



ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ  
ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ  
ΙΔΡΥΜΑ  
**ΤΕΙ ΗΠΕΙΡΟΥ**

ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ

ΤΜΗΜΑ ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

Σύνδρομο down, η διδασκαλία των παιδιών και  
συμβουλές στους γονείς.

---

Πτυχιακή εργασία

ΑΛΕΞΙΑ ΜΙΧΑΛΟΠΟΥΛΟΥ Α.Μ.: 10159

Ιωάννινα 2011

ΕΠΙΒΛΕΠΩΝ ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ: ΧΡΙΣΤΟΔΟΥΛΙΔΗΣ ΠΑΥΛΟΣ

## ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

Περιεχόμενα.....	1
Πρόλογος.....	5
Εισαγωγή.....	7
<b>Κεφάλαιο 1. Σύνδρομο Down</b>	
1.1 Ορισμός συνδρόμου Down.....	10
1.2 Ιστορική αναδρομή συνδρόμου Down.....	12
1.3 Οι γενετικές παραλλαγές που προκαλούν το σύνδρομο Down.....	15
1.4 Η εμφάνιση του συνδρόμου Down.....	21
1.4.1 Τρισωμία 21.....	21
1.4.2 Μετάθεση.....	23
1.4.3 Μωσαϊκισμός.....	24
1.5 Το σύνδρομο Down και η ηλικία της μητέρας.....	26
<b>Κεφάλαιο 2. Διαδικασία της διάγνωσης</b>	
2.1 Προγεννητικός έλεγχος για το σύνδρομο Down.....	31
2.2 Διαγνωστικοί μέθοδοι για το σύνδρομο Down.....	36
2.2.1 Υπερηχογραφικός έλεγχος.....	36
2.2.2. Ορολογικός Έλεγχος.....	38
2.2.3 Αυχενική διαφάνεια.....	39
2.2.4 Αμνιοπαρακέντηση.....	39
2.2.5 Λήψη τροφοβλαστικού ιστού (CVC).....	40
2.3 Η διάγνωση του συνδρόμου Down.....	41
2.4 Το σύνδρομο Down και οι σχετιζόμενες ιατρικές διαταραχές.....	44
2.4 1. Σύνδρομο Edward (τρισωμία 18).....	46

2.4.2 Σύνδρομο Patau (τρισωμία 13).....	47
2.4.3 Τριπλοειδίες.....	47
2.4.4 Σύνδρομο Turner (XO ).....	48
2.4.5 Σύνδρομο XXX.....	48
2.4.6 Σύνδρομο Klinefelter (XXY ).....	49
2.4.7. Σύνδρομο (XYY).....	50
2.4.8.Φαινομενικά ισοζυγισμένες ανακατατάξεις.....	50
2.4.9 Μη- ισοζυγισμένες δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες.....	51
2.4.10 Διαταραχές γονιδίων.....	51
2.4.11 Σύνδρομο εύθραυστου X.....	51
2.4.12. Χορεία του Huntington.....	52
2.4.13. Νόσος Tay- Sachs.....	52

### **Κεφάλαιο 3. Χαρακτηριστικά συνδρόμου Down**

3.1 Γενικά χαρακτηριστικά των παιδιών με σύνδρομο Down.....	54
3.2 Παθολογικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down.....	57
3.3 Ψυχοκινητικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down.....	62
3.4 Γνωστικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down.....	68
3.5 Συμπεριφοριστικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down.....	72

### **Κεφάλαιο 4. Διδασκαλία**

4.1 Διδακτικές αρχές της διδασκαλίας παιδιών με σύνδρομο Down.....	75
4.2 Η διδασκαλία της κίνησης στα παιδιά με σύνδρομο Down.....	78
4.3 Η διδασκαλία της ανάγνωσης στα παιδιά με σύνδρομο Down.....	80
4.4 Η διδασκαλία της γραφής και της ορθογραφίας στα παιδιά με σύνδρομο Down...84	
4.5 Η διδασκαλία της επικοινωνίας, της ομιλίας και της γλώσσας στα παιδιά με σύνδρομο Down.....	87

**Κεφάλαιο 5. Συμβουλευτική γονέων παιδιών με σύνδρομο Down**

5.1 Ο ρόλος της συμβουλευτικής.....	90
5.2 Θεωρίες συμβουλευτικής.....	93
5.2.1. Η κλαστική ψυχαναλυτική θεωρία.....	94
5.2.2. Η Ατομική ψυχολογία του Adler.....	96
5.2.3. Η θεωρία του Bordin.....	97
5.2.4. Η ατομοκεντρική – προσωποκεντρική θεωρία του Rogers.....	98
5.2.5. Υπαρξιστική θεωρία του May.....	100
5.2.6 Λογοθεραπεία του Franklin.....	101
5.2.7. Θεραπεία της πραγματικότητας.....	102
5.2.8. Η θεραπεία Gestalt (μορφολογική ψυχοθεραπεία).....	103
5.2.9. Η γνωστικό- Συναισθηματική θεραπεία Συμπεριφοράς.....	104
5.2.10. Θεωρία χαρακτηριστικών και παραγόντων.....	106
5.2.11 Γνωστική θεραπεία.....	107
5.2.12 Κοινωνικογνωστική Θεωρία (Bandura ).....	108
5.2.13. Θεωρία μάθησης.....	110
5.3 Στάδια ψυχισμού των γονέων .....	113
5.4 Συμβουλές για τους γονείς .....	116

**Κεφάλαιο 6. Έρευνα - Αποτελέσματα**

6.1 Έρευνα-χαρακτηριστικά της ψυχικής λειτουργίας γονιών με αίτημα τις δυσκολίες των παιδιών τους .....	120
---	-----

**Κεφάλαιο 7. Μελέτη περιστατικού**

7.1 Ιστορικό.....	124
7.1.1 Κοινωνικό ιστορικό.....	125
7.1.2 Οικογενειακό ιστορικό.....	126
7.2 Στόχοι και υλικό παρέμβασης.....	133
7.3 Αποτελέσματα θεραπειών.....	135

Βιβλιογραφία.....136

Παράρτημα.....139

## Πρόλογος

Η συγγραφή της πτυχιακής αυτής εργασίας εκπονήθηκε στα πλαίσια των υποχρεώσεων μου για την ολοκλήρωση των σπουδών μου στο Τμήμα Λογοθεραπείας του Τεχνολογικού Εκπαιδευτικού Ιδρύματος Ηπείρου.

Η επιλογή του παρόντος θέματος ως αντικείμενο μελέτης προήλθε για το λόγο ότι αποτελεί από μόνο του ένα πολύ ενδιαφέρον θέμα, για το οποίο σαν μελλοντικοί λογοθεραπευτές, πρέπει να γνωρίζουμε. Ακόμη περισσότερη ώθηση για να ασχοληθώ εξειδικευμένα με το σύνδρομο Down, μου δόθηκε από το γεγονός, ότι πολύ λίγες είναι οι αναφορές στην ελληνική βιβλιογραφία που να αφορούν το σύνδρομο Down σε όλη του την έκταση.

Παρ' όλες τις δυσκολίες και περιορισμούς που αντιμετώπισα για την εκπόνηση αυτής της πτυχιακής εργασίας, αισθάνομαι ότι πέτυχα τον αρχικό μου σκοπό και στόχο.

Στο σημείο αυτό αισθάνομαι την ανάγκη να ευχαριστήσω όλους όσους βοήθησαν για την εκπόνηση αυτής της πτυχιακής εργασίας.

Ξεχωριστές ευχαριστίες θα ήθελα να εκφράσω στα πρόσωπα της μητέρας του Νεκτάριου που με εμπιστεύθηκε και θέλησε να μοιραστεί μαζί μας, τις απόψεις και τα βιώματα της, γύρω από ένα τόσο προσωπικό και ευαίσθητο για αυτήν θέμα.

Ένα μεγάλο ευχαριστώ οφείλω στον επιβλέπων καθηγητή μου, κ. Χριστοδουλίδη Παύλο, για τις επιστημονικές συμβουλές του, τις διορθώσεις, το χρόνο καθώς και την εμπιστοσύνη και κατανόηση που έδειξε στα πρόσωπο μου καθ' όλη τη διάρκεια εκπόνησης αυτής της εργασίας.

Επίσης, θα ήθελα να ευχαριστήσω την λογοθεραπεύτρια του Κ.Ε.Κ.Υ.ΚΑμεΑ Αργολίδας κ. Χριστοδουλάκη Ευαγγελία για την στήριξη, βοήθεια, κατανόηση, υποστήριξη, θεωρητική και ψυχολογική.

Τέλος θέλω να ευχαριστήσω την οικογένεια και το φιλικό μου περιβάλλον για την κατανόηση και την προτροπή για την ολοκλήρωση της πτυχιακής εργασίας.

## Εισαγωγή

Η παρούσα πτυχιακή εργασία πραγματεύεται το θέμα του συνδρόμου Down, τη διάγνωση του, τα χαρακτηριστικά των παιδιών, τη διδασκαλία της κίνησης, της ανάγνωσης, της γραφής, της ορθογραφίας, της επικοινωνίας, της ομιλίας και της γλώσσας καθώς και τη πρώτη επαφή της οικογένειας με το σύνδρομο, το χειρισμό των συναισθημάτων που βίωσαν οι γονείς κατά την ανακοίνωση καθώς και το ρόλο των ειδικών. Τέλος γίνεται αναφορά σε ένα πραγματικό περιστατικό σε σχέση με την διάγνωση, τη θεραπεία και την αποκατάσταση του.

Στο θεωρητικό μέρος γίνεται βιβλιογραφική ανασκόπηση των πιο πάνω τόσο στην ελληνική, όσο και στη ξενόφωνη βιβλιογραφία, ενώ στο ερευνητικό μέρος γίνεται μια συγκεντρωτική επισκόπηση όλων των ερευνών που έχουν πραγματοποιηθεί για τις δυσκολίες που αντιμετωπίζουν οι οικογένειες όπου υπάρχει ένα μέλος με σύνδρομο Down. Τέλος γίνεται λόγος για ένα πραγματικό περιστατικό και την αντιμετώπιση του από τους ειδικούς.

Το σύνδρομο Down είναι η πιο συχνή χρωμοσωμική ανωμαλία και παρουσιάζεται με συχνότητα, περίπου, 1:800 γεννήσεις παγκοσμίως. Σήμερα, μπορούμε με σαφήνεια να αναφέρουμε πως το σύνδρομο Down δεν κάνει διακρίσεις ανάμεσα στην εθνικότητα, το φύλο, κοινωνική και οικονομική κατάσταση. Τα άτομα με σύνδρομο Down φέρουν κάποια κοινά φυσικά χαρακτηριστικά που είναι εμφανή και έτσι μπορούν με ευκολία τα άτομα με το σύνδρομο αυτό να διαχωριστούν από τον υπόλοιπα πληθυσμό.

Υπάρχουν ενδείξεις πως το σύνδρομο Down, δεν είναι κάτι που υφίσταται μόνο στη σημερινή πραγματικότητα, όπου τεκμήρια υποδεικνύουν πως το σύνδρομο αυτό προϋπήρχε έκτοτε. Η διαφορά είναι πως δεν υπήρχαν ακριβή στοιχεία για τα αίτια εμφάνισης του Συνδρόμου, τη συχνότητα εμφάνισης του και γενικότερα στοιχεία που



να καθορίζουν το σύνδρομο, ενώ σήμερα, μπορεί να ειπωθεί πως υπάρχουν σχετικές αναφορές, μιας και πολλοί είναι οι ερευνητές που έχουν ασχοληθεί, πιο ειδικά, με το ζήτημα αυτό, τα τελευταία χρόνια.

Οι γονείς που φέρνουν στο κόσμο ένα παιδί με σύνδρομο Down, έρχονται αντιμέτωποι με μια πραγματικότητα που οι πλείστοι, ίσως και να αγνοούσαν την ύπαρξής της, βιώνουν συναισθήματα πολύ αντίθετα από αυτά που ανέμεναν και ένας πολύ διαφορετικός κόσμος τους ανοίγεται πλέον μπροστά τους. Σε αυτή τη νέα, γι' αυτούς, κατάσταση χρειάζονται τη στήριξη διαφόρων επαγγελματικών ειδικοτήτων που θα τους βοηθήσουν να αντιληφθούν πως ο νέος, αυτός, κόσμος δεν είναι κατ' ανάγκη σκληρός και γεμάτος εμπόδια. Επίσης, το οικογενειακό, συγγενικό και φιλικό περιβάλλοντος της οικογένειας είναι ένα πολύ σημαντικό στήριγμα, που με τη βοήθεια των ατόμων αυτών τα μέλη της οικογένειας θα καταφέρουν σταδιακά να αντιμετωπίσουν τις όποιες δυσκολίες τους παρουσιαστούν. Όμως μια οικογένεια δεν αλληλεπιδρά μόνο με μελή του συγγενικού και φιλικού της περιβάλλοντος, ο κοινωνικός περίγυρος επιδρά και έχει αντίκτυπο στο κάθε ένα μέλος της, όπου μέσω του περιγυρου αυτού οι γονείς βιώνουν πότε την αποδοχή και πότε την απόρριψη.

Το *πρώτο κεφάλαιο* αναφέρεται γενικότερα στα άτομα με σύνδρομο Down. Πιο συγκεκριμένα αναφέρεται στον ορισμό του συνδρόμου, σε μια σύντομη ιστορική αναδρομή, στις γενετικές παραλλαγές που το προκαλούν, στην εμφάνισή του, καθώς και στην ηλικία της μητέρας.

Το *δεύτερο κεφάλαιο* αφορά την διαδικασία της διάγνωσης του συνδρόμου. Γίνεται μια αναφορά στον προγεννητικό έλεγχο, στις διαγνωστικές μεθόδους που υπάρχουν, στην διάγνωση αλλά και στις σχετιζόμενες ιατρικές διαταραχές.

Στο *τρίτο κεφάλαιο* αναφέρονται τα διάφορα χαρακτηριστικά που έχουν τα άτομα με το σύνδρομο, καθώς και η πορεία ανάπτυξης των δεξιοτήτων- ικανοτήτων των ατόμων με σύνδρομο Down, σε κάθε ηλικιακή κατηγορία.

Στο *τέταρτο κεφάλαιο* παρουσιάζονται στοιχεία για στις μαθησιακές ιδιαιτερότητες των παιδιών με σύνδρομο Down, καθώς και οι διδακτικές αρχές της διδασκαλίας, η διδασκαλία της κίνησης, η διδασκαλία της ανάγνωσης, η διδασκαλία της γραφής, της ορθογραφίας, της επικοινωνίας, της ομιλίας και της γλώσσας.

Στο *πέμπτο κεφάλαιο* γίνεται λόγος για την Συμβουλευτική γονέων παιδιών με σύνδρομο Down. Αναλυτικότερα αναφέρεται Ο ρόλος της συμβουλευτικής, οι κύριες θεωρίες συμβουλευτικής, τα στάδια ψυχισμού των γονέων καθώς και διάφορες συμβουλές για τους γονείς.

Στο *έκτο κεφάλαιο* συνοψίζονται όλες οι έρευνες που έχουν βγει στην δημοσιότητα καθώς και τα αποτελέσματα τους για της δυσκολίες που παρουσιάζει μια οικογένεια που έχει ένα μέλος που πάσχει από σύνδρομο Down.

Και στο *έβδομο και τελευταίο κεφάλαιο* γίνεται η μελέτη ενός πραγματικού περιστατικού. Αναλυτικότερα υπάρχει το ιστορικό, οι στόχοι και το υλικό παρέμβασης, καθώς και τα αποτελέσματα των θεραπειών.

## Κεφάλαιο 1. Σύνδρομο Down

### 1.1 Ορισμός συνδρόμου Down

Σύνδρομο Down ή αλλιώς Τρισωμία 21 ή Τρισωμία G είναι η περιγραφή μια ανωμαλίας, που περικλείει ένα σύνολο χαρακτηριστικών, τα οποία υπάρχουν εκ γενετής στους φορείς της γενετικής αυτής βλάβης και αφορούν παρεκκλίσεις στη σωματική διάπλαση, τη νοητική ανάπτυξη και την ψυχοκοινωνική εξέλιξή τους. Η εμφάνιση του συνδρόμου είναι αποτέλεσμα τρισωμίας, δηλαδή ένα επιπρόσθετο χρωμόσωμα προστίθεται στο ζευγάρι 21, αυξάνοντας τον τελικό αριθμό χρωμοσωμάτων σε 47, αντί 46. (Shapiro. 2004 )

Το σύνδρομο Down είναι μια γενετική διαταραχή που εμφανίζεται σε περίπου 1 από 800 γεννήσεων ζώντων. Είναι η κύρια αιτία της γνωστικής εξασθένησης. Το σύνδρομο σχετίζεται με ήπια έως μέτρια μαθησιακή δυσκολία, αναπτυξιακές καθυστερήσεις, συγκεκριμένα χαρακτηριστικά του προσώπου και χαμηλό μυϊκό τόνο στην πρώτη βρεφική ηλικία. Πολλά άτομα με σύνδρομο Down έχουν επίσης ανωμαλίες στην καρδιά, λευχαιμία, πρόωμη εκδήλωση της νόσου Αλτσχάιμερ, γαστρεντερικά προβλήματα, και άλλα θέματα υγείας. Τα συμπτώματα του συνδρόμου Down εκτείνονται από ήπια έως σοβαρά.

Το προσδόκιμο ζωής για τα άτομα με σύνδρομο Down έχει αυξηθεί δραματικά τις τελευταίες δεκαετίες, καθώς ιατρική περίθαλψη και η κοινωνική ένταξη έχουν βελτιωθεί. Ένα άτομο με σύνδρομο Down και καλή υγεία θα ζήσει κατά μέσο όρο μέχρι την ηλικία 55 ή και πέραν από αυτή.

Το σύνδρομο Down πήρε το όνομά του από γιατρό Langdon Down, ο οποίος το 1866 περιγράψε για πρώτη φορά το σύνδρομο ως διαταραχή. Αν και γιατρός Down έκανε ορισμένες σημαντικές παρατηρήσεις σχετικά με το σύνδρομο Down, δεν κατάφερε να

προσδιορίσει τι προκαλεί τη διαταραχή. Μόλις το 1959 οι επιστήμονες ανακάλυψαν τη γενετική προέλευση του συνδρόμου Down.

Οι πρώτες αιτιάσεις στήριζαν την ύπαρξη του συνδρόμου σε διάφορες ασθένειες όπως η σύφιλη, η φυματίωση, ο αλκοολισμός του πατέρα, η επιληψία και άλλες. Η πρώτη διαπίστωση ότι το σύνδρομο έχει σχέση με την ηλικία της μητέρας έγινε το 1909 και αποδόθηκε σε εκφύλιση του ωαρίου. Ωστόσο στην συνέχεια παρατηρήθηκε ότι η ηλικία δεν ήταν ο μοναδικός επιβαρυντικός παράγοντας, γιατί σε ορισμένες περιπτώσεις βρέθηκε ότι υπήρχε ο παράγοντας κληρονομικότητα.

Γενικά τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν πιο αργή ανάπτυξη από τα συνομήλικά τους. Εκτός από το ότι περνούν από τα διάφορα στάδια ανάπτυξης σε μεγαλύτερες ηλικίες σε σχέση με τα υπόλοιπα παιδιά, παραμένουν σ'αυτά τα στάδια για μακρύτερο χρονικό διάστημα. Οι διαφορές στην ανάπτυξη μεταξύ των παιδιών με σύνδρομο Down και των υπόλοιπων παιδιών γίνονται εμφανέστερες στις μεγαλύτερες ηλικίες.

## 1.2 Ιστορική αναδρομή συνδρόμου Down

Στις μέρες μας, γονείς και ειδικοί, αναρωτιούνται κατά πόσο το σύνδρομο Down υπήρχε από τα πρώτα στάδια της εμφάνισης του πολιτισμού ή είναι μια κατάσταση η οποία προέκυψε στη σύγχρονη εποχή. Αν και τεκμηριωμένη απάντηση δεν μπορεί να δοθεί, γίνονται υποθέσεις μέσω της ιστορίας, της βιολογίας και της εξελικτικής πορείας του ανθρώπου, ότι πολυάριθμα γονίδια πρέπει να έχουν αλλοιωθεί σε βάθος χρόνου και να έχουν επέλθει χρωμοσωμικές αλλαγές.

Το σύνδρομο Down εμφανίζεται σε όλα τα μέρη του κόσμου. Δεν περιορίζεται σε καμία φυλή, κοινωνική τάξη, ή ιστορική περίοδο. Στοιχεία του συνδρόμου αναφέρονται στο αρχαίο Μεξικό αν και η συστηματική περιγραφή του αποδόθηκε το 1866.

Πολλοί ισχυρίζονται ότι το σύνδρομο Down έχει αποτυπωθεί σε γλυπτά και πίνακες. Σε μια απόπειρα να εξακριβωθεί η ταυτότητα ατόμου με σύνδρομο Down σε πίνακες, ο Zellweger διατύπωσε την εικασία, ότι στο 15ο αιώνα, ο καλλιτέχνης Mantegna, ο οποίος ζωγράφισε διάφορες εικόνες της Παναγίας να κρατά τον Ιησού, απεικόνισε το μωρό φυσιογνωμικά να μοιάζει με βρέφος με σύνδρομο Down στον πίνακα του Virgin and Child. Παρομοίως, ένας πίνακας του Reynolds που ζωγραφίστηκε το 1773, ονομαζόμενος “Lady Cockburn and Her Children”, περιέχει παιδί με συγκεκριμένα κοινά χαρακτηριστικά, όμοια των τυπικών γνωρισμάτων στα παιδιά με σύνδρομο Down. Παρ’ όλα αυτά, για το λόγο ότι το παιδί αυτό, όταν ενηλικιώθηκε έγινε “Admiral of the British Fleet, Sir George Cockburn”, πιστεύεται ότι είναι απίθανο να είχε σύνδρομο Down ( Pueschel, σελ 18).

Παρά τις εικασίες, ότι άτομα με σύνδρομο Down, παρουσιάζονταν σε ποικίλες καλλιτεχνικές μορφές του παρελθόντος, καμία τεκμηριωμένη αναφορά των ατόμων

με χρωμοσωμική ανωμαλία δεν προηγήθηκε μέχρι τον 19ο αιώνα, κυρίως για δυο λόγους: Πρώτον, γιατί λίγοι ειδικοί έδειξαν ενδιαφέρον στα παιδιά με αναπτυξιακές διαταραχές και δεύτερον, γιατί άλλες ασθένειες όπως λοιμώξεις, ήταν περισσότερο διαδεδομένες, επισκιάζοντας τα άτομα με σύνδρομο Down. Το 1838, ο Esquirol, δίνει την πρώτη περιγραφή παιδιού που πιθανόν να είχε σύνδρομο Down. Μετά από μικρό χρονικό διάστημα, ο Seguin περιέγραψε ένα παιδί με χαρακτηριστικά γνωρίσματα που εισηγούνταν το σύνδρομο Down, το οποίο ονόμασε “furfuraceous idiocy”. Το 1866, ο Down δημοσίευσε μια εργασία η οποία αναδείκνυε κάποια από τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου, που σήμερα φέρει το όνομα του.

Ο John Langdon Haydon Down, γεννήθηκε στο Torpoint του Cornwall, το 1828 και απεβίωσε στις 7 Οκτωβρίου το 1896, στο Normansfield, Hampton Wick. Το επώνυμο Down, προέρχεται από την Ιρλανδικής καταγωγής, οικογένεια του πατέρα του, ενώ, το Langdon προκύπτει από την οικογένεια της μητέρας του.

Ο John Langdon Down ήταν ο νεότερος γιος ενός παντοπώλη στο Torpoint στο Cornwall. Δούλεψε στο μαγαζί του πατέρα του μέχρι τα 18 του χρόνια. Αποκτώντας τα κατάλληλα προσόντα στην φαρμακευτική, γράφεται στο London Hospital Medical School στην ηλικία των 25, όπου εκεί του απονέμονται τρία χρυσά μετάλλια. Αμέσως μετά το πτυχίο του διορίζεται Ιατρικός διευθυντής στο Royal Earlswood Asylum of Idiots, ενώ παράλληλά διορίζεται βοηθός γιατρού στο Royal London Hospital.

Ο J. Langdon H. Down, το 1866, έκανε την πρώτη λεπτομερή καταγραφή και συστηματική περιγραφή του συνδρόμου Down. Το 1959, ο Jérôme Lejeune περιγράφει το σύνδρομο Down με βάση τη χρωμοσωμική ανωμαλία.

Ο Jérôme Lejeune, ήταν Γάλλος γενετιστής, γεννήθηκε στο Montrouge, προάστιο του Παρισιού, το 1927 και απεβίωσε στις 3 Απριλίου, στο Παρίσι, το 1994 από καρκίνο

των πνευμόνων. Σπούδασε στο University of Paris και έλαβε το διδακτορικό του στην ιατρική, το 1951 και ένα το 1960 σε άλλο τομέα.

Στον Jérôme Lejeune απονεμήθηκαν πολλά βραβεία ιδιαίτερα για τις ανακαλύψεις του για τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες όπως: το 1962 από το Πρόεδρο Kennedy εκ μέρους του Joseph P. Kennedy Jr Foundation, το 1969 έλαβε το William Allen Memorial Award και το 1993 το Griffuel prize για τη πρωτοποριακή εργασία του στις χρωμοσωμικές ανωμαλίες στο καρκίνο. (Pace,1994, <http://query.nytimes.com>).

Το 1959, ο καθηγητής Jérôme Lejeune αποδεικνύει ότι το σύνδρομο Down είναι μια χρωμοσωμική ανωμαλία και ότι η εμφάνιση του Συνδρόμου είναι αποτέλεσμα ενός επιπρόσθετου χρωμοσώματος, αυξάνοντας τον τελικό αριθμό χρωμοσωμάτων σε 47, αντί 46 που συνήθως παρουσιάζονται στο κύτταρο. Το σύνδρομο Down ήταν γνωστό για περίπου 100 χρόνια πριν από την ανακάλυψη του Dr. Lejeune's.

### 1.3 Οι γενετικές παραλλαγές που προκαλούν το σύνδρομο Down

Η κληρονομική μεταβίβαση των διαφόρων ιδιοτήτων του ανθρώπου γίνεται με τα χρωμοσώματα, που βρίσκονται στο πυρήνα του κάθε κύτταρου. Κάθε απόγονος φέρει τα δικά του χρωμοσώματα που μεταβιβάζονται από τα γεννητικά κύτταρα της μητέρας και του πατέρα του.

Στις αρχές της δεκαετίας του 1930, πολλοί γιατροί υποψιάστηκαν πως το σύνδρομο Down, ίσως, οφείλεται σε χρωμοσωμική ανωμαλία. Την συγκεκριμένη χρονική περίοδο οι μέθοδοι εξέτασης και παρατήρησης των ανθρώπινων χρωμοσωμάτων δεν ήταν επαρκής για την επιβεβαίωση καμιάς θεωρίας. Όταν καινούργιες μέθοδοι και τεχνικές επέτρεψαν στους ερευνητές να σχηματίσουν σαφή εικόνα και να μελετήσουν τα χρωμοσώματα επαρκώς, έγινε γνωστό πως υπάρχουν 46 χρωμοσώματα σε κάθε φυσιολογικό ανθρώπινο κύτταρο.

Το ανθρώπινο σώμα είναι φτιαγμένο από δισεκατομμύρια κύτταρα, που αποτελούν τις βασικές δομικές μονάδες του. Όλα τα κύτταρα του ανθρώπινου σώματος προέρχονται από ένα μοναδικό κύτταρο διαμορφωμένο από την ένωση του ωαρίου και του σπερματοζωαρίου. Κάθε κύτταρο φέρει στο κέντρο του ένα μικρό πυρήνα. Ο πυρήνας των περισσότερων κυττάρων έχει σχήμα σφαιρικό ή ωοειδές. Περιέχει ένα ή περισσότερα μικρά σωματίδια, τα πυρηνίδια, και μια κοκκοειδής ουσία, τη χρωματίνη. Στη χρωματίνη υπάρχουν νουκλεοπρωτεΐνες, που περιέχουν δεσοξυριβοζονουκλεϊνικό οξύ (D.N.A.). Από αυτό το οξύ σχηματίζονται οι μονάδες κληρονομικότητας, τα γονίδια. Μέσα στον πυρήνα κάθε κυττάρου του σώματος υπάρχουν περίπου 50.000 διαφορετικά γονίδια μοιρασμένα σε 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. (Stopard.M., σελ 22) Το κάθε ένα από τα 50.000 γονίδια ελέγχει τη λειτουργία μιας συγκεκριμένης πρωτεΐνης και με τον τρόπο αυτό καθορίζεται κάθε χαρακτηριστικό του ανθρώπινου



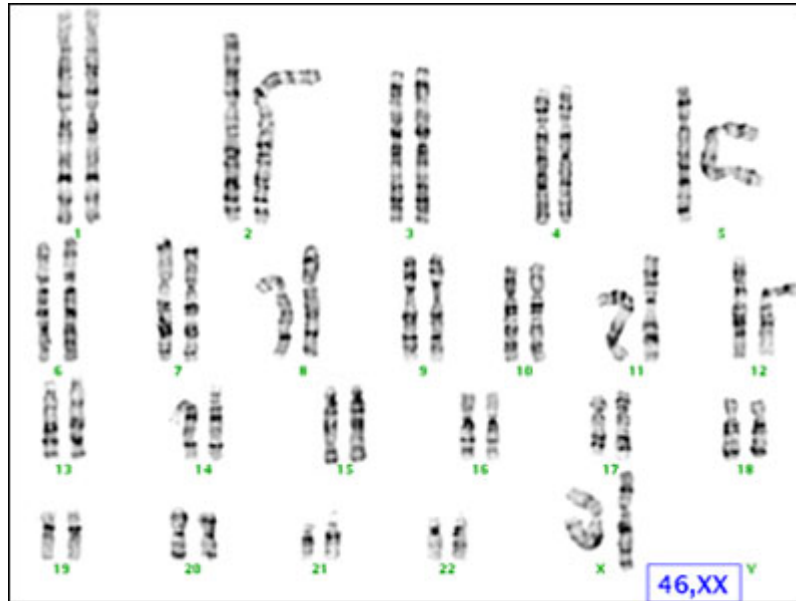
σώματος. Τα γονίδια παρέχουν στα κύτταρα οδηγίες για την ανάπτυξη του ατόμου. Μεταβιβάζεται η μεταβίβαση των χαρακτηριστικών από τους γονείς στους απόγονους.

