



ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ
ΙΩΑΝΝΙΝΩΝ

ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ

ΤΜΗΜΑ ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

**Ανάπτυξη των γλωσσικών και γνωστικών δεξιοτήτων σε άτομα με
σύνδρομο Down και η πορεία τους στη γήρανση**

Πετρίδου Ελισάβετ
Συρροκώστα Αικατερίνη

Επιβλέπων καθηγητής: Νάσιος Γρηγόριος

Ιωάννινα, Φεβρουάριος, 2025

**Development of language and cognitive skills in persons with Down
syndrome and their course with aging**

Εγκρίθηκε από τριμελή εξεταστική επιτροπή

Ιωάννινα, 2025

ΕΠΙΤΡΟΠΗ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

1) Νάσιος Γρηγόριος

2) Ζακοπούλου Βικτωρία

3) Ζιάβρα Ναυσικά

© Πετρίδου, Ελισάβετ & Συρροκώστα, Αικατερίνη, 2024.

Με επιφύλαξη παντός δικαιώματος. All rights reserved.

Δήλωση μη λογοκλοπής

Δηλώνουμε υπεύθυνα και γνωρίζοντας τις κυρώσεις του Ν. 2121/1993 περί Πνευματικής Ιδιοκτησίας, ότι η παρούσα πτυχιακή εργασία είναι εξ ολοκλήρου αποτέλεσμα δικής μας ερευνητικής εργασίας, δεν αποτελεί προϊόν αντιγραφής ούτε προέρχεται από ανάθεση σε τρίτους. Όλες οι πηγές που χρησιμοποιήθηκαν (κάθε είδους, μορφής και προέλευσης) για τη συγγραφή της περιλαμβάνονται στη βιβλιογραφία.

Πετρίδου, Ελισάβετ & Συρροκώστα, Αικατερίνη

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Νιώθουμε την ανάγκη να ευχαριστήσουμε τον καθηγητή μας, κύριο Νάσιο Γρηγόριο, για την έμπρακτη βοήθεια και καθοδήγησή του καθ' όλη τη διάρκεια υλοποίησης της παρούσας εργασίας.

Επίσης, ευχαριστούμε όσους συνέβαλαν στην εργασία με έμμεσο ή άμεσο τρόπο.

Ευχαριστούμε θερμά, τις οικογένειές μας που μας υποστήριζαν όλο αυτό το διάστημα.

Επιλογικά, οφείλουμε ένα μεγάλο ευχαριστώ η μία στην άλλη, για την άριστη συνεργασία, επικοινωνία, κατανόηση και αλληλοϋποστήριξη που υπήρξε.

Περίληψη

Αυτή η πτυχιακή εργασία μελετά την ανάπτυξη των γλωσσικών και γνωστικών δεξιοτήτων σε άτομα με σύνδρομο Down (DS), με έμφαση στην εξέλιξη αυτών των δεξιοτήτων καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής τους και τις αλλαγές που συμβαίνουν με τη γήρανση. Το σύνδρομο Down είναι η πιο συχνή χρωμοσωμική ανωμαλία και επηρεάζει σημαντικά τις νοητικές και κοινωνικές ικανότητες. Η εργασία αναλύει τους γενετικούς, κλινικούς και κοινωνικούς παράγοντες που επηρεάζουν την ανάπτυξή τους, ξεκινώντας από τη βιολογική και γενετική βάση του συνδρόμου, τις διαφορετικές μορφές του (Τρισωμία 21, Μετάθεση, Μωσαϊκισμός) και τους παράγοντες κινδύνου. Παρουσιάζεται επίσης η ιστορική πορεία της κατανόησης του συνδρόμου και οι διαγνωστικές μέθοδοι για την πρόωπη αναγνώριση και αντιμετώπισή του.

Στη συνέχεια, η εργασία αναλύει την ανάπτυξη των γλωσσικών και γνωστικών δεξιοτήτων κατά την παιδική ηλικία, εστιάζοντας στις καθυστερήσεις στη γλωσσική έκφραση, τις δυσκολίες κατανόησης και τη μειωμένη βραχυπρόθεσμη μνήμη, ενώ αναδεικνύονται θετικά χαρακτηριστικά όπως οι ισχυρές κοινωνικές δεξιότητες και οι οπτικο-χωρικές ικανότητες. Εξετάζεται επίσης η πορεία αυτών των δεξιοτήτων κατά την ενηλικίωση και τη γήρανση, με έμφαση στον αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης νευροεκφυλιστικών παθήσεων, όπως η νόσος Alzheimer, και τη φθορά των γνωστικών και γλωσσικών ικανοτήτων.

Η εργασία καταλήγει στην ανάγκη για πρόωπη διάγνωση, εξατομικευμένες παρεμβάσεις και την ανάπτυξη κοινωνικών και εκπαιδευτικών πολιτικών που ενισχύουν την κοινωνική ένταξη των ατόμων με DS. Τονίζεται η ανάγκη για περαιτέρω έρευνα που θα προάγει την κατανόηση των μηχανισμών πίσω από τις γλωσσικές και γνωστικές δεξιότητες, καθώς και για την ανάπτυξη νέων στρατηγικών παρέμβασης.

Abstract

This thesis examines the development of linguistic and cognitive skills in individuals with Down syndrome (DS), with a focus on the evolution of these skills throughout their lives and the changes that occur with aging. Down syndrome is the most common chromosomal abnormality and significantly affects intellectual and social abilities. The thesis analyzes the genetic, clinical, and social factors that influence the development of these skills, beginning with the biological and genetic foundation of the syndrome, its different forms (Trisomy 21, Translocation, Mosaicism), and risk factors. It also outlines the historical progression of understanding the syndrome and the diagnostic methods for its early recognition and management.

The thesis then analyzes the development of linguistic and cognitive skills during childhood, focusing on delays in verbal expression, comprehension difficulties, and reduced short-term memory, while highlighting positive traits such as strong social skills and visual-spatial abilities. It also explores the trajectory of these skills during adulthood and aging, with emphasis on the increased risk of neurodegenerative diseases, such as Alzheimer's disease, and the decline in cognitive and linguistic abilities.

Finally, the thesis emphasizes the need for early diagnosis, personalized interventions, and the development of social and educational policies that promote the social inclusion of individuals with DS. The need for further research is highlighted, which would enhance the understanding of the mechanisms behind linguistic and cognitive skills, as well as the development of new intervention strategies.

Πίνακας περιεχομένων

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ	7
Περίληψη	8
Abstract	9
ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΕΙΚΟΝΩΝ	12
ΠΙΝΑΚΑΣ ΣΥΝΤΟΜΟΓΡΑΦΙΩΝ	14
Κεφάλαιο 1 Σύνδρομο Down	15
1.1 Εισαγωγή	15
1.2 Ιστορική Αναδρομή	16
1.3 Επιδημιολογία	17
1.4 Παθογένεση – Κληρονομικότητα	20
1.4.1 Παράγοντες Κινδύνου	23
1.5 Είδη Συνδρόμου Down	23
1.6 Διάγνωση	25
1.6.1 Προγεννητικές Εξετάσεις	25
1.6.1.1 Προγεννητικές Δοκιμασίες Διαλογής	26
1.6.1.2 Προγεννητικές Διαγνωστικές Εξετάσεις	27
1.6.2 Μεταγεννητικές Εξετάσεις	28
1.7 Κλινική εικόνα – Συμπτώματα	29
1.7.1 Συνοδές Ιατρικές Παθήσεις	31
1.8 Πορεία – Πρόγνωση στο Σύνδρομο Down	34
1.9 Θεραπεία – Αντιμετώπιση	36
1.9.1 Φαρμακευτική Θεραπεία	36
1.9.2 Μη Φαρμακευτική Θεραπεία	37
Κεφάλαιο 2 Ανάπτυξη Γλωσσικών και Γνωστικών Δεξιοτήτων	39
2.1 Ανάπτυξη Γλωσσικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down	39
2.1.1.Εισαγωγή	39
2.1.2.Αναπτυξιακά Στάδια Γλωσσικών Δεξιοτήτων	40
2.1.3.Διαφορές στην Ανάπτυξη σε Σχέση με τα Τυπικά Αναπτυσσόμενα Παιδιά	42
2.1.4.Ρόλος της Παρέμβασης και της Εκπαίδευσης	43
2.1.5.Συμπεράσματα και Σύνοψη του Υποκεφαλαίου	44
2.2 Ανάπτυξη Γνωστικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down	44
2.2.1. Εισαγωγή	44
2.2.2.Βασικές Γνωστικές Δυσκολίες και Ιδιαιτερότητες	45

2.2.3. Σύγκριση με Τυπικά Αναπτυσσόμενα Παιδιά	47
2.2.4. Στρατηγικές Εκπαιδευτικής Υποστήριξης	48
2.2.5. Ερευνητικά Ευρήματα	51
2.2.6. Συμπεράσματα	57
Κεφάλαιο 3 Πορεία στον χρόνο – Διαταραχή Γλωσσικών και Γνωστικών Δεξιοτήτων	59
3.1 Πορεία στο χρόνο – Διαταραχή των Γλωσσικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down	60
3.1.1 Διαταραχή των Γλωσσικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down στην Βρεφική Ηλικία	60
3.2 Πορεία στο χρόνο – Διαταραχή των Γνωστικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down	62
3.1.2 Διαταραχή των Γλωσσικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down στην Παιδική Ηλικία	62
3.1.3 Διαταραχή των Γλωσσικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down στην Εφηβική Ηλικία	65
3.1.4. Διαταραχή των Γλωσσικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down στην Ενήλικη Ηλικία	68
3.2 Πορεία στο χρόνο – Διαταραχή των Γνωστικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down	71
3.2.1 Διαταραχή των Γνωστικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down στην Βρεφική Ηλικία	71
3.2.2 Διαταραχή των Γνωστικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down στην Νηπιακή Ηλικία	73
3.2.3. Διαταραχή των Γνωστικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down στην Παιδική Ηλικία	75
3.2.4 Διαταραχή των Γνωστικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down στην Εφηβική Ηλικία	76
3.2.4 Διαταραχή των Γνωστικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down στην Ενήλικη Ηλικία	79
Κεφάλαιο 4 Σύνοψη – Συζήτηση	82
Βιβλιογραφία	85

ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΕΙΚΟΝΩΝ

Εικόνα 1.1 Μετωπική όψη νεολιθικού ειδώλου που μοιάζει με άτομο με σύνδρομο Down.....	12
Εικόνα 1.2 Παγκόσμια κατανομή πληθυσμού με Σύνδρομο Down.....	14
Εικόνα 1.3 Πιθανότητα κύησης βρέφους με Σύνδρομο Down σε σχέση με την ηλικία της μητέρας	14
Εικόνα 1.4 Αριθμός γεννήσεων και αποβολών περιπτώσεων με DS.....	15
Εικόνα 1.5 Επίπεδα πακεταρίσματος του DNA στο μεταφασικό χρωμόσωμα	16
Εικόνα 1.6 Καρυότυπος αγοριού με σύνδρομο Down	17
Εικόνα 1.7 Υπέρηχος υγιούς βρέφους και βρέφους με DS.....	23
Εικόνα 1.8 Διαδικασίες Προγεννητικής Διάγνωσης.....	23
Εικόνα 1.9 Αγόρι με σύνδρομο Down.....	24
Εικόνα 1.10 Χαρακτηριστικά βρέφους με σύνδρομο Down.....	25
Εικόνα 1.11 Ποικιλομορφία στον φαινότυπο των ατόμων με σύνδρομο Down τύπου μωσαϊκισμού	26
Εικόνα 1.12 Θάνατοι οφειλόμενοι στο DS ανά εκατομμύρια ατόμων το 2012.....	30

ΠΙΝΑΚΑΣ ΣΥΝΤΟΜΟΓΡΑΦΙΩΝ

Ελληνικές συντομογραφίες

Π.Ο.Υ. Παγκόσμιος Οργανισμός
Υγείας

Ξενόγλωσσες συντομογραφίες

AFP.....α– fetoprotein
CVS..... Chorionic Villus Sampling
DS.....Down Syndrome
DNA..... Deoxyribonucleic
Acid
fβ – HCG.....free β – Human Chorionic Gonadotropin
HCG..... Human Chorionic Gonadotropin
PAPP–A..... Pregnancy-Associated Plasma Protein – A
PUBS.....Percutaneous Umbilical Blood Sampling
uE3.....Unconjugated Estriol

Α' ΜΕΡΟΣ (Γενικό)

Κεφάλαιο 1 | Σύνδρομο Down

1.1 Εισαγωγή

Το Σύνδρομο Down – Down Syndrome (DS), LD40.0 κατά ICD-11 (WHO, 2022), αποτελεί την πιο κοινή χρωμοσωμική ανωμαλία στο ανθρώπινο είδος (Rafii, Kleschevnikov, Sawa, & Mobley, 2019) και είναι η μοναδική γενετική κατάσταση που αναγνωρίζεται εύκολα από τους περισσότερους ανθρώπους στην κοινότητα (Tolmie, 2013). Το DS αποτελεί επίσης την πιο κοινή γονιδιακή διαταραχή που προκαλεί διανοητική αναπηρία και δημιουργείται από την παρουσία ενός επιπλέον χρωμοσώματος, ει του 21^{ου} (HSA21), γεγονός το οποίο διαταράσσει τον φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων του ανθρώπινου είδους που ανέρχεται στα 46 (Antonarakis, et al., 2020) (Gardiner, 1995). Τα χρωμοσώματα περιέχουν γονίδια τα οποία με τη σειρά τους καθορίζουν την ανάπτυξη του ανθρώπου τόσο στην προγεννητική, όσο και στη μεταγεννητική περίοδο. Ο ιατρικός όρος που περιγράφει την ύπαρξη ενός επιπλέον χρωμοσώματος λέγεται Τρισωμία. Για το λόγο αυτό το DS είναι γνωστό και ως *Τρισωμία 21* ή *Τρισωμία G*. Η ύπαρξη του επιπλέον χρωμοσώματος 21 επηρεάζει τη σωματική και εγκεφαλική ανάπτυξη του βρέφους και ενδέχεται να του δημιουργήσει νοητικές και σωματικές δυσκολίες (Centers for Disease Control and Prevention, 2023). Έτσι, τα έμβρυα με DS εκτός του ότι διατρέχουν υψηλό κίνδυνο αποβολής, στη μεταγεννητική πορεία της ζωής τους ενδέχεται να εμφανίσουν διάφορες παθολογίες όπως γνωστικές διαταραχές, νευροεκφυλιστικές νόσους (Νόσος Alzheimer), συγγενείς καρδιοπάθειες και διάφορες κακοήθειες (Asim, Kumar, Muthuswamy, Jain, & Agarwal, 2015). Μεταξύ άλλων εμφανίζονται και προβλήματα όρασης και ακοής, γαστρεντερικές δυσλειτουργίες αλλά και επιληπτικές κρίσεις (Bayona-Bafaluy, et al., 2021), ενώ, το προσδόκιμο ζωής, παρόλο που έχει αυξηθεί στα 60 έτη ζωής, παραμένει χαμηλότερο του γενικού πληθυσμού (Tsou, et al., 2020).

Υπάρχουν τρεις μορφές του DS οι οποίες έχουν παρόμοια χαρακτηριστικά στη φυσική εμφάνιση και στη συμπεριφορά. Έτσι, προκειμένου να διαχωριστούν μεταξύ τους απαιτείται χρωμοσωμικός έλεγχος. Ειδικότερα, έχουμε τις εξής μορφές (Centers for Disease Control and Prevention, 2023) (Karkera, 2021):

1. Τρισωμία 21 ή Τρισωμία 21 χωρίς διάσπαση (*Non-disjunction Down Syndrome*)
2. Σύνδρομο Down τύπου Μετάθεσης (*Translocation Down Syndrome*)

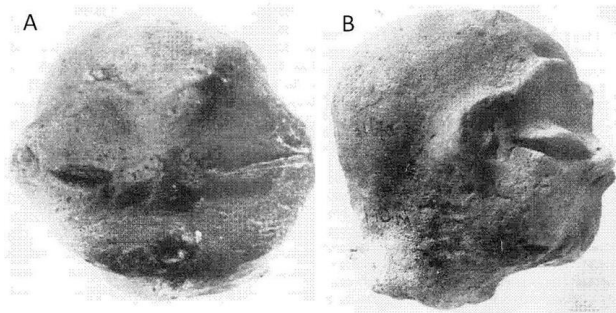
3. Σύνδρομο Down τύπου Μωσαϊκισμού (*Mosaic Down Syndrome*)

Πέραν των δυσκολιών που εμφανίζουν, τα άτομα με DS σημειώνουν και κάποια θετικά χαρακτηριστικά (όταν συγκρίνονται με άλλες αναπτυξιακές διαταραχές). Σε αυτά συγκαταλέγονται οι κοινωνικές δεξιότητες (Fidler, Most, Booth-LaForce, & Kelly, 2008) και οι οπτικο-χωρικές και οπτικο-κινητικές δεξιότητες (Hodapp, Burack, & Zigler, 1995).

1.2 Ιστορική Αναδρομή

Ιστορικά αναφέροντας, οι αρχαιότερες ενδείξεις του συνδρόμου χρονολογούνται γύρω στο 6500-3000 π.Χ., όταν στη Δυτική Θεσσαλία της Ελλάδας βρέθηκαν νεολιθικά είδωλα τα οποία φέρουν χαρακτηριστικά του DS (ανοδική κλίση των ματιών και επίπεδη ρινική γέφυρα)

(Diamandopoulos, Rakatsanis, & Diamantopoulos, 1997). Ωστόσο, η πρώτη επιβεβαιωμένη περίπτωση του συνδρόμου σημειώνεται το 500 – 600



Εικόνα 1. SEQ Εικόνα * ARABIC 1 Μετωπική όψη του νεολιθικού ειδώλου που μοιάζει με άτομο με σύνδρομο Down. (Φωτογραφία τραβηγμένη από το Τμήμα Εικονογράφησης του Αρχαιολογικού Μουσείου Βόλου, Θεσσαλία, Ελλάδα. Το μουσείο ευγενικά επέτρεψε τη χρήση της φωτογραφίας). CITATION Dia97 \l 1033 (Diamandopoulos, Rakatsanis, & Diamantopoulos, 1997)

μ.Χ., όταν στο Saint-Jean-des-Vignes της Γαλλίας ανακαλύφθηκαν οστά που αντιστοιχούν σε παιδί ηλικίας 4-8 ετών (Rivollat, Castex, Hauret, & Tillier, 2014).

Μεταβαίνοντας στο 1862, ο Άγγλος ιατρός *John Langdon Down* περιέγραψε το DS για πρώτη φορά και το αναγνώρισε ως ξεχωριστό είδος νοητικής αναπηρίας, καθώς παρατήρησε ότι πολλά άτομα, άσχετα μεταξύ τους, παρουσίαζαν κοινά χαρακτηριστικά στην εμφάνισή τους, ενώ, το 1866 προχώρησε σε μία πιο εκτενή δημοσίευση όπου περιέγραφε το DS (Wikipedia, 2023) (Down, 1866). Ο Down, στη δημοσίευσή του με τίτλο “Observations on the Ethnic Classification of Idiots” χρησιμοποίησε τον όρο “Μογγολισμός” για να περιγράψει το σύνδρομο, εξ’ αιτίας των κοινών χαρακτηριστικών του προσώπου που εμφάνιζαν με τα άτομα της Μογγολικής φυλής. Η ορολογία αυτή χρησιμοποιήθηκε περίπου για έναν αιώνα, όταν το 1965, ο Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας (Π.Ο.Υ.), ύστερα από αίτημα της Μογγολικής Δημοκρατίας, απέσυρε τον όρο καθώς θεωρήθηκε προσβλητικός

(Howard-Jones, 1979). Έκτοτε, το σύνδρομο φέρει το όνομά του John Langdon Down, προς τιμήν του (Ataman, Vatanoglu-Lutz, & Yildirim, 2012).

Μέχρι τα μέσα του 20^{ου} αιώνα μ.Χ. η αιτία του συνδρόμου παρέμενε άγνωστη. Φως στο ερώτημα αυτό έδωσε ο Γάλλος παιδίατρος και γενετιστής *Jérôme Lejeune*, όταν το 1959 εφαρμόζοντας την τεχνική του καρυότυπου (τεχνική όπου προσδιορίζεται ο αριθμός και το σχήμα των χρωμοσωμάτων), ανακάλυψε ότι το DS προερχόταν από την ύπαρξη ενός επιπλέον χρωμοσώματος και συγκεκριμένα του 21^{ου} (Hickey, Hickey, & Summar, 2012) (Neri & Opitz, 2009). Λόγω της ανακάλυψης αυτής, το σύνδρομο είναι γνωστό και ως *Τρισωμία 21* (Wright, 2011).

Κατά τον 20^ο αιώνα, η πλειοψηφία των ατόμων με DS οδηγούνταν σε ιδρυματικό εγκλεισμό όπου η ιατρική φροντίδα ήταν ελλιπής. Ως αποτέλεσμα, το προσδόκιμο ζωής τους περιοριζόταν στη βρεφική ή στην πρώιμη ενήλικη ζωή (Wright, 2011). Πλέον, η εξέλιξη της ιατρικής και η διαθέσιμη γνώση σχετικά με τα άτομα που πάσχουν από το σύνδρομο, οδήγησαν στην πιο ανθρωποκεντρική προσέγγισή τους, προσφέροντας ιδιαίτερα αυξημένο προσδόκιμο και ποιότητα ζωής (Tsou, et al., 2020).

1.3 Επιδημιολογία

Όπως προαναφέρθηκε, το DS δεν αποτελεί σπάνια μορφή συνδρόμου, αλλά απαντάται πιο συχνά από κάθε άλλη γενετική ανωμαλία στην υφήλιο. Η εμφάνιση του συνδρόμου δεν επηρεάζεται από τη φυλή, την κοινωνική και την οικονομική κατάσταση του ατόμου, ενώ, η συχνότητά του διεθνώς κυμαίνεται από 1 στις 319 γεννήσεις έως 1 στις 1000 γεννήσεις (Akhtar & Bokhari, 2023). Η διακύμανση αυτή οφείλεται στο γεγονός ότι το DS έχει μεγαλύτερη εμφάνιση σε χώρες οι οποίες απαγορεύουν την αποβολή κύησης όπως η Ιρλανδία και τα Ηνωμένα Αραβικά Εμιράτα, σε αντίθεση με άλλες χώρες όπου η αποβολή είναι συνήθης (π.χ. Γαλλία) το ποσοστό είναι χαμηλότερο (Weijerman & Peter de Winter, 2010).

Ο κυρίαρχος παράγοντας ο οποίος συμβάλλει στη διαμόρφωση του ποσοστού εμφάνισης είναι η ηλικία της μητέρας, καθώς, όσο αυτή αυξάνεται, τόσο αυξάνονται και οι πιθανότητες γέννησης ενός παιδιού με DS (Coppedè, 2016) (Bittles & Glasson, 2007) (Morris, Mutton, & Alberman, 2002). Εντυπωσιακή είναι η αύξηση της πιθανότητας γέννησης παιδιού με DS μετά τα 35 έτη. Ειδικότερα, στην ηλικία των 20 η πιθανότητα είναι 1 στις 1441, στα 30 έτη

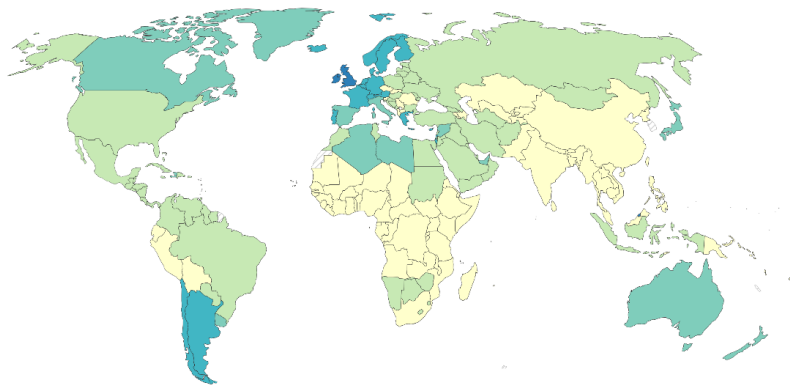
είναι 1 στις 959, στα 40 έτη είναι 1 στις 84 και στα 50 έτη είναι 1 στις 44. Παρά το γεγονός ότι η πιθανότητα αυξάνεται με την πρόοδο της ηλικίας της μητέρας, το 70% των παιδιών με DS γεννιούνται από μητέρες ηλικίας κάτω των 35 (Morris, Mutton, & Alberman, 2002). Από την άλλη, η ηλικία του πατέρα φαίνεται να επηρεάζει και αυτή την πιθανότητα εμφάνισης του συνδρόμου. Όμως, η πατρική ηλικία δρα συνδυαστικά, καθώς, πιθανολογείται ότι συμβάλει μόνο στις γυναίκες άνω των 35 ετών (Carrell, 2013). Το γεγονός αυτό, ενδέχεται να εξηγεί την απότομη αύξηση της πιθανότητας στις γυναίκες της εν λόγω ηλικίας (Fisch, et al., 2003).

Σύνδρομο Down στην Ελλάδα

Παράλληλα, σε εθνικό επίπεδο, αξίζει να αναφερθεί πως κάποιες μελέτες προσδιορίζουν την αναλογία γεννήσεων παιδιών με σύνδρομο Down σε 1 στις 770 γεννήσεις (Ηλιόπουλος, et al., χ.χ.), ενώ, το 2015 είχε υπολογιστεί ότι ο ακριβής αριθμός των ατόμων με DS ανέρχονταν στα 5.146 (Παπουτσάκη, Τριανταφύλλη, & Τσιρίκου, 2021).

Share of the population with down syndrome, 2019

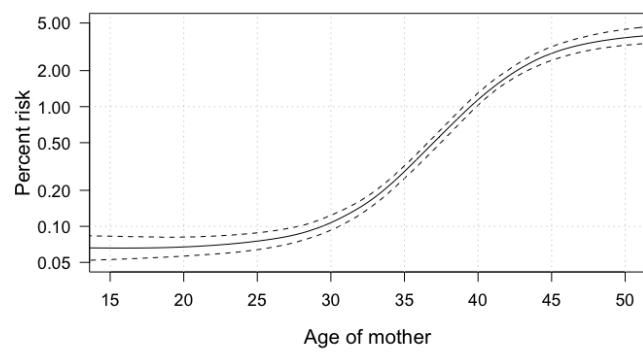
Share of the population with down syndrome, measured as the age-standardized prevalence for comparison between countries and over time.



Data source: IHME, Global Burden of Disease (2019)

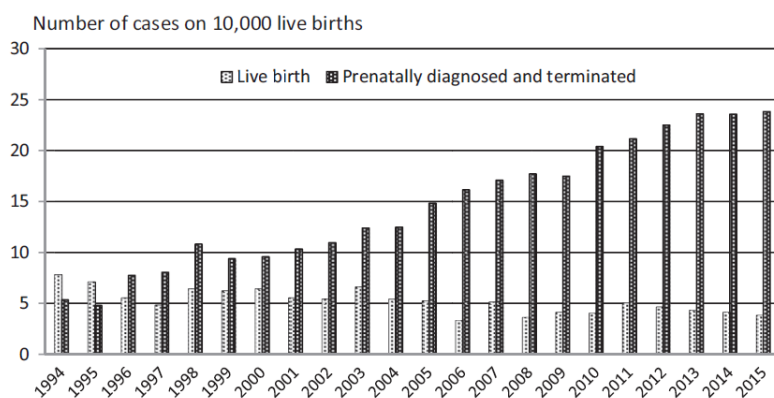
OurWorldInData.org/burden-of-disease | CC BY

Εικόνα 1. SEQ Εικόνα
|* ARABIC 2
Παγκόσμια κατανομή
πληθυσμού με
Σύνδρομο Down, 2019
CITATION IHM19 \l
1033 (IHME, Global
Burden of Disease
2019)



Διαχρονικά ποσοστά γεννήσεων με Σύνδρομο Down

Στη σημερινή εποχή, η μείωση γεννήσεων των ατόμων με σύνδρομο Down αποτελεί ένα αδιαμφισβήτητο γεγονός. Θεμελιώδης παράγοντας στη μείωση αυτή αποτελεί η ανάπτυξη καινοτόμων διαγνωστικών μεθόδων που ανιχνεύουν προγεννητικά την ύπαρξη του συνδρόμου, δίνοντας στους γονείς τη δυνατότητα ελέγχου της πορείας της κύησης (Practice Bulletin, 2016). Ενδεικτικά, λόγω τερματισμού κύησης, στην Ευρώπη το έτος 2015 η ποσοστιαία μείωση που είχε παρατηρηθεί στις γεννήσεις σε σχέση με το 1965, ήταν σχεδόν στο 60% (Graaf, Buckley, & Skotko, 2022).



Εικόνα 1. SEQ Εικόνα * ARABIC 4 Ο αριθμός των γεννήσεων και των αποβολών περιπτώσεων με σύνδρομο Down υπολογισμένος σε 10.000 γεννήσεις CITATION Gra18 \11022 (Graaf, et al

1.4 Παθογένεση – Κληρονομικότητα

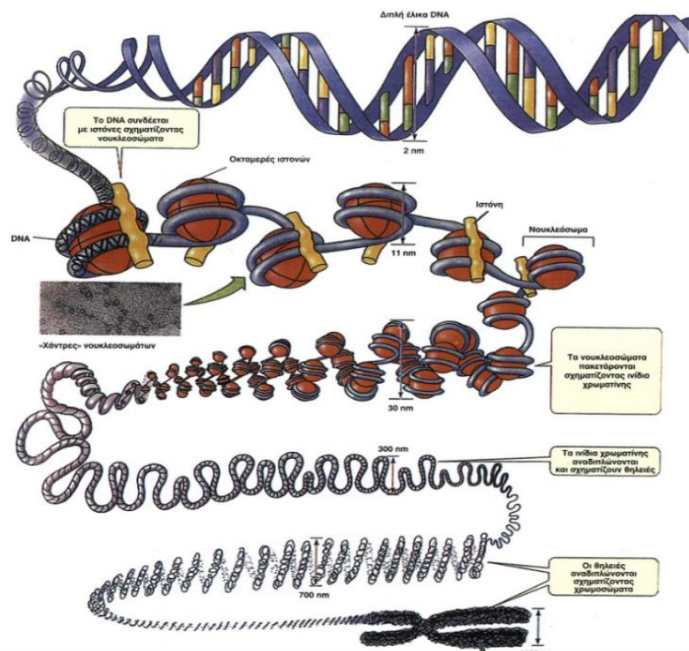
Το DS είναι μία γενετική ανωμαλία και προτού αναλυθεί η παθογένεσή του, είναι σημαντικό να αναφερθούν με σύντομο και περιεκτικό τρόπο κάποιες βασικές πληροφορίες για το γενετικό υλικό. Εμβαθύνοντας, οι γενετικές πληροφορίες που καθορίζουν τα διάφορα φυσικά και αναπτυξιακά χαρακτηριστικά ενός ανθρώπου και εν τέλει τον καθιστούν μοναδικό, εμπεριέχονται στο γενετικό υλικό, ή γονιδίωμα, ή αλλιώς DNA (ελλ. δεσοξυριβονουκλεϊκό οξύ). Το DNA που περιέχεται σε κάθε ανθρώπινο κύτταρο έχει μήκος περίπου δύο μέτρα. Προκειμένου να χωρέσει στον πυρήνα του κυττάρου ο οποίος έχει διάμετρο μόλις 10 μm, υπόκειται σε ένα είδος «πακεταρίσματος». Αναλυτικότερα, το DNA αποτελείται από νουκλεοτίδια, τα οποία τυλίγονται γύρω από το οκταμερές των ιστονών με τη βοήθεια της ιστόνης σχηματίζοντας έτσι το νουκλεόσωμα. Έπειτα, τα νουκλεοσώματα συμπύκνωσης περαιτέρω σχηματίζοντας ινίδια χρωματίνης. Τα ινίδια, με τη σειρά τους, αναδιπλώνονται σχηματίζοντας θηλίες, οι οποίες, στην πορεία, υφίστανται περαιτέρω αναδίπλωση σχηματίζοντας εν τέλει το χρωμόσωμα. Ο αριθμός των χρωμοσωμάτων είναι συγκεκριμένος, σταθερός και χαρακτηριστικός του κάθε είδους οργανισμού. Στον φυσιολογικό άνθρωπο, το γονιδίωμα είναι οργανωμένο σε 23 ζεύγη ομόλογων

χρωμοσωμάτων και μεταβιβάζεται, μαζί με τις γενετικές οδηγίες που περιέχει, από τους ενήλικους οργανισμούς στους απογόνους του μέσω της αναπαραγωγής (National Human Genome Research Institute, 2020) (Αλεπόρου-Μαρίνου, Αργυροκαστρίτης, Κομητοπούλου, Πιαλόγλου, & Σγουρίτσα, 2012).

