λειτουργιών και της προσαρμοστικής συμπεριφοράς. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Τέλος, οι εκτελεστικές λειτουργίες είναι ένα πολύπλοκο σύστημα ικανοτήτων που εξαρτάται από την ακεραιότητα των υποσυστημάτων του και μπορεί να αξιολογηθεί με νευροψυχολογικές δοκιμασίες. Τα άτομα με προγεννητική έκθεση στην αλκοόλη μπορεί να παρουσίασαν χαμηλές επιδόσεις στο σχεδιασμό και τη χρήση της ανατροφοδότησης στο Wisconsin Card Sorting Test. Η σοβαρή προγεννητική έκθεση, σύμφωνα με τα αποτελέσματα του Delis-Kaplan Executive Function System, μπορεί να παρουσιάσει προβλήματα στη γνωστική ευελιξία και την αναστολή απάντησης. Τα αποτελέσματα αυτά αποδεικνύουν πως τα παιδιά αυτά παρουσιάζουν συγκεκριμένες διαταραχές, οι οποίες εξαρτώνται από τα χαρακτηριστικά των χορηγούμενων τεστ. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

2.3.3 Μηχανισμοί τερατογόνου δράσης της αλκοόλης

Οι μηχανισμοί που περιγράφουν την αρνητική επίδραση που έχει η αλκοόλη στον οργανισμό του αναπτυσσόμενου εμβρύου είναι πολλαπλοί και είναι οι ακόλουθοι. Το οξειδωτικό στρες, καθώς η αιθανόλη δημιουργεί αλλοιώσεις στην παραγωγή και ενεργοποίηση των ενδογενών αντιοξειδωτικών παραγόντων σε βασικά όργανα, συμπεριλαμβανομένων της παρεγκεφαλίδας και του πλακούντα, με αποτέλεσμα την υπεροξείδωση λιπιδίων και τη βλάβη πρωτεϊνών και μορίων του DNA (Bon & Zimatkin, 2014). Η διαταραχή σύστασης των προσταγλαδίνων που οδηγούν σε διαταραχή της εμβρυϊκής ανάπτυξης και του τοκετού. Συγκεκριμένα, οι προσταγλαδίνες 6-κετο-PGF_{1N} άλφα και η 2,3-dinor-6κετο άλφα βρέθηκαν αυξημένες στα ούρα γυναικών, που κατανάλωναν αυξημένη ποσότητα αλκοόλ κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης και παιδιών με εμβρυϊκό αλκοολικό σύνδρομο. Η ελαττωματική κυτταρογένεση όπου η αιθυλική αλκοόλη αλλοιώνει τη δομή του υπόκαμπου της παρεγκεφαλίδας και τα κύτταρα της νευρικής ακρολοφίας, οδηγώντας σε αυξημένο κυτταρικό θάνατο και η κυτταρική διαφοροποίηση, όπου η αλκοόλη αλληλεπιδρά με τους παράγοντες της μίτωσης και τους αυξητικούς παράγοντες, αλλάζοντας τον πολλαπλασιασμό, τη μετανάστευση και τη διαφοροποίηση των νευρικών βλαστοκυττάρων και των γλοιοκυττάρων. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012) Οι

ενδοκρινολογικές διαταραχές, όπου παρατηρείται διαταραχή του μεταιχμιακού συστήματος και του συστήματος υποθάλαμος-υπόφυση-επινεφρίδια, όπου βρέθηκαν σε βρέφη 5-7 μηνών υψηλά επίπεδα κορτιζόλης και αυξημένη καρδιακή κατά το συναισθηματική φόρτιση. Σε αυτό το επίπεδο, παρατηρείται διαφορά σε σχέση με το φύλο, όπου τα κορίτσια έχουν υψηλότερη καρδιακή συχνότητα, ενώ τα αγόρια υψηλότερα επίπεδα κορτιζόλης. (Bon & Zimatkin, 2014) Τέλος, παρατηρούνται επιδράσεις στην έκφραση των γονιδίων, αφού η αιθυλική αλκοόλη επηρεάζει τη προσκόλληση των κυττάρων. Σε μελέτες που έχουν γίνει παρατηρήθηκε η αύξηση της έκφρασης των α και β λαμινινών 1, της εκκριτικής φωσφοπρωτεΐνης 1 και της σαρκογλυκάνης E και ελαττωμένη σηματοδότηση του ρετινοϊκού οξέος και τροποποίηση της μεθυλίωσης του DNA. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012) Σε πιο πρόσφατα, ωστόσο, κείμενα αναφέρεται και η αύξηση των β ιντεγκρινών 3 και 5. Τέλος, οι επιδράσεις που προαναφέρθηκαν είναι η αιτία για τις νευροαναπτυξιακές διαταραχές που θα εμφανίσει το παιδί (Bon & Zimatkin, 2014)

2.3.4 Νευροπαθολογικά ευρήματα σε άτομα με εμβρυικό αλκοολικό σύνδρομο

Παλαιότερα, τα μοναδικά ευρήματα για τις δομικές ανωμαλίες σε παιδιά με εμβρυικό αλκοολικό σύνδρομο προέρχονταν από τις νεκροψίες (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012). Το 1973, οι Jones και Smith μελέτησαν και αξιολόγησαν 8 παιδιά που είχαν γεννηθεί από γυναίκες που χαρακτηρίζονταν ως αλκοολικές. Τα βασικά χαρακτηριστικά, λοιπόν, αυτών των παιδιών περιλαμβάνουν καθυστερημένη προγεννητική και μεταγεννητική ανάπτυξη, κοντό ανάστημα, μικροκεφαλία, δυσλειτουργία στη λεπτή κινητικότητα και δυσμορφικά χαρακτηριστικά προσώπου, ενώ, συνήθως, μπορεί να συνυπάρχουν και η υπερωισχιστία και οι αρθρωτικές και καρδιακές ανωμαλίες. Ωστόσο, τα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά του προσώπου μπορούν να βελτιωθούν καθώς μεγαλώνει το παιδί. (Bon & Zimatkin, 2014) Σήμερα, τα ευρήματα αυτά έχουν επιβεβαιωθεί μέσω των νευροαπεικονιστικών τεχνικών, όπως η μαγνητική τομογραφία. Δεν παρατηρούνται, ωστόσο, μόνο σε παιδιά με FAS, αλλά και σε παιδιά με FASD (διαταραχές του φάσματος του Αλκοολικού Εμβρύου), με ηπιότερα συμπτώματα. Οι κυριότερες αλλαγές στις δομές του εγκεφάλου αναφέρονται παρακάτω. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Βασικό χαρακτηριστικό αυτών των παιδιών, που επιβεβαιώνεται και από τις νευροαπεικονιστικές μεθόδους, είναι ο μειωμένος όγκος του εγκεφάλου, στον οποίο και

οφείλεται και το μικρό μέγεθος κεφαλής. Ακόμα, οι δυσανάλογες μειώσεις που επακολουθούν, δείχνουν πως κάποιες εγκεφαλικές περιοχές είναι πιο ευαίσθητες και επιδρούν διαφορετικά πάνω τους οι τερατογόνες ουσίες. Οι περιοχές που επηρεάζονται περισσότερο είναι το μεσολόβιο, τα βασικά γάγγλια, ο ιππόκαμπος και η παρεγκεφαλίδα. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Έχουν παρατηρηθεί, λοιπόν, και διαφορές στο μέγεθος και τη δομή σε όλους του φλοιούς του εγκεφάλου εξαιτίας της έκθεσης σε αλκοόλη προγεννητικά. Μεγαλύτερη βλάβη φαίνεται να υπέστη η περιοχή γύρω από τον υδραγωγό του Sylvius στο αριστερό ημισφαίριο. Σύγχρονες νευροαπεικονιστικές τεχνικές, όπως η VBM (Voxel-based morphometry) και η DTI (Diffusion tensor imaging, η οποία μελετά τη λειτουργία και τη ποιότητα της μικροδομής της λευκής ουσίας του εγκεφάλου), επιτρέπουν την εξέταση των περιοχών του εγκεφάλου όπου δεν υπάρχει σαφής ανατομική διάκριση, βοηθώντας στη κατανόηση αυτού του συνδρόμου. Έτσι, οι Sowell και συνεργάτες το 2001, μέσω της εξέτασης VBM, ανακαλύπτουν αύξηση της πυκνότητας της φαιάς ουσίας και μείωση της λευκής ουσίας στην αριστερή πρόσθια κροταφοβρεγματική περιοχή σε άτομα με FXS, ενώ το 2008 σε μελέτη μέσω της εξέτασης DTI, παρατηρήθηκαν διαταραχές στη μικροδομή της λευκής ουσίας στο κροταφικό και το βρεγματικό λοβό, στη πρόσθια έλικα του προσαγωγίου, τη δεξιά έσω κάψα και το εγκεφαλικό στέλεχος, καθώς και παρόμοιες βλάβες και στον μέσο μετωπιαίο λοβό και τον ινιακό λοβό αμφοτερόπλευρα. Ακόμη, σε περιοχές του μετωπιαίου φλοιού δεξιά και σε περιοχές του κροταφικού και του κατώτερου βρεγματικού λοβού αμφοτερόπλευρα παρατηρείται λέπτυνση του πάχους του φλοιού με λιγότερο ώριμη και μυελινωμένη φαιά ουσία. Τέλος, οι «προβληματικές» μετωπιαίες περιοχές δημιουργούν διαταραχές στην λεκτική ανάκληση, ενώ στον αριστερό ινιακό φλοιό μειώνουν τις επιδόσεις σε οπτικοχωρικά έργα των ατόμων με FASD. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Οι διαταραχές που αφορούν το μεσολόβιο, αποτελούν είτε μία δυσανάλογη μείωση του, είτε την πλήρη απουσία του, αλλά είναι και οι δύο πολύ σπάνιες. Το μεσολόβιο, γενικά, είναι ο μεγαλύτερος σύνδεσμος των δύο ημισφαιρίων και είναι υπεύθυνο για τη μεταφορά πληροφοριών μεταξύ τους (Γώγου & Μπαλογιάννης, 2012).

Οι πρόσθιες περιοχές του, ο ισθμός και το σπλήνιο, είναι παρεκτοπισμένες και μικρότερες σε μέγεθος, το σχήμα του ποικίλλει σε σχέση με των «φυσιολογικά»

αναπτυσσόμενων συνομηλίκων και η μικροδομή του παρουσιάζει αλλοιώσεις σε αρκετά τμήματά του. Οι βλάβες του, συνήθως, συνδέονται με νευροψυχολογικά προβλήματα, ενώ το αυξημένο πάχος του με βλάβες στις εκτελεστικές λειτουργίες και το μειωμένο πάχος του με κινητικές βλάβες. Τέλος, στα άτομα με FASD η μείωση του μεγέθους του μεσολοβίου συνδέεται με τη μείωση της μετάδοσης των σωματοαισθητικών πληροφοριών μεταξύ των ημισφαιρίων, ενώ η παρεκτόπισή του με διαταραχές στη λεκτική μάθηση και τη μνήμη. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Ακόμα ένας τομέας που προσβάλλεται από την προγεννητική έκθεση σε αλκοόλ είναι οι υποφλοιώδεις περιοχές. Όπως έχει αναφερθεί και παραπάνω, τα βασικά γάγγλια είναι ιδιαίτερα ευαίσθητα σε τέτοιου είδους ουσίες. Έτσι, σε άτομα με FAS και FASD παρατηρείται μειωμένος όγκος βασικών γαγγλίων σε σχέση με το συνολικό όγκο του εγκεφάλου, ενώ η περισσότερο προσβληθείσα περιοχή είναι ο κερκοφόρος πυρήνας, ο οποίος συνδέεται εκτενώς με τις προμετωπιαίες περιοχές και η βλάβη του ευθύνεται για τις διαταραχές των γνωστικών λειτουργιών. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Τέλος, ο ιππόκαμπος, η αμυγδαλή και η παρεγκεφαλίδα είναι και αυτά «θύματα», της αιθυλικής αλκοόλης. Ο όγκος του ιππόκαμπου και της αμυγδαλής παρατηρείται ότι μειώνεται στα πλαίσια της γενικής μείωσης του όγκου του εγκεφάλου. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012) Σύμφωνα με τον Έλληνα βιολόγο και νευροεπιστήμονα, Νίκο Λογοθέτη, ο ρόλος του ιππόκαμπου είναι η διαλογή των γεγονότων και η αποθήκευσή τους στη «μόνιμη» μνήμη (Βάρβογλης, 2012). Η αμυγδαλή, από την άλλη, είναι μια περιοχή του εγκεφάλου όπου επεξεργάζονται τα συναισθήματα, συμπεριλαμβανομένου και του φόβου (Σαριγκουλέ, 2015). Ο ρόλος της παρεγκεφαλίδας είναι η ρύθμιση των κινήσεων και της στάσης έμμεσα, τροποποιώντας τις εντολές των κύριων κινητικών συστημάτων του εγκεφάλου, ενώ, γενικότερα βλάβες σε αυτήν προκαλούν διαταραχές στο συντονισμό των κινήσεων των άκρων και των οφθαλμών, διαταραχές της ισορροπία και μείωση του μυϊκού τόνου (Δημητρίου, et al, 2008). Στο εμβρυικό αλκοολικό σύνδρομο, ωστόσο, είναι μία από τις περισσότερο προσβληθείσες περιοχές του εγκεφάλου και σε άτομα με FAS η μείωσή της είναι 15%, ενώ σε άτομα με FASD είναι μικρότερη. Επίσης, η πιο ευαίσθητη περιοχή της παρεγκεφαλίδας στην αλκοόλη είναι ο σκώληκας και περισσότερο το οπίσθιο τμήμα του. Η βλάβη αυτού μπορεί να δημιουργήσει διαταραχές στη λεκτική μάθηση, τη μνήμη και τη κινητικότητα, όπως τρόμος και αδυναμία συντονισμού των οφθαλμών με

τα χέρια. Στα παιδιά με FASD είναι επηρεασμένα και τα δύο είδη κινητικότητας, και η λεπτή και η αδρή. Στην αδρή κινητικότητα (ισορροπία) εμφανίζονται διαταραχές σε άτομα που έχουν εκτεθεί σε μεγάλες ποσότητες αλκοόλης και οι επιδόσεις τους εξαρτώνται και από τις απαιτήσεις του έργου που έχουν να πραγματοποιήσουν. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

2.3.5 Ο λόγος και η ομιλία ατόμων με εμβρυικό αλκοολικό σύνδρομο

Άτομα με διαταραχές του φάσματος του Αλκοολικού Εμβρύου (FASD) παρουσιάζουν ελλείμματα σε διάφορους τύπους μάθησης και μνήμης, όχι σε όλους. Οι περισσότερες έρευνες, ωστόσο, έχουν εστιάσει στην λεκτική μάθηση και μνήμη. Σε μελέτες παιδιών με FASD χρησιμοποιήθηκε το California Verbal Learning Test, η έκδοση για παιδιά, το οποίο αποσκοπεί στην ανάλυση της κωδικοποίησης, της ανάκτησης και της διατήρησης ενός καταλόγου 15 λέξεων. Τα παιδιά αυτά μαθαίνουν αρχικά λιγότερες λέξεις και παρουσιάζουν δυσκολίες στην ανάκληση, σε σχέση με τα παιδιά της ομάδας ελέγχου. Η ανάκτηση των λεκτικών πληροφοριών, ωστόσο, δεν παρουσίαζε σημαντικές διαφορές στις ομάδες, δείχνοντας πως τα παιδιά που έχουν προγεννητικά εκτεθεί στην αλκοόλη μπορούν να διατηρούν κωδικοποιημένες λεκτικές πληροφορίες μέσω των στρατηγικών άδηλης μάθησης. Αντίθετα, όμως, όταν χορηγείται τεστ που δεν απαιτεί αυτού του είδους τις στρατηγικές, όπως το Memory Verbal Learning Task, παρατηρείται μειωμένη ικανότητα ανάκτησης των πληροφοριών σε αυτά τα παιδιά. Επομένως, τα αποτελέσματα για το τομέα της λεκτικής μάθησης και της μνήμης είναι μη κατατοπιστικά, αφού σε ορισμένες μελέτες η χωρική μνήμη είναι επηρεασμένη, ενώ σε άλλες όχι. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Άλλο ένα χαρακτηριστικό των παιδιών αυτών είναι οι διαταραχές στη παραγωγή του λόγου και η ελλειμματική γλωσσική επεξεργασία. Οι διαταραχές στην παραγωγή του λόγου ποικίλουν και κυμαίνονται από ήπια ελλείμματα στην απλή φωνημική παραγωγή έως πιο σοβαρά ελλείμματα που οδηγούν σε πτωχή κατανόηση του λόγου. Ωστόσο, αυτές οι διαταραχές μπορεί να συνδέονται και με τις κρανιοπροσωπικές και οδοντοπροσωπικές διαταραχές που παρουσιάζονται σε μεγάλο ποσοστό του πληθυσμού αυτών των ατόμων. Τα άτομα με FASD μπορεί να παρουσιάσουν, επίσης, διαταραχές στη γλωσσική έκφραση και την αντίληψη της γλώσσας. Ακόμα ένας επηρεασμένος τομέας είναι η ικανότητα λεκτικής ροής, κυρίως η φωνολογική και λιγότερο η σημασιολογική. Όσο για την εργαζόμενη μνήμη, οι διαταραχές οφείλονται στη

διαταραγμένη αντίληψη και όχι σε κάποια ανωμαλία των ανωτέρων λειτουργιών. Τα παιδιά με FASD εμφανίζουν παρόμοιες διαταραχές σε δοκιμασίες που αξιολογούν την οπτική επεξεργασία του «τι» και του «που». Η αξιολόγηση αυτών έχει πραγματοποιηθεί με τεστ αντιγραφής σχεδίου, όπως το Beery-Buktenica Development Test of Visual-Motor Integration και το Global-Local Task, που εξετάζει την επεξεργασία ιεραρχικών δομημένων σχεδίων. Μεγάλος όγκος ερευνητικών δεδομένων που χρησιμοποίησαν αυτά τα τεστ δείχνουν αδυναμία ανάκλησης μεμονωμένων χαρακτηριστικών των σχεδίων, όχι γενικών. Αυτές οι επιδόσεις συνδέονται με βλάβες στο αριστερό εγκεφαλικό ημισφαίριο και αυτό αποδεικνύεται και από τις νευροαπεικονιστικές τεχνικές. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

2.3.6 Συμπεριφορικό και ψυχολογικό προφίλ των ατόμων με εμβρυικό αλκοολικό σύνδρομο

Οι διαταραχές συμπεριφοράς και οι ψυχιατρικές διαταραχές δεν απουσιάζουν από το πίνακα συμπτωμάτων αυτών των παιδιών. Τα παιδιά αυτά χαρακτηρίζονται από τους γονείς τους ως υπερκινητικά, παρορμητικά και πολύ ζωηρά. Ακόμα, εμφανίζουν μεγάλα ποσοστά εγκατάλειψης του σχολείου, παραβατικότητας, φυλακίσεων και ανάρμοστης σεξουαλικής συμπεριφοράς. Στις ψυχιατρικές διαταραχές παρουσιάζεται συννοσηρότητα που περιλαμβάνει, τη διαταραχή της ελλειμματικής προσοχής-υπερκινητικότητα, τις αγχώδεις διαταραχές, τις διαταραχές διάθεσης, την εναντιωματική προκλητική διαταραχή διαγωγής και τις διαταραχές που αφορούν ουσίες. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

2.3.7 Διάγνωση του συνδρόμου

Σύμφωνα με το Κέντρο Ελέγχου Ασθενειών και το Ιατρικό Ινστιτούτο για να πραγματοποιηθεί η διάγνωση του συνδρόμου απαιτείται η εκδήλωση 3 παραγόντων. Ο πρώτος παράγοντας είναι η ελλειμματική προγεννητική ή και μεταγεννητική ανάπτυξη, η οποία να είναι ίση ή μικρότερη από το δέκατο εκατοστημόριο, μετά από την εναρμόνιση με το φύλο, την ηλικία, τη διάρκεια κυήσεως και τη εθνότητα. Ο δεύτερος παράγοντας απαιτεί τις δυσπλασίες στο πρόσωπο, όπως οι βλεφαρικές σχισμές να είναι μικρότερες ή ίσες με το δέκατο εκατοστημόριο, ενώ ο τρίτος παράγοντας είναι η δυσλειτουργία του Κεντρικού Νευρικού Συστήματος, η οποία υποδηλώνει ελλείμματα που μπορεί να είναι δομικά, νευρολογικά ή λειτουργικά και κυμαίνονται από νοητική υστέρηση έως ηπιότερες διαταραχές. Τα δομικά ελλείμματα αφορούν τη μέτρηση της

κεφαλής, η οποία μπορεί να είναι μικρότερη ή ίση με το δέκατο εκατοστημόριο, ενώ τα λειτουργικά ελλείμματα ορίζονται από τεστ που μετρούν τη νοημοσύνη ή τρεις και περισσότερες λειτουργίες, όπως η προσοχή, οι κοινωνικές δεξιότητες και η κινητικότητα. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Γενικότερα, μία εξέταση του μωρού μπορεί να δείξει κάποιες καρδιακές ανωμαλίες, ενώ όσο μεγαλώνει εμφανίζονται και άλλα σημάδια που μπορούν να συσχετιστούν με το εμβρυικό αλκοολικό σύνδρομο. Αυτά τα σημάδια είναι ο αργός ρυθμός ανάπτυξης, τα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά του προσώπου και η μη φυσιολογική ανάπτυξη των οστών, τα προβλήματα όρασης και ακοής, η αργή γλωσσική ανάπτυξη, το μικρό μέγεθος κεφαλής και διαταραχές κινητικού συντονισμού. Τέλος, τα δευτερεύοντα κριτήρια είναι η υπερκινητικότητα, η έλλειψη προσοχής και οι μαθησιακές δυσκολίες. (Galan, 2015)

Τέλος, η εργαστηριακή διάγνωση γίνεται με την εύρεση παραγώγων του μη οξειδωτικού μεταβολισμού της αιθυλικής αλκοόλης στο μηκόνιο, το οποίο είναι μία κολλώδης, καστανόμαυρη ουσία, που συγκεντρώνεται στο έντερο του εμβρύου, αποτελεί τα πρώτα του κόπρανα και είναι επικίνδυνο σε περίπτωση εισπνοής κατά τον τοκετό για το νεογνό έως και θανατηφόρο. Αφού το παιδί περάσει μέσα από μία ολοκληρωμένη κλινική εξέταση, η οποία περιλαμβάνει τη λήψη του ιστορικού του παιδιού και της μητέρας, τη φυσική εξέταση και την εκτίμηση των γνωστικών λειτουργιών, τότε αρχίζει η θεραπευτική παρέμβαση, η οποία μπορεί να είναι φαρμακολογική, μη φαρμακολογική ή ένας συνδυασμός αυτών. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

2.3.8 Πρόληψη και Αντιμετώπιση του συνδρόμου

Ο πιο αποτελεσματικός και σημαντικός τρόπος αντιμετώπισης του συνδρόμου αυτού είναι η πρόληψη. Βασικό «συστατικό» αυτής είναι η ενημέρωση. Θα πρέπει, λοιπόν, να εφαρμοστούν συγκριμένες στρατηγικές πρόληψης, μέσω της εισαγωγής εκπαιδευτικών προγραμμάτων στα σχολεία και της ενημέρωσης των ατόμων υψηλού κινδύνου, που δεν είναι άλλα από τις γυναίκες αναπαραγωγικής ηλικίας, που καταναλώνουν αλκοόλ, έστω και περιστασιακά. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Όταν, ωστόσο, ένα παιδί γεννηθεί με το σύνδρομο, ο πιο σημαντικός παράγοντας για την μετέπειτα εξέλιξή του είναι η έγκαιρη πρόγνωση και

αποκατάσταση. Η θεραπεία, επίσης, θα πρέπει να είναι ένας συντονισμός πολλαπλών υπηρεσιών. Κοινωνικές υπηρεσίες που θα εξασφαλίσουν ένα ασφαλές περιβάλλον για το παιδί. Εκπαιδευτική στήριξη για την αντιμετώπιση των δυσκολιών των ικανοτήτων των παιδιών. (Wattendorf, et al, 2005) Και τέλος, η θεραπεία μέσω χορήγησης φαρμάκων, η οποία συνήθως για την ελάφρυνση των συμπτωμάτων του συνδρόμου. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Η φαρμακολογική θεραπεία, συνήθως περιλαμβάνει αντικαταθλιπτικά για την αντιμετώπιση προβλημάτων θλίψης και αρνητικότητας, διεγερτικά για την αντιμετώπιση της έλλειψης εστίασης, υπερκινητικότητας, και άλλων προβλημάτων συμπεριφοράς, νευροληπτικά φάρμακα την αντιμετώπιση του άγχους και της επιθετικότητας και τέλος, αγχολυτικά φάρμακα για τη θεραπεία του άγχους. (Galan, 2015)

Η μη φαρμακολογική θεραπεία περιλαμβάνει προγράμματα που στοχεύουν την εκπαίδευση, τη μάθηση, καθώς και την ανάπτυξη κοινωνικών δεξιοτήτων και την κοινωνικοποίηση. Συνήθως, τα προγράμματα αυτά περιλαμβάνουν τις εξής στρατηγικές: (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

- i. Τη θεραπεία του γνωστικού ελέγχου (cognitive control therapy), η οποία αποσκοπεί στη βελτίωση της στάσης του σώματος, της κίνησης, της ενημερότητας, της προσοχής και της επεξεργασίας πληροφοριών.
- ii. Τη δόμηση του περιβάλλοντος (environmental structuring), η οποία στοχεύει στην εξάσκηση στις λειτουργίες της καθημερινότητας, ώστε να δημιουργούνται οι κατάλληλες συνθήκες για μάθηση.
- iii. Οι εκπαιδευτικές παρεμβάσεις για την ανάπτυξη των βασικών ικανοτήτων της ανάγνωσης και της γραφής (language and literacy interventions)
- iv. Οι παρεμβάσεις για την οπτική οργάνωση των περιβαλλοντικών υλικών (visual structuring)
- v. Η εξειδικευμένη ως προς μια εργασία διαμόρφωση του υλικού (specific task structuring) για την καλύτερη κατάκτηση και ολοκλήρωση της με βήματα.
- vi. Η υποβοηθούμενη από τον γονέα εξάσκηση στις ικανότητες σύναψης φιλικών σχέσεων με άλλα παιδιά για την δημιουργία κοινωνικών δεξιοτήτων και την προαγωγή της κοινωνικοποίησης (child friendship training).
- vii. Η εξάσκηση των διεργασιών της προσοχής (attention process training).