Όλα τα χαρακτηριστικά του ανθρώπου, από το χρώμα των ματιών του, το μέγεθος των χεριών του, έως και τον ήχο της φωνής του, είναι κωδικοποιημένα στα γονίδια. Κάθε άτομο έχει εκατομμύρια γονίδια. Στα γονίδια το D.N.A. σχηματίζει μακριές μοριακές αλυσίδες στο σχήμα μιας περιστρεφόμενης σκάλας. Το D.N.A από μόνο του είναι φτιαγμένο από μακριές αλυσίδες από μόρια ονομαζόμενα νουκλεοτίδια.

Τα γονίδια σχηματίζουν ζευγάρια, όπου το ένα μέλος του ζευγαριού προέρχεται από τον πατέρα και το άλλο από την μητέρα. Ο συνδυασμός, αυτός, των γονιδίων και από τους δύο γονείς συμβάλλει στην εντυπωσιακή ποικιλομορφία που υπάρχει μεταξύ των ανθρώπων (Stopard.M.,σελ 23).

Στον πυρήνα υπάρχουν τα χρωμοσώματα, που έχουν νηματοειδή μορφή. Τα χρωμοσώματα είναι το πυρηνικό συστατικό με χαρακτηριστική δομή και λειτουργία, το οποίο έχει την ιδιότητα του αναδιπλασιασμού και την ιδιότητα να διατηρεί τις μορφολογικές και λειτουργικές του ιδιότητες, μετά από πολλές διαδοχικές κυτταρικές διαιρέσεις. Δυο από αυτά είναι το X και Y (Παρασκευόπουλος, 1980). Τα κορίτσια χαρακτηρίζονται από τον συνδυασμό 46 XX και τα αγόρια από τον συνδυασμό 46 XY. Ο αριθμός των χρωμοσωμάτων είναι ορισμένος, σταθερός και χαρακτηριστικός του είδους. Στα χρωμοσώματα οφείλεται και ο καθορισμός του γένους, σε πολλά δε είδη αυτό εξαρτάται από ένα ζεύγος χρωμοσωμάτων που ονομάζονται χρωμοσώματα φύλου, ενώ τα υπόλοιπα ονομάζονται αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Τα χρωμοσώματα μπορούν να φωτογραφηθούν μέσω του μικροσκοπίου. Το κάθε χρωμόσωμα αποκόπτεται και τοποθετείται σε ειδική κάρτα με βάση το μέγεθος του, ξεκινώντας με το μεγαλύτερο.

22 από τα ζεύγη χρωμοσωμάτων αριθμούνται ώστε να προσδιοριστούν. Η αρίθμηση τους γίνεται με βάση το μέγεθος τους ξεκινώντας από το μεγαλύτερο. Το ζεύγος στο οποίο δεν τοποθετείται αριθμός είναι τα χρωμοσώματα που καθορίζουν το φύλο.



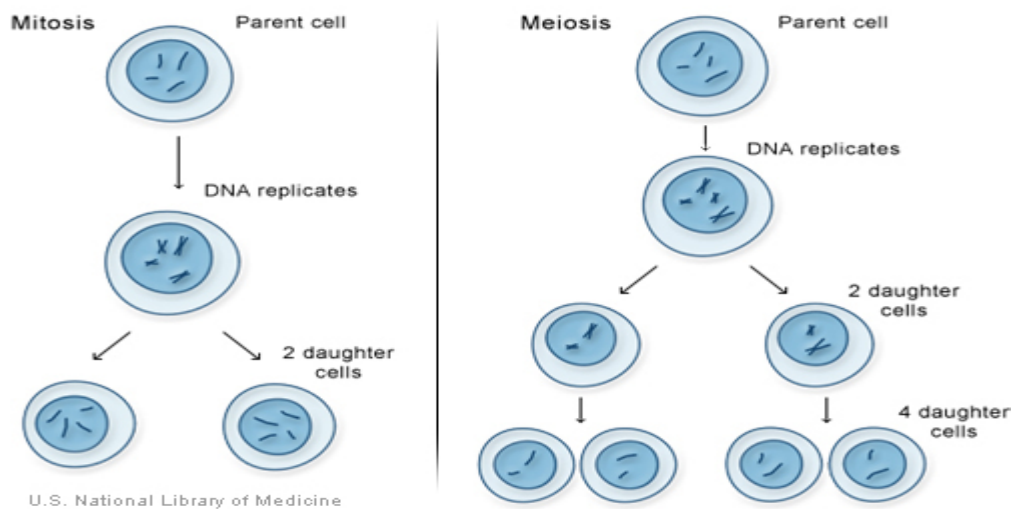
**ΕΙΚΟΝΑ 1:** Καρυότυπο που απεικονίζει 46 χρωμοσώματα. Πρόκειται για καρυότυπο χωρίς καμία χρωμοσωμική ανωμαλία, και συγκεκριμένα γυναίκας.

Τα χρωμοσώματα δεν είναι ορατά στο κύτταρο που βρίσκεται σε ανάπαυση, αλλά μονάχα όταν αυτό βρίσκεται στην κατάσταση της διαίρεσης. Η κυτταρική διαίρεση περιλαμβάνει διαφορές φάσεις. Τα χρωμοσώματα εξετάζονται μικροσκοπικά στην φάση της διαίρεσης που λέγεται μετάφαση (Χασάπης, σελ 45). Τα χρωμοσώματα απατώνται σε ζεύγη μέσα στο κύτταρο.

Για την μελέτη τους χρησιμοποιούνται ιστοί που αναπτύσσονται γρήγορα όπως ο εμβρυϊκός ιστός, κύτταρα των γεννητικών οργάνων και κύτταρα του μυελού των οστών.

Ο άνθρωπος έχει 23 ομόλογα ζεύγη χρωμοσωμάτων, δηλαδή 46. Σε μερικούς ανθρώπους συναντώνται λιγότερα ή περισσότερα. Σε αντίθεση με τα άλλα κύτταρα

του ανθρώπου που έχουν 23 ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων, τα γεννητικά κύτταρα, οι γαμέτες όπως ονομάζονται έχουν μονάχα ένα χρωμόσωμα από κάθε ζεύγος, δηλαδή συνολικά 23 χρωμοσώματα. Στο παιδί (στο ζυγωτή) ανασυντάσσεται ο αρχικός αριθμός χρωμοσωμάτων 46. Κάθε άτομο φέρει δυο πλήρεις σειρές χρωμοσωμάτων που είναι γνωστά σαν ομόλογα ζεύγη. Στην σπερματογένεση και την ωογένεση υπάρχει ένας διαφορετικός τύπος διαίρεσης που λέγεται μείωση (Χασάπης ,σελ 45). Αντίθετα ο τύπος διαίρεσης κατά τον οποίο γίνεται ανασύνταξη των χρωμοσωμάτων, λέγεται μίτωση. (Χασάπης ,σελ 45). Η διαδικασία της μείωσης μοιάζει με αυτή της μίτωσης με μια μεγάλη, όμως, διαφορά. Στη μείωση το κάθε ζεύγος χρωμοσωμάτων διαχωρίζεται και το κάθε θυγατρικό κύτταρο που αναπτύσσεται λαμβάνει μόνο 1 χρωμόσωμα από το κάθε αρχικό ζεύγος. (Πολυχρονοπούλου, 2001).



**EIKONA 2:** Μείωση και Μίτωση αποτελούν της διαδικασίες που ακολουθεί η κυτταρική διαίρεση. Η Μείωση είναι η διαδικασία του ακολουθούν τα γεννητικά κύτταρα, ενώ η Μίτωση πραγματοποιείται σε όλα τα υπόλοιπα κύτταρα του ανθρώπου.

Κατά την διάρκεια της μείωσης έχουν παρατηρηθεί διάφορες ανωμαλίες. Μια κοινή ανωμαλία είναι η μη διαίρεση ενός χρωμοσωμικού ζεύγους. Εάν η μη διαίρεση συμβεί κατά την ωογένεση είναι δυνατόν να προκύψουν δυο ειδή ανωμαλιών ωαρίων: ωάρια με δυο χρωμοσώματα ενός ζεύγους αντί ενός και ωάρια χωρίς κανένα χρωμόσωμα ενός ζεύγους. Όταν τα δύο αυτά ειδή ωαρίων γονιμοποιηθούν με ένα σπερματοζώαριο, τότε είναι δυνατόν να προκύψουν δυο είδη ζυγωτών : Ένας τύπος με τρία χρωμοσώματα που ονομάζεται τρισωμία (Χασάπης ,σελ 46) και ένας τύπος με ένα χρωμόσωμα (αντί ενός ζεύγους), που ονομάζεται μονοσωμία. (Χασάπης ,σελ 46)

Μια άλλη ανωμαλία που έχει επίσης παρατηρηθεί κατά την μείωση είναι η διάσπαση χρωμοσώματος και η ένωση του τμήματος που αποκόπηκε με ένα άλλο μη ομόλογο χρωμόσωμα. Το φαινόμενο αυτό ονομάζεται αμοιβαία μετατόπιση ή αμοιβαία ανταλλαγή (Χασάπης ,σελ 46). Επίσης έχουν παρατηρηθεί και άλλες χρωμοσωμικές ανωμαλίες όπως η αποκοπή και η εξαφάνιση ενός τμήματος ενός χρωμοσώματος και Μωσαϊσμός.

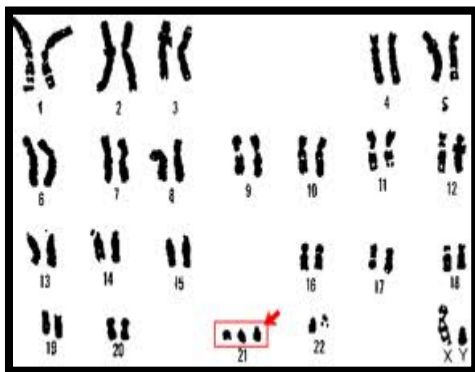
Η Τρισωμία 21 ή αλλιώς Μη Σύζευξη , η Μετατόπιση και ο Μωσαϊκισμός αποτελούν τα τρία διαφορετικά είδη και μορφές του συνδρόμου Down.

Τα ακριβή αίτια που οδηγούν στις χρωμοσωμικές ανωμαλίες δεν είναι μέχρι σήμερα γνωστά. Από τη δεκαετία του 1940 οι ερευνητές άρχισαν να ισχυρίζονται θεωρίες για τα αίτια που προκαλούν τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Αναφέρουν πως η έκθεση σε ακτινοβολία, η γενετική προδιάθεση, η κατανάλωση συγκεκριμένων ναρκωτικών ουσιών, ορμονικά και ανοσολογικά προβλήματα, σπερματοξικά διαλύματα, συγκεκριμένες προχωρημένες μολυσματικές ασθένειες και πολλοί άλλοι παράγοντες ίσως ευθύνονται για τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες, επομένως και για το σύνδρομο Down. Επιστήμονες που ασχολήθηκαν εκτεταμένα με το συγκεκριμένο θέμα είναι σίγουροι πως είναι απίθανο η χρωμοσωμική ανωμαλία να προκαλείται από μια και

μόνο αιτία ή παράγοντα. Επιμένουν πως θα πρέπει να συνυπάρχουν ένας αρκετά μεγάλος αριθμός παραγόντων που να ενεργούν και να δρουν μαζί ώστε να προκαλείται η χρωμοσωμική ανωμαλία.

## 1.4 Η εμφάνιση του συνδρόμου Down

Τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν επιπλέον κατανομή του χρωμοσώματος 21 σε όλα τα κύτταρα τους. Η ποσότητα στην οποία εμφανίζεται το χρωμόσωμα 21 και ο τρόπος με τον οποίο παρουσιάζεται, μπορεί να πάρει τρεις διαφορετικές μορφές. Οι τρεις μορφές του συνδρόμου είναι: η Τρισωμία 21, η Μετάθεση και ο Μωσαϊκισμός. Η διάκριση μεταξύ των τριών αυτών μορφών- τύπων είναι σημαντική μιας και μπορεί να εξακριβωθούν οι πιθανότητες των γονέων να αποκτήσουν και άλλο παιδί με χρωμοσωμική ανωμαλία και ιδιαίτερα με σύνδρομο Down. Σε κάθε μια από τις μορφές, που αναλύονται παρακάτω, επηρεάζεται και ο βαθμός στον οποίο τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου διακρίνονται στα παιδιά.

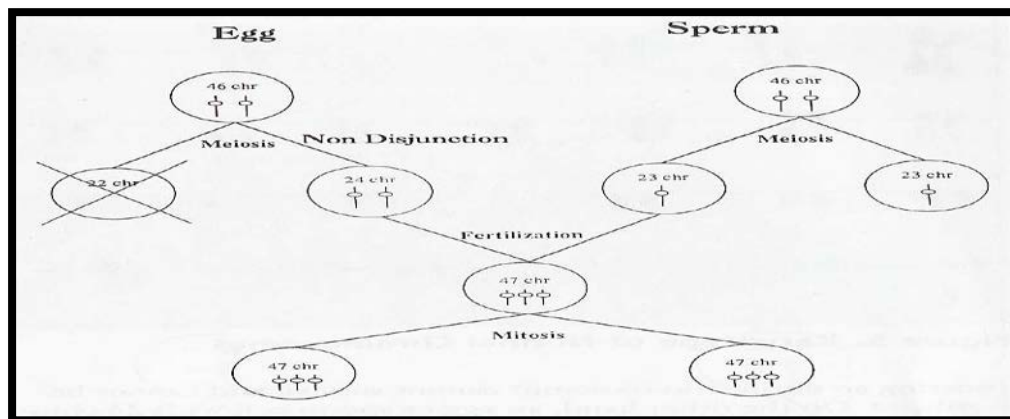


1.4.1 Τρισωμία 21: Η πλειοψηφία των παιδιών με σύνδρομο Down, περίπου το 95% των περιπτώσεων, παρουσιάζουν Τρισωμία 21, δηλαδή ένα επιπλέον ολόκληρο χρωμόσωμα 21 σε κάθε κύτταρο του σώματος τους. (Πολυχρονοπούλου,2001). Ονομάστηκε

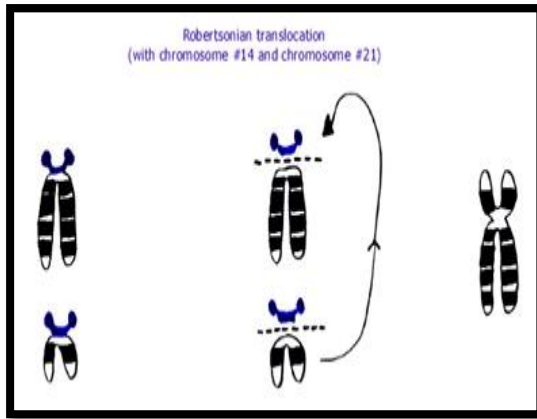
Τρισωμία 21 από το “tri”= τρία και “somy”=

που αναφέρετε στο χρωμόσωμα. Είναι η συνηθέστερη μορφή του συνδρόμου Down στα παιδιά από μητέρες όλων των ηλικιών. Προκύπτει όταν ένας από τους δύο γονείς μεταβιβάζει δύο χρωμοσώματα με τον αριθμό 21, αντί του ενός που είναι το σύνηθες, στο βρέφος, μέσω του σπερματοζωαρίου ή του ωαρίου. Κατά το σχηματισμό των γαμετών, ένα κύτταρο από την ωοθήκη ή όρχι διαιρείται με σκοπό να δημιουργήσει δυο νέα κύτταρα, το κάθε ένα με τον μισό αριθμό χρωμοσωμάτων του αρχικού. Η

διαδικασία αυτή είναι η Μείωση που αναφέρθηκε στις γενετικές παραλλαγές. Στη περίπτωση της Τρισωμίας 21 η διαίρεση αυτή, κατά τη διάρκεια της Μείωσης, παρουσιάζει σφάλμα και το νέο κύτταρο αποδέχεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα αριθμού 21. Η διαδικασία αυτή είναι γνωστή και ως Μη-διάζευξη για το λόγο ότι το ζεύγος χρωμοσωμάτων 21 στο πρωτότυπο κύτταρο δεν διαχωρίζεται και παραμένει αυτούσιο σε ένα από τα νέα κύτταρα. Αποτέλεσμα αυτής της διαδικασίας είναι στο τέλος ένα κύτταρο με 2 χρωμοσώματα 21 και ένα άλλο με κανένα χρωμόσωμα 21. Στο κύτταρο το οποίο δεν υπάρχει το 21<sup>ο</sup> χρωμόσωμα δεν επιβιώνει και σε μικρό χρονικό διάστημα αποσυντίθεται. Μετέπειτα, με τη διαδικασία της Μίτωσης, το νέο αυτό χρωμόσωμα διαιρείται ξανά και ξανά σχηματίζοντας θυγατρικά κύτταρα πανομοιότυπα του αρχικού, δηλαδή με 47 χρωμοσώματα, όπου τα τρία είναι αριθμού 21.



*Εικόνα 2:* Παρουσιάζεται η Μη-διάζευξη, όπου το ζεύγος του 21ου χρωμοσώματος δεν διαχωρίζεται κατά τη διάρκεια της Μείωσης και μεταφέρονται και τα δύο στο νέο κύτταρο.

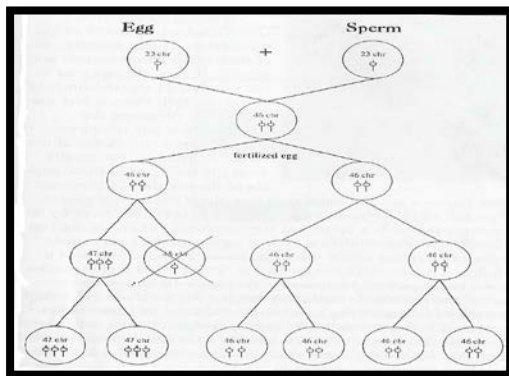


1.4.2 Μετάθεση: Περίπου το 4% των γεννήσεων των παιδιών με σύνδρομο Down, παρουσιάζει το σύνδρομο λόγω ενός επιπλέον κομματιού- τμήματος του χρωμοσώματος 21 (όχι ολόκληρου όπως την Τρισωμία 21). Αυτό συμβαίνει όταν

ένα μικρό τμήμα του 21 χρωμοσώματος και ενός άλλου χρωμοσώματος αποκόπτονται και τα δύο κατάλοιπα τους ενώνονται μεταξύ τους. Η διαδικασία αυτή, όπου τα χρωμοσώματα αποκόπτονται και τα κατάλοιπα τους ενώνονται ονομάζεται Μετάθεση. Μόνο συγκεκριμένα χρωμοσώματα εμπλέκονται σε αυτή τη διαδικασία όπου στη συνέχεια ενώνονται με το 21ο χρωμόσωμα. Συνήθως πρόκειται για το 13ο, 14ο, 15ο ή 22ο χρωμόσωμα, όμως το 14ο είναι το συνηθέστερο. Όλα τα προαναφερόμενα χρωμοσώματα έχουν μικρές, γενετικά αδρανής άκρες, που εύκολα μπορούν να αποκοπούν και να χαθούν χωρίς καμιά απολύτως επίπτωση στον άνθρωπο. Παιδιά με σύνδρομο Down μορφής Μετάθεσης δεν διαφέρουν από τα παιδιά με τη μορφή Τρισωμία 21 σε βαθμό που χαρακτηριστικά γνωρίσματα και διαφορές να είναι ορατές. Η απουσία του πάνω τμήματος των χρωμοσωμάτων που εμπλέκονται στη διαδικασία της Μετάθεσης, δεν προξενεί διαφορές μεταξύ τους για το λόγο πως το τμήμα που λείπει δεν είναι γενετικά σημαντικό. Απαραίτητη, όμως, κρίνεται η χρωμοσωμική εξέταση σε όλα τα παιδιά με σύνδρομο Down ώστε να εξακριβωθούν κατά πόσο έχουν τον τύπο της Μετάθεσης. Σε περίπου 1/3 των παιδιών αυτών ο ένας γονέας είναι φορέας του συνδρόμου Down. “Φορέας του συνδρόμου Down” ονομάζεται ο γονέας που δεν παρουσιάζει ορατά στοιχεία χαρακτηριστικά του συνδρόμου, έχει αυξημένες πιθανότητες, σε σχέση με τους υπολοίπους, να αποκτήσει παιδιά με σύνδρομο Down. Ο φορέας του συνδρόμου, συγκεκριμένα του τύπου Μετάθεσης, έχει τον συνηθισμένο-



φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων και τα 23 ζεύγη που σχηματίζουν. Μόνη διαφορά αποτελεί το γεγονός πως ένα από τα χρωμοσώματα του με αριθμό 21 είναι ενωμένο με ένα άλλο χρωμόσωμα. (Pueschel, 2001). Αυτό δεν δημιουργεί επιπλοκές στον φορέα αυτοπροσώπως, όμως, όταν έρθει η στιγμή όπου κατά τη Μείωση θα διαιρέσει ο οργανισμός του το κύτταρο σε δύο ίσα τμήματα το χρωμοσωμικού υλικό του, δεν μπορεί να το πραγματοποιήσει σε ικανοποιητικό βαθμό για το λόγο ότι τα δύο χρωματοσώματα που είναι ενωμένα μεταξύ τους, δεν μπορούν να διαχωριστούν. Πρέπει να σημειωθεί ξανά πως αυτό συμβαίνει μόνο στο 1/3 των περιπτώσεων παρουσίας του τύπου Μετάθεσης και πως στα 2/3 των περιπτώσεων η Μετάθεση δεν οφείλετε στον γονέα φορέα. Στις περιπτώσεις αυτές (2/3) παρουσιάζετε μεμονωμένο σφάλμα κατά τη διάρκεια του σχηματισμού του νέου κυττάρου του παιδιού. Μια τέτοια Μετάθεση είναι τυχαία και υπάρχει πολύ μικρή, έως και καθόλου, πιθανότητα επανεμφάνισης της στο μέλλον και σε άλλες εγκυμοσύνες.



1.4.3 Μωσαϊκισμός: Σε περίπου 1% των γεννήσεων παιδιών με σύνδρομο Down, παρουσιάζεται ένα επιπλέον ολόκληρο 21ο χρωμόσωμα, μόνο, σε μερικά κύτταρα του ανθρώπινου σώματος. Τα υπόλοιπα κύτταρα είναι φυσιολογικά, χωρίς την παρουσία του επιπλέον χρωμοσώματος. Η μορφή αυτή του συνδρόμου Down, ονομάζεται Μωσαϊσμός για το λόγο ότι τα κύτταρα του σώματος μοιάζουν με μωσαϊκό φτιαγμένο από διαφορετικά κομμάτια-τμήματα, κάποια φυσιολογικά ενώ άλλα με το επιπλέον χρωμόσωμα.

Ο Μωσαϊκισμός, συνήθως, είναι διακριτός ανάμεσα στους υπόλοιπους δύο τύπους, για το λόγο ότι τα παιδιά με Μωσαϊκισμό έχουν λιγότερο εμφανή χαρακτηριστικά γνωρίσματα του συνδρόμου. Αυτό συμβαίνει λόγω της επιρροής που έχουν τα φυσιολογικά κύτταρα στην εμφάνιση και λειτουργικότητα του ατόμου. «Τα άτομα με τη μορφή αυτή του συνδρόμου παρουσιάζουν λιγότερα κατατεθέν φυσικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down. Αναπτύσσονται και λειτουργούν περισσότερο προς το φυσιολογικό επίπεδο και ρυθμό. Πολύ σπάνια, όμως, τα άτομα με μωσαϊκισμός είναι διανοητικά υγιείς και εντελώς φυσιολογικά. » (Selikowitz, 2006, σελ 40).

## 1.5 Το σύνδρομο Down και η ηλικία της μητέρας

Πολλά χαρακτηρίστηκα των γονέων όπως συγγένεια εξ αίματος, ή προχωρημένη ηλικία, διάφορα νοσήματα (διαταραχές της θρέψεως, διαβήτης στην μητέρα, καρδιακές διαταραχές, ανωμαλίες του θηριώδη) και ψυχικές διαταραχές (χορεία του Huntington, σχιζοφρένεια, επιληψία) προκαλούν αλλοιώσεις στο γενετικό σύστημα ή επιπλοκές κατά την κύηση και εγκυμονούν σοβαρούς κινδύνους για το έμβρυο. Σχετικά με την ηλικία της μητέρας έχει βρεθεί ότι παιδιά μητέρων κάτω των 20 και άνω των 35 έχουν μεγαλύτερη πιθανότητα να γεννηθούν παιδιά με σύνδρομο Down από ότι έχουν παιδιά μητέρων μεταξύ 20 και 35 ετών. ( Παρασκευόπουλος, I., σελ 49). Αυτό οφείλεται πιθανότατα σε ελλιπή ανάπτυξη του γενετικού συστήματος στις νεαρές μητέρες και σε προϊούσα κάμψη στις μεγαλύτερες. Οι μητέρες που για πρώτη φορά τεκνοποιούν σε ηλικία 35 ετών και πάνω έχουν μεγαλύτερη πιθανότητα να παρουσιάσουν επιπλοκές κατά την κύηση και τον τοκετό. ( Παρασκευόπουλος, I., σελ 49). Το σύνδρομο Down και η υδροκεφαλία σχετίζονται στενότερα με την ηλικία της μητέρας. Μετά το 25<sup>ο</sup> έτος της ηλικίας της μητέρας κάθε πενταετία διπλασιάζει την πιθανότητα να γεννηθεί το παιδί με το σύνδρομο Down ( Παρασκευόπουλος, I., σελ 49). Οι πιθανότητες αυξάνονται αντιστρόφως ανάλογα με την ηλικία της μητέρας. Σε ένα ποσοστό 5% που αφορά μητέρες μεταξύ 20 με 35 ετών τα πάσχοντα παιδιά έχουν 46 χρωμοσώματα. Το πλεονάζων γενετικό υλικό που βρίσκεται σε χρωμόσωμα ομάδας G έχει μεταφερθεί και συνενωθεί με χρωμόσωμα ομάδας D ,13-15 ( μετάθεση D/G), ή της ομάδας G (μετάθεση G/G). Αν η μητέρα έχει μετάθεση D/G, η πιθανότητα να αποκτήσει παιδί που πάσχει είναι 33%. Αν η μετάθεση είναι 21/22, το ποσοστό είναι πάλι 33%. Αν η μετάθεση είναι 21/21 τότε η πιθανότητα είναι 100% αλλά είναι πολύ σπάνιο ( Βρυώνης, σελ 150).

Δυσοίωνη προοπτική έχουν και τα παιδιά γονέων με ένδειξης βεβαρημένης κληρονομικότητας –διανοητικώς καθυστερημένων, τοξικομανών, ανίατα ψυχοπαθών.

Οι Collmann και Stoller δίνουν τις εξής σχέσεις μεταξύ ηλικίας της μητέρας και την αναλογία των γεννημένων παιδιών με σύνδρομο Down.

<b>Ηλικία μητέρας</b>	<b>Αναλόγια γεν. με σύνδρομο Down</b>
<b>15- 19 ετών</b>	<b>Παιδιά που πάσχουν 1:2300 μητέρες</b>
<b>20- 24 »</b>	<b>» 1:1600 »</b>
<b>25-29 »</b>	<b>» 1:1200 »</b>
<b>30-34 »</b>	<b>» 1:880 »</b>
<b>35-39 »</b>	<b>» 1:290 »</b>
<b>40-44 »</b>	<b>» 1:100 »</b>
<b>45-50 »</b>	<b>» 1:46 »</b>

Πίνακας 1: Παρουσιάζονται οι πιθανότητες απόκτησης παιδιού με σύνδρομο Down ανάλογα με την ηλικία της μητέρας.( Χασάπης, σελ 49)

Ενώ ο Selikowitz δίνει πιο συγκεκριμένα στοιχεία για κάθε έτος τεκνοποίησης της μητέρας:

<b>ΗΛΙΚΙΑ ΜΗΤΕΡΑΣ</b>	<b>ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN</b>	<b>ΗΛΙΚΙΑ ΜΗΤΕΡΑΣ</b>	<b>ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN</b>
20	1 στις 2000	35	1 στις 350

21	1 στις 1700	36	1 στις 300
22	1 στις 1500	37	1 στις 250
23	1 στις 1400	38	1 στις 200
24	1 στις 1300	39	1 στις 150
25	1 στις 1200	40	1 στις 100
26	1 στις 1100	41	1 στις 80
27	1 στις 1050	42	1 στις 70
28	1 στις 1000	43	1 στις 50
29	1 στις 950	44	1 στις 40
30	1 στις 900	45	1 στις 30
31	1 στις 800	46	1 στις 25
32	1 στις 720	47	1 στις 20
33	1 στις 600	48	1 στις 15
34	1 στις 450	49	1 στις 10

Πίνακας 2: Παρουσιάζονται οι πιθανότητες απόκτησης παιδιού με σύνδρομο Down ανάλογα με το έτος τεκνοποίησης της μητέρας. ( Selikowitz, M.,σελ 36.)

Ο Richards και οι συνεργάτες του υποστηρίζει, ότι η σχέση των παιδιών με σύνδρομο Down με την ηλικία της μητέρας ισχύει κυρίως για τις περιπτώσεις με τρισωμία 21 , ενώ για περιπτώσεις μετατοπίσεως 13-15/21 δεν παίζει ρόλο η ηλικία της μητέρας. Παρόλο που το σύνδρομο Down είναι κυρίως σποραδικό υπάρχει περίπτωση να εμφανίζεται οικογενώς. Η μητρική ηλικία στο οικογενή σύνδρομο Down τείνει να είναι μικρότερη από όσο στο σποραδικό, ιδίως όταν η οικογενής μορφή συνδέεται με την μητέρα ( Χασάπη, σελ 49).

Η εξέλιξη της τεχνολογίας στα ερευνητικά και ιατρικά εργαστήρια, έκανε γνωστό πως οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες δεν προέρχονται μόνο από τη μητέρα, όπως κάποτε ήταν γενικά αποδεκτό. Περίπου το 20% των περιπτώσεων χρωμοσωμικής ανωμαλίας προέρχεται από τον πατέρα, δηλαδή το σπέρμα του. Σήμερα είναι αποδεκτό πως όταν ένα παιδί με σύνδρομο Down γεννιέται, δεν σημαίνει απαραίτητα πως το επιπλέον χρωμόσωμα προέρχεται από τη μητέρα. Η πληροφορία αυτή γίνεται γνωστή μόνο μετά από εξειδικευμένες εξετάσεις, όπου το επιπλέον χρωμόσωμα προσδιορίζεται.

Αν και η ηλικία της μητέρας κατά τη κύηση είναι ένας πολύ σημαντικός παράγοντας που οδηγεί σε χρωμοσωμικές ανωμαλίες, ο ρόλος της ηλικίας του πατέρα δεν είναι τόσο ξεκάθαρος. Υπάρχουν διάφορες συγκρουόμενες έρευνες σε όλο το κόσμο όπου τα αποτελέσματά τους είναι αμφιλεγόμενα και υποστηρίζουν το αντίθετο. Βεβαίως, οι επιστήμονες υποστηρίζουν πως αν η ηλικία του πατέρα παίζει κάποιο ρόλο, είναι τόσο μικρής σημασίας που δεν χρειάζεται να υπολογιστεί ως παράγοντας.