Για την αναπαραγωγική διαδικασία απαιτούνται γεννητικά κύτταρα που παράγονται με τη μειωτική κυτταρική διαίρεση ως εξής: Το διπλοειδές κύτταρο (το κύτταρο που φέρει ζεύγη χρωμοσωμάτων)

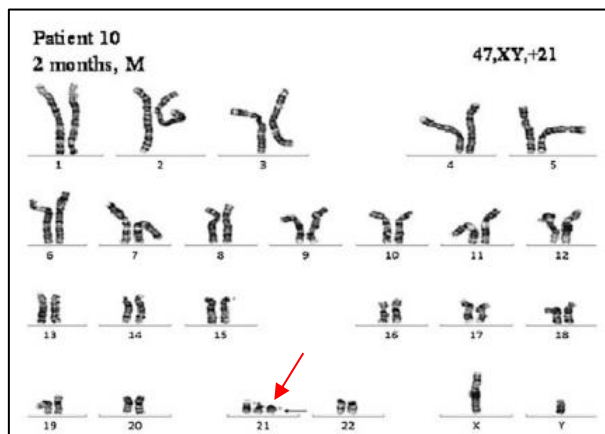
αντιγράφει το γενετικό του υλικό διπλασιάζοντας το και έτσι έχει 46 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Στη συνέχεια, το κύτταρο, ακολουθεί την πολύπλοκη διαδικασία της μείωσης (1^η & 2^η μείωση) οδηγώντας στη δημιουργία 4 νέων απλοειδών κυττάρων (κύτταρα που φέρουν μόνο ένα αντίγραφο του γονιδιώματος), τα οποία ονομάζονται γαμέτες και φέρουν μόνο 23 χρωμοσώματα (ένα από το κάθε ζεύγος). Ο αρσενικός γαμέτης λέγεται σπερματοζώαριο και ο θηλυκός λέγεται ωάριο. Με την αναπαραγωγή, ο αρσενικός γαμέτης συναντάται με τον θηλυκό όπου και ενώνονται σχηματίζοντας το ζυγωτό. Έτσι, το ζυγωτό στον φυσιολογικό άνθρωπο φέρει συνολικά 46 χρωμοσώματα, με τα 23 να είναι πατρικής και τα 23 μητρικής προέλευσης (Mogessie, 2020) (Ohkura, 2015).

Υπάρχει το ενδεχόμενο να υπάρξει σφάλμα κατά τον διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων κατά τη μειωτική διαδικασία και ένας γαμέτης να έχει είτε περισσότερα ή λιγότερα σε αριθμό χρωμοσώματα, κατάσταση γνωστή ως ανευπλοειδία (Mikwar, MacFarlane, & Marchetti, 2020) (Dierssen, Herault, & Estivill, 2009). Για παράδειγμα, στην περίπτωση που ένας φυσιολογικός γαμέτης με 23 χρωμοσώματα ενωθεί με έναν γαμέτη που φέρει 22 χρωμοσώματα, το ζυγωτό που θα προκύψει, θα φέρει 45 χρωμοσώματα (22 ζεύγη και 1 μονήρες) και η συνθήκη ονομάζεται μονοσωμία. Αντίστοιχα, στην περίπτωση που ο φυσιολογικός γαμέτης ενωθεί με έναν που φέρει 24 χρωμοσώματα, το ζυγωτό που θα



Εικόνα 1. SEQ Εικόνα * ARABIC 5 Επίπεδα πακεταρίσματος του DNA στο μεταφασικό χρωμόσωμα CITATION Αλε12 \1 1033 (Αλεπόρου-Μαρίνου, Αργυροκαστρίτης, Κομητοπούλου, Πιαλόγλου, & Σγουρίτσα, 2012)

δημιουργηθεί, θα αποτελείται από 47 χρωμοσώματα (23 ζεύγη και 1 μονήρες) και η κατάσταση αναφέρεται ως τρισωμία (Mogessie, 2020). Στις περισσότερες περιπτώσεις, η δημιουργία μονοσωμίας ή τρισωμίας είναι άμεσα συνδεδεμένη με την αποβολή του εμβρύου (O'Connor, 2008). Ωστόσο, υπάρχουν και εξαιρέσεις, όπως το σύνδρομο Down (Τρισωμία 21), που αποτελείται από 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων και ενός επιπλέον χρωμοσώματος 21 (Mogessie, 2020). Ο καρυότυπος των ατόμων αυτών είναι της μορφής 47,XX,+21 για τα κορίτσια και 47,XY,+21 για τα αγόρια (το χρωμόσωμα Y αντιπροσωπεύει το αρσενικό γένος) (Karkera, 2021).



Εικόνα 1. SEQ Εικόνα *ARABIC 6 Καρυότυπος αγοριού με σύνδρομο Down. Με το κόκκινο βέλος υποδεικνύεται η ύπαρξη του επιπλέον χρωμοσώματος 21 CITATION Sha18 \l 1032 (Sharath, Asha, Subhash, & Kadandale, 2018).

Η πλειοψηφία των σφαλμάτων που συμβαίνουν κατά την κυτταρική διαίρεση οφείλεται στους θηλυκούς γαμέτες, λόγω της βιολογικής γήρανσης των ωοθηκών (Sherman, Allen, Bean, & Freeman, 2007). Πληροφοριακά, το 87% των λαθών είναι μητρικής προέλευσης, με το 66% να συμβαίνει στην 1^η μείωση και το 21% στη 2^η μείωση. Απεναντίας, μόλις το 8% προέρχεται από την πατρική πλευρά (Ramasamy, Chiba, Butler, & Lamb, 2015), με το 3% να συμβαίνει στην 1^η μείωση και το 5% στη 2^η μείωση. Το υπόλοιπο 5% οφείλεται στη μίτωση (κυτταρική διαίρεση που αποσκοπεί στην παραγωγή 2 νέων διπλοειδών κυττάρων) που ακολουθεί το ζυγωτό μετά τη γονιμοποίηση (Antonarakis, et al., 2020) (Visootsak & Sherman, 2008).

Τέλος, ανάλογα με τον τρόπο και τη χρονική στιγμή που συμβαίνει το σφάλμα κατά την κυτταρική διαίρεση, αναγνωρίζονται 3 είδη του συνδρόμου Down τα οποία αναλύονται εκτενώς στην ενότητα 1.5.

1.4.1 Παράγοντες Κινδύνου

Πέραν της χρονολογικής ηλικίας της μητέρας που έχει ενοχοποιηθεί για την εμφάνιση του συνδρόμου Down, υπάρχει και άλλη θεωρία η οποία υποστηρίζει πως ευθύνεται η βιολογική

(και όχι η χρονολογική) ηλικία της μητέρας. Η βιολογική ηλικία καθορίζεται με τη μείωση του αριθμού ωοθυλακίων σε σχέση με τη χρονολογική ηλικία, παράλληλα με τη συρρίκνωση του συνολικού όγκου των ωαρίων. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή της ορμονικής ισορροπίας στις ωοθήκες. Κάποιες γυναίκες είναι πιθανόν να έχουν προδιάθεση για γρήγορη γενετική και μοριακή γήρανση, η οποία επιδεινώνεται με την πάροδο του χρόνου. Ως αποτέλεσμα, αυτό ενδέχεται να επηρεάσει το σύστημα διαχωρισμού χρωμοσωμάτων (Dey & Ghosh, 2013).

Κατά καιρούς αρκετές είναι οι έρευνες που έχουν διενεργηθεί προκειμένου να αποσαφηνιστούν οι πιθανοί περιβαλλοντικοί παράγοντες που συντελούν στην εμφάνιση του συνδρόμου Down, πέραν της μητρικής ηλικίας. Τα διαθέσιμα επιστημονικά δεδομένα βρίσκονται σε αντίθεση, με την πλειοψηφία της επιστημονικής κοινότητας να υποστηρίζει πως δεν ενοχοποιούνται άλλοι παράγοντες πέραν της βιολογικής ηλικίας της μητέρας και κάποιων περιπτώσεων του πατέρα (Wikipedia, 2023) (National Down Syndrome Society, χ.χ.) (Dierssen, Herault, & Estivill, 2009). Κάποιοι ερευνητές ενοχοποιούν και άλλους παράγοντες, όπως τις συνήθειες των γονέων, που περιλαμβάνουν το κάπνισμα της μητέρας, τη μάσηση καπνού από τη μητέρα, τη λήψη από του στόματος αντισύλληψης, την κατανάλωση αλκοόλ κατά την περίοδο της σύλληψης, την έκθεση σε ακτινοβολία και τη χαμηλή κοινωνική και οικονομική κατάσταση (Hildebrand, Källén, Josefsson, Gottvall, & Blomberg, 2014) (Hunter, et al., 2013) (Sperling, Neitzel, & Scherb, 2012) (Ghosh, et al., 2011) (Yang, et al., 1999).

1.5 Είδη Συνδρόμου Down

Τα άτομα που φέρουν το DS, φέρουν επιπλέον αντίγραφο του χρωμοσώματος 21 σε όλα ή σε κάποια από τα κύτταρά τους. Ο τρόπος με τον οποίο κατανέμεται στα κύτταρα το επιπλέον χρωμόσωμα 21, οδηγεί σε τρεις παραλλαγές του συνδρόμου οι οποίες εμφανισιακά δε διαφέρουν ιδιαίτερα (Plaiasu, 2017) (Δραγάνη, 2017):

1. Τρισωμία 21 ή Τρισωμία 21 χωρίς διάσπαση
(*Non – disjunction Down's Syndrome*)
2. Σύνδρομο Down τύπου μετάθεσης
(*Translocation Down Syndrome*)

3. Σύνδρομο Down τύπου Μωσαϊκισμού (*Mosaic Down's Syndrome*)

1. Τρισωμία 21 (Non – disjunction DS):

Η τρισωμία 21 συνιστά την πιο κοινή μορφή του συνδρόμου καθώς απαντάται στο 95% των παιδιών με DS. Σε αυτή, το σφάλμα είναι ότι το ωάριο ή το σπερματοζωάριο που προέκυψε μέσω της μείωσης, φέρει δύο αντίγραφα του 21^{ου} χρωμοσώματος, αντί ενός που είναι το φυσιολογικό. Ο παθολογικός γαμέτης ενώνεται στη συνέχεια με έναν υγιή και το ζυγωτό που σχηματίζεται φέρει σύνολο 47 χρωμοσώματα. Το ζυγωτό αυτό, μέσω της μίτωσης που ακολουθεί, διαιρείται ξανά και ξανά παράγοντας θυγατρικά κύτταρα τα οποία είναι πανομοιότυπα με αυτό και φέρουν όλα 47 χρωμοσώματα. Το λάθος, στο 88%, προέρχεται από τη μητρική πλευρά και συμβαίνει πιο συχνά σε γηραιότερα ωάρια, γεγονός που αντιστοιχεί σε γυναίκες μεγαλύτερης ηλικίας που γεννούν βρέφη με DS. Τέλος, ο καρυότυπος αυτών των ατόμων είναι της μορφής 47,XX,+21 για τα κορίτσια και 47,XY,+21 για τα αγόρια (Karkera, 2021) (Plaiasu, 2017).

2. Σύνδρομο Down τύπου Μετάθεσης (Translocation DS):

Το DS τύπου μετάθεσης εμφανίζεται στο 4% των περιπτώσεων και το γενετικό σφάλμα συμβαίνει πριν τη γονιμοποίηση, όταν, μέρος από το επιπλέον αντίγραφο του 21^{ου} χρωμοσώματος αποκολλάται κατά την κυτταρική διαίρεση και προσκολλάται σε ένα άλλο χρωμόσωμα του σπερματοζωαρίου ή του ωαρίου, κυρίως στο 14^ο (Plaiasu, 2017). Όταν ο παθολογικός γαμέτης ενωθεί με έναν φυσιολογικό, το ζυγωτό που θα προκύψει θα φέρει 2 κανονικά αντίγραφα του χρωμοσώματος 21 και ενός επιπλέον αντίγραφου που έχει προσκολληθεί σε άλλο χρωμόσωμα. Από αυτό συμπεραίνουμε ότι, ο αριθμός των χρωμοσωμάτων του εν λόγω ζυγωτού, παρόλο που έχει 3 αντίγραφα του 21^{ου} χρωμοσώματος, ανέρχεται στα 46 (Pueschel, 2001).

Αυτός ο τύπος συνδρόμου δεν έχει σημαντικές διαφορές σε σχέση με τον τύπο της ελεύθερης τρισωμίας 21. Αξιοσημείωτο είναι ότι στον τύπο μετάθεσης δύναται να προσδιοριστεί ποιος γονέας μετέδωσε το σφάλμα. Παράλληλα, αποτελεί μορφή η οποία προκύπτει ανεξάρτητα από την ηλικία της μητέρας, ενώ, η πιθανότητα προέλευσης ανάμεσα στους δύο γονείς είναι ίση (Karkera, 2021).

3. Σύνδρομο Down τύπου Μωσαϊκισμού (Mosaic DS):

Ο μωσαϊκισμός αποτελεί την πιο σπάνια εκδοχή, καθώς, σημειώνεται σε ποσοστό μόλις 1–2% των ατόμων που ανήκουν στο σύνδρομο. Το σφάλμα στη συγκεκριμένη μορφή υφίσταται στη μιτωτική διαδικασία μετά τον σχηματισμό του ζυγωτού και το όνομα προέρχεται από το γεγονός ότι οι πάσχοντες έχουν ένα συνδυασμό κυττάρων με κάποια από αυτά να φέρουν φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων, ενώ, άλλα να φέρουν το επιπλέον χρωμόσωμα 21, δημιουργώντας έτσι ένα μωσαϊκό μοτίβο (Karkera, 2021) (Papavassiliou, Charalsawadi, Rafferty, & Jackson-Cook, 2015). Γενικά, ο μωσαϊκισμός διακρίνεται εύκολα σε σχέση με τους 2 προηγούμενους τύπους, διότι τα παιδιά αυτά, φέρουν λιγότερο εμφανή χαρακτηριστικά του συνδρόμου (Δραγάνη, 2017). Τέλος, όσο περισσότερα είναι τα φυσιολογικά κύτταρα, τόσο περισσότερες είναι οι ευκαιρίες για το άτομο να αναπτύξει ανώτερες γνωστικές λειτουργίες, με την πιθανότητα να έχει μικρότερη διανοητική υστέρηση (Karkera, 2021).

Πληροφοριακά, έχουν σημειωθεί περιπτώσεις όπου το σύνδρομο Down εμφανίζεται ως συστατικό μιας διπλής ανευπλοειδίας. Για παράδειγμα, συνδυαστικά με σύνδρομο Klinefelter (48,XXY,+21) ή με σύνδρομο Turner (46,X,+21) (Zaki, Kamel, & El-Ruby, 2005) (Hou & Wang, 1996).

1.6 Διάγνωση

Οι διαγνωστικές μέθοδοι που είναι διαθέσιμες για την αναγνώριση του συνδρόμου χωρίζονται σε δύο κατηγορίες. Η πρώτη είναι η προγεννητική, το πλεονέκτημα των οποίων είναι ότι παρέχουν πολύτιμες πληροφορίες σχετικά με την υγεία του εμβρύου, βοηθώντας τόσο τους γονείς, όσο και τους υγειονομικούς παρόχους, στη λήψη αποφάσεων σχετικά με την εγκυμοσύνη ή το έμβρυο (Practice Bulletin, 2016). Η δεύτερη κατηγορία είναι η μεταγεννητική και αφορά διαγνωστικές μεθόδους οι οποίες πιστοποιούν την ύπαρξη του συνδρόμου DS (Mayo Clinic, 2018).

1.6.1 Προγεννητικές Εξετάσεις

Οι προγεννητικές εξετάσεις χωρίζονται σε 2 είδη: i) προγεννητικές δοκιμασίες διαλογής, και ii) προγεννητικές διαγνωστικές εξετάσεις. Οι πρώτες, διενεργούνται με σκοπό να ελεγχθεί (και όχι να διαγνωστεί) η πιθανότητα για το αν το βρέφος φέρει κάποια παθολογία.

Αν το αποτέλεσμα του ελέγχου είναι ανησυχητικό για κάποια παθολογία, τότε, διενεργούνται οι δεύτερες εξετάσεις (Verma, Lall, & Dua Puri, 2012) (MedlinePlus, 2023).

1.6.1.1 Προγεννητικές Δοκιμασίες Διαλογής

Προγεννητικές δοκιμασίες διαλογής 1^{ου} τριμήνου:

Σε αυτούς περιλαμβάνονται: i) αιματολογικές εξετάσεις που ελέγχουν τα επίπεδα της ελεύθερης β – χοριακής γοναδοτροπίνης (fβ–HCG) και της σχετιζόμενης με την εγκυμοσύνη πρωτεΐνη πλάσματος – Α (PAPP–Α), ii) υπέρηχος για τον έλεγχο αυχενικής διαφάνειας (NT) στο βρέφος. Συγκεκριμένα, στις κύσεις με DS, η fβ–HCG συγκεντρώνεται στο διπλάσιο επίπεδο και η PAPP–Α στο μισό από ότι στις κύσεις με ευπλοειδία. Οι δύο αυτές εξετάσεις διενεργούνται κατά τη 10^η με 13^η εβδομάδα κύησης και συνυπολογίζονται με την ηλικία της μητέρας, διαμορφώνοντας ένα ποσοστό πιθανότητας για το DS με ακρίβεια 85-95% (Yao, et al., 2016) (Verma, Lall, & Dua Puri, 2012) (Saller & Canick, 2008). Μερικοί επιπλέον δείκτες που ελέγχονται στην 11^η με 13^η εβδομάδα είναι: η απουσία ρινικού οστού, ανωμαλία στις καρδιακές βαλβίδες, αντιστροφή στη ροή του αίματος στον φλεβικό πόρο και αυξημένη μέγιστη συστολική ταχύτητα στην ηπατική αρτηρία (Verma, Lall, & Dua Puri, 2012).

Προγεννητικές δοκιμασίες διαλογής 2^{ου} τριμήνου:

Σε αυτούς περιλαμβάνονται αιματολογικές εξετάσεις που διενεργούνται κατά τη 15^η με 22^η εβδομάδα και υπολογίζουν τη συγκέντρωση της α-φετοπρωτεΐνης (AFP), της ελεύθερης οιστρίολης (uE3), της χοριακής γοναδοτροπίνης (HCG) και της ανασταλτίνης Α. Αν πρόκειται για DS τότε, η AFP και η uE3 είναι μειωμένες, ενώ η hCG και η ανασταλτίνη είναι σε υψηλότερα επίπεδα (Koul, et al., 2023) (Agarwal Gupta & Kabra, 2014) (Saller & Canick, 2008).

Συνήθως, για την καλύτερη εκτίμηση της πιθανότητας κύησης με DS, οι γιατροί συνυπολογίζουν τα αποτελέσματα των ελέγχων που γίνονται στα δύο πρώτα τρίμηνα.

Εξέταση ελεύθερου εμβρυικού DNA (cfDNA)

Πρόκειται για μία νέα μορφή διαλογής, μέσω της οποίας, ανιχνεύεται με ακρίβεια τυχόν ανευπλοειδία και διενεργείται από τη 10^η έως και την 32^η εβδομάδα, καθώς, έχει βρεθεί ότι σε ένα δείγμα αίματος που λαμβάνεται από τη μητέρα, περιλαμβάνεται εμβρυικό DNA σε ποσοστό 5–10% (Bull, 2020) (Norton, et al., 2015).

1.6.1.2 Προγεννητικές Διαγνωστικές Εξετάσεις

Αυτές οι εξετάσεις μπορούν να οδηγήσουν στη διάγνωση ή τον εντοπισμό του DS ελέγχοντας τα χρωμοσώματα από ένα δείγμα βρεφικών κυττάρων. Ωστόσο, επειδή φέρουν μικρό ρίσκο πρόκλησης αποβολής, διενεργούνται συνήθως όταν μία δοκιμασία διαλογής επιδείξει πιθανότητα εμφάνισης του συνδρόμου Down (MedlinePlus, 2023). Σε αυτές ανήκουν:

Αμνιοπαρακέντηση

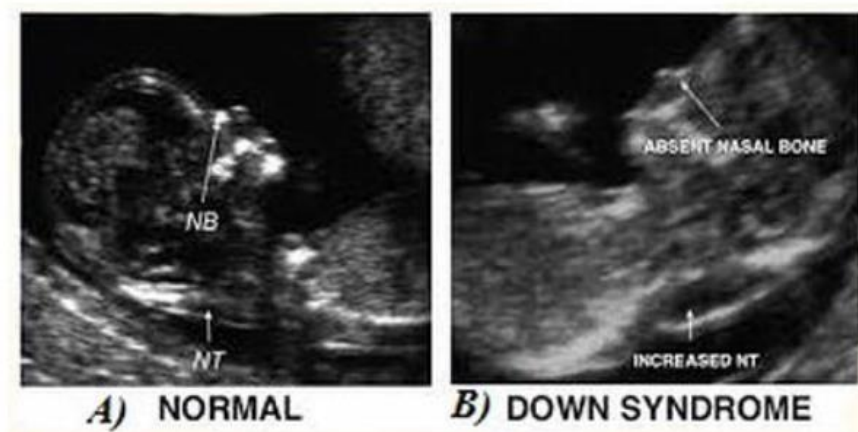
Αυτή η εξέταση πραγματοποιείται σε αποστειρωμένο περιβάλλον, όπου, με τη χρήση ειδικής βελόνας λαμβάνεται αμνιακό υγρό, το οποίο περιέχει βρεφικά κύτταρα. Στην τεχνική αυτή υπάρχει καθοδήγηση μέσω υπερήχου. Στη συνέχεια, τα κύτταρα απομονώνονται, καλλιεργούνται και έπειτα μελετώνται μέσω του καρυότυπου για να διαπιστωθεί η ύπαρξη ή μη ανευλοειδίας ή άλλων χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Η αμνιοπαρακέντηση αποτελεί μία αξιόπιστη μέθοδο (ακρίβεια 99%) και μπορεί να γίνει μετά τη 15^η εβδομάδα κύησης. Η πιθανότητα αποβολής είναι 1 στις 500 (Verma, Lall, & Dua Puri, 2012) (Abbott & Benn, 2002).

Βιοψία χοριακής λάχνης (Chorionic Villus Sampling – CVS)

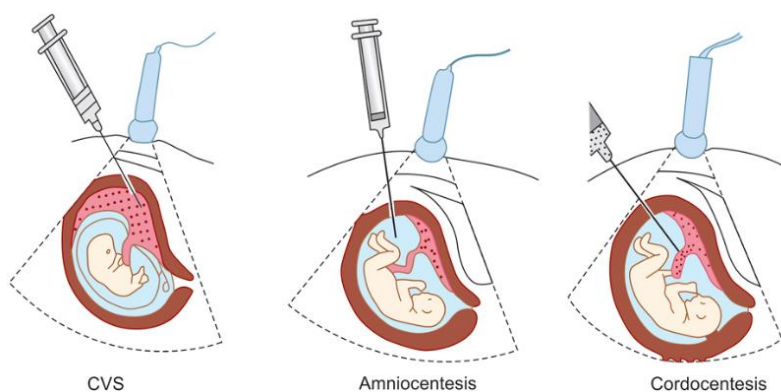
Μέσω της CVS συλλέγεται υλικό από τον πλακούντα το οποίο φέρει εμβρυικά κύτταρα. Έπειτα, μέσω της ίδιας διαδικασίας που προαναφέρθηκε στην αμνιοπαρακέντηση, μελετώνται τα χρωμοσώματα. Το ποσοστό αποβολής είναι 1%, ενώ, στα οφέλη της είναι ότι μπορεί να διενεργηθεί νωρίτερα από την αμνιοπαρακέντηση, στις 10 με 14 εβδομάδες κύησης (Verma, Lall, & Dua Puri, 2012).

Χ'Λήψη εμβρυικού αίματος (Percutaneous umbilical blood sampling – PUBS)

Γνωστή και ως ομφαλοπαρακέντηση, αποτελεί την πιο ακριβή διαγνωστική μέθοδο κατά την κύηση, στην οποία λαμβάνεται αίμα από τον ομφάλιο λώρο του μωρού. Δεν πρόκειται για μια συνηθισμένη εξέταση, καθώς ο κίνδυνος αποβολής είναι μεγαλύτερος των άλλων δύο εξετάσεων. Ένα άλλο μειονέκτημα είναι ότι διενεργείται αργότερα κατά την 18^η με 22^η εβδομάδα (Verma, Lall, & Dua Puri, 2012).



Εικόνα 1. SEQ Εικόνα * ARABIC 7 A) Υπέρηχος φυσιολογικού βρέφους στον οποίο διακρίνονται το ρινικό οστό (NB) και η τυπική αυχενική διαφάνεια (NT) & B) Υπέρηχος βρέφους με DS στον οποίο διακρίνεται η απουσία ρινικού οστού και η αυξημένη αυχενική διαφάνεια CITATION Sim21 \I 1033 (Simon & Kavitha, 2021)



Εικόνα 1. SEQ Εικόνα * ARABIC 8 Διαδικασίες Προγεννητικής Διάγνωσης. CVS: Βιοψία Χοριακής Λάχνης, Amniocentesis: Αμνιοπαρακέντηση, Cordocentesis: Ομφαλοπαρακέντηση. CITATION Mon22 \I 1033 (Monni, Iuculano, & Peddes, 2022)

1.6.2 Μεταγεννητικές Εξετάσεις

Μετά τη γέννηση, η διάγνωση του DS γίνεται κυρίως βασιζόμενη στην κλινική εικόνα του νεογνού. Ωστόσο, τα εμφανισιακά χαρακτηριστικά του DS ενδέχεται να εμφανιστούν και σε νεογνά που δε φέρουν το σύνδρομο. Για να αποφευχθεί κάτι τέτοιο, οι γιατροί επιλέγουν καρυοτυπικό έλεγχο του βρέφους μέσα από αιματολογικές εξετάσεις (Bull, 2020).

1.7 Κλινική εικόνα – Συμπτώματα

Τα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Down έχουν ένα ιδιαίτερο σωματότυπο με φυσικά χαρακτηριστικά που διαφέρουν από τον μέσο πληθυσμό. Τα χαρακτηριστικά τους αποτελούν αναγνωριστικό στοιχείο του συνδρόμου και είναι παρόντα κατά τη γέννηση, ενώ, με την πάροδο του χρόνου ενδέχεται να γίνουν περισσότερο έντονα. Ειδικότερα, ανάμεσα στα πιο εμφανή



Εικόνα 1. SEQ Εικόνα * ARABIC 9 Αγόρι με σύνδρομο Down CITATION Her23 \l 1033 (Herrera, 2023).

τους με τη χαρακτηριστικά επίπεδη

ρινική γέφυρα, βραχυκεφαλία, μικρή κάτω γνάθο και μεγάλη γλώσσα η οποία συνήθως προεξέχει (λόγω χαμηλού μυϊκού τόνου). Η υποτονική γλώσσα έχει ως αποτέλεσμα δυσκολίες στη μάσηση και σίτιση. Επιπλέον, έχουν αμυγδαλωτά μάτια με ανοδική κλίση και επίκανθο (δερματική πτυχή που εκτείνεται στο άνω βλέφαρο καλύπτοντας την έσω άκανθα του ματιού), σημεία Brushfield (λευκά στίγματα στην ίριδα) και μικρά ώτα. Όσον αφορά το γενικό σωματότυπό τους, παρουσιάζουν κοντό ανάστημα, βραχύ τράχηλο με επιπλέον δερματική πτυχή στον αυχένα, ενώ, ο χαμηλός μυϊκός τόνος και οι χαλαρές αρθρώσεις τους προκαλούν αυξημένη ελαστικότητα. Τα χέρια τους είναι κοντά και πλατιά με μονήρη εγκάρσια παλαμιαία σχισμή και τα δάχτυλα, ειδικά το 5^ο, κλίνουν προς τον αντίχειρα (κλινοδοκτυλία). Μικρά είναι και τα πόδια όπου εμφανίζουν αυξημένη απόσταση μεταξύ του 1^{ου} και 2^{ου} δαχτύλου. Γενικά, παρόλο που στη γέννηση δε διαφέρουν στο μέγεθος σε σχέση με άλλα παιδιά, τείνουν να σημειώνουν αργότερο ρυθμό ανάπτυξης και παραμένουν μικρότερα σε αντίθεση με τους συνομήλικούς τους. Τέλος, είναι συνηθισμένο να είναι υπέρβαρα (Fergus, 2023) (Healthline, 2023) (Mundakel, 2022) (Bull, 2020) (Perkins, 2017) (Hobson-Rohrer & Samson-Fang, 2013).

Στην περιοχή της κεφαλής λόγω της κρανιο-προσωπικής διαφοροποίησης παρατηρούνται και κάποια επιπλέον χαρακτηριστικά. Σε αυτά συμπεριλαμβάνονται η ψηλή, βαθιά και κοντή σε μήκος σκληρή υπερώα, οι κοντές ευσταχιανές σάλπιγγες, η χειλιοσχιστία, και η ατελής σύγκλιση των χειλιών. Κατ' επέκταση είναι πολύ συχνές και οι οδοντικές ανωμαλίες, οι οποίες περιλαμβάνουν επηρεασμένο αριθμό, μέγεθος, σχήμα και ανάπτυξη

των δοντιών. Στα νεογλά δόντια συνήθως απουσιάζουν οι πλάγιοι τομείς, ενώ στη μόνιμη οδοντοστοιχία συχνά απουσιάζουν οι φρονιμίτες, οι 2^{οι} προγόμφιοι και οι πλάγιοι τομείς (Macho, Coelho, Areias, Macedo, & Andrade, 2014) (Moraes, Moraes, Dotto, Dotto, & Santos, 2007).

Όσον αφορά τα εμφανισιακά χαρακτηριστικά των ατόμων που έχουν μωσαϊκισμό, αξίζει να σημειωθεί ότι τα χαρακτηριστικά τους, ίσως, να μην είναι τόσο αισθητά. Το γεγονός αυτό, πιστεύεται ότι οφείλεται στην αναλογία των κυττάρων του οργανισμού. Έτσι, ένας οργανισμός με περισσότερα ανευπλοειδή κύτταρα, θα έχει περισσότερα χαρακτηριστικά του συνδρόμου, και το αντίθετο (βλ. εικόνα 1.10) (Papavassiliou, et al., 2009).



Εικόνα 1. SEQ Εικόνα * ARABIC 10 Χαρακτηριστικά βρέφους με σύνδρομο Down CITATION Bul20 \1 1033 (Bull, 2020)



Εικόνα 1. SEQ Εικόνα * ARABIC 11 Ποικιλομορφία στον φαινότυπο των ατόμων με σύνδρομο Down τύπου μωσαϊκισμού CITATION Pap15 \1 1032 (Papavassiliou, Charalsawadi, Rafferty, & Jackson-

1.7.1 Συνοδές Ιατρικές Παθήσεις

Στον φαινότυπο που παρατηρείται στα άτομα με σύνδρομο Down, πέραν των φυσικών χαρακτηριστικών τους, εμφανίζονται και άλλες παθολογίες ή διαταραχές. Οι παθολογίες αυτές επηρεάζουν διάφορα συστήματα οργάνων και μπορεί να είναι καρδιαγγειακής, μυοσκελετικής, αναπνευστικής, ανοσοποιητικής, νευρολογικής και νευροαναπτυξιακής φύσεως. Επίσης, είναι σύνηθες να επηρεάζεται η όραση και η ακοή των ατόμων αυτών (Antonarakis, et al., 2020).

Οι παθήσεις που αφορούν το καρδιαγγειακό σύστημα είναι αρκετά συχνές, καθώς το 50% του πληθυσμού με DS εμφανίζει συγγενή καρδιοπάθεια (Korlimarla, Hart, Spiridigliozzi, & Kishnani, 2021) (Diamandopoulos & Green, 2018) (Hickey, Hickey, & Summar, 2012). Η πιο συνήθης συγγενής καρδιοπάθεια που διαγιγνώσκεται σε αυτούς είναι το κολποκοιλιακό κανάλι, ακολουθούμενο από τη μεσοκοιλιακή επικοινωνία, τη μεσοκοιλιακή επικοινωνία και την τετραλογία του Fallot (Versacci, Carlo, Digilio, & Marino, 2018). Η σημαντικότερη επιπλοκή των καρδιακών ανωμαλιών είναι η πνευμονική αρτηριακή υπέρταση, που δύναται να οδηγήσει σε καρδιογενές σοκ με απότοκο τον θάνατο (Arumugam, et al., 2016).