Τέλος, η διεπιστημονική ομάδα αποτελείται από εξειδικευμένους επιστήμονες, όπως ο αναπτυξιολόγος, ο παιδίατρος, ο ενδοκρινολόγος, ο ειδικός παιδαγωγός και ο λογοθεραπευτής, ο εργοθεραπευτής και ο φυσιοθεραπευτής και τέλος, ο κοινωνικός λειτουργός και ο ψυχολόγος/ψυχίατρος. Για την αποτελεσματικότερη εφαρμογή των παρεμβάσεων, όμως, κρίνεται απαραίτητη η συνεργασία των ειδικών, των γονέων και των εκπαιδευτικών, ώστε να διερευνηθούν οι προσδοκίες και οι ελπίδες της οικογένειας και να τεθούν οι μακροπρόθεσμοι στόχοι για τη βελτίωση των συμπτωμάτων, την απόκτηση ικανοτήτων και την απόκτηση αυτοπεποίθησης από το ίδιο το παιδί για μία, όσο γίνεται, καλύτερη ποιότητα ζωής. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

2.4 Σύνδρομο Turner



Εικόνα 2.13: Κορίτσι με σύνδρομο Turner

Το σύνδρομο είναι γνωστό από το 1760 που περιγράφηκε για πρώτη φορά από τον Morgani. Αργότερα, ο γερμανός παιδίατρος Otto Ullrich (1930) και ο αμερικανός ενδοκρινολόγος Henry Turner (1938) περιέγραψαν, ανεξάρτητα ο ένας από τον άλλο, το σύνδρομο ως γενετική διαταραχή η οποία περιλαμβάνει χαμηλό ανάστημα, απουσία σημείων ήβης, αυχενικό πτερύγιο και βλαισούς αγκώνες. Το όνομα του Turner δόθηκε στο σύνδρομο μετά τη μελέτη του που δημοσιεύτηκε το 1938. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009)

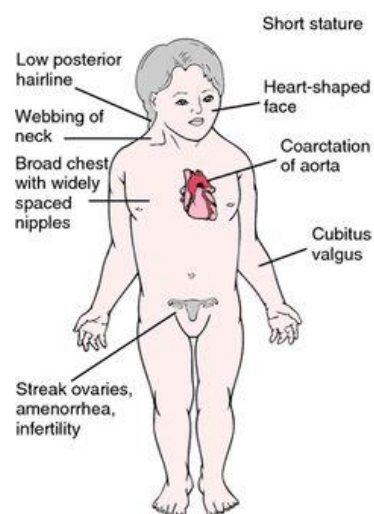
Το σύνδρομο Turner αποτελεί τη συχνότερη χρωμοσωμική ανωμαλία που προσβάλλει μόνο τα κορίτσια και έχει συχνότητα 1 στις 2000-5000 γεννήσεις ζωντανών θηλυκών νεογνών (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009). Σε αυτό το σύνδρομο, λοιπόν, παρατηρείται πως υπάρχει μόνο ένα χρωμόσωμα «X» αντί για δύο που είναι και το φυσιολογικό (Πολυχρονοπούλου, 2010). Θεωρείται υπεύθυνο για το 10% περίπου των αυτόματων αποβολών, καθώς μόνο το 1 στα 100 έμβρυα με καρύοτυπο 45,X επιβιώνουν, ενώ το 99% αποβάλλεται κατά το πρώτο τρίμηνο της κύησης (Καιμαρά-Παπαθανασίου, 2014). Το καρύοτυπο 45,X οφείλεται στην απουσία τους ενός χρωμοσώματος X και είναι υπεύθυνο για το 55 με 60% των περιπτώσεων, το ισοχρωμόσωμα X για το 8,5% των περιπτώσεων, ο μωσαϊκισμός 45,X/46,XX για το 6,5%, το δακτυλιοειδές χρωμόσωμα X για το 3,5% των περιπτώσεων και άλλες δομικές ανωμαλίες με μικρότερα ποσοστά. (Μαγιάκου & Χρούσος, 2000)



Εικόνα 2.14: Καρυότυπος συνδρόμου Turner

2.4.1 Κλινική Εικόνα του συνδρόμου Turner

Όπως αναφέρεται, το συγκεκριμένο σύνδρομο διαθέτει διάφορες μορφές και για αυτό το λόγο κάποιες από αυτές τις γυναίκες παρουσιάζουν ελάχιστα από τα χαρακτηριστικά του και ηπιότερα προβλήματα υγείας, ενώ άλλες έχουν περισσότερο επιβαρυσμένη υγεία και πολλά από τα κλασικά γνωρίσματα του συνδρόμου. Τα βασικά, λοιπόν, χαρακτηριστικά είναι το χαμηλό ανάστημα, το στενό πρόσωπο, το «πεταχτό», σαν ασπίδα, στήθος και η δυσλειτουργία των ωοθηκών, οι οποίες προκαλούν στειρότητα και σεξουαλική ανωριμότητα. (Πολυχρονοπούλου, 2010)



Εικόνα 2.15: Χαρακτηριστικά κοριτσιών με σύνδρομο Turner

Νεογνική-βρεφική ηλικία

Μία πρώτη σκέψη για σύνδρομο Turner πρέπει να υπάρχει σε κάθε νεογνό στο οποίο παρατηρείται οίδημα των άκρων, χεριών ή ποδιών, το οποίο είναι υπόλειμμα του κυστικού υγρώματος στην ενδομήτρια ζωή, εξαφανίζεται στο 40% περίπου των περιπτώσεων, ενώ σπάνια παραμένει στη παιδική ηλικία. Άλλο χαρακτηριστικό είναι η αυχενική πτυχή, δηλαδή, το χαλαρό δέρμα του αυχένα, το οποίο μπορεί να διαγνωσθεί και προγεννητικά με το υπερηχογράφημα. Ακόμα, μπορεί να παρατηρηθεί χαμηλή πρόσφυση μαλλιών, χαμηλή πρόσφυση ή δυσπλασία των ώτων και μικρογοναθία, ενώ η απουσία ψηλάφησης σφυγμού των μηριαίων αποτελεί σημείο στένωσης του ισθμού της αορτής, αριστερή καρδιοπάθεια και η υποπλαστική αριστερή κοιλία. (Καιμαρά-Παπαθανασίου, 2014)

Παιδική ηλικία

Τα «στίγματα» των κοριτσιών αυτών είναι ο ασπιδοειδής, ευρύς θώρακας (80%), η μικρογοναθία (60%), οι βλαιοσί αγκώνες (45%), η χαμηλή πρόσφυση των μαλλιών (40%), βλαιογονία, όπου τα κάτω άκρα, ενώνουν στα γόνατα, ενώ οι κνήμες απομακρύνονται (35%), το κοντό τέταρτο μετακάρπιο (35%), η θολωτή υπερώα (35%), το αυχενικό πτερύγιο (25%), ο κοντός λαιμός, η πτώση των βλεφάρων, το ανέκφραστο βλέμμα, η αυξημένη απόσταση μεταξύ των θηλών, οι πολλοί μελαγχρωματικοί σπύλοι, κοινώς ελιές (25%), τα υποπλαστικά νύχια (12%), ενώ οι ανωμαλίες των δακτύλων, όπως η μερική συνδακτυλία, είναι συνήθεις. (Καιμαρά-Παπαθανασίου, 2014)

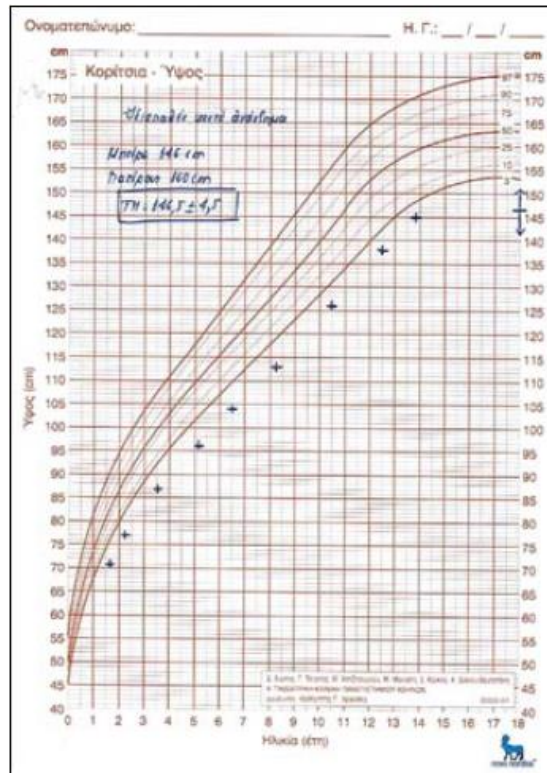
Νοητικό επίπεδο

Τα κορίτσια με σύνδρομο Turner έχουν, συνήθως, φυσιολογικό νοητικό επίπεδο, χωρίς σημαντική έκπτωση πνευματικής ικανότητας, ενώ υπάρχει εξαίρεση σε ένα ποσοστό 10%, κυρίως σε κορίτσια με δακτυλιοειδές χρωμόσωμα και marker χρωμόσωμα. Ακόμα, περίπου το 70% των ατόμων με σύνδρομο Turner (ειδικά αν έχουν καρύοτυπο 45,XO παρά 45,X/46,XX) παρουσιάζουν διαταραχές των γνωστικών λειτουργιών, όπως οι διαταραχές προσανατολισμού στο χώρο (π.χ. οδήγηση), η δυσκολία στο σχέδιο (αντιγραφή, κατασκευή ή στροφή τρισδιάστατου σχεδίου), οι διαταραχές στη βραχύχρονη και μακρόχρονη μνήμη, στην οπτική μνήμη και στα μαθηματικά. (Καιμαρά-Παπαθανασίου, 2014) Επίσης, σε έρευνα των Nijhuis, Eling και Otten το 2003, παρατηρήθηκε και διαταραχή στις λεπτές και αδρές κινήσεις. Ωστόσο, αυτές οι

διαταραχές δυσκολεύουν τις μαθηματικές ικανότητες περισσότερο από την ανάγνωση. Ο υπολογισμός των αριθμητικών πράξεων είναι πιο δύσκολος από τα γεωμετρικά προβλήματα. Ακόμα, τα κορίτσια αυτά παρουσιάζουν διαταραχές και στις εκτελεστικές ικανότητες, στην αναγνώριση προσώπων και συναισθημάτων. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009)

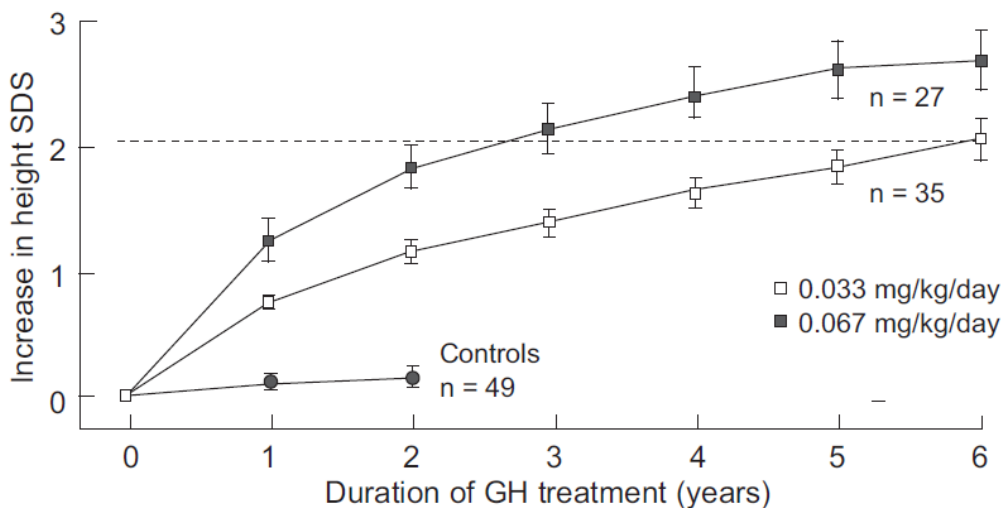
Χαμηλό ανάστημα

Το 95 με 100% των ατόμων αυτών παρουσιάζουν χαμηλό ανάστημα λόγω καθυστέρησης της ανάπτυξης, τόσο εμβρυικά, όσο και στην βρεφική και παιδική ηλικία. Ακόμα, υπάρχει απουσία της φυσιολογικής επιτάχυνσης της ανάπτυξης κατά την εφηβεία λόγω της έλλειψης των οιστρογόνων. Σε μεγάλες μελέτες αναφέρεται ότι το μέσο τελικό ανάστημα ασθενών με σύνδρομο Turner, που δεν έλαβαν ορμονική θεραπεία, είναι 143cm, δηλαδή περίπου 20 cm λιγότερο από τον μέσο όρο των κοριτσιών. Έχουν επινοηθεί διάφορες θεωρίες σχετικά με αυτό το χαρακτηριστικό, όπως η μειωμένη βιοδραστικότητα της GH (αυξητική ορμόνη), ο διαταραγμένος άξονας IGF, η μονοσωμία του X χρωμοσώματος, αφού απουσιάζει το γονίδιο SHOX, το οποίο καθορίζει το ανάστημα, και η πλήρης ανεπάρκεια οιστρογόνων κατά την παιδική και εφηβική ηλικία. Ωστόσο, είναι γνωστό πως η έκκριση αυξητικής ορμόνης στα κορίτσια αυτά είναι φυσιολογική. Επομένως, η αιτιολογία του, πιθανόν, να βρίσκεται σε περισσότερους από έναν παράγοντες. (Καιμαρά-Παπαθανασίου, 2014)



Εικόνα 2.16: Το χαμηλό ανάστημα των κοριτσιών με σύνδρομο Turner, όπως φαίνεται από τον πίνακα μέτρησης ύψους κοριτσιών.

Προς το παρόν η μοναδική θεραπεία του χαμηλού αναστήματος είναι η χορήγηση αυξητικής ορμόνης GH. Επειδή, όμως, δεν υπάρχει ανεπάρκεια της ορμόνης στον οργανισμό των κοριτσιών αυτών, η χορήγησή της θεωρείται απαραίτητη μόνο όταν παρατηρείται μειωμένος ο ετήσιος ρυθμός αύξησης, ο οποίος και πρέπει να σημειώνεται στα ειδικά διαγράμματα του συνδρόμου. Τέλος, τα αναβολικά στεροειδή δεν είναι θεραπευτικά αποδεδειγμένα, ενώ τα οιστρογόνα, που αναγκαστικά χορηγούνται, άνω των 13 ηλικιακά χρόνων, για την υποκατάσταση της ωοθηκικής ανεπάρκειας, δεν πρέπει να χρησιμοποιούνται ως θεραπεία αναστήματος, γιατί ακόμα και οι μικρές δόσεις, μπορεί να επιταχύνουν την οστική ηλικία (ηλικία των οστών). (Μαγιάκου & Χρούσος, 2000)



Εικόνα 2.17: Πίνακας αύξησης ύψους μετά από τη χορήγηση αυξητικής ορμόνης

Δυσλειτουργία ωοθηκών

Οι ωοθήκες του εμβρύου με σύνδρομο Turner αναπτύσσονται φυσιολογικά μέχρι και την 15^η εβδομάδα κύησης. Στις επόμενες εβδομάδες, ωστόσο, τα ωάρια αρχίζουν να εκφυλίζονται και να εξαφανίζονται, ώστε κατά τη γέννηση οι ωοθήκες εμφανίζονται ταινιοειδείς. Εξωτερικά, όμως όλα δείχνουν απολύτως φυσιολογικά. Σε αρκετά κορίτσια υπάρχει φυσιολογική σωματική έναρξη της ήβης, όπως τρίχωση μασχάλης και εφηβαίου, η οποία, ωστόσο οφείλεται στα επινεφριδιακά ανδρογόνα, δεν δηλώνει, δηλαδή, ωοθηκική λειτουργία. Η μήτρα είναι μικρή λόγω της έλλειψης οιστρογόνων και το 90% των ασθενών χρειάζεται ορμονική θεραπεία με οιστρογόνα για την ανάπτυξη των δευτερευόντων χαρακτηριστικών του φύλου. Ωστόσο, σε ένα ποσοστό 5-15% των κοριτσιών οι ωοθήκες δεν είναι πλήρως εκφυλισμένες και υπάρχουν ωοθυλάκια κατά την έναρξη της εφηβείας. Έτσι, μπορούν να αναπτυχθούν μαστοί και να υπάρξει έμμηνος ρύση. Επίσης, πιο σπάνια, περίπου στο 2% των περιπτώσεων, μπορεί να υπάρξει η πιθανότητα εγκυμοσύνης. Η κύηση, όμως, θεωρείται υψηλού κινδύνου λόγω της αυξημένης συχνότητας αυτόματων αποβολών και γέννησης νεκρών νεογνών και απαιτεί τακτική παρακολούθηση. (Καιμαρά-Παπαθανασίου, 2014)

Τέλος, από τα κορίτσια με μωσαϊκισμό 45,X/46,XX, περίπου τα 2/5 εμφανίζουν έμμηνο ρύση, αλλά στην συνέχεια υπάρχει ωοθηκική ανεπάρκεια, ενώ η θεραπεία υποκατάστασης με οιστρογόνα πρέπει να ξεκινά στην ηλικία των 12-14 ετών, όπως προαναφέρθηκε, ανάλογα με το εάν προηγήθηκε χορήγηση αυξητικής ορμόνης αρκετά χρόνια πριν. (Καιμαρά-Παπαθανασίου, 2014)

Σκελετικές δυσπλασίες

Όσον αφορά το σκελετό παρατηρούμαι διαταραχές, όπως η βλαιογονία (35%), η σκολίωση (περίπου 10%), το συγγενές εξάρθρωμα ισχίου (περίπου 5%), η εκφυλιστική αρθροπάθεια ισχίου, η δυσπλασία των επιφύσεων, η εξάρθρωση της επιγονατίδας, τα χρόνια οστικά άλγη, ενώ η δυσπλασία της κεφαλής της ωλένης προκαλεί την ωλένια απόκλιση του χεριού. Επίσης, η χονδροδυσπλασία στην άπω επίφυση της κερκίδας είναι χαρακτηριστική σε άτομα με έλλειψη του γονιδίου SHOX, ενώ ο ακτινολογικός έλεγχος παρουσιάζει βραχεία μετακάρπια και γενικότερα δυστροφία οστών στη παιδική ηλικία και την εφηβεία. Τέλος, οι ενήλικες μπορεί να παρουσιάσουν οστεοπόρωση. (Καιμαρά-Παπαθανασίου, 2014)

Συγγενείς ανωμαλίες νεφρών

Το 40% των περιπτώσεων παρουσιάζει πεταλοειδή νεφρό και διπλούς ουρητήρες. Ακόμα, υπάρχει μεγάλη πιθανότητα εμφάνισης ουρολοίμωξης, υδρονέφρωσης και υπέρτασης. (Καιμαρά-Παπαθανασίου, 2014)

Συγγενείς καρδιοπάθειες

Βασικά χαρακτηριστικά είναι, κυρίως η στένωση του ισθμού της αορτής, η μεσοκολπική επικοινωνία και η δίπτυχη αορτική βαλβίδα. Ακόμα, υπάρχει αυξημένος κίνδυνος ιδιοπαθούς υπέρτασης και πρόπτωσης του μιτροειδούς. Τα άτομα αυτά πρέπει να κάνουν συχνά υπερηχογράφημα καρδιάς, αφού είναι απαραίτητη, κυρίως στην εφηβεία, η μέτρηση της διαμέτρου της ρίζας αορτής. Αν υπάρξει διάταση της ρίζας αυτής πρέπει να διαγνωσθεί έγκαιρα, καθώς, μπορεί να προκαλέσει ρήξη αορτής και αιφνίδιο θάνατο. Επίσης, απαραίτητη είναι και η τακτική μέτρηση της αρτηριακής πίεσης σε κάθε επίσκεψη. (Καιμαρά-Παπαθανασίου, 2014)

Οφθαλμολογικές, Ω.P.A. διαταραχές και Ορθοδοντικές ανωμαλίες

Οι οφθαλμολογικές διαταραχές που μπορούν να συμβούν πιο συχνά σε κορίτσια με σύνδρομο Turner είναι ο στραβισμός, ο καταρράκτης και ο νυσταγμός, ενώ το 50 με 90% των γυναικών με αυτό το σύνδρομο παρουσιάζουν βαρηκοΐα αισθητηριακού τύπου. Αυτό οφείλεται στην ύπαρξη μέσης ωτίτιδας, η οποία είναι συχνή σε παιδιά ηλικίας 1-6 ετών, πιθανόν λόγω δυσπλασίας της ευσταχιανής σάλπιγγας ή / και της υπερώας. Έχει συχνότητα άνω του 60% στην ηλικία των 3 ετών και αν δεν

αντιμετωπισθεί επιθετικά, οδηγεί σε προοδευτική επιδείνωση της ακοής μετά τα 6 έτη. (Καιμαρά-Παπαθανασίου, 2014)

Σε ορθοδοντικό επίπεδο παρατηρείται ανωμαλία σύγκλεισης των δοντιών, πιθανόν, λόγω της μικρής γνάθου και του οπισθογναθισμού. Οι ανωμαλίες αυτές πρέπει να ελέγχονται σε ηλικία 8 με 10 ετών. (Καιμαρά-Παπαθανασίου, 2014)

Συνοδά νοσήματα και Ενδοκρινολογικές διαταραχές

Το 15 με 30% των ασθενών με σύνδρομο Turner παρουσιάζει υποθυρεοειδισμό, το οποίο, συνήθως, εμφανίζεται κατά την τρίτη δεκαετία της ζωής. Ωστόσο, σύμφωνα με τα παιδοενδοκρινολογικά κέντρα δεν είναι και τόσο σπάνιο αυτό το είδος πριν την εφηβεία και συνήθως βρίσκεται στα πλαίσια της θυρεοειδίτιδας Hashimoto. Κάποια από τα συνοδά νοσήματα αυτού του συνδρόμου που έχουν αυξημένη συχνότητα είναι οι φλεγμονώδης νόσοι του εντέρου (νόσος του Crohn και ελκώδης κολίτις), η χρόνια διάρροια άγνωστης αιτιολογίας και η χολολιθίαση, ενώ η κοιλιοκάκη, δηλαδή η δυσανεξία στη γλουτένη, είναι επίσης συχνή στα παιδιά, αργεί να διαγνωσθεί και συνοδεύεται από αναιμία και καθυστέρηση της ανάπτυξης. (Καιμαρά-Παπαθανασίου, 2014)

Ακόμα, ένα φαινόμενο είναι η εμφάνιση αντίστασης στην ινσουλίνη και ο διαβήτης τύπου 2, τα οποία παρουσιάζονται σε αυτό το σύνδρομο περίπου διπλάσια σε ποσοστό από τον γενικό πληθυσμό και κυρίως σε παχύσαρκες ενήλικες γυναίκες, ενώ παρατηρείται ότι η μεταβολική αυτή διαταραχή οφείλεται σε αδυναμία των μυών να χρησιμοποιήσουν σωστά τη γλυκόζη. Τέλος, το προσδόκιμο ζωής των γυναικών με σύνδρομο Turner είναι μειωμένο, κυρίως στις ασθενείς με καρυότυπο 45,X0 και 45,Xq, περισσότερο λόγω της καρδιαγγειακής νόσου, του σακχαρώδη διαβήτη και των συγγενών ανωμαλιών. (Καιμαρά-Παπαθανασίου, 2014)

2.4.2 Ο λόγος και η ομιλία των ατόμων με σύνδρομο Turner

Στο τομέα των γλωσσικών δεξιοτήτων μπορεί να υπάρξει καθυστέρηση στη γλωσσική ανάπτυξη και προβλήματα στη προφορική κατονομασία, το συντακτικό και την ευχέρεια του προφορικού λόγου. Αρκετά κορίτσια με σύνδρομο Down φοιτούν σε ειδικά σχολεία, ενώ το μεγαλύτερο ποσοστό παρακολουθεί την ενισχυτική διδασκαλία. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009)

2.4.3 Ψυχολογικό και συμπεριφορικό προφίλ των ατόμων με σύνδρομο Turner

Τα κορίτσια με σύνδρομο Turner παρουσιάζουν ψυχολογικές διαταραχές και προβλήματα συμπεριφοράς, τα οποία, όμως, δεν είναι τόσο σοβαρά, ώστε να χαρακτηρίζονται κλινική διαταραχή. Σε μικρή ηλικία παρουσιάζουν υπερδραστηριότητα, νευρικότητα και ανωριμότητα, ενώ στην εφηβεία υποδραστηριότητα. Ακόμα, έχουν χαμηλή κοινωνικότητα, δυσκολία προσαρμογής στο σχολείο, απόσπαση προσοχής και χαμηλό επίπεδο αυτοπεποίθησης. Στην εφηβεία παρατηρείται κοινωνική απόσυρση, κατάθλιψη, απόσπαση προσοχής, συχνές φοβίες και καταναγκαστικές συμπεριφορές. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009)

Οι ενήλικες γυναίκες με σύνδρομο Turner, ωστόσο, δεν παρουσιάζουν βαριά ψυχοπαθολογία. Είναι ευαίσθητες, όμως, σε κατάθλιψη, εξαιτίας της χαμηλής αυτοπεποίθησης, λόγω περισσότερο των σωματικών τους χαρακτηριστικών. Τέλος, παρατηρείται κοινωνική ανωριμότητα, ελάχιστες διαπροσωπικές λέξεις και νευρική ανορεξία. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009)

2.4.4 Διάγνωση του συνδρόμου

Σπάνια γίνεται έλεγχος προγεννητικά, εκτός και αν η μητέρα βρίσκεται σε προχωρημένη ηλικία, αν και αυτό δεν σχετίζεται με την αυξημένη συχνότητα του συνδρόμου. Το 1/3 έως 1/5 των κοριτσιών ανακαλύπτουν το σύνδρομο Turner στη νεογνική ηλικία λόγω των «στιγμάτων» (οιδήματα κ.λπ.). Σε 1/3 περίπου των περιπτώσεων η διάγνωση γίνεται, αναζητώντας την αιτιολογία του χαμηλού αναστήματος κατά τη παιδική ηλικία ή αναζητώντας την αιτιολογία της απουσίας των εφηβικών συμπτωμάτων (απουσία έμμηνης ρύσης) στην εφηβική ηλικία. Σε λιγότερες περιπτώσεις η διάγνωση μπορεί να γίνει και σε ενήλικες γυναίκες που έχουν υποστεί συχνές αποβολές. Ωστόσο, σημαντικό είναι όλοι οι κλινικοί γιατροί (παιδίατροι, παθολόγοι κ.λπ.) να υποπτεύονται την πιθανότητα του συνδρόμου Turner σε κάθε κορίτσι με καθυστερημένη ανάπτυξη ή εφηβεία. (Καιμαρά-Παπαθανασίου, 2014)

2.4.5 Αντιμετώπιση του συνδρόμου

Η θεραπεία των κοριτσιών με σύνδρομο Turner περιλαμβάνει τη χορήγηση αυξητικής ορμόνης και οιστρογόνων, όπως προαναφέρθηκε, για την αύξηση του χαμηλού αναστήματος κατά 7,5 ή περισσότερους πόντους και για την υποκατάσταση της ωθητικής ανεπάρκειας (Μαγιάκου & Χρούσος, 2000), αντίστοιχα, ενώ, τα

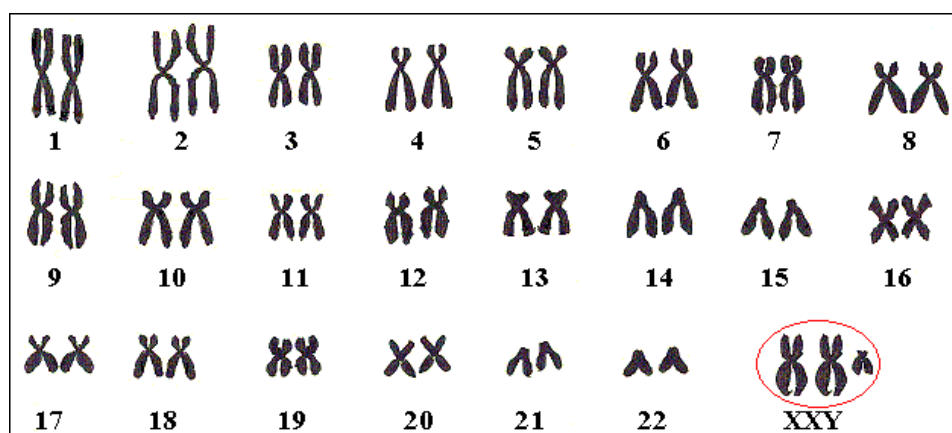
χαρακτηριστικά του προσώπου και ο μεμβρανοειδής αυχέννας μπορούν να διορθωθούν με τη βοήθεια της πλαστικής χειρουργικής (Πολυχρονοπούλου, 2010). Επιπλέον, με τη βοήθεια ειδικών, όπως ειδικοί παιδαγωγοί, λογοθεραπευτές, ψυχολόγοι, κ.α. και τη συνεργασία, πάντα, των γονέων, τα κορίτσια αυτά μπορούν να έχουν μία πολύ καλή ποιότητα ζωής. Μπορούν με την κατάλληλη στήριξη και παρέμβαση, είτε μικρότερη, είτε μεγαλύτερη, να παρακολουθήσουν μαθήματα Γυμνασίου και Λυκείου, να εργαστούν και να κάνουν οικογένεια είτε υιοθετώντας, είτε σε πολύ σπάνιες περιπτώσεις γεννώντας δικά τους παιδιά (Πολυχρονοπούλου, 2010). Πολλά κέντρα γονιμοποίησης αναφέρουν πως υπήρξαν επιτυχείς κησεις, μετά από γονιμοποιήσεις ωαρίων από δότες, σε ποσοστό 50-60% γυναικών με σύνδρομο Turner. (Μαγιάκου & Χρούσος, 2000)

2.5 Σύνδρομο Klinefelter



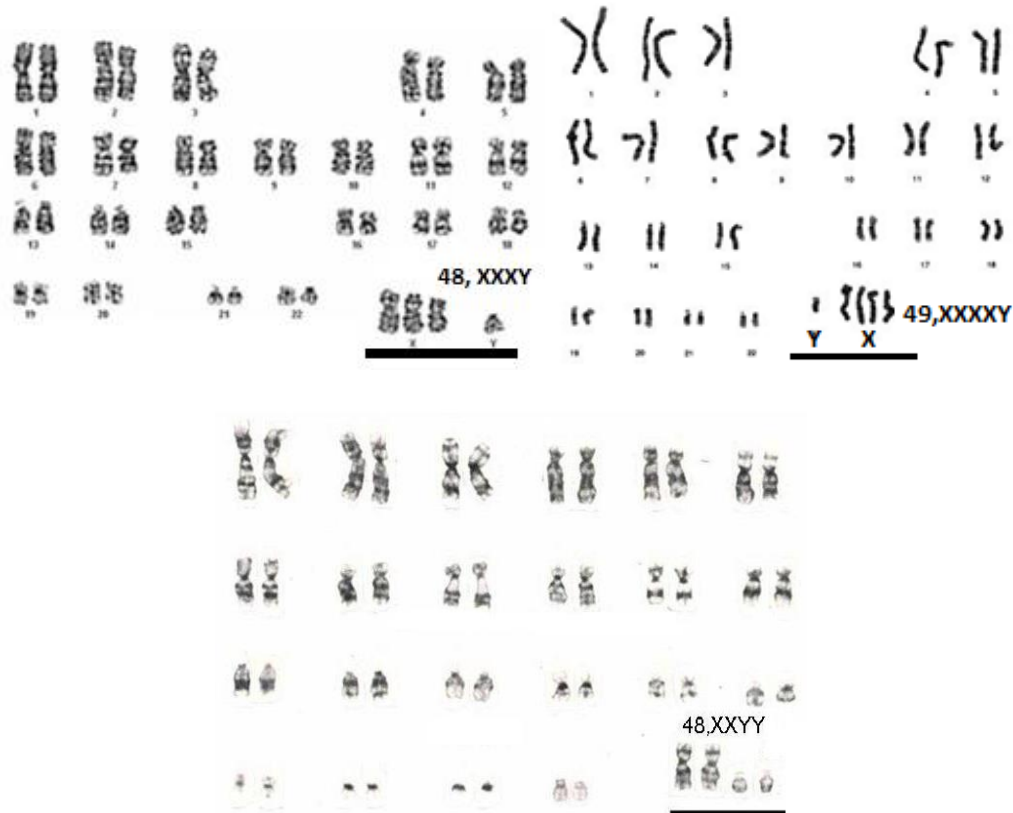
Εικόνα 2.18: Η φωτογραφία του Dan Sheridan, ο οποίος ανέβασε ένα βίντεο στο κανάλι του στο YouTube, όπου παρουσιάζει το σύνδρομο και εξιστορεί πως εκείνος διαγνώστηκε σε ηλικία 31 χρόνων

Το σύνδρομο Klinefelter πήρε το όνομά του από τον Dr. Harry Klinefelter, ο οποίος και το περιέγραψε το 1942 (Παπαδημητρίου & Κασσίμη, 2008). Το σύνδρομο αυτό αποτελεί μία χρωμοσωμική ανωμαλία, εμφανίζεται αποκλειστικά και μόνο στα αγόρια και προκαλεί διαταραχή των ορμονών (θηλυκών και αρσενικών) και την εμφάνιση της νοητικής υστέρησης (Πολυχρονοπούλου, 2010). Η συχνότητά του είναι 1 στις 500-1.000 γεννήσεις αγοριών, ενώ οι περισσότερες παραλλαγές του αποτελούν 1 στις 50.000 γεννήσεις αγοριών (Genetics Home Reference, 2013). Σε αυτό το σύνδρομο παρατηρείται πως τα αγόρια αντί να έχουν ένα χρωμόσωμα «X» από τη μητέρα και ένα χρωμόσωμα «Y» από τον πατέρα, παρουσιάζουν ένα επιπλέον χρωμόσωμα «X», δημιουργώντας την ακολουθία XXY. Αυτή η ανωμαλία περνά από τη μητέρα στο παιδί, αφού οφείλεται στο μη διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων «XX» της μητέρας. (Παπαδημητρίου & Κασσίμη, 2008)



Εικόνα 2.19: Ο βασικός καρύοτυπος του συνδρόμου Klinefelter.