Η ηλικία της μητέρας είναι πιο σημαντική από του πατέρα για το λόγο ότι όταν ένα κορίτσι γεννιέται, όλα τα ωάρια της είναι ήδη τοποθετημένα στις ωοθήκες της σε μια ανώριμη και μη ολοκληρωμένη μορφή. Αυτά παραμένουν τοποθετημένα εκεί σε μια κατάσταση-στάδιο προσωρινής παύσης, μέχρι που να φτάσει το κορίτσι στην ηλικία της εφηβείας και να ενεργοποιηθεί ο κύκλος της όπου το κάθε ωάριο θα απελευθερώνεται μια φορά το μήνα. Αυτό σημαίνει πως τα ωάρια παραμένουν σε μια μη πλήρη μορφή για περίπου 20 με 40 χρόνια. Το γεγονός αυτό μας οδηγεί στο συμπέρασμα πως είναι πολύ πιθανόν να συμβούν κάποια λάθη ή σφάλματα σε μια διαδικασία που εκτείνεται και παρατείνεται για ένα τόσο μεγάλο χρονικό διάστημα. Όσο μεγαλύτερη σε ηλικία είναι η μητέρα, για τόσο μεγαλύτερο χρονικό διάστημα τα ωάρια παραμένουν στην ημιτελή φάση και είναι πιθανότερο να παρουσιαστούν σφάλματα.

Σε αντίθεση με τη γυναίκα, η παραγωγή σπέρματος στον άνδρα δεν ξεκινάει παρά μόνο όταν ο άνδρας φτάσει στην ηλικία της εφηβείας. Από τη χρονική στιγμή που πρωτοξεκινάει η παραγωγή σπέρματος συνεχίζεται με ένα συγκεκριμένο κύκλο όπου κάθε 10 εβδομάδες γίνεται νέα παραγωγή σπέρματος. Το σπέρμα δεν παραμένει σε ένα στάδιο και μορφή για μεγάλο χρονικό διάστημα και λόγω αυτού είναι λιγότερες οι πιθανότητες να παρουσιαστεί σφάλμα που να οδηγεί σε χρωμοσωμική ανωμαλία.

«Παρόλα αυτά πρέπει να σημειωθεί πως το 80% των παιδιών που γεννιούνται με σύνδρομο Down έχουν μητέρες μικρότερες των 35 ετών. Αυτό δεν αναιρεί το παράγοντα της ηλικίας της μητέρας αλλά εξηγείται λόγω του ότι οι γυναίκες κάτω των 35 ετών έχουν υψηλότερα ποσοστά τεκνοποίησης από τις γυναίκες μεγαλύτερης ηλικίας.» (Selikowitz M., σελ 37).

## Κεφάλαιο 2. Διαδικασία της διάγνωσης

### 2.1 Προγεννητικός έλεγχος

Ο προγεννητικός έλεγχος είναι ο έλεγχος που αποσκοπεί στην έγκαιρη διάγνωση ορισμένων παθήσεων και συνδρόμων του εμβρύου, με σκοπό να εξασφαλίσει όσο το δυνατό περισσότερες πληροφορίες στους γονείς, σχετικά με την ύπαρξη μίας νόσου, την πρόγνωσή της και τις πιθανές επιπτώσεις στο έμβρυο. Στην περίπτωση ανεύρεσης μιας μη ιάσιμης, με τα σημερινά δεδομένα, νόσου, σκοπός του προγεννητικού ελέγχου είναι να εξασφαλίσει όσο το δυνατό περισσότερες πληροφορίες στους γονείς ώστε να αποφασίσουν για τη συνέχιση ή μη της κύησης. Στην περίπτωση του εντοπισμού ιάσιμων παθήσεων του εμβρύου, γίνεται προσπάθεια υποβοήθησης ή θεραπείας του εμβρύου με χορήγηση φαρμακευτικών ουσιών είτε άμεσα στο έμβρυο είτε έμμεσα στη μητέρα. Γίνονται ακόμα επίσης και διορθωτικές ενδομήτριες χειρουργικές επεμβάσεις. Αν όμως κανένα από τα πιο πάνω δεν είναι κατορθωτό η ενδεδειγμένο, τότε γίνεται ή σωστή προετοιμασία και λαμβάνονται προληπτικά μέτρα ώστε να διευκολυνθεί ο τοκετός, για να είναι λιγότερο τραυματικός για τη μητέρα και το νεογέννητο. Επίσης προετοιμάζεται η κατάλληλη παιδιατρική υποδοχή και φροντίδα του νεογνού, ώστε να του χορηγηθούν όλα τα μέσα επιβίωσης χωρίς επιπλοκές. Ο προγεννητικός έλεγχος αποβαίνει πολλές φορές πραγματικά σωτήριος, όπως για παράδειγμα στις ενδομήτριες διορθώσεις συγκεκριμένων καρδιακών ανωμαλιών και αλλού.

**Ταξινόμηση:** Αναλόγως τώρα του τρόπου πού διενεργείται ο προγεννητικός έλεγχος διακρίνεται στον άμεσο (επεμβατικό), δηλαδή εφαρμόζετε στο έμβρυο, και στον έμμεσο (μη επεμβατικό) δηλαδή εφαρμόζετε στη μητέρα, οπότε εμμέσως εξάγονται



συμπεράσματα για την κατάσταση υγείας του εμβρύου. Οι βασικές άμεσες μέθοδοι είναι η υπερηχογραφία, η αμνιοπαρακέντηση, η λήψη τροφοβλαστικού ιστού, η αιμοληψία από το έμβρυο (ομφαλιδοκέντηση, διακαρδιακή, διηπατική), η βιοψία του δέρματος και των μυών του εμβρύου, η μαγνητική τομογραφία, η εμβρυοσκόπηση, αμνιοσκόπηση, καρδιοτοκογραφία. Οι έμμεσες βασίζονται σε ενδείξεις από το αίμα της μητέρας (εμβρυϊκά κύτταρα, ανίχνευση και ποσοτικός προσδιορισμός αντισωμάτων, προσδιορισμός ορμονών, προσδιορισμός διαφόρων ουσιών) και από τα ούρα (προσδιορισμός διαφόρων ορμονών). Αναλυτικότερα οι μέθοδοι που εφαρμόζονται κατά τον προγεννητικό έλεγχο είναι οι εξής:

**Υπερηχογραφικός έλεγχος στην κύηση:** Οι υπέρηχοι αποτελούν το βασικό και κύριο μέσο για τον έλεγχο του εμβρύου, καθώς οι δυνατότητες που παρέχουν είναι τεράστιες και η συμβολή τους στην προγεννητική διάγνωση είναι ιδιαίτερα αξιόλογη.

Συνοπτικά οι εφαρμογές των υπέρηχων στην μαιευτική είναι οι ακόλουθες:

1. Πρώιμη διάγνωση ενδομητρίου κυήσεως και διαφορική διάγνωση από εξωμήτριο.
2. Αποκλεισμός ή επιβεβαίωση δίδυμης ή πολύδυμης κύησης.
3. Προσδιορισμός της ηλικίας κύησης.
4. Διάγνωση της ηλικίας της κύησης σε συνδυασμό με το φυσιολογικό ή μη ρυθμό ανάπτυξης του εμβρύου.
5. Αξιολόγηση των τιμών διαφόρων ουσιών (όπως η α εμβρυική πρωτεΐνη αFP ), με τον προσδιορισμό της αυχενικής διαφάνειας και της πτυχής του εμβρύου.
6. Διάγνωση διαφόρων ανωμαλιών διάπλασης του εμβρύου.
7. Προσδιορισμός με ακρίβεια της θέσης του πλακούντα και διάγνωση του βαθμού ωρίμανσής του, καθώς και ανωμαλιών του .

8. Προσδιορισμός της ποσότητας και των μεταβολών του όγκου του αμνιακού υγρού καθώς και των περιοχών συγκέντρωσής του.
9. Έλεγχος της ροής του αίματος στον ομφάλιο λώρο, στο κυκλοφορικό σύστημα του εμβρύου, στις μητριάιες αρτηρίες και τα αγγεία του πλακούντα.
10. Προσδιορισμός πιθανότητας χρωμοσωμικών ανωμαλιών στο έμβρυο με την αναγνώριση ορισμένων δεικτών.
11. Διασφάλιση σε μεγαλύτερο βαθμό της ομαλής διενέργειας της αμνιοπαρακέντησης. (Stopard. Μ.σελ 26)

### ***Αμνιοπαρακέντηση***

Η αμνιοπαρακέντηση είναι η κύρια μέθοδος για προγεννητικό έλεγχο και γίνεται με την παρακέντηση της αμνιακής κοιλότητας και την αναρρόφηση αμνιακού υγρού, στο οποίο σε εξειδικευμένα εργαστήρια, γίνονται διάφορες κυτταρογενετικές και βιοχημικές αναλύσεις.

### ***Ενδείξεις για αμνιοπαρακέντηση:***

1. Όταν η ηλικία της μητέρας είναι πάνω από 35 χρόνια.
2. Όταν οι γονείς είναι φορείς χρωμοσωμικών ανωμαλιών.
3. Όταν υπάρχει προηγούμενο παιδί με κληρονομική χρωμοσωμική ανωμαλία.
4. Όταν υπάρχει συγγενής διαταραχή του μεταβολισμού.
5. Όταν υπάρχει προηγούμενο παιδί με φυλοσύνδετη νόσο.
6. Όταν υπάρχει ιστορικό με ανοικτές βλάβες του ΚΝΣ.
7. Όταν υπάρχει ανωμαλία στη διάπλαση του εμβρύου στον υπερηχογραφικό έλεγχο.
8. Όταν υπάρχει παθολογική τριπλή δοκιμασία.
9. Όταν υπάρχει αυξημένη αυχενική διαφάνεια.
10. Όταν υπάρχει αυξημένος κίνδυνος ύπαρξης νόσων του αίματος.

11. Όταν υπάρχουν λοιμώδη νοσήματα που προσβάλλουν το έμβρυο. ( Shapiro, 2004 )

### *Λήψη τροφοβλαστικού ιστού*

Ο τροφοβλαστικός ιστός είναι ένας ενδιάμεσος ιστός από τον οποίο δημιουργείται ο πλακούντας το άμνιο και το χόριο και έχει εμβρυϊκή προέλευση, με αποτέλεσμα η κυτταρογενετική και βιοχημική του ανάλυση να βοηθά πολύ στη διάγνωση παθήσεων του εμβρύου.

Οι επιπλοκές από τη λήψη τροφοβλάστης είναι η φλεγμονή, η κοιλιακή αιμόρροια, η αυτόματη έκτρωση, ο ενδομήτριος θάνατος του εμβρύου, οι οποίες ανέρχονται σε ένα ποσοστό του 1-3%. Επίσης η λήψη τροφοβλάστης έχει ενοχοποιηθεί και για πιθανή εμφάνιση ανωμαλιών διάπλασης του εμβρύου στα μέλη του, όπως υποπλασία φαλάγγων των δακτύλων, εξαιτίας του αγγειοσπασμού και της ισχαιμίας του εμβρύου.

### *Λήψη δείγματος εμβρυϊκού αίματος*

Η λήψη δείγματος εμβρυϊκού αίματος είναι δυνατή με την ομφαλιδοκέντηση, τη διακαρδιακή και την διηπατική παρακέντηση. Η ομφαλιδοκέντηση είναι η πλέον κύρια μέθοδος παρακέντησης της εμβρυϊκής κυκλοφορίας. Η διακαρδιακή παρακέντηση διενεργείται όταν δεν είναι εφικτή η ομφαλιδοκέντηση, ή στις περιπτώσεις ανάγκης ενδομήτριας μετάγγισης ή θανάτωσης του εμβρύου, ή όταν απαιτείται αιμοληψία του προ της 18ης εβδομάδας κύησης. Η διηπατική παρακέντηση, η παρακέντηση δηλαδή της ηπατικής φλέβας, διενεργείται περιορισμένα και μόνο στις περιπτώσεις, που δεν προσφέρονται για τις άλλες μεθόδους παρακέντησης. Οι ενδεχόμενες επιπλοκές είναι λοιμώξεις της μητέρας και του εμβρύου, όπως η χοριοαμνιονίτιδα, η πρόωρη ρήξη των υμένων, βραδυκαρδία του εμβρύου, η θρόμβωση του ομφάλιου λώρου, η επείγουσα καισαρική τομή, η πρόωρη αποκόλληση του πλακούντα.

### ***Βιοψία δέρματος και ήπατος του εμβρύου***

Η βιοψία δέρματος είναι μία σχετικά απλή διαγνωστική εξέταση και διενεργείται υπό υπερηχογραφική καθοδήγηση. Συνήθως διενεργείται μεταξύ της 17η-20η εβδομάδας και το δείγμα προς εξέταση λαμβάνεται από τους γλουτούς. Ο κίνδυνος αυτόματης έκτρωσης δεν υπερβαίνει το 1%.

Άλλες μέθοδοι προγεννητικού ελέγχου είναι η μαγνητική τομογραφία, η αμνιοσκόπηση, η εμβρυοσκόπηση και η καρδιοτοκογραφία.

## 2.2 Διαγνωστικοί μέθοδοι για το σύνδρομο Down

Όταν οι γονείς ενημερώνονται ότι το μωρό τους έχει κάποια ανωμαλία, συχνά γνωρίζουν ελάχιστα ή τίποτα για την ανωμαλία αυτή, για την διακοπή της κύησης ή για τον κίνδυνο επανεμφάνισης. Αν και οι περισσότερες ανωμαλίες μεμονωμένες σπανίζουν, αθροισμένες μαζί αποτελούν ένα σημαντικό βάρος. Περίπου το 2% των νεογνών έχουν μια σοβαρή ανωμαλία που διαπιστώνεται στην κύηση ή αμέσως μετά.

Γενικά ο κίνδυνος για τα περισσότερα ζευγάρια είναι πολύ μικρός, αν και ο κίνδυνος για σύνδρομο Down μεγαλώνει με την αύξηση της ηλικίας της μητέρας.

Η πλειοψηφία ωστόσο των χρωμοσωμικών ανωμαλιών και των ανωμαλιών διάπλασης εμφανίζονται σε γυναίκες που δεν έχουν ιστορικό προδιάθεσης ή γνωστούς παράγοντες κίνδυνου, οι δοκιμασίες διαλογής μπορούν να γίνουν ακόμη και σε εκείνες με φαινομενικά χαμηλό κίνδυνο. Η απόφαση για την διερεύνηση ανωμαλιών εξαρτάται από το εκατοστέ ζευγάρι. Μερικοί δεν επιθυμούν κανένα έλεγχο ενώ άλλοι εξετάζονται με ζήλο στις κατώτερες επιλογές.

### 2.2.1 Υπερηχογραφικός έλεγχος

Το υπερηχογράφημα είναι μια ταχέως αναπτυσσόμενη μέθοδος που επιτρέπει στο γιατρό να δει μέσα στην μήτρα της εγκύου χωρίς να την εκθέσει αυτήν ή το μωρό της στους γνωστούς κινδύνους των ακτινών X, χωρίς πόνο και διείσδυση. Η τεχνική χρησιμοποιεί ανεπαίσθητα ηχητικά κύματα υψηλής συχνότητας τα οποία κατευθύνονται στην κοίλα της εγκύου και μετά αντανακλώνται πίσω σε ένα δεκτή. Τα αντανακλώμενα κύματα δίνουν μια οπτική ηχώ του τι υπάρχει μέσα στην μήτρα. Αυτή η ηχώ μετατρέπεται ηλεκτρονικά σε εικόνα σε μια οθόνη. Τα οστά, ο πιο συμπαγής

ιστός εμφανίζεται σαν λεύκες περιοχές στην εικόνα του υπέρηχου. Οι μύες και οι λιγότερο συμπαγείς ιστοί εμφανίζονται σαν γκρίζες σκιές. Οι περιοχές που είναι γεμάτες υγρό δεν αντανακλώνται καθόλου και εμφανίζεται μαύρες. Από την εικόνα ο γιατρός μπορεί να καταλάβει πολλά σχετικά με τις καταστάσεις μέσα στην μήτρα και την υγεία του εμβρύου.

Οι ανωμαλίες διάπλασης εμφανίζεται καλύτερα στον υπέρηχο και πολλοί κλινικοί υποστηρίζουν ότι όλες οι έγκυες δικαιούνται έναν λεπτομερές υπέρηχο γύρω στις 18-20 εβδομάδες κύησης. Το υπερηχογράφημα όμως έχει το μειονέκτημα ότι δεν απεικονίζει πολλές παθήσεις. Ενδεχομένως, να αναγνωρίζονται λιγότερες από το 50% των καρδιακών παθήσεων και η ψευδής εξασφάλιση που παρέχει ένα υπερηχογράφημα μπορεί να γίνει πηγή δυσαρέσκειας στους γονείς. Η διάγνωση ανωμαλιών στο υπερηχογράφημα γίνεται με την χρήση των ελασσόνων υπερηχογραφιών δεικτών. Αυτοί οι δείκτες είναι δομικά χαρακτηριστικά που απεικονίζονται στον υπέρηχο, που από μόνοί τους δεν αποτελούν πρόβλημα, αλλά μπορεί να καταδεικνύουν άλλα προβλήματα, ιδιαίτερα χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Βρίσκονται στο 5% περίπου όλων των κύησης στο υπερηχογράφημα δευτέρου τριμήνου και προκαλούν ιδιαίτερη ανησυχία στους γονείς. Σε αυτούς τους δείκτες περιλαμβάνονται οι κύστες χοριοειδών πλεγμάτων, η ήπια διάσταση της νεφρικής πύελου, τα υπερηχογράφημα στίγματα και η ήπια διστάση των κοιλιών του εγκεφάλου. Αν ο ελάσσων δείκτης είναι μεμονωμένος, ο κίνδυνος χρωμοσωμικής ανωμαλίας είναι χαμηλός αλλά αν υπάρχει πάνω από ένας ελάσσων δείκτης ή συνυπάρχουν ανωμαλίες διάπλασης, ο κίνδυνος χρωμοσωμικής ανωμαλίας είναι πολύ υψηλότερος.

Σε αντίθεση με τις ανωμαλίες διάπλασης, οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι πιο δύσκολο να ανευρεθούν στο υπερηχογράφημα. Τα 2/3 περίπου των εμβρύων με

σύνδρομο Down θα φαίνονται φυσιολογικά στις 18 εβδομάδες και το υπόλοιπο 1/3 μπορεί να εμφανίζει μικρές μόνο διαταραχές, όχι απαραίτητα παθολογικές για χρωμοσωμική διαταραχή.

### 2.2.2. Ορολογικός Έλεγχος

Ο Ορολογικός Έλεγχος γίνεται σχεδόν αποκλειστικά για την διάγνωση δυο ανωμαλιών, τη δισχιδή ράχη και το σύνδρομο Down. Η αλφαφετοπρωτεΐνη (α FP) είναι μια άλφα-σφαιρίνη με μοριακό βάρος παρόμοιο με την αλβουμίνη, που συντίθεται στο εμβρυικό ήπαρ. Η εξέταση της AFP γίνεται μεταξύ της 15<sup>ης</sup> και 20<sup>ης</sup> εβδομάδας της κύησης με την λήψη ενός δείγματος από το μητρικό αίμα. Η AFP παρασκευάζεται από το ήπαρ του μωρού και συγκεντρώνεται στο υγρό της σπονδυλικής στήλης. Ένα μέρος αυτής της πρωτεΐνης περνάει στο αμνιακό υγρό και διέρχεται τον πλακούντα καταλήγοντας στο μητρικό αίμα. Φυσιολογικά τα επίπεδα της AFP στο αίμα της μητέρας αυξάνονται με την εξέλιξη της κύησης και τα περισσότερα εργαστήρια εκφράζουν τα αποτελέσματα τους ως πολλαπλάσια της διάμεσης τιμής (MoMs). Μετά από έρευνες παρατηρήθηκε ότι τα επίπεδα της AFP στο μητρικό αίμα είναι χαμηλότερα από τα αναμενόμενα όταν το έμβρυο έχει σύνδρομο Down. Η αιτία δεν έχει διευκρινιστεί άλλα τα αποτελέσματα μπορούν να συνδυαστούν και με την ηλικία της μητέρας για να εκτιμηθεί ο κίνδυνος. Μια τριπλή εξέταση για τρισωμία 21 ίσως συσταθεί. Αυτή η εξέταση εξετάζει AFP του ορού του αίματος της μητέρας (MSAFP: maternal serum alparfetoprotein), το επίπεδο της HCG (ανθρώπινη γοναδοτρόπος ορμόνη του πλακούντας) και το επίπεδο της οιστριόλης. Αυτή η τριπλή εξέταση μπορεί να προβλέψει με ακρίβεια το σύνδρομο Down κατά 60%. Η εξέταση της AFP χρειάζεται να προσαρμοστεί για το βάρος της μητέρας, τη

φυλή και της εβδομάδες της κύησης για να είναι ακριβές. Πρέπει να αναφερθεί ότι υπάρχει σημαντική αλληλοκάλυψη μεταξύ των επίπεδων φυσιολογικής και παθολογικής κύησης. Έτσι η κάθε εξέταση που χρησιμοποιεί αυτούς τους δείχτες μπορεί να πιθανολογήσει μόνο τον κίνδυνο και όχι να κρίσει την οριστική διάγνωση.

### 2.2.3 Αυχενική διαφάνεια

Η αυχενική διαφάνεια είναι η παρουσία (συγκέντρωση) υποδόριου υγρού πίσω από τον αυχένα του εμβρύου κατά τη διάρκεια του πρώτου τριμήνου της εγκυμοσύνης. Η εξέταση γίνεται από την 11η εβδομάδα έως την 13η+6 εβδομάδα και όταν υπερηχογραφία το μήκος του εμβρύου είναι μεταξύ 45 με 84 χιλιοστά. Η ποσότητα του υγρού που υπάρχει σε αυτό το σημείο ποικίλει μεταξύ των εμβρύων και η αυξημένη ποσότητά του σε συνδυασμό με κάποια άλλα υπερηχογραφικά ευρήματα αποτελεί σημαντικό δείκτη για αύξηση της πιθανότητας το έμβρυο να παρουσιάζει κάποια χρωμοσωμική (π.χ. σύνδρομο Down, τρισωμία 18, τρισωμία 13) ή άλλη ανωμαλία. Η αυξημένη ποσότητα αυτού του υγρού δε σημαίνει απαραίτητα, ότι το έμβρυο δεν είναι υγιές, αποτελεί όμως σημαντική ένδειξη για περαιτέρω έλεγχο, έτσι ώστε να διασφαλιστεί μια ομαλή και υγιής εγκυμοσύνη.

### 2.2.4 Αμνιοπαρακέντηση

Η αμνιοπαρακέντηση είναι η μέθοδος με την οποία γίνεται η λήψη υγρών και κύτταρα από το αμνιακό σάκο. Η διαγνωστική αμνιοπαρακέντηση μπορεί να εκτελεστεί μετά τις 15 εβδομάδες κύησης. Μια βελόνα 22 G εισέρχεται στην αμνιακή κοιλότητα κάτω από την υπερηχογραφική παρακολούθηση και αναρροφούνται 10- 15 ml αμνιακού υγρού. Σε Rhesus αρνητικές γυναίκες χορηγείται αντί- D ανοσοσφαιρίνη, για



να προληφθεί η ανοσοποίηση. Ο κίνδυνος της αυτόματης έκτρωσης είναι της τάξεως του 0,5% περίπου. Σε κάθε κύηση υπάρχει μια πιθανότητα να συμβεί κάποια ατέλεια. Η πιθανότητα αυξάνεται όταν η γυναίκα είναι μεγαλύτερη των 35 ετών ή όταν ο ένας από τους δυο γονείς έχουν οικογενειακό ιστορικό γενετικών ανωμαλιών. Σε περιπτώσεις όπου υπάρχει αυξημένος κίνδυνος μιας συγκεκριμένης ανωμαλίας, η αμνιοπαρακέντηση ίσως εντοπίσει αν έχει επηρεαστεί το έμβρυο. Όταν εντοπιστεί μια ανωμαλία, αν και δεν είναι δυνατόν να καθοριστεί πάντα η σοβαρότητα της, το ζευγάρι αφήνεται να αποφασίσει αν θέλει να συνεχίσει ή να διακόψει την κύηση.

Η ανάλυση των χρωμοσωμάτων για γενετικές ανωμαλίες, όπως το σύνδρομο Down είναι ο πιο συνηθισμένος λόγος της αμνιοπαρακέντησης. Τα αποτελέσματα του καρυότυπου είναι διαθέσιμα μέσα σε 3 εβδομάδες, άλλα η σύντομη μέθοδος φθορίζων in-situ υβριδισμός (Fish ) ή η μέθοδος αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR) μπορούν να χρησιμοποιηθούν για να αποκλειστούν οι συνηθέστερες ανευπλοειδίες.

#### 2.2.5 Λήψη τροφοβλαστικού ιστού (CVC )

Το δείγμα της χοριακής λάχνης είναι μια μέθοδος όπου συγκεντρώνεται δείγματα ιστών του πλακούντα και εκτιμώνται για την καλή υγεία του εμβρύου. Εφαρμόζεται κάτω από άμεσο υπερηχογράφημα. Η ασθενής είναι σε στάση της λιθοτομίας. Ένα μητροσκόπιο εισάγεται στο κόλπο και ένα άγκιστρο προσφύεται στο πρόσθιο τοίχωμα του τράχηλου και το βάθος της μήτρας προσδιορίζεται με μια μήλη για την μήτρα. Κατόπιν ένας καθετήρας κατευθύνεται απευθείας από το στόμιο του τράχηλου προς την πλευρά της χοριακής λάχνης. Η χοριακή λάχνη αναρροφάτε μέσω του καθετήρα σε μια σήραγγα. Το σπουδαιότερο πλεονέκτημα του δείγματος της χοριακής λάχνης είναι ότι η μέθοδος εφαρμόζεται πρώιμα στο πρώτο τρίμηνο της κύσεως περίπου

στις 9 με 12 εβδομάδες. Εφόσον τα κύτταρα δε χρειάζονται να αναπτυχτούν στο εργαστήριο, τα εργαστηριακά αποτελέσματα βγαίνουν νωρίτερα από ότι στην αμνιοπαρακέντηση. Τα κύτταρα του πρώτου τριμήνου διαιρούνται γρήγορα και ο καθορισμός του καρυότυπου γίνεται κατά την διάρκεια της μετάφασης της μίτωσης. Τα μειονεκτήματα περιλαμβάνουν ένα ελαφρά υψηλότερο ποσοστό αυτόματης αποβολής από ότι στην αμνιοπαρακέντηση. Επίσης ένας περιορισμός του δειγματισμού της χοριακής λάχνης είναι ότι οι τιμές της AFP δεν είναι δυνατόν να αποκτηθούν. Αν και οι πληροφορίες που δίνονται από το CVC δεν είναι τόσο πλήρες ή τόσο αξιόπιστες όσο αυτές της αμνιοπαρακέντησης πολλές γενετικές ανωμαλίες μπορούν να εντοπιστούν με αυτή την μέθοδο.

### **2.3 Η διάγνωση του συνδρόμου Down**

Το σύνδρομο Down διαγιγνώσκεται με δύο τρόπους, είτε κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης ή λίγο μετά τη γέννηση. Η διάγνωση γίνεται πάντα με βάση την παρουσία ενός επιπλέον χρωμοσώματος στον καρυότυπο.

#### **Κατά τη γέννηση**

Η διάγνωση του συνδρόμου Down γίνεται συνήθως αμέσως μετά τη γέννησή , λόγω ορισμένων ανεπαίσθητων διαφορών στην εμφάνιση του μωρού. Τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν ορισμένα διακριτά χαρακτηριστικά του προσώπου και φυσικά χαρακτηριστικά που μπορούν να οδηγήσουν το γιατρό να υποπτευθεί ότι το μωρό έχει το σύνδρομο.

Μερικά από τα χαρακτηριστικά περιλαμβάνουν:

- Επίπεδο προφίλ προσώπου, επίπεδη ρινική γέφυρα και κάπως μικρή μύτη.

- Αμυγδαλωτά μάτια με πτυχώσεις.
- Μικρό στόμα με ελαφρώς διευρυμένη γλώσσα.
- Μεγάλο διάστημα μεταξύ του πρώτου και του δεύτερου δακτύλου.
- Μικρά χέρια με κοντά δάχτυλα.
- Μια ενιαία πτυχή στην παλάμη του χεριού.
- Μειωμένος μυϊκός τόνος (υποτονία).

(<http://translate.google.gr/translate?hl=el&langpair=en|el&u=http://downsyndrome.about.com/od/diagnosingdownsyndrome/a/Diagnosisess.htm>)

Εάν ο γιατρός υποψιάζεται ότι το μωρό έχει σύνδρομο Down, θα εφαρμόσει μια δομική εξέταση χρωμοσωμάτων που ονομάζεται καρυότυπος. Συνήθως χρειάζονται μερικές μέρες για να πάρει τα αποτελέσματα αυτής της εξέτασης. Το σύνδρομο Down μπορεί να διαγνωστεί κατά την κύηση και από διαγνωστικές εξετάσεις, όπως η αμνιοπαρακέντηση ή δειγματοληψία χορικών λαχνών (CVS). Οι εξετάσεις αυτές θεωρούνται προαιρετικές κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης το οποίο σημαίνει ότι είναι επιλογή των γονέων ή όχι για να πραγματοποιηθούν. Για τις περισσότερες γυναίκες που σκέφτονται να υποβληθούν στις εξετάσεις συνίσταται να μιλήσουν με έναν γενετικό σύμβουλο για να αναθεωρήσει τους κινδύνους και να συζητήσουν τα οφέλη αυτών των διαδικασιών πριν από τη λήψη απόφασης σχετικά με αυτές. Τα αποτελέσματα της αμνιοπαρακέντησης και CVS δίνουν μια εικόνα των χρωμοσωμάτων του εμβρύου και έτσι η διάγνωση του συνδρόμου Down είναι πολύ απλή. Τα βρέφη με σύνδρομο Down έχουν ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21 και συνολικά 47 χρωμοσώματα αντί για 46.

**Δοκιμές Screening / Ευρήματα υπερήχων.**

Ένα υπερηχογράφημα, είναι μια δοκιμασία που πραγματοποιείται κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης η οποία χρησιμοποιεί ηχητικά κύματα για να δημιουργήσει μια εικόνα του εμβρύου. Περιστασιακά, αλλά όχι πάντα, τα παιδιά με Down παρουσιάζουν σημάδια του συνδρόμου που ο γιατρός μπορεί να τα υποψιαστεί. Μερικά από αυτά τα σημάδια περιλαμβάνουν:

- μια μείωση στο μήκος του μηρού.
- μια αύξηση του δέρματος πίσω από το λαιμό.
- κύστη των χοριοειδών πλεγμάτων.
- ανωμαλίες της καρδιάς.
- γαστρεντερικές ανωμαλίες.