Το μυοσκελετικό σύστημα φέρει και αυτό αποκλίνοντα χαρακτηριστικά. Πέραν των χαρακτηριστικών που αναφέρθηκαν στην προηγούμενη ενότητα, υπάρχουν και άλλες παθολογίες/ανωμαλίες οι οποίες συντελούν στον φαινότυπο του DS. Στις πιο συχνές συγκαταλέγεται η πλατυποδία (91%) και η ατλαντοαξονική αστάθεια (10 – 30%), με τη δεύτερη να αφορά τη σπονδυλική στήλη – στο σημείο σύνδεσης με τη βάση του κρανίου – η οποία παρουσιάζει παθολογικά αυξημένη κινητικότητα με μικρή οστική σταθερότητα, προκαλώντας σε ορισμένες περιπτώσεις νευρολογικά συμπτώματα (Shimony, 2022) (Ali, Al-Bustan, Al-Busairi, Al-Mulla, & Esbaita, 2006). Απεναντίας, στις μυοσκελετικές παθήσεις με λιγότερη συχνότητα εμφάνισης ανήκουν η ισχιακή αστάθεια (1–7%), η αστάθεια επιγονατίδας (1,5%), η αρθρίτιδα (7%) και η σκολίωση (4,8%) (Foley & Killeen, 2019).

Πλειάδα προβλημάτων σημειώνονται και στο αναπνευστικό σύστημα των ατόμων με σύνδρομο Down (Korlimarla, Hart, Spiridigliozzi, & Kishnani, 2021). Ειδικότερα, λόγω της απόφραξης του ανώτερου αεραγωγού, οφειλόμενη σε ανατομικές διαφοροποιήσεις ή σε υπερτροφικές αμυγδαλές και αδενοειδείς εκβλαστήσεις, ενδέχεται να προκληθεί συριγμός, αποφρακτική υπνική άπνοια (31–79%), και διαταραγμένη υπνική αναπνοή. Επιπλέον, υπαρκτές είναι και οι επαναλαμβανόμενες λοιμώξεις του αναπνευστικού, οι οποίες αφορούν τόσο το ανώτερο (ιογενείς), όσο και το κατώτερο (ιογενείς/βακτηριακές) τμήμα (Prayle & Vyas, 2021) (Pandit & Fitzgerald, 2012).

Σε ό,τι αφορά το ανοσοποιητικό σύστημα είναι σημαντικό να επισημανθεί ότι τα άτομα με Τρισωμία 21, φαίνεται να εκδηλώνουν αυξημένη προδιάθεση στις αυτοάνοσες παθήσεις. Σύμφωνα με έρευνες, ο υποθυρεοειδισμός (νόσος Hashimoto) κυριαρχεί μεταξύ αυτών των παθήσεων, παρουσιάζοντας ποσοστό εμφάνισης περίπου από 13% έως 34%. Δεύτερος έρχεται ο υπερθυρεοειδισμός (νόσος Grave) με ποσοστό 6,5% και ακολουθούν ο διαβήτης τύπου 1, η κοιλιοκάκη, η αλωπεκία, η λεύκη, η ιδιοπαθής αρθρίτιδα και η ψωρίαση (Korlimarla, Hart, Spiridigliozzi, & Kishnani, 2021) (Aversa, et al., 2018).

Στις νευρολογικές παθήσεις που παρατηρούνται στα άτομα με σύνδρομο Down, οι επιληπτικές κρίσεις κατέχουν σημαντική θέση (Diamandopoulos & Green, 2018) (Malt, et al., 2013), καθώς επηρεάζουν σημαντικά τη ζωή των παιδιών, των ενηλίκων αλλά και των ηλικιωμένων (Esbensen, 2010). Πληροφοριακά, οι επιληψίες αφορούν το 8% των παιδιών και αρχίζουν σε δύο ηλικιακά σημεία, είτε λίγο πριν τα 3 έτη, είτε μετά τα 30 έτη ζωής. Η αργότερη έναρξη των επιληπτικών κρίσεων συνδέεται με την εμφάνιση της νόσου

Alzheimer (Antonarakis, et al., 2020). Η άνοια τύπου Alzheimer διαδραματίζει και αυτή μείζον ρόλο στον φαινότυπο του συνδρόμου, καθώς, οδηγεί στον θάνατο το 70% των ηλικιωμένων με DS. Τα κλινικά συμπτώματα αρχίζουν μετά τα 40 έτη, με το 77% των ατόμων ηλικίας 60 έως 69 και το 100% των >70 ετών να χαρακτηρίζεται από γνωστική εξασθένηση (Antonarakis, et al., 2020).

Νευροαναπτυξιακά, είναι ευρέως γνωστό πως το σύνδρομο αποτελεί την πιο κοινή γενετική αιτία διανοητικής αναπηρίας (IQ: <70), με την πλειοψηφία των ανθρώπων να έχει ήπιο έως μέτριο βαθμό αναπηρία (Antonarakis, et al., 2020). Γενικά, χαρακτηρίζονται από σφαιρική αναπτυξιακή καθυστέρηση, γεγονός που οδηγεί στην πιο αργή κατάκτηση των αναπτυξιακών οροσήμων. Έχουν εμφανείς δυσκολίες στην επικοινωνία (κυρίως στη γλωσσική έκφραση) που επιμένουν σε όλο το διάστημα της ζωής τους (Baumer & O'Neill, 2022), καθώς και δυσκολίες στην επεισοδιακή και στη λεκτική εργαζόμενη μνήμη (Windsperger & Hoehl, 2021). Ωστόσο, στα δυνατά χαρακτηριστικά ανήκει η οπτική μάθηση (Antonarakis, et al., 2020).

Στη συμπτωματολογία που συνοδεύει το σύνδρομο, εμπεριέχονται ανωμαλίες όρασης και ακοής (Evenhuis, Theunissen, Denkers, Verschuure, & Kemme, 2001). Αναλυτικότερα, αρκετές είναι οι οφθαλμικές διαταραχές, όπως ο στραβισμός, ο συγγενής καταρράκτης, οι διαθλαστικές διαταραχές (π.χ. μυωπία, υπερμετρωπία, αστιγματισμός), το γλαύκωμα και ο νυσταγμός, με αποτέλεσμα τα άτομα να έχουν διαταραγμένη όραση σε σοβαρό βαθμό (Arumugam, et al., 2016) (Krinsky-McHale, Jenkins, Zigman, & Silverman, 2012). Στις παθολογίες ωτός ανήκουν ο στενός ακουστικός πόρος, η δυσμορφία της ευσταχιανής σάλπιγγας, φλεγμονές όπως η μέση ωτίτιδα, διάφορες δυσπλασίες ωτός και αιθουσαίου συστήματος, ανωμαλία ημικύκλιων σωλήνων και βαρηκοΐες όλων των τύπων (αγωγιμότητας, νευροαισθητήρια και μεικτή). Οι ακουστικές διαταραχές ενδέχεται να επηρεάσουν δυνητικά την εκπαιδευτική, γλωσσική και κοινωνική ανάπτυξη του παιδιού (Zalzal & Lawlor, 2023) (Hickey, Hickey, & Summar, 2012).

Κλείνοντας, στην ομάδα των συμπτωμάτων που εμφανίζονται στο DS ανήκουν και άλλα χαρακτηριστικά όπως: ψυχιατρικές διαταραχές (άγχος, κατάθλιψη), αιματολογικές διαταραχές (λευχαιμία, αναιμία), διαταραχές βάρους (παχυσαρκία), γαστρεντερικές διαταραχές (γαστρεντερική παλινδρόμηση, πυλωρική στένωση), ουροποιητικές διαταραχές (υποπλασία νεφρών, κυστεο-ουροποιητική παλινδρόμηση) και αδυναμία γονιμότητας στους

άνδρες (Korlimarla, Hart, Spiridigliozzi, & Kishnani, 2021) (Antonarakis, et al., 2020) (Diamandopoulos & Green, 2018) (Arumugam, et al., 2016) (Malt, et al., 2013).

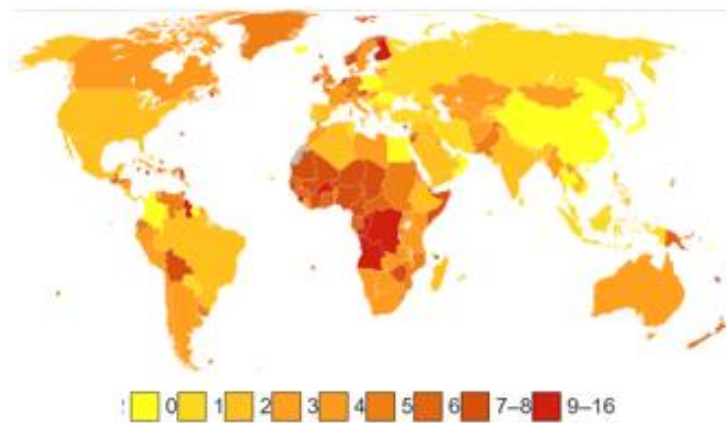
1.8 Πορεία – Πρόγνωση στο Σύνδρομο Down

Η πρόοδος στον τομέα της ιατρικής επιστήμης έχει συμβάλει σημαντικά στη βελτίωση της ποιότητας και του προσδοκώμενου χρόνου ζωής των ατόμων με σύνδρομο Down. Η ανάπτυξη νέων θεραπευτικών προσεγγίσεων, η βελτίωση της φροντίδας υγείας και η δημιουργία προηγμένων διαγνωστικών μεθόδων, έχουν συντελέσει στη βελτίωση αυτή (Brown & Faragher, 2014). Σημειώνεται ότι το προσδόκιμο ζωής έχει αυξηθεί εντυπωσιακά τα τελευταία χρόνια. Ενδεικτικά, το 1900 ανέρχονταν περίπου στα 9 έτη, ενώ το 1984 είχε αυξηθεί στα 28 έτη. Με τα υπάρχοντα δεδομένα, ένα βρέφος που γεννιέται σήμερα με σύνδρομο Down μπορεί να ζήσει μέχρι τα 60 έτη και πέραν αυτού (National Down Syndrome Society, χ.χ.) (Zhu, et al., 2013) (Coppus, et al., 2008) (Bittles & Glasson, 2007) (Glasson, et al., 2002). Αξιοσημείωτο ότι υπάρχουν και περιπτώσεις όπου ξεπερνούν τα 70 έτη, με τη μεγαλύτερη καταγεγραμμένη ηλικία να είναι τα 83 (Chicoine, 2023).

Παρόλο που το προσδόκιμο ζωής έχει αυξηθεί, τα άτομα με σύνδρομο Down εξακολουθούν να παρουσιάζουν συχνά πρόσθετες υγειονομικές προκλήσεις, οι οποίες μπορεί να δημιουργούν την ανάγκη για συχνές νοσηλείες. Ειδικότερα, καταγράφεται διπλάσιο ή και μεγαλύτερο ποσοστό νοσηλίων σε αντίθεση με το γενικό πληθυσμό, με τις συνηθέστερες αιτίες εισαγωγής να είναι αναπνευστικές παθήσεις (κυρίως λόγω λοίμωξης), συγγενείς δυσπλασίες καρδιάς, νόσους του νευρικού συστήματος και δυσλειτουργίες αισθητηριακών οργάνων (Arumugam, et al., 2016) (Zhu, et al., 2013). Τα ποσοστά επιβίωσης των ατόμων με DS είναι χαμηλότερα κατά το 1^ο έτος ζωής σε σχέση με την παιδική ή πρώιμη ενήλικη ζωή, καθώς, δεδομένα που συλλέχθηκαν μεταξύ 1985 και 2003, έδειξαν ότι το 4 – 12% των νεογνών με Down πεθαίνουν κατά το 1^ο έτος ζωής (Gamis & Smith, 2012). Επίσης, επιβαρυντικοί παράγοντες για το προσδόκιμο ζωής είναι: η συνύπαρξη συγγενούς καρδιοπάθειας, η σοβαρότερη διανοητική αναπηρία, το χαμηλό βάρος γέννησης, η συννοσηρότητα άλλων παθολογιών και οι δυσκολίες σίτισης και κινητικότητας. Μεταξύ άλλων, σε μη ευνοϊκή θέση βρίσκονται τα άτομα που δεν ανήκουν στην ευρωπαϊκή φυλή αλλά και τα άτομα των οποίων οι γονείς έχουν χαμηλό μορφωτικό επίπεδο (O'Leary, Hughes-McCormack, Dunn, & Cooper, 2018) (Manickam, 2021). Ωστόσο, η διαφοροποίηση ανάλογα με τη φυλή, τείνει να εξαλειφθεί (Chicoine, 2023). Τέλος, ένας

ανασταλτικός παράγοντας στην περαιτέρω αύξηση του προσδόκιμου ζωής συνιστά η εμφάνιση της νόσου Alzheimer στους ηλικιωμένους, η οποία εμφανίζεται κατά μέσο όρο 20 χρόνια νωρίτερα (ή και παραπάνω) σε σχέση με τα άτομα που δε φέρουν το σύνδρομο. Η εφεύρεση ίασης για την άνοια, ίσως, να επιτρέψει την επανέναρξη της βελτίωσης του προσδόκιμου στα άτομα με DS (Klitgaard Christensen, et al., 2022).

Στις συνηθέστερες αιτίες θνησιμότητας του συνδρόμου Down συγκαταλέγονται οι συγγενείς καρδιοπάθειες και οι αναπνευστικές λοιμώξεις (Landes, Stevens, & Turk, 2020) (O'Leary, Hughes-McCormack, Dunn, & Cooper, 2018), η συχνότητα των οποίων διαφοροποιείται για κάθε ηλικιακή ομάδα. Για παράδειγμα, στην ηλικιακή ομάδα 0 – 18 ετών, η βασική αιτία θανάτου είναι οι αναπνευστικές λοιμώξεις με ποσοστό περίπου 33% και ακολουθούν οι καρδιοπάθειες με σχεδόν 13%. Στους ενήλικες της ηλικιακής ομάδας 19 – 40 ετών, αποδείχθηκε ότι το 23% των θανάτων οφείλονταν σε αναπνευστικές λοιμώξεις, το 10% σε νεφρική και αναπνευστική ανεπάρκεια και οι κακοήθειες (κυρίως λευχαιμία) σε ποσοστό 8%. Όσον αφορά τους άνω των 40 ετών την πρώτη θέση κατέχουν οι αναπνευστικές λοιμώξεις, με τη στεφανιαία νόσο και την καρδιακή, αναπνευστική και νεφρική ανεπάρκεια να ακολουθούν (Bittles, Bower, Hussain, & Glasson, 2007).



Εικόνα 1. SEQ Εικόνα * ARABIC 12
Θάνατοι οφειλόμενοι στο σύνδρομο
Down ανα εκατομύρια ατόμων το 2012
CITATION Wik23 \l 1032 (Wikipedia,
2023)

Πέραν του προσδόκιμου, σημαντική βελτίωση έχει σημειωθεί και στην ποιότητα ζωής των ανθρώπων που φέρουν το σύνδρομο. Ζωτικός παράγοντας στην εν λόγω βελτίωση αποτελεί το γεγονός ότι έχει καταργηθεί προ πολλού ο ιδρυματισμός που βίωσαν στο παρελθόν. Έτσι, τα παιδιά πλέον είναι σε θέση να παρακολουθήσουν το σχολείο, οι ενήλικες να δουλέψουν ως μισθωτοί, αποτελώντας έτσι ενεργά μέλη μιας κοινωνίας και συνεισφέροντας με τον δικό τους μοναδικό τρόπο (Global Down Syndrome Foundation, χ.χ.). Συγκεκριμένα, στο εκπαιδευτικό κομμάτι: το 5 – 15% είναι σε θέση να παρακολουθήσει το τυπικό σχολείο, το

40% όσων έχουν διανοητική αναπηρία αποφοιτά από το λύκειο, και πολλά από τα άτομα μπορούν να διαβάσουν και να γράψουν. Στο κομμάτι εργασίας, το 20% δύναται να αναλάβει κάποιου είδους μισθωτή εργασία, με το 1% να έχει κανονική εργασία όπως και τα τυπικά άτομα (Wikipedia, 2023). Επιπρόσθετα, μπορούν να φοιτήσουν σε ειδικά διαμορφωμένα πανεπιστήμια, να συνεισφέρουν σε εθελοντικές δράσεις ή και να αναπτύξουν συναισθηματικό δεσμό με άλλα άτομα. Μάλιστα, κάποια έχουν τη δυνατότητα να ζούνε αυτόνομα, ενώ, άλλα να ζούνε ημιαυτόνομα, έχοντας υποβοήθηση από τον περίγυρό τους για νομικά, οικονομικά και ζητήματα υγείας (Global Down Syndrome Foundation, χ.χ.).

Τέλος, στη σημερινή εποχή, αρκετοί είναι οι σύλλογοι που έχουν ιδρυθεί ανά την υφήλιο, στόχος των οποίων είναι βελτίωση της ζωής των ανθρώπων με DS μέσω της συνεχούς έρευνας, της παροχής φροντίδας, της εκπαίδευσης αλλά και της υπεράσπισης των ιδιαιτεροτήτων που έχουν. Επιπλέον, στοχεύουν στην ευρεία ενημέρωση των πολιτών σχετικά με το σύνδρομο Down, συνεισφέροντας στην ομαλότερη ένταξη των ατόμων στην κοινωνία. Πληροφοριακά, η 21^η μέρα του Μαρτίου έχει αφιερωθεί στο σύνδρομο (Global Down Syndrome Foundation, χ.χ.).

1.9 Θεραπεία – Αντιμετώπιση

Παρά την ενθαρρυντική πρόοδο στον τομέα της ιατρικής, η οποία έχει φέρει στο προσκήνιο νέες τεχνολογίες και θεραπευτικές προσεγγίσεις, η πλήρης ίαση από το σύνδρομο Down παραμένει ένα άλυτο ζήτημα (MacLennan, 2019). Ειδικότερα, η συνεχής επιστημονική έρευνα επικεντρώνεται σε νέες προσεγγίσεις, όπως τη γενετική τροποποίηση και τις κυτταρικές θεραπείες, ανοίγοντας τον δρόμο για μελλοντικές εξελίξεις που μπορεί να αναδείξουν νέες δυνατότητες στη θεραπεία του συνδρόμου Down (Rondal, 2020) (Lennon, 2019) (Fillat & Altafaj, 2012). Αντ' αυτού, οι διαθέσιμες θεραπείες είναι προσωποποιημένες και βασίζονται στις φυσικές και διανοητικές ανάγκες κάθε ατόμου, καθώς και στις δυνατότητες ή στους περιορισμούς που πιθανόν να έχει (NIH, 2023) (MacLennan, 2019).

1.9.1 Φαρμακευτική Θεραπεία

Μιας και πλήρης θεραπεία δεν υφίσταται προς το παρόν, η διαθέσιμη φαρμακευτική αγωγή που λαμβάνουν τα άτομα έχει σκοπό να ανακουφίσει από τα συμπτώματα που εμφανίζονται εξαιτίας του συνδρόμου (Hefti & Blanco, 2017). Ενδεικτικά, για την αντιμετώπιση της άνοιας οφειλόμενη στο DS έχουν χρησιμοποιηθεί η ριβαστιγμίνη, η γαλανταμίνη, η

μεμαντίνη και η δονεπεξίλη με θετικά αποτελέσματα (Prasher, 2004), ενώ, για την ιδεοψυχαναγκαστική διαταραχή των ατόμων με DS η χορήγηση αντικαταθλιπτικών όπως η σερτραλίνη, η φλουοξετίνη και η σιταλοπράμη φάνηκε να αποτελεί μια αποτελεσματική στρατηγική (Sutor, Hansen, & Black, 2006). Επίσης, η αντιμετώπιση των επιληπτικών κρίσεων γίνεται με χρήση κλασσικών αντισπασμωδικών όπως η καρβαμαζεπίνη, η φαινυτοΐνη και το βαλπροϊκό οξύ (Hefti & Blanco, 2017). Τέλος, αντιβιοτικά ή εισπνεόμενα βρογχοδιασταλτικά χρησιμοποιούνται για τη θεραπεία κάποιων αναπνευστικών προβλημάτων που σχετίζονται με το σύνδρομο (Doull, 2002).

1.9.2 Μη Φαρμακευτική Θεραπεία

Στην πολυδιάστατη θεραπεία που προσφέρεται στα άτομα με DS, θέση έχουν και άλλες θεραπείες μη φαρμακευτικού χαρακτήρα όπως η λογοθεραπεία, η φυσιοθεραπεία, η εργοθεραπεία, η συμπεριφορική θεραπεία αλλά και η ειδική αγωγή, σε συνδυασμό με κατάλληλη υποστηρικτική βοήθεια (ακουστικά βαρηκοΐας, εργονομικές λαβές οπτικά βοηθήματα, βοηθήματα βάδισης κ.λπ.) (NIH, 2023) (Otsimo, 2021) (National Down Syndrome Society, χ.χ.).

Αρχικά σημαντική θέση κατέχει ο λογοθεραπευτής, ο οποίος είναι μέλος της διεπιστημονικής ομάδας και σκοπός του είναι να βοηθήσει τα άτομα με DS όλων των ηλικιών να αναπτύξουν και να βελτιώσουν τις επικοινωνιακές τους δεξιότητες. Είναι γνωστό πως η ομιλία των παιδιών με DS αναπτύσσεται με πιο αργό ρυθμό και πιο μετά, σε σχέση με τους συνομηλίκους τους. Έτσι, προκειμένου ένα παιδί να μιλήσει, είναι απαραίτητο να έχει κατακτήσει τις προγλωσσικές δεξιότητες, όπως η φωνητική μίμηση, η τήρηση σειράς, η βλεμματική και η από κοινού βλεμματική επαφή και η ακουστική προσοχή. Μεταξύ άλλων, απαραίτητο είναι να έχει βιώσει πολλά απτικά στοματικά ερεθίσματα, τα οποία θα του επιτρέψουν την κατανάλωση μεγάλης ποικιλίας τροφών, αλλά και να έχει ικανοποιητικό στοματοκινητικό έλεγχο, ο οποίος θα συνεισφέρει στη σωστή άρθρωση και παραγωγή ήχων για τη μετέπειτα ομιλία. Επίσης, πρέπει να έχει ανεπτυγμένες τις γνωστικές δεξιότητες και να κατακτήσει τη μη λεκτική επικοινωνία (νοήματα, χειρονομίες κ.λπ.). Στην περίπτωση που το παιδί βιώνει δυσκολίες στην κατάκτηση των προαναφερθέντων, τότε αναλαμβάνει δράση ο λογοθεραπευτής. Στην πορεία, κατά τη σχολική ηλικία, ο λογοθεραπευτής υποστηρίζει την περαιτέρω εξέλιξη της ομιλίας μέσα από τη βελτίωση της άρθρωσης, τον εμπλουτισμό του λεξιλογίου, τη βελτίωση της βραχυπρόθεσμης μνήμης, τη βελτίωση των στοματοκινητικών δεξιοτήτων και των

δεξιότητων ανάγνωσης. Πέραν της επικοινωνίας, ο λογοθεραπευτής ευθύνεται και για τις διαταραχές μάσησης και κατάποσης που ενδέχεται να βιώνουν τα άτομα με DS λόγω της υποτονίας (NIH, 2023) (Otsimo, 2021) (National Down Syndrome Society, χ.χ.).

Στην αντιμετώπιση των ορθοπεδικών συμπτωμάτων του συνδρόμου συντελεί και η φυσιοθεραπεία. Συνήθως τα άτομα με DS ακολουθούν διαφορετική πορεία στην ανάπτυξη των κινητικών δεξιοτήτων σε σχέση με τους τυπικούς συνομηλίκους τους. Αυτό οφείλεται στο γεγονός ότι φέρουν κάποια φυσικά χαρακτηριστικά (υποτονία, αυξημένο βαθμό ελαστικότητας στις αρθρώσεις και χαμηλή μυϊκή δύναμη), τα οποία εμποδίζουν τη σωστή ανάπτυξη των κινητικών δεξιοτήτων, δημιουργώντας προβλήματα όπως έλλειψη συντονισμού, ισορροπίας και σωστής στάσης σώματος. Οι δυσκολίες στην αδρή κινητικότητα εμφανίζονται σε όλο το ηλικιακό φάσμα, αλλά, ιδιαίτερη μέριμνα πρέπει να δοθεί για τις δυσκολίες που εμφανίζονται κατά την πρώιμη παιδική ηλικία. Συγκεκριμένα, το να γυρνάνε, να μπουσουλάνε, να κάθονται, να στέκονται, να περπατάνε και να προσεγγίζουν πρόσωπα ή αντικείμενα αποτελούν κινητικές δεξιότητες που κατακτώνται κατά την πρώιμη ηλικία και είναι θεμελιώδεις για τη μετέπειτα αναπτυξιακή πορεία. Έτσι, στόχος του φυσιοθεραπευτή είναι να βοηθήσει το παιδί να υπερπηδήσει τις δυσκολίες που πιθανόν να συναντήσει κατά το αναπτυξιακό ταξίδι μέσα από εξειδικευμένες ασκήσεις και δραστηριότητες (NIH, 2023) (Otsimo, 2021) (National Down Syndrome Society, χ.χ.).

Στην προσπάθεια για την ενίσχυση της ποιότητας ζωής των ατόμων με σύνδρομο Down, η εργοθεραπεία αναδεικνύεται ως ανεκτίμητο εργαλείο, στοχεύοντας στη βελτίωση των δεξιοτήτων που απαιτούνται για μία ομαλή καθημερινότητα. Σε αντίθεση με τη φυσιοθεραπεία που ασχολείται με την αδρή κινητικότητα, η εργοθεραπεία επικεντρώνεται στη λεπτή κινητικότητα, δηλαδή στον έλεγχο των χεριών και των δακτύλων. Επίσης, στοχεύει στην εκμάθηση καθημερινών δεξιοτήτων αυτοεξυπηρέτησης όπως η σίτιση, η ένδυση, η προσωπική υγιεινή και η χρήση τουαλέτας. Σε μεγαλύτερες ηλικίες η εργοθεραπεία εστιάζει στην αυτόνομη διαβίωση και στην ανάπτυξη δεξιοτήτων οι οποίες θα βοηθήσουν το άτομο να ενταχθεί ομαλότερα στην κοινωνία όπως το να εργαστεί ως μισθωτός. Μερικές από αυτές είναι η ανάπτυξη γραφής, η χρήση Η/Υ και η χρήση καθημερινών αντικειμένων όπως για παράδειγμα ψαλίδι, μαχαίρι κ.λ.π (NIH, 2023) (Otsimo, 2021) (National Down Syndrome Society, χ.χ.).

Β' ΜΕΡΟΣ (Ειδικό)

Κεφάλαιο 2 | Ανάπτυξη Γλωσσικών και Γνωστικών Δεξιοτήτων

2.1 Ανάπτυξη Γλωσσικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down

2.1.1.Εισαγωγή

Η ανάπτυξη των γλωσσικών δεξιοτήτων στα παιδιά είναι μία από τις κυριότερες δεξιότητες η οποία με το πέρασμα των χρόνων επηρεάζει σημαντικά την κοινωνική τους αλληλεπίδραση και την εκπαίδευση. Πιο συγκεκριμένα, αποτελεί ένα από τα πιο σημαντικά στάδια της ανθρώπινης ανάπτυξης, καθώς επηρεάζει την επικοινωνία, την κοινωνική ένταξη και τη γνωστική λειτουργία. Στα παιδιά με σύνδρομο down η γλωσσική ανάπτυξη εμφανίζει αρκετές ιδιαιτερότητες αλλά και δυσκολίες, καθώς αναπτύσσεται με πιο αργό ρυθμό σε σύγκριση με τα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά (Fidler, Most, & Guiberson, 2017).



2.2.1. Εκμάθηση λέξεων μέσω εικόνων και κατονομασίας.

(<https://www.seeandlearn.org/en-gb/about/>)

Οι δυσκολίες αυτές πυροδοτούνται από τα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά του συνδρόμου, εξαιτίας του γενετικού υπόβαθρου και των γνωστικών περιορισμών που συνοδεύουν το σύνδρομο (Chapman, 2006). Ως αποτέλεσμα αυτόν χαρακτηριστικών αποτελούν οι γλωσσικές καθυστερήσεις οι οποίες εμφανίζονται συνήθως στα πρώτα χρόνια της ζωής των παιδιών με σύνδρομο Down. Οι γλωσσικές αυτές καθυστερήσεις εντοπίζονται κυρίως στην κατανόηση του λόγου καθώς και την παραγωγή της ομιλίας (Miller, Leddy, & Leavitt, 1999).

Αξίζει να αναφέρουμε πως η καθυστέρηση στη γλωσσική ανάπτυξη επηρεάζει αρνητικά τους τομείς της κοινωνικής αλληλεπίδρασης των παιδιών με το περιβάλλον τους, την εκπαίδευσή τους καθώς και την ικανότητα προσαρμοστικότητάς τους στο σχολικό περιβάλλον (Jarrold & Baddeley, 2001). Οι τομείς στους οποίοι πλήττονται είναι κυρίως η παραγωγή ομιλίας, η φωνολογία, η σύνταξη καθώς και η διαδικασία οργάνωση του λόγου πριν την τελική παραγωγή (Hick et al., 2012). Ωστόσο, η γλωσσική παρέμβαση σε πρώιμο στάδιο μπορεί να βελτιώσει σημαντικά στην πρόοδο των γλωσσικών δεξιοτήτων (Martin, Klusek, Estigarribia, & Roberts, 2009).

2.1.2.Αναπτυξιακά Στάδια Γλωσσικών Δεξιοτήτων

Στα άτομα με Σύνδρομο Down, οι πρώτες καθυστερήσεις στον τομέα των γλωσσικών δεξιοτήτων εμφανίζονται στα πρώτα αναπτυξιακά στάδια (Laws & Bishop, 2004). Επιπλέον, η πρόοδος στη σύνταξη και τη γραμματική είναι πιο αργή, με αποτέλεσμα να παρατηρείται περιορισμένη ανάπτυξη λεξιλογίου και κατ'επέκταση συντακτικών δομών (Abbeduto, Warren, & Conners, 2007).

Τα παιδιά με σύνδρομο Down παρουσιάζουν καθυστέρηση στην επίτευξη βασικών γλωσσικών οροσήμων, όπως η παραγωγή λέξεων καθώς και η φωνητική ικανότητα. Σε αντίθεση με τα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά, τα οποία αρχίζουν να παράγουν τις πρώτες λέξεις στα πρώτο χρόνο της ζωής τους. Πιο συγκεκριμένα, τα παιδιά με σύνδρομο Down έχει παρατηρηθεί πως μπορεί να καθυστερήσουν μέχρι και δύο χρόνια (Laws & Bishop, 2004). Στο κομμάτι της άρθρωσης καταγράφεται αισθητή αδυναμία εξαιτίας των γενετικών χαρακτηριστικών του συνδρόμου, όπως η χαλαρότητα στους μύες του στόματος και στο μέγεθος της γλώσσας, η οποία συνηθίζεται να είναι μικρότερη από τα παιδιά τυπικής ανάπτυξης. Οι παραπάνω διαφοροποιήσεις επηρεάζουν σημαντικά και τη φωνολογία στα παιδιά με Σύνδρομο Down (Kent & Vorperian, 2013). Επιπλέον, τομείς που επηρεάζονται

εξ ίσου είναι η σύνταξη και η γραμματική, ενώ χαρακτηριστικές είναι οι παραγωγές απλών προτάσεων, οι οποίες είναι συχνά ελλιπείς δομικά (Chapman, 2006).

Στάδιο	Χαρακτηριστικά Ανάπτυξης	Πηγή
Προγλωσσικό Στάδιο	Καθυστέρηση εμφάνισης του βαβίσματος και φωνητικοποίησης. Χρησιμοποιούνται κυρίως μη-λεκτικές χειρονομίες.	UEL Research Repository (2023)
Πρώτες Λέξεις (12-24 μηνών)	Καθυστερημένη εμφάνιση των πρώτων λέξεων, με αργή ανάπτυξη του εκφραστικού λεξιλογίου. Οι λέξεις λίγες και απλές στην παραγωγή τους.	Down-Syndrome.org (2023)
Πρώτες Προτάσεις (24-36 μηνών)	Χρήση φράσεων δύο λέξεων, αλλά με σημαντική καθυστέρηση στον συνδυασμό λέξεων σε προτάσεις. Η σύνταξη και η γραμματική παραμένουν ανεπτυγμένες.	Down-Syndrome.org (2023)
Σύνθετες Προτάσεις (3+ ετών)	Επαναλαμβανόμενες καθυστερήσεις στην παραγωγή σύνθετων προτάσεων και εμφάνιση δυσκολίας στο επίπεδο των γραμματικών μορφημάτων και των σύνθετων συντακτικών δομών (π.χ., παθητικές προτάσεις).	UEL Research Repository (2023)
Εκφραστική Γλωσσική Δυσκολία	Καθυστερήσεις που επιμένουν στην εκφραστική γλώσσα, ενώ η αντιληπτική γλώσσα να είναι συχνά σε καλύτερο επίπεδο. Επίσης, παρατηρούνται συχνές δυσκολίες στην προφορά και την καθαρότητα του λόγου.	Chapman et al. (2000), Down-Syndrome.org (2023)

Η πλειοψηφία των μελετών υποστηρίζει πως τα παιδιά με σύνδρομο Down αναπτύσσουν μια μορφή ομιλίας που θα την χαρακτηρίζαμε «τηλεγραφική» καθώς η λεκτική παραγωγή περιορίζεται κυρίως στο κομμάτι των λειτουργικών λέξεων και συχνής παραγωγής ουσιαστικών και ρημάτων στην παραγωγή καθημερινού λόγου (Finestack, Sterling, & Abbeduto, 2013). Στη συνέχεια, στον τομέα πρόσληψης καινούργιου λεξιλογίου οι ρυθμοί

χαρακτηρίζονται πιο αργοί ενώ η ολοκληρωμένη γλωσσική δόμηση επηρεάζεται εξ ίσου, ιδιαίτερα όσον αφορά τη χρήση των συνδέσμων και των υποτακτικών προτάσεων. Χαρακτηριστικά του λόγου, τα οποία συμβάλλουν στην παραγωγή ολοκληρωμένων περιόδων λόγου με συνεκτικότητα και νόημα (Kumin, 2012).