Ωστόσο, πολλά άτομα που εμφανίζουν τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Klinefelter, περισσότερα από ένα επιπλέον «X» χρωμόσωμα. Για παράδειγμα, όπως, οι παραλλαγές 48,XXXΥ, 48,XXYY και 49,XXXXΥ. Όσο αυξάνονται τα επιπλέον χρωμοσώματα, τόσο αυξάνεται και ο κίνδυνος εμφάνισης προβλημάτων υγείας σε αυτά τα άτομα. (Genetics Home Reference, 2013)



Εικόνα 2.20: Οι καρύοτυποι του συνδρόμου Klinefelter 48, XXXΥ (αριστερά), 49, XXXXY (δεξιά) και 48, XXYY (κάτω και στη μέση).

2.5.1 Κλινική Εικόνα των ατόμων με σύνδρομο Klinefelter

Τα βασικά χαρακτηριστικά των ατόμων με σύνδρομο Klinefelter είναι η διαταραχή της ανδρικής σεξουαλικής ανάπτυξης, η νοητική υστέρηση, τα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά του προσώπου, οι διαταραχές του σκελετού και του συντονισμού και οι διαταραχές ομιλίας. (Genetics Home Reference, 2013) Ωστόσο, παρατηρείται ανομοιογένεια ως προς τα χαρακτηριστικά σε άτομα με το σύνδρομο αυτό. Ακόμα, η σοβαρότητα τους εξαρτάται από τον αριθμό των επιπλέον χρωμοσωμάτων, τα ποσά τεστοστερόνης που υπάρχουν στο σώμα και την ηλικία στην οποία διαγνώστηκε η διαταραχή. (Cunha, et al., 2014)

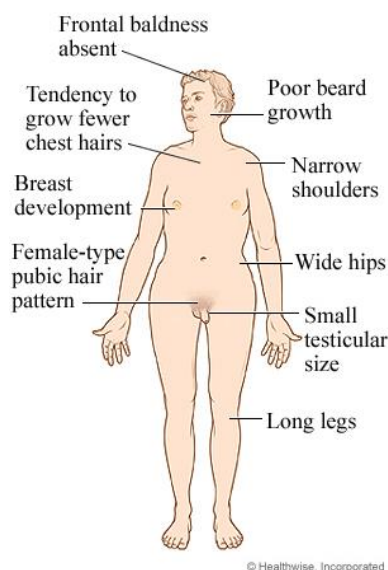
Πολλά νεογέννητα με αυτό το σύνδρομο παρουσιάζουν αδύναμους μύες και, επομένως, μειωμένη δύναμη. Ακόμα, μπορεί να παρουσιάσουν καθυστέρηση στο σήκωμα, το «μπουσουλίμα» και το περπάτημα και γύρω στην ηλικία των 4 ετών να είναι ψηλότερα, με λιγότερο μυϊκό έλεγχο και συντονισμό σε σχέση με άλλα αγόρια της ηλικίας τους. (Cunha, et al., 2014) Ωστόσο, συνήθως, κατά τη γέννηση και την παιδική ηλικία δεν υπάρχουν συμπτώματα του συνδρόμου. Η χρωμοσωμική διαταραχή εκδηλώνεται κατά την ήβη. (Παπαδημητρίου & Κασσίμης, 2008)

Τα άτομα αυτού του συνδρόμου χαρακτηρίζονται ως λεπτοί και ψηλοί, αφού έχουν ψηλό ανάστημα και μακριά άκρα. Ακόμα, παρουσιάζουν μικρά γεννητικά όργανα και γυναικομαστία και έλλειψη τριχοφυΐας σε μέρη του σώματος και το πρόσωπο. Ως προς τη φυσική τους κατάσταση παρουσιάζουν κόπωση, αδυναμία και προβλήματα στη κίνηση. (Cunha et al. 2014)

Πιο συγκεκριμένα, ωστόσο, κατά την εφηβεία, ενώ οι γοναδοτροπίνες (ορμόνες που ρυθμίζουν την παραγωγή των γαμετών και των στεροειδών ορμονών του φύλου από τις ωθήκες και τους όρχεις) αυξάνονται, τα σπερματικά σωληνάρια δεν διευρύνονται αλλά εμφανίζουν ίνωση και υαλοειδοποίηση, με αποτέλεσμα οι όρχεις να είναι μικροί και να έχουν σκληρή σύσταση, ενώ η απόφραξη των σπερματικών σωληναρίων καταλήγει σε αζωοσπερμία. Η παραγωγή της τεστοστερόνης είναι ελαττωμένη και παρατηρείται μια αντιδραστική αύξηση της ωχρινοτρόπου ορμόνης (LH, η οποία παράγεται όταν αυξάνονται τα επίπεδα οιστρογόνων) στον ορό του αίματος. Ο φαινότυπος, ωστόσο, που εκδηλώνεται από αυτές τις διαταραχές ποικίλλει, ορισμένα άτομα με αυτό το σύνδρομο δεν εμφανίζουν δευτερεύοντα χαρακτηριστικά του φύλου, ενώ άλλα δεν έχουν καμία διαφορά με τα φυσιολογικά, συνομήλικα άτομα. Αυτή η αύξηση των οιστρογόνων είναι υπεύθυνη για τη γυναικομαστία. (Παπαδημητρίου & Κασσίμης, 2008) Τέλος, οι άντρες με αυτό το σύνδρομο παρουσιάζουν στειρότητα και διαταραχή στη λίμπιντο, αφού το υγρό της εκσπερμάτισης, συνήθως, δεν περιέχει σπερματοζωάρια. (Παπαγιαννόπουλος, 2001)

Στην ενηλικίωση τα άτομα αυτά δείχνουν «φυσιολογικά», αν και, συνήθως, είναι πιο ψηλά και θυμίζουν άντρες κάποια συγκεκριμένα προβλήματα υγείας, όπως, αυτοάνοσες διαταραχές, καρκίνο του μαστού, ασθένειες της φλέβας, οστεοπόρωση κι φθορά των δοντιών. Ωστόσο, μπορούν να έχουν μία φυσιολογική σεξουαλική ζωή

(Cunha, et al., 2014), αλλά δεν μπορούν να κάνουν παιδιά, εξαιτίας της μειωμένης έως καθόλου παραγωγής σπέρματος. (Health Research Funding, 2015)



Εικόνα 2.21: Ο φαινότυπος του συνδρόμου Klinefelter

Τέλος, τα αγόρια με σύνδρομο Klinefelter παρουσιάζουν, συνήθως οριακά φυσιολογική νοημοσύνη ή ελαφριά νοητική υστέρηση (Πολυχρονοπούλου, 2010). Για κάθε επιπλέον χρωμόσωμα, ωστόσο, αφαιρούνται 15 με 16 βαθμοί από το επίπεδο νοημοσύνης. (Venkateshwari, et al., 2010)

2.5.2 Ο λόγος και η ομιλία σε άτομα με σύνδρομο Klinefelter

Παρατηρείται καθυστέρηση στην ανάπτυξη της ομιλίας, δυσκολία στην έκφραση σκέψεων και συναισθημάτων, δυσκολία στη κατανόηση ακουστικών ερεθισμάτων και μαθησιακές δυσκολίες. Σαν ενήλικες δυσκολεύονται να εργαστούν, όπου χρειάζονται ανάγνωση και γραφή, αλλά απασχολούνται περισσότερο σε χειρωνακτικές εργασίες, δημιουργώντας επιτυχημένη καριέρα. (Cunha, et al., 2014)

2.5.3 Ψυχολογικό και συμπεριφορικό προφίλ των ατόμων με σύνδρομο Klinefelter

Τα άτομα αυτά, αντιμετωπίζουν αρκετά προβλήματα στο σχολείο κατά τη διάρκεια της εφηβείας, αφού, συνήθως δεν είναι ιδιαίτερα δυνατά ή αθλητικά όπως τα αντίστοιχα αγόρια της ηλικίας τους. Η έλλειψη αυτή, λοιπόν, σε συνδυασμό με τις μαθησιακές δυσκολίες, προκαλεί χαμηλή αυτοεκτίμηση στον έφηβο, παρατηρείται πως συχνά γίνονται θύματα σχολικού εκφοβισμού, με αποτέλεσμα η αδυναμία της

διαχείρισης των δυσκολιών, να προκαλεί διαταραχές συμπεριφοράς, όπως κατάθλιψη και έλλειψη ενθουσιασμού. (Cunha, et al., 2014) Ως ενήλικοι άνδρες, συνήθως, είναι ήσυχοι και ευαίσθητοι, αλλά όχι θετικοί. Τα χαρακτηριστικά της προσωπικότητάς τους, ωστόσο, διαφέρουν από άτομο σε άτομο. (Health Research Funding, 2015)

2.5.4 Διάγνωση και Αντιμετώπιση του συνδρόμου

Το σύνδρομο Klinefelter μπορεί να διαγνωσθεί προγεννητικά με αμνιοκέντηση και έλεγχο των χρωμοσωμάτων, όπως έχει προαναφερθεί, όμως, από πολλούς δεν θεωρείται αξιόπιστη. Ένας, ακόμη, τρόπος είναι ο μη επεμβατικός προγεννητικός έλεγχος, ο οποίος και έχει αναφερθεί παραπάνω. Η τελική διάγνωση γίνεται λαμβάνοντας δείγμα από το στόμα, στο οποίο γίνεται χρωμοσωμική ανάλυση, όπου διαγιγνώσκεται η ύπαρξη των επιπλέον χρωμοσωμάτων. Ωστόσο, με τη πρόσληψη τεστοστερόνης και τις διορθωτικές χειρουργικές επεμβάσεις μπορούν να παρουσιάσουν ανδρικά χαρακτηριστικά και να «σβήσουν» τα γυναικεία. (Παπαγιαννόπουλος, 2001)



Εικόνα 2.22: Πριν και μετά από χειρουργική επέμβαση αφαίρεσης μαστών σε άνδρα με γυναικομαστία.

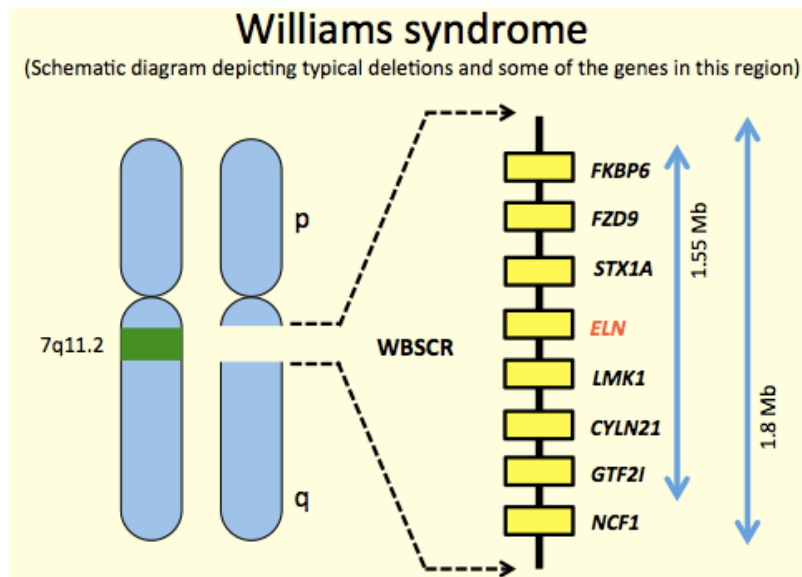
Εκτός, όμως, από τη φαρμακευτική θεραπεία, τα άτομα αυτά με τη κατάλληλη στήριξη και παρέμβαση, από ειδικούς με τη συνεργασία, πάντα, των γονέων, μπορούν τα παιδιά αυτά να βελτιώσουν τη συμπεριφορά τους, να καλύψουν τις γνωστικές ελλείψεις, να μπορέσουν να παρακολουθήσουν τα σχολικά μαθήματα και τελικά να εκπαιδευτούν σε μία συγκεκριμένη εργασία και να ζήσουν ως παραγωγικά μέλη στη κοινωνία. (Πολυχρονοπούλου, 2010)

2.6 Σύνδρομο Williams-Beuren



Εικόνα 2.23: Παιδιά με σύνδρομο Williams

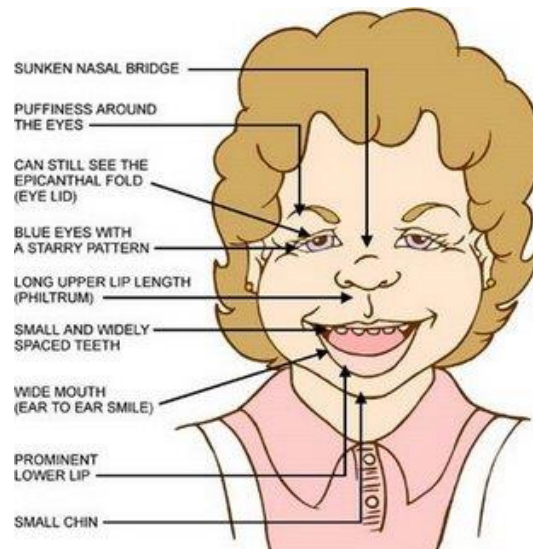
Το σύνδρομο Williams αποτελεί μία νευροαναπτυξιακή διαταραχή με συχνότητα μία στις 7500 με 20000 γεννήσεις (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012). Στις αρχές της δεκαετίας του '60, ο καρδιολόγος από τη Νέα Ζηλανδία ο Dr. Williams και ο γερμανός καρδιολόγος Beuren, ανεξάρτητα ο καθένας, διέγνωσαν σε κάποια παιδιά ιδιαίτερη στένωση στην αορτή, νοητική υστέρηση και ιδιαίτερο «τράβηγμα» στο πρόσωπο, ενώ από το 1990 είναι, πλέον, διεθνώς γνωστό ότι το σύνδρομο παρουσιάζεται ξαφνικά. (Ευκαρπίδης, 2005) Η διαταραχή οφείλεται σε ανωμαλίες της ελαστίνης και διαγραφή μιας περιοχής του χρωμοσώματος 7q11.23 (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009). Η περιοχή αυτή περιέχει 26 με 28 γονίδια και οι επιστήμονες υποστηρίζουν πως η απώλεια αυτών οφείλεται για τα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά τους. Τα γονίδια που τυπικά λείπουν από αυτό το σύνδρομο είναι CLIP2, ELN, GTF2I, GTF2IRD1 και LIMK1. Ερευνητές αναφέρουν πως η απώλεια του ELN συνδέεται με ανωμαλίες των ιστών και καρδιαγγειακές παθήσεις, συγκεκριμένα στένωση της αορτής. Αντίθετα, μελέτες δείχνουν πως η απώλεια των υπολοίπων γονιδίων, και πιθανότατα και άλλων, συνδέεται με τις οπτικοχωρικές δυσκολίες και άλλες γνωστικές διαταραχές και τα ιδιαίτερα συμπεριφορικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου. Το γονίδιο GTF2IRD1 μπορεί να εμπλέκεται, επίσης, και στα συγκεκριμένα χαρακτηριστικά του προσώπου. Τέλος, έχει παρατηρηθεί πως η απώλεια ή η παρουσία του γονιδίου NCF1 του χρωμοσώματος 7 επηρεάζει την εμφάνιση υπέρτασης σε άτομα με σύνδρομο Williams. Ωστόσο, το περίεργο είναι, πως τα άτομα με αυτό το σύνδρομο, όπου δεν έχει διαγραφεί το NCF1, έχουν μεγάλη πιθανότητα να παρουσιάσουν υπέρταση, ενώ όταν απουσιάζει αυτό το γονίδιο τα άτομα αυτά είναι προστατευμένα από την υπέρταση. (Genetics Home Reference, 2014)



Εικόνα 2.24: Απεικόνιση απώλειας περιοχής χρωμοσώματος 7q11.2

2.6.1 Κλινική εικόνα των ατόμων με σύνδρομο Williams

Τα άτομα που φέρουν αυτό το σύνδρομο παρουσιάζουν χαμηλό ανάστημα και τα βρέφη παρουσιάζουν ανεπαρκή ανάπτυξη και κολικούς. Τα προβλήματα υγείας αυτών των ατόμων περιλαμβάνουν καρδιαγγειακές ανωμαλίες, όπως υποβαλβιδική στένωση της αορτής, ανωμαλίες πνευμονικών αγγείων, μυοσκελετικές ανωμαλίες, υπερασβεστιαμία, ανωμαλίες συνδετικού ιστού (εκτροπή κύστης, εντέρου, κήλες) και τέλος, συχνές μέσες ωτίτιδες που συνδυάζονται με νευροαισθητηριακή βαρηκοΐα, η οποία επιδεινώνεται με την ηλικία. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012) Ακόμα, έχουν συγκεκριμένα χαρακτηριστικά στο πρόσωπο, αφού θυμίζουν ξωτικό. Παρουσιάζουν καθυστέρηση στη στάση, ελαφριά μικροκεφαλία, χαρακτηριστικές οδοντικές ανωμαλίες, αυτιά που προεξέχουν, μεγάλο στόμα, κοντή μύτη και παχιά χείλη. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009)



Εικόνα 2.25: Τα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά του προσώπου των ατόμων με σύνδρομο Williams.

Η φωνή τους είναι, συνήθως, τραχεία, διαπεραστική και βραχνή και δείχνουν υπερευαισθησία σε ήχους. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009) Οι ήχοι αυτοί, συνήθως, είναι υψηλής έντασης και ευρείς συχνότητας, όπως οι αστραπές, και τους αντιμετωπίζουν με άγχος και αποφυγή αρχικά, και στη συνέχεια γητεύονται από αυτούς. Επίσης, παρουσιάζεται φωνοφοβία (90% των περιπτώσεων), λόγω δυσλειτουργίας του μεταιχμιακού και αυτόνομου νευρικού συστήματος και υπερακουσία (80% των περιπτώσεων) λόγω διαταραχών στο ακουστικό αντανακλαστικό και το απαγωγό ακουστικό σύστημα. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012) Τέλος, οι Winter και συνεργάτες το 1996 εκτίμησαν τα οφθαλμολογικά ευρήματα 156 ατόμων με σύνδρομο Williams και παρατήρησαν πως το 54% εμφάνιζε στραβισμό και το 77% γαλανές ίριδες. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009)

Ο Δείκτης Νοημοσύνης του 75% των ατόμων που πάσχουν από το σύνδρομο αυτό είναι γύρω στο 60 και εμφανίζουν από οριακή έως μέτρια νοητική υστέρηση. Το προφίλ των ικανοτήτων και των δυσκολιών τους, αρχίζει από το 2^ο έτος της ηλικίας και παραμένει διαχρονικά σταθερό. Βασικό χαρακτηριστικό αυτών των παιδιών είναι η ιδιαίτερη ικανότητα αντίληψης και ενασχόλησης με τη μουσική. Από αναφορές γονέων φαίνεται πως τα παιδιά αυτά έχουν καλύτερη μουσική μνήμη και διάκριση, παρά τα συχνά λάθη στη τονική και ρυθμική επεξεργασία. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Τα γνωστικά ελλείμματα που παρουσιάζουν τα άτομα με σύνδρομο Williams είναι η διαταραχή οπτικοχωρικής επεξεργασίας και οπτικοκινητικής ολοκλήρωσης, στην οποία και δυσκολεύονται να δουν μία εικόνα στο σύνολό της και βλέπουν μόνο τα

συστατικά της. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009) Σε επίπεδο εκτελεστικών λειτουργιών, έχουν επηρεαστεί η λεκτική αναστολή, η κινητική αναστολή, η μετάθεση προσοχής, η μνήμη εργασίας και ο προγραμματισμός. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

2.6.2 Ο λόγος και η ομιλία των ατόμων με σύνδρομο Williams

Σε επίπεδο γλωσσικής ανάπτυξης μέχρι και την ηλικία των 36 μηνών (3 έτη), παρατηρείται καθυστέρηση του βαβίσματος (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012). Οι γλωσσικές του ικανότητες είναι υψηλού επιπέδου σε σύγκριση με παιδιά ίδιας νοητικής ηλικίας, με ή χωρίς νοητική υστέρηση (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009). Το δεκτικό και εκφραστικό λεξιλόγιο θεωρούνται ικανοποιητικά, ενώ υπάρχει δυσκολία στο λεξιλόγιο σχέσεων και εννοιών, όπως χώρου, χρόνου κτλ. Οι δοκιμασίες Test of Relational Concepts και Formulated Sentences Subtest της Clinical Evaluation of Language Fundamentals, εντοπίζουν τη δυσλειτουργία αυτή στον κατώτερο βρεγματικό λοβό και τη διακίνηση πληροφοριών κατά μήκος του ραχιαίου δικτύου. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012) Ικανοποιητικές θεωρούνται, επίσης, και οι ικανότητες γραμματικής, σημασιολογίας, ακουστικής μνήμης (ιδιαίτερα σε ονόματα) και η χρήση της γλώσσας σε κοινωνικό επίπεδο, καθώς και ο αυθόρμητος λόγος, ο οποίος αποτελείται και από την παθητική φωνή και τις δευτερεύουσες προτάσεις. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009)

Επίσης, παρατηρούνται πραγματολογικές δυσκολίες από νωρίς, αφού νήπια με σύνδρομο Williams χρησιμοποιούν λιγότερες χειρονομίες για την επικοινωνία τους από ότι τα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά ή τα παιδιά με σύνδρομο Down. Μεγαλώνοντας τα άτομα με σύνδρομο Williams παρουσιάζουν δυσκολίες στις στερεότυπες συζητήσεις, άκαιρη έναρξη συνομιλίας, συχνές παρερμηνείες, μεγάλη έκφραση συναισθηματικών καταστάσεων και προσωπικών εκτιμήσεων και εξάρτηση από το πλαίσιο του διαλόγου. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012) Ακόμα, παρατηρείται φτωχή διατήρηση ενός θέματος στη συζήτηση, ακατάλληλες απαντήσεις και χρήση εντυπωσιακών λέξεων, οι οποίες, όμως, είναι «παράδοξες», όπως, για παράδειγμα αντί για «θα αδειάσω το ποτήρι» λέει «θα εκκενώσω το ποτήρι» (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009). Τέλος, χαρακτηριστική είναι η χαμηλή τους επίδοση στη δοκιμασία Unexpected Contents Task, η οποία εξετάζει την ανάπτυξη της λανθασμένης πεποίθησης και η οποία γίνεται φυσιολογική κατά την ηλικία των 13 με 14 ετών. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

2.6.3 Ψυχολογικό και συμπεριφορικό προφίλ των ατόμων με σύνδρομο Williams

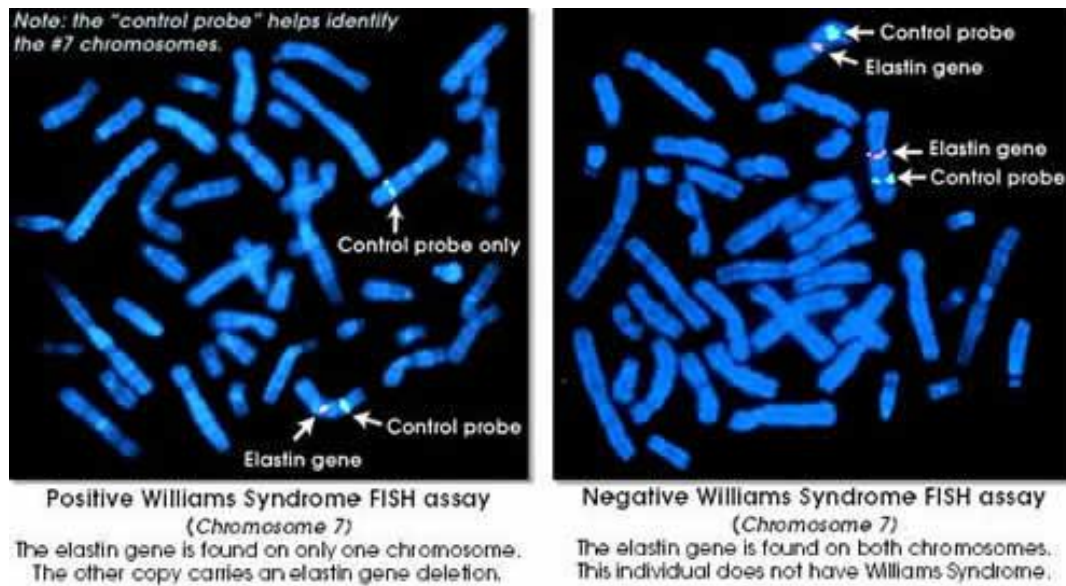
Το κοινωνικοσυναισθηματικό προφίλ αυτών των παιδιών επηρεάζεται από την έλλειψη του γονιδίου GTF21 και εμφανίζουν φτωχή κοινωνική κρίση, λόγω διαταραχών στις συνδέσεις της αμυγδαλής και διαφορετική ανταπόκριση στα κοινωνικά ερεθίσματα από τα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά, λόγω της διαταραγμένης ενεργοποίησης του προμετωπιαίου φλοιού. Κατά τη διάρκεια δοκιμασιών προσπαθούν να αποσπάσουν τη προσοχή του εξεταστή για να αποφύγουν τις δυσκολίες. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Στη συμπεριφορά και τη ψυχοπαθολογία αυτών των παιδιών συναντάμε χαρακτηριστικά, όπως ευαλωτότητα σε αισθήματα συντριβής και απογοήτευσης, συναισθηματική ευμεταβλητότητα, ευερεθιστότητα, ξεσπάσματα θυμού και διασπαστική συμπεριφορά (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012). Ακόμα, έχει παρατηρηθεί η ύπαρξη στοιχείων ΔΕΠ-Υ, αγχώδης διαταραχή στο 60% των περιπτώσεων και φοβίες στο 96% των περιπτώσεων (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009). Σε μικρότερες ηλικίες, ωστόσο, εμφανίζεται διαταραχή άγχους αποχωρισμού (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012). Ακόμα, συνήθως, είναι υπερβολικά φιλικά, και με άτομα που γνωρίζουν ελάχιστα, με αποτέλεσμα να μπορούν πιο εύκολα να ακολουθήσουν έναν άγνωστο. Τα χαρακτηριστικά αυτά τείνουν να παραμένουν και στην ενηλικίωση. Επιπλέον, δεν έχουν κοινωνικές αναστολές και τα περιστατικά σεξουαλικής κακοποίησης είναι αρκετά σε αυτά τα άτομα. Ωστόσο, παρουσιάζουν υψηλή κατανόηση συναισθημάτων και κοινωνικότητα, αλλά δυσκολία στον έλεγχο των δικών τους συναισθημάτων. Στην εφηβεία και αργότερα, η πιθανότητα εμφάνισης ψυχικών διαταραχών αυξάνεται. Τέλος, παρατηρείται δυσκολία στην εκμάθηση των καθημερινών δεξιοτήτων της ζωής και της αυτοεξυπηρέτησης, ακόμα και στην ενήλικη ζωή τους. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009)

2.6.4 Διάγνωση του συνδρόμου

Η διάγνωση του συνδρόμου Williams έχει δύο φάσεις, την κλινική διάγνωση των χαρακτηριστικών του συνδρόμου και τις γενετικές εξετάσεις του DNA, οι οποίες είναι δύο. Η εξέταση FISH (Fluorescent In Situ Hybridization) και μικροσυστοιχιών. Η εξέταση FISH είναι μία εξειδικευμένη χρωμοσωμική ανάλυση, η οποία χρησιμοποιεί ειδικούς ανιχνευτές ελαστίνης. Αν ένα άτομο έχει δύο αντίγραφα ελαστίνης μάλλον δεν

φέρουν το σύνδρομο Williams, ενώ αν έχουν ένα αντίγραφο επιβεβαιώνεται η ύπαρξη του συνδρόμου. Το 98 με 99% των ατόμων με τα τυπικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου έχουν διαγραμμένη ελαστίνη. (Williams Syndrome Association)



Εικόνα 2.26: Αποτελέσματα της εξέτασης FISH. Αριστερά απεικονίζεται το θετικό, στο σύνδρομο Williams, FISH test και δεξιά το αρνητικό.