Ενώ κάποια από αυτά τα συμπτώματα μπορούν να υποψιάσουν το γιατρό, το σύνδρομο Down δεν μπορεί να διαγνωστεί με βάση τα πορίσματα του υπερηχογραφήματος μόνο. Τα ευρήματα αυτά δείχνουν ότι απλά υπάρχει ένας ελαφρώς υψηλότερος κίνδυνος ότι το έμβρυο μπορεί να έχει σύνδρομο Down και ο γιατρός θα συστήσει να εξεταστεί η γυναίκα με μια αμνιοπαρακέντηση ή CVS για να επιβεβαιώσει τη διάγνωση.

**Δοκιμασίες προσυμπτωματικού ελέγχου μέσω του ορού της μητέρας**

Επειδή μια μητέρα και το έμβρυο μοιράζονται ένα σύστημα κυκλοφορίας, είναι δυνατό να βρεθούν ορισμένες ουσίες που υπάρχουν από το έμβρυο, στο αίμα της μητέρας. Μετρώντας την ποσότητα αυτών των ουσιών σε ένα συγκεκριμένο σημείο στην εγκυμοσύνη, είναι δυνατό να εκτιμηθεί ο κίνδυνος για το μωρό αν έχει σύνδρομο Down. Υπάρχουν πλέον πολλές διαφορετικές δοκιμασίες προσυμπτωματικού ελέγχου

μερικές από τις οποίες γίνονται κατά το πρώτο τρίμηνο και ορισμένες κατά το δεύτερο τρίμηνο.

Είναι σημαντικό ότι οι δοκιμές προσυμπτωματικού ελέγχου δεν μπορεί να πουν με βεβαιότητα εάν το μωρό έχει το σύνδρομο Down. Τα αποτελέσματα των δοκιμών δείχνουν απλά, αν ο κίνδυνος είναι υψηλότερος. Εάν η δοκιμασία προσυμπτωματικού ελέγχου σας είναι θετική, αυτό σημαίνει απλά ότι κίνδυνος να αποκτηθεί παιδί με σύνδρομο Down είναι υψηλότερος από ό, τι σε άλλες γυναίκες. Αλλά ακόμη και με μια θετική δοκιμασία προσυμπτωματικού ελέγχου, οι περισσότερες γυναίκες θα αποκτήσουν μωρά χωρίς το σύνδρομο. Αντίθετα, μια αρνητική εξέταση σημαίνει ότι η πιθανότητα του συνδρόμου Down είναι χαμηλή, αλλά όχι μηδέν. Δεν εγγυάται ένα μωρό χωρίς σύνδρομο Down. Εναπόκειται σε κάθε γυναίκα να αποφασίσει ποια προσέγγιση - εξέταση, διαγνωστικές εξετάσεις ή όχι έλεγχο, είναι σωστές για αυτή.

#### **2.4 Το σύνδρομο Down και οι σχετιζόμενες ιατρικές διαταραχές**

Οι περισσότερες συγγενείς ανωμαλίες μεμονωμένες σπανίζουν, αθροισμένες μαζί αποτελούν ένα σημαντικό ποσοστό. Το φάσμα των γενετικών ανωμαλιών που μπορεί να παρουσιάσει ένα νεογνό είναι αρκετά ευρύ. Περίπου το 2% των νεογνών έχουν μια σοβαρή ανωμαλία που διαπιστώνεται στην κύηση ή αμέσως μετά.

#### **ΕΠΙΛΕΓΜΕΝΕΣ ΣΥΓΓΕΝΕΙΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ**

##### **Γενετικές διαταραχές**

- Σύνδρομο Down (τρισωμία 21 )
- Σύνδρομο Edward (τρισωμία 18)

- Σύνδρομο Patau (τρισωμία 13)
- Τριπλοειδίες
- Σύνδρομο Turner (XO )
- Σύνδρομο ( XXX )
- Σύνδρομο (XYY)
- Σύνδρομο Klinefelter (XXY )
- Φαινομενικά ισοζυγισμένες ανακατατάξεις ( μεταθέσεις ή αναστροφές )
- Μη- ισοζυγισμένες δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες
- Διαταραχές γονιδίων (π.χ Σύνδρομο ευθραύστου X, Χορεία του Huntington, Νόσος Tay- Sachs )

#### **Διαταραχές διάπλασης**

- Συγγενής καρδιοπάθεια
- Ελλείμματα νευρικού σωλήνα ( π.χ. ανεγκεφαλία, εγκεφαλοκήλη, δισχιδής ράχη )
- Ελλείμματα κοιλιακού τοιχώματος ( π.χ. εξομφαλός, γαστροσχίση)
- Ανωμαλίες ουροποιογεννητικού ( π.χ. δυσπλασία νεφρών, νόσος πολυκυστικών νεφρών, πυελεκτασία ,βαλβίδες οπίσθιας ουρήθρας, σύνδρομο Potter)
- Διαταραχές από τους πνεύμονες (π.χ. πνευμονική υποπλασία, διαφραγματοκήλη, κυστική ίνωση )

#### **Συγγενείς λοιμώξεις**

- Τοξοπλάσμωση
- Ερυθρά
- Μεγαλοκυτταροϊός
- Ιός απλού έρπητα
- Ανεμοβλογιά

- Παρβοϊός B19
- Ηπατίτιδα
- Λιστέρια μονοκυττογόνος
- Σύφιλη
- B- αιμολυτικός στρεπτόκοκκος – ομάδας B

Πινάκας με επιλεγμένες συγγενείς ανωμαλίες (Drife & Magowan, σελ 376 )

#### 2.4 1. Σύνδρομο Edward (τρισωμία 18)

Πρόκειται για ένα σπάνιο σύνδρομο που συχνά συνδέεται με σοβαρή αναπηρία. Το Edwards (Εντουαρντς) αποτελεί αιτία θανάτου των βρεφών που φέρουν το σύνδρομο. Ονομάζεται και τρισωμία 18. Η επίπτωση του είναι περίπου 1: 2500 γέννησης ζώντων και οφείλεται κύριος σε μη αποχωρισμό. Δυστυχώς, γύρω στο 50% πεθαίνει πριν από την ηλικία των 2 ετών και το 90% πριν από το τέλος του πρώτου έτους ζωής. Από αυτά που γεννιούνται, το 80% περίπου είναι κορίτσια. Η Τρισωμία 18 απαντάται ανεξαρτήτως εθνικής καταγωγής.( Drife & Magowan, 380 )

Το μωρό έχει υπολειπομένη εμβρυική ανάπτυξη , μικρή επιμήκη κεφαλιά, σοβαρή διανοητική καθυστέρηση, ραιβοϊποποδία και αυξημένη επίπτωση γαστρεντερικών διαταραχών και διαταραχών από το ουροποιητικό. Το 90% παρουσιάζει συγγενή καρδιοπάθεια και κάποιο έλλειμμα στο μεσοκοιλιακό διάφραγμα.

Τα παιδιά με σύνδρομο Edwards που επιζούν έχουν έντονη αναπτυξιακή και κινητική καθυστέρηση. Η προφορική τους επικοινωνία είναι πολύ μειωμένη και στην καλύτερη περίπτωση, περιορίζεται σε μερικές λέξεις. Ωστόσο, έχουν ως επί το πλείστον επίγνωση του περιβάλλοντος και μπορούν να εκφράσουν κάποιες από τις ανάγκες τους με μη προφορικό τρόπο. Με τον καιρό αποκτούν νέες δεξιότητες και κάποια γλωσσική

αντίληψη. Μερικά μπορούν να περπατήσουν υποβοηθούμενα. Γενικά, οι δεξιότητες που χρησιμοποιούν στην καθημερινή τους ζωή και η δυνατότητά τους να αντιλαμβάνονται τη γλώσσα και να αλληλεπιδρούν κοινωνικά είναι περισσότερο ανεπτυγμένες από τις κινητικές τους ικανότητες και τη δυνατότητά τους να εκφραστούν γλωσσικά.

#### 2.4.2 Σύνδρομο Patau (τρισωμία 13)

Το σύνδρομο Patau, επίσης γνωστό ως Τρισωμία 13, είναι μια σπάνια χρωμοσωμική διαταραχή κατά την οποία το άτομο γεννιέται με ένα επιπλέον χρωμόσωμα στο 13ο ζεύγος. Πρώτος παρατήρησε το σύνδρομο ο Erasmus Bartholin το 1657 αλλά η χρωμοσωμική φύση του επιβεβαιώθηκε από τον Dr. Klaus Patau το 1960, προς τιμήν του οποίου πήρε το όνομά του. Είναι σπάνιο σύνδρομο και η επίπτωση του είναι περίπου 1: 5000 γεννήσεις ζώντων. Σε πολλές περιπτώσεις το έμβρυο δεν επιζεί και αποβάλλεται από τον οργανισμό της κυοφορούσας. Από αυτά που γεννιούνται η πλειοψηφία πεθαίνει πριν τους 3 μήνες, ενώ η επιβίωση μετά από την ηλικία του ενός έτους είναι σπάνια.

#### 2.4.3 Τριπλοειδίες

Στις Τριπλοειδίες τα χρωμοσώματα είναι τριπλασιασμένα έτσι ώστε ο πυρήνας των κυττάρων να έχει 69 αντί 46. Περίπου στο 1-2% όλων των συλλήψεων παρατηρούνται Τριπλοειδίες. Αυτές οι περιπτώσεις παρουσιάζονται συνήθως σαν αυτόματες αποβολές. Περίπου 6% των εμβρύων που αυτομάτως αποβάλλονται, ηλικίας μέχρι 28 εβδομάδων, παρουσιάζουν τριπλοειδία. Γέννηση ζωντανού νεογνού είναι εξαιρετικά σπάνια. Στα άρρενα είναι πιο συχνή περίπτωση με ποσοστό 1,5/1.



#### 2.4.4 Σύνδρομο Turner (XO)

Το σύνδρομο Turner (XO) είναι χρωμοσωμική ανωμαλία, η οποία χαρακτηρίζεται από την πλήρη ή μερική έλλειψη φυλετικής χρωματίνης. Η πιο συχνή εκδήλωση εμφανίζεται με καρυότυπο 45 XO ενώ λίγο περισσότερο από το 15% είναι μωσαϊκά συνήθως XO/XX. Τα υπόλοιπα είναι εξαλείψεις τμημάτων, κυκλικά ή ισοχρωμικά του Xq ή του Xp. Η επίπτωση του είναι περίπου 1: 3000 γέννησης ζώντων και αυξάνει με την αύξηση της ηλικίας του πάτερα και μειώνεται με την αύξηση ηλικίας της μητέρας. Αποτελεί την πιο συχνή χρωμοσωμική ανωμαλία, σε συχνότητα 3% στα θήλα έμβρυα, ενώ στο γενικό πληθυσμό των γυναικών εμφανίζεται σε ποσοστό 1/2.0001. Κατά την κύηση μπορεί να εμφανιστεί κυστικό ύγρωμα, γενικευμένο ύγρωμα και καρδιακά ελλείμματα. Το κορίτσι μπορεί να έχει απόφραξη των λεμφικών αγγείων, σκελετικές ανωμαλίες, καρδιαγγειακές ανωμαλίες, ανωμαλίες νεφρών και μόνο σποραδικά χαμηλό IQ. Ένα μικρό ποσοστό μπορεί να είναι γόνιμο (ειδικά με μωσαϊκά και εξαλείψεις), αν και η επίπτωση πρόωρης ωοθήκης ανεπαρκείας είναι υψηλή.

#### 2.4.5 Σύνδρομο XXX

Τρισωμία XXX πρόκειται για μία σπάνια χρωμοσωμική διαταραχή, που προσβάλλει μόνο θήλα και συνδέεται άμεσα με νοητική υστέρηση και αισθητικοκινητικές αναπηρίες. Το σύνδρομο χαρακτηρίζεται από την παρουσία τριών χρωμοσωμάτων τύπου X στο ζευγάρι χρωμοσωμάτων No. 23. Κατά φύση στο ζεύγος των χρωμοσωμάτων No. 23, που είναι υπεύθυνο για τον καθορισμό του φύλου του ατόμου, αντιστοιχούν XY στα αρρενα και XX στα θήλα. Ένα χρωμόσωμα Y είναι αρκετό για τον καθορισμό του αρρενος φύλου ενώ η απουσία του είναι απαραίτητη προϋπόθεση για τον καθορισμό του θήλεος φύλου. Η επίπτωση του είναι περίπου 1: 1000 γέννησης

ζώντων και διπλασιάζεται ή τριπλασιάζεται όταν η ηλικία της μητέρας είναι πάνω από 40 ετών. Ο φαινότυπος και η γονιμότητα είναι φυσιολογικά και η διαταραχή συνήθως διαφεύγει.

Υπάρχει αυξημένος κίνδυνος για ανωμαλίες των φυλετικών χρωμοσωμάτων περίπου στο 4% και πρόιμη εμμηνόπαυση στους απογόνους. Το σύνδρομο XXX+ ( παραπάνω από τρία χρωμοσώματα) είναι σπάνιο . Οι δυσμορφίες και η διανοητική καθυστέρηση είναι συχνές καθώς και δυσλειτουργίες του εμμηνορρυσιακού κύκλου.

#### 2.4.6 Σύνδρομο Klinefelter (XXY )

Το σύνδρομο Klinefelter ή άλλως γνωστό ως "δυσγενεσία των σπερματικών σωληναρίων" είναι αποτέλεσμα χρωμοσωμικής ανωμαλίας στο χρωμόσωμα νούμερο 23. Τα άτομα με σύνθεση **XXY** έχουν ένα περίσσιο χρωμόσωμα Y. Η επίπτωση του είναι περίπου 1: 700 – 2000 γεννήσεις ζώντων.

Τα άτομα με το σύνδρομο διαθέτουν γεννητικά όργανα φυσιολογικού άρρενος, αλλά έχουν εμφανή χαρακτηριστικά του θήλεος φύλου. Η έκκριση τεστοστερόνης στην ήβη είναι αρκετή, ώστε να αναπτυχθούν τα χαρακτηριστικά του άρρενος. Φαινοτυπικά είναι ψηλοί άρρενες , με σποραδικά μειωμένο IQ , αραιή τριχοφυΐα και γυναικομαστία. Είναι η πιο συχνή αίτια υπογοναδισμού άρρενος και συνήθως διαγιγνώσκεται κατά τη διερεύνηση της ανδρικής υποτονικότητας. Σχετίζεται με υποθυρεοειδισμό, διαβήτη και άσθμα. Η αζωσπερμία είναι κανόνας.

#### 2.4.7. Σύνδρομο (XYY)

Το σύνδρομο XYY ανήκει στις τρισωμίες των φυλετικών χρωμοσωμάτων. Ο οργανισμός διαθέτει 47 χρωμοσώματα αντί 46 που είναι το φυσιολογικό. Θεωρείται ότι ανήκει στο άρρεν φύλο και υπάρχει ένα επιπλέον Y χρωμόσωμα. Το σύνδρομο XYY οφείλεται σε ελλιπή διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων κατά το σχηματισμό των γαμετών (μειωτική διαίρεση). Το λάθος κατά το διαχωρισμό συμβαίνει στον πατέρα, στη διαδικασία της σπερματογένεσης. Η επίπτωση του είναι περίπου 1: 700 γεννήσεις ζώντων και δεν υπάρχει συσχέτιση με την ηλικία της μητέρας.

Τα άτομα με σύνδρομο XYY έχουν πολύ υψηλό ανάστημα, ακόμη και σε σχέση με τους φυσιολογικούς άρρενες, καθώς στο χρωμόσωμα Y φιλοξενούνται γονίδια που σχετίζονται με το ύψος. Κατά τη γέννηση δεν παρατηρούνται ανωμαλίες στην ανάπτυξη των αρρένων γεννητικών οργάνων και δεν κινείται η υποψία για την ύπαρξη του συνδρόμου. Το IQ και η γονιμότητα είναι συνήθως φυσιολογικά, ενώ η υπόθεση της αυξημένης παρορμητικής συμπεριφοράς μπορεί να οφείλεται σε συστηματοποιημένο σφάλμα. Ο κίνδυνος εμφάνισης ανωμαλιών των φυλετικών χρωμοσωμάτων στους απογόνους ανέρχεται περίπου στο 4%.

#### 2.4.8 Φαινομενικά ισοζυγισμένες ανακατατάξεις ( μεταθέσεις ή αναστροφές )

Η Φαινομενικά ισοζυγισμένες ανακατατάξεις μπορούν να βρεθούν στην αμνιοπαρακέντηση. Στην περίπτωση αυτή είναι σημαντικό να ελεγχθεί ο καρυότυπος και των δυο γονέων. Αν ο ένας γονέας έχει μετάθεση και είναι φαινοτυπικά φυσιολογικός, είναι πιθανό το έμβρυο να είναι επίσης φαινοτυπικά φυσιολογικό.

Γενικά, όσο μικρότερο τμήμα του χρωμοσώματος που συμμετέχει, τόσο μεγαλύτερη είναι η πιθανότητα για το έμβρυο που έχει μια μη-ισοζυγισμένη μετάθεση, να επιβιώσει μέχρι την γέννηση. Ο απόγονος μπορεί επίσης να έχει φυσιολογικό καρύοτυπο χωρίς μετάθεση. Αν η μετάθεση ξεκινήσει από την αρχή ο συνολικός κίνδυνος φαινοτυπικής ανωμαλίας είναι της τάξης του 10%, αλλά επειδή μερικές χρωμοσωμικές ανακατατάξεις αποτελούν φυσιολογικές παραλλαγές στον πληθυσμό πρέπει να αναζητείται γενετική συμβουλή.

#### 2.4.9 Μη-ισοζυγισμένες δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες

Πολλές δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες έχουν χαρακτηριστεί, αλλά συχνά είναι δύσκολο να καθοριστούν με ακρίβεια. Ο πιο συνηθισμένος τρόπος εύρεσης τους είναι ο έλεγχος του καρύοτυπου των γονέων και θα πρέπει να αναζητείται γενετική συμβουλή. Η νοητική διαταραχή είναι συχνή και οι σωματικές ανωμαλίες πιθανές.

#### 2.4.10 Διαταραχές γονιδίων

Οι διαταραχές γονιδίων αναφέρονται σε διάφορα σύνδρομα όπως το σύνδρομο του ευθραύστου X, στην χορεία του Huntington, στη νόσο Tay-Sachs). Αναφορικά παρατίθενται οι παρακάτω:

#### 2.4.11 Σύνδρομο εύθραυστου X

Αποκαλούμενο και σύνδρομο Martin-Bell, το σύνδρομο Εύθραυστο X, χαρακτηρίζεται από συμπεριφορές αυτιστικού τύπου, μέτρια προς μεγάλη νοητική

υστέρηση και προβλήματα συμπεριφοράς. Πρόκειται για φύλο-συσχετισμένη γενετική ανωμαλία στην οποία μια μητέρα είναι ο φορέας, που μεταβιβάζει την διαταραχή στους γιους της.

Σχεδόν αποκλειστικά μεταβιβαζόμενο από μητέρα προς γιο, επηρεάζει 1 ανά 1.000-2.000 γεννήσεις αρρένων. Περίπου 15% αναπτύσσει συμπεριφορές αυτιστικού τύπου.

#### 2.4.12. Χορεία του Huntington

Η ασθένεια προκαλείται από μια κυρίαρχη μετάλλαξη σε ένα από τα δύο αντίγραφα ενός συγκεκριμένου γονιδίου, το οποίο βρίσκεται στο χρωμόσωμα 4.

Κάθε παιδί του πληγέντος γονέα έχει 50% πιθανότητες να κληρονομήσει την ασθένεια.

Σωματικά συμπτώματα της ασθένειας του Huntington μπορεί να αρχίσει σε οποιαδήποτε ηλικία από την παιδική ηλικία μέχρι το γήρας, αλλά συνήθως αρχίζουν μεταξύ 35 και 44 ετών. Ο ασθενής υποφέρει από ακούσιες επαναληπτικές κινήσεις, σταδιακή απώλεια μνήμης και ψυχιατρικές διαταραχές.

#### 2.4.13. Νόσος Tay- Sachs

Προκαλείται από μια γενετική ανωμαλία σε ένα μόνο γονίδιο που κληρονομείται από τον κάθε γονέα. Η Νόσος Tay- Sachs είναι μια αυτοσωμική υπολειπόμενη γενετική διαταραχή, που σημαίνει ότι όταν και οι δύο γονείς είναι φορείς, υπάρχει ένας 25% κίνδυνος να γεννήσουν ένα άρρωστο παιδί.

Η ασθένεια είναι γνωστή και ως παιδική νόσος Tay-Sachs και παρουσιάζει μια αμείλικτη φθορά στις πνευματικές και στις σωματικές ικανότητες του παιδιού .

Αρχίζει στην ηλικία των 6 μηνών και συνήθως οδηγεί σε θάνατο πριν από την ηλικία των τεσσάρων.

## Κεφάλαιο 3. Χαρακτηριστικά συνδρόμου Down

### 3.1 Γενικά χαρακτηριστικά των παιδιών με σύνδρομο Down

Η εμφάνιση και ο τρόπος που λειτουργεί ο κάθε ζωντανός οργανισμός καθορίζεται κυρίως από τα γονίδια του. Για το λόγο αυτό τα φυσικά χαρακτηριστικά των παιδιών με σύνδρομο Down διαπλάθονται επηρεαζόμενα από το γενετικό υλικό τους. Τα παιδιά κληρονομούν γονίδια και από τους δύο γονείς τους, και με αυτό το τρόπο μοιάζουν σε πολλά χαρακτηριστικά μαζί τους, όπως σωματότυπος, μαλλιά και χρώμα ματιών. Όμως, λόγω του επιπρόσθετου 21<sup>ου</sup> χρωματοσώματος, έχουν σωματικά χαρακτηριστικά που τα κάνουν να διαφέρουν από τους γονείς, αδέρφια, ή άλλα παιδιά που δεν έχουν την χρωμοσωμική ανωμαλία. Λόγω της ύπαρξης 3 χρωματοσωμάτων με τον αριθμό 21, η διάπλαση του σώματος τους επηρεάζεται με τον ίδιο τρόπο σε όλα σχεδόν τα παιδιά με σύνδρομο Down. Αυτός είναι και ο λόγος που τα παιδιά αυτά έχουν πολλά κοινά φυσικά χαρακτηριστικά. Αν και κάποια από τα χαρακτηριστικά παρουσιάζονται σε μεγάλη ποσότητα και θεωρούνται καθοριστικά για τη χρωμοσωμική ανωμαλία, πρέπει να τονίσουμε πως τα χαρακτηριστικά αυτά, είναι επουσιώδης στοιχεία και γενικά δεν αλληλεπιδρούν με τη λειτουργικότητα του παιδιού.

Τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν περισσότερα κοινά χαρακτηριστικά με τα άλλα παιδιά που φέρουν το σύνδρομο παρά διαφορές. Αναγνωρίζονται πολύ εύκολα από την πρώτη μέρα της γέννησης τους, γιατί έχουν χαρακτηριστική εμφάνιση άλλα δεν φέρουν όλα τα ίδια χαρακτηριστικά. Σε κάποια από αυτά, τα χαρακτηριστικά μπορεί να είναι πιο εμφανή και έντονα και σε άλλα λιγότερο. Στο πέρασμα του χρόνου κάποια από τα χαρακτηριστικά θα παρουσιάζουν αλλαγές.

Ο John Langdon Down, ο άνθρωπος που το σύνδρομο φέρει το όνομα του, είχε δηλώσει ότι τα παιδιά που πάσχουν από το σύνδρομο είναι δύσκολο να πιστέψει κανείς ότι δεν είναι παιδιά από τους ίδιους γονείς.

Κάποια κοινά γενικά χαρακτηριστικά τα οποία παρουσιάζουν είναι τα εξής:

- Το κρανίο τους είναι μικρό και βραχυκέφαλο στο πίσω μέρος που το κάνει να φαίνεται πιο στρογγυλό.
- Το πρόσωπο τους είναι πλατύ, ανέκφραστο και επίπεδο.
- Οι σχισμές των βλεφάρων είναι στενές και λόξες, όπως των μογγολικών, και υπάρχει συχνά μυωπία, στραβισμός και νυσταγμός. Περίπου το 70% των παιδιών με σύνδρομο Down, αντιμετωπίζουν προβλήματα όρασης. «Παρουσιάζεται στραβισμός περίπου στο 57% των παιδιών με σύνδρομο Down, 20-22% παρουσιάζουν μυωπία, ενώ ένα άλλο 22% παρουσιάζει αστιγματισμό, και στο 3% των νεογνών με σύνδρομο Down παρατηρείται εκ γενετής η ύπαρξη καταρράκτη.» (Lorenz, 1998)
- Η μύτη είναι βραχεία και πλατεία στη βάση της.
- Ο ρινοφάρυγγας είναι συχνά στενός και οι αδένες του υπερτροφικοί, με αποτέλεσμα μια θορυβώδης αναπνοή. Κατά τη διάρκεια της βρεφικής ηλικίας, η ρινική γέφυρα (nasal bridge) είναι πιεσμένη και χαμηλότερη από τα άλλα παιδιά.
- Τα δόντια είναι μικρά, αραιά και ανώμαλα.
- Η γλωσσά είναι μεγάλη και πολλές φορές προβάλλεται προς τα έξω ανάμεσα στα χείλη και φέρει εγκάρσιες ραβδώσεις.
- Ο τράχηλος είναι βραχύς και πλατύς, το ινίο επίπεδο.
- Τα αυτιά είναι μικροσκοπικά και έχουν σχετικά απλή αρχιτεκτονική.



- Η κόμη είναι συνήθως ξανθή και μαλακή. Σε κάποιες περιπτώσεις παιδιών με τη συγκεκριμένη χρωμοσωμική ανωμαλία, ίσως υπάρχουν περιοχές στο κεφάλι που να είναι χωρίς μαλλιά (alopecia areata) και σε σπάνιες περιπτώσεις ίσως τα μαλλιά πέσουν ολοκληρωτικά (alopecia totalis).
- Τα άνω και τα κάτω άκρα είναι βραχέα. Τα άκρα έχουν μια χαρακτηριστική ευλυγισία που οφείλεται στην μεγάλη υποτονία των μυών. Συχνά τα άκρα είναι κυανικά.
- Την παλάμη των χεριών την διατρέχει μια εγκάρσια αύλακα.
- Τα δάχτυλα είναι βραχέα και παχιά. Τα αποτυπώματα των δαχτύλων είναι πολύ αδρά.
- Η κοιλία είναι πεταγμένη προς τα εμπρός και συχνά υπάρχει ομφαλοκήλη.
- Το δέρμα του σώματος είναι ξηρό και ελαστικό.
- Τα δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου δεν είναι πολύ αναπτυγμένα.
- Υπάρχει δυσκολία στην άρθρωση και η φωνή είναι λαρυγγική και έχει μικρή ένταση.
- Οι πάσχοντες από το σύνδρομο Down παρουσιάζουν διαφορές στη νοημοσύνη που κυμαίνονται από την ιδιοτελία μέχρι την μωρία. Έχουν βρεθεί άτομα με σύνδρομο Down με δείκτη νοημοσύνης 70 ή 80. Τα κορίτσια τείνουν να είναι περισσότερο νοήμονα από τα αγόρια.

Χαρακτηριστική είναι η μίμηση των παιδιών με σύνδρομο Down. Είναι ευχαρίστα και χαριτωμένα. Αγαπούν υπερβολικά το χορό και έχουν μεγάλη ευαισθησία στο ρυθμό. Έχουν γενικά καλό χαρακτήρα, είναι αρκετά συναισθηματικά και κοινωνικά, για αυτό και πολύ συχνά παραμένουν στην οικογένεια μετά την ενηλικίωσή τους. Είναι σε θέση να εκτελούν απλές εργασίες, αλλά δεν έχουν μεγάλη αντοχή, για αυτό και σπάνια επιδίδονται συστηματικά σε μια εργασία.

### 3.2 Παθολογικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down

Υπάρχουν κάποια σημαντικά φυσικά χαρακτηριστικά που είναι διακριτά για το σύνδρομο Down και συνιστούν παθολογικές καταστάσεις.

- Τα παιδιά της συγκεκριμένης χρωμοσωμικής ανωμαλίας, γεννιούνται με λιγότερο βάρος απ' ό,τι τα υπόλοιπα παιδιά. Λόγω προβλημάτων σίτισης-γαστρεντερολογικά προβλήματα, τα παιδιά με σύνδρομο Down, ίσως αποκτούν το απαιτούμενο βάρος πολύ αργά, και δεν είναι μέχρι το δεύτερο με τρίτο χρόνο ζωής που τελικά κατορθώνουν να φτάσουν στο φυσιολογικό βάρος για την ηλικία τους. Από τη στιγμή αυτή και μετέπειτα συγκεκριμένα, κατά τη διάρκεια της εφηβείας τα παιδιά αυτά γίνονται υπέρβαρα ή παχύσαρκα, όπου παρουσιάζεται ένα καινούριο πρόβλημα υγείας. (Gunn, 1997).
- Τα παιδιά με σύνδρομο Down είναι πολύ πιο κάτω του μέσου όρου ύψους για την ηλικία τους αν και το μεγαλύτερο πρόβλημα ύψους δημιουργείται πριν την εφηβεία. Οι ταχείες αλλαγές ύψους στην εφηβεία συμβαίνουν στην ίδια ηλικία όπως και στα φυσιολογικά παιδιά σε μικρότερο όμως ποσοστό κάτω του φυσιολογικού. ( Selikowitz, 2006)
- Τα οστά των ποδιών είναι βραχύτερα του φυσιολογικού καθώς και αυτά των χεριών και των δάκτυλων. Οι σωματικές αυτές αναλογίες μπορούν να προκαλέσουν επιδράσεις στην δύναμη, στάση, κίνηση και χειρισμό. Τα σκελετικά προβλήματα στα παιδιά με σύνδρομο Down, είναι σύνηθες και ίσως παρουσιαστούν σε πολλά σημεία του σώματος. Συγκεκριμένα περίπου 85% των παιδιών με σύνδρομο Down, παρουσιάζουν πρόβλημα στη περιοχή του λαιμού, αλλά μόνο το 1-2% των περιπτώσεων είναι τόσο σοβαρό, ώστε να είναι απαραίτητη η χειρουργική επέμβαση (Pueschel, 2001).