2.1.3. Διαφορές στην Ανάπτυξη σε Σχέση με τα Τυπικά Αναπτυσσόμενα Παιδιά

Είναι σημαντικό να αναφέρουμε πώς συγκριτικά με τα παιδιά τυπικής ανάπτυξης, τα παιδιά με σύνδρομο down εμφανίζουν αισθητές δυσκολίες τόσο στην προφορά όσο και στη χρήση σύνθετων προτάσεων. Έρευνες αποδεικνύουν πως το σύνολο των δυσκολιών που χαρακτηρίζονται ως επικρατέστερες δυσκολίες που αντιμετωπίζουν τα παιδιά με σύνδρομο down εντοπίζονται κυρίως στην έκφραση παρά στην κατανόηση του λόγου. Αξίζει να αναφέρουμε πώς ένα μεγάλο ποσοστό παιδιών με σύνδρομο down κατανοεί καλύτερα τον λόγο σαν δέκτης ενώ δυσκολεύεται αισθητά στην παραγωγή αυτού. Η σύγκριση με τα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά σημειώνει σημαντικές διαφορές τόσο στον ρυθμό όσο και στο γλωσσικό περιεχόμενο. Το λεξιλόγιο χαρακτηρίζεται περιορισμένο ενώ και οι γραμματικές ικανότητες των παιδιών στο πέρασμα των χρόνων εμφανίζουν σημαντικές δυσκολίες, κυρίως στην αντίληψη των αφαιρετικών εννοιών όσο και το σύνθετων εννοιολογικά λέξεων και φράσεων (Hick et al., 2012).

Έρευνες δείχνουν ότι, αν και τα παιδιά με σύνδρομο Down μπορεί να έχουν ικανοποιητική κατανόηση της γλώσσας, συναντούν ιδιαίτερες δυσκολίες στην παραγωγή αυτής κατά την αυθόρμητη ομιλία (Fidler, Hepburn, & Rogers, 2006). Η απόκλιση αυτή μεταξύ κατανόησης και παραγωγής συχνά οδηγεί σε παραπλάνηση σχετικά με τις πραγματικές ικανότητες των παιδιών στο σχολικό πλαίσιο και την ικανότητα δημιουργίας διαπροσωπικών σχέσεων στην ενήλικη ζωής τους (Miller, Leddy, & Leavitt, 1999).

Έρευνες έχουν καταλήξει πως οι δυσκολίες που συναντούν τα παιδιά αυτά στην προφορική έκφραση του λόγου συνδέεται άμεσα με την αδυναμία που εμφανίζεται στη μνημονική τους ικανότητα (Baddeley & Jarrold, 2007). Αυτή η ικανότητα έχει άμεση επίπτωση στην επεξεργασία καθώς και την αποθήκευση κάθε νέας λεκτικής πληροφορίας που λαμβάνουν από το περιβάλλον τους. Παράλληλα, υποστηρίζεται πως παιδιά με σύνδρομο Down έρχονται αντιμέτωπα με προβλήματα στην αντίληψη και των φωνημάτων σε επίπεδο αλληλουχίας εντός των λέξεων, ενώ η σωστή προφορά των λέξεων είναι επίσης αδύναμη, γεγονός που επηρεάζει άμεσα τη συνολική ποιότητα παραγωγής λόγου και την κατανόηση από το περιβάλλον τους (Næss, Lyster, Hulme, & Melby-Lervåg, 2011).



Εικόνα 2.1.3. Ακουστική Αντίληψη και Επικοινωνία.

(<https://www.nacd.org/language-acquisition-in-children-with-down-syndrome-the-significance-of-auditory-function-and-the-developmental-costs-of-teaching-signing-or-total-communication/>)

2.1.4. Ρόλος της Παρέμβασης και της Εκπαίδευσης

Οι λογοθεραπευτικές συνεδρίες συμβάλλουν σημαντικά στη βελτίωση της γλωσσικής ανάπτυξης στα παιδιά με σύνδρομο Down. Έχει παρατηρηθεί πως η πρόωπη παρέμβαση οδηγεί μακροπρόθεσμα σε αισθητά αποτελέσματα καθώς στοχεύει στην ενίσχυση της προφορικής έκφρασης, της κατανόησης και της προσαρμογής του λόγου ανάλογα με το περιβάλλον (Burgoyne et al., 2012). Είναι σημαντικό να αναφέρουμε πως οι παρεμβάσεις σχετικά με την φωνολογική επίγνωση και την ενίσχυση της σωστής παραγωγής των φωνημάτων βελτιώνει σταδιακά τόσο τα φωνολογικά προβλήματα όσο και τα αρθρωτικά λάθη που παρουσιάζουν τα παιδιά με σύνδρομο Down (Kent & Vorperian, 2013).

Παράλληλα, με την χρήση συστημάτων εναλλακτικής και υποστηρικτικής επικοινωνίας (AAC) μέσω πινάκων επικοινωνίας ή συσκευών ομιλίας, ενισχύεται καθημερινά η ικανότητα παραγωγής ομιλίας και αποτελεσματικής επικοινωνίας (van Bysterveldt, Gillon, & Moran, 2006). Είναι σημαντικό να αναφέρουμε πως η χρήση οπτικών βοηθημάτων

ενισχύει σημαντικά την κατανόηση της γλώσσας και ενισχύει τη μετάβαση από τη μη λεκτική παραγωγή λόγου στην προφορική (Fidler et al., 2006).

Επιπλέον, η συμβολή των γονέων στις λογοθεραπευτικές παρεμβάσεις έχει αποδειχθεί καθοριστική καθώς ο ρόλος τους στην ενίσχυση και εδραίωση νέων γλωσσικών προτύπων λειτουργεί ευεργετικά κατά την διαδικασία της θεραπείας. Έρευνες έχουν καταγράψει πως η εκπαίδευση που λαμβάνουν οι γονείς πάνω σε στρατηγικές θεραπείας βελτιώσει τα αποτελέσματα καθώς και την ανταπόκριση των παιδιών στη θεραπεία μακροπρόθεσμα (Harris & Klein, 2013).

2.1.5. Συμπεράσματα και Σύνοψη του Υποκεφαλαίου

Τα παιδιά με σύνδρομο Down παρουσιάζουν δυσκολίες σημαντικές στην καθημερινή ζωή τους καθώς και στην κοινωνική τους ένταξη σε αυτή, καθώς αντιμετωπίζουν αισθητές γλωσσικές καθυστερήσεις. Οι γλωσσικές αυτές καθυστερήσεις εμφανίζουν βελτιώσεις με την χρήση εναλλακτικών συστημάτων επικοινωνίας, οι οποίες ενισχύονται μέσω του εξειδικευμένου λογοθεραπευτικού πλάνου θεραπειών που δημιουργείται για κάθε παιδί ξεχωριστά. Αξίζει να σημειωθεί πως τόσο η πρόωπη παρέμβαση όσο και οι συστηματικές θεραπευτικές παρεμβάσεις συμβάλλουν σταδιακή εξάλειψη των δυσκολιών και προσαρμογή αυτών στην καθημερινότητα με εναλλακτικές μεθόδους προσέγγισης (Chapman, 2006; Finestack et al., 2013).

2.2 Ανάπτυξη Γνωστικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down

2.2.1. Εισαγωγή

Το γενετικό υπόβαθρο της διαταραχής επηρεάζει σε ένα μεγάλο ποσοστό και την γνωστική ανάπτυξη των παιδιών με σύνδρομο Down. Πιο συγκεκριμένα η γνωστική τους ανάπτυξη χαρακτηρίζεται από μια σειρά προκλήσεων, οι οποίες εμφανίζουν δυσκολίες στα βασικά γνωστικά επίπεδα όπως η μνήμη, η προσοχή, η επίλυση των προβλημάτων καθώς και η επεξεργασία πληροφοριών που λαμβάνουν από το περιβάλλον τους (Silverman, 2007). Αξίζει να σημειωθεί πως πέραν την μοναδικότητας της κάθε περίπτωσης, τα παιδιά που έχουν το σύνδρομο παρουσιάζουν μια γενική τάση πιο αργής ανάπτυξης σχετικά με τις γνωστικές ικανότητες σε σύγκριση με τα παιδιά τυπικής ανάπτυξης (Dykens, 2007). Έρευνες έχουν αποδείξει πως ένας ακόμη παράγοντας που επηρεάζει την γνωστική λειτουργία στα παιδιά με σύνδρομο Down είναι οι δυσκολίες που συναντούν στη χρήση

στρατηγικών μάθησης νέων πληροφοριών καθώς αυτές δημιουργούνται από ανωμαλίες που εντοπίζονται στη μνήμη εργασίας του εγκεφάλου (Edgin, Pennington, & Mervis, 2010).

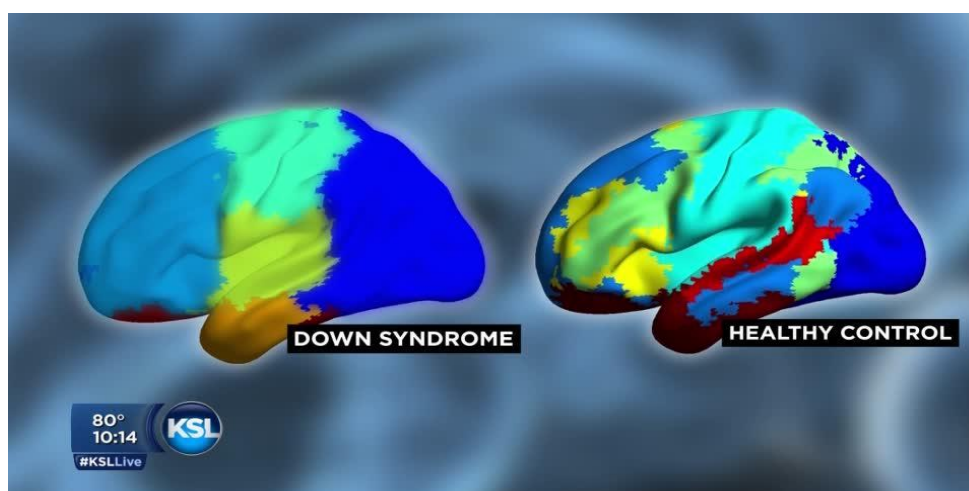
2.2.2.Βασικές Γνωστικές Δυσκολίες και Ιδιαιτερότητες

Τα παιδιά με σύνδρομο Down καλούνται να αντιμετωπίσουν μια σειρά δυσκολιών που σχετίζεται με διάφορες γνωστικές περιοχές, όπως με τη μνήμη εργασίας, η δυσλειτουργία της οποίας εντείνει σημαντικά τις γνωστικές δεξιότητες πρόσληψης νέων πληροφοριών στα παιδιά. Έρευνες δείχνουν ότι η μνήμη εργασίας, ειδικότερα στο λεκτικό πλαίσιο, είναι αισθητά περιορισμένη, γεγονός που επηρεάζει τη, ανάπτυξη στον τομέα της γλώσσας, την ανάγνωση καθώς και την εκπαίδευσή γενικότερα (Jarrold & Baddeley, 2001). Στον αντίποδα, η μακροχρόνια μνήμη παρουσιάζει μια πιο συνεκτική εικόνα ενώ διατηρεί τις λειτουργίες της σε καλύτερο επίπεδο, κάτι που επιτρέπει στα παιδιά να απομνημονεύουν και να ανακαλούν με σχετική ευκολία νέες πληροφορίες που έχουν διδαχθεί (Vicari, 2006).

Γνωστικός Τομέας	Χαρακτηριστικά σε Παιδιά με Σύνδρομο Down	Πηγή
Προσοχή	Μειωμένη διάρκεια προσοχής και δυσκολίες στην επιλεκτική προσοχή. Τα παιδιά είναι πιο επιρρεπή σε περισπασμούς σε σχέση με τα τυπικά αναπτυσσόμενα συνομήλικά τους.	PLOS ONE (2019)
Εκτελεστική Λειτουργία	Ελλείμματα στη μνήμη εργασίας, γνωστική ευελιξία, σχεδιασμό και αναστολή. Δυσκολεύονται σε εργασίες που απαιτούν κατευθυνόμενη συμπεριφορά.	PLOS ONE (2019)
Μνήμη	Σημαντική δυσκολία στη ρητή μακροχρόνια μνήμη, ενώ η άρρητη μνήμη (π.χ. σε διαδικαστικά καθήκοντα) παραμένει σχετικά διατηρημένη.	PLOS ONE (2019)
Γλωσσική Επεξεργασία	Αργή επεξεργασία λεκτικών πληροφοριών, που επηρεάζει την κατανόηση και την παραγωγή απαντήσεων.	UEL Research Repository (2023)
Οπτικοχωρική Ικανότητα	Σχετικά καλύτερες επιδόσεις σε οπτικοχωρικές εργασίες, όπως η αναγνώριση μοτίβων, αλλά δυσκολίες σε πιο σύνθετα προβλήματα που απαιτούν υψηλότερης τάξης ικανότητες.	PLOS ONE (2019)

Μαθησιακές Δυσκολίες	Καθυστερήσεις στη συσχετιστική μάθηση, με δυσκολίες στη δημιουργία νέων συνδέσεων μεταξύ ερεθισμάτων και αποτελεσμάτων.	Down-Syndrome.org (2023)
Επιπτώσεις Υγείας στη Γνωστική Λειτουργία	Συνοδά προβλήματα υγείας (π.χ. δυσλειτουργία του θυρεοειδούς, διαταραχές ύπνου) επιδεινώνουν τις γνωστικές δυσκολίες, ειδικά στη μνήμη και την προσοχή.	PLOS ONE (2019)

Η προσοχή επίσης συμπεριλαμβάνεται στους τομείς που πλήττονται, με τα παιδιά να παρουσιάζουν διάσπαση προσοχής σε μεγάλο βαθμό καθώς και δυσκολία στη διατήρηση αυτής για μεγάλο χρονικό διάστημα (Fidler et al., 2011). Αυτό επηρεάζει σημαντικά την συμμετοχή τους σε δραστηριότητες που απαιτούν παρατεταμένη συγκέντρωση, όπως οι σχολικές ασκήσεις ή οι δραστηριότητες που καλούν τα παιδιά να μουν σε ομάδες (Kay-Raining Bird et al., 2008). Επίσης, η πλειοψηφία των παιδιών εμφανίζουν καθυστέρηση στην ανάπτυξη των δεξιοτήτων που βοηθούν στη σκέψη και επίλυση προβλημάτων, γεγονός που περιορίζει την ικανότητά τους να προσαρμόζονται σε νέες καταστάσεις (Fidler et al., 2006).



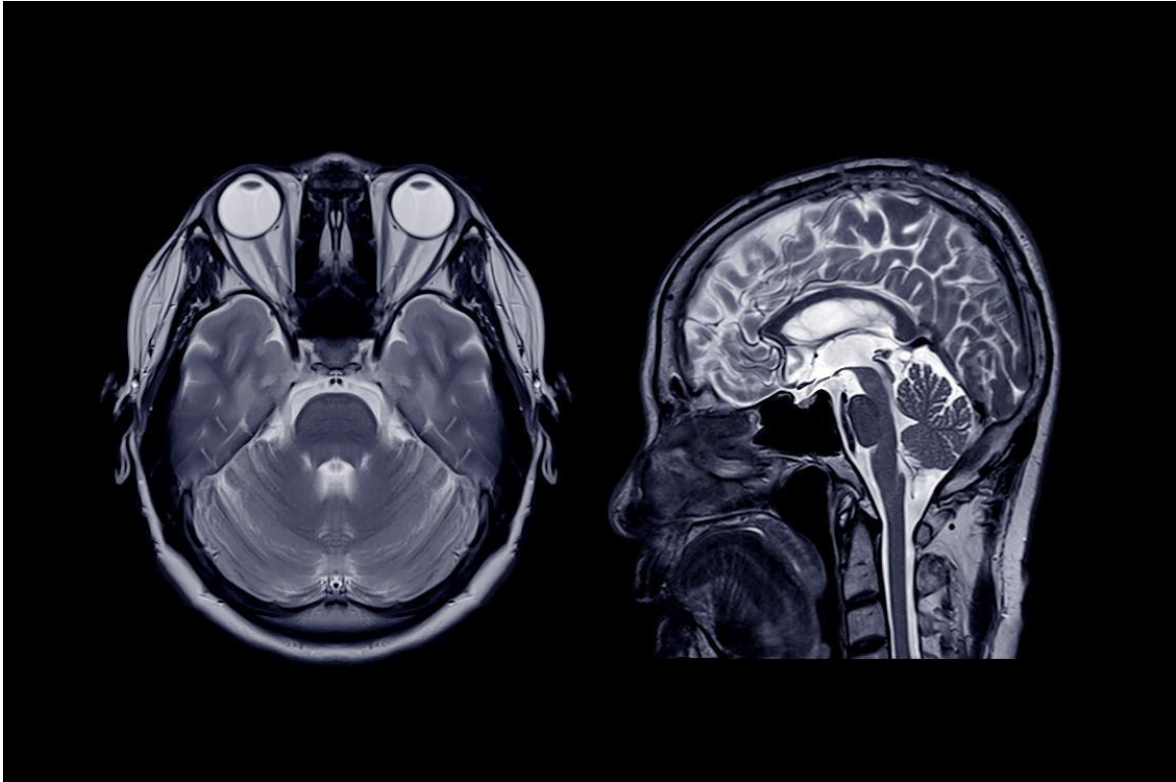
Εικόνα 2.2.2: Εγκεφαλική ενεργοποίηση στα άτομα με σύνδρομο Down σε αντίθεση με την εγκεφαλική ενεργοποίηση σε τυπικά αναπτυσσόμενα άτομα.

(<https://www.ksl.com/article/25547848/u-research-giving-hope-of-better-treatment-for-patients-with-down-syndrome>)

Μια ακόμη δυσκολία που αντιμετωπίζουν αφορά την αφαιρετική σκέψη. Τα παιδιά με σύνδρομο Down συχνά δεν αντιλαμβάνονται πλήρως τις αφηρημένες έννοιες, έτσι προτιμούν να μαθαίνουν οπτικών και απτικών ερεθισμάτων κάθε νέα πληροφορία (Jarrold & Baddeley, 2001). Έτσι, είναι αναγκαίο να ακολουθούνται πιο εξειδικευμένες μέθοδοι προώθησης των νέων πληροφοριών έτσι ώστε να γίνονται πλήρως κατανοητά στα παιδιά αυτά τα νέα δεδομένα που τους διδάσκονται (Fidler, Most, & Guiberson, 2017).

2.2.3. Σύγκριση με Τυπικά Αναπτυσσόμενα Παιδιά

Συγκριτικά με τα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά, τα παιδιά με σύνδρομο Down παρουσιάζουν καθυστέρηση σε όλες σχεδόν τις περιοχές της γνωστικής ανάπτυξης. Ενώ τα τυπικά παιδιά αναπτύσσουν δεξιότητες όπως αυτή της ανάγνωσης, της γραφής και της επίλυσης προβλημάτων με έναν ρυθμό αντίστοιχο της ηλικιακής τους ανάπτυξης, στα παιδιά με σύνδρομο Down απαιτείται περισσότερος χρόνος και χρήση εξειδικευμένων παρεμβάσεων, έτσι ώστε να αποκτήσουν τις δεξιότητες αυτές σταδιακά (Dykens, 2007). Στο επίπεδο της οργάνωσης της σκέψης και της σύνθετης επεξεργασίας, τα παιδιά με σύνδρομο Down αντιμετωπίζουν ορισμένες ελλείψεις, οι οποίες τροφοδοτούνται από την αδυναμία που παρουσιάζει η λεκτική μνήμη και η ικανότητα επεξεργασίας σύνθετων πληροφοριών (Edgin, Pennington, & Mervis, 2010).



Εικόνα 2.2.3. Εγκεφαλική Απεικόνιση σε βρέφη με σύνδρομο Down

Τα τυπικά παιδιά παρουσιάζουν υψηλότερες επιδόσεις στη χρήση στρατηγικών μάθησης, όπως η κατηγοριοποίηση και η συσχέτιση πληροφοριών, ενώ τα παιδιά με σύνδρομο Down συχνά δυσκολεύονται να υιοθετήσουν αυτές τις στρατηγικές (Vicari, 2006). Επίσης, τα παιδιά με σύνδρομο Down παρουσιάζουν χαμηλότερη ικανότητα στην αφαιρετική σκέψη και στη χρήση γενικεύσεων, γεγονός που τους περιορίζει στην κατανόηση πολυπλοκότερων μαθηματικών και λογικών εννοιών (Fidler, Most, & Guiberson, 2017).

2.2.4. Στρατηγικές Εκπαιδευτικής Υποστήριξης

Η εκπαιδευτική υποστήριξη αποτελεί ζήτημα ζωτικής σημασίας για την ανάπτυξη των γνωστικών δεξιοτήτων των παιδιών με σύνδρομο Down. Οι παρεμβάσεις που πραγματοποιούνται στοχεύουν κυρίως στη βελτίωση της μνήμης εργασίας, της προσοχής και στην ικανότητα επίλυσης προβλημάτων. Ταυτόχρονα, ενισχύεται σημαντικά η χρήση οπτικών στρατηγικών που αφορούν την μάθηση και βοηθούν σημαντικά τα παιδιά με σύνδρομο Down (Harris & Klein, 2013). Αξίζει να επισημάνουμε πως τα οφέλη της επαναλαμβανόμενης διδασκαλίας σε συνάρτηση με την απλοποίηση του περιεχομένου και την σταδιακή ενσωμάτωση οπτικών βοηθημάτων ενισχύουν θεαματικά την διαδικασία

εκμάθησης ενώ παράλληλα προωθούν την καλύτερη κατανόηση των μαθημάτων (Burgoyne et al., 2012).

Επιπλέον, πολύ σημαντική είναι η συμμετοχή των γονέων στη διαδικασία της μάθησης, καθώς κρίνεται απαραίτητη η συμμετοχή τους στην ενίσχυση των γνωστικών δεξιοτήτων και στο σπίτι. Οι γονείς λαμβάνουν ενεργό ρόλο στην ενθάρρυνση της επανάληψης πληροφοριών καθώς και της δημιουργίας του κατάλληλου περιβάλλοντος, το οποίο θα υποστηρίξει την ανάπτυξη της προσοχής και την συγκέντρωση σε κάθε νέο μαθησιακό στόχο (Fidler et al., 2011). Με την χρήση εκπαιδευτικών τεχνικών που βασίζονται σε παιχνίδια και δραστηριότητες, έρευνες έχουν καταγράψει βελτίωση στις δεξιότητες επίλυσης προβλημάτων, καθώς και στη γενικότερη γνωστική πρόοδο των παιδιών (Kay-Raining Bird et al., 2008).

Εξατομικευμένα Εκπαιδευτικά Προγράμματα (IEP)

Η χρήση Εξατομικευμένων Εκπαιδευτικών Προγραμμάτων (IEP) είναι κρίσιμη για την εκπαίδευση παιδιών με σύνδρομο Down. Πιο συγκεκριμένα, τα IEP προσαρμόζονται στις μοναδικές ανάγκες του κάθε παιδιού, συνδυάζοντας τόσο τη γνωστική όσο και την γλωσσική ανάπτυξη. Οι αναπτυξιακοί στόχοι που έχουν τεθεί για κάθε παιδί αφορούν την ενίσχυση των αδυναμιών του, όπως δυσκολίες που αντιμετωπίζει στη μνήμη εργασίας ή ακόμη και σε περιπτώσεις εμφάνισης καθυστέρηση στην γλωσσική του ανάπτυξη. Στην παραπάνω διαδικασία ακολουθούνται πιστά εξειδικευμένα προγράμματα και στρατηγικές, τα οποία έχουν οριοθετημένους στόχους και προσαρμοσμένο υλικό. Για παράδειγμα, μπορεί να περιλαμβάνουν τη χρήση οπτικών βοηθημάτων καθώς και τον διαχωρισμό μίας πληροφορίας σε μικρότερες με σκοπό να γίνει κατανοητή σε πιο απλά βήματα.

Ένα πολύ σημαντικό κομμάτι που περιλαμβάνεται στο εξατομικευμένο πρόγραμμα που ακολουθείται είναι η καταγραφή της προόδου του παιδιού. Η διαδικασία αυτή περιλαμβάνει τους ειδικούς εκπαιδευτικούς που έχουν αναλάβει το παιδί καθώς και τους γονείς. Η σημαντικότητα της καταγραφής της προόδου του παιδιού κρίνεται από την ανάγκη προσαρμογής του προγράμματος προκειμένου να ανταποκρίνεται στις συνεχείς ανάγκες του (Kay-Raining Bird et al., 2008).

Υποστηρικτική Τεχνολογία και Εργαλεία

Η τεχνολογία παίζει σημαντικό ρόλο στην υποστήριξη των μαθησιακών αναγκών των παιδιών με σύνδρομο Down. Εργαλεία, όπως εφαρμογές εκπαίδευσης και συσκευές

επικοινωνίας (AAC), βοηθούν τα παιδιά να εκφράζονται καλύτερα και να αναπτύσσουν δεξιότητες επικοινωνίας και κοινωνικής αλληλεπίδρασης.



Εικόνα 2.2.4. Τεχνολογία Υποστήριξης Μάθησης για παιδιά με Σύνδρομο Down

(<https://www.healthweb.gr/perissotera/tecnologia/syndromo-down-ta-atoma-me-syndromo-down-veltionoun-ti-zoi-tous-xari-sti-tecnologia>)

Οι διαδραστικοί πίνακες και οι φορητές συσκευές χρησιμοποιούνται για την ενίσχυση της μνήμης και της συγκέντρωσης, ενώ οι εφαρμογές παρέχουν προσαρμοσμένες δραστηριότητες ανάλογα με το επίπεδο κάθε μαθητή. Επιπλέον, η χρήση πολυαισθητηριακών μεθόδων (ακοή, όραση, αφή) αυξάνει την κατανόηση και αφομοίωση πληροφοριών.

Εργαλείο/Τεχνολογία	Χρήση	Σκοπός
Εφαρμογές Εκπαίδευσης	Ψηφιακές εφαρμογές με προσαρμοσμένα παιχνίδια και ασκήσεις.	Ενίσχυση μνήμης και δεξιοτήτων συγκέντρωσης.
Συσκευές Επικοινωνίας (AAC)	Φορητές συσκευές για υποβοήθηση λεκτικής και μη-λεκτικής επικοινωνίας.	Βελτίωση της έκφρασης και της επικοινωνιακής αυτονομίας.

Διαδραστικοί Πίνακες	Χρήση για οπτικοακουστική υποστήριξη στην εκπαίδευση και στην ενίσχυση δεξιοτήτων.	Βελτίωση της κατανόησης και της αφομοίωσης πληροφοριών.
Πολυαισθητηριακά Εργαλεία	Εργαλεία που συνδυάζουν διαφορετικές αισθήσεις (ακοή, όραση, αφή).	Βελτίωση της μάθησης μέσα από διαφορετικά ερεθίσματα.

Υποστήριξη Κοινωνικών και Συναισθηματικών Δεξιοτήτων

Η ενίσχυση των κοινωνικών δεξιοτήτων και η συναισθηματική υποστήριξη είναι κεντρικά στοιχεία των στρατηγικών εκπαίδευσης. Τα παιδιά με σύνδρομο Down συχνά δυσκολεύονται να κατανοήσουν κοινωνικά σήματα και να αλληλεπιδράσουν αποτελεσματικά. Στρατηγικές, όπως η κοινωνική μάθηση μέσα από παιχνίδι και η ενίσχυση θετικής συμπεριφοράς, βοηθούν τα παιδιά να αναπτύξουν αυτοπεποίθηση και ανεξαρτησία. Οι δάσκαλοι ενθαρρύνουν την κοινωνική αλληλεπίδραση μέσω ομαδικών δραστηριοτήτων και παιχνιδιών ρόλων, βοηθώντας τα παιδιά να κατανοούν καλύτερα κοινωνικές καταστάσεις (Fidler, Most, & Guiberson, 2017).

Μια ακόμη αποτελεσματική μέθοδος είναι η εφαρμογή τεχνολογιών εκπαιδευτικής υποστήριξης, όπως εφαρμογές και προγράμματα λογισμικού που παρέχουν εξατομικευμένες ασκήσεις για την ενίσχυση της γνωστικής ανάπτυξης. Τέτοιες εφαρμογές μπορούν να βοηθήσουν στην ενίσχυση της μνήμης και της προσοχής, ενώ ταυτόχρονα να παρέχουν στοχευμένες προκλήσεις για την ανάπτυξη στρατηγικών μάθησης (Silverman, 2007).

2.2.5.Ερευνητικά Ευρήματα

Οι πρόσφατες έρευνες για τη γνωστική ανάπτυξη των παιδιών με σύνδρομο Down έχουν αποδείξει ότι η πρόωπη παρέμβαση είναι καθοριστική για τη βελτίωση των γνωστικών τους ικανοτήτων (Hick et al., 2012). Η έγκαιρη εφαρμογή εκπαιδευτικών προγραμμάτων που στοχεύουν στη μνήμη, την προσοχή και την αφαιρετική σκέψη μπορεί να συμβάλει στην

ανάπτυξη δεξιοτήτων που διευκολύνουν την κοινωνική και ακαδημαϊκή ενσωμάτωση των παιδιών (Vicari, 2006).

Επίσης, οι έρευνες δείχνουν ότι τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν τη δυνατότητα να αναπτύξουν σημαντικές δεξιότητες, εφόσον έχουν πρόσβαση σε προσαρμοσμένες και εξατομικευμένες μεθόδους μάθησης (Fidler et al., 2011). Η εξατομίκευση της εκπαιδευτικής διαδικασίας και η ενσωμάτωση γνωστικών ασκήσεων στην καθημερινή ρουτίνα μπορούν να συμβάλλουν σημαντικά στην πρόοδό τους.

Ανάγνωση – Αποκωδικοποίηση

Η αντίληψη που υπερίσχυε βασιζόταν στην ικανότητα των ατόμων με σύνδρομο Down να παρουσιάζουν πρόοδο στους τομείς της ανάγνωσης και της μάθησης γενικότερα χωρίς διαρκή αποτελέσματα. Αργότερα, παρατηρήθηκε σε ένα εύρος ερευνών πως η αναγνωστική και βελτίωση που σημειώνεται εξαρτάται άμεσα από τη ισχυρή σύνδεση μεταξύ του μαθησιακού δυναμικού καθώς και του δείκτη νοημοσύνης των μαθητών. Βάση εξειδικευμένα τεστ έχουν τη δυνατότητα να υπολογίζουν τον δείκτη νοημοσύνης, μελετητές επικεντρώθηκαν στην ακαδημαϊκή επίδοση που θα παρουσιάσουν τα άτομα με σύνδρομο Down, καθώς και στις αναγνωστικές και μαθησιακές δεξιότητες που θα αναπτύξουν.

Μελέτη Περίπτωσης

Στο Πανεπιστήμιο Macquarie της Αυστραλίας διεξήχθη ένα εξειδικευμένο πρόγραμμα παρέμβασης που συμπεριέλαβε οκτώ παιδιά με τη διάγνωση του συνδρόμου Down. Το πρόγραμμα που ακολουθήθηκε αφορούσε την πρώιμη παρέμβαση και στόχευε στην ανάπτυξη των αναγνωστικών δεξιοτήτων μέσα από συγκεκριμένες συμπεριφορικές κατευθύνσεις που συντόνιζε η ομάδα των ερευνητών. Τα δεδομένα έδειξαν πως στην ηλικία των 8 ετών, το επίπεδο αναγνωστικής ικανότητας ταυτιζόταν με αυτό που θεωρείται κανονικό για έναν μαθητή της ίδιας ηλικίας χωρίς τη διάγνωση της νοητικής υστέρησης. Είναι σημαντικό να αναφέρουμε πως μόνο τα πέντε από τα οκτώ παιδιά εμφάνισαν δείκτη νοημοσύνης που τα τοποθετούσε στην κατηγορία των εκπαιδευσιμων, σε αντίθεση με το υπόλοιπο ποσοστό που είχε χαρακτηριστικά ασκήσιμων.