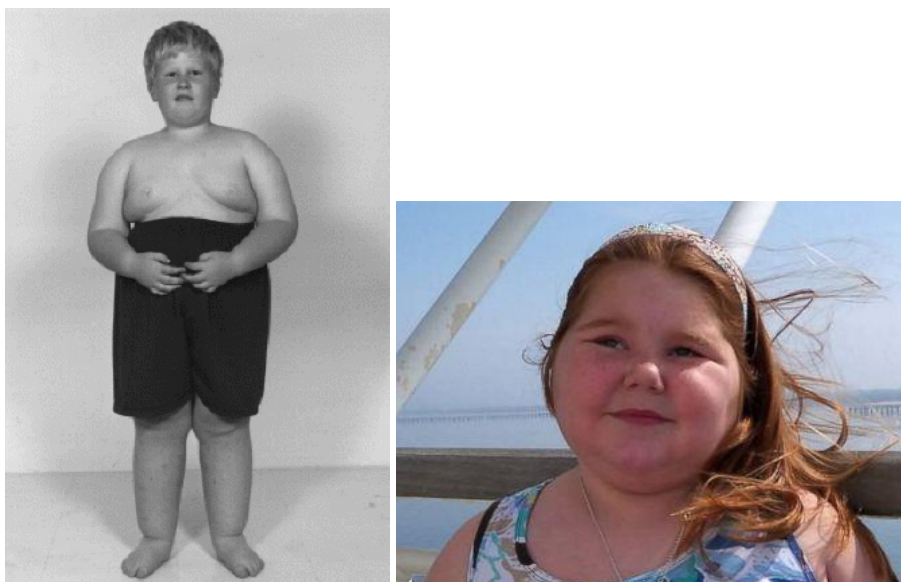
Η εξέταση μικροσυστοιχιών, από την άλλη, είναι ένα νέο διαγνωστικό εργαλείο, η οποία χρησιμοποιεί εκατομμύρια δείκτες που ανιχνεύει τα κομμάτια που λείπουν ή επιπλέον κομμάτια του DNA σε οποιοδήποτε μέρος του σώματος του ατόμου. Η διάγνωση με αυτή τη μέθοδο μπορεί είναι πιο αργή, αλλά δίνει πληροφορίες σχετικά με το πόσο μεγάλα είναι τα κομμάτια που λείπουν και να εκτιμήσει τη σοβαρότητα των συμπτωμάτων που θα παρουσιάσουν αυτά τα άτομα. (Williams Syndrome Association)

2.6.5 Αντιμετώπιση του συνδρόμου

Θεραπεία του συνδρόμου δεν υπάρχει. Η παρέμβαση αποσκοπεί στην ελάφρυνση των συμπτωμάτων του συνδρόμου αυτού. Η έγκαιρη παρέμβαση, όπως σε κάθε περίπτωση και περιστατικό οποιασδήποτε αιτιολογίας, θα μειώσει τις δυσκολίες του παιδιού και θα του εξασφαλίσει μία καλύτερη ποιότητα ζωής. Η αποκατάσταση βασίζεται στα ατομικά συμπτώματα του κάθε περιστατικού και οι ειδικοί συνήθως είναι γιατροί, όπως οφθαλμίατροι, καρδιολόγοι κ.α., λογοθεραπευτές, φυσιοθεραπευτές, ειδικοί παιδαγωγοί και εργοθεραπευτές. Ακόμα, η ύπαρξη στένωσης των αιμοφόρων αγγείων μπορεί να αντιμετωπιστεί αν δημιουργεί συμπτώματα, ενώ τα συχνά «check up» είναι απαραίτητα για την παρακολούθηση καρδιακών και άλλων προβλημάτων

υγείας αυτών των ατόμων. Τέλος, θα πρέπει να αποφεύγουν την πρόσληψη επιπλέον ασβεστίου και βιταμίνης D, αφού στο σώμα τους οι ποσότητες αυτών είναι εξαιρετικά υψηλές. (Herndon, 2015)

2.7 Σύνδρομο Prader-Willi

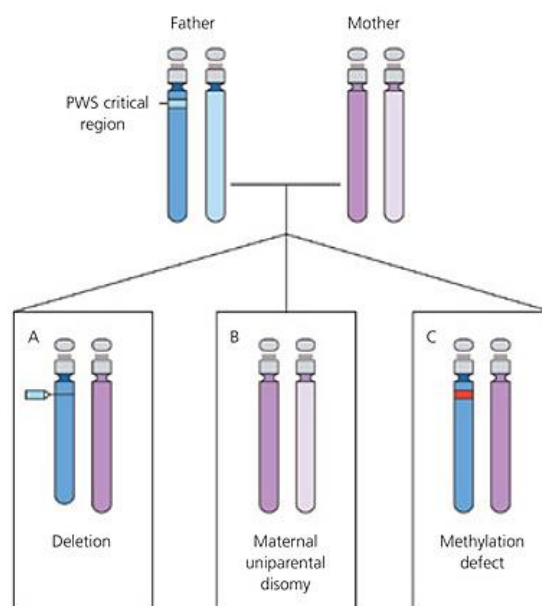


Εικόνα 2.27: Ένα αγόρι και ένα κορίτσι με σύνδρομο Prader-Willi

Ο Langdon-Down που έχει περιγράψει και το σύνδρομο Down περιέγραψε πρώτος το σύνδρομο αυτό 70 χρόνια περίπου πριν από τους Prader και συνεργάτες, οι οποίοι το περιέγραψαν το 1956 (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009). Το σύνδρομο Prader-Willi, λοιπόν, είναι μία νευροαναπτυξιακή διαταραχή, αποτελεί τη συχνότερη γενετική αιτία παχυσαρκίας και παρουσιάζει έναν υψηλό δείκτη θνησιμότητας, σε όλες τις ηλικιακές ομάδες, συγκριτικά με το γενικό πληθυσμό και όλες τις φυλές και τις εθνότητες, με δυσανάλογα αυξημένα ποσοστά στη Καυκάσια φυλή (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012). Η συχνότητα του ανέρχεται σε 1 στις 10-15 χιλιάδες γεννήσεις και 1 στις 15-30 χιλιάδες γεννήσεις ζωντανών νεογνών. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009)

Η μεγαλύτερη πρόοδος ως προς την κατανόηση του συγκεκριμένου συνδρόμου έχει γίνει τα τελευταία είκοσι χρόνια περίπου. Με τη χρωμοσωμική ανάλυση ανακαλύφθηκε πως στο 70% περίπου των περιπτώσεων λείπει ένα τμήμα από το χρωμόσωμα 15, το 15q11q13, το οποίο κληρονομείται από τον πατέρα, ενώ στο 25% των περιπτώσεων υπάρχουν δύο αντίγραφα του χρωμοσώματος 15 από τη μητέρα. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009) Η τελευταία περίπτωση είναι γνωστή και ως μητρική

δισωμία, η οποία και δημιουργείται μετά από την διόρθωση της τρισωμίας, η οποία προκαλεί ατελή διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων του ωαρίου (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012). Ακόμα, από τη πρώτη περιγραφή του συνδρόμου παρατηρήθηκε πως υπάρχει μία ανεπαρκής λειτουργία του υποθάλαμου, η οποία σχετίζεται με τις συνακόλουθες λειτουργίες. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009) Πιθανολογείται πως προδιάθεση αυτών αποτελεί η μεγάλη ηλικία της μητέρας. Τέλος, σε ποσοστό 2 με 5% τα άτομα αυτά φέρουν μεταλλάξεις στο κέντρο της γονιδιακής αποτύπωσης, οι οποίες οδηγούν σε λανθασμένο πρότυπο μεθυλίωσης. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)



Εικόνα 2.28: Α. Η διαγραφή της περιοχής 15q11q13, Β. Η μητρική δισωμία και C. Μεταλλάξεις

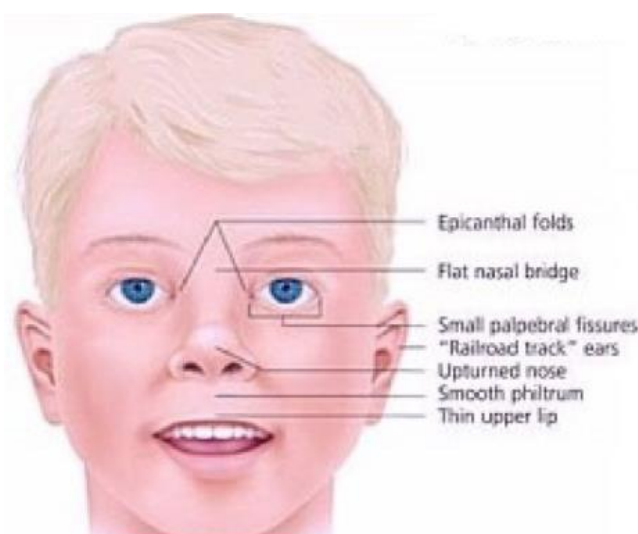
2.7.1 Κλινικά εικόνα των ατόμων με σύνδρομο Prader-Willi

Τα βασικά χαρακτηριστικά των ατόμων με σύνδρομο Prader-Willi είναι το χαμηλό ανάστημα, η ήπια νοητική υστέρηση, ο μαθησιακές δυσκολίες, η υποτονικότητα και μία έντονη τάση για παχυσαρκία (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006).

Σε ηλικία κάτω από 36 μηνών παρουσιάζεται μυϊκή υποτονία, λήθαργος, προβλήματα σίτισης στο θηλασμό και τη κατάποση, ανεπαρκής πρόσληψη βάρους, εξαιτίας της οποίας μπορεί να κριθεί απαραίτητη η παρεντερική διατροφή, χορήγηση, δηλαδή, της τροφής ενδοφλέβια. Στην αιτιολογία αυτών των διαταραχών εμπλέκονται ο πλάγιος πυρήνας του υποθάλαμου και η καθυστερημένη μυελίνωση του οπίσθιου σκέλους της έσω κάψας. Η υποτονία μειώνεται σταδιακά, ενώ η κινητική βελτίωση καθυστερεί. Στην ηλικία των 12 μηνών κάθονται χωρίς υποστήριξη, ενώ βαδίζουν

στους 24 μήνες. Το βάρος και το ύψος των παιδιών αυτών είναι φυσιολογικό αμέσως μετά τη γέννηση. Μετά τους 12 μήνες, όμως, το βάρος αυξάνεται απότομα, ενώ το ύψος παραμένει ίδιο, εξαιτίας της έλλειψης της αυξητική ορμόνης και το μέσο ανάστημα για τους άντρες είναι στο 1,55 εκ., ενώ για τις γυναίκες στο 1,48 εκ. Ωστόσο, η χορήγηση της αυξητικής ορμόνης φαίνεται να έχει θετική επίδραση στο ύψος και τη μυϊκή μάζα και να βοηθά και στη μείωση του σωματικού βάρους. Κάποια χαρακτηριστικά, επιπλέον, που συνδέονται με την υποθαλαμική δυσλειτουργία είναι η υποπλασία των γονάδων, οι διαταραχές ύπνου με εντονότερη τη πρωινή υπνηλία, οι διαταραχές της θερμορύθμισης και ο αυξημένος ουδός πόνου. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Αυτό που χαρακτηρίζει αυτά τα άτομα είναι τα ιδιαίτερα εξωτερικά στοιχεία του προσώπου και των άκρων τους. Τα οποία είναι το στενό μέτωπο, τα αμυγδαλωτά μάτια, η στενή μύτη, το λεπτό άνω χείλος και τα κοντά χέρια και πλατιά πόδια. Επίσης, το 1/3 των ανηλίκων έχουν ανοιχτό χρώμα δέρματος, γαλάζια μάτια και ξανθά μαλλιά. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009)



Εικόνα 2.29: Τα χαρακτηριστικά του προσώπου των ατόμων που φέρουν το σύνδρομο Prader-Willi

Όσον αφορά τα προβλήματα υγείας, παρατηρείται σε μεγάλο ποσοστό μειωμένη παραγωγή τεστοστερόνης, προβλήματα όρασης, όπως στραβισμός και ορθοπεδικά προβλήματα, όπως κύφωση, σκολίωση, οστεοπόρωση κτλ. Ωστόσο, η βασικότερη διαταραχή του συνδρόμου αυτού αποτελεί η βουλιμία/υπερφαγία, που ξεκινά μεταξύ 2 και 6 ετών και καταλήγει σε παχυσαρκία. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012) Αιτία αυτής είναι η δυσλειτουργία του υποθαλάμου, η οποία προκαλεί την έλλειψη του κορεσμού,

με αποτέλεσμα τα άτομα αυτά να αναζητούν διαρκώς τροφή. Μπορούν να φάνε φαγητό από τα σκουπίδια, ζωοτροφές, παγωμένα φαγητά, ενώ συχνά κλέβουν για να αγοράσουν τρόφιμα. Επίσης, η μυϊκή υποτονία και η απροθυμία για άσκηση ενισχύουν τη παχυσαρκία αυτών των ατόμων. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009) Συνέπειες αυτής αποτελούν τα καρδιακά και αναπνευστικά προβλήματα, η υπέρταση, η θρομβοφλεβίτιδα, ο διαβήτης τύπου II, η υπνική άπνοια και τα χρόνια οιδήματα των κάτω άκρων, τα οποία ξεκινούν ήδη από την εφηβεία (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012). Τέλος, η παχυσαρκία και οι συνέπειές της καθιστούν το σύνδρομο αυτό υψηλό σε θνησιμότητα. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009)

Το νοητικό επίπεδο των ατόμων με σύνδρομο Prader-Willi κατά μέσο όρο κυμαίνεται γύρω στο 70 (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009). Το 60% των περιστατικών παρουσιάζει ήπια έως μέτρια νοητική υστέρηση, το 30% εμφανίζει πάνω από 70, ενώ ένα μικρό ποσοστό μπορεί να εμφανίσει βαριά νοητική υστέρηση και ένα άλλο, επίσης, μικρό ποσοστό νοημοσύνη μέσου όρου. Το νοητικό επίπεδο τους δεν εκπίπτει με την πάροδο της ηλικίας, αλλά άτομα με προσαρμοστικότητα και υψηλή λειτουργικότητα, σπάνια αποδίδουν σε δοκιμασίες ανάλογες με το νοητικό τους επίπεδο (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012). Τέλος, σε έρευνες αναφέρεται πως άτομα με δισωμία χρωμοσώματος 15 εμφανίζουν υψηλότερο δείκτη νοημοσύνης από τα άτομα με έλλειψη του πατρικού χρωμοσώματος 15 (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009).

Σε έρευνες παρατηρήθηκαν πως, τόσο η σφαιρική, όσο και η επιλεκτική προσοχή παρουσιάζουν προβλήματα, ενώ η ακουστική υπολείπεται κατά πολύ περισσότερο της οπτικής και η σειριακή επεξεργασία είναι διαταραγμένη από οποιαδήποτε αισθητηριακή οδό. Η άμεση μνήμη παρουσιάζεται διαταραγμένη στην οπτική σειριακή επεξεργασία, ενώ ανέπαφη στη ταυτόχρονη και άμεση αναγνώριση. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012) Επίσης, η βραχύχρονη μνήμη φαίνεται επηρεασμένη, ενώ η μακρόχρονη δείχνει φυσιολογική. Τέλος, τα παιδιά αυτά έχουν υψηλές αποδόσεις στην οπτική ολοκλήρωση, την προσοχή σε οπτικές λεπτομέρειες και την οπτικοχωρική οργάνωση. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009) Γι' αυτό το λόγο, τα άτομα με αυτό το σύνδρομο έχουν εξαιρετικές αποδόσεις στη κατασκευή πάζλ, ενώ είναι μειωμένες οι ικανότητες τους σε πιο σύνθετες δοκιμασίες οπτικής αντίληψης και οπτικοποίησης, νοερής περιστροφής και οπτικοχωρικής κατασκευής. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Τέλος, η αριθμητική υπολείπεται σε σχέση με τη γραφή και την ανάγνωση (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009). Τα άτομα αυτά παρουσιάζουν ελλείμματα στις βασικές ικανότητες καταμέτρησης και κατανόησης των αριθμών, είναι καλύτεροι στη πρόσθεση από ότι στην αφαίρεση, λιγότερο καλοί στη πρόσθεση με κρατούμενο, έχουν πιο χαμηλές δυνατότητες στην αφαίρεση με δανεισμό και δυσκολεύονται περισσότερο στο πολλαπλασιασμό. Αντιμετωπίζουν δυσκολία στους υπολογισμούς από μνήμης, στην απομνημόνευση και ανάκληση απλών αριθμητικών προβλημάτων. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012) Σε έρευνα του 2008 από τους Semenza και συνεργάτες, διαπιστώθηκε πως τα παιδιά με δισωμία παρουσιάζουν τις μεγαλύτερες δυσκολίες. Από την άλλη πλευρά, η αδυναμία στη γραφή θεωρείται σίγουρη, λόγω της ύπαρξης μυϊκής υποτονίας που δημιουργεί διαταραχή στον οπτικοκινητικό συντονισμό. Η ικανότητα της ανάγνωσης, ωστόσο, θεωρείται καλύτερη από τις αποδόσεις στην αριθμητική. Τέλος, καλό θα ήταν να αναφερθεί πως τα αποτελέσματα των ερευνών είναι αντιφατικά και τα παραπάνω στοιχεία χρήζουν επανεξέτασης. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009)

2.7.2 Ο λόγος και η ομιλία των ατόμων με σύνδρομο Prader-Willi

Η ανάπτυξη του λόγου παρουσιάζει καθυστέρηση στην παραγωγή των πρώτων λέξεων έως και 6 χρόνια. Παρατηρείται διαταραχή της ροής του λόγου, της ποιότητας της φωνής και της άρθρωσης των λέξεων, εξαιτίας της υποτονικότητας, που δεν επιτρέπει τη καλή στοματοκινητική λειτουργία και της ανατομίας του ουρανίσκου. Το λεξιλόγιο τους είναι περιορισμένο, με το εκφραστικό λεξιλόγιο να είναι μειωμένο σε σχέση με το προσληπτικό και η αφηγηματική ικανότητα ελλειμματική. Στο επίπεδο της πραγματολογίας παρατηρείται αδυναμία ερμηνείας των κοινωνικών πληροφοριών. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

2.7.3 Ψυχολογικό και συμπεριφορικό προφίλ των ατόμων με σύνδρομο Prader-Willi

Τα χαρακτηριστικά αυτού του τομέα που επικρατούν σε άτομα με σύνδρομο Prader-Willi είναι η ενασχόληση με το φαγητό, η ακόρεστη πείνα, η ευμεταβλητότητα των συναισθημάτων τους και η ιδεοψυχαναγκαστικές ιδέες (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009). Στη προεφηβεία και την εφηβεία παρόντα είναι τα ξεσπάσματα θυμού, οι έντονες αντιδράσεις και οι έμμονες ιδέες (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006). Μετά την εφηβεία, το 5% των περιπτώσεων εμφανίζει ψυχώσεις (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009). Γενικά, οι διαταραχές της συμπεριφοράς, της συναισθηματικής και ψυχιατρικής

κατάστασης επιδεινώνονται κατά την εφηβεία και κλιμακώνονται στην 3^η δεκαετία της ζωής. Βασικό χαρακτηριστικό αποτελούν οι ιδεοληψίες (94%) και οι ψυχαναγκασμοί (71%), οι οποίες αποτελούν αποτέλεσμα της καθυστερημένης ανάπτυξης, μοιάζουν με συμπεριφορές των τυπικά αναπτυσσόμενων ατόμων μικρότερης ηλικίας και δεν διαφέρουν από τις ιδεοψυχαναγκαστικές διαταραχές. Βασικές είναι οι ιδεοληψίες σεξουαλικού, θρησκευτικού και επιθετικού περιεχομένου, ενώ οι βασικότεροι ψυχαναγκασμοί είναι του ελέγχου και της καθαριότητας και αποσκοπούν στην ελάττωση του άγχους. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Ακόμα ένα χαρακτηριστικό είναι οι τελετουργικές συμπεριφορές της τακτοποίησης των αντικειμένων, της επιμονής στη ρουτίνα και του επαναλαμβανόμενου λόγου, και κυρίως των ερωτήσεων. Ωστόσο, αυτές οι συμπεριφορές γίνονται με ευχαρίστηση και όχι με άγχος. Ένα πολύ συχνό φαινόμενο των ιδεοψυχαναγκαστικών συμπτωμάτων είναι οι αυτοτραυματικές συμπεριφορές, όπως το τσίμπημα του δέρματος (95%), το οποίο αντιμετωπίζεται με τη χορήγηση τοπιραμάτης, το δάγκωμα των χειλιών ή το τράβηγμα των μαλλιών. Η αντίδραση αυτή, επίσης, συνδέεται με την απουσία έκφρασης του γονιδίου NDN και της πρωτεΐνης γενδίνης ή με τη σεροτονινεργική δυσλειτουργία. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Τέλος, συμπτώματα αποτελούν, τα ξεσπάσματα θυμού (90% περίπου των περιπτώσεων), η συναισθηματική ευμεταβλητότητα, η ισχυρογνωμοσύνη, η παρορμητικότητα, η επιθετικότητα, η κατάθλιψη, το άγχος και τα στοιχεία ΔΕΠ-Υ, ενώ πρόσφατη έρευνα (Δημητρόπουλος & Schultz, 2007) τονίζει τη συχνότητα διάγνωσης διαταραχής του αυτιστικού φάσματος σε παιδιά με σύνδρομο Prader-Willi και κυρίως στη περίπτωση της δισωμίας, αν και οι τελευταίες ενδείξεις παραμένουν ακόμα ασθενείς. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

2.7.4 Διάγνωση του συνδρόμου

Ένας τρόπος διάγνωσης του συνδρόμου είναι μέσω των διαγνωστικών κριτηρίων. Τα διαγνωστικά κριτήρια, λοιπόν, για το σύνδρομο Prader-Willi χωρίζονται σε δύο ομάδες, τα βασικά και τα δευτερεύοντα κριτήρια. Τα βασικά κριτήρια, όπου είναι τα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά του προσώπου, η αναπτυξιακή καθυστέρηση, η δυσφαγία που εμποδίζει την ανάπτυξη κατά τη βρεφική ηλικία, ο υπογοναδισμός που οδηγεί στη μη φυσιολογική ανάπτυξη των γεννητικών οργάνων και την απώλεια των στοιχείων της ήβης, η βρεφική υποτονία και η απότομη αύξηση του βάρους του παιδιού

μεταξύ 1 έως 6 ετών. Τα δευτερεύοντα κριτήρια είναι η μειωμένη κινητικότητα του εμβρύου κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης και ο παιδικός λήθαργος, η εσωτροπία (τύπος στραβισμού), η μυωπία, ο υποχρωματισμός του δέρματος, τα κοντά χέρια και πόδια, το «μάζεμα» του δέρματος, οι διαταραχές ύπνου, το κοντό ανάστημα, το παχύρρευστο σάλιο, οι διαταραχές άρθρωσης και τα τυπικά προβλήματα συμπεριφοράς του συνδρόμου. (Wattendorf, et al, 2005)

Κατά τη διάρκεια της εξέτασης σημειώνουμε 1 πόντο για κάθε βασικό κριτήριο που φέρει το παιδί και 0.5 για κάθε δευτερεύον κριτήριο που φέρει το παιδί. Υποψία για τα σύνδρομο Prader-Willi υπάρχει στις περιπτώσεις όπου παιδιά μικρότερα των τριών χρόνων έχουν τουλάχιστον 5 βαθμούς στο τεστ και παιδιά από τριών χρόνων και πάνω συμπληρώνουν τουλάχιστον 8 βαθμούς, από τους οποίους οι 4 να προέρχονται από τα βασικά κριτήρια. Τέλος, υποστηρικτικά κριτήρια που δεν συμπληρώνουν πόντους είναι τα υψηλά όρια πόνου, μειωμένος εμετός, διαταραχή ελέγχου θερμοκρασίας, σκολίωση, κύφωση, πρόωρη αδρεναρχή, οστεοπόρωση, ασυνήθιστη επιδεξιότητα στα παζλ και οι φυσιολογικές νευρομυϊκές αναλύσεις. (Wattendorf, et al, 2005)