- Υπάρχει μεγάλο διάστημα μεταξύ πρώτου και δεύτερου δακτύλου του ποδιού (sandal gap). (Βότση, Κ., Στυλιανίδου, Α., 2004).
- Υπάρχει εμμονή των αρχικών αντανακλαστικών και γενικευμένη μυϊκή υποτονία. Η υποτονία και η εκτενής ευκαμψία που παρουσιάζεται στα νήπια με σύνδρομο Down με το πέρασμα της ηλικίας βελτιώνεται. (Gunn, P., 1997)

Ένας αριθμός ορθοπεδικών προβλημάτων επηρεάζει την κινητική ικανότητα.

- Η αστάθεια στο ατλαντοαξονικό σύνδεσμο είναι το σοβαρότερο από αυτά τα προβλήματα καθώς μπορεί να οδηγήσει σε μετατόπιση των σπονδύλων. Η μετατόπιση αυτή έχει επιδράσεις στην σπονδυλική στήλη εξαιτίας της συμπίεσης από την οδοντωτή προεξοχή του άξονα. Οι αναφορές δείχνουν ότι η αστάθεια εμφανίζεται σε 9- 22% των παιδιών με σύνδρομο Down και το 2% μπορεί να υποστεί νευρολογική βλάβη στη σπονδυλική στήλη (Burns Y.& Gunn P., 1997). Συμπτώματα μια τέτοιας βλάβης μπορεί να είναι ανώμαλα νευρολογικά ευρήματα όπως θετικά αντανακλαστικά Babinski, κλώνος αρθρώσεων, άτακτο βήμα, ανικανότητα στο διάβασμα, ακαμψία κεφαλής και προοδευτική τετραπάρεση. Η ατλαντοαξονική αστάθεια χαρακτηρίζεται κυρίως από χαλάρωση των πλαγίων συνδέσμων και συνήθως καθορίζεται ακτινογραφικά με μέτρηση της απόστασης ανάμεσα στον άτλαντα και την οδοντωτή παρυφή του άξονα στην υπερέκταση. Όσα έχουν διάστημα 5 χιλιοστών άλλα δεν εμφανίζουν σύμπτωμα συμπίεσης θεωρούνται μη συμπτωματικά. Σε όσα άτομα εμφανίζονται συμπτώματα συμπίεσης της σπονδυλικής στήλης, η χειρουργική επέμβαση συνίσταται για να συγχωνευτεί το πίσω μέρος του άτλαντα και το πίσω μέρος του άξονα. Αυτό μειώνει την κινητικότητα του λαιμού άλλα δεν οδηγεί σε στατική ζωή.

- Εξαιτίας της τάσης του φτωχού μυϊκού τόνου και της χαλάρωσης των συνδέσμων, οι εκφυλιστικές βλάβες είναι πιθανόν να εμφανιστούν στους συνδέσμους ιδιαίτερα σε εκείνους της ανοχής βάρους.
- Αρκετοί ερευνητές εξετάζουν την τάση των παιδιών άλλα και των ενηλίκων με σύνδρομο Down να είναι υπέρβαροι. Φαίνεται ότι η βασική μεταβολική αναλογία δεν έχει επηρεαστεί στην τρισωμία 21 και ότι η αδράνεια περισσότερο παρά η υπερβολική λήψη τροφής μπορεί να είναι η κυρία αίτια της παχυσαρκίας (Burns Y.& Gunn P., 1997). Ο Pueschel το 1988 προειδοποίησε για το φαύλο κύκλο ανάμεσα στην απόκτηση βάρους, την αποφυγή της δραστηριότητας, την καθιστική ζωή και την απόκτηση βάρους. Προειδοποίησε ότι η παχυσαρκία κρύβει κινδύνους για θέματα που περιλαμβάνουν προβλήματα διαβήτη, αυξημένη πίεση του αίματος και μειωμένο προσδόκιμο ζωής αλλά και θέματα όπως μειωμένη συμμετοχή στην κοινωνική ζωή, στις δημιουργικές εμπειρίες, και αύξηση του κοινωνικού στίγματος. Πρόσφατες μελέτες έδειξαν ότι παιδιά με σύνδρομο Down έχουν βασικό μεταβολικό ρυθμό βραδύτερο απ' ότι στο γενικότερο πληθυσμό. Ευκολότερο είναι, με βάση τους ειδικούς, να υπάρξει πρόληψη στην παχυσαρκία αντί θεραπεία. Η παχυσαρκία μπορεί να αποφευχθεί υιοθετώντας την τακτική άσκηση και τη σωστή διατροφική συνήθεια, στην καθημερινότητα του ατόμου ως τρόπου ζωής.
- Όσον αφορά τη φύση των προβλημάτων υγείας που συνδέονται με το σύνδρομο Down, το πιο σοβαρό από αυτά είναι τα εκ γενετής καρδιακά προβλήματα που αναφέρονται στο 1/3 των παιδιών που γεννιούνται με σύνδρομο Down. «40-50% των βρεφών με σύνδρομο Down γεννιούνται με

καρδιακά προβλήματα, όπου τα μισά από τα οποία απαιτούν καρδιοχειρουργική επέμβαση» (Βότση, Κ. Σ., Στυλιανίδου, Α. Γ, 2004). Τα παιδιά, πιθανόν, να είναι πιο αργά στις κινήσεις τους, να κουράζονται εύκολα και να έχουν περιορισμένη δυνατότητα συμμετοχής σε σωματικές ασκήσεις. Αυτό οφείλεται στο γεγονός, ότι, σε ορισμένα παιδιά «προεξέχει το κόκαλο (οστό) του στήθους (pigeon chest)» (Δαραής , σελ 66) χωρίς, όμως, αυτό απαραίτητα να προκαλεί προβλήματα από τη φυσική ιδιαιτερότητα του.

- Τα γεννητικά όργανα στο αγόρι και κορίτσι δεν επηρεάζονται, ως επί το πλείστον από τη χρωμοσωμική ανωμαλία, αν και ίσως παρουσιάζουν μια μικρή διαφορά στο μέγεθος. Περιστασιακά, κατά τη διάρκεια των πρώτων χρόνων του παιδιού, οι όρχεις ίσως δεν είναι τοποθετημένοι στο όσχεο αλλά στη βουβωνική χώρα, αυτό ονομάζεται κρυψορχία. Είναι πιθανόν να χρειαστεί μια μικρή χειρουργική επέμβαση για να τοποθετηθούν οι όρχεις στο όσχεο.( Pueschel, 2001).
- Σε πολλές χώρες ελέγχονται τα επίπεδα θυρεοειδής ορμόνης κατά την γέννηση ή αμέσως μετά και συνίσταται η ετήσια επανάληψη της για όλους όσους έχουν σύνδρομο Down καθώς ο υποθυρεοειδισμός εμφανίζεται συχνά στα νήπια και στα παιδιά με αυτό το σύνδρομο και ακόμα συχνότερα στους ενήλικες. (Gunn, P.,1997)
- Οι πνεύμονες των παιδιών με σύνδρομο Down, συνήθως, είναι υγιείς. Μόνο ελάχιστα νεογνά, ίσως, έχουν μη ανεπτυγμένους πνεύμονες (hypoplastic). Κάποια παιδιά, συγκεκριμένα αυτά με εκ γενετής καρδιακά προβλήματα, ίσως παρουσιάσουν αυξημένη πίεση αίματος στα αγγεία των πνευμόνων.( Gunn, P.,1997)

- Συνήθως στα παιδιά με σύνδρομο Down υπάρχουν προβλήματα ακοής που συχνά οδηγούν μέχρι και σε ακουστική απώλεια. Αυτό οφείλεται, στην μεγάλη συχνότητα υποτροπιαζουσών ωτίτιδων με τη συσσώρευση και εκροή υγρών (wax) από τα μικρά κανάλια στα αυτιά τους. «Η απώλεια της ακοής διαφέρει μέχρι και 40dB από μέρα σε μέρα, ενώ είναι ευαίσθητα στους δυνατούς ήχους.» (Δαραής, σελ 64). Η απώλεια της ακοής, έχει ως συνέπεια την καθυστέρηση στην ομιλία και στη γλωσσική, λεξιλογική πρόοδο, με το άτομο να έχει δυσχέρεια στην άνετη παρακολούθηση της εξέλιξης μιας συζήτησης. «Το συμβάν της εξασθένησης σε αυτές τις μελέτες κυμαίνεται από 15-50%, έτσι ώστε ένα υψηλό ποσοστό όσων έχουν Σύνδρομο Down είναι πιθανόν να δοκιμάσουν τις αρνητικές επιδράσεις της ακουστικής εξασθένησης στην επικοινωνία και στις διαπροσωπικές σχέσεις.» (Gunn, σελ 31). Τα αυτιά είναι συνήθως μικρά και το άνω άκρος τους αναδιπλώνεται.

### 3.3 Ψυχοκινητικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down

Η ανάπτυξη ενός παιδιού δεν είναι εξελικτική διαδικασία μιας μόνο λειτουργίας, αλλά το αποτέλεσμα πολλών επιμέρους λειτουργιών, που βρίσκονται σε άμεση αλληλεπίδραση και αλληλεξάρτηση μεταξύ τους. Ο έλεγχος της προϋποθέτει έλεγχο των επιμέρους τομέων της, δηλαδή της αδρής κινητικότητας, της ακοής, της όρασης, των λεπτών χειρισμών και της κοινωνικής συμπεριφοράς. Επιπλέον, η ανάπτυξη του παιδιού αποτελεί μια δυναμική λειτουργία που χαρακτηρίζεται από την εμφάνιση συγκεκριμένων δεξιοτήτων στις διάφορες ηλικίες, γι' αυτό ο έλεγχος της ανάπτυξης θα πρέπει να γίνεται όχι μόνο τμηματικά (κατά τομείς) αλλά και περιοδικά (κατά ηλικίες). Τα στάδια της ανάπτυξης επηρεάζονται από ενδογενείς και εξωγενείς παράγοντες διαφοροποιούνται και ποικίλλουν, κάνοντας έτσι την εξέλιξη, μοναδική διαδικασία για κάθε παιδί.

**Το νεογνό (οι πρώτες 4 βδομάδες ζωής):** Κατά τη διάρκεια του πρώτου μήνα, το βρέφος εξαρτάται εξ' ολοκλήρου από τους γονείς του. Οι ανάγκες του μπορούν να ικανοποιηθούν μόνο με την τροφή και με την αίσθηση της ασφάλειας και της προστασίας. Αυτό είναι το ξεκίνημα της δέσμευσης και τα πρώτα στάδια για το δέσιμο ανάμεσα στο παιδί και τους γονείς του, μία διαδικασία που δεν περιορίζεται μόνο σε αυτή την περίοδο, αλλά πρόκειται να συνεχιστεί καθ' όλη τη διάρκεια της νηπιακής και προσχολικής ηλικίας. (Selikowitz, 2006).

*Ανάπτυξη μεγάλων μυών- κάτω άκρα:* Το νεογνό με σύνδρομο Down, συνήθως, παρουσιάζει μυϊκή υποτονία. Σε αντίθεση με τα άλλα νεογνά, παρουσιάζει λιγότερη αντίσταση σχετικά με το άνοιγμα και κλείσιμο ποδιών και χεριών. Ίσως υιοθετεί στάσεις που δεν θα παρατηρηθούν σε συνομήλικα τους.

*Ανάπτυξη λεπτών κινητικών δεξιοτήτων- άνω άκρα:* Τα νεογνά με ή χωρίς σύνδρομο Down έχουν δεμένα τα χέρια τους σαν μια γροθιά την πλείστη ώρα της ημέρας. Σφίγγουν δυνατά οτιδήποτε είναι τοποθετημένο στα χέρια τους. Αυτή δεν είναι μια εκούσια πράξη. Έχουν ελάχιστο έλεγχο των χεριών τους, με αποτέλεσμα στην προσπάθεια τους να κινήσουν τα χέρια τους προς το στόμα τους, ίσως γδάρουν το πρόσωπο τους. (Alton, 2005).

**Ο πρώτος χρόνος ζωής:** Κατά τη διάρκεια του πρώτου χρόνου, το βρέφος με σύνδρομο Down παρουσιάζει μεγάλες αλλαγές σε όλες τις κατηγορίες της ανάπτυξης.

*Ανάπτυξη μεγάλων μυών- κάτω άκρων:* Κατά τη διάρκεια των πρώτων έξι μηνών η μυϊκή υποτονία συχνά παρουσιάζει βράδυνση σε σχέση με τις άλλες περιοχές ανάπτυξης. Μετά τη χρονική, αυτή, περίοδο η ανάπτυξη των κάτω άκρων τείνει να υποκαθίσταται σε ισοδυναμία με τις άλλες περιοχές της ανάπτυξης, αν και ίσως παραμένει σχετικά χαμηλή. Μέχρι το τέλος του πρώτου χρόνου, το βρέφος είναι ικανό να κάθεται από μόνο του, χωρίς καμία βοήθεια.

*Ανάπτυξη λεπτών κινητικών δεξιοτήτων-άνω άκρα:* Πλησιάζοντας την ηλικία των έξι μηνών, το παιδί με σύνδρομο Down, ξεκινά να τεντώνει τα χέρια προς διάφορα αντικείμενα με σκοπό να τα πιάσει. Όσο προχωρά ο χρόνος, μαθαίνει να παίζει μαζί τους. Στο στάδιο αυτό λέγοντας “παίζει” εννοούμε είτε την τοποθέτηση του αντικειμένου στο στόμα του, είτε το χτύπημα του αντικειμένου. Η διαδικασία αυτή είναι πολύ σημαντική καθώς το βρέφος μαθαίνει να ελέγχει τα χέρια του και μαθαίνει να χειρίζεται αντικείμενα. Προς το τέλος του πρώτου χρόνου είναι ικανό να κρατά αντικείμενα και με τα δύο του χέρια, να μεταφέρει ένα αντικείμενο από το ένα χέρι στο άλλο και να πιάνει μικρά αντικείμενα χρησιμοποιώντας τα δάκτυλα και τη παλάμη του. Στο τέλος του πρώτου χρόνου, το νεογνό αναπτύσσει μια ικανοποιητική αντίληψη



για τα αντικείμενα και όταν κάτι φύγει από το οπτικό του πεδίο το ψάχνει, σε αντίθεση με τους πρώτους μήνες που θεωρούσε ότι το αντικείμενο εξαφανίστηκε.

**Ο δεύτερος χρόνος ζωής ( 1ος μέχρι 2ο ετών):** Κατά τη διάρκεια του δεύτερου έτους ζωής το παιδί με σύνδρομο Down είναι απορροφημένο με την ανάπτυξη της κίνησης του. Η ανάπτυξη στους άλλους τομείς παρουσιάζεται με αργούς ρυθμούς στο ευκίνητο και κινητικό νήπιο. Μεγάλη επάρκεια στον επιδέξιο χειρισμό της γλώσσας, αρχίζει να αναφάνεται στο προσκήνιο διστακτικά, αν και παραμένει στα πρώιμα στάδια. Ο λεκτικός πειραματισμός που παρουσιαζόταν στο πρώτο έτος παραμένει στάσιμος, για το λόγο ότι το παιδί απορροφάται με τις καινούριες του δεξιότητες που αφορούν την ευκινησία και την κινητικότητα.

*Ανάπτυξη μεγάλων μυών- κάτω άκρων:* Κατά τη διάρκεια του δεύτερου έτους ζωής, το παιδί με σύνδρομο Down παρουσιάζει πρόοδο από το να κάθεται μόνο του, στο να έρπετε και τελικά να στέκεται όρθιο. Το έρπισμα δεν αποτελεί τόσο σημαντικό επίτευγμα για τα παιδιά και συχνά υπερτονίζεται από τους ενήλικες. Τα παιδιά με σύνδρομο Down, όπως και τα παιδιά χωρίς το σύνδρομο, σε κάποιες περιπτώσεις δεν περνούν από το στάδιο του ερπίσματος. Αυτό δεν θεωρείται σημαντικό, μιας και τα παιδιά που περπατούν νωρίτερα είναι αυτά που μεταπηδούν το στάδιο του ερπίσματος. Το έρπισμα μπορεί να παρουσιαστεί με πολλές μορφές. Υποτονία στα κάτω άκρα οδηγεί πολλά παιδιά με σύνδρομο Down να σέρνουν τα πόδια τους καθώς σπρώχνουν το σώμα τους προς τα χέρια τους. Κάποια παιδιά στριφογυρίζουν από την κοιλιά στη πλάτη και αντίστροφα, με στόχο να μετακινηθούν από το ένα σημείο στο άλλο. (Lorenz, 2006).

*Ανάπτυξη λεπτών κινητικών δεξιοτήτων- άνω άκρων:* Στην αρχή του δεύτερου έτους, το παιδί με σύνδρομο Down αρχίζει να αποκτά την επιδεξιότητα να πιάνει μικρά

αντικείμενα και να χρησιμοποιεί το δάκτυλο που ονομάζουμε δείκτη. Με το δάκτυλο αυτό και τον αντίχειρα του καταφέρνει να πιάνει στα χέρια του μικρά αντικείμενα.

**Το νήπιο (ηλικίας 2 με 3ων ετών):** Περπατώντας το νήπιο, κάνει ένα τεράστιο άλμα προς την ανεξαρτησία του. Μαθαίνοντας το να επιτελεί ενέργειες από μόνο του, αποδεχόμενο εντολές από άλλους, είναι μια ιδιαίτερα ξεχωριστή πρόκληση σε αυτή την ηλικία.

*Ανάπτυξη μεγάλων μιών-κάτω άκρων:* Μεταξύ των ηλικιών 2 και 3 ετών, το παιδί με σύνδρομο Down γίνεται πιο επιδέξιο στην ανάπτυξη των κάτω άκρων. Μέχρι το τέλος του 3ου έτους μπορεί να περπατήσει με επιτυχία και σταθερότητα, ώστε να είναι ικανό να μεταφέρει μαζί του και κάποιο συρόμενο παιχνίδι. Μέχρι την ηλικία των 3 ετών, έχει αναπτύξει σημαντικό ποσοστό συντονισμού των κινήσεων, ώστε να μπορεί να καθίσει μόνο του σε μια μικρή καρέκλα. Επιπλέον, μπορεί να κλοτσήσει με επιτυχία μια μικρή μπάλα. Αναπτύσσοντας τις δεξιότητες αυτές, αποκτά την ικανότητα να είναι ενεργητικό και ενθουσιώδες, όμως δεν μπορεί να αντιληφθεί τους κινδύνους που βρίσκονται γύρω του.

*Ανάπτυξη λεπτών κινητικών δεξιοτήτων-άνω άκρων:* Σε αυτή την ηλικία το παιδί με σύνδρομο Down εύκολα αποσπάται η προσοχή του και δεν μπορεί να μείνει συγκεντρωμένο σε μια απασχόληση για πολλή ώρα. Όπως και σε όλα τα παιδιά, βελτιώνεται μεγαλώνοντας. Το ρίξιμο αντικειμένων μέχρι αυτή την ηλικία έχει σταματήσει, καθώς και η τοποθέτηση αντικειμένων στο στόμα, το χτύπημα ή τίναγμα τους. Απλές ενέργειες μπορούν τώρα να ολοκληρωθούν από το νήπιο και μέχρι το τέλος του δεύτερου έτους, αφού είναι πλέον ικανό να επανασυνδέσει ένα μεγάλο πάζλ αποτελούμενο από δύο κομμάτια, ακόμη και αν τοποθετηθεί ανάποδα με στόχο να συγχύσει το παιδί. Είναι ικανό να στοιβάζει τα παιχνίδια του στις αρχές του 2ου έτους και να φτιάχνει πύργους με λίγους κύβους στο τέλος αυτού του έτους. Πλησιάζοντας

στο τέλος του 3ου έτους μπορεί να μεταφέρει υγρά από το ένα ποτήρι στο άλλο, χωρίς να το χύνει. (Selikowitz, 2006)

**Το νήπιο προσχολικής ηλικίας (ηλικίας 3 με 5 ετών):** Το παιδί με σύνδρομο Down, τώρα, αρχίζει να απολαμβάνει την παρέα ενός άλλου παιδιού. Πρέπει να μάθει να μοιράζεται αντικείμενα και αυτό είναι κάτι που μπορεί να το μάθει από άλλα παιδιά, αλλά και από τους γονείς του. Γεγονός είναι πως το παιδί σε αυτή την ηλικία, μαθαίνει καινούρια πράγματα, αντιγράφοντας συνομήλικους του.

*Ανάπτυξη μεγάλων μυών-κάτω άκρων:* Μέχρι την ηλικία των 3 ετών, το παιδί με σύνδρομο Down κατορθώνει να ανεβαίνει τις σκάλες από μόνο του. Αρχικά, για κάθε ένα σκαλοπάτι απαιτούνται και τα δύο πόδια, αλλά μέχρι την ηλικία των 5 ετών, εναλλάσσει τα πόδια του, ένα σε κάθε σκαλοπάτι, ανεβαίνοντας. Η εναλλαγή στα πόδια του για το κατέβασμα των σκαλιών δεν επιτυγχάνεται μέχρι την ηλικία των 7 μέχρι 8 ετών. Στα 3 ½ χρόνια είναι ικανό, να μετακινήσει μια μικρή καρέκλα, κοντά στο τραπέζι και να καθίσει μόνο του. Στα 4 ½ χρόνια, ο έλεγχος των ποδιών είναι αρκετά ανεπτυγμένος, ώστε να μπορεί να διασταυρώνει και να ξεσταυρώνει τα πόδια του, καθώς και να περπατά για μικρή απόσταση στις μύτες των ποδιών του. Μπορεί να ρίχνει και κλοτσά μια μπάλα με μεγάλη ακρίβεια. Μπορεί να συντονιστεί και να τρέξει, μέχρι την ηλικία των 5 χρόνων, καθώς είναι ικανό και να αλλάξει πορεία με στόχο να αποφύγει εμπόδια που βρίσκονται κοντά του. Στην ηλικία αυτή μπορεί να οδηγήσει και τρίτροχο ποδήλατο. (Selikowitz, 2006).

*Ανάπτυξη λεπτών κινητικών δεξιοτήτων-άνω άκρα:* Μέχρι την ηλικία των 3 ετών, το παιδί με σύνδρομο Down είναι ικανό να ανοίξει ένα βάζο με περιστροφική κίνηση. Επίσης, μπορεί να ζωγραφίσει μία κάθετη γραμμή αντιγράφοντας την και μέχρι το τέλος του 3 έτους μπορεί να αντιγράψει μία οριζόντια γραμμή. Στην ηλικία των 3 ετών μπορεί να γυρίσει τις σελίδες ενός βιβλίου, μία κάθε φορά. Μέχρι την ηλικία των 4

ετών, μετά από εξάσκηση, μπορεί να επαναλάβει προσευχές και μικρά ποιήματα. Μπορεί να φυλάξει τα παιχνίδια του, ακόμη και να τοποθετήσει μικρά αντικείμενα μέσα σε ένα κουτί.

**Σχολική ηλικία (ηλικία 5 με 12 ετών):** Το στάδιο αυτό καλύπτει την χρονική περίοδο από την ηλικία των 5 ετών μέχρι την μετάβαση στην εφηβεία. Η προσχολική ηλικία είναι η περίοδος που το παιδί με σύνδρομο Down αναπτύσσει την αίσθηση πως έχει μεγαλώσει και θέλει να είναι ικανό να διαχειρίζεται τον εαυτό του. Η ικανότητα να αντεπεξέρχεται των ενδοσχολικών του υποχρεώσεων, οδηγεί στο να αναπτύσσει την αυτοπεποίθησή του, ώστε αυτό να έχει θετική επίδραση στην ανάπτυξη των κοινωνικών του δεξιοτήτων με το κοινωνικό περιβάλλον του. *Ανάπτυξη μεγάλων μυών-κάτω άκρων:* Οι δεξιότητες των κάτω άκρων βελτιώνονται περισσότερο σε αυτή τη χρονική περίοδο. Ο μυϊκός τόνος αυξάνεται και λόγω αυτού η ευκινησία του αποκαθίσταται σαν σε ένα “φυσιολογικό” παιδί. (Lorenz, 1998). Μέχρι την ηλικία των 10 ετών, μπορεί να αναρριχτεί, να κολυμπά και να κάνει τσουλήθρα. Επίσης, είναι σε θέση να μπορεί να συμμετέχει σε ομαδικά παιχνίδια, όπως καλαθόσφαιρα, μιας και μπορεί πλέον να πιάσει με επιτυχία μία μπάλα που κατευθύνεται σε αυτό. Αναπτύσσεται προς το καλύτερο η δύναμη, η αντοχή και ο συντονισμός κινήσεων με σταθερό ρυθμό.

*Ανάπτυξη λεπτών κινητικών δεξιοτήτων-άνω άκρων:* Μέχρι την ηλικία των 10 ετών, το παιδί με σύνδρομο Down είναι σε θέση να αναγνωρίζει ένα αναγνωρίσιμο ανθρώπινο σώμα στο χαρτί. Επίσης, μπορεί να αναπαραστήσει στο χαρτί απλές απεικονίσεις ενός σπιτιού, και άλλων οικείων αντικειμένων. Περιτυλίγει, κόβει, και κολλάει με επιτυχία. Μεταξύ των 10 και 12 ετών, όλο και περισσότερα σχήματα μπορούν να αντιγραφούν, μερικά γράμματα του αλφαβήτου, καθώς και αριθμοί μπορούν να αναγνωρισθούν από το παιδί και να αναπαραχθούν.

### 3.4 Γνωστικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down

**Νεογνό οι πρώτες 4 βδομάδες ζωής:** Τα νεογνά με σύνδρομο Down συνήθως φαίνονται να ανταποκρίνονται ικανοποιητικά στους ήχους που ακούνε. Στο άκουσμα ενός δυνατού ήχου κινούν σπασμωδικά τα χέρια και τα πόδια τους. Βρέφη με ή χωρίς σύνδρομο Down, υιοθετούν μια συγκεκριμένη συμπεριφορά, σαν ανταπόκριση, όταν τους απευθύνει κάποιος τον λόγο. Συγκεκριμένα το βρέφος διακόπτει τυχαίες κινήσεις του, ακολουθώντας το ρυθμό της φωνής που ακούει και κάνοντας μικρότερες κινήσεις. Όταν η φωνή σταματήσει, το βρέφος αντιδρά βγάζοντας ήχους ή κουνώντας τα χείλη του. Όταν ο ενήλικας σταματήσει να ανταποκρίνεται στο παιδί δίνοντας του μόνο ένα κενό βλέμμα, το βρέφος αντιδρά αλλάζοντας τη στάση του σώματος του με τρόπο που να προσπαθεί να ξανακερδίσει τη προσοχή του ενήλικα.

**Ο πρώτος χρόνος ζωής:** Τα μικρά παιδιά επικοινωνούν με τους άλλους μέσω διαφόρων ειδών κλάματος, που το κάθε ένα αντιπροσωπεύει και μια διαφορετική του ανάγκη. Επίσης, αναγνωρίζουν βάση του κλάματος του παιδιού τους πότε πεινάει, νιώθει άβολα ή έχει κουραστεί. Το μωρολόγημα αυξάνεται και μέχρι τους πρώτους έξι μήνες το παιδί με σύνδρομο Down αρχίζει να απολαμβάνει το δυνατό και οξύ μωρολόγημα (ήχο). Αυτό είναι το στάδιο, ακριβώς, πριν το μωρό αρχίσει να μιλάει, να σχηματίζει λέξεις. Είναι ξεκάθαρο πως στην ηλικία των έξι μηνών, το βρέφος με σύνδρομο Down ξεκινάει να θυμάται και να αναπτύσσει δεξιότητες μνήμης με ένα πιο ξεκάθαρο τρόπο. Έχει αρχίσει ήδη να αναγνωρίζει γνώριμα πρόσωπα και ξεκίνα να κατανοεί πως όταν ένα αντικείμενο απομακρυνθεί από το οπτικό του πεδίο, δεν παύει να υφίσταται. (Ritsards, 2000).

**Ο δεύτερος χρόνος ζωής ( 1ος μέχρι 2ο ετών):** Κατά τη διάρκεια του δεύτερου έτους, το παιδί με σύνδρομο Down δείχνει να κατανοεί τη γλώσσα. Η κατανόηση ενός γνώριμου αντικειμένου φαίνεται όταν δίνοντας στο παιδί ένα αντικείμενο, παίζει μαζί του με το σωστό τρόπο. Η παρουσία της ενδότερης-εσωτερικής γλώσσας είναι αισθητή. Στο στάδιο αυτό μιλάει τη δική του χωρίς νόημα γλώσσα, ιδιαίτερα όταν είναι μόνο του σε ένα δωμάτιο. Το παιδί με σύνδρομο Down λέει τις πρώτες του λέξεις κοντά στην περίοδο που πλησιάζουν τα δεύτερα γενέθλια του.

Το παιδί με σύνδρομο Down αφιερώνεται στα αντικείμενα στο τέλος του 2<sup>ου</sup> έτους. Η ικανότητα του να κατανοήσει τα διάφορα σχήματα διαφαίνεται από το γεγονός ότι μπορεί να τοποθετήσει ένα στρογγυλό αντικείμενο σε μια στρογγυλή τρύπα. Εξακολουθεί να χτυπά τα αντικείμενα και να τα τοποθετεί στο στόμα του κατά διαστήματα. Το γεγονός ότι έχει αναπτύξει την ικανότητα να κατανοεί την ύπαρξη ενός αντικειμένου ακόμη και όταν δεν βρίσκεται στο οπτικό του πεδίο, διαφαίνεται από το ότι αν και δεν το βλέπει, το αναζητά επίμονα. Πλησιάζοντας προς το τέλος 2<sup>ου</sup> έτους, είναι σε θέση να κατανοήσει πως τα αντικείμενα μπορούν αν χρησιμοποιηθούν ως “εργαλεία” . Για παράδειγμα μπορεί μεταφέρει ένα κουτάλι προς ένα αντικείμενο που δεν μπορεί να φτάσει, με σκοπό να το σπρώξει κοντά του.

**Το νήπιο (ηλικίας 2 με 3ων ετών):** Στο παιδί με σύνδρομο Down, η ομιλία αναπτύσσεται γρήγορα κατά τη διάρκεια του 3ου έτους. Το παιδί έχει ανεπτυγμένη γλωσσική αντίληψη και είναι ικανό να ενδιαφέρεται για οικεία αντικείμενα. Μέχρι το τέλος του 3ου έτους, είναι ικανό να συντάξει δύο λέξεις σε μια πρόταση. Οι προτάσεις θα εξακολουθήσουν να είναι πολύ απλές, όμως αντιπροσωπεύουν μια πρόοδο στην ικανότητα του να εκφράζεται. Οι πρώτες προτάσεις, συνήθως, αποτελούνται από ουσιαστικό και ρήμα. Το παιδί με μεγαλύτερη ευκολία μπορεί να μιμείται στην ηλικία

αυτή. Αυτό γίνεται κατανοητό στους γονείς, καθώς το παιδί αντιγράφει τις ενέργειες και κινήσεις τους εντός του χώρου του.