Μακροπρόθεσμα, με την ένταξη των μαθητών σε γενικό σχολείο φοίτησης, αποδείχθηκε πως η αναγνωστική τους ικανότητα δεν ήταν άμεσα συνδεδεμένη με τον δείκτη νοημοσύνης τους, έτσι κατέληξαν πως ικανότητα αυτή δεν συνοδεύεται απόλυτα με την ικανότητα κατανόησης ενός κειμένου, καθώς χαρακτηρίζεται ως μια κρίσιμη φάση της ανάγνωσης.

Μία σειρά ερευνητών επικεντρώθηκε με την

σειρά του στη χρησιμότητα της διδασκαλίας ανάγνωσης στα άτομα με σύνδρομο Down. Έχει καταγραφεί η άποψη πως τα άτομα με σύνδρομο Down δεν κατανοούν ένα κείμενο που διαβάζουν εξαιτίας της γενική δυσκολία, η οποία εντοπίζεται στην ικανότητάς τους να ανταποκρίνονται ορθά σε ερωτήσεις κατανόησης. Εν κατακλείδι, η εκτίμηση αυτή δεν μπορεί να θεωρηθεί ορθή και να μας οδηγήσει στο καθολικό συμπέρασμα εντοπισμού έλλειψης στο κομμάτι της κατανόησης μιας γραπτής πληροφορίας.

Τα δεδομένα της έρευνας υποστήριζαν πως η προσπάθεια εκμάθησης της διαδικασίας ανάγνωσης οδηγεί σε τα άτομα με σύνδρομο Down σε αρκετή σύγχυση και δεν τα βοηθά να ανταποκριθούν έστω και στο ελάχιστο των δυνατοτήτων τους. Σε επίπεδο κατανόησης του κειμένου, τα αποτελέσματα του προγράμματος κατέδειξαν πως από τους 15 μαθητές με σύνδρομο Down που συμμετείχαν, οι 11 κατανόησαν σε έναν ικανοποιητικό βαθμό το κείμενο που διάβαζαν, ενώ δεν περιορίζονταν στην αναπαραγωγή ήχων και γραμμάτων καθώς και μεμονωμένων λέξεων.

Εξ ίσου σημαντικά ευρήματα παρουσιάστηκαν και σε ένα άλλο μέρος ερευνών, σχετικό με την κατανόηση κειμένων, στο Πανεπιστημίου του Portsmouth, Sue Buckley. Στο παραπάνω ερευνητικό πρόγραμμα παρατηρήθηκε ότι τα παιδιά που ανήκαν στο σύνδρομο έρχονταν αντιμέτωπα με δυσκολία στην αναγνώριση λέξεων που μοιάζουν μεταξύ τους, μία δυσκολία που είχε χαρακτηριστεί ως αναμενόμενη για τον συγκεκριμένο πληθυσμό. Οι έρευνες κατέληξαν πως η εκμάθηση της ανάγνωσης ενισχύει σημαντικά το κομμάτι της ομιλίας, ειδικά πριν τα παιδιά κατακτήσουν πλήρως τη κατανόηση των λεκτικών μορφών (Fidler et al., 2011)..

Γλωσσική και Γνωστική Ανάπτυξη μέσω Εκπαιδευτικής Ένταξης

Η μελέτη αυτή διεξήχθη από το *Down Syndrome Education International* το 1999, εστιάζοντας στις επιδράσεις της ένταξης παιδιών με σύνδρομο Down σε γενικά σχολεία. Ο πληθυσμός της μελέτης περιλάμβανε παιδιά με σύνδρομο Down που φοιτούσαν τόσο σε γενικά όσο και σε ειδικά σχολεία.

Συγκρίθηκαν τα επίπεδα εκφραστικής γλώσσας και γραμματισμού, με βάση την αλληλεπίδραση που είχαν τα παιδιά σε γενικά σχολεία με τυπικά αναπτυσσόμενους

συνομηλίκους, έναντι αυτών σε ειδικά σχολεία. Οι ερευνητές κατέγραψαν βελτιώσεις στην κατανόηση κειμένου και στην εκφραστική γλώσσα σε περιβάλλοντα γενικής εκπαίδευσης.

Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι η συμμετοχή σε γενικά σχολεία μπορεί να βοηθήσει στην ενίσχυση της γλωσσικής ανάπτυξης και της κοινωνικής ένταξης των παιδιών με σύνδρομο Down, κάτι που υποστηρίζει την προώθηση της εκπαιδευτικής ένταξης (Down Syndrome Education International, 1999).

Παράμετρος	Παιδιά σε Γενική Εκπαίδευση	Παιδιά σε Ειδικά Σχολεία
Κατανόηση Κειμένου	Σημαντική βελτίωση	Μέτρια βελτίωση
Εκφραστική Γλώσσα	Βελτιωμένη	Λιγότερη βελτίωση
Αυτοεκτίμηση	Αυξημένη	Ελαφρώς αυξημένη
Κοινωνική Ένταξη	Πολύ καλή	Μέτρια

Μακροχρόνια Επιδράσεις της Πρώιμης Παρέμβασης

Οι Gibson και Harris (1988) διεξήγαγαν μια μετα-ανάλυση μελετών για την αποτελεσματικότητα των πρώιμων παρεμβάσεων σε παιδιά με σύνδρομο Down, παρακολουθώντας την πορεία τους από την πρώιμη παιδική ηλικία μέχρι την εφηβεία.

Η έρευνα σύγκρινε την κινητική και γλωσσική ανάπτυξη παιδιών που συμμετείχαν σε προγράμματα πρώιμης παρέμβασης με εκείνα που δεν συμμετείχαν. Τα δεδομένα ελήφθησαν από διάφορες μελέτες για την αξιολόγηση της εξέλιξης δεξιοτήτων των παιδιών σε βάθος χρόνου.

Οι ερευνητές διαπίστωσαν ότι, αν και ορισμένα οφέλη της πρώιμης παρέμβασης μειώθηκαν με την πάροδο του χρόνου, τα παιδιά που έλαβαν παρέμβαση διατήρησαν καλύτερες δεξιότητες από τα υπόλοιπα, γεγονός που υποδηλώνει τη σημασία της συνεχιζόμενης υποστήριξης (Hudson et al., 1984).

Δεξιότητα	Με Πρώιμη Παρέμβαση	Χωρίς Παρέμβαση
Κινητική Ανάπτυξη	Υψηλά επίπεδα	Μέτρια
Γλωσσική Ανάπτυξη	Καλύτερη εξέλιξη	Μικρή βελτίωση
Διατήρηση Δεξιοτήτων	Σταθερή	Περιορισμένη

Σχέση Εκπαιδευτικής Ένταξης και Κοινωνικών Δεξιοτήτων

Αυτή η μελέτη του *Down Syndrome Education International* (1999) επικεντρώθηκε στις κοινωνικές δεξιότητες παιδιών με σύνδρομο Down και την επίδραση του εκπαιδευτικού περιβάλλοντος στις κοινωνικές τους σχέσεις. Οι συμμετέχοντες ήταν έφηβοι που φοιτούσαν είτε σε ειδικά είτε σε γενικά σχολεία.

Οι ερευνητές παρατήρησαν τις κοινωνικές αλληλεπιδράσεις των παιδιών, καταγράφοντας το επίπεδο κοινωνικών δεξιοτήτων και την ικανότητά τους να σχηματίζουν φιλίες ανάλογα με το σχολικό περιβάλλον.

Τα ευρήματα έδειξαν ότι οι μαθητές σε ειδικά σχολεία είχαν στενότερες φιλικές σχέσεις, ενώ οι μαθητές σε γενικά σχολεία ανέπτυσαν κοινωνικές δεξιότητες μέσα από την αλληλεπίδραση με τυπικά αναπτυσσόμενους συνομηλίκους, βελτιώνοντας έτσι την κοινωνική τους προσαρμογή (*Down Syndrome Education International*, 1999).

Δεξιότητα/Χαρακτηριστικό	Γενική Εκπαίδευση	Ειδική Εκπαίδευση
Κοινωνικές Δεξιότητες	Βελτίωση αλληλεπίδρασης	Μέτρια βελτίωση
Σχέσεις Φιλίας	Ποικίλες, αλλά λιγότερο σταθερές	Πιο σταθερές
Αίσθηση Αποδοχής	Μέτρια	Υψηλή

Ανάπτυξη Λεπτής Κινητικότητας με Προγράμματα Παρέμβασης

Ο *Conolly et al.* (1980) διερεύνησε την ανάπτυξη της λεπτής κινητικότητας σε παιδιά με σύνδρομο Down, ειδικά μέσω της συμμετοχής τους σε πρώιμα προγράμματα παρέμβασης.

Η έρευνα αξιολόγησε τις δεξιότητες λεπτής κινητικότητας παιδιών που συμμετείχαν σε πρώιμη παρέμβαση και συγκρίθηκε με ομάδες παιδιών που δεν έλαβαν τέτοιες παρεμβάσεις, με έμφαση στις επιδόσεις τους σε καθημερινές δραστηριότητες και σε δοκιμασίες δεξιοτήτων.

Τα αποτελέσματα υποδεικνύουν ότι τα προγράμματα πρώιμης παρέμβασης είναι ιδιαίτερα ωφέλιμα, καθώς τα παιδιά που συμμετείχαν παρουσίασαν βελτιωμένες δεξιότητες λεπτής κινητικότητας και αυτονομίας, γεγονός που αναδεικνύει τη σημασία της υποστήριξης από νωρίς (Conolly et al., 1980).

Παράμετρος	Με Παρέμβασης	Χωρίς Παρέμβασης
Λεπτή Κινητικότητα	Σημαντική βελτίωση	Μικρή βελτίωση
Αυτονομία	Αυξημένη	Χαμηλή
Αυτοπεποίθηση	Υψηλή	Μέτρια

Γλωσσική Ανάπτυξη και Γραμματισμός σε Εκπαίδευση με Συνομηλίκους

Η μελέτη των *Laws και Gunn* (2002) εξέτασε τη γλωσσική ανάπτυξη παιδιών με σύνδρομο Down σε περιβάλλοντα γραμματισμού και εκπαίδευσης με συνομηλίκους τυπικής ανάπτυξης.

Η έρευνα συνέκρινε τις γλωσσικές δεξιότητες παιδιών με σύνδρομο Down που παρακολουθούσαν προγράμματα ανάγνωσης και γραφής με τυπικά αναπτυσσόμενους συνομηλίκους και αυτών που συμμετείχαν σε ειδικά προγράμματα.

Οι ερευνητές κατέληξαν ότι τα παιδιά με σύνδρομο Down που παρακολουθούσαν διδασκαλία γραμματισμού μαζί με συνομηλίκους ανέπτυξαν καλύτερα τις εκφραστικές τους ικανότητες και τη γλωσσική κατανόηση, ενισχύοντας ταυτόχρονα την επικοινωνιακή τους αυτοπεποίθηση (Laws & Gunn, 2002).

Δεξιότητα	Με Συνομηλίκους Τυπικής Ανάπτυξης	Χωρίς Συνομηλίκους Τυπικής Ανάπτυξης
Γλωσσική Έκφραση	Σημαντική βελτίωση	Μέτρια βελτίωση
Γραμματισμός	Αυξημένος	Μικρή βελτίωση
Επικοινωνιακή Αυτοπεποίθηση	Πολύ καλή	Μέτρια

2.2.6.Συμπεράσματα

Η γνωστική ανάπτυξη στα παιδιά με σύνδρομο Down παρουσιάζει σαφείς προκλήσεις, οι οποίες απαιτούν κατάλληλη εκπαιδευτική υποστήριξη και παρεμβάσεις που βασίζονται στις ιδιαίτερες ανάγκες τους. Οι στρατηγικές που επικεντρώνονται στη βελτίωση της μνήμης, της προσοχής και της επίλυσης προβλημάτων, καθώς και η ενίσχυση της οπτικής μάθησης, αποτελούν βασικά εργαλεία για τη βελτίωση των γνωστικών τους δεξιοτήτων (Edgin et al., 2010; Fidler et al., 2011). Η έρευνα υποδεικνύει ότι η πρόωπη και συστηματική παρέμβαση μπορεί να προσφέρει στα παιδιά με σύνδρομο Down καλύτερες προοπτικές για γνωστική και κοινωνική εξέλιξη.

Επιπλέον, η αξιοποίηση εξατομικευμένων στρατηγικών στην εκπαίδευση παιδιών με σύνδρομο Down, όπως τα Εξατομικευμένα Εκπαιδευτικά Προγράμματα (IEP), έχει αποδειχθεί εξαιρετικά αποτελεσματική. Αυτές οι στρατηγικές επιτρέπουν την προσαρμογή των στόχων και μεθόδων διδασκαλίας, ανταποκρινόμενες στις ιδιαίτερες ανάγκες κάθε παιδιού, και ενισχύουν την πρόοδό τους σε γνωστικούς και γλωσσικούς τομείς. Μια μελέτη της Buckley και των συνεργατών της (2019) έδειξε ότι τα παιδιά που ακολουθούν εξατομικευμένα προγράμματα σημειώνουν βελτιώσεις στη μνήμη και την προσοχή, ενώ η συμμετοχή των γονέων στη διαμόρφωση του προγράμματος συμβάλλει στην προσαρμογή του στις αλλαγές που παρατηρούνται στην ανάπτυξη των δεξιοτήτων τους.

Η υποστηρικτική τεχνολογία έχει γίνει κεντρικό εργαλείο στην εκπαίδευση παιδιών με σύνδρομο Down, διευκολύνοντας την επικοινωνία και την ανάπτυξη των γνωστικών τους δεξιοτήτων. Εργαλεία όπως οι συσκευές επικοινωνίας (AAC) και οι διαδραστικοί πίνακες δίνουν τη δυνατότητα στα παιδιά να εκφράζονται πιο εύκολα, ενισχύοντας την αυτονομία και την αυτοπεποίθησή τους. Μια έρευνα του Wilkinson και των συνεργατών του (2020)

καταδεικνύει ότι τα παιδιά που χρησιμοποιούν υποστηρικτική τεχνολογία επιτυγχάνουν καλύτερα αποτελέσματα σε δεξιότητες έκφρασης και κατανόησης, ενώ οι πολυαισθητηριακές μέθοδοι διδασκαλίας συνδυάζονται άριστα με την τεχνολογία, προσφέροντας στους μαθητές μια πιο διαδραστική και βιωματική εκπαιδευτική εμπειρία.

Η ανάπτυξη κοινωνικών και συναισθηματικών δεξιοτήτων σε παιδιά με σύνδρομο Down αποτελεί επίσης έναν σημαντικό εκπαιδευτικό στόχο. Οι στρατηγικές που ενθαρρύνουν θετικές κοινωνικές αλληλεπιδράσεις και καλλιεργούν την ψυχολογική ευεξία συμβάλλουν στη βελτίωση της αυτοεκτίμησης και της κοινωνικής αποδοχής. Έρευνες, όπως αυτή των Zigler και Hodapp (2021), δείχνουν ότι δραστηριότητες όπως το παιχνίδι ρόλων προάγουν την κοινωνική ενσωμάτωση και τη συναισθηματική ανάπτυξη, καθιστώντας τα παιδιά με σύνδρομο Down ικανά να συμμετέχουν πιο ενεργά στις σχολικές και κοινωνικές τους ομάδες.

Κεφάλαιο 3 | Πορεία στο χρόνο – Διαταραχή Γλωσσικών και Γνωστικών Δεξιοτήτων

Οι γλωσσικές και γνωστικές ικανότητες των ατόμων με σύνδρομο Down μεταβάλλονται σημαντικά σε κάθε στάδιο της ζωής, από την παιδική ηλικία έως την ενήλικη ζωή. Οι καθυστερήσεις στην ανάπτυξη των γλωσσικών και γνωστικών δεξιοτήτων εξελίσσονται ανάλογα με την ηλικιακή ομάδα του ατόμου, καθώς και από την πρόωρη γήρανση σε συνδυασμό με την εκδήλωση άνοιας στα άτομα με σύνδρομο Down.

Στην βρεφική ηλικία παρατηρούνται καθυστερήσεις στην παραγωγή των ήχων ή των λέξεων, ο λόγος είναι ασαφής λόγω προβλημάτων στην άρθρωση και στη φωνητική παραγωγή. Παρουσιάζεται δυσκολία στην επεξεργασία πληροφοριών και στη μνημονική λειτουργία (Laws, G., & Bishop, 2012). Στην παιδική ηλικία, παρουσιάζονται δυσκολίες στη φωνολογία, στη γραμματική και στη σύνταξη του παραγόμενου λόγου με αποτέλεσμα ο λόγος να καθίσταται ασαφής (Roberts, Price, & Malkin, 2013). Επιπροσθέτως, εκδηλώνονται προβλήματα στην εργαζόμενη μνήμη και στη βραχύχρονη, με εστίαση στη λεκτική μνήμη (Naess et al., 2012). Στην εφηβική ηλικία φαίνεται οι καθυστερήσεις στη γλωσσική και γνωστική ανάπτυξη να σταθεροποιούνται. Δυσκολίες εντοπίζονται στην ανάπτυξη λεξιλογίου, στη γραμματική και τη σύνταξη καθώς στο τομέα της επικοινωνίας (Laws & Bishop, 2012). Αξίζει να αναφερθεί πως η εφηβεία επιδρά στην εκδήλωση προβλημάτων στην προσαρμοστικότητα και στην κοινωνικοποίηση του ατόμου. Επιπλέον, περιορισμοί σημειώνονται στην εκτελεστική λειτουργία και στη λειτουργία της εργαζόμενης μνήμης. Στην ενήλικη ζωή, ωστόσο, παρατηρείται παλινδρομική τάση στις γνωστικές και γλωσσικές δεξιότητες μετά την ηλικία των 40 ετών, όπου αυξάνεται ο κίνδυνος εκδήλωσης άνοιας τύπου Alzheimer (Hithersay et al., 2019). Εξίσου σημαντική είναι η πρόωρη γήρανση που σημειώνεται στα άτομα με σύνδρομο Down η οποία ενθαρρύνει τη σταδιακή επιδείνωση της μνήμης, της κατανόησης, της ομιλίας καθώς και της αυτοεξυπηρέτησης του ατόμου (Campbell, M. & Heslop, P. 2008).

Συμπερασματικά, η διαταραχή των γλωσσικών και γνωστικών δεξιοτήτων στα άτομα με σύνδρομο Down αποτελεί ένα πολυσύνθετο ζήτημα που σχετίζεται άμεσα με τη γενετική ανωμαλία του χρωμοσώματος, τρισωμίας 21. Η νοητική υστέρηση των ατόμων με σύνδρομο Down εκτείνεται από ήπιου έως μέτριου βαθμού, ενώ σε ορισμένες περιπτώσεις

σημειώνεται σοβαρή νοητική αναπηρία. Οι καθυστερήσεις εξελίσσονται κατά την πάροδο του χρόνου με έντονη επιδείνωση των ικανοτήτων μετά την ενήλικη ζωή

3.1 Πορεία στο χρόνο – Διαταραχή των Γλωσσικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down

3.1.1 Διαταραχή των Γλωσσικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down στη Βρεφική Ηλικία

Η πορεία της γλωσσικής ανάπτυξης σε άτομα με σύνδρομο Down ακολουθεί μία καθοδική κατεύθυνση με την πάροδο του χρόνου. Σημειώνονται σημαντικές καθυστερήσεις από τα πρώτα στάδια της μη-λεκτικής επικοινωνίας. Στη βρεφική ηλικία, κατά την οποία συντελείται η ανάπτυξη της πρώιμης επικοινωνίας, τα βρέφη με σύνδρομο Down παρουσιάζουν δυσκολίες στην πρώιμη λεκτική έκφραση. Ειδικότερα, η εκφορά των πρώτων βρεφικών φωνηέντων και ήχων εκδηλώνεται με πιο αργούς ρυθμούς στα βρέφη με σύνδρομο Down (Dodd & Thompson, 2012). Η επικοινωνία και η αλληλεπίδραση των βρεφών χρησιμοποιώντας τους βρεφικούς ήχους εξελίσσονται αργά με αποτέλεσμα να σημειώνεται καθυστέρηση στην παραγωγή των αρχικών φθόγγων και συλλαβών, οι οποίες θέτουν τη βάση για την παραγωγή του προφορικού λόγου (Zampini & D'Odorico, 2013). Αξίζει να σημειωθεί πως η άρθρωση του λόγου καθυστερεί λόγω προβλημάτων στην ανατομία της στοματικής κοιλότητας που εμφανίζουν τα παιδιά με σύνδρομο Down, όπως είναι η μυϊκή υποτονία. Οι δυσκολίες στον μηχανισμό της στοματικής κοιλότητας επιδρούν σε μεγάλο βαθμό στη φωνολογική ικανότητα του ατόμου με σύνδρομο Down (Dodd & Thompson, 2012). Με βάση επιστημονικές έρευνες, σε ηλικία 1 έτους το βρέφος παράγει 10 λέξεις και σε ηλικία 3 ετών παράγει πενήντα λέξεις, γεγονός που αποδεικνύει μία αργή αλλά ορατή ανάπτυξη της ομιλίας.

Τα βρέφη με σύνδρομο Down παρουσιάζουν προβλήματα στην επικοινωνιακή δεξιότητα και στην κοινωνική συμπεριφορά, καθώς η βλεμματική επαφή και η ανταπόκριση τους σε ακουστικά και οπτικά ερεθίσματα που δέχονται είναι περιορισμένη (Fidler, Most, & Guiberson, 2013). Η βλεμματική επαφή παρόλο που είναι μειωμένη αποτελεί ένας τρόπος μετάδοσης των αναγκών των βρεφών με σύνδρομο down. Επιπροσθέτως, οι αντανakλαστικές έκφρασης του προσώπου όπως το κοινωνικό χαμόγελο ή το κλάμα ως

απόρροια ερεθισμάτων του κοινωνικού περιβάλλοντος ακολουθούν μία βραδεία πορεία ανάπτυξης. Υπάρχει δυσκολία στον αλληλοσυντονισμό της προσοχής, που αφορά τη συνειδητή διατήρηση της προσοχής σε ένα αντικείμενο ή σε μία δραστηριότητα παράλληλα με τον πρόσωπο που επικοινωνούν εκείνη τη χρονική στιγμή. Η διαδικασία του αλληλοσυντονισμού ξεκινά με την πρωτοβουλία του παιδιού ή την παρότρυνση ενός ενήλικα. Αξίζει να τονιστεί πως παρουσιάζονται προβλήματα στην αλληλεπίδραση με το κοινωνικό πλαίσιο και στην εξερεύνηση του κοινωνικού περιβάλλοντος (Cameron et al., 2020).

Η χρήση μη λεκτικής επικοινωνίας είναι συχνή στα βρέφη με σύνδρομο Down, τα οποία χρησιμοποιούν χειρονομίες σε ηλικία περίπου 10-12 μηνών, η οποία είναι βασισμένη στη νοηματική γλώσσα ως πρώιμο στάδιο επικοινωνίας και αλληλεπίδρασης με το περιβάλλον (Fidler et al., 2013). Οι χειρονομίες διακρίνονται σε δεικτικές, οι εικονικές, ρυθμικές και οι συμβατικές. Από την ηλικία των 18 μηνών το βρέφος μιμείται δεικτικές χειρονομίες όπως το να χαιρετούν και με την πάροδο του χρόνου οι χειρονομίες εμπλουτίζονται, ώστε να αντικαταστήσουν λέξεις. Ειδικότερα, το βρέφος θα δείξει ένα αντικείμενο ή θα ζητήσει κάτι κρατώντας στα χέρια, χωρίς να αξιοποιήσει την προφορική γλώσσα ως μέσο επικοινωνίας (Fidler, Most, & Guiberson, 2013). Στην ηλικία 12 έως 18 μηνών τα βρέφη χρησιμοποιούν τις εικονικές χειρονομίες, αρχίζουν να αναπαριστούν τη χρήση αντικειμένων ή ενεργειών, τα βρέφη με σύνδρομο down θα καθυστερήσουν (Zampini & D'Odorico, 2013). Οι ρυθμικές χειρονομίες όπως είναι τα παλαμάκια ή το χειροκρότημα αναπτύσσονται στην ηλικία των 8 έως 12 μηνών (Cameron et al., 2020). Τέλος, οι συμβατικές χειρονομίες εκδηλώνονται στο ηλικιακό φάσμα από 12-15 μήνες με μία καθυστέρηση για τα βρέφη με σύνδρομο Down, όπου τα βρέφη γνέφουν καταφατικά ή αρνητικά δηλώνοντας το «ναι» ή το «όχι» (Kumin, 2012).

Οι βασικές δεξιότητες της κατανόησης είναι αναπτυγμένες στα βρέφη με σύνδρομο Down, καθώς μπορούν να αντιληφθούν και να επεξεργαστούν οπτικά ερεθίσματα (Kumin, 2012). Εξίσου σημαντικό είναι η ανταπόκριση των βρεφών σε απλές οδηγίες που τους δίνονται καθώς και σε λέξεις που συνδέονται με ένα οπτικό ερέθισμα όπως μία χειρονομία. Σε ηλικία 2.5 ετών είναι σε θέση να κατανοήσουν σε καλύτερο βαθμό το λεξιλόγιο χωρίς να μπορούν να το αξιοποιήσουν για την παραγωγή του λόγου. Ωστόσο, τα βρέφη αδυνατούν να επεξεργαστούν ακουστικά ερεθίσματα λόγω ενδεχόμενης ηπίας έως μέτριας απώλειας ακοής που έχουν εκ γενετής (Zampini & D'Odorico, 2013). Για παράδειγμα, τα βρέφη δεν θα στρέψουν το κεφάλι τους προς το ακουστικό ερέθισμα που δέχονται ούτε θα

παρατηρήσουν το άτομο που τους μιλάει. Η ακουστική διάκριση, η ικανότητα διαχωρισμού παρόμοιων λέξεων και η ακουστική μνήμη, η βραχύχρονη συγκράτηση ακουστικών ερεθισμάτων είναι περιορισμένη και καθυστέρηση η ανάπτυξη της στα βρέφη με Down. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα να καθυστερείται η γλωσσική ανάπτυξη, καθώς δυσχεραίνει την παραγωγή και την κατανόηση του λόγου. Συνεπώς, τα οπτικά ερεθίσματα χρησιμοποιούνται ως μέσο επικοινωνίας για τα βρέφη με Τρισωμία 21, καθώς έχει αποδειχθεί πως έχουν καλή οπτική μνήμη.

Συνοψίζοντας, η γλωσσική ανάπτυξη των βρεφών με Τρισωμία 21 ακολουθεί πιο αργούς ρυθμούς σε σχέση με τα τυπικής ανάπτυξης βρέφη. Οι καθυστερήσεις εντοπίζονται στη λεκτική επικοινωνία, εστιάζοντας στην αδυναμία της άρθρωσης, της ακουστικής επεξεργασίας και μνήμης, του αλληλοσυντονισμού και των γενετικών προβλημάτων στη στοματική κοιλότητα που επιβραδύνουν την ανάπτυξη της ομιλίας και ενθαρρύνουν την ανάπτυξη της μη λεκτικής επικοινωνίας. Η μη λεκτική επικοινωνία, με τη χρήση χειρονομιών και την αξιοποίηση οπτικών ερεθισμάτων είναι σε μεγαλύτερο βαθμό αναπτυγμένη συγκριτικά με την ακουστική και είναι η πρόιμη μορφή αλληλεπίδρασης των βρεφών με σύνδρομο Down με το κοινωνικό τους περιβάλλον.

3.2 Πορεία στο χρόνο – Διαταραχή των Γνωστικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο

Down

3.1.2 Διαταραχή των Γλωσσικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down στην Παιδική Ηλικία

Η γλωσσική πορεία των παιδιών που έχουν διαγνωστεί με σύνδρομο Down αποτελεί μία πολυσύνθετη διαδικασία που χαρακτηρίζεται από καθυστερήσεις και παλινδρομήσεις συγκριτικά με τυπικής ανάπτυξης παιδιά. Στην παιδική ηλικία που είναι συνδεδεμένη με την είσοδο του παιδιού στο σχολείο, τα παιδιά με σύνδρομο Down αντιμετωπίζουν δυσκολίες στη μαθησιακή διαδικασία και στην επικοινωνία μέσα στο σχολικό πλαίσιο.

Η ανάπτυξη της λεκτικής επικοινωνίας εμφανίζει δυσκολίες στα παιδιά με σύνδρομο Down καθώς υπάρχουν προβλήματα στην άρθρωση και στη φωνολογική ανάπτυξη. Ειδικότερα, η ανατομία της στοματικής κοιλότητας διαφέρει στα παιδιά με σύνδρομο Down, τα οποία χαρακτηρίζονται από μεγάλο όγκο γλώσσας συγκριτικά με τη μικρή στοματική κοιλότητα

με χαμηλωμένα άκρα, στην οποία ο ουρανίσκος είναι σε μεγάλο βαθμό αψιδωτός, με αποτέλεσμα να παρουσιάζονται προβλήματα κατά την παραγωγή φωνημάτων και φθόγγων (Kumin, 2012). Η αδυναμία εκφοράς του προφορικού λόγου με σαφήνεια έχει ως αποτέλεσμα τα παιδιά να παραλείπουν ή να αλλοιώνουν φθόγγους και σε ορισμένες περιπτώσεις μπορεί να τους αντικαθιστούν με πιο απλούς. Ο αργός ρυθμός ανάπτυξης της φωνολογικής ενημερότητας συνδέεται με τις δυσκολίες στην ανάγνωση και στη γραφή των παιδιών με σύνδρομο Down. Στην ανάγνωση, που αποτελεί μία σύνθετη διαδικασία αποκωδικοποίησης και κατανόησης, τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν μειωμένη ικανότητα να συνδέουν τους ήχους με τα γράμματα και να σχηματίζουν τις λέξεις λόγω προβλημάτων στην ακουστική μνήμη και στη βραχυπρόθεσμη μνήμη, γεγονός που καθυστερεί την κατάκτηση της φωνολογικής ενημερότητας. Πιο συγκεκριμένα, τα παιδιά με σύνδρομο Down δυσκολεύονται να αντιληφθούν και να επεξεργαστούν ακουστικά ερεθίσματα, γεγονός που οφείλεται σε γενετικές ανωμαλίες στον ακουστικό πόρο που συνδέονται με το σύνδρομο ή με τη μέση ωτίτιδα που είναι συχνή στα παιδιά με σύνδρομο Down, προκαλώντας ένα είδος ακουστικής απώλειας που μπορεί να είναι παροδική ή μόνιμη (Cohen, AJ, Lieu, JE, & Hohman, M. 2014). Η βραχυπρόθεσμη μνήμη είναι εξίσου ελλιπώς αναπτυγμένη στα άτομα με σύνδρομο Down καθώς αδυνατούν να αποθηκεύσουν προσωρινά πληροφορίες και να τις επεξεργαστούν. Αυτό έχει ως αντίκτυπο να μην είναι σε θέση να ανακαλέσουν γράμματα ή λέξεις, να μην ολοκληρώνουν δραστηριότητες που απαιτούν διαδοχικά βήματα ή να δυσκολεύονται να κατανοήσουν οδηγίες που τους δίνονται.