Ωστόσο, η διάγνωση με βάση τα παραπάνω κριτήρια δεν αρκεί, αλλά είναι σοβαρή ένδειξη για περαιτέρω χρωμοσωμική εξέταση. Η γενετική αυτή εξέταση είναι απαραίτητη καθώς, η διάγνωση του συνδρόμου Prader-Willi είναι, σχεδόν, 100% σωστή, πολύ συγκεκριμένη και διαρκεί λιγότερο από τη διάγνωση μέσω κριτηρίων. (Wattendorf et al., 2005) Τα γενετικά τεστ που χρησιμοποιούνται, γίνονται σε δείγμα αίματος και είναι το FISH τεστ και το τεστ μεθυλίωσης του DNA. Το FISH τεστ, ωστόσο, μπορεί να ανιχνεύσει μόνο το τύπο της διαγραφής της περιοχής του χρωμοσώματος. Αντίθετα, η μεθυλίωση του DNA είναι περισσότερο από 99% αποτελεσματική και μπορεί να εντοπίσει όλες τους τύπους του συνδρόμου Prader-Willi. Στη σπάνια περίπτωση, όμως, που τα τεστ δεν βγουν θετικά, αλλά τα κλινικά κριτήρια δείχνουν την ύπαρξη συνδρόμου, καλό θα ήταν να δημιουργηθεί ένα πρόγραμμα αποκατάστασης. (Foundation for Prader-Willi Research)

2.7.5 Αντιμετώπιση του συνδρόμου

Η αντιμετώπιση του συνδρόμου χρειάζεται ένα μακροχρόνιο και εξειδικευμένο από διάφορους τομείς πρόγραμμα ειδικών επιστημόνων. Έναν οφθαλμίατρο για τη αντιμετώπιση της μυωπίας και του στραβισμού, έναν παιδίατρο ενδοκρινολόγο για τη χορήγηση αυξητικής ορμόνης, έναν αναπτυξιολόγο, έναν φυσιοθεραπευτή και

εργοθεραπευτή για την ανάπτυξη των κινητικών δεξιοτήτων, ένα λογοθεραπευτή και έναν ειδικό παιδαγωγό για τη δημιουργία ενός εξατομικευμένου προγράμματος εκπαίδευσης. (Wattendorf et al., 2005) Ακόμα, απαραίτητη είναι και η παρέμβαση ψυχολόγου και διατροφολόγου για την αντιμετώπιση των συμπεριφορικών διαταραχών και της υπερφαγίας (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009). Στα βρέφη συνίσταται η χορήγηση συμπληρωμάτων διατροφής μέσω σωλήνα για την καλύτερη ανάπτυξη του παιδιού, ενώ οι γιατροί είναι απαραίτητο να βρίσκονται σε εγρήγορση για αναπνευστικές διαταραχές και πνευμονικές λοιμώξεις που μπορούν να οδηγήσουν σε πρόωρο θάνατο. (Wattendorf et al., 2005) Η πιο σημαντική προσέγγιση, ωστόσο, αφορά τη διατροφή και την αντιμετώπιση της υπερφαγίας και τη παιδαγωγική. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009)

Σημαντική είναι η αυστηρή διαιτητική εποπτεία και η σωματική δραστηριότητα μετά το πρώτο χρόνο ζωής του παιδιού με σύνδρομο Prader-Willi, ώστε να αποφευχθεί η παχυσαρκία και οι επιπτώσεις της (Wattendorf et al., 2005). Ωστόσο, επειδή δεν υπάρχουν φαρμακολογικές θεραπείες που να είναι αποτελεσματικές με την υπερφαγία, ακολουθείται ένα πρόγραμμα, το οποίο, αν και αρκετά αυστηρό και έχει κατηγορηθεί γι' αυτό, αποτελεί το μοναδικό μέσο, μέχρι τώρα. Αυτό το πρόγραμμα περιλαμβάνει περιορισμό της πρόσβασης στο φαγητό, ενθάρρυνση καθημερινής άσκησης, περίπου 30 λεπτών ημερησίως, συνεχή διατροφική υποστήριξη και υποθερμιδική διατροφή (1000-1200 kcal) και συνεχή επίβλεψη των γευμάτων από ενήλικα στο σχολείο και στο σπίτι. Ακόμη, η ψυχοθεραπευτική παρέμβαση για τον συμπεριφορικό έλεγχο, βοηθά στον ακριβέστερο καθορισμό των διατροφικών ορίων. Η υιοθέτηση της φυσικής δραστηριότητας συμβάλλει στον έλεγχο του σωματικού βάρους και βοηθά στην αύξηση της μυϊκής μάζας, την ενεργοποίηση του μεταβολισμού και τον έλεγχο του θερμοειδικού ισοζυγίου. Ωστόσο, τα παιδιά αυτά δεν μπορούν να ανταποκριθούν στα κοινά προγράμματα άσκησης, καθώς το μεγάλο σωματικό τους βάρος τα κουράζει εύκολα. Ο χορός, αντίθετα, είναι ένας εναλλακτικός και διασκεδαστικός τρόπος ήπιας σωματικής άσκησης. (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009)

Τέλος, μελέτες δείχνουν πως η θεραπεία με GH, αυξητική ορμόνη, στα παιδιά με σύνδρομο Prader-Willi έχει θετικές επιδράσεις και στο ύψος και τη σύνθεση του σώματος, λόγω της μεταβολικής της δράσης. Το Νοέμβριο του 2000, εγκρίθηκε από το Υπουργείο Υγείας της Αγγλίας η χορήγηση GH στα άτομα με αυτό το σύνδρομο, ενώ

στην Ελλάδα εγκρίθηκε πριν το 2005 η χρήση της αυξητικής ορμόνης. Αφού, ωστόσο, υπήρξε θετική γνωμοδότηση του ΚΕΣΥ και σχετική υπουργική απόφαση και αφού είχε προηγηθεί μελέτη ύπνου, που δείχνει ότι το παιδί δεν κάνει άπνοιες, δεδομένου ότι εκείνες έχουν ενοχοποιηθεί για αιφνίδιους θανάτους παιδιών με σύνδρομο Prader-Willi που τους χορηγείται αυξητική ορμόνη. (Μαγιάκου, 2013)

2.8 Σύνδρομο Angelman



Εικόνα 2.30: Παιδιά με σύνδρομο Angelman

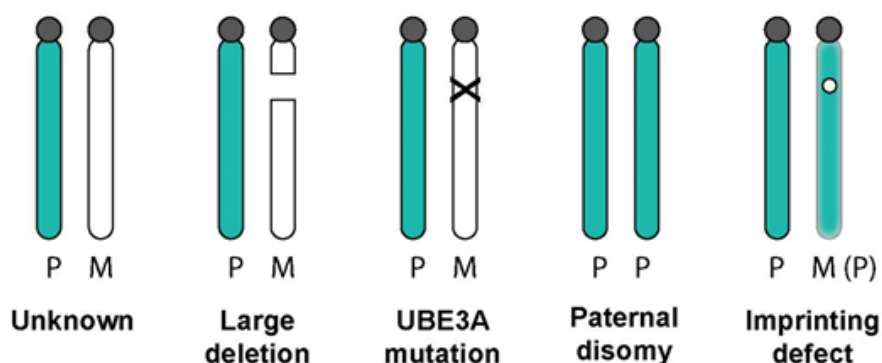
Το σύνδρομο αυτό πήρε το όνομά του από τον Άγγλο γιατρό Harry Angelman, ο οποίος το 1965 έτυχε να δει τρία παιδιά, με παρόμοια κλινική εικόνα, τα οποία και χαρακτήρισε ως “ευτυχείς μαριονέτες”. Η κλινική τους εικόνα περιελάμβανε σοβαρή ψυχοκινητική καθυστέρηση, με δείκτη νοημοσύνης γύρω στο 40, χαρακτηριστική έλλειψη ομιλίας, ευρύ αταξικό βάδισμα με τα χέρια σε κάμψη, σπασμούς, αναίτιο γέλιο και μορφολογικά χαρακτηριστικά, όπως μικροκεφαλία, μικρό μέτωπο, μεγάλο στόμα και προγναθισμό. Ο χαρακτηρισμός αυτών των ατόμων ως «happy puppet syndrome», στα ελληνικά ως «σύνδρομο χαρούμενης κούκλας», παραμένει έως σήμερα. (Angelman, 1965) Τέλος, στο παγκόσμιο ημερολόγιο υπάρχει μία μέρα που αφιερώνεται στο σύνδρομο αυτό, καθώς η παγκόσμια ημέρα του συνδρόμου Angelman είναι στις 15 Φεβρουαρίου.



Εικόνα 2.31: Η Παγκόσμια ημέρα του συνδρόμου Angelman.

Το σύνδρομο Angelman, λοιπόν, αποτελεί μία νευροαναπτυξιακή διαταραχή και έχει συχνότητα 1 στις 20.000 γεννήσεις (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012). Οφείλεται σε μια ποικιλία διαταραχών που παρεμβαίνουν στην ομαλή λειτουργία του γονιδίου UBE3A στην περιοχή 15q11-13 του χρωμοσώματος 15. Στο 70% περίπου των περιπτώσεων διαγράφεται το τμήμα 15q11-13 του μητρικού χρωμοσώματος 15, στο 5-10% περίπου υπάρχει μετάλλαξη του γονιδίου UBE3A του μητρικού χρωμοσώματος 15, στο 2-3% περίπου παρουσιάζεται πατρική μονογονεϊκή δισωμία, όπου το παιδί κληρονομεί δύο αντίγραφα του χρωμοσώματος 15 από τον πατέρα, αντί για ένα από τον καθένα και τέλος, ένα ποσοστό περίπου 6% παρουσιάζει ανεπαρκή εκτύπωση του μητρικού αντιγράφου της περιοχής 15q11-13. (Κατσελή, et al, 2013) Ωστόσο, ένα ποσοστό περίπου 10% παρουσιάζει τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου χωρίς όμως κάποια διαταραχή του χρωμοσώματος αυτού (Genetics Home Reference, 2015).

Genetic Classes of AS



Εικόνα 2.32: Οι ποικίλες διαταραχές στο χρωμόσωμα 15 του συνδρόμου Angelman (άγνωστη αιτιολογία, διαγραφή, μετάλλαξη UBE3A, πατρική δισωμία και ανεπαρκή εκτύπωση μητρικού αντιγράφου, αντίστοιχα).

2.8.1 Κλινικά εικόνα των ατόμων με το σύνδρομο Angelman

Η κλινική εικόνα των ατόμων αυτών, συνήθως, βρίσκεται ταξινομημένη με βάση τη συχνότητα εμφάνισης των χαρακτηριστικών και με αυτό τον τρόπο παρουσιάζεται και στη συνέχεια. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Με συχνότητα 100% παρατηρούνται η καθυστέρηση της ανάπτυξης, η απουσία του λόγου, τα κινητικά προβλήματα ή προβλήματα ισορροπίας, όπως υποτονία του κορμού και ασταθείς κινήσεις των άκρων, και ένα χαρακτηριστικό πρότυπο συμπεριφοράς που βασίζεται στο συχνό γέλιο, τη χαρούμενη διάθεση, τις εξάψεις ενθουσιασμού και τις χαρακτηριστικές κινήσεις των χεριών. (Κατσελή, et al, 2013) Με συχνότητα άνω του 80% παρατηρούνται τα συμπτώματα της μικροκεφαλίας σε ηλικία 2 ετών, οι επιληπτικές κρίσεις, που εμφανίζονται πριν από την ηλικία των 3 ετών, όπως οι τονικοκλονικές, οι μυοκλονικές και οι άτυπες αφαιρέσεις και ηλεκτροεγκεφαλογραφικά ευρήματα δείχνουν διαταραχές όπως, τριφασική δ-δραστηριότητα στις πρόσθιες μετωπιαίες περιοχές. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012) Τέλος, με συχνότητα 20-80% παρατηρείται επίπεδο ινίο (πίσω μέρος κεφαλής) με ινιακή αύλακα, μεγάλο εύρος στόματος, προεξέχουσα γλώσσα, αραιά δόντια, προγναθισμός, στραβισμός, προβλήματα σίτισης στη νεογνική ηλικία σε συνδυασμό με υποτονία, σιελόρροια, υπομελάγχρωση, χαρακτηριστικό βάδισμα με τα χέρια ανασηκωμένα και λυγισμένα και με ανοιχτά πόδια τα οποία στρέφονται προς τα έξω ή/και συγκλίνουν στα γόνατα, αυξημένα τενόντια αντανακλαστικά, διαταραχές ύπνου, αυξημένη ευαισθησία στη ζέστη και έλξη για το νερό, σκολίωση, δυσκοιλιότητα. Τέλος, παρουσιάζουν μη φυσιολογικές διατροφικές συμπεριφορές, όπως ότι τρώνε αντικείμενα, έχουν αυξημένη όρεξη, και παχυσαρκία. (Κατσελή, et al, 2013)



Εικόνα 2.33: Σκίτσο ενός κοριτσιού κι ενός αγοριού με χαρακτηριστικά του συνδρόμου.

Η βαρύτητα, ωστόσο, των συμπτωμάτων είναι άμεσα εξαρτώμενη από τη μοριακή διαταραχή του παιδιού. Επομένως, τα άτομα με ελλείμματα στη περιοχή 15q11-q13 παρουσιάζουν τα τυπικότερα και σοβαρότερα συμπτώματα της διαταραχής. Έχουν πιο αργό ρυθμό ανάπτυξης. Κατά μέσο όρο περπατούν στα 4μισή χρόνια, αν και το 50% δεν περπατάει ούτε στον 5ο χρόνο, ενώ οι επιληπτικές κρίσεις ξεκινούν νωρίτερα, σε ηλικία 2 ετών, οφείλονται στην αντιγραφή μόνο ενός γονιδίου GABRD3 και απαιτούν θεραπεία σε συνδυασμό με αντιεπιληπτικά φάρμακα. Ακόμα, το 90% των περιπτώσεων παρουσιάζουν υπομελάγχρωση, πιθανόν λόγω ανεπάρκειας του γονιδίου P. Τέλος, τα άτομα αυτά χαρακτηρίζονται από τη πλήρη απουσία του λόγου, τη βαριά μικροκεφαλία, αλλά έχουν φυσιολογικό δείκτη μάζας σώματος. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Τα άτομα που παρουσιάζουν τη πατρική δισωμία και τις διαταραχές του κέντρου αποτύπωσης έχουν καλύτερη κινητικότητα, οι επιληπτικές κρίσεις έχουν μικρότερη συχνότητα και στις μεγαλύτερες ηλικίες και η υπομελάγχρωση και η μικροκεφαλία δεν είναι πολύ συνηθισμένες. Το 50% των περιστατικών έχει λεξιλόγιο έως 3 λέξεις στην παιδική ηλικία και καλύτερη επικοινωνία με χειρονομίες, ενώ βασικό χαρακτηριστικό τους είναι η παχυσαρκία, όπου το 70% ξεπερνά την 80η εκατοστιαία θέση στις καμπύλες ανάπτυξης και οφείλεται στη πατρική δισωμία. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Στις μεταλλάξεις του UBE3A βλέπουμε πως υπάρχουν ομοιότητες με όσους έχουν ελλείμματα στη περιοχή 15q11-q13 ως προς τις επιληπτικές κρίσεις, τη μικροκεφαλία και την απουσία του λόγου, ενώ με όσους παρουσιάζουν πατρική δισωμία και διαταραγμένο κέντρο αποτύπωσης ως προς την υπομελάγχρωση και τις επικοινωνιακές ικανότητες. Παρούσα είναι και η παχυσαρκία στο 50% αυτών των περιπτώσεων, η οποία πρόσφατα συσχετίστηκε με το ATP10C γονίδιο. Τα άτομα, ωστόσο, με το σύνδρομο αυτό που δεν παρουσιάζουν καμία γενετική διαταραχή, έχουν ανάμεικτη κλινική εικόνα. Εμφανίζουν πολύ συχνά μικροκεφαλία, ασταθή υπομελάγχρωση, πρόωρες επιληπτικές κρίσεις, αλλά σπάνια παχυσαρκία. Ο λόγος απουσιάζει και η κινητικότητα είναι ικανοποιητική. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012) Επίσης, τα βρέφη με σύνδρομο Angelman φαίνονται φυσιολογικά κατά τη γέννηση, αλλά, συχνά, παρουσιάζουν διαταραχές σίτισης στους πρώτους μήνες της ζωής τους, ενώ οι επιληπτικές κρίσεις ξεκινούν μεταξύ 2 και 3 ετών. (Stopler, 2011)

Η υπερκινητικότητα και παρορμητικότητα είναι παρούσες, αλλά λιγότερο συχνά σε σχέση με παιδιά των συνδρόμων Prader-Willi και Down, αντίστοιχα. Αντίθετα, η διάσπαση προσοχής, δίνει μεγαλύτερα ποσοστά εδώ σε σύγκριση με τα ίδια σύνδρομα, αλλά βελτιώνεται με τη πάροδο των χρόνων. Η αιτιολογία αυτής της διάσπασης θεωρείται πως επηρεάζεται από τις επιληπτικές κρίσεις. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Σε επίπεδο ανάπτυξης, τα παιδιά με αυτό το σύνδρομο παρουσιάζουν σημαντική καθυστέρηση που διαρκεί από 6 έως 12 μήνες, (Stopler, 2011). Η ανάπτυξή τους ηλικιακά δεν ξεπερνά την ηλικία των 3 ετών και, συνήθως, χαρακτηρίζονται από σοβαρή νοητική υστέρηση. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Τέλος, τα άτομα με σύνδρομο Angelman παρουσιάζουν πρόβλημα στις προσαρμοστικές λειτουργίες, λόγω γνωστικών κινητικών και επικοινωνιακών διαταραχών, δεν συγκεντρώνονται σε μία δραστηριότητα και δεν αναγνωρίζουν το κίνδυνο. Αυτά έχουν σαν αποτέλεσμα την απαίτηση επίβλεψης, ακόμα και στην ενήλικη ζωή τους. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

2.8.2 Ο λόγος και η ομιλία των ατόμων με σύνδρομο Angelman

Σημαντική διαταραχή στην ανάπτυξη του λόγου παρατηρείται σε άτομα που φέρουν το σύνδρομο Angelman (Κατσελή, 2013). Οι ήχοι μίμησης και το βάβισμα απουσιάζουν, ενώ βασικό χαρακτηριστικό αποτελούν η στοματοκινητική και αναπτυξιακή λεκτική δυσπραξία (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012). Η ικανότητα παραγωγής ήχων ομιλίας, μεταβολής του τόνου, καθώς και η ποιότητα της φωνής είναι περιορισμένες, ενώ η λεκτική κατανόηση είναι, επίσης, μειωμένη, αλλά καλύτερη από την ομιλία έκφρασης. Παρόλα αυτά, πολύ λίγα παιδιά με σύνδρομο Angelman δεν μπορούν να επικοινωνήσουν με κάποιο τρόπο. Αντίθετα, άτομα χωρίς γενετικές διαταραχές φαίνεται να έχουν ελαφρώς καλύτερες δεξιότητες επικοινωνίας. (Κατσελή, 2013)

2.8.3 Ψυχολογικό και συμπεριφορικό προφίλ των ατόμων με σύνδρομο Angelman

Τα παιδιά με σύνδρομο Angelman συνήθως έχουν μια ευτυχισμένη, ευερέθιστη συμπεριφορά, χαμογελά και γελά συχνά και κάνει στερεοτυπικές κινήσεις με χτύπημα των χεριών (Stopler, 2011). Πολλές έρευνες επικεντρώνονται στο γέλιο αυτών των ατόμων. Αρκετές, μάλιστα, υποστηρίζουν ότι είναι υπερβολικό, άσχετο και ανάρμοστο

με τις περιστάσεις, ενώ άλλες πως είναι σχετικό, αν επαναλαμβάνεται δημιουργεί δυσφορία και το άγχος και η κοινωνική συνδιαλλαγή το εντείνουν, ενώ μειώνεται με τη πάροδο των χρόνων. Επίσης, υποστηρίζουν πως η συχνότητά του δεν είναι μεγαλύτερη από των παιδιών που έχουν κάποια άλλη μορφή μέτριας ή σοβαρής νοητική υστέρησης και πως δεν οφείλεται στην επιληψία. Παρόλο το γέλιο, τα παιδιά αυτά χρησιμοποιούν, συχνά, άστοχες εκφράσεις προσώπου, στάσεις σώματος και χειρονομίες στην επικοινωνία τους. Οι στερεοτυπικές κινήσεις, ωστόσο, παρατηρείται στο 75% των περιστατικών και περιστασιακά, μπορεί να εκδηλωθούν και αυτοτραυματιστικές συμπεριφορές, οι οποίες δεν προκαλούν δυσφορία ή κοινωνική έκπτωση και επαυξάνονται με το άγχος, τη κούραση, την ανία, τον ενθουσιασμό. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Ακόμα, έχουν άρση αναστολών και δεν ερμηνεύουν σωστά τα συναισθηματικά και κοινωνικά σήματα. Η ανάγκη αυτών των παιδιών για κοινωνική αλληλεπίδραση επιδρά θετικά στη συμπεριφορά. Ωστόσο, η βαριά νοητική υστέρηση, η επιληψία και η διαβίωση σε ιδρύματα δεν βοηθούν και τόσο στη χαρούμενη συμπεριφορά, αλλά και πάλι σπάνια θα υπάρξουν ξεσπάσματα θυμού ή επιθετικότητα. Συχνή, βέβαια, είναι η εκδήλωση αγοραφοβίας (50%) και φωνοφοβίας (30%). (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Με την ηλικία, τα άτομα με σύνδρομο Angelman γίνονται λιγότερο ευερέθιστα, και τα προβλήματα ύπνου τείνουν να βελτιώνονται (Stopler, 2011). Η εφηβεία αυτών των παιδιών, συνήθως, είναι φυσιολογική, τόσο για τα αγόρια όσο και για τα κορίτσια με σύνδρομο Angelman. Ωστόσο, κάποιες μελέτες υποστηρίζουν ότι ενδέχεται να καθυστερήσει ελαφρώς (Κατσελή, 2013). Οι ενήλικες με σύνδρομο Angelman έχουν διακριτικά χαρακτηριστικά του προσώπου, και μια φυσιολογική διάρκεια ζωής και γενικά δεν παρουσιάζουν αναπτυξιακές οπισθοδρομήσεις καθώς γερνούν. (Stopler, 2011)

2.8.4 Διάγνωση του συνδρόμου

Η διάγνωση, αρχικά, βασίζεται στη κλινική εικόνα του συνδρόμου, για να διαπιστωθεί, ωστόσο, η παρουσία του πρέπει να γίνει εξέταση στο δείγμα αίματος του παιδιού που φέρει αυτά τα χαρακτηριστικά. Οι γενετικές εξετάσεις που πρέπει να γίνουν διαφοροποιούνται για το κάθε είδος γενετικής ανωμαλίας του παιδιού. Η μέθοδος μεθυλίωσης του DNA μπορεί να ανιχνεύσει και τις τέσσερις περιπτώσεις γενετικής ανωμαλίας. Με το FISH και το CGH τεστ μπορεί να διαγνωστεί μόνο η

έλλειψη της περιοχής 15q11-q13 του χρωμοσώματος 15. Για την μετάλλαξη του γονιδίου UBE3A μπορεί να γίνει εξέταση αλληλουχίας του συγκεκριμένου γονιδίου. (Mayo Clinic Staff, 2014) Ωστόσο, ας μη ξεχνάμε και το 10% των περιπτώσεων, όπου δεν μπορεί να βρεθεί κάποια γενετική διαταραχή και σε αυτή τη περίπτωση αρκούμαστε στην κλινική εικόνα του παιδιού.

2.8.5 Αντιμετώπιση του συνδρόμου

Τα άτομα με σύνδρομο Angelman μπορεί να έχουν φυσιολογικό προσδόκιμο ζωής, αλλά δε μπορούν να αποκτήσουν μία ανεξάρτητα ζωή. Ωστόσο, με ένα μακροχρόνιο και εξειδικευμένο πρόγραμμα στήριξης από ειδικούς όπως γιατρός, διατροφολόγος, ειδικός παιδαγωγός, ορθοπαιδικός, φυσιοθεραπευτής, λογοθεραπευτής, εργοθεραπευτής και ψυχολόγος. Η διεπιστημονική αυτή ομάδα θα αντιμετωπίσει τα γνωστικά, συμπεριφορικά και ψυχολογικά προβλήματα, τα προβλήματα δυσφαγίας, τις κινητικές διαταραχές, τις κρίσεις επιληψίας καθώς και τις διατροφικές διαταραχές αυτών των παιδιών, βοηθώντας το να αποκτήσει μία, όσο γίνεται, πιο ποιοτική ζωή. Η έγκαιρη διάγνωση και η περίπτωση παρεμβάσεις και θεραπείες βοηθούν στη βελτίωση της ποιότητας της ζωής. (Stopler, 2011)

2.9 Σύνδρομο Rett



Εικόνα 2.34: Κορίτσια με σύνδρομο Rett

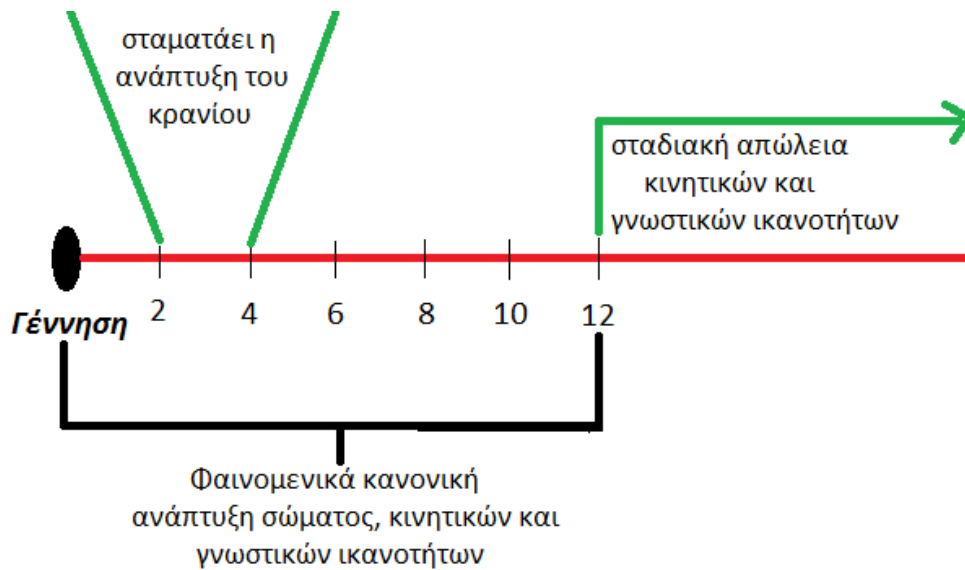
Το 1954 ο παιδίατρος Andreas Rett, στην αίθουσα αναμονής του ιατρείου του, παρατήρησε δύο κορίτσια που περίμεναν με της μητέρες του. Και τα δύο κορίτσια έκαναν τις ίδιες επαναλαμβανόμενες κινήσεις. Από περιέργεια, λοιπόν, σύγκρινε το ιατρικό και αναπτυξιακό τους ιστορικό και ανακάλυψε πως έμοιαζαν πολύ. (Rettsyndrome.org) Το σύνδρομο Rett, λοιπόν, αποτελεί μία προοδευτική νευροαναπτυξιακή διαταραχή, σχεδόν αποκλειστικά των κοριτσιών και έχει συχνότητα 1 στις 10-22.000. Οφείλεται σε μετάλλαξη του γονιδίου MECP2, το οποίο βρίσκεται στο χρωμόσωμα X στη θέση 28 (Xq28) και αποτελούν το 80% των περιπτώσεων. Στη περίπτωση που το σύνδρομο αυτό εμφανιστεί στα αγόρια και δεν υπάρξει ενδομήτριος θάνατος, τότε παρουσιάζουν είτε Klinefelter (47XXY), είτε μωσαϊκισμό και σοβαρή συγγενή εγκεφαλοπάθεια. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012) Η διαταραχή αυτή αποτελεί αποκλειστικότητα μόνο των κοριτσιών, γιατί, όπως έχει προαναφερθεί, έχουν δύο χρωμοσώματα X και μπορούν να επιβιώσουν σε περίπτωση που το ένα από αυτά υποστεί αλλοίωση. (Δαρμανή, 2014) Η διαταραχή αυτή διαγιγνώσκεται στα κορίτσια κατά τα δύο πρώτα έτη της ζωής τους. Η ανάπτυξή τους, ωστόσο, είναι φυσιολογική κατά την πρώιμη παιδική ηλικία και οι αλλαγές αρχίζουν μεταξύ 6 και 18 μηνών. (Bhandari, 2014)

Το σύνδρομο αυτό είναι το πρώτο που συσχετίστηκε με τη διαταραχή μυελίνωσης του DNA. Η MECP2 βρίσκεται σε μεγαλύτερα ποσοστά στους νευρώνες του εγκεφάλου, όχι όμως στη γλοία. Το κυριότερο γονίδιο, στο οποίο επιδρά η MECP2,

είναι το DLX5, του οποίου η παραγωγή αυξάνεται σε περίπτωση μετάλλαξης, ενώ ενεργοποιεί και το γειτονικό γονίδιο DLX6. Η διαταραχή αυτών των γονιδίων δημιουργεί το φαινότυπο του συνδρόμου, ενώ αποτέλεσμα αυτής είναι τα μικρότερα νευρικά κύτταρα, με σημαντικά λιγότερους και πιο κοντούς δενδρίτες, λιγότερες συνάψεις και μειωμένη χρώση της φαιάς ουσίας. Ακόμα, παρατηρείται αναστολή της ανάπτυξης του εγκεφάλου, η οποία είναι επιλεκτική και ειδική ως προς συγκεκριμένες περιοχές και κρίσιμες αναπτυξιακές περιόδους. Η σοβαρότητα, ωστόσο, των συμπτωμάτων εξαρτάται από το τύπο της διαταραχής και τον αριθμό των αδρανοποιημένων χρωμοσωμάτων «X». (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

2.9.1 Κλινική εικόνα του συνδρόμου Rett

Το σύνδρομο Rett μπορεί να είναι η δεύτερη συχνότερη αιτία νοητικής υστέρησης στα κορίτσια μετά το σύνδρομο Down (Παπάζογλου, et al., 2007). Μία από τις πρώτες εκδηλώσεις του συνδρόμου είναι η επιβράδυνση αύξησης της κεφαλής, η οποία δεν είναι πάντα ανιχνεύσιμη. Άλλο ένα αρχικό σύμπτωμα είναι η απώλεια του μυϊκού τόνου και το παιδί σταδιακά χάνει κάθε σκόπιμη χρήση των χεριών και αρχίζει να τα στριφογυρίζει ή να τα τρίβει. Ακόμα, μεταξύ 1 και 4 ετών οι κοινωνικές και γλωσσικές τους δεξιότητες επιδεινώνονται. Σταματάει να μιλά και παρουσιάζει ακραίο κοινωνικό άγχος και απόσυρση ή έλλειψη ενδιαφέροντος για τους άλλους. Κάποια επιπλέον βασικά χαρακτηριστικά των κοριτσιών είναι οι μυϊκές διαταραχές και ο συντονισμός. Το βάδισμα γίνεται δύσκολο για αυτά τα κορίτσια και χαρακτηρίζεται από σπασμωδικότητα, δυσκαμψία. Τέλος, μπορεί να εμφανίσει ασυντόνιστη αναπνοή και σπασμούς. (Bhandari, 2014)



Εικόνα 2.35: Διάγραμμα διακοπής ανάπτυξης και έναρξης διαταραχών των κοριτσιών με σύνδρομο Rett.