**Το νήπιο προσχολικής ηλικίας (ηλικίας 3 με 5 ετών):** Το παιδί με σύνδρομο Down στην ηλικία αυτή μπορεί να συστηθεί με το όνομα του, μετά από παρότρυνση, καθώς και να ονομάσει πολλά αντικείμενα. Οι προτάσεις μεγαλώνουν σε μήκος και νέα μέρη του λόγου εντάσσονται στις προτάσεις, όπως οι αντωνυμίες και αργότερα τα επίθετα, ενώ τα επιρρήματα αρχίζουν να χρησιμοποιούνται σιγά-σιγά από το παιδί. Εξακολουθεί να κάνει λάθη στην γραμματική και συχνά οι λέξεις προφέρονται λανθασμένα. Λέξεις παραλείπονται από προτάσεις και χρησιμοποιούνται λανθασμένες λέξεις. Τώρα είναι σε θέση να ακούσει πιο περίπλοκες και μεγάλες διηγήσεις από ενήλικες, και σε μερικές περιπτώσεις τα επαναλαμβάνει. Η επικοινωνία εξακολουθεί να παραμένει σε μορφή μονόλογου παρά η συζήτηση μεταξύ δύο ατόμων. Στην ηλικία αυτή η πνευματική λειτουργία, συνήθως, είναι ευκολότερη να καθοριστεί. Η μνήμη βελτιώνεται και το παιδί με σύνδρομο Down μπορεί να επαναλάβει αριθμό προτάσεων που έχει ακούσει. Αρχίζει να αντιλαμβάνεται τα διάφορα μεγέθη και να ξεχωρίζει το μικρό από το μεγάλο. Έχει αναπτύξει την ικανότητα να επιλύει, αποτελεσματικότερα, πνευματικά προβλήματα και δεν βασίζεται σε ακριβή πειραματισμό για να επιλύσει κάποιο πρόβλημα. Αυτό φαίνεται με τον τρόπο που επιχειρεί να λύσει τα πάζλ, διαμορφώνοντας τα πριν τα τοποθετήσει.

**Σχολική ηλικία (ηλικία 5 με 12 ετών):** Καθώς το παιδί πηγαίνει σχολείο, η ομιλία του σταθεροποιείται και είναι ικανό να συντάσσει μεγαλύτερες προτάσεις. Στα 12 έτη, το παιδί με σύνδρομο Down έχει λεξιλόγιο εμπλουτισμένο με περίπου 2000 λέξεις. Παρ' όλα αυτά, ίσως να είναι ντροπαλό και να μην μιλάει πολύ. Στο σπίτι, συνήθως, είναι πιο ομιλητικό και ρωτάει πολλές ερωτήσεις, κυρίως, αρχίζοντας με το “γιατί”. Η

γλωσσική ανάπτυξη είναι η πιο ευμετάβλητη ομάδα ανάπτυξης του παιδιού και σε πολλές περιπτώσεις η λιγότερο ανεπτυγμένη ομάδα. (Δαραής, 2002).

Κατά τη διάρκεια της περιόδου αυτής, το παιδί με σύνδρομο Down παραμένει σταθερό στο τρόπο που σκέπτεται και κατανοεί τα όσα του λέγονται στη κυριολεξία. Πιστεύει πως ό,τι συμβαίνει γύρω του, συμβαίνει για κάποια αιτία. Κατανοεί τα όσα γίνονται γύρω του σαν μια εσωτερική μορφή του κόσμου, χωρίς να τα συγκρίνει με την προσωπική του εμπειρία (Selikowitz, 2006). Οι κανόνες θεωρούνται από το παιδί πολύ αυστηροί και αμετάβλητοι και για το λόγο αυτό, ίσως συγχυστεί από την ευκαμψία ή τις παραλήψεις τους.



### 3.5 Συμπεριφοριστικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down

**Το νεογνό (οι πρώτες 4 βδομάδες ζωής):** Κάθε νεογέννητο διαφέρει από το άλλο, κάποια από τα νεογνά με σύνδρομο Down κοιμούνται όλη μέρα, ενώ άλλα περνούν πολλές ώρες της ημέρα ξύπνια. Κάποια, είναι ευερέθιστα και κλαίνε χωρίς κάποιο ουσιώδη λόγο. «Το παιδί με σύνδρομο Down, συνήθως, έχει απαλό κλάμα λόγω της υποτονίας των μυών ανάμεσα στα πλευρά και πάνω από την κοιλιακή χώρα. Αυτοί οι μύς χρησιμοποιούνται στην απόθεση του αέρα προς τα έξω από το στήθος, κατά τη διάρκεια του κλάματος. Για τον ίδιο λόγο, ίσως ο θηλασμός είναι λιγότερο αποτελεσματικός και έχει μεγαλύτερη διάρκεια.» (Selikowitz, 47).

**Ο πρώτος χρόνος ζωής:** Ο πρώτος χρόνος της ζωής του νεογνού με σύνδρομο Down αποτελεί μια περίοδο ενίσχυσης της αντίδρασης. Στους πρώτους δυο με τρεις μήνες κοιτάζοντας κάποιο ενήλικο, χαμογελάει. Μετά τον τρίτο μήνα αρχίζει να αναγνωρίζει πρόσωπα, αν και είναι μέχρι τον 12ο μήνα που θα ξεκινήσει να εκφράζει τη δυσαρέσκεια του, όταν τοποθετείται στα χέρια ενός άγνωστου, για εκείνο άτομο. «Η αντίδραση αυτή διαφέρει από βρέφος σε βρέφος, και σε κάποιο βαθμό εξαρτάται από τον αριθμό και τη συχνότητα που το βρέφος είχε επαφή με διάφορα άτομα κατά τη διάρκεια του πρώτου χρόνου ζωής του. Μέχρι το τέλος του πρώτου χρόνου το βρέφος είναι πλέον πιο θετικό, δραστήριο και ζωνρό. Επιπλέον, σε αυτή τη περίοδο ξεκινά να φέρει αντίσταση όταν απομακρύνεται από αυτό ένα παιχνίδι του.» (Selikowitz, 49).

**Ο δεύτερος χρόνος ζωής ( 1ος μέχρι 2ο ετών):** Μόλις το παιδί κλείσει τον πρώτο χρόνο της ζωής του, συχνά περνά σε μία μεταβατική περίοδο. Αυτό είναι αποτέλεσμα της φυσιολογικής ανάπτυξης, όπου το βρέφος αρχίζει να αναγνωρίζει πρόσωπα και διακρίνει τα άγνωστα άτομα. Σε μερικά παιδιά η αρνητική στάση προς τους άγνωστους πρόκειται για υπερβολή και ίσως αρχίζουν να κλαίνε μόλις αντικρίσουν

κάποιο άγνωστο πρόσωπο. Μέχρι το τέλος του δεύτερου έτους, το παιδί με σύνδρομο Down είναι σε θέση να ελέγξει ένα ποτήρι μισογεμάτο μόνο του, καθώς και να φάει μόνο του με τα δάκτυλα του. Επιπλέον μπορεί να χαιρετίσει ένα άτομο και να διασκεδάσει σε παιχνίδια αλληλεπίδραση, όπως χειροκρότημα.

**Το νήπιο (ηλικίας 2 με 3ων ετών):** Αυξάνοντας τις ικανότητες και δεξιότητες οδηγούμαστε στην αυξημένη επιθυμία για αυτονομία και σκοπιμότητα σε αυτή την ηλικία. Χρησιμοποιεί τον αυτόματο αρνητισμό λέγοντας “όχι” σε όλα, χωρίς να το συλλογιστεί καθόλου. Σχεδόν, όλα τα παιδιά περνούν από το στάδιο αυτό και οι γονείς δεν θα πρέπει να ανησυχήσουν πως αυτό είναι δείγμα άσχημης συμπεριφοράς του παιδιού τους. Είναι ένα στάδιο το οποίο τα παιδιά πρέπει να βιώσουν, ώστε στη συνέχεια να αυξήσουν την αυτοεπάρκεια τους και με το χρόνο θα γίνουν πιο λογικά. Οι εκρήξεις θυμού ίσως είναι συχνές, και ίσως το παιδί επιμένει στο να κάνει πράγματα από μόνο του. Οι εναλλαγές της διάθεσης είναι συνηθισμένες, όπου το παιδί εκδηλώνει θυμό και νεύρα τη μια στιγμή και την επόμενη να είναι πολύ θετικό και ευχάριστο. Οι εναλλαγές στη διάθεση του, το πιθανότερο να ξαφνιάζουν το παιδί, όσο και τους γονείς του.

Τα παιδιά με σύνδρομο Down, συχνά, παρουσιάζουν μια δυσκολία στο μάσημα του φαγητού, και για το λόγο αυτό θα δείχνουν μια προτίμηση στα πιο μαλακά φαγητά. Στη μέση του 3ου έτους, συνήθως αρχίζουν να συνηθίζουν τα ελαφρώς σκληρά φαγητά, αλλά πολλά είναι τα παιδιά με σύνδρομο Down που αρνούνται να μασήσουν κρέας ή φαγητά με ίνες μέχρι την ηλικία των 5 ή 6 ετών.

Από την ηλικία των 30 μηνών και έπειτα, ο έλεγχος των σφιγκτήρων είναι κατορθωτός. Καλό θα ήταν οι γονείς να περιμένουν μέχρις ότου είναι ξεκάθαρο πως το παιδί προβλέπει τότε θέλει να χρησιμοποιήσει τη τουαλέτα ή όχι. (Lorenz, 1998).

**Το νήπιο προσχολικής ηλικίας (ηλικίας 3 με 5 ετών):** Στην ηλικία των 3 με 4 ετών, το παιδί με σύνδρομο Down, έχει σταθεροποιηθεί σε αξιοσημείωτο βαθμό. Η σωστή χρήση της τουαλέτας βρίσκεται σε πολύ καλό δρόμο. Στο θέμα αυτό χρειάζεται αξιοπιστία και χρόνος από τους γονείς, αφού στην ηλικία των 5 ετών το παιδί είναι ικανό να τραβήξει προς τα πάνω ή κάτω το παντελόνι του και να πλύνει τα χέρια του μετά τη χρήση της τουαλέτας. (Lorenz, 2006).

Στην ηλικία των 4 ετών τρώει από μόνο του στο τραπέζι και χρειάζεται βοήθεια μόνο με την κοπή της τροφής. Μπορεί να ανεχθεί άλλα παιδιά γύρω του, αλλά εξακολουθεί να παίζει τα δικά του παιχνίδια κοντά σε άλλα παιδιά χωρίς να τα εμπλέκει στο παιχνίδι του. Τα πλείστα 3χρονα ή 4χρονα παιδιά με σύνδρομο Down μπορούν να αποχωρισθούν τους γονείς τους για κάποιο χρονικό διάστημα, χωρίς ιδιαίτερη δυσκολία, κάτι που σηματοδοτεί πως το παιδί είναι πλέον έτοιμο να εμπλακεί σε κάποιο νηπιαγωγείο ή τάξη.

**Σχολική ηλικία (ηλικία 5 με 12 ετών):** Τα παιδιά με σύνδρομο Down είναι συνήθως πιο αποτελεσματικά σε καθημερινές ενασχολήσεις για την αυτοϊκανοποίηση τους και παρουσιάζουν θετικές αλληλεπιδράσεις με άλλα άτομα. Το παιδί με σύνδρομο Down μπορεί να χρησιμοποιήσει ένα μαχαίρι για την κοπή της τροφής από την ηλικία των 10 ετών περίπου. Ντύνεται μόνο του, αν και χρειάζεται περισσότερο χρόνο στη διάθεση του. Μπορεί να κουμπώσει τα κουμπιά του στην ηλικία των 10 ετών. Λούζεται μόνο του, χρησιμοποιεί την οδοντόβουρτσα του, φυσάει τη μύτη του και χτενίζει τα μαλλιά του. (Lorenz, 1998).

## Κεφάλαιο 4. Διδασκαλία

### 4.1 Διδακτικές αρχές της διδασκαλίας παιδιών με σύνδρομο Down

Για να είναι αποτελεσματική η διδακτική διαδικασία είναι αναγκαία η τήρηση αρχών και κανόνων. Μερικές από αυτές έχουν κοινή εφαρμογή κατά την διδασκαλία όλων των παιδιών και νέων, ενώ άλλες εξειδικεύονται για τα παιδιά και τους νέους με σοβαρές μαθησιακές δυσκολίες όπως αυτά με σύνδρομο Down.

Μερικές αρχές που θεωρούνται σημαντικές για την διδασκαλία των παιδιών με μέτριες και σοβαρές διδασκαλίες μάθησης είναι οι ακόλουθες:

*Η αρχή της εποπτείας:* Τα άτομα με μέτριες και σοβαρές δυσκολίες μάθησης και ιδίως τα άτομα με σύνδρομο Down, δυσκολεύονται πολύ στην κατανόηση αφηρημένων εννοιών, ιδεών και αντικειμένων που είναι μακριά από το εδώ και το τώρα, μακριά από την πραγματικότητα. Για να είναι αποτελεσματική η διδασκαλία στα παιδιά με μέτριες και σοβαρές δυσκολίες μάθησης, πρέπει να χαρακτηρίζεται από αμεσότητα και επαρκή εποπτεία.

*Η παιδοκεντρική αρχή:* Αναγκαία προϋπόθεση για να σχεδιαστεί και να εκτελεστεί με επιτυχία η διδασκαλία είναι να προσαρμόζεται στις δυνατότητες και τις εκπαιδευτικές ανάγκες των παιδιών σε συνδυασμό με τον τελικό σκοπό και τις επιμέρους επιδιώξεις της ειδικής εκπαίδευσης.

*Η εγγύτητα στη ζωή:* Η αρχή αυτή είναι η πιο σημαντική και ισχύει για την εκπαίδευση κάθε παιδιού. Καθετί που διδάσκεται οπωσδήποτε πρέπει να ικανοποιεί τις σύγχρονες, αλλά και τις μελλοντικές ανάγκες της ζωής του. Σε διαφορετική περίπτωση απλώς σπαταλείται ο χρόνος και πολύτιμο δυναμικό και καταπονείται παιδί χωρίς να αποκομίζει κανένα όφελος.

*Εμπέδωση και άσκηση:* Η επανάληψη και η συνεχής άσκηση θεωρείται αναγκαία διαδικασία για την κατάκτηση ή την ανάπτυξη γνώσεων, δεξιοτήτων, εμπειριών και την ανάπτυξη ικανότητας χρησιμοποίησης τους στη ζωή.

Ειδικότερα για τα παιδιά με σύνδρομο Down προσδιορίζονται οι εξής διδακτικές αρχές. (Χρηστάκης, σελ 21)

*Η αρχή προσαρμοσμένων προγραμμάτων.* Κύριο χαρακτηριστικό των παιδιών και των νέων με μέτριες και σοβαρές δυσκολίες μάθησης είναι οι ενδοατομικές και διατομικές διαφορές οι οποίες εκτός από το επίπεδο ευφυΐας επεκτείνονται και στον τρόπο λειτουργίας και την αποτελεσματικότητα των γνωστικών λειτουργιών. Τα προγράμματα, τόσο τα αναλυτικά όσο και τα διδακτικά, καταρτίζονται με βάση τα χαρακτηριστικά αυτά και τον τελικό σκοπό της ειδικής εκπαίδευσης. Διαφορετικά δεν είναι δυνατόν να έχουν πρακτική αξία.

*Η αρχή του εντοπισμένου διδακτικού προγράμματος στο χωρόχρονο σύστημα του αμέσου, συγκεκριμένου φυσικού και πολιτισμικού περιβάλλοντος.* Όπως είναι γνωστό ο τελικός σκοπός της ειδικής εκπαίδευσης είναι το παιδί και ο νέος να προετοιμαστούν και να καταστούν ικανοί για την ζωή του ενήλικα. Για να επιτευχθεί ο σκοπός αυτός πρέπει τα το παιδί και ο νέος να αποκτήσουν βιώματα, γνώσεις, στάσεις ζωής, εμπειρίες και συμπεριφορές ανάλογες με την κουλτούρα, το φυσικό και το πολιτισμικό περιβάλλον.

*Η αρχή της βοήθειας και της θεραπευτικής παρέμβασης.* Η Διδακτική και θεραπευτική παρέμβαση περιλαμβάνει δυο κύριες ενέργειες: την ανάπτυξη του εξελικτικού μηχανισμού και των ικανοτήτων του παιδιού και τον έλεγχο του περιβάλλοντος. Απώτερος στόχος είναι η συνάντηση και η αρμονική συνύπαρξη των δεξιοτήτων των παιδιών με τις δυνάμεις, τις απαιτήσεις, και τις ιδιαιτερότητες του περιβάλλοντος ώστε

οι αλληλεπιδράσεις μεταξύ των ατόμων και των παραγόντων του περιβάλλοντος να είναι θετικές.

*Η αρχή της εγγύτητας:* Όταν επιλέγεται η ύλη που θα διδαχτεί στα παιδιά με μέτριες και σοβαρές δυσκολίες μάθησης, πρέπει να λαμβάνεται υπόψη ότι δεν επιτρέπεται να σπαταλείται ο χρόνος και το περιορισμένο δυναμικό τους για την διδασκαλία γνώσεων, εμπειριών, στάσεων που, πρώτον τα παιδιά δεν είναι σε θέση να κατανοήσουν και δεύτερον, δεν θα είναι χρήσιμες για την ζωή τους.

*Η παιδοκεντρική αρχή:* Το βασικό κριτήριο επιλογής της διδασκαλίας της ύλης είναι το παιδί και νέος με τις μέτριες ή σοβαρές δυσκολίες. Το τι και πως μπορεί να μαθαίνει είναι αυτά που καθορίζουν τη διδακτική ενεργεία του εκπαιδευτικού στην πλειονότητα της.

*Η αρχή της εμπέδωσης και της άσκησης:* Για να παγιωθεί η γνώση, η δεξιότητα χρειάζεται περαιτέρω εργασία και άσκηση, και μετά τη διδασκαλία.

## 4.2 Η διδασκαλία της κίνησης στα παιδιά με σύνδρομο Down

Τα άτομα με σύνδρομο Down συναντούν δυσκολίες στις δεξιότητες τόσο της λεπτής όσο και της αδρής κινητικότητας. Η λεπτή κινητικότητα αναφέρεται στην κίνηση των μικρών μυών που λειτουργούν συντονισμένα για να εκτελέσουν δύσκολες και λεπτές εργασίες. Το παιδί με Down δυσκολεύεται να πιάσει σωστά το μολύβι, να κόψει με το ψαλίδι, να κουμπώσει τα κουμπιά του, να ενώσει κομμάτια ενός πάζλ και γενικότερα να εκτελέσει λεπτές χειρονακτικές εργασίες. Αυτό οφείλεται στο χαλαρό μυϊκό τόνο των χεριών και στο μικρό μέγεθος των δακτύλων. Πολλές φορές συνυπάρχει και έλλειψη συντονισμού ματιού - χεριού. Από τη δυσκολία στη λεπτή κινητικότητα επηρεάζεται και ο λόγος καθώς οι μύες του κεφαλιού (όπως της γλώσσας, των χειλιών, του προσώπου) είναι χαλαροί και δυσχεραίνουν την άρθρωση ορισμένων φθόγγων. Η αδρή κινητικότητα αναφέρεται στην ικανότητα του παιδιών να εκτελέσει δραστηριότητες που απαιτούν συμμετοχή των μεγάλων μυών ή ομάδας μυών. Τέτοιες δραστηριότητες είναι το περπάτημα, το τρέξιμο, η ρίψη αντικειμένων η αναπήδηση, το κολύμπι, το πιάσιμο της μπάλας. Τα παιδιά με Down δυσκολεύονται σε όλες αυτές τις δραστηριότητες. Για τη δυσκολία αυτή ευθύνεται η γενική μυϊκή υποτονία που τα χαρακτηρίζει και η εμμονή αρχικών αντανακλαστικών. Το αρκετά χαμηλότερο από το φυσιολογικό ύψος τους και τα κοντά οστά των ποδιών, των χεριών και των δακτύλων θεωρείται ότι επιδρούν στη δύναμη, στάση, κίνηση και τον χειρισμό αντικειμένων. Επίσης ένας αριθμός ορθοπεδικών προβλημάτων έχει αναφερθεί να επηρεάζει την κινητικότητα. Συχνότερη είναι η βλάβη της σπονδυλικής στήλης που επιφέρει αστάθεια, δυσκολία στο βάδισμα και ακαμψία του κεφαλιού. Τα παιδιά αυτά δυσκολεύονται να συντονίσουν τις κινήσεις τους και να εκτιμήσουν το χώρο.

Για να διευκολυνθεί η κίνηση των παιδιών με σύνδρομο Down χρειάζεται άσκηση στο βάδισμα. Σε αυτό μπορούν να βοηθήσουν οι γενικές κινητικές δραστηριότητες που

στοχεύουν στην αφύπνιση των μελών του σώματος και την ανάπτυξη της δύναμης ελέγχου και της ισορροπίας. Τα παπούτσια πρέπει να είναι ελαφριά και ελαστικά. Το βάδισμα στις φτέρνες και στα δάχτυλα στα μαθήματα κίνησης, χωρίς παπούτσια θα μπορούσαν να βοηθήσουν την ανάπτυξη εναλλακτικού βαδίσματος για παιδιά με σύνδρομο Down και να αποθαρρύνουν το απότομο βήμα.

Το τρέξιμο πρέπει να γίνεται προσεκτικά ώστε να αποφευχθούν τραυματισμοί. Η ταχύτητα δεν θα πρέπει να είναι ο αρχικός στόχος. Η εξάσκηση στις ρίψεις είναι σημαντική για τα παιδιά με Down καθώς σχετίζεται άμεσα με την συμμετοχή τους σε πολλά ομαδικά παιχνίδια. Το ίδιο ισχύει και για τη λαβή, η εξάσκηση της οποίας για τα παιδιά αυτά αρχικά γίνεται με την παγίδευση της μπάλας που κυλάει στο πάτωμα ή το αγκάλιασμα της. Τα μάτια πρέπει να συγκεντρώνονται στην μπάλα και να μην ακολουθούν τα χέρια.

Τα παιδιά με σύνδρομο Down χρειάζονται επιμονή και υπομονή για να μάθουν τις κινητικές δραστηριότητες. Η κινητική εκπαίδευση μπορεί να γίνει μέσα από παιχνίδια, θεατρικές αναπαραστάσεις ή χορό. Τα παιδιά αυτά λόγω της υποτονίας που τα χαρακτηρίζει έχουν ανάγκη από έντονες δραστηριότητες που να τα αφυπνίζουν και να τα ενεργοποιούν. Το γενικό κινητικό πλάνο πρέπει να είναι έτσι σχεδιασμένο ώστε οι ενεργητικές και οι λιγότερο ενεργητικές δραστηριότητες να εναλλάσσονται και να χρησιμοποιούνται εναλλακτικά διάφορες μουσικές ομάδες ώστε τα παιδιά να μην κουράζονται πολύ και να μην χάνουν συγχρόνως το ενδιαφέρον τους. Σημαντικές είναι οι στιγμές χαλάρωσης και η εκμάθηση σωστής αναπνοής. (Burns και Gunn, 1997).



### 4.3 Η διδασκαλία της ανάγνωσης στα παιδιά με σύνδρομο Down

Ως το 1979 επικρατούσε η άποψη ότι τα παιδιά με σύνδρομο Down δεν μπορούσαν να αποκτήσουν την αναγνωστική ικανότητα και είχαν γίνει ελάχιστες έρευνες σχετικά με τις αιτίες αυτής της δυσκολίας. Η άποψη αυτή στηριζόταν στη συσχέτιση της αναγνωστικής δεξιότητας και γενικότερα της δυνατότητας για εκπαίδευση με τα αποτελέσματα των τεστ νοημοσύνης και την κατηγοριοποίηση των παιδιών σε ασκήσιμα ή εκπαιδεύσιμα σύμφωνα με το δείκτη νοημοσύνης τους (IQ).

Τα περισσότερα όμως τεστ νοημοσύνης στηρίζονται στη γλωσσική ικανότητα του παιδιού στην οποία υστερούν τα άτομα με Down. Έτσι τα αποτελέσματα των τεστ δεν είναι αντιπροσωπευτικά των πραγματικών πνευματικών δυνατοτήτων αυτών των παιδιών. Σήμερα έχουν ήδη πραγματοποιηθεί πολλές έρευνες με θέμα την εκπαιδευσιμότητα και την μαθησιακή ικανότητα των παιδιών με σύνδρομο Down.

Από τις έρευνες αυτές διαπιστώθηκε ότι τα αναγνωστικά λάθη των παιδιών με Down ήταν κυρίως σημασιολογικά και όχι οπτικά. Αυτό σημαίνει ότι οι λέξεις που μπερδευαν τα παιδιά κατά τη διάρκεια της ανάγνωσης δεν έμοιαζαν μεταξύ τους οπτικά όπως οι λέξεις «πουλί» και «πολύ», αλλά ήταν σημασιολογικά συγγενείς όπως οι λέξεις «πτηνό» και «πουλί», γεγονός που καταδεικνύει πως τα παιδιά αυτά κατανοούν την σημασία αυτών που διαβάζουν και δεν διαβάζουν μηχανικά. Φαίνεται πως το μυαλό των παιδιών με Down κινείται κατευθείαν από την τυπωμένη λέξη στη σημασία της χωρίς να την μετατρέπει πρώτα από οπτική εικόνα σε προφορική διατύπωση. Η χρήση της νοηματικής γλώσσας από τους μαθητές με Down ενισχύει αυτή τη διαπίστωση, καθώς αντικαθιστούν τις λέξεις που δυσκολεύονται να προφέρουν με νοήματα που επινοούν μόνοι τους. Συμπερασματικά μπορούμε να πούμε ότι η ικανότητα κατανόησης στα παιδιά με Down είναι πιο ανεπτυγμένη από

ό,τι η περιορισμένη τους δυνατότητα για γλωσσική έκφραση επιτρέπει να φανεί (Δαραής, 2002).

Από την έρευνα σε δείγμα 24 μαθητών με Down διαπιστώθηκε ότι:

- Η πρόοδος της αναγνωστικής ικανότητας σχετίζεται με τη χρονολογική ηλικία των παιδιών με Down.
- Η ανάπτυξη της αναγνωστικής ικανότητας βοηθά σημαντικά την ανάπτυξη του προφορικού λόγου και τη βελτίωση της βραχύχρονης μνήμης.
- Οι επιδόσεις τους στην ανάγνωση ξεπερνούν κατά πολύ τις προγνώσεις των αξιολογικών τεστ.
- Η επίδοσή τους κυμάνθηκε από πέντε έτη μέχρι οκτώ έτη και πέντε μήνες.
- Με τη σωστή εκπαίδευση η βελτίωσή τους μπορεί να συνεχιστεί και πέραν της μαθητικής ηλικίας, ενώ η εκμάθηση της ανάγνωσης μπορεί να αρχίσει ακόμα και στην εφηβεία (Δαραής, 2002).

Οι Buckley και Bird (1993, <http://www.down-syndrome.org/perspectives/9/>) προτείνουν τα εξής βασικά μεθοδολογικά βήματα για τη διδασκαλία της ανάγνωσης:

1<sup>ο</sup> Βήμα. Απόκτηση από το μαθητή ενός θεμελιώδους οπτικού λεξιλογίου.

Ο δάσκαλος συντάσσει οπτικές καρτέλες όπου επάνω είναι τυπωμένες οι λέξεις που πρόκειται να διδαχτούν. Οι λέξεις που επιλέγονται έχουν θέμα πρόσωπα και αντικείμενα του άμεσου περιβάλλοντος του παιδιού ώστε να γίνονται κατανοητές. Οι λέξεις είναι καθαρογραμμένες. Ακολουθείται η εξής πορεία: παρουσίαση της καρτέλας με τη λέξη που θα διδαχθεί, ανάγνωση της λέξης από το δάσκαλο, προσπάθεια του παιδιού να επαναλάβει τη λέξη. Η ίδια διαδικασία επαναλαμβάνεται πολλές φορές μέχρι ο μαθητής να διαβάζει μόνος του τη λέξη μόλις δει την καρτέλα.

2<sup>ο</sup> Βήμα. Συνδυασμός: ταύτιση και ταίριασμα των ίδιων λέξεων, επιλογή των σωστών λέξεων, ανάγνωση και σημασία τους.

Επιδιώκεται η εμπέδωση από το παιδί των λέξεων που έχει ήδη διδαχθεί. Εξασκείται στο ταίριασμα ομοίων λέξεων, γραμμένων σε καρτέλες (matching games). Του ζητάμε με προφορικές οδηγίες να επιλέξει την κατάλληλη καρτέλα - λέξη που έχει διδαχθεί από σύνολο με καρτέλες που έχουμε τοποθετήσει μπροστά του. Ξαναδιαβάζει λέξεις που έχει διδαχθεί.

3<sup>ο</sup> Βήμα. Κατοχυρώνουμε την εκμάθηση των λέξεων που έχουμε διδάξει, φροντίζοντας ο μαθητής να βιώνει την επιτυχία.

Καθώς κάνουμε επαναλήψεις φροντίζουμε για την τόνωση της αυτοπεποίθησης του μαθητή, καθοδηγώντας τον όταν χρειάζεται ώστε να επιτύχουμε τη μάθηση χωρίς λάθη (errorless learning).

4<sup>ο</sup> Βήμα. Διδάσκουμε νέες λέξεις που είναι απαραίτητες για τη δημιουργία φράσεων και προτάσεων.

Αφού ο μαθητής έχει εμπέδωσε κάποιες λέξεις και τις κατανοεί θα ξεκινήσει η εκμάθηση πάλι με καρτέλες λέξεων με τις οποίες σχηματίζουμε φράσεις και προτάσεις. Οι λέξεις αυτές πρέπει να είναι προσαρμοσμένες στο επίπεδο ομιλίας του παιδιού και η εκμάθησή τους θα το βοηθήσει να βελτιώσει την αυθόρμητη ομιλία του και να κατανοήσει σταδιακά τους γραμματικούς και συντακτικούς κανόνες.

5<sup>ο</sup> Βήμα. Το νόημα των λέξεων.

Επιδιώκουμε τη σημασιολογική κατανόηση των λέξεων που διδάξαμε με στόχο την επίτευξη των επικοινωνιακών αναγκών και αντιδράσεων του μαθητή. Αρχικά κάθε λέξη συνδέεται με ένα συγκεκριμένο αντικείμενο και ο μαθητής αδυνατεί να γενικεύσει. Για παράδειγμα η λέξη "γάτα" με τη φωτογραφία της γάτας του σπιτιού, δεν αντιπροσωπεύει για το παιδί όλα τα ζώα - γάτες. Χρειάζεται χρόνος και εμπειρία με αντικείμενα της ίδιας ομάδας ή κατηγορίας για να γίνει αυτό αντιληπτό από το παιδί.