Αξίζει να αναφερθούν οι δυσκολίες που αντιμετωπίζουν τα παιδιά με σύνδρομο Down στην ανάπτυξη του λεξιλογίου και στην έκφραση της ομιλίας. Ειδικότερα, η ανάπτυξη του λεξιλογίου συνδέεται με την περιορισμένη φωνολογική ενημερότητα και την αδύναμη βραχύχρονη μνήμη των παιδιών με σύνδρομο Down (Chapman et al., 2013). Με βάση έρευνες τα παιδιά με σύνδρομο Down δυσκολεύονται να κατονομάσουν αντικείμενα που χρησιμοποιούν στην καθημερινότητά τους λόγω του περιορισμένου αριθμού λέξεων που έχουν αποθηκεύσει στη μνήμη τους (Volterra et al., 2003). Ο λόγος τους χαρακτηρίζεται ως τηλεγραφικός με την χρήση απλών λέξεων, χωρίς την παρουσία γραμματικής ακρίβειας και συντακτικής αλληλουχίας μεταξύ των προτάσεων. Εμβαθύνοντας περισσότερο, η παραγωγή γραμματικών λέξεων κατά την εκφορά του λόγου όπως είναι τα άρθρα, οι αντωνυμίες και οι προθέσεις είναι περιορισμένη. Η εκμάθηση και η χρήση του συντακτικού είναι δύσκολη για τα παιδιά με σύνδρομο Down λόγω της αδυναμίας κατανόησης των μορφοσυντακτικών κανόνων (Volterra et al., 2003). Επιπλέον, συχνά κατά τη διαδικασία εκφοράς του λόγου

κάνουν λάθη όταν καλούνται να επαναλάβουν λέξεις ή προτάσεις καθώς και αριθμούς. Εξίσου σημαντική είναι η φτωχή χωροταξική ικανότητα που διακρίνει τα παιδιά με σύνδρομο Down, η οποία συνδέεται άμεσα με την ανάπτυξη του λεξιλογίου και την αντίληψη γραμματικών και συντακτικών κανόνων (Volterra et al., 2003). Στην ηλικία των 10 ετών, τα παιδιά εκδηλώνουν προβλήματα στην κατανόηση τοπικών επιρρημάτων, όπως το «μέσα», «έξω», «πάνω», «κάτω» και «δίπλα» (Chapman et al., 2013). Τέλος, αξίζει να επισημανθεί πως τα παιδιά με σύνδρομο Down αντιλαμβάνονται και κατανοούν περισσότερες λέξεις από όσες είναι σε θέση να παράξουν τα ίδια (Chapman & Hesketh, 2014).

Οι δυσκολίες που αντιμετωπίζουν τα παιδιά με σύνδρομο Down στην καταληπτότητα της ομιλίας δυσχεραίνουν το κομμάτι της επικοινωνίας και της κοινωνικοποίησης. Ο τηλεγραφικός τους λόγος δεν γίνεται εύκολα αντιληπτός από τον συνομιλητή τους και τα ίδια τα παιδιά δεν είναι σε θέση να κατανοήσουν τον λόγο του συνομιλητή τους λόγω του φτωχού λεξιλογίου και της ελλιπούς φωνολογικής ενημερότητας με αποτέλεσμα να μην μπορούν να συνδιαλεγούν. Επιπλέον, τα παιδιά με σύνδρομο Down παρουσιάζουν δυσκολίες στην πραγματολογία της ομιλίας, στην ικανότητα του να χρησιμοποιούν και να προσαρμόζουν τον λόγο τους με τον κατάλληλο τρόπο αναλόγως την περίσταση και το συνομιλητή τους (Κυριαζή & Καραμέρου, 2017). Η οργάνωση της σκέψης και η εστίαση πάνω σε ένα θέμα συζήτησης εκλείπουν στα άτομα με σύνδρομο Down, καθώς έχουν απώλεια συγκέντρωσης και αδυνατούν να βάλουν τις σκέψεις τους σε μία διαδοχική σειρά. Η μεταφορική χρήση της γλώσσας, το χιούμορ, η ειρωνεία και οι ιδιωματισμοί δεν γίνονται κατανοητά από τα παιδιά με σύνδρομο Down, καθώς μπορούν να αντιληφθούν μόνο την κυριολεκτική σημασία των λέξεων (Παπαδάκη & Μανδαράκα, 2018). Επιπροσθέτως, η βλεμματική επαφή με τον συνομιλητή είναι περιορισμένη και δυσκολεύονται να αντιληφθούν τις εκφράσεις του προσώπου ή την αλλαγή του τόνου της φωνής του συνομιλητή τους. Γι' αυτό το λόγο, τα παιδιά με σύνδρομο Down χρησιμοποιούν τη μη λεκτική επικοινωνία για να αλληλεπιδράσουν με άλλα άτομα, χρησιμοποιώντας χειρονομίες ή νοήματα (Roberts et al., 2013). Εξίσου σημαντική είναι η χαμηλή αυτοαντίληψη που έχουν τα παιδιά σύνδρομο Down λόγω των δυσκολιών που αντιμετωπίζουν, οι οποίες είναι πιο έντονες στην εκπαιδευτική διαδικασία ως μαθησιακές δυσκολίες. Το αίσθημα μειονεξίας που νιώθουν τα άτομα με σύνδρομο Down έναντι των συνομηλίκων τους συχνά τους ωθεί στο να επιλέξουν την απομόνωση ή περιθωριοποιούνται

από το κοινωνικό σύνολό λόγω της ιδιαιτερότητά τους, ανασύροντας προκαταλήψεις και στερεότυπα του παρελθόντος (Chapman & Hesketh, 2014).

3.1.3 Διαταραχή των Γλωσσικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down στην Εφηβική Ηλικία

Η εφηβική ηλικία είναι μία μεταβατική περίοδος καθώς το παιδί μεταβαίνει από την παιδική ηλικία στην ενήλικη ζωή. Η αναζήτηση της προσωπικής ταυτότητας, οι σωματικές και ψυχικές αλλαγές, η τάση ανεξαρτησίας και εγωκεντρισμού, ο επαγγελματικός προσανατολισμός αποτελούν παράγοντες που ταλανίζουν ένα έφηβο. Η περίοδος της εφηβείας διακρίνεται σε τρία στάδια: την πρόιμη εφηβεία που αφορά το ηλικιακό φάσμα από 12 έως 14 ετών, τη μέση εφηβεία που αφορά την άτομα ηλικίας από 15 έως 17 ετών και τέλος την καθυστερημένη εφηβεία που αφορά άτομα ηλικίας από 18 έως 21 ετών. Τα στάδια ανάπτυξης των εφήβων με Σύνδρομο Down δεν διαφέρουν από τους εφήβους τυπικής ανάπτυξης.

Στην εφηβεία κύριο ρόλο παίζει η ταυτότητα του φύλου, η ικανότητα του ατόμου να αντιληφθεί τον εαυτό του και να διαμορφώσει την αυτοεικόνα του. Η απόκτηση της ταυτότητας είναι μία πολυσύνθετη διαδικασία για τους έφηβους με σύνδρομο Down λόγω των γλωσσικών και γνωστικών ελλείψεων που παρουσιάζουν. Ο έφηβος είναι σε θέση να κατανοήσει την ταυτότητα φύλου του ως άνδρας ή γυναίκα αλλά αδυνατεί να αντιληφθεί τα χαρακτηριστικά και τους κοινωνικούς ρόλους που φέρει το κάθε φύλο στην κοινωνία (Wishart & Johnston, 2010). Εξίσου σημαντική δυσκολία παρουσιάζεται στην έκφραση των συναισθημάτων τους και των επιθυμιών τους προς το αντίθετο φύλο καθώς και η αντίληψη των συναισθημάτων των άλλων προς εκείνον. Η δημιουργία ερωτικής σχέσης καθίσταται πιο δύσκολη λόγω προβλημάτων στην επικοινωνία και μειωμένης κατανόησης των κοινωνικών κανόνων. Επιπλέον, μπορούν να συνδεθούν συναισθηματικά αλλά αδυνατούν να οριοθετήσουν τις σχέσεις τους και να κατανοήσουν τις κοινωνικές συμβάσεις (van Gameren-Oosterom et al. , 2013). Τέλος, οι έφηβοι λόγω της επιθυμίας του να γίνουν ποθητοί από το αντίθετο φύλο συχνά είναι πιο ευάλωτοι στη δημιουργία σχέσης.

Στην εφηβική ηλικία το άτομο με σύνδρομο Down είναι σε θέση να κατέχει ένα βασικό λεξιλόγιο που αφορά απλές λέξεις, οι οποίες αφορούν πρόσωπα, αντικείμενα οι περιστάσεις

που σχετίζονται με το στενό περιβάλλον του ατόμου (Chapman,2012). Η χρήση του λεξιλογίου υπηρετεί καθημερινές ενασχολήσεις του ατόμου και εξυπηρετούν την επικοινωνία του στην καθημερινή ζωή για την κάλυψη των βασικών του αναγκών και υποχρεώσεων. Η απομνημόνευση οικείων λέξεων και η σύνδεση αυτών με οπτικές εικόνες είναι πιο εύκολη στους εφήβους με σύνδρομο Down, λόγω της αναπτυγμένης οπτικής αντίληψης και της συχνότητας χρήσης των λέξεων αυτών (Finestack & Abbeduto 2013). Εξίσου αναπτυγμένη είναι οπτική μνήμη, οι έφηβοι μπορούν να απομνημονεύσουν , να επεξεργαστούν και να ανακαλέσουν πληροφορίες που έχουν λάβει ως οπτικά ερεθίσματα, με τη δημιουργία συμβόλων και εικόνων. Η οπτική μνήμη βοηθά στη μάθηση και στην επικοινωνία των εφήβων με σύνδρομο Down.

Ο έφηβος με σύνδρομο Down παρουσιάζει δυσκολίες στην ανάπτυξη της γλωσσικής ικανότητας, εκδηλώνοντας προβλήματα στην ακαδημαϊκή του πρόοδο και στη δημιουργία κοινωνικών σχέσεων. Στη μαθησιακή διαδικασία ο έφηβος αντιμετωπίζει δυσκολίες στην έκφραση του προφορικού λόγου , στη γραφή και στην ακουστική κατανόηση (Finestack & Abbeduto 2013). Οι δυσκολίες άρθρωσης και παραγωγής της ομιλίας λόγω της γενετικής ιδιομορφίας της στοματικής κοιλότητας των ατόμων με σύνδρομο Down καθιστά τον λόγο μη κατανοητό, λόγω της αδυναμίας καλής άρθρωσης των φθόγγων και των συμφώνων. Κρίνεται συχνά απαραίτητη η διευκρίνιση ή η επανάληψη των λεγομένων του ατόμου για την επίτευξη μίας καλής επικοινωνίας με το συνομιλητή.

Εξίσου σημαντική είναι η μειωμένη φωνολογική μνήμη που έχει ο έφηβος με σύνδρομο Down, ειδικότερα η ικανότητα αποθήκευσης και επεξεργασίας ηχητικών πληροφοριών είναι περιορισμένη με αποτέλεσμα να καθίσταται δυσκολότερη η εκμάθηση νέων λέξεων και ο σχηματισμός σύνθετων προτάσεων με συντακτικά και γραμματικά φαινόμενα (Finestack & Abbeduto 2013). Οι δυσκολίες στη γραμματική εντοπίζονται στη μειωμένη ανάπτυξη του λεξιλογίου, στην αδύνατη φωνολογική μνήμη και στη μειωμένη ανάπτυξη της κριτικής και αφηρημένης σκέψης. Η αφηρημένη σκέψη των παιδιών με Down εμφανίζει δυσκολίες στη δομή και στην έκταση του αφηγηματικού λόγου, που ονομάζεται μακροδομία και στη συνοχή και συνεκτικότητα των προτάσεων που αφορούν τη μικροδομία (Finestack & Abbeduto,2012). Οι έφηβοι αδυνατούν σε σημαντικό βαθμό να διατηρήσουν την

χρονική ακολουθία και συνοχή στην αφήγηση μίας ιστορίας και παραλείπουν συνήθως κύρια γεγονότα από την πλοκή μίας ιστορίας. Συγκρατούν μεμονωμένα στοιχεία από την πλοκή της ιστορίας χωρίς να υπάρχει συνδετικός κρίκος ανάμεσά τους, με αποτέλεσμα να

μην υπάρχει νόημα στην αφήγηση. Η σύνδεση των προτάσεων χαρακτηρίζεται από έλλειψη συνοχής, καθώς απουσιάζουν συνδετικές λέξεις και φράσεις και βοηθητικά ρήματα που κάνουν πιο εύληπτο τον γραπτό λόγο. Στον προφορικό λόγο η αφήγηση μπορεί να χαρακτηρίζεται από παύσεις, έλλειψη ροής και τραύλισμα (Finestack & Abbeduto, 2012).

Τα προβλήματα του εφήβου στη φωνολογική μνήμη, στη σύνταξη και γραμματική καθώς και στην αφήγηση έχουν ως αποτέλεσμα την εκδήλωση δυσκολιών στο μάθημα της Γλώσσας. Ως μαθητής αδυνατεί να συγκρατήσει και να επεξεργαστεί πληροφορίες που του δίνονται ακουστικά και αδυνατεί να αντιληφθεί λεκτικές οδηγίες και τον προφορικό λόγο (Laws & Gunn, 2011). Επιπλέον, δυσκολία συναντάται και στη διαδικασία της ανάγνωσης, λόγω της ελλιπούς φωνολογικής ενημερότητας και της αδυναμίας στην αποκωδικοποίηση. Η μειωμένη βραχυπρόθεσμη μνήμη καθιστά δύσκολη την απομνημόνευση των συμβόλων και η φτωχή ακουστική μνήμη δυσχεραίνει την απομνημόνευση των ήχων των γραμμάτων. Η αναγνωστική λειτουργία είναι άμεσα συνδεδεμένη με τη γραπτή εκφορά του λόγου, επομένως εντοπίζονται δυσκολίες και στην οργάνωση και απόδοση της σκέψης των μαθητών με σύνδρομο Down στον γραπτό λόγο (Finestack & Abbeduto, 2012). Παράλληλα, προβλήματα εντοπίζονται στη γραμματική και συντακτική δομή προτάσεων και στο περιορισμένο λεξιλόγιο που διαθέτουν που καθιστά δύσκολη τη γραπτή έκφραση (Finestack & Abbeduto, 2012).

Οι μαθησιακές δυσκολίες που αντιμετωπίζουν οι έφηβοι έχουν αντίκτυπο και στον μάθημα των Μαθηματικών. Αναλυτικότερα, η αφαιρετική σκέψη και η μνήμη εργασίας είναι βασικές λειτουργίες για την αντίληψη μαθηματικών εννοιών και της καλλιέργεια της μαθηματικής σκέψης (Monari & Pellegrini 2010). Ο έφηβος δυσκολεύεται να αντιληφθεί μαθηματικά σύμβολα και μαθηματικές πράξεις που απαιτούν αφηρημένη σκέψη, η οποία αποδίδεται μέσα από τη σχέση μεταξύ πολλαπλασιασμού και διαίρεσης. Επιπλέον, αδυναμία παρουσιάζεται στην αντίληψη της ποσοτικής διάστασης των αριθμών και στην ταξινόμησή τους κατά σειρά (Bird & Buckley, 2013). Η επίλυση μαθηματικών προβλημάτων είναι δύσκολη για τους μαθητές με σύνδρομο Down καθώς καλούνται να συγκρατήσουν τα ζητούμενα του προβλήματος και στην συνέχεια να τα οργανώσουν για να βρουν τη λύση του προβλήματος, γεγονός που συνδέεται με την αδύναμη μνήμη εργασίας που είναι υπεύθυνη για την προσωρινή αποθήκευση πληροφοριών.

Στο τομέα της κοινωνικοποίησης οι έφηβοι με σύνδρομο Down δυσκολεύονται να επικοινωνήσουν. Ειδικότερα, δυσκολίες εντοπίζονται στην ανάπτυξη διαλόγου, καθώς ο

έφηβος με σύνδρομο Down έχει φτωχό λεξιλόγιο και δεν μπορεί να αντιληφθεί σε μεγάλο βαθμό τον προφορικό λόγο λόγω μειωμένης ακουστικής αντίληψης. Αξίζει να αναφερθεί το πρόβλημα αντίληψης της μεταφορικής χρήσης της γλώσσας ή του αστείου λόγω περιορισμένης ανάπτυξης στην αφηρημένη σκέψη. Εξίσου σημαντική δυσκολία παρουσιάζεται στην κατανόηση των συναισθημάτων των άλλων και της μη λεκτικής επικοινωνίας όπως είναι η έκφραση του προσώπου ή η στάση του σώματος (Fidler et al., 2012). Επιπλέον, ο έφηβος δυσκολεύεται να προσαρμόσει τον λόγο του αναλόγως της εκάστοτε περίπτωσης που θα βρεθεί. Οι έφηβοι με σύνδρομο Down αναζητούν την αποδοχή από τους συνομηλίκους τους και επιδιώκουν την επικοινωνία αλλά συχνά οι δυσκολίες που αντιμετωπίζουν τους προκαλούν άγχος στην κοινωνική συναναστροφή.

Η επιλογή επαγγελματικού προσανατολισμού στους εφήβους με σύνδρομο Down είναι πιο δύσκολη λόγω των περιορισμένων επαγγελματικών ευκαιριών που υπάρχουν για τα άτομα με ειδικές ανάγκες στο χώρο εργασίας. Ειδικότερα, οι έφηβοι με σύνδρομο Down παρουσιάζουν δυσκολίες στην επιλογή επαγγελματικής πορείας λόγω των χαρακτηριστικών της γνωστικής τους ανάπτυξης, η οποία χαρακτηρίζεται από αδυναμία στην παραγωγή του λόγου, στη λογική σκέψη, στη μνήμη εργασίας και στην επίλυση σύνθετων προβλημάτων. Οι έφηβοι εκδηλώνουν περιορισμούς στη διαδοχική ακολουθία γεγονότων και στη αφηρημένη σκέψη, μη μπορώντας να δημιουργήσουν υποθέσεις, γεγονός που καθιστά δυσκολότερη την προσαρμογή τους σε ορισμένα επαγγέλματα (Παρασκευόπουλο, 2003). Επιπλέον, η χαμηλή αυτοεκτίμηση των εφήβων με σύνδρομο Down προωθεί το αίσθημα πιθανής αποτυχίας και τους αποθαρρύνει να σχεδιάζουν το επαγγελματικό τους μέλλον (Ράπτης & Ράπτη, 2007). Συχνά οι μαθησιακές δυσκολίες που παρουσιάζουν οι έφηβοι τους εμποδίζουν να ανακαλύψουν τον εαυτό τους και λάβουν αποφασιστικές αποφάσεις για την επαγγελματική τους πορεία αξιοποιώντας την αφαιρετική τους σκέψη (Δραγώνα, 2015).

3.1.4. Διαταραχή των Γλωσσικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down στην Ενήλικη Ηλικία

Οι ενήλικες με σύνδρομο Down από την ηλικία των 40 ετών εκδηλώνουν συμπτώματα γήρανσης και αυξάνεται η πιθανότητα εμφάνισης του Alzheimer (Lott & Dierssen, 2010). Ο χαμηλός δείκτης νοημοσύνης των ατόμων με σύνδρομο Down συνδέεται με την ολική διαχείριση και οργάνωση των γλωσσικών ικανοτήτων (Pennington et al., 2003).

Τα άτομα με σύνδρομο Down παρουσιάζουν πρόωρη και ταχύτερη γήρανση του εγκεφάλου, εξασθένηση των λειτουργιών του ιππόκαμπου και του εγκεφαλικού φλοιού, με εμφανή

πτώση των γλωσσικών ικανοτήτων τους (Hartley & Maclean, 2006). Η σταδιακή εξασθένηση του ιππόκαμπου συνδέεται με ελλείμματα στη βραχυπρόθεσμη μνήμη και στη μνήμη εργασίας. Οι ενήλικες αδυνατούν να απομνημονεύσουν, να επεξεργαστούν και να διατηρήσουν νέες πληροφορίες. Σε σημαντικό βαθμό επηρεάζεται η κατανόηση και η εκμάθηση νέων λέξεων ή αφηρημένων εννοιών (Rosso, Li, & Hsu, 2020). Αξίζει να επισημανθεί πως η δυσλειτουργία στον εγκεφαλικό φλοιό των ενηλίκων επηρεάζει την περιοχή Broca με εμφανή προβλήματα στην παραγωγή και εκφορά του λόγου και την περιοχή Wernicke, με δυσκολίες στην κατανόηση της ομιλίας και της σημασιολογίας των λέξεων (Lott & Dierssen, 2010). Εξίσου σε μεγάλο βαθμό επηρεάζεται η λειτουργία του δεξιού ημισφαιρίου με προβλήματα να εκδηλώνονται στην κατανόηση της μη λεκτικής επικοινωνίας, της αντίληψης των εκφράσεων ή της συναισθηματικής κατάστασης του συνομιλητή (Pennington et al., 2003).

Οι ενήλικες με σύνδρομο Down δυσκολεύονται στην παραγωγή του λόγου εξαιτίας ελλειμάτων στη λεκτική βραχυπρόθεσμη μνήμη καθώς και στην άρθρωση λόγω της δομής της στοματικής κοιλότητας (Hick, Botting & Conti-Ramsden, 2005). Τα προβλήματα στη λεκτική βραχυπρόθεσμη μνήμη φαίνεται πως οφείλονται στην παρουσία φωνολογικού ελλείματος. Η έλλειψη λεξιλογίου είναι άρρηκτα συνδεδεμένη με τη δυσλειτουργία της λεκτικής βραχυπρόθεσμης μνήμης. Εξίσου σημαντικές είναι οι δυσκολίες που εκδηλώνονται στην απομνημόνευση ακουστικών ερεθισμάτων και στην ακολουθία λεκτικών οδηγιών. Έχει αποδειχθεί ότι η οπτική μνήμη είναι περισσότερο αναπτυγμένη στα άτομα με σύνδρομο Down και πως η κατανόηση της γλώσσας είναι πιο εύκολη σε σχέση με την παραγωγή της. Επιπροσθέτως, εντοπίζεται δυσλειτουργία του βρεγματικού λοβού καθώς οι ενήλικες με σύνδρομο Down παρουσιάζουν δυσκολίες στην οπτικο-χωρική επεξεργασία, που είναι υπεύθυνη για την αντίληψη και διαχείριση του χώρου και για την αναγνώριση και κατηγοριοποίηση των ερεθισμάτων. Η οπτικο-χωρική επεξεργασία είναι σε μικρό βαθμό αναπτυγμένη στα άτομα με σύνδρομο Down με αποτέλεσμα να παρουσιάζουν δυσκολίες στη γραφή και στην ανάγνωση του λόγου.

Αξίζει να επισημανθεί πως οι ενήλικες με Down εμφανίζουν ελλείμματα στην εκτελεστική λειτουργία και στην ικανότητα προσοχής-συγκέντρωσης. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα να επηρεάζεται αρνητικά η ικανότητα αυτοεξυπηρέτησης και αυτονομίας των ενηλίκων με σύνδρομο Down. Επιπλέον, αδυναμίες εντοπίζονται και αφηρημένη σκέψη, στην επίλυση προβλημάτων και στην οργάνωση του λόγου. Γεγονός που δημιουργεί προβλήματα στην κοινωνική αλληλεπίδραση των ενηλίκων και στην επικοινωνία τους με άλλους ανθρώπους

στην καθημερινότητά τους. Εξίσου σημαντική είναι η αδυναμία προσαρμογής σε νέες καταστάσεις και η περιορισμένη κατάκτηση της πραγματολογικής ικανότητας δηλαδή τις προσαρμογής του λόγου αναλόγως του χρόνου , του τόπου και του προσώπου που αναπτύσσεται ο διάλογος (Lee et al., 2011). Η αδυναμία συγκέντρωσης και αντοχής στη διάσπαση δυσκολεύει την ολοκλήρωση μίας δραστηριότητας ή στην οργάνωση της σκέψης και συνδέεται με τη μνήμη εργασίας και τη βραχυπρόθεσμη μνήμη (Lanfranchi et al., 2010).

Συμπερασματικά, οι γνωστικές λειτουργίες των ενηλίκων με σύνδρομο Down εξασθενούν με την πάροδο του χρόνου λόγω της πρόωρης και ταχείας γήρανσης που διακρίνει μετά την ηλικία των 40 ετών τους ενήλικες με σύνδρομο της χρωμοσωμικής ανωμαλίας. Τα προβλήματα που εκδηλώνονται δυσχεραίνουν την αυτονομία, την κοινωνική επαφή και την επαγγελματική αποκατάσταση των ενηλίκων. Κρίνεται απαραίτητη η λήψη μέτρων από το κράτος για την προστασία και την επαγγελματική αποκατάσταση των ατόμων με αναπηρία για την διασφάλιση μίας αξιοπρεπούς ζωής.

3.2 Πορεία στο χρόνο – Διαταραχή των Γνωστικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο

Down

3.2.1 Διαταραχή των Γνωστικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down στη Βρεφική Ηλικία

Η γνωστική ανάπτυξη των βρεφών με σύνδρομο Down διακρίνεται από καθυστέρηση σε βασικούς τομείς, όπως η προσοχή- συγκέντρωση, η μνήμη και η εκτελεστική λειτουργία, λόγω της γενετικής φύσης της διαταραχής. Αναλυτικότερα, τα βρέφη παρουσιάζουν περιορισμένη προσοχή και εστίαση σε ένα ερέθισμα για συγκεκριμένο χρονικό διάστημα ώστε να αποθηκευτεί και να επεξεργαστεί η νέα πληροφορία. Αξίζει να επισημανθεί ο αργός ρυθμός της επεξεργασίας νέων ερεθισμάτων και η αδυναμία ανάκλησης παλαιών γνώσεων.

Η αναγνώριση προσώπων και αντικειμένων ξεκινά από την ηλικία των 6 μηνών στα βρέφη με σύνδρομο Down, τα οποία εστιάζουν σε χαρακτηριστικά του προσώπου όπως τα μάτια ή τα χείλη για να απομνημονεύουν την εικόνα ενός ατόμου. Η αναγνώριση στηρίζεται στην οπτική μνήμη, που είναι περισσότερο αναπτυγμένη στα βρέφη σε σχέση με την ακουστική μνήμη, καθώς αδυνατούν να ταυτίσουν έναν ήχο με ένα πρόσωπο ή αντικείμενο. Η ανταπόκριση των βρεφών με σύνδρομο Down στο πρόσωπο φροντίδας ή σε οικεία πρόσωπα του στενού περιβάλλοντος είναι θετική και αλληλοεπιδρούν μαζί τους μέσω μη λεκτικών επικοινωνιακών μεθόδων όπως είναι οι χειρονομίες. Απέναντι σε άγνωστα πρόσωπα η στάση του βρέφους είναι επιφυλακτική λόγω της δυσκολίας να προσαρμοστεί σε νέα ερεθίσματα και καταστάσεις (Kasari & Freeman, 2001).

Το βρέφος με σύνδρομο Down στην ηλικία των 2 ετών είναι σε θέση να εστιάσει σε ένα αντικείμενο, και να απομνημονεύσει βασικά χαρακτηριστικά του όπως είναι το σχήμα ή το μέγεθός του. Ειδικότερα, το βρέφος μπορεί μέσω της αφής να αντιληφθεί το σχήμα ενός αντικειμένου και να προσπαθήσει να το τοποθετήσει σε αντίστοιχη θέση, παραδείγματος χάρι ένα τετράγωνο αντικείμενο πάνω σε μια τετράγωνη βάση (Fidler, Most & Guiberson, 2011). Επιπλέον, σε αυτή την ηλικιακή φάση αναπτύσσεται η μονιμότητα του αντικειμένου, η ικανότητα του βρέφους να αναζητά ένα αντικείμενο ακόμα και όταν δεν είναι στο οπτικό του πεδίο (Kasari et al., 2010). Αξίζει να αναφερθεί η ικανότητα του παιδιού κατά τα τέλη του δεύτερου έτους ηλικίας να αντιλαμβάνεται τη χρήση των αντικειμένων και να τα αξιοποιεί στις κατάλληλες καταστάσεις.

Τα βρέφη παρουσιάζουν ελλείμματα στη μνήμη εργασίας και στη λεκτική μνήμη. Όσο αναφορά τη μνήμη εργασίας τα βρέφη αντιμετωπίζουν δυσκολίες στην προσωρινή αποθήκευση πληροφοριών, για αυτό τον λόγο δεν μπορούν να καταλάβουν απλές οδηγίες που τους δίνονται με τη μορφή κυρίως ακουστικών ερεθισμάτων (Lanfranchi et al., 2010) (Jarrold et al., 2010). Η οπτικοχωρική μνήμη είναι σε μεγαλύτερο βαθμό αναπτυγμένη σε σχέση με την ακουστική στα βρέφη, ωστόσο φαίνεται πως δυσκολεύονται να προσανατολιστούν μέσα στον χώρο και επεξεργάζονται με βραδύ ρυθμό τα οπτικά ερεθίσματα (Menghini et al., 2011). Όσο αναφορά τη λεκτική μνήμη, τα βρέφη αδυνατούν να αποθηκεύσουν και να επεξεργαστούν λεκτικές πληροφορίες, γεγονός που σύμφωνα με έρευνες αποδεικνύεται από τη χαμηλή ενεργοποίηση των νευρώνων σε περιοχές του εγκεφάλου που είναι υπεύθυνες για τη γλωσσική επεξεργασία (Lee et al., 2018).



Εικόνα 3.2.1. Εκτελεστικές Λειτουργίες

(<https://ergodevelopment.wordpress.com/2020/12/13/ektelestikes-leitourgies/>)

Αξίζει να επισημανθούν τα προβλήματα που παρουσιάζουν τα βρέφη στις εκτελεστικές λειτουργίες. Εμβαθύνοντας περισσότερο τα βρέφη με σύνδρομο Down αδυνατούν σε σημαντικό βαθμό να ελέγξουν τα συναισθήματα τους και μπορεί να εκδηλώνουν συναισθηματικές εκρήξεις θυμού λόγω της έλλειψης αυτορρύθμισης. Άλλος ένας παράγοντας που δυσκολεύει τα βρέφη με τρισωμία είναι η ικανότητα οργάνωσης της σκέψης ή αντικειμένων.

Εξίσου σημαντική είναι η μειωμένη ανάπτυξη της αναστολής, μιας ικανότητας που βοηθά το βρέφος να μην συμπεριφέρεται παρορμητικά και να ελέγχει κάποιες αντιδράσεις. Τα βρέφη με σύνδρομο Down εκδηλώνουν χαμηλά επίπεδα εγρήγορσης, έχει αποδειχθεί πως δεν εστιάζουν την προσοχή τους σε μεγάλο βαθμό πάνω σε ένα ερέθισμα. Επιπροσθέτως, το μειωμένο ενδιαφέρον των βρεφών για την εξερεύνηση και την αλληλεπίδραση με το περιβάλλον γύρω του, δεν βοηθά τα βρέφη να ανακαλύψουν νέα αντικείμενα, να κατανοήσουν αιτίες και να επιλύσουν απλά ζητήματα όπως το άνοιγμα ενός παιχνιδιού, οξύνοντας τη σκέψη τους (Jahromi & Gulsrud, 2019).

3.2.2 Διαταραχή των Γνωστικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down στη Νηπιακή Ηλικία

Στη νηπιακή ηλικία το παιδί με σύνδρομο Down είναι σε θέση να συστηθεί ονομαστικά σε άλλα άτομα και μπορεί να κατονομάσει αντικείμενα. Ωστόσο, δυσκολεύεται να κατηγοριοποιήσει αντικείμενα με βάση ένα κοινό τους χαρακτηριστικό (Buckley, S., & Bird, G. , 2013). Τα νήπια μπορούν να εστιάσουν για περιορισμένο χρόνο πάνω σε ένα αντικείμενο ή μία δραστηριότητα , αγνοώντας λεπτομέρειες, καθώς η προσοχή τους είναι σε μικρό βαθμό ακόμα αναπτυγμένη σε σχέση με τα νήπια τυπικής ανάπτυξης (Buckley, S., & Bird, G. , 2013).

Σε αυτό το αναπτυξιακό στάδιο το παιδί μπορεί να λάβει πιο σύνθετες και μακροσκελείς διηγήσεις και οδηγίες από τους ενήλικες, εκδηλώνει όμως δυσκολίες κατά τον διάλογο, καθώς η επικοινωνία έχει τη μορφή μονολόγου παρά ερωτοαπαντήσεων ή ανταλλαγής σκέψεων (Fidler, D. J. et al, 2009). Εξίσου σημαντική είναι η μειωμένη ανάπτυξη της αφηρημένης σκέψης, καθώς τα νήπια να κατανοήσουν συμβολικές έννοιες. Η συμβολική σκέψη είναι περιορισμένη και συνδέεται με την αντίληψη της μεταφορικής λειτουργίας της γλώσσας και της δημιουργικής σκέψης. Έχει διαπιστωθεί πως τα νήπια με

σύνδρομο Down μπορούν να αντιληφθούν πράγματα και καταστάσεις που μπορούν να δουν ή να πιάσουν. Αδυναμία εντοπίζεται και στη γενίκευση, στην αντίληψη ότι ένα πράγμα μπορεί να έχει πολλαπλές χρήσεις ή μία λέξη μπορεί να έχει διαφορετική σημασία αναλόγως την περίσταση. Επιπροσθέτως, τα προβλήματα στην αφηρημένη σκέψη επηρεάζουν το κομμάτι της επικοινωνίας και της κοινωνικοποίησης των νηπίων με σύνδρομο Down, καθώς οι γνωστικές ικανότητες είναι περιορισμένες και ο λόγος στηρίζεται στη μη λεκτική επικοινωνία (Kumin, L. , 2012).