Ωστόσο, η περιγραφή του συνδρόμου αυτού χαρακτηρίζεται από ένα συγκεκριμένο χρονοδιάγραμμα το οποίο περιλαμβάνει τέσσερα στάδια. Το πρώτο στάδιο αφορά συμπτώματα που εμφανίζονται στα παιδιά με το σύνδρομο αυτό από 6 έως 18 μηνών, το δεύτερο αφορά παιδιά ενός έως τεσσάρων ετών, το τρίτο στάδιο χρονολογείται από 2 έως 10 χρονών και το τέταρτο στάδιο από 10 ετών και πάνω. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Στο 1ο στάδιο (6-18 μηνών) παρατηρείται υποτονία, αναστολή ψυχοκινητικής εξέλιξης, διαταραχή του ύπνου και της εγρήγορσης, απραξία βάδισης λόγω διαταραχής του συντονισμού των άκρων, η οποία οφείλεται στην αλλοίωση των νοραδρενεργικών και σεροτονινεργικών υποδοχέων στο στέλεχος. Το 70 με 80% των περιπτώσεων παρουσιάζει ανέκφραστο προσωπείο και αδυναμία παρακολούθησης, ενώ τα 2/3 των παιδιών αυτών παρουσιάζουν μοναχικότητα ή αδιαφορία, απουσία βλεμματικής επαφής και απουσία του φυσιολογικού άγχους του αποχωρισμού και το 50% απουσία κοινωνικού χαμόγελου και υπερευαισθησία στους ήχους. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Στο 2^ο στάδιο (1-4 ετών) παρουσιάζουν ταχεία επιδείνωση των συμπτωμάτων του συνδρόμου. Ο ρυθμός αύξησης της περιμέτρου της κεφαλής μειώνεται, λόγω της δυσλειτουργίας των μονοαμινεργικών νευρώνων του στελέχους. Οι αλλοιώσεις των σεροτονινεργικών και των νοραδρενεργικών νευρώνων επιδρούν απευθείας στη δραστηριότητα του σκελαιο-γεφυρικού πυρήνα ή μέσω των διαταραχών κινητικότητας και ακολούθως δημιουργείται δυσλειτουργία των ντοπαμινεργικών νευρώνων του

μελαινοραβδωτού σώματος. Επομένως, παρουσιάζεται δυστονία, στερεότυπες κινήσεις χεριών και απώλεια των σκόπιμων δεξιοτήτων. Επίσης, δεν υποδεικνύουν με το δάκτυλο, δεν μιμούνται άλλους και σταδιακά αποσύρονται κοινωνικά, δεν αναπτύσσουν συμβολικό παιχνίδι και καταφεύγουν σε αυτοερεθιστικές συμπεριφορές. Παρατηρείται επιμονή στην ομοιότητα και στη διατήρηση της ρουτίνας και αναίτια ξεσπάσματα γέλιου ή κλάματος, ενώ οι διαταραχές ύπνου επιδεινώνονται και το 80% εκδηλώνουν κρίσεις επιληψίας, ανθεκτικές ακόμα και σε αγωγή. Το ποσοστό της ελάττωσης των γνωστικών δεξιοτήτων, της αναγνώρισης των αντικειμένων και των συναισθηματικών καταστάσεων εξαρτάται από τη συχνότητα εμφάνισης αυτών των κρίσεων, από το πόσο νωρίς ηλικιακά θα εμφανιστούν και από τη πολυπλοκότητα τους. Ακόμα, λειτουργούν αθροιστικά στις διαταραχές της εγρήγορσης και της νοητικής ταχύτητας. Τέλος, η αντιεπιληπτική αγωγή μπορεί να επηρεάσει αρνητικά τη προσοχή, τη μνήμη και τη ψυχοκινητική ταχύτητα. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Βασικά χαρακτηριστικά του 3^{ου} σταδίου (2 έως 10 ετών) αποτελούν η υπέρπνοια, η ελαττωμένη πρόσληψη βάρους, η σκολίωση και η εμφανής διαταραχή της κινητικότητας. Τα αυτιστικά στοιχεία επιμένουν, με την επιθετικότητα, την υπερκινητικότητα και τις αυτοτραυματιστικές συμπεριφορές να είναι ηπιότερες από εκείνες του τυπικού αυτισμού. Η οπτική προσοχή θεωρείται ικανοποιητική με την επιλεκτική προσοχή να υπολείπεται, πιθανόν, λόγω των στερεοτυπιών του συνδρόμου και μπορεί να υπάρξει και κάποια βελτίωση στη κοινωνική συμπεριφορά. Τέλος, η παρέμβαση στους τομείς της προγλωσσικής και εξωλεκτικής επικοινωνίας μπορεί να βοηθήσει στη κατανόηση των εννοιών «μέσο» και «σκοπός», της υποκειμενικότητας, των σωστών και λανθασμένων πεποιθήσεων και γενικότερα η ανάπτυξη να περάσει το 5^ο αισθησιοκινητικό στάδιο του Piaget. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012) Σύμφωνα με τον Piaget η αισθησιοκινητική περίοδος αποτελεί το πρώτο στάδιο γνωστικής ανάπτυξης του παιδιού, το οποίο, επίσης, χωρίζεται σε 6 στάδια. Το 5^ο στάδιο που αναφέρεται παραπάνω, είναι το στάδιο ανάπτυξης των τριτογενών κυκλικών αντιδράσεων, το οποίο φυσιολογικά αρχίζει από τους 12 μήνες και φτάνει έως τους 18 μήνες. Κατά αυτό το στάδιο, αντί το παιδί να επαναλαμβάνει ευχάριστες δράσεις, όπως στο στάδιο των δευτερογενών κυκλικών αντιδράσεων, κάνει «πειράματα» με αυτές για να δει τα αποτελέσματα. Για παράδειγμα, ο Piaget παρατήρησε το γιο του Laurent που έριχνε ένα παιχνίδι στο πάτωμα από διαφορετική θέση για να δει που θα πέσει κάθε φορά. (Feldman, 2011)

Το τέταρτο στάδιο (άνω των 10 ετών) χαρακτηρίζεται από σημαντική κινητική επιβάρυνση έως πλήρη ακινητοποίηση και στοιχεία παρκινσονισμού, όπως βραδυκινησία, ακαμψία και απραξία. Το ποσοστό θνησιμότητας αυτών των ατόμων ανέρχεται στο 1,2% ανά έτος, ενώ τα περισσότερα άτομα με σύνδρομο Rett πεθαίνουν στη 4^η δεκαετία ζωής αιφνίδια, λόγω διαταραχών της καρδιακής αγωγιμότητας, αναπνευστικής καταστολής λόγω διαταραχής του στελέχους, αναπνευστικής ανεπάρκειας και το 13% λόγω status epilepticus. Λίγες είναι εκείνες οι περιπτώσεις που επιβιώνουν μέχρι την 6^η δεκαετία. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

2.9.2 Ο λόγος και η ομιλία των ατόμων με σύνδρομο Rett

Η ανάπτυξη του λόγου κι της ομιλίας των κοριτσιών αυτών μπορεί να χαρακτηριστεί αρκετά καθυστερημένη έως απόλυτα ανεπαρκής. Αρχικά, παρατηρείται απουσία βαβίσματος στο 50% των περιπτώσεων, ενώ μεταξύ 1 και 4 ετών, υπάρχει σημαντική επιδείνωση των γλωσσικών ικανοτήτων, αφού παρατηρείται καθυστέρηση ή απώλεια επίκτητης ομιλίας και δυσκολία στην επικοινωνία. Τέλος, όπως προαναφέρθηκε, με την κατάλληλη παρέμβαση στους τομείς της προγλωσσικής και εξωλεκτικής επικοινωνίας μπορεί να βοηθήσει στη κατανόηση των εννοιών «μέσο» και «σκοπός». (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012) Τα κορίτσια αυτά, όμως, χάνουν οριστικά την ομιλία τους ή δεν μιλούν ποτέ, όταν έχουν εμφανίσει το λόγο, γι' αυτό και πολλές φορές χαρακτηρίζονται ως «σιωπηλοί άγγελοι». (Παπάζογλου, et al., 2007)

2.9.3 Διάγνωση του συνδρόμου

Η επιβεβαίωση της μετάλλαξης της MECP2 γίνεται με μοριακό τρόπο με τη μέθοδο ανεύρεσης των μεταλλάξεων των γονιδίων εφόσον το άτομο πληροί τα διαγνωστικά κριτήρια. Από αυτά, τα υποχρεωτικά κριτήρια είναι το φυσιολογικό προγεννητικό και περιγεννητικό ιστορικό, η φυσιολογική ψυχοκινητική ανάπτυξη μέχρι τους 6 μήνες, η φυσιολογική περίμετρος κεφαλής κατά τη γέννηση αλλά σταδιακή επιβράδυνση του ρυθμού αύξησής της, η απώλεια των σκόπιμων δεξιοτήτων των χεριών από 6 μηνών έως 2μση χρονών, οι στερεοτυπικές κινήσεις των χεριών, η εξελισσόμενη κοινωνική απόσυρση, η απώλεια της επίκτητης ομιλίας και των επικοινωνιακών δεξιοτήτων, η γνωστική έκπτωση, η σταδιακή επιδείνωση της κινητικότητας και τα στοιχεία παρκινσονισμού. Τα βοηθητικά κριτήρια αποτελούν οι αναπνευστικές διαταραχές κατά την εγρήγορση, οι διαταραχές του ύπνου στην πρώιμη ηλικία, η μυϊκή αδυναμία και δυστονία, οι περιφερικές αγγειοκινητικές διαταραχές, η

προοδευτική σκολίωση, ο τριγμός των δοντιών και ο διαλείπων στραβισμός. Τέλος, εκτός από τον κλασικό φαινότυπο του συνδρόμου υπάρχουν και οι παραλλαγές, όπως η άτυπη, η εκτροπική, η παραλλαγή με διατήρηση του λόγου, ενώ το 20% των περιπτώσεων που πληρούν τα κριτήρια, δεν εμφανίζουν μετάλλαξη. (Μαλεγιαννάκη, et al., 2012)

Τέλος, η γενετική εξέταση περιλαμβάνει την ανάλυση του DNA, μέσα από ένα δείγμα αίματος του κοριτσιού, για να ανιχνευθούν ανωμαλίες και ενδείξεις ως προς τις αιτίες και τη σοβαρότητα του συνδρόμου. (Mayo Clinic Staff, 2015)

2.9.4 Αντιμετώπιση του συνδρόμου

Θεραπεία για το σύνδρομο Rett δεν υπάρχει. Ωστόσο, με την απαραίτητη παρέμβαση μπορούν να βελτιωθούν τα συμπτώματα, αλλά και πάλι τα άτομα αυτά δεν θα μπορούν να αποκτήσουν μία απόλυτα ανεξάρτητη ζωή. (Δαρμανή Ε., 2014) Η παρέμβαση σε αυτά τα άτομα στοχεύει στις γνωστικές ελλείψεις, τα προβλήματα συμπεριφοράς και ψυχολογικά προβλήματα, τις διαταραχές κινητικότητας και τις κρίσεις επιληψίας. Η παρέμβαση αυτή απαιτεί μία διεπιστημονική ομάδα απαρτιζόμενη από ειδικούς γιατρούς, φυσιοθεραπευτή για τη βελτίωση της κινητικότητας, λογοθεραπευτή για τη βελτίωση των γλωσσικών ικανοτήτων, εργοθεραπευτή για βελτίωση εκτέλεσης των καθημερινών δραστηριοτήτων και ψυχολόγο για την αντιμετώπιση των ψυχολογικών προβλημάτων των κοριτσιών. Ακόμα, απαραίτητες είναι και οι δραστηριότητες και μέσα στο σχολείο για να βελτιωθεί η κοινωνική αλληλεπίδραση τους. Στόχος αυτών των προγραμμάτων παρέμβασης είναι η απόκτηση μίας, όσο το δυνατόν, πιο ποιοτικής ζωής. (Bhandari, 2014)

3. Η παρέμβαση του Λογοθεραπευτή

3.1 Τι είναι η Λογοθεραπεία;

Η Λογοθεραπεία αποτελεί την επιστήμη εκείνη που ασχολείται με την πρόληψη, την αξιολόγηση, τη διάγνωση, τη θεραπεία και την επιστημονική μελέτη των διαταραχών της ανθρώπινης επικοινωνίας σε παιδιά και ενήλικες. (Καμπανάρου, 2007)

Ειδικότερα, ένας Λογοθεραπευτής ασχολείται με τις διαταραχές του λόγου (προφορικού και μη), της ομιλίας, της επικοινωνίας, της φωνής και της σίτισης και της κατάποσης. Πιο συγκεκριμένα, ασχολούνται με διαταραχές, όπως οι αναπτυξιακές διαταραχές της ομιλίας, οι αρθρωτικές και φωνολογικές διαταραχές, η δυσαρθρία, οι διαταραχές στη ροή της ομιλίας (τραυλισμός, ταχυλαλία), η ειδική γλωσσική διαταραχή, οι γλωσσικές δυσκολίες που οφείλονται στη νοητική υστέρηση, η βαρηκοΐα-κώφωση, οι πραγματολογικές διαταραχές, οι μαθησιακές δυσκολίες, η δυσφαγία, η δυσφωνία, οι κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες και οι διαταραχές που οφείλονται σε χειρουργικές επεμβάσεις κεφαλής και τραχήλου, εγκεφαλικά επεισόδια (αφασίες) και κρανιοεγκεφαλικές κακώσεις. (Καμπανάρου, 2007)

3.2 Πως δημιουργείται ένα Πρόγραμμα Παρέμβασης;

Η δημιουργία ενός προγράμματος παρέμβασης δεν μοιάζει σε τίποτα με τη «θεραπεία» των γιατρών, η οποία περιλαμβάνει τη διάγνωση και τη λήψη των κατάλληλων φαρμάκων. Για να είναι αποτελεσματικό ένα πρόγραμμα παρέμβασης υπάρχουν συγκεκριμένα βήματα, τα οποία στηρίζονται μεταξύ τους και αποτελούν μία αλυσίδα. Ωστόσο, είναι σημαντικό, πριν τη δημιουργία του, ο λογοθεραπευτής να κατανοήσει τις ανάγκες και τους φόβους που κατακλύζουν το θεραπευόμενο, σχετικά με τις δυσκολίες που δημιουργεί στη καθημερινότητά του και την ψυχολογία του η διαταραχή που αντιμετωπίζει. Ο λόγος αυτής της απαραίτητης εμβάθυνσης στο ψυχισμό του θεραπευόμενου γίνεται αντιληπτός παρακάτω, στην ανάλυση των σταδίων. Η ανάπτυξη, λοιπόν, του προγράμματος παρέμβασης περιλαμβάνει συγκεκριμένα βήματα. (Ταφιάδης & Ψωμόπουλος, 2010)

Το πρώτο βήμα είναι η επιλογή του προβλήματος. Συνήθως, εκτός από το πρωτεύον έλλειμμα παρουσιάζονται και κάποια δευτερεύοντα. Ο λογοπαθολόγος είναι απαραίτητο να λάβει υπόψη του τα σημαντικότερα προβλήματα και να επικεντρώνεται σε συγκεκριμένους στόχους σε κάθε συνεδρία για να είναι αποτελεσματικό το

πρόγραμμα. Η προτεραιότητα των ελλειμμάτων που χρήζουν «αποκατάστασης» ορίζεται από τις τρέχουσες ανάγκες του θεραπευόμενου και κυρίως αφορά διαταραχές που εμποδίζουν την επικοινωνία του. Το κίνητρο των θεραπευόμενων εξαρτάται από το πόσο η θεραπεία στοχεύει στις άμεσες ανάγκες του. (Ταφιάδης & Ψωμόπουλος, 2010) Για παράδειγμα, όταν ένα παιδί με αρθρωτικές διαταραχές παρουσιάζει και ΔΕΠ-Υ, ο λογοθεραπευτής θα πρέπει να επικεντρωθεί πρώτα στην αποκατάσταση των στοιχείων της ΔΕΠ-Υ, τα οποία δυσκολεύουν περισσότερο την επικοινωνία του με τους άλλους, αλλά και τη θεραπεία των προβλημάτων της άρθρωσης.

Η ανάπτυξη των στόχων αποτελεί το επόμενο βήμα. Σε αυτό το βήμα θέτουμε τους μακροπρόθεσμους στόχους, η επίτευξη των οποίων δείχνει το επιθυμητό αποτέλεσμα και την ολοκλήρωση του προγράμματος παρέμβασης. Στη συνέχεια, ακολουθούν οι βραχυπρόθεσμοι στόχοι, οι οποίοι αποτελούν την αντικειμενική δόμηση των μακροπρόθεσμων στόχων. Αυτοί οι στόχοι, στην ουσία, είναι μία σειρά βημάτων που πρέπει να ολοκληρωθούν για να επιτευχθούν οι μακροπρόθεσμοι στόχοι. Για κάθε στόχο πρέπει να υπάρχουν τουλάχιστον 2 βήματα, ο λογοθεραπευτής, όμως μπορεί να ορίσει τόσους βραχυπρόθεσμους, όσους χρειάζονται για την επίτευξη του μακροπρόθεσμου. Θα πρέπει να διατυπώνονται με σαφήνεια και τα υλικά και οι δραστηριότητες που περιέχονται σε αυτούς τους στόχους. Τέλος, πρέπει να είναι ξεκάθαρο το πότε έχει επιτευχθεί ένας στόχος. (Ταφιάδης & Ψωμόπουλος, 2010)

Ένα απαραίτητο βήμα είναι η αξιολόγηση του προγράμματος παρέμβασης. Οι στόχοι που προαναφέρθηκαν θα πρέπει να είναι έτσι δομημένοι και διατυπωμένοι, ώστε ο λογοθεραπευτής να μπορεί να καταγράφει τις αντιδράσεις του ατόμου. Με αυτό τον τρόπο θα είναι σίγουρος πότε έχει κατακτηθεί ένας στόχος, ώστε να προχωρήσει στον επόμενο. (Δράκος, 2003)

Το τελευταίο βήμα είναι η επανάληψη της αξιολόγησης για μία νέα διάγνωση, η οποία αναθεωρείται μετά από μία θεραπευτική παρέμβαση. (Δράκος, 2003)

3.3 Τρόποι παρέμβασης με βάση συγκεκριμένες διαταραχές

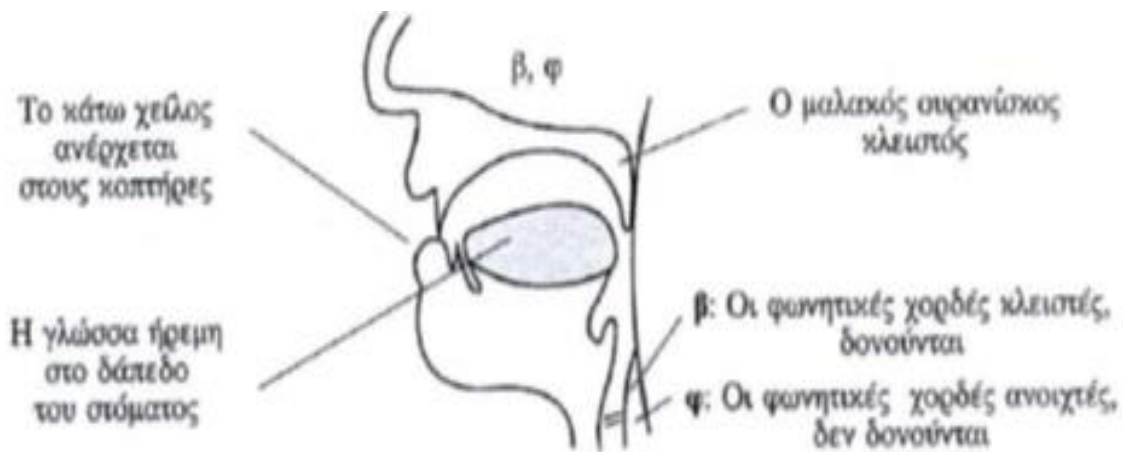
Στη συνέχεια, δίνονται παραδείγματα παρεμβάσεων που μπορεί να αναπτύξει ένας λογοθεραπευτής σε διαταραχές που παρατηρούνται στα σύνδρομα που αναφέρθηκαν παραπάνω.

3.3.1 Αρθρωτικές διαταραχές

Η άρθρωση είναι ένας από τους σημαντικότερους παράγοντες για την παραγωγή ομιλίας και κατ' επέκταση για την καλύτερη επικοινωνία του ανθρώπου (Ζιάβρα & Σκεύας, 2009). Κατά τις διαταραχές της άρθρωσης το άτομο διαλέγει το σωστό φώνημα, αλλά το προφέρει λάθος λόγω μίας δυσλειτουργίας στο μηχανισμό παραγωγής της ομιλίας, ενώ στις διαταραχές φωνολογίας, το άτομο διαλέγει λάθος φώνημα κατά τη παραγωγή της ομιλίας, λόγω λάθος νοητικής οργάνωσης των φωνημάτων. Ωστόσο, μία δυσλειτουργία επηρεάζει και τις υπόλοιπες, με αποτέλεσμα μία δυσκολία στην άρθρωση να δημιουργεί πρόβλημα και στην φωνολογική ανάπτυξη. (Καμπανάρου, 2007)

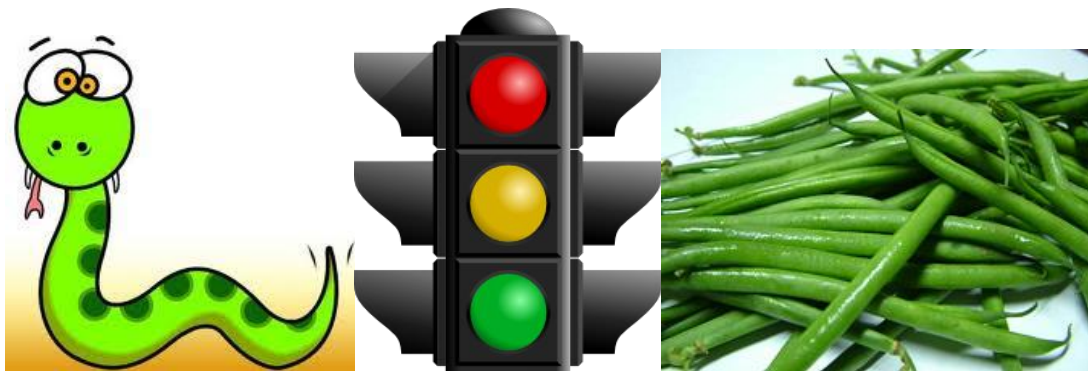
Για τη σωστή άρθρωση ο λογοθεραπευτής μαθαίνει στο παιδί πώς να τοποθετεί σωστά του αρθρωτές για το εκάστοτε φώνημα. Για παράδειγμα, για το φώνημα «B», το παιδί πρέπει να τοποθετήσει τα άνω δόντια στο κάτω χείλος και να φυσήξει δυνατά με φωνή «B», ενώ για το «X» πρέπει να τραβήξει τη γλώσσα προς τα πίσω, αγγίζοντας το πίσω μέρος της στη σκληρή υπερώα και να «καθαρίσει» το λαιμό του βγάζοντας τον αέρα από το στόμα με τη φωνή «X» (Καμπανάρου, 2007). Οι βραχυπρόθεσμοι στόχοι που θα οδηγήσουν στην επίτευξη του μακροπρόθεσμου, δηλαδή τη σωστή άρθρωση, είναι συγκεκριμένοι.

Ας πάρουμε για παράδειγμα το φώνημα «Φ». Αρχικά, ο λογοθεραπευτής δείχνει τη σωστή τοποθέτηση των αρθρωτών, δηλαδή, ότι πρέπει, να ακουμπήσει απαλά τα πάνω δόντια στο κάτω χείλος και να φυσήξει «φ», σαν να σβήνει κεριό ή όπως φυσάει ο αέρας. Για να προχωρήσουμε στο επόμενο βήμα το παιδί πρέπει να προφέρει σωστά 8 με 10 φορές το φώνημα. Η άσκηση μπορεί να γίνει μπροστά στο καθρέφτη για την καλύτερη κατανόηση των κινήσεων από το παιδί.



Εικόνα 3.1: Σχεδιάγραμμα με τη σωστή τοποθέτηση των φωνημάτων /f/ και /v/.

Στο επόμενο στάδιο ζητάμε να επαναλάβει τις συλλαβές φα, φε, φι, φο, φου. Αρχικά, μία φορά το καθένα και στη συνέχεια επαναλαμβανόμενα, όπως φαφαφα, φεφεφε, κ.τ.λ. Σημαντικό είναι να θυμόμαστε πως πάντα συνεχίζουμε στα επόμενα βήματα μόνο όταν γίνει σωστά η άσκηση, όσες φορές θεωρεί απαραίτητο ο λογοθεραπευτής. Στη συνέχεια ζητάμε να επαναλάβει το φώνημα σε αρχική θέση, σε δισύλλαβες λέξεις, όπως φίδι, σε τρισύλλαβες λέξεις, όπως φανάρι, σε πολυσύλλαβες, όπως φασολάκια, και σε φράσεις, όπως ωραίο φαγητό. Καλύτερα, βέβαια, θα ήταν να δείχνουμε εικόνες στο παιδί, ώστε να μη μιμείται απλά, αλλά να «βγαίνει» αυθόρμητα μέσα από την κατονομασία.



Εικόνα 3.2: Εικόνα που θα μπορούσαν να χρησιμοποιηθούν για τις λέξεις φίδι, φανάρι και φασολάκια.