6<sup>ο</sup> Βήμα. Κατανόηση των προτάσεων.

Συνήθως τα παιδιά με Down έχουν ιδιαίτερη δυσκολία στην γραμματική και το συντακτικό. Για να βελτιώσουμε την ικανότητα του μαθητή να κατανοεί μια πρόταση επιλέγουμε κείμενα των οποίων το συντακτικό και η γραμματική αντιστοιχούν στο επίπεδο προόδου του παιδιού. Οι προτάσεις που δίνουμε πρέπει να έχουν απόλυτη σχέση με τις ανάγκες ομιλίας του μαθητή. Θα αποτελούνται από λέξεις του οπτικού λεξιλογίου του παιδιού που έχει ήδη κατακτήσει.

7<sup>ο</sup> Βήμα. Διδασκαλία μεμονωμένων φωνών, φθόγγων, συλλαβών.

Επιδιώκουμε ο μαθητής να μπορεί να δείχνει ένα γράμμα και να λέει τον ήχο που αντιστοιχεί σε αυτό. Ξεκινάμε με τα γράμματα τα οποία αποτελούν τους αρχικούς ήχους των λέξεων που το παιδί έχει ήδη κατακτήσει. Δείχνουμε το γράμμα, λέμε τον ήχο και ζητάμε από το παιδί να τον επαναλάβει. Πολλά παιδιά με Down αντιμετωπίζουν μεγάλη δυσκολία στην κατανόηση και το συσχετισμό ήχου - γράμματος. Σ' αυτήν την περίπτωση θα αρκεστούμε στην ολική εκμάθηση των λέξεων. Οι λέξεις που διδάσκονται θα πρέπει να γίνουν κάτι ξεχωριστό για το παιδί. Αυτό μπορεί να επιτευχθεί όταν με κάθε ευκαιρία οργανώνουμε παιχνίδια μ' αυτές τις λέξεις. (Δαραής, 2002).

#### 4.4 Η διδασκαλία της γραφής και της ορθογραφίας στα παιδιά με σύνδρομο Down

Η σύνθετη φύση της γραφής την κάνει ιδιαίτερα ευαίσθητη σε δυσλειτουργία. Η γραφική παρουσία επηρεάζεται από τη νοητική ικανότητα, την αισθητική αντίληψη, τον κινητικό σχεδιασμό και την εκτέλεση. Στα παιδιά με σύνδρομο Down συγκεκριμένα νευρομυϊκά χαρακτηριστικά μπορεί να επηρεάσουν τη γραφή. Τέτοια βασικά χαρακτηριστικά είναι η υποτονία καθώς και η έλλειψη σταθερότητας του κορμού και της λαβής. Άλλοι παράγοντες που δυσχεραίνουν την απόκτηση της δεξιότητας της γραφής στα παιδιά αυτά είναι η υπερκινητικότητα των συνδέσμων, η αδυναμία της λαβής, η έλλειψη συντονισμού χεριού-ματιού, οι απτικές και κιναισθητικές δυσκολίες και η καθυστέρηση στη γλωσσική ανάπτυξη.

Όπως σε όλες τις δεξιότητες, έτσι και στη γραφή υπάρχουν ατομικές διαφορές όσον αφορά στο βαθμό δυσκολίας και τις ιδιαιτερότητες των παιδιών με σύνδρομο Down. Πολλά παιδιά δυσκολεύονται να αποφασίσουν ποιο χέρι θα χρησιμοποιήσουν, αντιμετωπίζουν δυσκολία στο να κρατήσουν σταθερό το χαρτί, η πίεση του χεριού τους είναι χαλαρή, κάνουν πολύ μεγάλες κινήσεις με ολόκληρο το χέρι και άλλοτε πολύ μικρές κινήσεις μόνο με τα δάχτυλα, δυσκολεύονται να διατηρήσουν περιθώρια και γραμμές και δυσκολεύονται να αναγνωρίσουν από πού θα αρχίσουν να γράφουν και να βρουν τη θέση των γραμμάτων και των λέξεων καθώς και τις διαστάσεις μεταξύ τους (Δαραής, 2002).

Στην διδασκαλία της γραφής και της ορθογραφίας σημαντικό είναι το παιδί να ενθαρρύνεται από πολύ μικρή ηλικία να ασχολείται με υλικά γραφής όπως μολύβια και μαρκαδόρους. Όλες οι προγραφικές δραστηριότητες ενδείκνυνται να έχουν την μορφή παιχνιδιού και ο θεραπευτής να ξεκινά ο ίδιος την δραστηριότητα, προσελκύνοντας και το παιδί. Τα έπιπλα στα οποία θα κάθεται πρέπει να είναι στο σωστό μέγεθος ώστε να αισθάνεται άνετα.

Στην αρχή ο θεραπευτής πρέπει να τοποθετήσει ο ίδιος το μολύβι στο χέρι του παιδιού, να του υποδείξει το σωστό τρόπο πιασίματος καθώς και να το υποβοηθή στην χρησιμοποίηση του άλλου χεριού ως στήριγμα.

Ο θεραπευτής καθοδηγεί το χέρι του παιδιού στο σχεδιασμό γραμμών. Τα πρώτα βασικά χαράγματα είναι οι οριζόντιες, οι κάθετες γραμμές και ο κύκλος. Οι πρώτες γραμμές είναι μεγαλύτερες ενώ σταδιακά επιδιώκεται να μπορεί το παιδί να χαράσσει μικρότερες γραμμές.

Μια από τις πρώτες δραστηριότητες που προτείνεται είναι η προσπάθεια γραφής του ονόματος του παιδιού. Η κατάλληλη στιγμή είναι όταν το παιδί έχει ήδη μάθει να διαβάζει το όνομά του. Προηγείται η προφορική περιγραφή των κινήσεων που γίνονται με το χέρι για τον σχεδιασμό των γραμμάτων.

Για τις δραστηριότητες προγραφής, όσον αφορά στις γραμμές πάνω στις οποίες χαράσσονται τα γράμματα, η πρώτη γραμμή να είναι συνεχής, η μεσαία διακεκομμένη και η τρίτη πάλι συνεχής.

Συμφώνα με το Δαραή (2002) ο μαθητής με σύνδρομο Down αναμένεται να περάσει από τέσσερα στάδια: της εξάσκησης στο σχεδιασμό, της μίμησης, όπου παρακολουθεί τον τρόπο σχεδιασμού από τον θεραπευτή και καλείται να τον επαναλάβει, της αντιγραφής, όπου παρουσιάζεται το διδασκόμενο γράμμα και της μνήμης, όπου το παιδί αναμένεται να μπορεί να ανακαλεί ένα γράμμα ή μια λέξη, όταν την ακούει και να την γράφει, χωρίς να βλέπει κάποιο πρότυπο.

Όσο αφορά την ορθογραφία πολλά παιδιά με σύνδρομο Down γράφουν τις λέξεις μόνο και μόνο με τη βοήθεια της οπτικής μνήμης. Ένα πρόγραμμα διδασκαλίας της ορθογραφίας πρέπει να καλύπτει τις ατομικές ανάγκες των μαθητών. Είναι απαραίτητο να χρησιμοποιούνται κάποιες δραστηριότητες που να είναι κατάλληλες για τον κάθε

μαθητή. Οι δραστηριότητες αυτές θα πρέπει να έχουν σχέση με τις λέξεις στις οποίες έγιναν λάθη στην καθημερινή πράξη. Επίσης, θα πρέπει να γενικεύεται από το θεραπευτή η γνώση της ορθογραφίας και να λαμβάνονται υπόψη τα αναπτυξιακά στάδια της ορθογραφικής δεξιότητας.

Για την διδασκαλία της ορθογραφίας σε παιδιά με σύνδρομο Down θα πρέπει να:

- Δίνεται έμφαση στις λέξεις που θα πρέπει να μάθει ο μαθητής. Οι λίγες έστω λέξεις που θα διδαχθούν πρέπει να είναι όσο το δυνατόν πιο χρήσιμες γίνεται.
  - Για να μη βιώσει ο μαθητής άλλη μία αποτυχία, πρέπει οι λέξεις που θα διδαχθεί να μην είναι περισσότερες από αυτές που μπορεί να μάθει. Τα παιδιά έχουν ήδη αποτύχει και «δεν τους χρειάζεται» μία ακόμη εμπειρία αποτυχίας.
  - Αφιερώνεται περισσότερος χρόνος από ότι συνήθως στη συζήτηση σχετικά με τις λέξεις που θα μαθευτούν. Πρέπει να γίνει σαφές ότι ο μαθητής γνωρίζει τη σημασία της λέξης. Ακόμη, ο μαθητής πρέπει να καθοδηγείται με ερωτήσεις, ώστε να παρατηρεί τις λέξεις από άποψη δομής.
  - Ενδυναμώνονται οι όποιες εικόνες έχει ο μαθητής για τις λέξεις, όταν τις ιχνηλατεί με το δάχτυλο.
  - Σημειώνονται οι κακές συνήθειες μελέτης. Ο θεραπευτής επισημαίνει στο μαθητή ότι αυτές οι συνήθειες μπορούν να παρεμποδίσουν την επιτυχή εκμάθηση της ορθογραφίας.
  - Ελέγχεται, και αν είναι αναγκαίο αναπροσαρμόζεται, η μέθοδος ατομικής μελέτης του παιδιού.
  - Προσφέρεται μια μεγάλη ποικιλία δραστηριοτήτων γραφής.
- (Παντελιάδου, 2000)

#### **4.5 Η διδασκαλία της επικοινωνίας, της ομιλίας και της γλώσσας στα παιδιά με σύνδρομο Down**

Η γλωσσική ανάπτυξη στα άτομα με σύνδρομο Down παρουσιάζει μεγάλες διακυμάνσεις και χαρακτηρίζεται από απλή γλωσσική ανωριμότητα ως έλλειψη λόγου. Πρόκειται για την περιοχή με τη μεγαλύτερη δυσκολία. Ως πιθανές αιτίες έχουν θεωρηθεί βλάβες στην ακουστικοφωνητική δίοδο επικοινωνίας και δυσκολίες στην παραγωγή λόγου που συνδέονται με προβλήματα στο συντονισμό των κινήσεων. Η πρώτη λέξη για το παιδί με Down εμφανίζεται σε ηλικία περίπου 2 ετών και η πρόταση δύο λέξεων σε ηλικία 3 ετών. Σε ηλικία 12 ετών φτάνει το λεξιλόγιο των 2000 λέξεων που αντιστοιχεί σε φυσιολογικό παιδί 5-6 ετών. Ο λόγος παραμένει τηλεγραφικός.

Το παιδί με Down συναντά μεγάλες δυσκολίες στον λόγο, που μερικές φορές φτάνουν ως την απώλεια του. Η δυσκολία αφορά τόσο στην παραγωγή όσο και στην κατανόηση του.

Οι οδηγίες του θεραπευτή προς το μαθητή πρέπει να είναι απλές και να δίνονται βαθμιαία. Οι όροι που χρησιμοποιούνται να είναι σταθεροί και επαναλαμβανόμενοι και να ανήκουν στο λεξιλόγιο του παιδιού. Αποφεύγουμε τις ομόηχες και τις ηχητικά παρόμοιες λέξεις που τα μπερδεύουν και φροντίζουμε ώστε η κατανόηση αυτών που λέμε να ενισχύεται από τα συμφραζόμενα. Χρησιμοποιούμε πρόσθετα κανάλια προσέγγισης των πληροφοριών. Ενισχύουμε την κατανόηση των αφηρημένων εννοιών με εικόνες και σύμβολα. Οργανώνουμε τις λέξεις που ήδη γνωρίζουν αλφαβητικά και σε κατηγορίες και τις αναγράφουμε σε καρτέλες μαζί με εικόνες. Ενισχύουμε τη μνήμη τους με τις συχνές επαναλήψεις, χρησιμοποιώντας μνημονικές τεχνικές και κατηγοριοποιώντας τις πληροφορίες.



Θεωρείται ότι τα παιδιά με Down βελτιώνουν το λόγο τους, τη μνήμη τους και την ικανότητα να σκέφτονται και να αιτιολογούν μέσα από την ανάγνωση. Πολλά παιδιά αρθρώνουν καλύτερα τις λέξεις όταν τις διαβάζουν, καθώς έχουν και την οπτική παρουσίαση μαζί με την ακουστική. Όταν η λέξη βρίσκεται μέσα σε μια πρόταση, η κατανόηση της ενισχύεται από τα συμφραζόμενα. Ακόμα μέσα από την ανάγνωση τα παιδιά έρχονται σε επαφή με συντακτικά σωστές προτάσεις.

Οι έρευνες έχουν δείξει ότι τα παιδιά με Down δεν βελτιώνουν το λόγο τους μόνο με την επαφή τους με συνομηλίκους τους που μιλούν κανονικά. Χρειάζεται οργανωμένο πρόγραμμα.

Αρχίζουμε με τις οικείες λέξεις και συνήθως με το όνομα του παιδιού και των μελών της οικογένειας του καθώς και των οικείων του αντικειμένων. Χρησιμοποιούμε το καινούργιο λεξιλόγιο σε διαφορετικές καταστάσεις ώστε να βοηθήσουμε την γενίκευσή του. Επαναλαμβάνουμε στο παιδί κάθε οδηγία που του δίνουμε. Το παροτρύνουμε να μας κοιτάει όταν του μιλάμε και ιδιαίτερα στο στόμα. Χρησιμοποιούμε μάκρες προτάσεις που τις συνοδεύουμε με εικόνες, χειρονομίες και με σχετικές εκφράσεις του προσώπου.

Αποφεύγουμε τις κλειστές ερωτήσεις που απαιτούν μονολεκτικές απαντήσεις ώστε να ενθαρρύνουμε τη δημιουργία μεγαλύτερων προτάσεων. Του δίνουμε αρκετό χρόνο ώστε να σκεφτεί και να οργανώσει την απάντησή του, καθώς συνήθως γνωρίζει πολύ περισσότερα από ότι καταφέρνει να εκφράσει γλωσσικά.

Χρησιμοποιούμε ασκήσεις κατανόησης της γλώσσας και της ομιλίας και τις επαναλαμβάνουμε συνεχώς ανταμείβοντας το παιδί σε κάθε σωστή ανταπόκριση. Η θετική ενίσχυση έχει πολύ σημαντικά οφέλη για αυτά τα παιδιά που έχουν ιδιαίτερη ανάγκη την ενθάρρυνση και την επιβεβαίωση.

Συμβουλεύουμε τους γονείς τους να τα πηγαίνουν σε ομαδικές δραστηριότητες όπως κολύμπι, γυμναστική, δραματοθεραπεία, οι οποίες ενισχύουν την αυτοπεποίθηση τους και βελτιώνουν τις κοινωνικές τους δεξιότητες, γεγονός που λειτουργεί ως κίνητρο για την επικοινωνία τους μέσα από την γλωσσική έκφραση. (Buckley, σελ 111)

## Κεφάλαιο 5. Συμβουλευτική γονέων παιδιών με σύνδρομο Down

### 5.1 Ο ρόλος της συμβουλευτικής

Η συμβουλευτική σαν διαδικασία, επικεντρώνεται στην ατομική ή και ομαδική συνεξέταση, με την παρουσία ενός ειδικού που καλείται σύμβουλος, θεμάτων ή προβλημάτων που απασχολούν το άτομο για την διευκόλυνση της ανεύρεσης λύσεων (Δημητρόπουλος, 2000, σελ 21). Κύριος στόχος της συμβουλευτικής είναι να βοηθήσει το άτομο, αφού πρώτα γνωρίσει τον εαυτό του και το περιβάλλον του, να κάνει τις κατάλληλες επιλογές που θα το βοηθήσουν, αναφορικά με τα θέματα που το απασχολούν, να τα αντιμετωπίσει και να αξιοποιήσει καλύτερα τον εαυτό του για το δικό του αλλά και για το γενικότερο όφελος.

Οι ιδέες της καθοδήγησης του ατόμου, της ενίσχυσης και του αυτοσεβασμού της ατομικότητάς του έχουν τις ρίζες τους βαθιά στην ανθρώπινη ιστορία. Στην σύγχρονη εποχή, για να περιγραφούν οι παραπάνω διαδικασίες διευκόλυνσης και παρέμβασης, χρησιμοποιούνται συνήθως δύο όροι: α) η Συμβουλευτική Ψυχολογία όπου αντιστοιχεί σε ένα κλάδο της Ψυχολογίας που ασχολείται «με την προώθηση ή αποκατάσταση της ψυχικής υγείας του ατόμου, η οποία έχει διαταραχθεί από ποικίλες περιβαλλοντικές επιδράσεις ή από εσωτερικές συγκρούσεις» (Μαλικιώση-Λοΐζου, 1993) και β) ο όρος Συμβουλευτική, με διεπιστημονικό γνωστικό αντικείμενο, που μπορεί να εφαρμοστεί από Σύμβουλο, ο οποίος δεν είναι απαραίτητα ψυχολόγος. Σύμφωνα με τον Δημητρόπουλο (Δημητρόπουλος, 2000, σελ. 23), οι δύο όροι ταυτίζονται απόλυτα, τόσο προς το αντικείμενο όσο και ως προς τη μεθοδολογία, τη θεωρία και τους χώρους εφαρμογής. Η μόνη, ουσιώδης, διαφορά αφορά τις σπουδές και την προϋπηρεσία των λειτουργών της.

Βέβαια, υπάρχουν αρκετοί ορισμοί της Συμβουλευτικής Ψυχολογίας ανάλογα με το θεωρητικό υπόβαθρο. Ένας από τους πιο πλήρεις δόθηκε από την Αμερικανική Εταιρία Ψυχολογίας (American Psychological Association), η οποία όρισε τη Συμβουλευτική Ψυχολογία, ως «*την ειδικότητα σύμφωνα με την οποία ο σύμβουλος Ψυχολόγος βοηθά το συμβουλευόμενο να βελτιώσει την προσωπική του κατάσταση να ανακουφιστεί από τη λύπη και τη στεναχώρια, να επιλύσει τις κρίσιμες καταστάσεις που αντιμετωπίζει, να αναπτύξει την ικανότητα επίλυσης των προβλημάτων του και να μπορεί να παίρνει μόνος του αποφάσεις. Επίσης, υποστηρίζει την ψυχολογική ανάπτυξη και εξέλιξη του συμβουλευόμενου, βοηθώντας τον να κάνει καλύτερη χρήση των αποθεμάτων και των ικανοτήτων που διαθέτει ή δείχνοντας του το δρόμο για την ανάπτυξη νέων μεθόδων που θα τον διευκολύνουν να βοηθήσει μόνος του τον εαυτό του*» ([www.hiv-aids.gr/pages/k3ab.htm](http://www.hiv-aids.gr/pages/k3ab.htm)).

Αναφορικά με τον σκοπό της παρέμβασης, το αντικείμενο της Συμβουλευτικής μπορεί να λάβει διαφορετικές κατευθύνσεις, οι οποίες διακρίνονται σε κυρίως στην θεραπευτική (αντισταθμιστική, επανορθωτική) και την προληπτική. Ανάλογα με τους χώρους εφαρμογής της Συμβουλευτικής, δημιουργούνται πολλές εξειδικεύσεις και κλάδοι της Συμβουλευτικής. Έτσι συναντάμε τη σχολική συμβουλευτική, τη συμβουλευτική απασχόλησης, την εργασιακή συμβουλευτική, τη διαπολιτισμική συμβουλευτική, τη συμβουλευτική υγείας (σωματικής, πνευματικής, ψυχικής και κοινωνικής), οικογενειακού προγραμματισμού, γονέων και οικογένειας, την ποιμαντική, τη σωφρονιστική, την αθλητική, τη συμβουλευτική επανένταξης, την συμβουλευτική σε άτομα τρίτης ηλικίας, κ.α.

Σε κάθε περίπτωση, η Συμβουλευτική εντάσσεται στους «*θεσμούς επικούρησης του ανθρώπου*» (Δημητρόπουλος Ε., 1993), οι οποίοι αποτελούν απάντηση στις αυξημένες ανάγκες καθοδήγησης και συμπαράστασης που απορρέουν από τους ραγδαίους

ρυθμούς της τεχνολογικής ανάπτυξης, τη ρευστότητα στο χώρο της εργασίας, τις κοινωνικές εξελίξεις, την αναθεώρηση των παραδοσιακών αξιών και του ρόλου της οικογένειας και του σχολείου.

Ο σύμβουλος που θα ασχοληθεί με τη συμβουλευτική στήριξη πρέπει να διαθέτει επαρκή θεωρητική κατάρτιση πάνω στις επιστήμες της Συμβουλευτικής και της Ψυχολογίας, υψηλού επιπέδου επιστημονική κατάρτιση, γνώση των θεωριών, στις οποίες στηρίζεται η λειτουργία αυτή και δυνατότητα εφαρμογής τους. Καλόν είναι να μπορεί ο σύμβουλος να εφαρμόσει τεχνικές και μεθόδους από όλες τις υπάρχουσες θεωρίες και να μη μένει προσκολλημένος σε μια ή δύο από αυτές.

## 5.2 Θεωρίες συμβουλευτικής

Η κατανόηση της συμβουλευτικής σε όλη την εξέλιξη της σε βάθος χρόνου, πρέπει να προέρθει από την παρακολούθηση της δυναμικής πορείας αλληλεπίδρασης μεταξύ θεωρίας και περιεχομένου, προσανατολισμών, τάσεων και κατευθύνσεων. Η λειτουργία αυτής της αλληλεπίδρασης είναι αμφίδρομη: η θεωρία καθώς διαμορφώνεται, δίνει κατεύθυνση στους προσανατολισμούς αυτούς ενώ ταυτόχρονα οι τάσεις και οι προσανατολισμοί δίνουν κατεύθυνση στη θεωρία.

Οι θεωρίες της συμβουλευτικής είναι πολλές και τοποθετημένες σε τέσσερις κύριες ομάδες: στις θεωρίες που κυρίως προσανατολισμός τους είναι η ψυχολογία του βάθους, τις θεωρίες που έχουν προσανατολισμό κυρίως ανθρωπιστικό – υπαρξιστικό, τις θεωρίες που καλύπτονται και στηρίζονται από τη νοησιαρχική – γνωστική αντίληψη και προσέγγιση μελέτης της εξέλιξης και συμπεριφοράς του ανθρώπου και τις θεωρίες που εκπηγάζουν από τη γνωστή θεωρία μάθησης.

Τίτλος θεωρίας	Εισηγητής	Ομάδα στην οποία εντάσσεται
Κλασική ψυχαναλυτική θεωρία	S. Freud	Ψυχολογία του Βάθους
Ατομική Ψυχολογία	A. Adler	Ψυχολογία του Βάθους
Θεωρία του Bordin	E. Bordin	Ψυχολογία του Βάθους
Προσωποκεντρική Θεωρία	C. Rogers	Ανθρωπιστική - Υπαρξιστική
Υπαρξιστική Θεωρία	R. May	Ανθρωπιστική - Υπαρξιστική
Λογοθεραπεία	V. Frankl	Ανθρωπιστική - Υπαρξιστική
Θεραπεία της Πραγματικότητας	W. Glasser	Γνωστικές Θεωρίες
Θεραπεία Gestalt	F. Perls	Γνωστικές Θεωρίες

Γνωστικό-συναισθηματική Θεραπεία Συμπεριφοράς	A. Ellis	Γνωστικές Θεωρίες
Θεωρία Χαρακτηριστικών και Παραγόντων	F. Parsons	Γνωστικές Θεωρίες
Γνωστική Θεραπεία	A. Beck	Γνωστικές Θεωρίες
Κοινωνικογνωστική Θεραπεία	A. Bandura	Γνωστικές Θεωρίες
Θεωρίες Μάθησης	Διάφοροι	Ψυχολογία Συμπεριφοράς

Πινάκας: Θεωρίες συμβουλευτικής (Δημητρόπουλος, σελ 49)

### **Θεωρίες με κυρίως ψυχαναλυτικό Προσανατολισμό**

Η ψυχαναλυτική σχολή (ψυχολογία του βάθους όπως είναι γνωστή) είναι η πρώτη σχολή με μεγάλη επίδραση, και αυτή που έδωσε την ώθηση στην εξέλιξη της ψυχολογίας ως επιστήμη. Ιδρυτής της ήταν ο Freud αλλά η εξάπλωση και η καθιέρωση της συντέλεσαν αποφασιστικά οι συνεργάτες μαθητές και φίλοι του ή και οι μετέπειτα υποστηρικτές της θεωρίας του. Όλοι μαζί είναι γνωστοί με τον κοινό τίτλο Νεοφρουδικοί ή Νέο-αναλυτικοί.

#### 5.2. 1. Η κλασσική ψυχαναλυτική θεωρία

Ως κλασσική ψυχαναλυτική θεωρία, θεωρείται η θεωρία του Freud (1856 – 1939). Στην πραγματικότητα δεν πρόκειται για μια αυτούσια θεωρία με συγκεκριμένη δομή και ενιαίο περιεχόμενο. Αντίθετα πρόκειται για πολλές προτάσεις που αφορούν διαφορετικές όψεις της πραγματικότητας και διαφορετικές μεθόδους εφαρμογής. Ο Freud είχε προτείνει ένα σύστημα ανάλυσης της προσωπικότητας σε τρία επίπεδα το

id, το ego και το superego, τα οποία κινούνται και λειτουργούν σε τρία επίπεδα συνείδησης: το συνειδητό, το υποσυνείδητο και το ασυνείδητο και είναι το δεύτερο κι ακόμη περισσότερο το τρίτο στα οποία ο Freud έριξε το βάρος της προσπάθειάς του. Ο άνθρωπος ελέγχεται απόλυτα από τα ένστικτα τα οποία με άξονα τη σεξουαλική ζωή ή τα σεξουαλικά ένστικτα ελέγχουν απολυτά τη συμπεριφορά του ανθρώπου. Η αρχή της ηδονής έχει καθοριστική σημασία στη θεωρία αυτή, αφού όλη η συμπεριφορά του ανθρώπου διέπεται από την υποσυνείδητη προσπάθεια του να ικανοποιήσει τη σεξουαλική του ορμή.

Το άτομο, στην προσπάθεια του να λειτουργήσει με βάση τα παραπάνω και να ενισχύει τη θέση του εγώ, χρησιμοποιεί μια σειρά μηχανισμών, που είναι γνωστοί ως μηχανισμοί άμυνας. Αν το εγώ επιτύχει στον ισορροπητικό του ρολό, το άτομο εξελίσσεται φυσιολογικά. Αλλιώς αναπτύσσονται νευρώσεις και ενδεχομένως ψυχώσεις.

Σημαντική ηλικία για τον Freud είναι η ηλικία των πρώτων 5-6 ετών της ζωής του ατόμου, περίοδος κατά την οποία χτίζεται η προσωπικότητα του.

Η εξέλιξη του ατόμου χωρίζεται σε πέντε στάδια: το στοματικό, το πρωκτικό, το φαλλικό και το γεννητικό. Αντίστοιχοι είναι και οι τύποι προσωπικότητας που προτείνει ο Freud.

Ιδιαίτερη θέση στο θεωρητικό οικοδόμημα του Freud κατέχουν τα δυο συμπλέγματα, το οιδιπόδειο σύμπλεγμα και το σύμπλεγμα της Ηλέκτρας, τα οποία υπό κανονικές συνθήκες έχουν λυθεί ικανοποιητικά όταν το άτομο φτάνει στην εφηβεία. Αν δεν έχουν, τότε το άτομο εξελικτικά θα αντιμετωπίσει σοβαρά ψυχικά προβλήματα νευρωτικής ή ακόμα ψυχωτικής έκτασης.



### 5.2.2. Η Ατομική ψυχολογία του Adler

Τα κεντρικά σημεία της θεωρίας ο Adler τα συνέθεσε κατά βάση ως διαμαρτυρία και αντίθεση και διαφωνία ως προς τον ίδιο τον Freud, του οποίου αρχικά υπήρξε αγαπημένος μαθητής.

Ο Adler θεωρεί τον άνθρωπο λιγότερο κακό και λιγότερο άμοιρο της τύχης του από όσο ο Freud. Αντίθετα μάλιστα επιμένει ότι η συμπεριφορά του, ακόμη κι η ανεπιθύμητη, είναι σκόπιμη και αποβλέπει στην υλοποίηση κάποιου στόχου. Για αυτό και η θεωρία του λέγεται τελολογική. Γενικά η συμπεριφορά αυτή στοχεύει στην εξασφάλιση μιας κοινωνικής οντότητας, στην αντιστάθμιση του αισθήματος κατωτερότητας με εξασφάλιση ανωτερότητας και συνεχή εφαρμογή της αρχής της ισχύος. Άλλοτε επιδιώκεται η ικανοποίηση της ανάγκης του ανήκειν.

Ο άνθρωπος διαθέτει τη νόηση, τη βούληση και την ικανότητα να καθορίζει από μόνος του την συμπεριφορά του. Όμως στο κοινωνικό του πλαίσιο και σε σχέση με τις ειδικές του ανάγκες, αναγκάζεται κάποτε να μετέρχεται μέσα και να εκδηλώνει συμπεριφορά που θεωρείται αντικοινωνική. Τέτοια συμπεριφορά μπορεί να πάρει τέσσερις διαφορετικές μορφές και να έχει τέσσερις διαφορετικούς σκοπούς): 1) να προσπαθεί να αποσπάσει την προσοχή πάση θυσία, 2) επιδιώκει να αποκτήσει ισχύ και να επιβληθεί με κάθε τρόπο, 3) αποζητά τρόπους να εκδικείται και 4) αποσύρεται από κάθε ενεργό συμμετοχή εγκαταλείποντας έτσι κάθε προσπάθεια.

Τις μορφές αυτές τις εκδηλώνει εναλλακτικά ή αλληλοδιάδοχος, ανάλογα με το πόσο υλοποιούνται οι σκοποί του, μέσα από ένα δικό του τρόπο ζωής, τον οποίο διαμορφώνει νωρίς στη ζωή του.

Ιδιαίτερα ενδιαφέρουσα θέση στην θεωρία του Adler κατέχει, για τη συμπεριφορά του παιδιού, η σειρά γέννησης μέσα σε μια συγκεκριμένη οικογένεια, επειδή ο τρόπος με

τον οποίο μεγαλώνουν και η συμπεριφορά των γονέων απέναντι στα παιδιά διαφοροποιείται άρδην ανάλογα με την σειρά γέννησης.