Τα νήπια με τρισωμία 21 δυσκολεύονται να απομνημονεύσει ακουστικά ερεθίσματα και διαθέτη περιορισμένη βραχυπρόθεσμη μνήμη, με αποτέλεσμα να δυσκολεύονται να απομνημονεύσουν και να επεξεργαστούν πληροφορίες για μεγάλο χρονικό διάστημα (Jarrold, C. et al, 2002). Δυσκολίες εκδηλώνονται και στη μνήμη διαδοχής, καθώς τα νήπια αδυνατούν να βάλουν σε σειρά γεγονότα ή να αντιληφθούν σύνθετες εντολές (Lanfranchi et al., 2010). Η μακροπρόθεσμη μνήμη είναι σε μεγαλύτερο βαθμό αναπτυγμένη από τη βραχυπρόθεσμη. Τα νήπια μέσω της επανάληψης μπορούν να αποθηκεύουν και να ανακαλέσουν πληροφορίες που λαμβάνουν σε καθημερινή βάση. Αξίζει να αναφερθεί πως το νήπιο ξεκινά να κατανοηθεί την έννοια του μεγέθους, τη διάκριση μεγάλου –μικρού.

Εξίσου σημαντικές είναι οι δυσκολίες που αντιμετωπίζουν τα νήπια με σύνδρομο Down στην ικανότητα διαχείρισης της συμπεριφοράς τους και της έκφρασης των συναισθημάτων τους. Ειδικότερα, μπορούν σε μικρό βαθμό να ελέγξουν τις παρορμήσεις τους και δυσκολεύονται να ακολουθήσουν κανόνες. Επιπλέον, εμφανίζουν προβλήματα στην υλοποίηση ενός έργου ή στην πρόβλεψη του αποτελέσματος που θα έχει μία πράξη τους. Όσο αναφορά τον αυτοέλεγχο των συναισθημάτων, τα νήπια δεν μπορούν να συνδέσουν τα συναισθήματα που νιώθουν με τις καταστάσεις που τα προκάλεσαν (Daunhauer, L. A. Et al., 2014). Επίσης, δεν μπορούν να αντιληφθούν εύκολα και τα συναισθήματα των άλλων ανθρώπων γιατί απαιτεί αναπτυγμένες γνωστικές λειτουργίες που είναι περιορισμένες. Αξίζει να επισημανθεί η αδυναμία διαχείρισης των έντονων συναισθημάτων, όπως είναι ο θυμός και η προσαρμογή της συμπεριφοράς του νηπίου αναλόγως των περιστάσεων (Wishart, J. G. ,2007).

Η χαμηλή αυτοεκτίμηση διακρίνει τα νήπια με σύνδρομο Down, καθώς δεν πιστεύουν στις ικανότητές τους και έχουν έντονο το αίσθημα της ματαίωσης (Hodapp & Fidler, 2012). Η ματαίωση αφορά την αίσθηση μη επίτευξης ενός προσωπικού στόχου λόγω

εξωτερικών παραγόντων. Εξαιτίας της αδυναμίας τους να εκφράσουν τις επιθυμίες και τις ανάγκες τους κατακλύζονται από άγχος και θυμό, με αποτέλεσμα να διαταράσσονται ψυχολογικά (Will et al., 2019). Συχνό φαινόμενο αποτελεί στα νήπια με τρισωμία 21 η χαμηλή ανοχή στην αναμονή. Εμβαθύνοντας περισσότερο, τα νήπια δεν μπορούν να περιμένουν τη σειρά τους, να ακολουθούν κατά γράμμα οδηγίες ή να περιμένουν να ολοκληρωθεί μία δραστηριότητα. Τα νήπια με σύνδρομο Down δεν χαρακτηρίζονται από ικανότητες όπως η υπομονή καθώς θέλουν να υλοποιούνται άμεσα οι επιθυμίες τους χωρίς καθυστερήσεις.

3.2.3. Διαταραχή των Γνωστικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down στην Παιδική Ηλικία

Η γνωστική ανάπτυξη του παιδιού με σύνδρομο Down κατά την σχολική ηλικία παρουσιάζει σημαντική πρόοδο σε σχέση με άλλα αναπτυξιακά στάδια. Ωστόσο, αξίζει να επισημανθούν ορισμένες δυσκολίες που συναντούν τα παιδιά με τρισωμία 21 κατά την σχολική ηλικία.

Κατά τη διάρκεια της παιδικής ηλικίας, το παιδί με σύνδρομο Down μπορεί να αντιληφθεί και να επεξεργαστεί οπτικά ερεθίσματα και να κατανοήσει τον λόγο στην κυριολεκτική του μορφή. Η ακουστική μνήμη εργασίας είναι πιο ισχυρή όμως υπάρχουν δυσκολίες στην ακολουθία λεκτικών οδηγιών (Kay-Raining Bird et al., 2011). Η ανάπτυξη της αφηρημένης σκέψης που αφορά την αντίληψη αφηρημένων εννοιών, παραμένει περιορισμένη. Προβλήματα παρουσιάζονται στη γενίκευση των γνώσεων, καθώς το παιδί με σύνδρομο Down δυσκολεύεται να αξιοποιήσει ικανότητες που έχει αποκτήσει υπό συγκεκριμένες συνθήκες σε διαφορετικές περιστάσεις. Το παιδί με σύνδρομο Down αντιλαμβάνεται τον κόσμο γύρω του μέσα από τη μορφή της αιτίας και του αποτελέσματος, αποδίδοντας κάθε γεγονός σε εξωτερικούς παράγοντες, που δε συνδέονται με τη δική του ενέργεια (Selikowitz, 2006).

Σε αυτό το αναπτυξιακό στάδιο διαπιστώνεται πως τα παιδιά με σύνδρομο Down, έχουν κατακτήσει βασικές δεξιότητες διαβίωσης, όπως το να ντύνονται, να τρέφονται και να πλένονται μόνα τους και ανταποκρίνονται στις απαιτήσεις της καθημερινότητας. Ειδικότερα, τα παιδιά μπορούν να αυτοεξυπηρετηθούν μόνα τους δαπανώντας περισσότερο χρόνο από τα παιδιά τυπικής ανάπτυξης (Lorenz, 1998). Επιπλέον, παρουσιάζεται έντονο ενδιαφέρον για κοινωνική αλληλεπίδραση με το περιβάλλον γύρω τους. Εξίσου σημαντικό

είναι ότι το παιδί είναι σε θέση να ελέγξει σε περιορισμένο βαθμό τη συμπεριφορά του , υπακούοντας σε κανόνες, η παραβίαση των οποίων του προκαλεί ψυχολογική πίεση (Wishart, J. G., & Johnston, F. H. , 1990). Ωστόσο, δυσκολεύονται να προσαρμόσουν τη συμπεριφορά τους σε άλλα περιβάλλοντα και νέες καταστάσεις.

Η αδυναμία συγκέντρωσης και προσοχής διακρίνει τα παιδιά με σύνδρομο Down και σε αυτό το αναπτυξιακό στάδιο. Το παιδί αδυνατεί να μείνει προσηλωμένο σε μία δραστηριότητα για μεγάλο χρονικό διάστημα και να ελέγξει πλήρως παρορμητικές συμπεριφορές του λόγω του ανασταλτικού ελέγχου που το διακρίνει (Lanfranchi et al., 2009). Επιπροσθέτως, τα παιδιά με σύνδρομο Down δυσκολεύονται να οργανωθούν σε δραστηριότητες με πολλές και σύνθετες οδηγίες ή χρονικούς περιορισμούς. Αξίζει να τονιστεί η έλλειψη αυτορρύθμισης, η αδυναμία εκδηλώνεται στην αλλαγή της άποψης τους σε νέα δεδομένα και στην επικέντρωση σε προσωπικούς στόχους (Fidler et al., 2006). Επίσης, τα παιδιά με σύνδρομο Down δυσκολεύονται να οργανωθούν και να πραγματοποιήσουν έργα που περιλαμβάνουν ποικίλα βήματα.

3.2.4 Διαταραχή των Γνωστικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down στην Εφηβική Ηλικία

Κατά την εφηβική ηλικία, το άτομο με σύνδρομο Down διαθέτει αναπτύσσει ορισμένες γνωστικές ικανότητες αλλά συναντά και πολλές προκλήσεις λόγω δυσλειτουργιών που συνδέονται με τη νοητική λειτουργία. Ειδικότερα, το άτομο με τρισωμία 21 εμφανίζει συννοσηρότητα με νοητική υστέρηση ήπιου με μετρίου βαθμού. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα ο έφηβος να αντιμετωπίζει προβλήματα σε πολλές πτυχές της γνωστικής του ανάπτυξης που χρήζουν ειδικής παρέμβασης (Roizen & Patterson, 2013).

Η εφηβική ηλικία αποτελεί μία μεταβατική περίοδο για το άτομο και χαρακτηρίζεται από σωματικές αλλά και ψυχολογικές μεταπτώσεις. Η διαχείριση των αλλαγών που συντελούνται κατά την εφηβική ηλικία είναι πιο δύσκολη στα άτομα με σύνδρομο Down καθώς υστερούν στο τομέα της αυτορρύθμισης (Fidler, DJ et al., 2011). Αναλυτικότερα, οι έφηβοι με τρισωμία 21 δυσκολεύονται να ελέγξουν και να εκφράσουν τα συναισθήματά τους. Αδυναμία εντοπίζεται και στην κατανόηση των συναισθημάτων των άλλων και η ανταπόκρισή τους σε αυτά (Wishart, 2011). Επιπλέον, προβλήματα εκδηλώνονται και στη διαχείριση της συμπεριφοράς τους, καθώς δεν είναι εύκολο να ακολουθήσουν πιστά

κοινωνικούς κανόνες και ρυθμίσουν τις ενέργειες τους. Δυσκολία παρατηρείται στην αναστολή αυτοματοποιημένων και παρορμητικών συμπεριφορών λόγω ανατομικών ανωμαλιών που συνδέονται με τις εκτελεστικές λειτουργίες του εγκεφάλου στα άτομα με σύνδρομο Down. (Lee et al., 2015). Εν κατακλείδι, χαρακτηρίζονται από ανοχή στη ματαιώση, αφού καταβάλλονται από αισθήματα κατωτερότητας και χαμηλή αυτοεκτίμηση λόγω των προβλημάτων που καλούνται να διαχειριστούν (Dykens et al., 2000).

Οι έφηβοι αντιμετωπίζουν δυσκολίες στην αντίληψη και επεξεργασία νέων ερεθισμάτων λόγω ελλείψεων που αντιμετωπίζουν στη βραχυπρόθεσμη μνήμη. Αναλυτικότερα, παρουσιάζονται προβλήματα στη λεκτική βραχυπρόθεσμη μνήμη με καλύτερες επιδόσεις των εφήβων στην οπτικοχωρική βραχυπρόθεσμη μνήμη και στη μακροπρόθεσμη μνήμη (Seung & Chapman, 2004). Οι έφηβοι με σύνδρομο Down αδυνατούν να συγκρατήσουν και να επεξεργαστούν τα ακουστικά ερεθίσματα που δέχονται για μικρό χρονικό διάστημα, γεγονός που επιδρά στην ακουστική κατανόηση και στη σειριακή μνήμη (Carney et al., 2013). Οι έφηβοι είναι σε θέση να ακολουθήσουν οδηγίες μέσω οπτικών μέσων, όπως εικόνες ή σχεδιαγράμματα, αλλά εμφανίζουν δυσκολία στις λεκτικές οδηγίες. Αυτή η αδυναμία τους συνδέεται άμεσα με την κεντρική εκτελεστική μονάδα και με τη φωνολογική επεξεργασία των ήχων. Με βάση έρευνες, ένας έφηβος τυπικής ανάπτυξης μπορεί να αποθηκεύσει 5 έως στοιχεία πληροφοριών, ενώ οι έφηβοι με σύνδρομο Down μπορούν να συγκρατήσουν κατά μέσο όρο 3 στοιχεία πληροφοριών (Δαραής, 2002).

Εξίσου σημαντικές είναι οι δυσκολίες που παρουσιάζονται στην προσοχή και στην οργάνωση των εφήβων με τρισωμία 21. Οι έφηβοι δυσκολεύονται να διατηρήσουν την προσοχή τους σε μία δραστηριότητα για μεγάλο χρονικό διάστημα και να οργανώσουν τη σκέψη τους λόγω της περιορισμένης ανάπτυξης της αφαιρετικής σκέψης. Ειδικότερα, οι έφηβοι δυσκολεύονται στον σχεδιασμό και στην εκτέλεση δραστηριοτήτων που απαιτούν την ακολουθία σύνθετων και αλληλένδετων βημάτων (Daunhauer et al., 2014). Οι δυσκολίες στη συγκέντρωση και στην οργάνωση έχουν αντίκτυπο και στις κοινωνικές αλληλεπιδράσεις των εφήβων καθώς τους είναι δύσκολο να επικεντρωθούν σε ένα θέμα συζήτησης και να βάλουν σε μία σειρά τις σκέψεις τους για να τις εκφράσουν στο συνομιλητή τους. Οι έφηβοι δεν διαθέτουν ευελιξία στη σκέψη τους και δυσκολεύονται να σκεφτούν εναλλακτικές επιλογές, να προβλέψουν τη συνέπεια μίας συμπεριφοράς τους και

να προσαρμοστούν σε νέες καταστάσεις, γεγονός που τους εμποδίζει να ανταπεξέλθουν σε προκλήσεις της καθημερινότητας (Lanfranchi, S. Et al., 2010).

Αξίζει να αναφερθεί η δυσκολία που αντιμετωπίζουν ο έφηβος με τρισωμία 21 στην εκπαιδευτική διαδικασία. Πιο συγκεκριμένα, ο έφηβος δυσκολεύεται να διατηρήσει την προσοχή του κατά την επιτέλεση ενός έργου, η οποία διασπάται συχνά από εξωτερικά ερεθίσματα (Pennington et al., 2003). Επιπλέον, καθίσταται δύσκολο να απαντήσει σε σύνθετες ερωτήσεις λόγω περιορισμένης ανάπτυξης της αφηρημένης σκέψης και της αντίληψης. Ο έφηβος με σύνδρομο Down δεν μπορεί να ακολουθήσει λεκτικές οδηγίες του εκπαιδευτικού, καθώς η ακουστική του κατανόηση είναι μειωμένη σε σχέση με την οπτικοχωρική (Jarrold & Baddeley, 2001). Εξίσου σημαντική δυσκολία εμφανίζεται στη μνήμη εργασίας, όπου ο έφηβος δεν μπορεί να αποθηκεύσει πληροφορίες για σύντομο χρονικό διάστημα και να τις αξιοποιήσει (Lanfranchi et al., 2010). Εν κατακλείδι, η αδυναμία ελέγχου της παρορμητικής συμπεριφοράς επιφέρει προβλήματα στη σχολική τάξη καθώς ο έφηβος αδυνατεί να ελέγξει και να προσαρμόσει τη συμπεριφορά του στους κανόνες του σχολείου (Fidler, 2005).

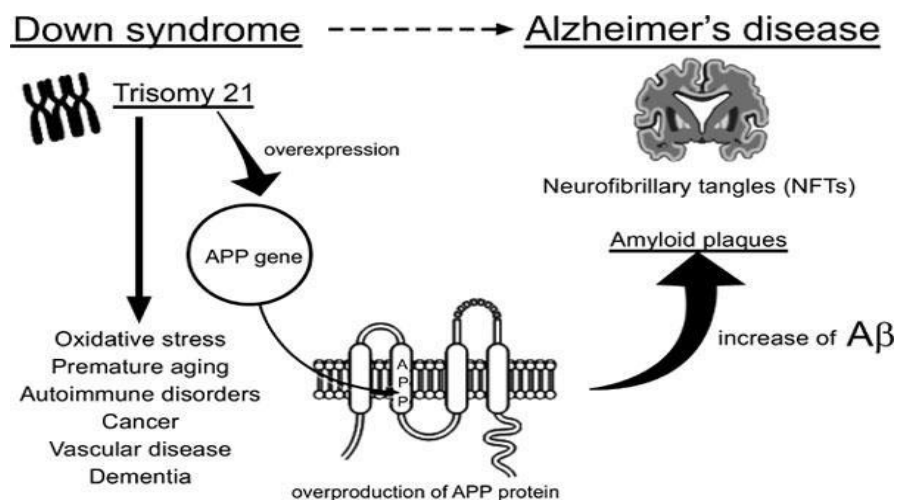
Ο επαγγελματικός προσανατολισμός συνδέεται με το αναπτυξιακό στάδιο της εφηβείας, καθώς ο έφηβος καλείται να σκεφτεί το μελλοντικό επάγγελμα που θέλει να ακολουθήσει στην πορεία της ζωής του. Στον έφηβο με σύνδρομο Down οι γνωστικές ελλείψεις που υφίσταντο κάνουν αυτή την επιλογή πιο δύσκολη. Αναλυτικότερα, τα προβλήματα του εφήβου στη λεκτική βραχυπρόθεσμη μνήμη, καθιστούν το άτομο αδύναμο να συγκρατήσει πολλές και σύνθετες πληροφορίες, μία δεξιότητα απαραίτητα στο εργασιακό περιβάλλον (Lanfranchi et al., 2010). Επιπλέον, η δυσκολία συγκέντρωσης και οργάνωσης του εφήβου καθιστά δύσκολη τη διεκπεραίωση ενός έργου. Τα προβλήματα στην αφαιρετική σκέψη έχουν ως αποτέλεσμα ο έφηβος να μην μπορεί να κάνει υποθέσεις, να σκεφτεί εναλλακτικές λύσεις ή να αντιμετωπίσει τυχόν προβλήματα και προκλήσεις στη δουλειά. Τέλος, η αδυναμία αναστολής των παρορμήσεων του εφήβου και αυτορρύθμισης μπορεί να προκαλέσει προβλήματα στις εργασιακές σχέσεις στο μέλλον. Συνεπώς, η επιλογή επαγγέλματος για τους εφήβους με τρισωμία είναι πιο δύσκολη και περιορισμένη λόγω των ελλείψεων που εμφανίζουν στις γνωστικές ικανότητες.

3.2.4 Διαταραχή των Γνωστικών Δεξιοτήτων στο Σύνδρομο Down στην Ενήλικη

Ηλικία

Οι ενήλικες με σύνδρομο Down αντιμετωπίζουν προκλήσεις λόγω των γνωστικών τους δυσκολιών, που συνδέονται με τη γήρανση και τη νόσο Alzheimer που εμφανίζει συννοσηρότητα με το σύνδρομο Down. Από την ηλικία των 40 έως 50 ετών αρχίζει η εμφάνιση νευρολογικών ευρημάτων συμβατών με τη νόσο Alzheimer. Με βάση έρευνες το 70% των ενηλίκων με τρισωμία 21 εμφανίζει άνοια. Οι γνωστικές ελλείψεις που μπορεί να προκαλέσει η νόσος Alzheimer είναι προβλήματα στη μνήμη, στην οργάνωση και στην αντίληψη του χώρου (Zigman, WB, & Lott, IT , 2013).

Όσον αφορά τη λειτουργία της μνήμης, ο ενήλικας με σύνδρομο Down που έχει εκδηλώσει συμπτώματα της νόσου Alzheimer παρουσιάζει προβλήματα στη βραχυπρόθεσμη μνήμη, καθώς αδυνατεί να συγκρατήσει νέες πληροφορίες που λαμβάνει για μικρό χρονικό διάστημα λόγω βλαβών που έχουν σημειωθεί στην περιοχή του εγκεφάλου (Zigman, WB, & Lott, IT , 2013). Εξίσου σημαντική έκπτωση παρουσιάζει η ακουστική και οπτική βραχυπρόθεσμη μνήμη, αφού ο ενήλικας δυσκολεύεται να συγκρατήσει λεκτικές οδηγίες ή οπτικές πληροφορίες όπως την απομνημόνευση αριθμών τηλεφώνου (Wiseman, FK et al., 2015). Η οπτικοχωρική μνήμη είναι περιορισμένη στους ενήλικες που πάσχουν και από τη νόσο Alzheimer γιατί αδυνατούν να αναγνωρίσουν πρόσωπο ή αντικείμενα και να αντιληφθούν τον χώρο γύρω τους (Wiseman, FK et al., 2015). Εμπόδια εμφανίζονται και στον προσανατολισμό μέσα σε οικείους και άγνωστους χώρους (Ballard, C., Gauthier, S. Et al., 2016). Η αδυναμία προσανατολισμού οφείλεται σε βλάβες στον ιππόκαμπο και στον βρεγματικό λοβό, που επηρεάζουν την οπτικοχωρική αντίληψη και την απομνημόνευση διαδρομών. Καθώς, εξελίσσεται η νόσος του Alzheimer με το πέρασμα του χρόνου επηρεάζεται σημαντικά και η μακροπρόθεσμη μνήμη, ο ενήλικας εμφανίζει προβλήματα στην αποθήκευση και επεξεργασία πληροφοριών για μεγάλο χρονικό διάστημα και στην ανάκληση ήδη αποκτηθέντων γνώσεων ή πληροφοριών (Ballard, C., Gauthier, S. Et al., 2016). Τα προβλήματα στη μακροπρόθεσμη μνήμη οφείλονται σε βλάβες σε συγκεκριμένες περιοχές του εγκεφάλου όπως είναι ο φλοιός.



Η πρόωρη γήρανση που παρουσιάζουν οι ενήλικες με σύνδρομο Down συνδέονται με την εμφάνιση περισσότερων ελλείψεων στις γνωστικές λειτουργίες. Πιο συγκεκριμένα, οι ενήλικες εμφανίζουν δυσκολίες στην αυτοεξυπηρέτησή τους και στην αυτονομία του βίου τους (Silverman, W., & Zigman, WB ,2013). Οι ενήλικες με σύνδρομο Down δυσκολεύονται να ντυθούν, να τραφούν και να φροντίσουν την προσωπική του υγιεινή λόγω ελλειμάτων που παρουσιάζουν στην οργάνωση και στη μνήμη που τους εμποδίζουν να αντιλαμβάνονται και να ακολουθούν πιστά μία ρουτίνα (Jiang, J., & Shelton, A. ,2019). Συχνό πρόβλημα των ενηλίκων με τρισωμία 21 είναι η αντίληψη και διαχείριση του χρόνου, καθώς αδυνατούν να τηρούν χρονοδιαγράμματα ή να πραγματοποιούν εργασίες μέσα σε ένα χρονικό πλαίσιο. Εξίσου σημαντική δυσκολία παρουσιάζεται στην αντιμετώπιση σύνθετων προβλημάτων που μπορεί να κληθεί να διαχειριστεί στην καθημερινότητα του, καθώς απαιτείται αφαιρετική σκέψη και ευελιξία στο τρόπο σκέψης. Επιπροσθέτως, προβλήματα συναντώνται και στη διαχείριση των οικονομικών από τα άτομα με Down, λόγω γλωσσικών ελλείψεων που συνδέονται με μειωμένες αριθμητικές δεξιότητες και εξαιτίας γνωστικών εκπτώσεων που αφορούν δυσκολίες στην οργάνωση, προγραμματισμό και επίλυση προβλημάτων (Jiang, J., & Shelton, A. ,2019). Τέλος, ως πολίτες είναι δύσκολο να διεκδικήσουν τα δικαιώματά τους και να είναι συνεπής στις υποχρεώσεις αν δεν έχουν τη κατάλληλη υποστήριξη.

Αξίζει να αναφερθούν οι δυσκολίες που αντιμετωπίζουν στις διαπροσωπικές τους σχέσεις ως ενήλικες. Αναλυτικότερα, εμφανίζουν περιορισμένες κοινωνικές δεξιότητες, καθώς δεν μπορούν σε μεγάλο βαθμό να ακολουθήσουν κοινωνικούς κανόνες, να αντιληφθούν συμπεριφορές και συναισθήματα άλλων (Wishart, 2011). Ακόμη μία δυσκολία που

παρουσιάζουν είναι η κατανόηση των λεκτικών πληροφοριών ιδίως όταν είναι συνθέτες και η εστίαση σε ένα θέμα συζήτησης εξαιτίας της διάσπασης προσοχής και της μειωμένης ακουστικής αντίληψης που τους χαρακτηρίζει (Jarrold & Baddeley, 2001). Είναι γνωστό πως οι ενήλικες με Down εκδηλώνουν προβλήματα στην οργάνωση της σκέψης τους και συνήθως μονολογούν χωρίς να περιμένουν απάντηση από τον συνομιλητή τους (Pennington et al., 2003). Η μη λεκτική επικοινωνία με τη χρήση χειρονομιών είναι πιο κατανοητή από τους ενήλικες με τρισωμία 21. Επιπλέον, η έλλειψη αυτορρύθμισης, εμποδίζει τους ενήλικες να προσαρμόσουν τη συμπεριφορά τους και να ελέγχουν τα συναισθήματά τους αναλόγως το πρόσωπο και τον χώρο που βρίσκονται (Fidler, 2005).

Εξίσου σημαντικές δυσκολίες παρουσιάζονται στον εργασιακό χώρο για τους ενήλικες με σύνδρομο Down. Εμβαθύνοντας περισσότερο, η επαγγελματική απασχόληση των ενήλικων με τρισωμία 21 πρέπει να γίνεται σε ένα υποστηρικτικό και προστατευμένο πλαίσιο, καθώς τα γνωστικά ελλείμματα που τους χαρακτηρίζουν περιορίζουν την αυτονομία τους. Οι ενήλικες λόγω των ελλείψεων στη μνήμη τους, δεν μπορούν να συγκρατούν σημαντικές πληροφορίες και να διαχειριστούν υποθέσεις στον εργασιακό χώρο (Carney et al., 2013). Επιπλέον, οι ενήλικες με Down, θα δυσκολευτούν να οργανώσουν μία δραστηριότητα και να τη διεκπεραιώσουν σε συγκεκριμένο χρονικό διάστημα. Προβλήματα εκδηλώνονται και στην ευελιξία τις σκέψης τους καθώς αδυνατούν να βρουν λύση σε προβλήματα ή να ακολουθήσουν διαδοχικές οδηγίες (Lanfranchi et al., 2010).

Η επικοινωνία με τους συναδέλφους θα στηρίζεται στη μη λεκτική επικοινωνία, καθώς μπορεί να αντιληφθεί σε περιορισμένο βαθμό λεκτικές πληροφορίες και να εστιάσει την προσοχή σου σε ένα θέμα. Επιπλέον, η συμπεριφορά του μπορεί να μην είναι πάντα ανάλογη του εργασιακού πλαισίου καθώς είναι δύσκολο να ρυθμίζει τη συμπεριφορά του και να προσαρμόζεται σε νέες συνθήκες (Lee et al., 2015). Εν κατακλείδι, κρίνεται απαραίτητη η καθοδήγηση και η προστασία των ατόμων με σύνδρομο down για να βγουν στο χώρο εργασίας και να αξιοποιήσουν τις ικανότητές τους.

Κεφάλαιο 4 | Σύνοψη – Συζήτηση

Η παρούσα πτυχιακή εργασία επικεντρώνεται στην ανάπτυξη των γλωσσικών και γνωστικών δεξιοτήτων σε άτομα με σύνδρομο Down, καθώς και στην πορεία αυτών των δεξιοτήτων κατά τη διάρκεια της ζωής τους, με έμφαση στις αλλαγές που συντελούνται κατά τη γήρανση. Το σύνδρομο Down (DS) αποτελεί την πιο συχνή χρωμοσωμική ανωμαλία, με βαθύ αντίκτυπο τόσο στις νοητικές όσο και στις κοινωνικές λειτουργίες των ατόμων που επηρεάζει. Στην εργασία αναλύονται εκτενώς οι γενετικοί, κλινικοί και κοινωνικοί παράγοντες που επηρεάζουν την πορεία ανάπτυξης αυτών των δεξιοτήτων.

Αρχικά, γίνεται μια εκτενής αναφορά στη βιολογική και γενετική βάση του συνδρόμου, περιλαμβάνοντας την παθογένεση, τις τρεις βασικές μορφές του (Τρισωμία 21, Μετάθεση και Μωσαϊκισμός) και τους παράγοντες κινδύνου που σχετίζονται με την εμφάνισή του. Εξετάζεται η ιστορική εξέλιξη της κατανόησης του συνδρόμου, από τις πρώτες αναφορές του John Langdon Down έως την ανακάλυψη της γενετικής του βάσης από τον Jérôme Lejeune. Αναδεικνύονται οι διαγνωστικές μέθοδοι, τόσο προγεννητικές όσο και μεταγεννητικές, που συμβάλλουν στην έγκαιρη αναγνώριση και αντιμετώπιση των προκλήσεων που σχετίζονται με το σύνδρομο.

Η εργασία εξετάζει την ανάπτυξη των γλωσσικών και γνωστικών δεξιοτήτων κατά την παιδική ηλικία, δίνοντας έμφαση στις καθυστερήσεις στη γλωσσική έκφραση, στις δυσκολίες κατανόησης και στην περιορισμένη βραχυπρόθεσμη μνήμη, οι οποίες χαρακτηρίζουν τα παιδιά με σύνδρομο Down (DS). Παρουσιάζονται οι θετικές πτυχές που εντοπίζονται, όπως οι ισχυρές κοινωνικές δεξιότητες και οι οπτικο-χωρικές ικανότητες, οι οποίες αποτελούν σημαντικά δυνατά σημεία για την ανάπτυξη αυτών των ατόμων. Η εκπαιδευτική στήριξη είναι κρίσιμη για την ενίσχυση των γνωστικών ικανοτήτων τους, με τη τεχνολογία να παίζει καθοριστικό ρόλο στην υποστήριξη των μαθησιακών τους αναγκών. Χρησιμοποιούνται εξατομικευμένα εκπαιδευτικά προγράμματα (ΙΕΠ) που προσαρμόζονται στις ιδιαίτερες ανάγκες κάθε παιδιού, ενσωματώνοντας ταυτόχρονα την ενίσχυση της γνωστικής και γλωσσικής του ανάπτυξης, ώστε να βελτιωθεί η μάθηση και η καθημερινή τους ζωή. Εργαλεία όπως οι συσκευές ενίσχυσης επικοινωνίας (AAC) και οι διαδραστικοί πίνακες διευκολύνουν την έκφραση των παιδιών, ενδυναμώνοντας την αυτονομία και την αυτοεκτίμησή τους.

Γλωσσικές Διαταραχές	Γνωστικές Διαταραχές
Προβλήματα Άρθρωσης	Προβλήματα γλώσσας
Δυσκολίες Ανάγνωσης- γραφής	Προβλήματα στις οπτικοχωρικές δεξιότητες
Φωνολογικές Διαταραχές	Συναισθηματικές και συμπεριφορικές διαταραχές
Πραγματολογία, σημασιολογία, σύνταξη	Προβλήματα προσοχής
Μη λεκτική επικοινωνία	Προβλήματα μνήμης
	Διαταραχές αισθητικότητας (ακοή, όραση)

Ένα σημαντικό μέρος της εργασίας αφιερώνεται στη μελέτη της πορείας των δεξιοτήτων αυτών κατά την ενηλικίωση και τη γήρανση. Καθώς οι γλωσσικές και γνωστικές δεξιότητες των ατόμων με DS αναπτύσσονται κατά την παιδική ηλικία, η εξέλιξή τους κατά την ενήλικη ζωή παρουσιάζει φθίνουσα πορεία. Επισημαίνεται ότι τα άτομα με σύνδρομο Down διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης νευροεκφυλιστικών διαταραχών, με τη νόσο Alzheimer να εμφανίζεται σε μεγαλύτερη συχνότητα και σε μικρότερη ηλικία σε σύγκριση με τον γενικό πληθυσμό, λόγω της πρόωρης γήρανσης του εγκεφάλου των ατόμων με σύνδρομο down. Οι γνωστικές ελλείψεις που αφορούν τη γλώσσα, τη μνήμη, την ακοή, την όραση και την προσοχή, φαίνεται να επηρεάζουν σημαντικά τις γλωσσικές δεξιότητες των ατόμων. Οι ενήλικες με σύνδρομο down παρουσιάζουν προβλήματα στην κατανόηση, την παραγωγή και την εκφορά του λόγου. Τα προβλήματα αυτά αφορούν τόσο τους τομείς της άρθρωσης, της φωνολογίας, της σημασιολογίας όσο και τον τομέα της πραγματολογίας. Ως εκ τούτου, οι διαταραχές σε αυτούς τους βασικούς τομείς της γλώσσας παρουσιάζουν με τη σειρά τους σημαντικά προβλήματα στην επικοινωνία των ενηλίκων με DS και σε συνδυασμό με τις συναισθηματικές δυσκολίες που αντιμετωπίζουν, προκαλούν προβλήματα στην κοινωνικοποίηση τους και στην προσπάθειά τους για επαγγελματική αποκατάσταση. Συνεπώς, οι γνωστικές και γλωσσικές διαταραχές των ατόμων με DS, καθιστούν αναγκαία την ανάπτυξη εξατομικευμένων θεραπευτικών προσεγγίσεων και παρεμβάσεων για τη διατήρηση της ποιότητας ζωής τους. Τέλος, η εργασία υπογραμμίζει τη σημασία της

έγκαιρης διάγνωσης, της παρέμβασης από εξειδικευμένες διεπιστημονικές ομάδες, καθώς και της διαμόρφωσης κατάλληλων κοινωνικών και εκπαιδευτικών πολιτικών που ενισχύουν τη συμμετοχή αυτών των ατόμων στην κοινωνία. Ιδιαίτερη έμφαση δίνεται στην ανάγκη για περαιτέρω έρευνα που θα προάγει την κατανόηση των μηχανισμών που διέπουν τις γλωσσικές και γνωστικές δεξιότητες, καθώς και στην ανάπτυξη νέων μεθόδων παρέμβασης.