Συνεχίζουμε με προτάσεις με το φώνημα σε δισύλλαβη λέξη, όπως «Ο Κωστάκης είναι φίλος μου.», με το φώνημα σε δύο λέξεις, όπως «Φέρε το φακό.» και σε τρεις λέξεις, όπως «Ο Φοίβος φοράει φανελάκι». Η επόμενη άσκηση περιλαμβάνει το φώνημα μέσα στις λέξεις, δισύλλαβες, αρχικά, όπως καφέ, τρισύλλαβες, όπως ελάφι, και τέλος, σε συμπλέγματα, όπως το /fl/, φλογέρα. Τέλος, όταν το παιδί μπορεί να διαβάζει, του δίνουμε μία ιστορία που να περιέχει πολλές λέξεις με το φώνημα-στόχο.

3.3.2 Διαταραχές του Λόγου

Ο λόγος αποτελείται από ένα σύνολο στοιχείων, τα οποία συμπληρώνουν το ένα το άλλο και αφορούν το περιεχόμενο (σημασιολογία), τη μορφή (φωνολογία, μορφολογία, σύνταξη) και τη χρήση (πραγματολογία). Η αποκατάσταση εστιάζεται στο τομέα του λόγου όπου παρουσιάζεται η διαταραχή. Γενικά, αφορά ασκήσεις κατανόησης, όπως κατανόηση εντολών, χρήσης αντικειμένων κ.α., σύνταξης και γραμματικής της γλώσσας, αποκατάσταση των επικοινωνιακών ικανοτήτων και των ικανοτήτων αυτοεξυπηρέτησης του ατόμου, ασκήσεις μνήμης, εκμάθηση εννοιών, όπως χωροχρονικές, αντίθετες, ζώα, αντικείμενα, ρήματα, χρώματα, μεγέθη, εποχές, βασικά μέρη του σώματος, επαγγέλματα κ.α. Ωστόσο, οι τρόποι αντιμετώπισης των διαταραχών αυτών είναι πολλοί. Συνήθως, χρησιμοποιούνται εικόνες, όπου ζητάμε από το παιδί να της κατονομάσει, παιχνίδια ρόλων, όπως πως αγοράζουμε από ένα κατάστημα, εκμάθηση γραμματικής και σύνταξης και εξάσκηση μέσα από ασκήσεις και πολλοί άλλοι τρόποι. Στη συνέχεια, αναφέρονται κάποια παραδείγματα αποκατάστασης. (Καμπανάρου, 2007)



Εικόνα 3.3: Παραδείγματα εικόνων που θα μπορούσαν να χρησιμοποιηθούν σε αυτές τις διαταραχές. (πυροσβέστης, κλαίω, γάτα, καρέκλα, ανοιχτό-κλειστό, χειμώνας-καλοκαίρι,)

Για παράδειγμα, για τις έννοιες μέσα-έξω χρησιμοποιούμε εικόνες ή αντικείμενα. Αρχικά, δείχνουμε στο παιδί πότε τα παιχνίδια είναι μέσα και πότε έξω από το κουτί, όπως «Το μολύβι είναι *μέσα* στο κουτί» ή «Το μολύβι είναι *έξω* από το κουτί». Στη συνέχεια δίνουμε στο παιδί κάποια αντικείμενα και του ζητάμε να τα

τοποθετήσει μέσα ή έξω. Πρέπει να θυμόμαστε πάντα πως ξεκινάμε από απλές εντολές και σιγά-σιγά μεταβαίνουμε στις πιο σύνθετες, όπως για παράδειγμα, στα πρώτα στάδια θα πούμε «Βγάλε τη γόμα έξω από το κουτί» και αφού τα καταφέρει μεμονωμένα, θα συνεχίσουμε με «Βάλε το μολύβι μέσα στο κουτί και βγάλε έξω τη γόμα».



Εικόνα 3.4: Η απεικόνιση των εννοιών μέσα-έξω

Στα παιχνίδια ρόλων ο λογοθεραπευτής με τον θεραπευόμενο δημιουργούν «σκετσάκια», όπου ο καθένας παίρνει ένα ρόλο. Για παράδειγμα, το παιδί είναι πελάτης σε ένα κατάστημα και ο λογοθεραπευτής ο υπάλληλος ή ο ταμίας και αναπτύσσουν ένα διάλογο, όπως:

Ταμίας-Λογοθεραπευτής: Σε τι θα μπορούσα να σας βοηθήσω;

Πελάτης-παιδί: Θα ήθελα να μου δείξετε το παντελόνι που είναι στη βιτρίνα.

Ταμίας: Φυσικά! Τι νούμερο φοράτε; κ.τ.λ.

Ο διάλογος αυτός δεν θα πρέπει να είναι έτοιμος, αλλά να βγαίνει αυθόρμητα και όπου το παιδί «κολλάει», να το βοηθάει ο λογοθεραπευτής. Με αυτό το τρόπο το παιδί μαθαίνει πως πρέπει να συμπεριφέρεται σε διάφορες περιστάσεις και αποκτά αυτονομία και ανεξαρτησία. (Καμπανάρου, 2007)

Ανάπτυξη ικανοτήτων αυτοεξυπηρέτησης

Ένα τελευταίο παράδειγμα παρέμβασης αποτελούν οι ικανότητες αυτοεξυπηρέτησης. Πως θα ντυθεί, δηλαδή, ένα άτομο; Πως θα φάει; Πως θα δέσει τα κορδόνια του; Η αυτοεξυπηρέτηση δημιουργεί έναν άνθρωπο ανεξάρτητο, όπου δεν χρειάζεται τη βοήθεια των άλλων, ακόμα και στην απλή καθημερινότητα μέσα στο σπίτι του. Η βοήθεια αυτή είναι η πιο απαραίτητη, καθώς δεν θα κάνει απλά πιο εύκολη

την καθημερινότητα του θεραπευόμενου, αλλά θα τονώσει και την αυτοεκτίμησή του και την εμπιστοσύνη στον εαυτό του και τις δυνάμεις του, ώστε να προχωρήσει και στην επίλυση των υπολοίπων δυσκολιών του.

Ας πάρουμε, για παράδειγμα, το πλύσιμο των χεριών. Τα «φυσιολογικά» παιδιά κατακτούν την ικανότητα αυτή από 3 ετών, με τη βοήθεια τρίτων. Τα παιδιά με νοητική υστέρηση, ωστόσο, τα καταφέρνουν στην ηλικία των 6 με 7 χρονών, ενώ με την έγκαιρη παρέμβαση νωρίτερα. Για αυτή τη δραστηριότητα χρειαζόμαστε ένα νιπτήρα με ζεστό και κρύο νερό, ένα σαπούνι και μία πετσέτα. Τα βήματα έχουν μία αντίστροφη πορεία. Στο πρώτο βήμα μαθαίνουμε το παιδί να σκουπίζει τα χέρια του, όπου στεκόμαστε με το παιδί μπροστά στο νιπτήρα, αφού του έχουμε πλύνει τα χέρια, και του δίνουμε μία πετσέτα και την εντολή «Σκούπισε τα χέρια σου». Αν το κρίνει απαραίτητο ο θεραπευτής, δείχνει στο παιδί πως κρατάμε με το ένα χέρι τη πετσέτα και με το άλλο σκουπίζουμε. Όταν το παιδί προσπαθεί, το παϊνεύουμε. Στο δεύτερο βήμα του μαθαίνουμε να ξεπλένει τα χέρια του χωρίς βοήθεια. Αφού καθαρίσουμε τα χέρια του παιδιού, του δίνουμε την εντολή «Πλύνε τα χέρια σου» και τραβάμε τα δικά μας από το νερό. Το επόμενο βήμα είναι το τρίψιμο του σαπουνιού, όπου αφού σαπουνίσουμε τα χέρια του παιδιού του δίνουμε την εντολή και του δείχνουμε πως πρέπει να τρίβει το σαπούνι. Παίρνουμε τα χέρια μας από τα δικά του και τα ταυτόχρονα το ενθαρρύνουμε. Το τέταρτο βήμα είναι το σαπούνισμα των χεριών, όπου, αφού ξεπλύνουμε τα χέρια του, δίνουμε την εντολή και οδηγούμε τα χέρια του στο σαπούνι. Μόλις τα σαπουνίσει, ανταμείβουμε το παιδί. Το ξέπλυμα των χεριών χωρίς βοήθεια βρίσκεται και στο πέμπτο βήμα. Σε αυτό το στάδιο, όμως, δίνουμε την εντολή στο παιδί «Πλύνε τα χέρια σου» και τα οδηγούμε πολύ κοντά στο νερό. Μόλις τα ξεπλύνει επαινούμε το παιδί. Στο προτελευταίο στάδιο ανήκει το άνοιγμα της βρύσης και η διαχείριση του ζεστού και του κρύου. Δίνουμε στο παιδί την εντολή να πλύνει τα χέρια του και οδηγούμε τα χέρια του μέχρι να ανοίξει τη βρύση με κρύο και ζεστό νερό. Το παιδί πρέπει να κατανοήσει πότε δημιουργείται η ευχάριστη αίσθηση από τη σωστή θερμοκρασία του νερού. Η επίτευξη αυτού του σταδίου, συνήθως, αργεί περισσότερο από τα υπόλοιπα βήματα. Στο τελευταίο βήμα δίνουμε την εντολή «Πλύνε τα χέρια σου» από οποιοδήποτε δωμάτιο και περιμένουμε την εκτέλεση της εντολής και στη συνέχεια επαινούμε ή αμείβουμε. Σημαντικό είναι να μη δεχτούμε οποιαδήποτε άρνηση αυτού του σταδίου (Σούλης, 2007).

Τέλος, βασική προϋπόθεση για την εκπαίδευση αυτού του στόχου αποτελεί η ηλικία του παιδιού, το οποίο πρέπει να είναι 3 έως 4 ετών. Πρέπει, δηλαδή, να μπορεί να στέκεται όρθιο μπροστά από τον νιπτήρα, να χειρίζεται τη βρύση, να κατανοεί εντολές και τέλος, να μπορεί να συνδυάσει τις πληροφορίες που θα το βοηθήσουν στη εδραίωση της σωστής θερμοκρασίας του νερού. (Σούλης, 2007)

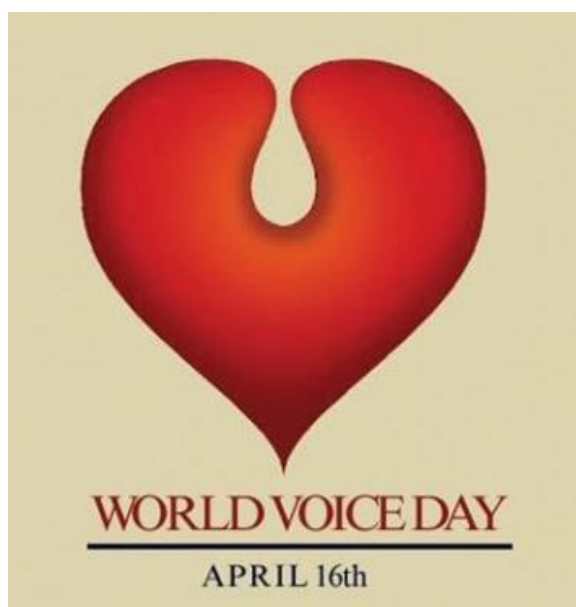


Εικόνα 3.5: Η εικόνα αυτή δείχνει τον τρόπο πλυσίματος των χεριών μας.

3.3.3 Διαταραχές της φωνής (Δυσφωνία)

Η φωνή είναι ένας από τους δύο βασικότερους παράγοντες για την παραγωγή της ομιλίας. Ο άλλος είναι η άρθρωση όπως έχει προαναφερθεί. (Ζιάβρα & Σκεύας, 2009) Η διαταραχή της, λοιπόν, επηρεάζει σημαντικά τη ζωή και τη καθημερινότητα του ανθρώπου. (Δράκος, 2003) Οι διαταραχές φωνής επηρεάζουν έναν ή περισσότερους τομείς της φωνής, όπως η ένταση, το ύψος, η φωνητική έκταση, όπου πραγματοποιούνται οι αλλαγές του ύψους, η αντήχηση και τέλος, η ποιότητα, η σταθερότητα, η ευελιξία και η διάρκεια της φώνησης. Κάθε απόκλιση από τη

φυσιολογική φώνηση θεωρείται δυσφωνία. Οι περισσότερες περιπτώσεις δυσφωνίας είναι επίκτητες, από τη βρεφική ηλικία έως και σε όλη τη διάρκεια της ζωής ενός ατόμου, ενώ ένα μικρό ποσοστό είναι εγγενείς, λόγω δημιουργίας ανωμαλιών του φωνητικού καναλιού ή των συστημάτων που σχετίζονται με αυτό κατά την ανάπτυξη του εμβρύου. (Καμπανάρου, 2007) Τα αίτια μπορεί να είναι οργανικά ή λειτουργικά. Ο Ζάιφερτ το 1975 ταξινόμησε τις δυσφωνίες με βάση την αιτιολογία τους στις εξής κατηγορίες: δυσφωνίες κατά τη διάρκεια της γλωσσικής ανάπτυξης, δυσφωνίες εξαιτίας επαγγελματικών συνθηκών, δυσφωνίες ψυχογενούς αιτιολογίας και δυσφωνίες οργανικής αιτιολογίας (Δράκος, 2003). Τέλος, καλό θα ήταν να αναφερθεί πως στις 16 Απριλίου κάθε χρόνο είναι η Παγκόσμια Ημέρα Φωνής και η Διεθνής Ημέρα κατά του Θορύβου.



Εικόνα 3.6: Το λογότυπο της Παγκόσμιας Ημέρας Φωνής.

Ο λογοθεραπευτής οφείλει να είναι αρκετά προσεκτικός κατά την αξιολόγηση, ώστε να είναι απόλυτα σίγουρος για την αιτιολογία της εκάστοτε διαταραχής. Η αποκατάσταση των διαταραχών της φώνησης, ωστόσο, εστιάζεται κάθε φορά στο τι είδους διαταραχή φέρει ο θεραπευόμενος. Αν η φωνή, δηλαδή, είναι βραχνή, τραχιά, χαμηλής ή υψηλής έντασης, αν διακόπτεται, αν «χρωματίζεται», αν υπάρχει υπορινικότητα ή υπερρινικότητα. (Καμπανάρου, 2007)

Μία από τις σημαντικότερες συμβουλές που θα πρέπει να ακολουθηθούν, αποτελεί η υγιεινή και η φροντίδα της φωνής. Η Πανελλήνια Εταιρεία

Ωτορινολαρυγγολογίας προτείνει τρόπους φροντίδας της φωνής. Η ενυδάτωση, λοιπόν, είναι πολύ σημαντική (6 έως 8 ποτήρια νερό καθημερινά), αφού διατηρεί τη βλέννα στις φωνητικές χορδές λεπτόρρευστη, δημιουργώντας ιδανικές συνθήκες. Αντίθετα, ο καφές, το τσάι και ροφήματα που περιέχουν καφεΐνη προκαλούν αφυδάτωση. Ένα, σύνηθες, λάθος είναι και ο καθαρισμός του λάρυγγα που τραυματίζει τις φωνητικές χορδές. Όταν υπάρξει η ανάγκη αυτή προτιμότερο θα ήταν, η κατάποση της βλέννας και η κατάποση νερού «γουλιά-γουλιά». Η γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση λειτουργεί, επίσης, αρνητικά στις φωνητικές χορδές και αντιμετωπίζεται με αλλαγές στη διατροφή και τον τρόπο ζωής, ώστε να μειωθεί η παραγωγή οξέος στο στομάχι. Ακόμα, πρέπει να αποφεύγονται φάρμακα με αρνητική επίδραση στη φωνή, όπως αντισταμινικά/αποσυμφορητικά, τοπικά αναισθητικά, κ.α., το περιβάλλον με πολύ σκόνη, καπνό και ξηρό κλίμα, το κάπνισμα, αφού ο χρόνιος ερεθισμός που προκαλεί στις φωνητικές χορδές οδηγεί σε χρόνια λαρυγγίτιδα, πολύποδες ή καρκίνο του λάρυγγα, τα οινοπνευματώδη και τα πολύ ζεστά ή πολύ κρύα ροφήματα. Τέλος, δίνει και συμβουλές μη κατάχρησης της φωνής, όπου δεν πρέπει να μιλάτε δυνατά και υπερβολικά, να μη μιλάτε στο τηλέφωνο ή αν είναι απαραίτητο να ξεκουράζετε τη φωνή κάθε 2 με 3 ώρες, να μιλάτε με χαμηλή ένταση και σταθερά, να αποφεύγεται το θορυβώδες περιβάλλον και αν είναι απαραίτητο μιλάτε κοντά στον ενδιαφερόμενο και να αποφεύγετε να φωνάζετε και αν χρειάζεται να τραβήξετε την προσοχή σφυρίζετε ή χτυπήστε παλαμάκια. (Πανελλήνια Εταιρεία Ωτορινολαρυγγολογίας)

Ακόμα, μία σημαντική προσέγγιση στην αποκατάσταση των δυσφωνιών είναι οι ασκήσεις χαλάρωσης ολόκληρου του σώματος, οι οποίες στοχεύουν στη μείωση της μυϊκής και ψυχικής έντασης σε ολόκληρο το σώμα και κυρίως στα όργανα που συμβάλλουν στη παραγωγή της φωνής. Τρόποι χαλάρωσης υπάρχουν πολλοί, όπως η yoga, το biofeedback, όπου ο άνθρωπος απλά ξαπλώνει κάπου αναπαυτικά, βάζει κάποιους ήχους που του αρέσουν, όπως, ήχοι της θάλασσας, κλείνει τα μάτια, αδειάζει το μυαλό του από άλλο σκέψεις και σκέφτεται όμορφα τοπία ή ένα περίπατο στη θάλασσα, ώστε να χαλαρώσει. Σημαντική είναι και η άσκηση χαλάρωσης και σύσφιξης των μελών του σώματος, αλλά και η σωστή στάση του σώματος, όπου ολόκληρο το σώμα πρέπει να βρίσκεται σε ευθυγράμμιση. (Γκίκα, 2015)

Ένας ακόμα σημαντικός παράγοντας είναι η εκμάθηση της διαφραγματικής αναπνοής στο θεραπευόμενο. Κατά τη διάρκεια της οποίας υπάρχει μεγαλύτερη

διόγκωση των πνευμόνων και του διαφράγματος με αποτέλεσμα την αύξηση του όγκου του αέρα που εισπνέεται. (Καμπανάρου, 2007) Στη διαφραγματική αναπνοή ζητάμε από τον θεραπευόμενο να εισπνεύσει αέρα, χωρίς να ανασηκώσει τους ώμους ή να εκτείνει το θώρακα, αλλά να «φουσκώσει» τη κοιλιά. Μόλις εισπνεύσει τον αέρα, τον κρατάει και στη συνέχεια τον αφήνει απότομα, όπου και νοιώθει ένα «τίναγμα» κάτω από το στήθος και μόνο τότε έχει κάνει σωστά την άσκηση. (Γκίκα, 2015)

Οι ασκήσεις αναπνοής είναι πολλές και διάφορες και περιλαμβάνουν εισπνοές και εκπνοές, όπου η εκπνοή πάντα κρατάει περισσότερο. Παραδείγματα ασκήσεων είναι η εισπνοή και εκπνοή σε ένα καλαμάκι, η εκφορά φωνημάτων, κυρίως του «s», κατά την εκπνοή, η εκφορά λέξεων μαζί με την εκπνοή, το σβήσιμο ενός κεριού κατά την εκπνοή, μίμηση ήχων, όπως του φιδιού, ο σχηματισμός κάποιου γράμματος ή σχήματος στον αέρα με την εκπνοή μας και πολλά άλλα. (Γκίκα, 2015)

Τέλος, άλλες ασκήσεις που βοηθούν στις διαταραχές προσωδίας ή/και έντασης είναι να τραγουδήσει, να διαβάσει ή να πει μια ιστορία με έμφαση, να εκφέρει προτάσεις με το ρυθμικό χτύπημα του χεριού ή ενός τυμπάνου, να αυξομειώνει την ένταση της φωνής του κατά τη διάρκεια της ομιλίας και πολλές άλλες ασκήσεις. (Γκουγκούμη & Καραμπά, 2013)

3.3.4 Διαταραχές της ροής της ομιλίας



Εικόνα 3.7: Μία σουρεαλιστική απεικόνιση του τραυλισμού, όπου δείχνει τη γλώσσα να έχει δεθεί κόμπος.

Για να ορίσουμε το τραυλισμό, πρέπει πρώτα να αναφέρουμε ποια είναι η φυσιολογική ροή της ομιλίας. Η Αμερικανική Ένωση Ομιλίας, Λόγου και Ακοής (ASHA), το 1999, έδωσε έναν ορισμό, ο οποίος υποστηρίζει ότι η φυσιολογική ροή της ομιλίας είναι «η παράμετρος εκείνη της παραγωγής ομιλίας που περιλαμβάνει τη

συνέχεια, την ομαλότητα, το ρυθμό ή/ και τη προσπάθεια με τις οποίες ένας ομιλητής παράγει τις διάφορες γλωσσολογικές μονάδες». (Μαλανδράκη Γ., 2012) Ο τραυλισμός, λοιπόν, αποτελεί τη διαταραχή της φυσιολογικής ροής της ομιλίας. Η ροή της ομιλίας, πιο συγκεκριμένα, χαρακτηρίζεται από επανάληψεις φωνημάτων, συλλαβών, λέξης και φράσης, επιμηκύνσεις, παρεμβολές, επαναδιατυπώσεις και μπλοκαρίσματα. (Καμπανάρου, 2007)

Πίνακας 3.1: Σε αυτό το πίνακα δίνεται ένα παράδειγμα για κάθε τύπο δυσρυθμίας του τραυλισμού

Δυσρυθμίες τραυλισμού	Παράδειγμα
Επανάληψη φωνήματος	Π-π-π-πάμε βόλτα;
Επανάληψη συλλαβών	Θε-θε-θε-θέλω νερό.
Επανάληψη λέξης	Πάμε πάμε βόλτα;
Επανάληψη φράσης	Θέλω να θέλω να πάω βόλτα.
Επιμήκυνση	Τιιιι θες;
Παρεμβολή	Θέλω να εεεε πάω βόλτα
Μπλοκάρισμα	Θέλω να ____ πάω βόλτα
Επαναδιατύπωση	Θέλω να πάω βόλτα, όχι, σινεμά.

Για την θεραπευτική παρέμβαση του τραυλισμού έχουν δημιουργηθεί θεραπευτικές σχολές και οι πιο γνωστές είναι η Τροποποίηση του Τραυλισμού και η Μορφοποίηση Ροής. Η Τροποποίηση Τραυλισμού βασίζεται στις απόψεις του κλινικού και ερευνητή του τραυλισμού Charles Van Riper και περιλαμβάνει τέσσερα στάδια. Ο ίδιος κατέληξε σε αυτά, αφού δοκίμασε διάφορους συνδυασμούς και τονίζει πως αυτός ήταν ο πιο επιτυχημένος στους δικούς του θεραπευόμενους. Τα στάδια αυτά είναι η αναγνώριση των τραυλικών συμπεριφορών, η απευαισθητοποίηση, η οποία αφορά την αποφόρτιση και τη μείωση του άγχους του ασθενούς, η τροποποίηση, όπου διδάσκεται στον θεραπευόμενο ένας πιο εύκολος, χαλαρός και αποδεκτός τραυλισμός και τέλος, η σταθεροποίηση, το πιο σημαντικό στάδιο, όπου πρέπει να διατηρηθεί αυτός ο νέος τρόπος τραυλισμού. (Μαλανδράκη, 2012)

Αντίθετα, η Μορφοποίηση της Ροής εστιάζεται στην ευχέρεια της ομιλίας και όχι στις δυσρυθμίες αυτής. Ωστόσο, δεν δίνει σημασία στα συναισθήματα, καθώς πιστεύεται πως η συναισθηματική κατάσταση θα αλλάξει όταν σταματήσει ο

τραυλισμός. Οι τεχνικές αυτής της σχολής είναι επτά και είναι οι εξής. (Μαλανδράκη, 2012)

- Η διδαχή του μηχανισμού ομιλίας, όπου δείχνουμε στον θεραπευόμενο πως παράγεται η ομιλία. Στους ενηλίκους μέσα από βιβλία, εικόνες, τρισδιάστατα μοντέλα, ενώ στα παιδιά το ζωγραφίζουμε ή χρησιμοποιούμε επιτραπέζια ανατομίας για να το καταλάβουν καλύτερα.
- Η εύκολη έναρξη της ομιλίας, όπου ζητείται από τον θεραπευόμενο να εισπνεύσει και κατά την εκπνοή να παράγει τον ήχο /h/, ο οποίος και επιτρέπει την ομαλή δόνηση των φωνητικών χορδών. Στη συνέχεια, προστίθενται φωνήματα, συλλαβές, λέξεις, φράσεις κτλ.
- Η παρατεταμένη φώνηση, όπου ο θεραπευόμενος παράγει προτάσεις χωρίς διακοπές ανάμεσα στις λέξεις.
- Οι απαλές αρθρωτικές επαφές, όπου κατά την ομιλία οι αρθρωτές έρχονται απαλά σε επαφή, αποσκοπώντας στη μείωση της μυϊκής έντασης στο αρθρωτικό σύστημα και την αύξηση των κιναισθητικών ικανοτήτων.
- Η χρήση κατάλληλης αναπνοής, όπου διδάσκεται ο συντονισμός αναπνοής-ομιλίας και η παραγωγή ομιλίας κατά την εκπνοή.
- Οι φράσεις και οι παύσεις, που έχουν σαν στόχο την πιο αργή παραγωγή ομιλίας, ώστε η ευχέρεια να επιτυγχάνεται σχεδόν αυτόματα. Αυτό επιτυγχάνεται είτε με αρκετές παύσεις ανάμεσα στις φράσεις, αλλά σε σχετικά σημεία, είτε με τη πρώτη παύση μετά τη πρώτη λέξη και οι υπόλοιπες να γίνονται ανά 3 με 4 λέξεις. Βοηθητικό θα ήταν και το ρυθμικό χτύπημα του χεριού ή του ποδιού και το αριθμητήριο για παιδιά μικρής ηλικίας. Η διάρκεια, ωστόσο, των παύσεων, πρέπει σταδιακά να μειώνεται για την καλύτερη κατανόηση της ομιλίας.
- Και τέλος, ο αργός ρυθμός ομιλίας.

Επιπρόσθετα, σημαντικό είναι, η παρέμβαση για τον τραυλισμό να ακολουθείται και από ψυχολογική υποστήριξη, όχι μόνο για να «ελαφρύνει» τα συναισθήματα του ατόμου και να τον βοηθήσει να αποκτήσει αυτοπεποίθηση, αλλά και γιατί πολλές φορές η αιτιολογία του τραυλισμού είναι ψυχολογική. (Μαλανδράκη, 2012)

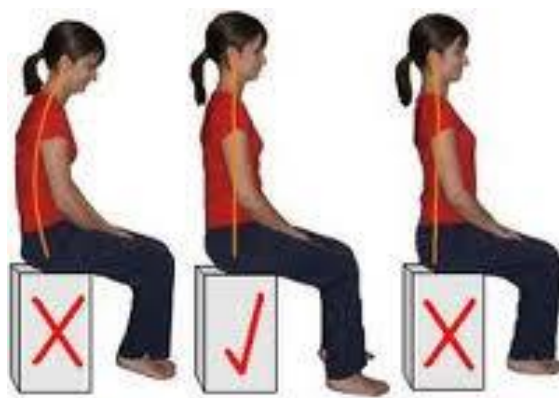
Γενικότερα, όμως, κάποιες από τις ασκήσεις που ακολουθούνται στην αντιμετώπισή του είναι οι ασκήσεις χαλάρωσης για να φύγει η ένταση από το σώμα που

πάντα χαρακτηρίζει αυτά τα άτομα, η αποφυγή της ακύρωσης, δηλαδή όταν τραυλίζει να συνεχίζει κανονικά την ομιλία του και να χαλαρώνει μόλις τελειώσει της φράση του, τα παιχνίδια ρόλων, ο ψευδοτραυλισμός, όπου το άτομο τραυλίζει επίτηδες, Σε αυτές τις ασκήσεις καλό θα ήταν να χρησιμοποιείται και ένας καθρέφτης για την καλύτερη κατανόηση από τον θεραπευόμενο. (Μαλανδράκη, 2012)

3.3.5 Διαταραχές σίτισης και κατάποσης (Δυσφαγία)

Η δυσφαγία χαρακτηρίζεται από την καθυστέρηση ή λάθος κατεύθυνση της τροφής στη μεταφορά της από τη στοματική κοιλότητα στο στομάχι, με αποτέλεσμα να δημιουργούνται εμπόδια στην αναπνευστική οδό και εισροφές στα πνευμόνια, οι οποίες να οδηγήσουν σε πνευμονία. Αποτελεί, δηλαδή, μια πολύ σοβαρή διαταραχή, η οποία είναι απειλητική για τη ζωή του ανθρώπου. (Καμπανάρου, 2007)

Για την αντιμετώπιση της δυσφαγίας πρέπει να υπάρχει υπομονή και προσοχή και οι συνεδρίες για αρκετό καιρό πρέπει να είναι καθημερινές και οι τρόποι αντιμετώπισης της δυσφαγίας είναι πολλοί. Ένας βασικός παράγοντας για τη σίτιση είναι η στάση του σώματος, όπου πρέπει ο ασθενής να κάθεται ίσια κάθετα στη καρέκλα και τα ισχία με τα γόνατα να δημιουργούν ορθή γωνία. (Αναγνώστου & Μοσχοβάκης, 2007)



Εικόνα 3.8: Η σωστή στάση σώματος.