Η παρούσα εργασία φιλοδοξεί να αποτελέσει ένα χρήσιμο εργαλείο τόσο για επαγγελματίες υγείας και παιδείας όσο και για τις οικογένειες ατόμων με σύνδρομο Down, συμβάλλοντας στην ολιστική αντιμετώπιση των αναγκών τους και στην προώθηση της κοινωνικής τους ένταξης.

Βιβλιογραφία

- Abbott, M.-A., & Benn, P. (2002, November). Prenatal genetic diagnosis of Down's syndrome. *Expert Review of Molecular Diagnostics*, 2(6), σσ. 605-615. doi:10.1586/14737159.2.6.605
- Agarwal Gupta, N., & Kabra, M. (2014, June). Diagnosis and management of Down syndrome. *Indian Journal of Pediatrics*, 81(6), σσ. 560-567. doi:10.1007/s12098-013-1249-7

- Akhtar, F., & Bokhari, S. A. (2023). *Down Syndrome*. Ανάκτηση από <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30252272/>
- Ali, F. E., Al-Bustan, M. A., Al-Busairi, W. A., Al-Mulla, F. A., & Esbaita, E. Y. (2006, August). Cervical spine abnormalities associated with Down syndrome. *International Orthopaedics*, 30(4), σσ. 284-289. doi:10.1007/s00264-005-0070-y
- Antonarakis, S. E., Skotko, B. G., Rafii, M. S., Strydom, A., Pape, S. E., Bianchi, D. W., . . . Reeves, R. H. (2020, February 6). Down syndrome. *Nature Reviews. Disease Primers*, 6(1). doi:10.1038/s41572-019-0143-7
- Arumugam, A., Raja, K., Venugopalan, M., Chandrasekaran, B., Kovanur Sampath, K., Muthusamy, H., & Shanmugam, N. (2016, July). Down syndrome-A narrative review with a focus on anatomical features. *Clinical Anatomy*, 29(5), pp. 568-577. doi:10.1002/ca.22672
- Asim, A., Kumar, A., Muthuswamy, S., Jain, S., & Agarwal, S. (2015, June 11). "Down syndrome: an insight of the disease". *Journal of Biomedical Science*, 22(1). doi:10.1186/s12929-015-0138-y
- Ataman, A., Vatanoğlu-Lutz, E., & Yildirim, G. (2012, December 1). Medicine in stamps: history of Down syndrome through philately. *Journal of the Turkish German Gynecological Association*, 13(4), σσ. 267-269. doi:10.5152/jtgga.2012.43
- Aversa, T., Crisafulli, G., Zirilli, G., De Luca, F., Gallizzi, R., & Valenzise, M. (2018, March 21). Epidemiological and clinical aspects of autoimmune thyroid diseases in children with Down's syndrome. *Italian Journal of Pediatrics*, 44(1). doi:10.1186/s13052-018-0478-9
- Baumer, N. T., & O'Neill, M. E. (2022). Chapter Five - Neurological and neurodevelopmental manifestations in children and adolescents with Down syndrome. Στο R. M. Hodapp, D. J. Fidler, & S. Lanfranchi, *International Review of Research in Developmental Disabilities* (Τόμ. 63, σσ. 187-246). doi:10.1016/bs.irrdd.2022.09.004
- Bayona-Bafaluy, M., Garrido-Pérez, N., Meade, P., Iglesias, E., Jiménez-Salvador, I., Montoya, J., . . . Ruiz-Pesini, E. (2021, January 22). Down syndrome is an oxidative phosphorylation disorder. *Redox Biology*, 41:101871. doi:10.1016/j.redox.2021.101871
- Bittles, A. H., Bower, C., Hussain, R., & Glasson, E. J. (2007, April). The four ages of Down syndrome. *European Journal of Public Health*, 17(2), σσ. 221-225. doi:10.1093/eurpub/ckl103
- Bittles, A., & Glasson, E. (2007, February 13). Clinical, social, and ethical implications of changing life expectancy in Down syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology | DMCN*, 46(4), σσ. 282-286. doi:10.1111/j.1469-8749.2004.tb00483.x
- Brown, R. I., & Faragher, R. M. (2014). Quality of life in the wider world. Challenges from the field of intellectual and developmental disabilities. Στο *Quality of life and intellectual disability: knowledge application to other social and educational challenges*. (σσ. 3-18). Nova Science Publishers. Ανάκτηση από <https://espace.library.uq.edu.au/view/UQ:f905932>
- Bull, M. J. (2020, June 11). Down Syndrome. 382(24), σσ. 2344-52. doi:10.1056/NEJMra1706537
- Carrell, D. T. (2013). *Paternal Influences on Human Reproductive Success*. Cambridge University Press. Ανάκτηση από

https://books.google.gr/books?id=O4Px3Q7f34QC&pg=PA65&redir_esc=y#v=onepage&q&f=false

Centers for Disease Control and Prevention. (2023, October 10). *Centers for Disease Control and Prevention*. Ανάκτηση από Facts about Down Syndrome: <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome.html>

Chicoine, B. (2023, June). *Aging and Life Expectancy*. Ανάκτηση από Advocate Medical Group | Adult Down Syndrome Center: <https://adscresources.advocatehealth.com/resources/aging-and-life-expectancy/>

Coppedè, F. (2016, December). Risk factors for Down syndrome. *Archives in Toxicology*, 90(12), σσ. 2917-2929. doi:10.1007/s00204-016-1843-3

Coppus, A. M., Evenhuis, H. M., Verberne, G.-J., Visser, F. E., Oostra, B. A., Eikelenboom, P., . . . Van Duijn, C. M. (2008, December 2). Survival in Elderly Persons with Down Syndrome. *Journal of the American Geriatrics Society*, 56(12), σσ. 2311-2316. doi:10.1111/j.1532-5415.2008.01999.x

Dey, S. K., & Ghosh, S. (2013, March 6). Risk Factors for Down Syndrome Birth: Understanding the Causes from Genetics and Epidemiology. *INTECH [open science | open minds]*. doi:10.5772/52903

Diamandopoulos, A., Rakatsanis, K., & Diamantopoulos, N. (1997, April). A neolithic case of Down syndrome. *Journal of the History of the neurosciences*, 6(1), σσ. 86-89. doi:10.1080/09647049709525689

Diamandopoulos, K., & Green, J. (2018, February). Down syndrome: An integrative review. *Journal of Neonatal Nursing*, 24(5), σσ. 1-8. doi:10.1016/j.jnn.2018.01.001

Dierssen, M., Herault, Y., & Estivill, X. (2009, July). Aneuploidy: from a physiological mechanism of variance to Down syndrome. *Physiological Reviews*, 89(3), σσ. 887-920. doi:10.1152/physrev.00032.2007

Doull, I. (2002). Respiratory disorders in Down's syndrome: overview with diagnostic and treatment options. *Down's Syndrome Medical Interest Group*. Ανάκτηση από www.dsmig.org.uk/wp-content/uploads/2015/12/cards-resp-2.pdf

Down, J. (1866). OBSERVATIONS ON AN ETHNIC CLASSIFICATION OF IDIOTS. *London Hospital Reports*, 3, σσ. 259-262. doi:10.1038/hdy.1966.69

Esbensen, A. J. (2010). Health conditions associated with aging and end of life of adults with Down syndrome. *International Review of Research in Mental Retardation*, 39(C), σσ. 107-126. doi:10.1016/S0074-7750(10)39004-5

Evenhuis, H. M., Theunissen, M., Denkers, I., Verschuure, H., & Kemme, H. (2001, October). Prevalence of visual and hearing impairment in a Dutch institutionalized population with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research: JIDR*, 45(Pt 5), σσ. 457-464. doi:10.1046/j.1365-2788.2001.00350.x

Fergus, K. (2023, October 27). *Down Syndrome: Symptoms and Intellectual and Physical Traits*. Ανάκτηση από Very Well Health: <https://www.verywellhealth.com/symptoms-of-down-syndrome-1120463>

- Fidler, D. J., Most, D. E., Booth-LaForce, C., & Kelly, J. F. (2008, July). Emerging Social Strengths in Young Children With Down Syndrome. *Infants & Young Children*, 21(3), σσ. 207-220. doi:10.1097/01.IYC.0000324550.39446.1f
- Fillat, C., & Altafaj, X. (2012). Gene therapy for Down syndrome. Στο M. Dierssen, & R. de la Torre, *Progress in Brain Research* (Τόμ. 197, σσ. 237-247). doi:10.1016/B978-0-444-54299-1.00012-1
- Fisch, H., Hyun, G., Golden, R., Hensle, T. W., Olsson, C. A., & Liberson, G. L. (2003, June). The influence of paternal age on down syndrome. *The Journal Of Urology*, 169(6), σσ. 2275-2278. doi:10.1097/01.ju.0000067958.36077.d8
- Foley, C., & Killeen, O. G. (2019, May). Musculoskeletal anomalies in children with Down syndrome: an observational study. *Archives of Disease in Childhood*, 104(5), σσ. 482-487. doi:10.1136/archdischild-2018-315751
- Gamis, A. S., & Smith, F. O. (2012, September 12). Transient myeloproliferative disorder in children with Down syndrome: clarity to this enigmatic disorder. *BJHaem | British Journal of Haematology*, 159(3), σσ. 277-287. doi:10.1111/bjh.12041
- Gardiner, K. (1995, June). Human genome organization. *Current Opinion in Genetics & Development*, 5(3), σσ. 315-322. doi:10.1016/0959-437x(95)80045-x
- Ghosh, S., Hong, C.-S., Feingold, E., Ghosh, P., Ghosh, P., Bhaumik, P., & Dey, S. K. (2011, November 1). Epidemiology of Down syndrome: new insight into the multidimensional interactions among genetic and environmental risk factors in the oocyte. *American Journal of Epidemiology*, 174(9), σσ. 1009-16. doi:10.1093/aje/kwr240
- Glasson, E., Sullivan, S., Hussain, R., Petterson, B., Montgomery, P., & Bittles, A. (2002, November 11). The changing survival profile of people with Down's syndrome: implications for genetic counselling. *Clinical Genetics*, 62(5), σσ. 390-393. doi:10.1034/j.1399-0004.2002.620506.x
- Global Down Syndrome Foundation. (χ.χ.). *About the Global Down Syndrome Foundation*. Ανάκτηση από Global Down Syndrome Foundation: <https://www.globaldownsyndrome.org/our-story/about-gdsf/>
- Global Down Syndrome Foundation. (χ.χ.). *Facts and FAQ About Down Syndrome*. Ανάκτηση από GLOBAL Down Syndrome Foundation: <https://www.globaldownsyndrome.org/about-down-syndrome/facts-about-down-syndrome/#future>
- Graaf, G., Buckley, F., & Skotko, B. (2022, November 9). *People living with Down syndrome in Europe: BIRTHS AND POPULATION*. Ανάκτηση από <https://go.downsyndromepopulation.org/europe-factsheet>
- Healthline. (2023, November 28). *Down Syndrome*. Ανάκτηση από Healthline: <https://www.healthline.com/health/down-syndrome>
- Hefti, E., & Blanco, J. G. (2017, February). Pharmacotherapeutic Considerations for Individuals with Down Syndrome. *Pharmacotherapy*, 37(2), σσ. 214-220. doi:10.1002/phar.1880
- Herrera, P. (2023, March 14). *Trisomy 21*. Ανάκτηση από Brighton Center: <https://www.brightonsa.org/2023/03/14/trisomy-21/>

- Hickey, F., Hickey, E., & Summar, K. L. (2012). Medical Update for Children With Down Syndrome for the Pediatrician and Family Practitioner. *Advances in Pediatrics*, 59(1), σσ. 137-157. doi:10.1016/j.yapd.2012.04.006
- Hildebrand, E., Källén, B., Josefsson, A., Gottvall, T., & Blomberg, M. (2014, April). Maternal obesity and risk of Down syndrome in the offspring. *Prenatal Diagnosis*, 34(4), σσ. 310-5. doi:10.1002/pd.4294
- Hobson-Rohrer, W. L., & Samson-Fang, L. (2013, December). Down syndrome. *Pediatrics in Review*, 34(12), σσ. 573-574. doi:10.1542/pir.34-12-573
- Hodapp, R. M., Burack, J. A., & Zigler, E. (1995). *Issues in the Developmental Approach to Mental Retardation Revised ed. Edition*. Cambridge University Press.
- Hou, J. W., & Wang, T. R. (1996, April). Double aneuploidy with Down's-Klinefelter's syndrome. *Journal of the Formosan Medical Association*, 95(4), σσ. 350-352. Ανάκτηση από <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/8935309/>
- Howard-Jones, N. (1979, January). On the diagnostic term "Down's disease". *Medical History*, 23(1), σσ. 102-104. doi:10.1017/s0025727300051048
- Hunter, J., Allen, E., Shin, M., Bean, L. J., Correa, A., Druschel, C., . . . Sherman, S. L. (2013, September). The association of low socioeconomic status and the risk of having a child with Down syndrome: a report from the National Down Syndrome Project. *Genetic in Medicine: Official Journal of the American College of Medical Genetics*, 15(9), σσ. 698-705. doi:10.1038/gim.2013.34
- IHME, Global Burden of Disease. (2019). *Our World In Data*. Ανάκτηση από Share of the population with down syndrome: <https://ourworldindata.org/grapher/share-with-down-syndrome?time=latest>
- Karkera, S. (2021, February 8). A Current Knowledge of “Down Syndrome: A Review”. *International Journal Dental and Medical Sciences Research*, 3(1), σσ. 805-810. doi:10.35629/5252-0301805810
- Klitgaard Christensen, M., Valle Tamayo, N., Plana-Ripoll, O., Rasmussen, S. A., Roqué Figuls, M., Alcolea, D., . . . Fortea, J. (2022, May 2). Association of Alzheimer Disease With Life Expectancy in People With Down Syndrome. *JAMA Network Open*, 5(5), σ. e2212910. doi:10.1001/jamanetworkopen.2022.12910
- Korlimarla, A., Hart, S. J., Spiridigliozzi, G. A., & Kishnani, P. S. (2021). Down Syndrome. Στο J. C. Carey, A. Battaglia, D. Viskochil, & S. B. Cassidy, *Cassidy and Allanson's Management of Genetic Syndromes, 4th Edition* (σσ. 355-388). Ανάκτηση από <https://www.wiley.com/en-br/Cassidy+and+Allanson's+Management+of+Genetic+Syndromes,+4th+Edition-p-9781119432678>
- Koul, A., Ahmad, F., Bhat, A., Aein, Q.-u., Ahmad, A., Reshi, A., & Kaul, R.-u.-R. (2023, December 12). Unraveling Down Syndrome: From Genetic Anomaly to Artificial Intelligence-Enhanced Diagnosis. *Biomedicine*, 11(12), σ. 3284. doi:10.3390/biomedicine11123284
- Krinsky-McHale, S. J., Jenkins, E. C., Zigman, W. B., & Silverman, W. (2012). Ophthalmic disorders in adults with down syndrome. *Current Gerontology and Geriatrics Research*, 2012:974253. doi:10.1155/2012/974253

- Landes, S. D., Stevens, J., & Turk, M. A. (2020, October). Cause of death in adults with Down syndrome in the United States. *Disability and Health Journal*, 13(4), σ. 100947. doi:10.1016/j.dhjo.2020.100947
- Lennon, A. (2019, December 20). *Can We Cure Down's Syndrome with Gene Therapy?* Ανάκτηση από labroots: <https://www.labroots.com/trending/genetics-and-genomics/16411/cure-down-s-syndrome-gene-therapy>
- Macho, V., Coelho, A., Areias, C., Macedo, A., & Andrade, D. (2014, June). Craniofacial features and specific oral characteristics of Down syndrome children. *Oral Health and Dental Management*, 13(2), σσ. 408-411. Ανάκτηση από https://www.researchgate.net/publication/263705116_Craniofacial_features_and_specific_oral_characteristics_of_Down_syndrome_children
- MacLennan, S. (2019, November 26). Down's syndrome. *InnovAiT: Education and inspiration for general practice*, 13(1), σσ. 47-52. doi:10.1177/1755738019886612
- Malt, E. A., Dahl, R. C., Haugland, T. M., Ulvestad, I. H., Emilsen, N. M., Hansen, B., . . . Danidsen, E. (2013, February 5). Health and disease in adults with Down syndrome. *Tidsskrift for den Norske laegeforening: tidsskrift for praktisk medicin, ny raekke*, 133(3), σσ. 290-294. doi:10.4045/tidsskr.12.0390
- Manickam, M. (2021, July 21). *Down Syndrome Life Expectancy Is Higher, But Not For Everyone*. Ανάκτηση από Nationwide Children's: <https://www.nationwidechildrens.org/family-resources-education/700childrens/2021/07/down-syndrome-life-expectancy>
- Mayo Clinic. (2018, March 08). *Mayo Clinic*. Ανάκτηση από Down Syndrome | Diagnosis: <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/down-syndrome/diagnosis-treatment/drc-20355983>
- MedlinePlus. (2023, May 4). *MedlinePlus*. Ανάκτηση από Prenatal Testing: <https://medlineplus.gov/prenataltesting.html>
- Mikwar, M., MacFarlane, A. J., & Marchetti, F. (2020, July - September). Mechanisms of oocyte aneuploidy associated with advanced maternal age. *Mutation Research. Reviews in Mutation Research*, 785:108320. doi:10.1016/j.mrrev.2020.108320
- Mogessie, B. (2020, September 4). Advances and surprises in a decade of oocyte meiosis research. *Essays in Biochemistry*, 64(2), σσ. 263-275. doi:10.1042/EBC20190068
- Monni, G., Iuculano, A., & Peddes, C. (2022, April 22). Guidelines for Invasive Prenatal Procedures. *Donald School Journal of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, 16(1), σσ. 83-90. doi:10.5005/jp-journals-10009-1913
- Moraes, M., Moraes, L., Dotto, G., Dotto, P., & Santos, L. A. (2007). Dental anomalies in patients with Down syndrome. *Brazilian dental journal*, 18(4), σσ. 346-350. doi:10.1590/s0103-64402007000400014
- Morris, J. K., Mutton, D. E., & Alberman, E. (2002). Revised estimates of the maternal age specific live birth prevalence of Down's syndrome. *Journal of Medical Screening*, 9(1), σσ. 2-6. doi:10.1136/jms.9.1.2

- Mundakel, G. (2022, April 21). *Down Syndrome*. Ανάκτηση από Medscape: <https://emedicine.medscape.com/article/943216-overview>
- National Down Syndrome Society. (χ.χ.). *About Down Syndrome*. Ανάκτηση από National Down Syndrome Society (NDSS): https://ndss.org/about#block-bootstrap5-page-title_inner
- National Down Syndrome Society. (χ.χ.). *Physical Therapy, Occupational Therapy & Down Syndrome*. Ανάκτηση από NDSS | National Down Syndrome Society: <https://ndss.org/resources/pt-ot-down-syndrome>
- National Human Genome Research Institute. (2020, August 24). *National Human Genome Research Institute*. Ανάκτηση από Deoxyribonucleic Acid (DNA) Fact Sheet: <https://www.genome.gov/about-genomics/fact-sheets/Deoxyribonucleic-Acid-Fact-Sheet>
- Neri, G., & Opitz, J. M. (2009, December). Down syndrome: Comments and reflections on the 50th anniversary of Lejeune's discovery. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 149A(12), σσ. 2647-2654. doi:10.1002/ajmg.a.33138
- NIH. (2023, November 30). *What are common treatments for Down syndrome?* Ανάκτηση από Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development: <https://www.nichd.nih.gov/health/topics/down/conditioninfo/treatments>
- Norton, M. E., Jacobsson, B., Swamy, G. K., Laurent, L. C., Ranzini, A. C., Brar, H., . . . Wapner, R. J. (2015, April 23). Cell-free DNA analysis for noninvasive examination of trisomy. *The New England Journal of Medicine*, 372(17), σσ. 1589-97. doi:10.1056/NEJMoa1407349
- O'Connor, C. (2008). Chromosomal Abnormalities: Aneuploidies. *Nature Education*, 1(1), σ. 172. Ανάκτηση από <https://www.nature.com/scitable/topicpage/chromosomal-abnormalities-aneuploidies-290/>
- Ohkura, H. (2015, January 20). Meiosis: an overview of key differences from mitosis. *Cold Spring Harbor perspectives in biology*, 7(5), σ. a015859. doi:10.1101/cshperspect.a015859
- O'Leary, L., Hughes-McCormack, L., Dunn, K., & Cooper, S.-A. (2018, September). Early death and causes of death of people with Down syndrome: A systematic review. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities | JARID*, 31(5), σσ. 687-708. doi:10.1111/jar.12446
- Otsimo. (2021, January 28). *What are the Treatments and Therapies for Down Syndrome?* Ανάκτηση από Otsimo: <https://otsimo.com/en/treatments-therapies-down-syndrome/>
- Pandit, C., & Fitzgerald, D. A. (2012, March). Respiratory problems in children with Down syndrome. *Journal of Pediatrics and Child Health*, 48(3), σσ. E147-52. doi:10.1111/j.1440-1754.2011.02077.x
- Papavassiliou, P., Charalsawadi, C., Rafferty, K., & Jackson-Cook, C. (2015, January). Mosaicism for trisomy 21: a review. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 167(A)(1), σσ. 26-39. doi:10.1002/ajmg.a.36861
- Papavassiliou, P., York, T. P., Gursoy, N., Hill, G., Nicely, L., Sundaram, U., . . . Jackson-Cook, C. (2009, February 15). The phenotype of persons having mosaicism for trisomy 21/Down syndrome reflects the percentage of trisomic cells present in different tissues. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 149A(4), σσ. 573-583. doi:10.1002/ajmg.a.32729

- Perkins, A. (2017, January). The lowdown on Down syndrome. *Nursing Made Incredibly Easy!*, 15(2). doi:10.1097/01.NME.0000511841.85763.77
- Plaiasu, V. (2017, September). Down Syndrome - Genetics and Cardiogenetics. *MAEDICA – a Journal of Clinical Medicine*, 12(3), σσ. 208-213. Ανάκτηση από <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29218069/>
- Practice Bulletin. (2016, May). Practice Bulletin No. 162: Prenatal Diagnostic Testing for Genetic Disorders. *Obstetrics and Gynecology*, 127(5), σσ. e108-e122. doi:10.1097/AOG.0000000000001405
- Prasher, V. P. (2004, June). Review of donepezil, rivastigmine, galantamine and memantine for the treatment of dementia in Alzheimer's disease in adults with Down syndrome: implications for the intellectual disability population. *International Journal of Geriatric Psychiatry*, 19(6), σσ. 509-515. doi:10.1002/gps.1077
- Prayle, A., & Vyas, H. (2021, July). Respiratory problems in children with Down syndrome. *Paediatrics and Child Health*, 31(7), σσ. 271-275. doi:10.1016/j.paed.2021.04.002
- Pueschel, S. M. (2001). *A Parent's Guide to Down Syndrome: Toward a Brighter Future*.
- Rafii, M. S., Kleschevnikov, A. M., Sawa, M., & Mobley, W. C. (2019). Down syndrome. Στο M. J. Aminoff, F. Boller, & D. F. Swaab, *Handbook of Clinical Neurology | Geriatric Neurology* (Τόμ. 167, σσ. 321-336). Elsevier B.V. doi:10.1016/B978-0-12-804766-8.00017-0.
- Ramasamy, R., Chiba, K., Butler, P., & Lamb, D. J. (2015, June). Male biological clock: a critical analysis of advanced paternal age. *Fertility and Sterility*, 103(6), σσ. 1402-6. doi:10.1016/j.fertnstert.2015.03.011
- Rivollat, M., Castex, D., Hauret, L., & Tillier, A.-M. (2014, December). Ancient Down syndrome: An osteological case from Saint-Jean-des-Vignes, northeastern France, from the 5-6th century AD. *International Journal of Paleopathology*, 7, σσ. 8-14. doi:10.1016/j.ijpp.2014.05.004
- Rondal, J. A. (2020, June 22). Down syndrome: A curative prospect? *AIMS Neuroscience*, 7(2), σσ. 168-193. doi:10.3934/Neuroscience.2020012
- Saller, D. N., & Canick, J. A. (2008, March). Current methods of prenatal screening for Down syndrome and other fetal abnormalities. *CLINICAL OBSTETRICS AND GYNECOLOGY*, 51(1), σσ. 24-36. doi:10.1097/GRF.0b013e318160f274
- Sharath, K., Asha, K. R., Subhash, L., & Kadandale, J. S. (2018, December). Cytogenetic, epidemiological and clinical profile of children with Down syndrome in Karnataka. *Journal of the Anatomical Society of India*, 67(2), σσ. 133-138. doi:10.1016/j.jasi.2018.11.001
- Sherman, S. L., Allen, E. G., Bean, L. H., & Freeman, S. B. (2007). Epidemiology of Down syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13(3), σσ. 221-227. doi:10.1002/mrdd.20157
- Shimony, N. (2022, January 3). *Atlantoaxial Instability in Down Syndrome*. Ανάκτηση από MedScape: <https://emedicine.medscape.com/article/1180354-overview>

- Simon, M. D., & Kavitha, A. (2021, March 31). Ultrasonic Detection of Down Syndrome Using Multiscale Quantiser with Convolutional Neural Network. *Computational Optimization Techniques and Applications*. doi:10.5772/intechopen.96502
- Sperling, K., Neitzel, H., & Scherb, H. (2012, January). Evidence for an increase in trisomy 21 (Down syndrome) in Europe after the Chernobyl reactor accident. *Genetic Epidemiology*, 36(1), σσ. 48-55. doi:10.1002/gepi.20662
- Springer, D., Loucky, J., Tesner, P., Cutka, D., Stejskal, D., Gregor, V., & Zima, T. (2018, September). Importance of the integrated test in the Down's syndrome screening algorithm. *Journal of Medical Screening*, 25(3), σσ. 114-118. doi:10.1177/0969141317752533
- Sutor, B., Hansen, M. R., & Black, J. L. (2006, July). Obsessive compulsive disorder treatment in patients with Down syndrome: a case series. *Down's Syndrome, research and practice: the Journal of the Sarah Duffen Centre*, 10(1), σσ. 1-3. doi:10.3104/case-studies.299
- Tolmie, J. L. (2013). Down Syndrome. Στο *Brenner's Encyclopedia of Genetics (Second Edition)* (σσ. 414-417). Academic Press. doi:10.1016/B978-0-12-374984-0.00446-0
- Tsou, A. Y., Bulova, P., Capone, G., Chicoine, B., Gelaro, B., Harville, T., . . . Sie Whitten, M. (2020, October 20). Medical Care of Adults With Down Syndrome: A Clinical Guideline. *JAMA*, 324(15), σσ. 1543-1556. doi:10.1001/jama.2020.17024
- Verma, I. C., Lall, M., & Dua Puri, R. (2012, June). Down syndrome in India--diagnosis, screening, and prenatal diagnosis. *Clinics in Laboratory Medicine*, 32(2), σσ. 231-248. doi:10.1016/j.cll.2012.04.010
- Versacci, P., Carlo, D., Digilio, M. C., & Marino, B. (2018, October). Cardiovascular disease in Down syndrome. *Current Opinion in Pediatrics*, 30(5), σσ. 616-622. doi:10.1097/MOP.0000000000000661
- Visootsak, J., & Sherman, S. L. (2008). Trisomy 21: Causes and Consequences. Στο L. Glidden, *International Review of Research in Mental Retardation* (Τόμ. 36, σσ. 61-102). Academic Press. doi:10.1016/S0074-7750(08)00003-7
- Weijerman, M. E., & Peter de Winter, J. (2010, July). Clinical practice | The care of children with Down syndrome. *European Journal of Pediatrics*, 169, σσ. 1445-1452. doi:10.1007/s00431-010-1253-0
- WHO. (2022, January 1). *World Health Organization*. Ανάκτηση από ICD-11 | International Classification of Diseases 11th Revision: <https://icd.who.int/browse11/l-m/en#/http://id.who.int/icd/entity/1624623908>
- Wikipedia. (2023, October 26). Ανάκτηση από Σύνδρομο Down: https://el.wikipedia.org/wiki/%CE%A3%CF%8D%CE%BD%CE%B4%CF%81%CE%BF%CE%BC%CE%BF_Down
- Windsperger, K., & Hoehl, S. (2021, December 14). Development of Down Syndrome Research Over the Last Decades—What Healthcare and Education Professionals Need to Know. *Frontiers in Psychiatry*, 12. doi:10.3389/fpsyt.2021.749046
- Wright, D. (2011). *Downs: The History of a Disability*. Oxford University Press. Ανάκτηση από https://books.google.gr/books?id=0FMKNv_ALRYC&pg=PA200&redir_esc=y

- Yang, Q., Sherman, S. L., Hassold, T. J., Allran, K., Taft, L., Pettay, D., . . . Freeman, S. B. (1999, March-April). Risk factors for trisomy 21: maternal cigarette smoking and oral contraceptive use in a population-based case-control study. *Genetics in Medicine: Official Journal of the American College of Medical Genetics*, 1(3), σσ. 80-88. doi:10.1097/00125817-199903000-00004
- Yao, Y., Liao, Y., Han, M., Li, S.-L., Luo, J., & Zhang, B. (2016, January 6). Two kinds of common prenatal screening tests for Down's syndrome: a systematic review and meta-analysis. *Scientific Reports*, 6:18866. doi:10.1038/srep18866
- Zaki, M. S., Kamel, A. A., & El-Ruby, M. (2005). Double aneuploidy in three Egyptian patients: Down-Turner and Down-Klinefelter syndromes. *Genetic Counseling (Geneva, Switzerland)*, 16(4), σσ. 393-402. Ανάκτηση από <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16440882/>
- Zalzal, H. G., & Lawlor, C. M. (2023, April 1). Down Syndrome for the Otolaryngologist: A Review. *JAMA Otolaryngology | Head and Neck Surgery*, 149(4), σσ. 360-367. doi:10.1001/jamaoto.2023.0001
- Zhu, J., Hasle, H., Correa, A., Schendel, D., Friedman, J., Olsen, J., & Rasmussen, S. A. (2013, January). Survival among people with Down syndrome: a nationwide population-based study in Denmark. *Genetics in Medicine*, 15(1), pp. 64-69. doi:10.1038/gim.2012.93
- Αλεπόρου-Μαρίνου, Β., Αργυροκαστρίτης, Α., Κομητοπούλου, Α., Πιαλόγλου, Π., & Σγουρίτσα, Β. (2012). *ΒΙΟΛΟΓΙΑ / Γ' τάξης Γενικού Λυκείου*. ΙΝΣΤΙΤΟΥΤΟ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑΣ ΥΠΟΛΟΓΙΣΤΩΝ ΚΑΙ ΕΚΔΟΣΕΩΝ «ΔΙΟΦΑΝΤΟΣ». Ανάκτηση από http://ebooks.edu.gr/ebooks/v/html/8547/2726/Biologia-T2_G-Lykeiou-ThSp-SpYg_html-empl/index1_1.html
- Δραγάνη, Μ. Ν. (2017). *Νευροψυχολογία και σύνδρομο Down / Πτυχιακή Εργασία*. Ανάκτηση από <https://ir.lib.uth.gr/xmlui/handle/11615/48552>
- Ηλιόπουλος, Δ., Κουρή, Γ., Περιστέρη, Β., Ρεκλείτη, Α., Ανδρέου, Α., & Βογιατζής, Ν. (χ.χ.). *Κυτταρική*.
- Παπουτσάκη, Α., Τριανταφύλλη, Π., & Τσιρίκου, Α. (2021). *ΑΤΟΜΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN ΙΔΙΑΙΤΕΡΟΤΗΤΕΣ ΑΝΑΓΚΕΣ ΚΑΙ ΠΡΟΟΠΤΙΚΕΣ / Πτυχιακή Εργασία*. Ανάκτηση από <http://repository.library.teiwest.gr/xmlui/handle/123456789/9843>