Άλλες μέθοδοι αντιμετώπισης είναι το μασάζ του προσώπου, το οποίο βοηθά στην ενεργοποίηση των νεύρων και την ενδυνάμωση των μυών και η χρήση θερμικών ερεθισμάτων, όπως το άγγιγμα με το πάγο, για την αύξηση της μυϊκής ικανότητας για σύσπαση και της αισθητικότητας. Ακόμα, οι τεχνικές κινητοποίησης περιλαμβάνουν κινητικές ασκήσεις που βοηθούν στην αύξηση της μυϊκής σύσπασης και δύναμης και τη

βελτίωση του συντονισμού των κινήσεων και τεχνικές χαλάρωσης των μυών. Ένα παράδειγμα τέτοιας άσκησης είναι η άσκηση αντίστασης στο γλωσσοπίεστρο για την ενίσχυση της κινητικότητας της γλώσσας. Ο θεραπευόμενος, λοιπόν, αντιστέκεται με τη γλώσσα του στη πίεση που του ασκεί με το γλωσσοπίεστρο ο θεραπευτής προς τα εμπρός, πάνω, κάτω και στα πλάγια. (Αναγνώστου & Μοσχοβάκης, 2007)



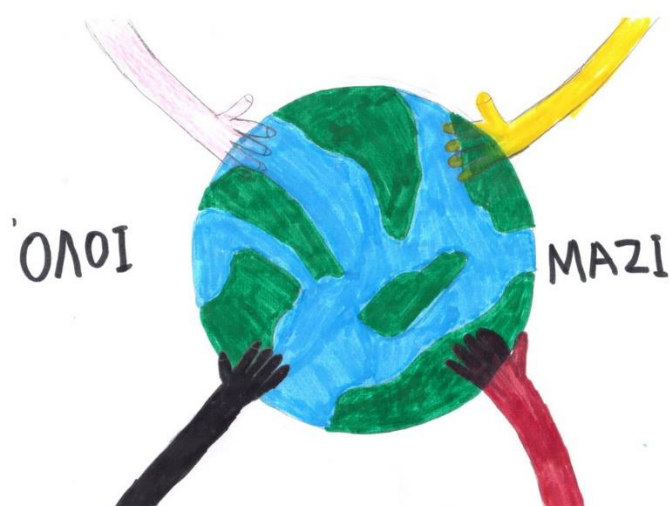
Εικόνα 3.9: Ένα παράδειγμα άσκησης αντίστασης στο γλειφιτζούρι.

Μία ακόμα ομάδα ασκήσεων είναι οι αυτόνομες κινητικές ασκήσεις και σκοπό έχουν τη διευκόλυνση της έναρξης των κινήσεων, στην αύξηση του εύρους της και της μυϊκής δύναμης και στο συντονισμό των κινήσεων. Ένα παράδειγμα τέτοιων ασκήσεων είναι η ασκήσεις για τη γλώσσα, οι οποίες περιλαμβάνουν την ύγρανση του άνω και κάτω χείλους ή το καθαρισμό τους από σοκολάτα ή κάτι άλλο με κυκλική κίνηση της γλώσσας, το άγγιγμα των άνω και κάτω δοντιών, μέσα και έξω με τη γλώσσα, το εναλλάξ άγγιγμα της υπερώας με τη κορυφή και την άκρη της γλώσσας, το πλάτιασμα της γλώσσας και η κατακράτηση ρυζιού ανάμεσα στην υπερώα και τη γλώσσα και η σύνθλιψή του. (Αναγνώστου & Μοσχοβάκης, 2007)

Τέλος, υπάρχουν και οι ασκήσεις κεφαλής, με την έκτασή της και την περιστροφή δεξιά και αριστερά και την κάμψη και, επίσης, περιστροφή δεξιά και αριστερά, ασκήσεις κατάποσης, όπου ο ασθενής μαθαίνει βήμα-βήμα πως πρέπει να τρώει, με βασικότερο κανόνα, την απαγόρευση εισπνοής κατά τη διάρκεια της κατάποσης και κάποια διαιτητικά μέτρα, που αφορούν τη σύσταση, τον όγκο, τη θερμοκρασία, τη γεύση και την ορμή της τροφής. Ωστόσο, οι μέθοδοι αποκατάστασης της δυσφαγίας δεν τελειώνουν εδώ. Εμείς αναφέραμε κάποιες από τις σημαντικότερες. (Αναγνώστου & Μοσχοβάκης, 2007)

Επίλογος

Εν έτη 2015, ο άνθρωπος κατέχεται, δυστυχώς, ακόμα από προκαταλήψεις και ρατσισμό. Θεωρούν πως τα άτομα με ειδικές ανάγκες δεν θα ζήσουν ποτέ μια φυσιολογική ζωή ή χειρότερα πιστεύουν πως δεν μπορούν να κάνουν απολύτως τίποτα. Αν μελετήσει, όμως, κανείς το κάθε διαταραχή, θα συνειδητοποιήσει πως τα παιδιά αυτά με την κατάλληλη στήριξη και εκπαίδευση μπορούν να ζήσουν όσο γίνεται πιο φυσιολογικά. Ανάλογα, φυσικά, και με τις διαταραχές που παρουσιάζουν. Ήδη, υπάρχουν παιδιά που τα συμπτώματά τους είναι ήπια με αποτέλεσμα μετά από παρέμβαση να ζουν μία φυσιολογική ζωή. Ωστόσο, και η πολιτεία θα έπρεπε να έχει φροντίσει για την ενημέρωση όχι μόνο των δυσκολιών, αλλά και των ικανοτήτων αυτών των ανθρώπων από το σχολείο. Ακόμα, υπάρχουν περιπτώσεις ανθρώπων που φοβούνται αυτά τα άτομα. Σε μία εποχή, λοιπόν, όπου επικρατεί η ψηφιακή ενημέρωση, και κυρίως το διαδίκτυο, είναι πολύ «άσχημο» να υπάρχουν ακόμα αυτές οι αντιλήψεις. Επίσης, κατά τη γνώμη μου θα έπρεπε να γίνει ενημέρωση και για το κλάδο της Λογοθεραπείας. Πολλοί είναι αυτοί δεν γνωρίζουν τους τομείς στους οποίους μπορεί να βοηθήσει ένας Λογοθεραπευτής και θεωρούν πως βοηθούν μόνο παιδάκια με αρθρωτικές διαταραχές, ή όπως ονομάζονται κοινώς «ψευδά». Τέλος, να αναφέρουμε πως αν όλοι οι άνθρωποι ήταν ευαισθητοποιημένοι, όχι μόνο για τα άτομα με γενετικές διαταραχές, αλλά και για άλλα προβλήματα της κοινωνίας, ίσως ο κόσμος να ήταν πιο όμορφος.



Μια εικόνα χίλιες λέξεις

Βιβλιογραφία

Βιβλία

1. Feldman S. R., (2011). *Εξελικτική Ψυχολογία: Δια βίου Ανάπτυξη*, Εκδόσεις: Gutenberg, Αθήνα
2. Αλευριάδου Α. & Γκιαούρη Σ., (2009). *Γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης: Αναπτυξιακή και Εκπαιδευτική Προσέγγιση*, Εκδόσεις: UNIVERSITY STUDIO PRESS, Θεσσαλονίκη
3. Αναγνώστου Ε. & Μοσχοβάκης Ε., (μεταφρ. & επιμ.) (2007). *Στοματοφαρυγγικές Δυσφαγίες: Αιτιολογία, Κλινική Εικόνα και Θεραπεία Διαταραχών Κατάποσης*, Εκδόσεις: Πασχαλίδης, Αθήνα
4. Γιοβάνης Χ. *Λεξικό. Θησαυρός όλης της ελληνικής γλώσσας*, Εκδόσεις: Γιοβάνης Χρήστος
5. Δράκος Γ., (2003). *Ειδική Παιδαγωγική των προβλημάτων Λόγου και Ομιλίας*, (2η έκδ.) Εκδόσεις: ΑΤΡΑΠΟΣ, Αθήνα
6. Ζιάβρα Ν & Σκεύας Α., (2009). *Ωτορινολαρυγγολογία. Στοιχεία Ανατομίας, Φυσιολογίας και Παθολογίας*, Εκδόσεις: University Studio Press
7. Κάκουρος Ε. & Μανιαδάκη Κ., (2006). *Ψυχοπαθολογία παιδιών και εφήβων: Αναπτυξιακή Προσέγγιση*, Εκδόσεις: ΤΥΠΩΘΗΤΩ, Αθήνα
8. Καμπανάρου Μ., (2007). *Διαγνωστικά θέματα Λογοθεραπείας*, Εκδόσεις: Έλλην, Αθήνα
9. Μαλανδράκη Γ., (2012). *Εξελικτικός & Επίμονος Τραυλισμός*, Εκδόσεις: ΓΕΩΡΓΙΑ ΜΑΛΑΝΔΡΑΚΗ, Αθήνα
10. Μαλεγιαννάκη Α., Μεσσήνης Λ. & Παπαθανασόπουλος Π., (Επιμ.), (2012). *Κλινική Παιδονευροψυχολογία*, Εκδόσεις: Gotsis, Αθήνα
11. Πολυχρονοπούλου Σ., (2010). *Παιδιά και έφηβοι με ειδικές ανάγκες και δυνατότητες (Τόμος Β')*, Εκδόσεις: «ΑΤΡΑΠΟΣ», Αθήνα
12. Σούλης Γ. Σπ., (2007): *Μαθαίνοντας βήμα με βήμα στο σπίτι και στο σχολείο*, Εκδόσεις: Τυπωθήτω, Αθήνα

13. Ταφιιάδης Δ. & Ψωμόπουλος Δ., (μεταφρ.) (2012). *Οδηγός Σχεδιασμού Λογοθεραπευτικής Παρέμβασης*, Εκδόσεις: Ρόδων, Θεσσαλονίκη

Υλικό από σεμινάριο

1. Γκίκα Α., (2015). *Βιωματικό Σεμινάριο-Σωστή Χρήση της Αναπνοής σε Διαταραχές Φώνησης και Τραυλισμού*, Ημερομηνία σεμιναρίου: 10/10/2015, Καλαμάτα, Διοργανωτής: Διεπιστημονικό Κέντρο Ηπείρου

Άρθρα και πληροφορίες από το Διαδίκτυο

1. Angelman H., (1965). *'Puppet' children. A report on three cases*, (Τόμος 50, τεύχος 8) Δημοσίευση (ηλεκτρονική): 01/08/2008,
<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1469-8749.2008.03035.x/pdf>
(Τελευταία πρόσβαση: 28/11/2015, 8:58 πμ)
2. Bhandari S., (2014). *Rett Syndrome*, Δημοσίευση: 07/12/2014,
<http://www.webmd.com/brain/autism/rett-syndrome>, (Τελευταία πρόσβαση: 28/11/2015, 14:36 μμ)
3. Berry-Kravis E. *Fragile X Investigational Drug Study (Adult)*, Δημοσίευση: Rush University Medical Center, <https://www.rush.edu/clinical-trials/fragile-x-investigational-drug-study-adult> (Τελευταία πρόσβαση: 28/11/2015, 20:45 μμ)
4. Bon E.I. & Zimatkin S.M. (2014). *Fetal Alcohol Syndrome*, Δημοσίευση: 19/09/2014, Εφημερίδα: Grondo Κρατικού Ιατρικού πανεπιστημίου Ρωσίας
<http://cyberleninka.ru/article/n/fetal-alcohol-syndrome> (Τελευταία πρόσβαση: 27/11/2015, 15:22 μμ)
5. Cunha J. P. et al. (2014). «*Klinefelter syndrome facts*» Δημοσίευση: 31/03/2014, Medicine Net.com http://www.medicinenet.com/klinefelter_syndrome/article.htm
(26/11/2015 12:30 μμ)
6. Down Syndrome Website (2013). *Πάμπλο Πινέδα, ο δάσκαλος με σύνδρομο Down: Να μην βάζετε όρια στον εαυτό σας*, Δημοσίευση: 28 Σεπτέμβριος 2013, 19:54
<https://down-syndrome.gr/stories/item/4-pablo-pineda> (Τελευταία πρόσβαση 17/11/2015, 21:08 μ.μ.)

7. Foundation for Prader-Willi Research. *How is Prader-Willi syndrome diagnosed?* , <http://www.fpwr.org/prader-willi-syndrome-diagnosis-treatments/> (Τελευταία πρόσβαση: 28/11/2015, 13:25 μμ)
8. Galan N.,(επιμ.) (2015). *Fetal Alcohol Syndrome*, Δημοσίευση: 9/11/2015, <http://www.healthline.com/health/fetal-alcohol-syndrome#Symptoms3> (Τελευταία πρόσβαση: 27/11/2015, 18:22 μμ)
9. Galan N.,(επιμ.) (2015). *Fetal Alcohol Syndrome*, Δημοσίευση: 9/11/2015, <http://www.healthline.com/health/fetal-alcohol-syndrome#Diagnosis4> (Τελευταία πρόσβαση: 27/11/2015, 12:03 πμ)
10. Galan N.,(επιμ.) (2015). *Fetal Alcohol Syndrome*, Δημοσίευση: 9/11/2015, <http://www.healthline.com/health/fetal-alcohol-syndrome#Treatment5> (Τελευταία πρόσβαση: 27/11/2015, 12:27 πμ)
11. Genetics Home Reference (2015). *Angelman Syndrome*, Δημοσίευση: 05/2015, <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/angelman-syndrome> (Τελευταία πρόσβαση: 28/11/2015, 08:15 πμ)
12. Genetics home reference (2013). *Klinefelter syndrome* Δημοσίευση: Ιανουάριος 2013 <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/klinefelter-syndrome> (Τελευταία πρόσβαση: 25/11/2015 13:05 μμ)
13. Genetics Home Reference (2014). *Williams syndrome*, Δημοσίευση: 12/2014 <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/williams-syndrome> (Τελευταία πρόσβαση: 27/11/2015, 11:00 πμ)
14. Health Research Funding (2015). «*25 Important Klinefelter Syndrome Statistics*» Δημοσίευση: 15/01/2015, Health Research Funding <http://healthresearchfunding.org/25-important-klinefelter-syndrome-statistics/> (Τελευταία πρόσβαση: 26/11/2015 13:24 μμ)
15. Herndon J. (2015). *Treatment Options for Williams Syndrome*, Δημοσίευση: 04/08/2015 <http://www.healthline.com/health/williams-syndrome#Treatment4> (Τελευταία πρόσβαση: 27/11/2015, 15:50 μμ)

16. Mayo Clinic Staff, (2014). *Angelman Syndrome-Tests and diagnosis*, Δημοσίευση: 05/12/2014,<http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/angelman-syndrome/basics/tests-diagnosis/con-20033404> (Τελευταία πρόσβαση: 28/11/ 2015, 11:45 πμ)
17. Mayo Clinic Staff (2015). *Rett Syndrome-Tests and Diagnosis*, Δημοσίευση: 17/09/2015,<http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/rett-syndrome/basics/tests-diagnosis/con-20028086> (Τελευταία πρόσβαση: 28/11/2015, 15:52 μμ)
18. RettSyndrome.org. *The history of Rett Syndrome*,
<https://www.rett syndrome.org/document.doc?id=159> (Τελευταία πρόσβαση: 28/11/2015, 14:00 μμ)
19. Stopler M. C., (2011). *Angelman syndrome facts*, Δημοσίευση: 10/07/2011,
http://www.medicinenet.com/angelman_syndrome/article.htm (Τελευταία πρόσβαση: 28/11/2015, 10:06 πμ)
20. Wattendorf D. J., et al, (2005). *Fetal Alcohol Spectrum Disorders*, Δημοσίευση: 15/07/2005 στο American Family Physician
<http://www.aafp.org/afp/2005/0715/p279.html> (Τελευταία πρόσβαση: 27/11/2015, 20:53 μμ)
21. UC Davis Health System (2009). *New drug shows promise for treatment of adults with fragile X syndrome*, Δημοσίευση: 25/02/2009,
http://ucdmc.ucdavis.edu/welcome/features/20090225_fragilex/index.html
(Τελευταία πρόσβαση: 28/11/2015, 20:45 μμ)
22. Venkateshwari A., et al. (2010). «*Clinical and behavioural profile of a rare variant of Klinefelter syndrome-48, XXY*» Δημοσίευση: Απρίλιος 2010, Περιοδικό: Indian Journal of Pediatrics-Τεύχος 77
<http://link.springer.com/article/10.1007%2Fs12098-009-0288-6#page-1> (Τελευταία πρόσβαση: 26/11/2015 12:00 μμ)
23. Williams Syndrome Association. *DIAGNOSING WILLIAMS SYNDROME*,
<https://williams-syndrome.org/content/diagnosing-williams-syndrome-0> (Τελευταία πρόσβαση: 27/11/ 2015, 12:42 μμ)

24. Wattendorf D. J., et al, (2005). Prader-Willi Syndrome, Δημοσίευση: 01/05/2005 στο American Family Physician <http://www.aafp.org/afp/2005/0901/p827.html> (Τελευταία πρόσβαση: 28/11/2015, 11:12 πμ)
25. Αγγελόπουλος Μ., (2015). Νέα μη επεμβατική μέθοδος, υποκαθιστά την αμνιοπαρακέντηση, Δημοσίευση: 19 Ιανουαρίου 2015 12:24, <http://www.invitromagazine.gr/2015/01/19/nea-mi-epemvatiki-methodos-ipokathista-tin-amnioparakentisi/> (Τελευταία πρόσβαση 17/11/2015)
26. Βάρβογλης Χ., (2012). Πώς εδραιώνονται οι αναμνήσεις;, Δημοσίευση: 25/11/2012 05:45, <http://www.tovima.gr/science/article/?aid=485472> (Τελευταία πρόσβαση: 27/11/2015, 23:03 μμ)
27. Γκουγκούμη Μ. & Καραμπά Α., (2013). Ασκήσεις για την ενθάρρυνση ελέγχου αναπνοής, Δημοσίευση: 02/07/2013, http://grafwnimata.blogspot.gr/2013/07/blog-post_2.html (Τελευταία πρόσβαση: 28/11/2015, 22:44 μμ)
28. Γώγου Μ. & Μπαλογιάννης Στ., (2012). Διαταραχές της δομής του μεσολοβίου-Κλινικές εκδηλώσεις σε παιδιά και εφήβους, Δημοσίευση: 17/04/2012, <http://www.encephalos.gr/pdf/49-1-01g.pdf> (Τελευταία πρόσβαση: 27/11/2015, 22:36 μμ)
29. Δαρμανή Ε. (2015). Σύνδρομο Εύθραστου Χ, Δημοσίευση : 14 Ιανουαρίου 2015 <http://www.tomellon.com.gr/index.php/medical-news/plirofories/31-syndromoyethrafstou-x> (Τελευταία πρόσβαση: 19/11/2015, 22:46)
30. Δαρμανή Ε., (2015). Σύνδρομο Turner, Δημοσίευση: 06/05/2015, <http://www.tomellon.com.gr/index.php/medical-news/plirofories/48-syndromoturner> (Τελευταία πρόσβαση 20/11/2015 12:45 μμ)
31. Δαρμανή Ε., (2014). Σύνδρομο Rett, Δημοσίευση: 24/04/2014, http://www.tomellon.com.gr/attachments/article/7/Rett_Syndrome.pdf (Τελευταία πρόσβαση: 28/11/2015, 13: 23 μμ)
32. Διαμαντοπούλου Μ., (2015). Ο πρώτος πτυχιούχος πανεπιστημίου στην Ευρώπη που έχει σύνδρομο Down, Δημοσίευση: 5/2/2015 <http://paspif.gr/?p=9942> (Τελευταία πρόσβαση 17/11/2015, 21:08 μ.μ.)

33. Δημητρίου Α., Κοιρανίδου Μ.Ν., Φιλίππου Μ., Χαραλάμπους Γ. (2008). *Ο ρόλος της παρεγκεφαλίδας στο κεντρικό νευρικό σύστημα*, (Τόμος 45, τεύχος 3, ΙΟΥΛΙΟΣ-ΣΕΠΤΕΜΒΡΙΟΣ 2008) Περιοδικό: ΕΓΚΕΦΑΛΟΣ, <http://www.encephalos.gr/full/45-3-01g.htm> (Τελευταία πρόσβαση: 27/11/2015, 23:34 μμ)
34. Εθνικό Διαδημοτικό Δίκτυο Υγιών Πόλεων-Προαγωγής Υγείας. *Μαθαίνω για το αλκοόλ*, Ενημερωτικό Φυλλάδιο http://www.eddyppy.gr/sites/default/files/portfolio/alkool_2013.pdf (Τελευταία πρόσβαση: 25/10/2015, 6:25μ.μ.)
35. Ευκαρπίδης Π. (2005). *Το σύνδρομο Williams-Beuren: Εισαγωγικό εγχειρίδιο με γενικές πληροφορίες για γονείς και εκπαιδευτικούς*, Δημοσίευση: 10/2014, Τρίλοφο [http://dim-trilof.thess.sch.gr/arxeia/WILLIAMS BEUREN SYNDROM.pdf](http://dim-trilof.thess.sch.gr/arxeia/WILLIAMS_BEUREN_SYNDROM.pdf) (Τελευταία πρόσβαση: 27/11/2015, 10:30 πμ)
36. Καιμαρά-Παπαθανασίου Α., (2014). *Σύνδρομο Turner. Κλινική εικόνα και καρυοτυπικές παραλλαγές*, Δημοσίευση: 11/05/2014 <http://e-endocrinology.gr/wp-content/uploads/2014/05/11-08.pdf> (Τελευταία πρόσβαση 26/10/2015, 12:4π.μ)
37. Κατσελή Ε., Νικολοπούλου Α., Παπακόστα Α., Τσικολάτας Α., Μεθενίτη Στ., (μεταφρ.) (2013). *Διαχείριση του Συνδρόμου Angelman. Ένας κλινικός οδηγός-Ομάδα ανάπτυξης οδηγίων για το Σύνδρομο Angelman*, Έκδοση: NOESI.gr, Αθήνα, <http://www.noesi.gr/files/ANGELMAN-by-NOESIgr.pdf> (Τελευταία πρόσβαση: 28/11/2015, 09:42 πμ)
38. Μαγιάκου Μ.Α., (2013). *Η χορήγηση αυξητικής ορμόνης (GH) στην Ελλάδα της Οικονομικής Κρίσης*, Δημοσίευση: 2013, Αθήνα, <http://www.armonia-zoi.gr/wp-content/uploads/2014/09/ALMA-DOCTORS.pdf> (Τελευταία πρόσβαση 26/10/2015, 20:45 μμ)
39. Μαγιάκου Μ.Α.& Χρούσος Γ.Π., (2000). *Η χρήση αυξητικής ορμόνης στο σύνδρομο Turner: Σύγχρονες απόψεις και προβληματισμοί*, Δημοσίευση: 5/6/2000, <http://www.mednet.gr/archives/2000-4/pdf/366.pdf> (Τελευταία πρόσβαση 26/10/2015, 12:44π.μ.)

40. Μάλλιου Κριαρά Σ., (2013). *Σύνδρομο εύθραυστου χρωμοσώματος X*, Δημοσίευση: 09/09/2013, 15:03
<http://emedi.gr/%CE%BA%CE%BB%CE%B1%CF%83%CE%B9%CE%BA%CE%AE-%CE%B9%CE%B1%CF%84%CF%81%CE%B9%CE%BA%CE%AE/%CF%80%CE%B1%CE%B9%CE%B4%CE%B9%CE%B1%CF%84%CF%81%CE%B9%CE%BA%CE%AE/item/1436-%CF%83%CF%8D%CE%BD%CE%B4%CF%81%CE%BF%CE%BC%CE%BF-%CE%B5%CF%8D%CE%B8%CF%81%CE%B1%CF%85%CF%83%CF%84%CE%BF%CF%85-%CF%87%CF%81%CF%89%CE%BC%CE%BF%CF%83%CF%8E%CE%BC%CE%B1%CF%84%CE%BF%CF%82-%CF%87.html#.Vk0Lb1Ofevx> (Τελευταία πρόσβαση 18/11/2015, 01:35)
41. Μπουζαρέλου Δ., Αμέντα Στ. & Χατζάκη Α., (2012). *Σύνδρομο εύθραυστου X και νοητική υστέρηση: Μεθοδολογία προσέγγισης και μοριακή διάγνωση* (Ιατρικά Ανάλεκτα, Τόμος Γ', Τεύχος 15, Έτος 2012) http://www.hygeia.gr/articlefiles/79-2406-2012_09_13_gr.pdf (Τελευταία πρόσβαση: 25/10/2015, 11:22π.μ.)
42. Παπαγιαννόπουλος Φ., (2001). «*Σύνδρομο Klinefelter*» Δημοσίευση: 17/01/2001 στο Care.gr <http://www.care.gr/post/437/syndromo-klinefelter> (Τελευταία πρόσβαση: 26/11/2015 13:00 μμ)
43. Παπαδημητρίου Χρ. & Κασσίμης Χ., (2008). «*Σύνδρομο Klinefelter: Παρουσίαση ενός περιστατικού στο νομό Αιτωλ/νίας και ανασκόπηση της βιβλιογραφίας*» Δημοσίευση: 04/01/2008 http://www.iatrikionline.gr/8emata_2_2008/3.pdf (Τελευταία πρόσβαση 25/11/2015 13:05 μμ) Πληροφορίες άρθρου: <http://index.lib.teithe.gr:8180/xmlui-2/handle/123456789/22402> Περιοδικό: ΘΕΜΑΤΑ ΜΑΙΕΥΤΙΚΗΣ - ΓΥΝΑΙΚΟΛΟΓΙΑΣ, τ. -,τχ.2, 2008, σ. 131-134
44. Παπάζογλου Θ., Ψώνη Σ., Φρυσίρα Ε., Ξαΐδαρά Α., Καναβάκης Ε., Γιουρούκος Σ., (2007). *Σύνδρομο Rett. Περιγραφή Περίπτωσης*, Δημοσίευση: 16/02/2007, http://www.iatrikionline.gr/Deltio_54c_2007/6.pdf (Τελευταία πρόσβαση: 28/11/2015, 23:42 μμ)

45. Προβατάς Μ., (2013). *Πάμπλο Πινέδα «Το σύνδρομο Down με έκανε καλύτερο άνθρωπο»* Δημοσίευση: 09/10/2013, <http://www.tovima.gr/vimagazino/interviews/article/?aid=533757> (Τελευταία πρόσβαση, 28/11/2015, 22: 36 μμ)
46. Σαριγκουλέ Λ., (2015). *Ο εγκέφαλος φανερώνει τη ροπή προς κατάθλιψη και άγχος*, Δημοσίευση: 06/02/2015, 09:30, <http://www.onmed.gr/ygeia-psyhikh/item/325715-o-egkefalos-faneronei-ti-ropi-pros-katathlipsi-kai-agchos> (Τελευταία πρόσβαση: 27/11/2015, 23:17 μμ)
47. Τσουλέα Ρ., (2015). *Εξέταση αίματος ανιχνεύει το σύνδρομο Ντάουν με ακρίβεια 99%*, Δημοσίευση: 7-6-2015, 09:48 <http://ygeia.tanea.gr/default.asp?pid=8&ct=14&articleID=21990&la=1> (Τελευταία πρόσβαση 17/11/2015. 21:19 μμ)