### 5.2.3. Η θεωρία του Bordin

Οι θέσεις του Bordin για την συμβουλευτική αξιοποιούν στοιχεία κυρίως από την ψυχολογία αλλά και από την εκπαίδευση και την κοινωνική εργασία. Ο Bordin θεωρεί την συμβουλευτική ως μια αλληλεπίδραση μεταξύ ειδικού και άτομου, κατά την οποία έμφαση δίνεται όχι στη λύση του οποίου προβλήματος που παρουσιάζει το άτομο σε κάποια στιγμή, αλλά στην ανάπτυξη της προσωπικότητας με τρόπο οπου να απομακρυνθούν τα εμπόδια που δημιουργούν τα προβλήματα, ιδιαίτερα στις κρίσιμες φάσεις εξελίξεις του άτομου. Ακόμη και ο Bordin θεωρεί ως δυνατή την εφαρμογή της συμβουλευτικής μόνο μέσα στο πλαίσιο μια συγκεκριμένης θεωρίας προσωπικότητας. Προτείνει μια τέτοια θεωρία, η οποία στηρίζεται στους άξονες ψυχολογίας τους βάθους, με βασικές υποθέσεις και κεντρικά σημεία που στρέφονται γύρω από την οργάνωση της προσωπικότητας ως ενός δικτύου αλληλοδιαπλεκόμενων συστημάτων διαθέσεων, στάσεων, συναισθημάτων και κινήτρων.

Στη θεωρία αυτή βρίσκει κανείς στοιχεία όχι μόνο της ορθόδοξης ψυχανάλυσης αλλά και άλλων νέο-φρουδικων θεωρητικών.

Η συμβουλευτική διαφέρει από την ψυχοθεραπεία ως προς τα προβλήματα που η κάθε μια χειρίζεται και ως προς την έκταση και την ένταση των συναισθημάτων που δημιουργούνται, κι ο λειτουργός πρέπει αυτή τη διάκριση να μπορεί να την εποπτεύει με επιτυχία.

Αυτή η διάκριση είναι εύκολα καταληπτή, αν θεωρηθεί πάνω σε τρεις άξονες: τον άξονα αοριστία, τον άξονα: συναίσθημα – νόηση και τον άξονα: ένταση

συναισθημάτων. Σύμφωνα με τον Bordin η συμβουλευτική κατάσταση είναι λιγότερο αόριστη, κινείται περισσότερο στο γνωστικό χώρο και προκαλεί λιγότερο συναίσθημα.

### **Θεωρίες με κυρίως ανθρωπιστικό –υπαρξιστικό προσανατολισμό**

Κεντρική θέση αυτής της σχολής κατέχει η πεποίθηση ότι ο άνθρωπος είναι κατά βάση κάλος και άξιος προσοχής και σεβασμού. Διαθέτει έναν εσωτερικό μηχανισμό που του εξασφαλίζει τη συνεχή εξέλιξη. Ο σκοπός της ψυχολογίας, της συμβουλευτικής και κάθε βοήθειας είναι η διευκόλυνση του άτομου να υλοποιήσει τους πιο σημαντικούς για αυτόν σκοπούς του. Είναι ελεύθερος να πραγματοποιήσει δικές του επιλογές για το δικό του καλό, για την δική του εξέλιξη προς την αξιοποίηση του δικού του δυναμικού. Θεώρει ότι οι προηγούμενες ψυχολογικές σχολές απέτυχαν να βοηθήσουν τον άνθρωπο να εξασφαλίσει την αυτό-εκπλήρωση του, την αυτοπραγμάτωση του, να ικανοποιήσει το δικό του σύστημα αναγκών με βάση τις δίκες του άξιες και προσδοκίες.

#### **5.2.4. Η ατομοκεντρική – προσωποκεντρική θεωρία του Rogers (1902 -1988 )**

Ο Rogers θεωρεί ότι ο οργανισμός και ο εαυτός παίζουν καθοριστικό ρόλο στη διαμόρφωση της προσωπικότητας. Ο οργανισμός είναι ο χώρος όπου περικλείονται οι εμπειρίες μας, η ολότητα των οποίων ονομάζεται φαινομενολογικό πεδίο και είναι το προσωπικό σύστημα αναφορών του ατόμου. Κάθε άνθρωπος μπορεί να καταλάβει τους συνανθρώπους του μέσω της ενσυναίσθησης. Ο εαυτός είναι το διαφοροποιημένο τμήμα του φαινομενολογικού πεδίου στο οποίο περιέχονται οι αντιλήψεις, οι αξίες και

οι σκοποί. Τροποποιείται συνεχώς ανάλογα με τις εμπειρίες που αποκτά στην επαφή με το περιβάλλον, το οποίο ευνοεί την ενεργοποίηση ή την αυτοπραγμάτωση.

Βασικό χαρακτηριστικό της θεραπείας είναι η μη παρεμβατικότητα καθώς και η επικέντρωση στο πρόσωπο με ιδιαίτερη βαρύτητα στη δόμηση του εαυτού. Για το λόγο αυτό η θεραπεία αυτή ονομάζεται και προσωποκεντρική. Σύμφωνα μ' αυτή την προσέγγιση, τα προβλήματα οφείλονται στη σύγκρουση του ιδεατού εαυτού με τις εμπειρίες της καθημερινότητας. Σ' ότι αφορά τη θεραπευτική διαδικασία, βασικότερο στοιχείο θεωρείται η σχέση που αναπτύσσεται μεταξύ θεραπευτή και θεραπευόμενου. Η σχέση αυτή πρέπει να χαρακτηρίζεται από αυθεντικότητα, αμοιβαία εμπιστοσύνη και άνευ όρων αποδοχή του θεραπευόμενου από το θεραπευτή του.

Ο Rogers τονίζει τη σημασία των ενσυνείδητων διαδικασιών που αφορούν την προσπάθεια κατανόησης των απόψεων και αντιλήψεων που τα ίδια τα άτομα έχουν για τον εαυτό τους και τον κόσμο, όπως και τη διερεύνηση του τρόπου με τον οποίο κάθε άτομο βιώνει τις εμπειρίες του.

Ο Rogers υποστηρίζει ότι κάθε παιδί επιδιώκει να καλύψει την ανάγκη για αγάπη και αναγνώριση από τα σημαντικά πρόσωπα. Για να υπάρχει αποδεκτή κοινωνική συμπεριφορά ο οργανισμός και ο εαυτός συνεργάζονται αρμονικά. Η προσωπικότητα ωριμάζει όταν οι συμβολικές εμπειρίες του εαυτού αντικατοπτρίζουν τις βαθιές εμπειρίες του οργανισμού.

Το μοντέλο του Rogers βασίζεται στη δυναμική αλληλεπίδραση του ατόμου με τα άλλα άτομα, στη μεγάλη πίστη για τον άνθρωπο και στις δυνατότητες της ενεργοποίησης και της αυτοπραγμάτωσης σε όλες τις ηλικίες.

### 5.2.5. Υπαρξιστική θεωρία του May.

Η Υπαρξιστική θεωρία του May είναι ένα συνδυασμός της ψυχολογίας του βάρθους και της θεωρίας του υπαρξισμού. Ο May διατύπωσε μια θέση, στην οποία κεντρικό ρόλο κατέχει η μορφή της σημερινής κοινωνίας και ο τρόπος στον οποίο επιδρά στην εξέλιξη και την συμπεριφορά του ανθρώπου. Συνοπτικά ο May θεωρεί ότι το σύνολο σχεδόν των προβλημάτων του ανθρώπου ξεκινούν από τα χαρακτηριστικά της κοινωνίας.

Για να μπορέσει κανείς να έρθει σε επαφή με τις βαθύτερες εσωτερικές του ανησυχίες χρειάζεται να δημιουργήσει τις συνθήκες που θα του επιτρέψουν μια τέτοια βαθύτερη συνειδητότητα. Χρειάζεται να αφιερώσει λίγο χρόνο για τον εσωτερικό του προσωπικό διάλογο. Όσο απλό και αν ακούγεται ο σύγχρονος άνθρωπος φοβάται να μείνει μόνος και θεωρεί ότι είναι σπατάλη χρόνου το να μην ασχολείται με κάτι «παραγωγικό», αλλά να αφιερώσει χρόνο για να έρθει σε επαφή με τον εσωτερικό του κόσμο.

Όταν κανείς αφιερώσει χρόνο για την αναζήτηση του εσωτερικού του εαυτού, του εσωτερικού του κόσμου αναπόφευκτα θα συναντήσει τέσσερις βασικές ή «θεμελιώδεις ανησυχίες» που βρίσκονται στην ρίζα της ύπαρξης του.

Η συνειδητοποίηση και συνειδητότητα των βασικών υπαρξιακών θεμάτων, θάνατος, ελευθέρια, υπαρξιακή απομόνωση, και έλλειψη νοήματος στη ζωή, δημιουργεί άγχος που με την σειρά του θέτει σε λειτουργία τους μηχανισμούς άμυνας.

Οι μηχανισμοί άμυνας από την μια εξασφαλίζουν κάποια αίσθηση ασφάλειας και βοηθούν στο να κατευνάσει το άγχος, και από την άλλη εμποδίζουν από το να αναπτύξει και να εξελίξει το δυναμικό του. Όπως λένε οι υπαρξιστές ο μόνος δρόμος για να ζήσει κανείς μια πιο αυθεντική και πλήρη ζωή περνάει μέσα από την

συνειδητοποίηση και συνειδητότητα του αναπόφευκτου του θανάτου, την αντιμετώπιση της ευθύνης και της ελευθερίας, την αποδοχή της υπαρξιακής μοναξιάς και της απουσίας ενός ευρύτερου νοήματος στη ζωή.

#### 5.2.6 Λογοθεραπεία του Franklin

Η Λογοθεραπεία δίνοντας έμφαση στην ανθρωπινή προσπάθεια για ανεύρεση νοήματος της ύπαρξης της. Η κινητήρια δύναμη που ωθεί τον άνθρωπο στις ενέργειες του είναι αυτή η βούληση για την ανεύρεση του νοήματος της ζωής του. Όμως αυτό το νόημα δεν το εφευρίσκει, το ανακαλύπτει. Οι άνθρωποι προσπαθούν να δώσουν νόημα στη ζωή τους αναγνωρίζοντας τις « δημιουργικές αξίες » κατορθώνοντας επιτεύγματα. Αλλά μπορούν επίσης να δώσουν νόημα στην ζωή τους αναγνωρίζοντας υπαρξιακές αξίες βιώνοντας το καλό, το αληθινό και το ωραίο, ή γνωρίζοντας μια ανθρωπινή ύπαρξη σε όλη της τη μοναδικότητα. Ο Frankl αναγνωρίζει και τις αξίες που υπάρχουν στις στάσεις των ανθρώπων, ιδιαίτερα σε εκείνες που απαιτούν κουράγιο και την ικανότητα της αντιμετώπισης του πόνου χωρίς να χάνει ο άνθρωπος την πίστη του.

Όταν η βούληση για νόημα παρεμποδίζεται, ο άνθρωπος αισθάνεται αποστέρηση και μπορεί να αναπτύξει ένα αίσθημα κενού και έλλειψης νοήματος της ύπαρξης του. Οι οροί που χρησιμοποιεί ο Frankl είναι η υπαρξιακή αποστέρηση και υπαρξιακό κενό. Είναι αυτή η αποστέρηση και αυτό το κενό που οδηγούν τον άνθρωπο στην νεύρωση. Η υπαρξιακή νεύρωση δεν είναι τίποτα άλλο παρά η αδυναμία του ανθρώπου να δει κάποιο νόημα στη ζωή του.

### 5.2.7. Θεραπεία της πραγματικότητας

Η όλη προσέγγιση στην θεραπεία της πραγματικότητας στηρίζεται στην ιδέα πως η πιο σημαντική ανθρωπινή ανάγκη είναι η απόκτηση μιας επιτυχημένης ταυτότητας. Η έννοια της ταυτότητας είναι η κεντρική στη θεωρία του Glasser. Η απόκτηση μιας επιτυχημένης ταυτότητας θεωρείται ως η πιο σημαντική ψυχολογική ανάγκη που διακατέχει τον άνθρωπο, ανεξάρτητα από τον πολιτισμό του, από την στιγμή που θα γεννηθεί μέχρι τον θάνατο του. Είναι η ανάγκη που έχει ο καθένας μας να αισθάνεται διαφορετικός από οποιονδήποτε άλλο, ότι είναι μοναδικός σε αυτό κόσμο ότι δεν υπάρχει κανείς άλλος σαν αυτόν πάνω στην γη αλλά και ότι συγχρόνως είναι επιτυχημένος. Δηλαδή, δε φτάνει να βλέπει ο άνθρωπος τον εαυτό του μοναδικό αλλά είναι πολύ σημαντικό να προσδίδει νόημα σε αυτή την μοναδικότητα του που την συνδέει με επιτυχία ή με αποτυχία. Αυτό κατά τον Glasser, εξαρτάται από τις σχέσεις του με τους συνάνθρωπους του. Ο άνθρωπος αποκτά μια επιτυχημένη ταυτότητα όταν μπορεί να αγαπάει, να αγαπιέται και όταν έχει αίσθημα προσωπικής αξίας. Τις ανάγκες του αυτές μπορεί να τις ικανοποιήσει όταν κάνει σωστές και υπεύθυνες επιλογές. Υπεύθυνες επιλογές οδηγούν σε επιτυχημένη ταυτότητα. Από την άλλη μεριά, ο άνθρωπος επιλεγεί μια αποτυχημένη ταυτότητα, όταν εμπλέκεται σε δραστηριότητες που δεν οδηγούν στην αγάπη και την αίσθηση της προσωπικής αξίας. Το αποτέλεσμα τέτοιων επιλογών είναι η απογοήτευση, πόνος και αισθήματα απόρριψης. Ο βασικός στόχος της θεραπείας της πραγματικότητας είναι να βοηθήσει αποτυχημένους και ανεύθυνους ανθρώπους να αποκτήσουν και να διατηρήσουν μια επιτυχημένη ταυτότητα.

### 5.2.8. Η θεραπεία Gestalt (μορφολογική ψυχοθεραπεία)

Η μορφολογική ψυχοθεραπεία στοχεύει σε μια ολοκληρωμένη αντίληψη της ζωής, που σημαίνει ξεπέραςμα του κατατεμαχισμού των συναισθημάτων, της σκέψης και των πράξεων που χαρακτηρίζουν ένα προβληματισμένο άνθρωπο. Η ανθρωπινή συμπεριφορά, πρέπει να μελετάται και να αντιμετωπίζεται στο σύνολο της και να μη κατατεμαχίζεται στα μέρη της. Η θεραπεία Gestalt αναπτύχθηκε από το F. Perls. Πηρέ την ονομασία από τη μορφολογική σχολή της Ψυχολογίας και βασίστηκε στη συλλογιστική της, δόθηκε επιδράσεις από τα κοινωνικά και υπαρξιστικά κινήματα της εποχής.

Gestalt σημαίνει όλον. Αναφέρεται στην τάση που έχει το άτομο να οργανώνει τις επιμέρους πληροφορίες ή τα ερεθίσματα σε ένα όλο με κάποια νοητική μορφή. Το όλο, που έχει νόημα και οργάνωση, είναι κάτι παραπάνω από το άθροισμα των μερών του. Έτσι και η ανθρωπινή συμπεριφορά μπορεί να κατανοηθεί μονό στο σύνολο της και ο οργανισμός δε μπορεί να ιδωθεί ξεκομμένος από το περιβάλλον.

Η αντιληπτική σχέση μεταξύ οργανισμού – περιβάλλοντος συνθέτει την πραγματικότητα για τον οργανισμό. Όσο πιο πολύ γίνεται αντιληπτή ως αρμονική σχέση, τόσο πιο υγιής εμφανίζεται ο οργανισμός, δηλαδή το άτομο. Ο οργανισμός αποτελεί ένα όλον, στο πλαίσιο αυτής της ολότητας εξελίσσεται και συσχετίζεται με το περιβάλλον, και στο πλαίσιο του όλου μεμονωμένες ενέργειες αποκτούν αξία και νόημα. Η αλληλεπίδραση με το περιβάλλον είναι ο κύριος συντελεστής της όλης συμπεριφοράς του ατόμου στο φυσικό, κοινωνικό, πολιτισμικό περιβάλλον.

Η εμπειρία είναι η λειτουργία του ατόμου στο περιβάλλον, η οποία αποτελεί δημιουργική, ενεργό προσαρμογή του ατόμου σε αυτό. Κατά την απόκτηση εμπειρίας



το άτομο εξελίσσεται, αναπτύσσεται και οργανώνει το αντιληπτικό πεδίο πληρεστέρα. Το άτομο γίνεται μέρος μιας διαδικασίας συνεχούς επίγνωσης.

Όταν το άτομο ικανοποιεί κάποια ανάγκη δημιουργείται μια πλήρης Gestalt. Παθολογική κατάσταση δημιουργείται, όταν διαταράσσεται η σχέση μορφής – πεδίου.

Μέσα από την θεραπεία το άτομο μαθαίνει να χρησιμοποιεί τη δική του διαίσθηση και ενόραση για να διερευνήσει όλες τις όψεις της ύπαρξης του και να ανακαλύψει τις προσωπικές λύσεις στα προβλήματα του, να αποκτήσει, δηλαδή επίγνωση.

Η έννοια της επίγνωσης είναι βασική στη μορφολογική θεραπεία. Η επίγνωση αποτελεί μια μορφή εμπειρίας. Είναι μια διαδικασία «άγρυπνης» επαφής με το πιο σημαντικό γεγονός στο ατομικό ή στο περιβαλλοντικό πεδίο με πλήρη αισθητικοκινητική, συναισθηματική, γνωστική και ενεργητική υποστήριξη. Αυτή η αυτουποστήριξη και αυτογνωσία επιτρέπει στο άτομο να ζει συμφώνα με τις δίκες του προσδοκίες και να μην επιτρέπει στις προσδοκίες των άλλων να καθορίζουν την πορεία του.

#### 5.2.9. Η γνωστικό- Συναισθηματική θεραπεία Συμπεριφοράς

Ένα από τα κυρία θέματα της γνωστικό- Συναισθηματική θεραπείας συμπεριφοράς είναι ότι οι άνθρωποι δεν ενοχλούνται τόσο από τα ίδια τα γεγονότα ή από πράγματα του περιβάλλοντος τους όσο από την εντύπωση που σχηματίζουν για αυτά. Δηλαδή οι σκέψεις είναι εκείνες που μπορούν να οδηγήσουν το άτομο σε εσφαλμένη και παράλογη αντιμετώπιση και στάση που μοιραία δημιουργεί και συναισθηματικές δυσκολίες.

Η γνωστικό- Συναισθηματική θεραπεία Συμπεριφοράς υποστηρίζει ότι ο άνθρωπος διαφέρει από το υπόλοιπο ζωικό βασίλειο γιατί σκέφτεται, έχει αξίες και μπορεί να

αναπτύξει γνωστικές δομές. Βασικά ο άνθρωπος είναι λογικό ον αλλά διακατέχεται και από παράλογες σκέψεις. Όταν σκέπτεται παράλογα, είναι δυστυχής γιατί οι παράλογες σκέψεις είναι η αίτια που οδηγεί στις ψυχολογικές διαταραχές και τα συναισθηματικά προβλήματα όπως το άγχος, η κατάθλιψη, ο θυμός, οι ένοχες.

Είναι δύσκολο να ξεχωρίσει κανείς τα συναισθήματα από τη σκέψη γιατί φαίνεται πως είναι σχεδόν αδύνατο να αντέξει κανείς ένα συναισθηματικό ξέσπασμα χωρίς να το υποστηρίζει συνεχώς με ιδέες. Αυτές οι ιδέες αποτελούν το εσωτερικό διάλογο του ανθρώπου που βασίζεται στο προσωπικό σύστημα του πιστεύω του. Αρά λοιπόν η σκέψη και το συναίσθημα είναι αλληλένδετα. Έτσι, όταν υπάρχει συναισθηματική διαταραχή, θα υπάρχει μοιραία και παράλογη σκέψη. Επομένως, για να γίνει πάλι ο άνθρωπος ευτυχισμένος, πρέπει να επέλθει αλλαγή και αναδιοργάνωση των αρνητικών και αυτοκαταστροφικών σκέψεων και συναισθημάτων του.

Συνεπώς ο βασικός στόχος της θεραπείας πρέπει να είναι η αποσαφήνιση της σκέψης από παραλογισμούς έτσι ώστε και ο εσωτερικός διάλογος του ανθρώπου να ξαναβρεί την λογική του. Όποτε και τα συναισθήματα θα γίνουν πιο θετικά.

Ο Ellis αναγνωρίζει έντεκα παράλογες ιδέες που έχουν εντυπωθεί στο δυτικό πολιτισμό και που αναπόφευκτα οδηγούν στην νεύρωση.

1. Είναι απολύτως απαραίτητο να αγαπιέται κανείς. Να τον εκτιμούν και να τον αποδέχονται στο περιβάλλον του.
2. Για να αξίζει κάποιος θα πρέπει να είναι ικανός, επαρκής και να επιτυγχάνει σε όλα.
3. Μερικοί άνθρωποι είναι κακοί και για αυτό πρέπει να κατηγορούνται και να τιμωρούνται.
4. Είναι τρομερά καταστροφικό να μη γίνονται τα πράγματα όπως τα θέλει κανείς.
5. Η δυστυχία είναι αποτέλεσμα εξωτερικών παραγόντων τα οποία ο άνθρωπος δεν μπορεί να τα ελέγξει.

6. Αν κάτι είναι επικίνδυνο και βλαβερό, αυτό πρέπει συνεχώς να απασχολεί την σκέψη του ανθρώπου.

7. Είναι πιο εύκολο να αποφεύγει κανείς τις δυσκολίες και την προσωπική ευθύνη παρά να τις αντιμετωπίζει κατά πρόσωπο.

8. Οι άνθρωποι είναι απαραίτητο να βασίζονται στους άλλους και να έχουν την υποστήριξη κάποιου ισχυρότερου.

9. Οι προηγούμενες εμπειρίες και γεγονότα στη ζωή ενός ανθρώπου καθορίζουν την τωρινή του συμπεριφορά και δεν μπορούν να αλλάξουν.

10. Οι άνθρωποι πρέπει να απασχολούνται και να στεναχωρούνται με τα προβλήματα των άλλων.

11. Υπάρχει πάντοτε μια σωστή και συγκεκριμένη απάντηση σε κάθε πρόβλημα και είναι καταστροφικό αν ο άνθρωπος δεν μπορέσει να τη βρει. (Μαλακίωση, σελ 69)

Αυτές τις παράλογες ιδέες τις μαθαίνουμε από το οικογενειακό μας περιβάλλον ενισχύονται όμως από την κοινωνία και αποτελούν τις βασικές αιτίες των συναισθηματικών διαταραχών.

#### 5.2.10. Θεωρία χαρακτηριστικών και παραγόντων

Ο Parsons και η γνωστική θεωρία του αποτελεί έναν βασικό οδηγό στην επιλογή του σωστού επαγγέλματος. Η λογική της θεωρίας χαρακτηριστικών και παραγόντων είναι απλή. Τα άτομα διαφέρουν ως προς τις ικανότητες, τα ενδιαφέροντα και τα λοιπά χαρακτηριστικά της προσωπικότητάς τους. Ύστερα, κάθε επάγγελμα απαιτεί σε διαφορετικό βαθμό την ύπαρξη των χαρακτηριστικών και των παραγόντων αυτών. Είναι επόμενο, λοιπόν, να διαφέρουν και τα άτομα που μπορούν να ακολουθήσουν το κάθε επάγγελμα. Η πορεία, που, κατά τον Parsons, ακολουθεί λογικά το άτομο μέχρι

να φτάσει στην επιλογή του επαγγέλματος, περιλαμβάνει τρία στάδια: 1. την κατανόηση από το άτομο του ίδιου του εαυτού του, των ενδιαφερόντων του, των φιλοδοξιών του, των αξιών του, των μέσων που έχει στη διάθεσή του, των περιορισμών που το δεσμεύουν και την προέλευση αυτών των περιορισμών 2. τη γνώση των επαγγελμάτων, όπως των απαιτήσεων και των προδιαγραφών εισόδου στο επάγγελμα, των πλεονεκτημάτων και μειονεκτημάτων ενός επαγγέλματος, των προοπτικών απασχόλησης, των δυνατοτήτων εξέλιξης στο επάγγελμα κ.τ.λ., θεωρουμένων από τη σκοπιά του ενδιαφερόμενου και 3. τη λογική απόφαση, βασισμένη στις παραπάνω δύο ομάδες δεδομένων. Με άλλα λόγια, η διαδικασία στην τελική της μορφή είναι μια «προσαρμογή» των ατομικών χαρακτηριστικών προς τις απαιτήσεις και τα δεδομένα του επαγγέλματος.

#### 5.2.11 Γνωστική θεραπεία

Γνωστική θεωρία του Beck προτείνει ότι όλοι μας έχουμε βαθιά γνωστικές δομές που ονομάζονται σχήματα που μας επιτρέπουν να επεξεργαζόμαστε τις εισερχόμενες πληροφορίες και να ερμηνεύουμε τις εμπειρίες μας με ουσιαστικό τρόπο. Ο Beck χρησιμοποίησε τον όρο αυτό κλινικά στην προσπάθειά του να εξηγήσει τα επαναλαμβανόμενα πρότυπα (Pattern ) συμπεριφορών ενός άτομου. Αυτά τα επαναλαμβανόμενα πρότυπα συμπεριφορών δημιουργούν την υπόνοια ότι το σενάριο τους έχει εσωτερική προέλευση αφού ένα άτομο μπορεί να εμφανίζει την ίδια συμπεριφορά σε μια ποικίλα καταστάσεων ή γεγονότων, ενώ σε αυτά τα γεγονότα ή τις καταστάσεις, διαφορετικά άτομα αντιδρούν με διαφορετικό τρόπο. Ακόμη τα σχήματα επινοήθηκαν για να ερμηνεύσουν την επαναληψιμότητα τέτοιων ψυχολογικών καταστάσεων όπως των ελεύθερων συνειρμών, των ονειροπολήσεων,

των μηρυκαστικών σκέψεων και των ονείρων. Ένα σχήμα σαν νοητική δόμηση, μπορεί να περιγράψει με βάση τα ειδικά του χαρακτηριστικά, όπως: την ευκαμψία ή ακαμψία του, την απολυτότητα ή την σχετικότητα, τη στεγανότητα του ή την διαπεραστικότητα του, το βαθμό που γενικεύει ή ειδικεύει, το βαθμό που είναι αφηρημένο ή συγκεκριμένο. Με βάση τις διεργασίες ορίζονται οι γνωστικές παραποιήσεις ή τα διεργασία λάθη. Αυτές οι δυσλειτουργικές διεργασίες προέρχονται από λανθασμένη μάθηση και από λανθασμένα συμπεράσματα.

#### 5.2.12 Κοινωνικογνωστική Θεωρία (Bandura )

Η θεωρία της κοινωνικογνωστικής μάθησης (μάθηση με τη μίμηση προτύπων ή μοντέλων συμπεριφοράς) ασχολείται με τους τρόπους απόκτησης αλλά και διαφοροποίησης της κοινωνικής συμπεριφοράς ατόμων ή ομάδων, όπως αυτή εκδηλώνεται στο κοινωνικό περιβάλλον. Ως κύριο χώρο ενασχόλησής της έχει τη μάθηση με την παρατήρηση κάθε είδους προτύπων συμπεριφορών, με την έννοια πως κάθε είδος συμπεριφοράς που εκδηλώνεται από οποιοδήποτε άτομο μπορεί να είναι, αλλά και να μην είναι, για το άτομο ή τα άτομα που την παρακολουθούν πρότυπη. Με άλλα λόγια, το άτομο ή τα άτομα επιλέγουν τα πρότυπά τους στο σημείο που αυτά με τον έναν ή με τον άλλον τρόπο δεν τους επιβάλλονται.

Ο Bandura παρατήρησε ότι οι άνθρωποι μαθαίνουν μέσω της μίμησης προτύπων συμπεριφοράς άλλων ανθρώπων, πραγματικών καταστάσεων ή φανταστικών, όπως παρουσιάζονται σε φιλμ, στη τηλεόραση, ή ακόμη και σε βιβλία. Αυτού του είδους η μάθηση συναντάται σε όλους τους ανθρώπους

Η άποψη της θεωρίας της κοινωνικογνωστικής μάθησης είναι ότι, γενικά οι άνθρωποι συμπεριφέρονται με τρόπο που θα τους αποφέρει κοινωνική ανταμοιβή. Το άτομο

μέσω της παρατήρησης δε μιμείται οτιδήποτε παρατηρεί, αλλά αυτό που του προκαλεί ευχαρίστηση, ικανοποίηση, ανταμοιβή. Η μάθηση μέσω της παρατήρησης ταυτίζεται με τα ενδιαφέροντα του παρατηρητή, με αυτό που θεωρεί θετικό και όχι με οτιδήποτε βλέπει. Αν, για παράδειγμα, βλέπει κάτι αρνητικό, δε θα το μιμηθεί.

Το συμπέρασμα στο οποίο κατέληξε ο Bandura είναι ότι για να μάθει κανείς μια νέα συμπεριφορά δεν είναι υποχρεωμένος να βιώσει την ανταμοιβή ή την τιμωρία, αρκεί να δει, να παρατηρήσει τη συμπεριφορά ενός άλλου και τις συνέπειές της για να την υιοθετήσει ή να την αποφύγει.

Αυτό όμως σημαίνει, ότι το άτομο που διαμορφώνει τη συμπεριφορά του βλέποντας τη συμπεριφορά ενός άλλου δεν το κάνει μηχανικά, αλλά χρειάζεται να κρίνει και να αξιολογήσει τα αποτελέσματα της συμπεριφοράς που πρόκειται να υιοθετήσει. Δε μιμείται αυτό που βλέπει και παρατηρεί, αλλά αυτό που βλέπει και παρατηρεί ως σωστό και συμφέρον για τον εαυτό του.

### **Θεωρίες με κύριο προσανατολισμό τη θεωρία μάθησης (Ψυχολογία της συμπεριφοράς)**

Τόσο η ψυχολογία της συμπεριφοράς όσο και η θεωρία μάθησης είχαν καταλυτική επίδραση στο χώρο της ψυχολογίας από τη δεύτερη δέκατα του αιώνα μας και μετά. Από τις γνωστότερες θεωρίες μάθησης είναι αυτή του Thorndike, του Skinner, του Pavlov, του Hull, του Guthrie. Οι προτάσεις των παραπάνω θεωρητικών είναι πάρα πολλές και παρόλα τις διαφορές των θεωριών τους, ένα μόνο ενδεικτικό κομμάτι θα αναφερθεί.

### 5.2.13. Θεωρία μάθησης

Σύμφωνα με τις αρχές της γνωστικής ψυχολογίας, η μάθηση είναι μία διαδικασία η οποία πραγματοποιείται στον εσωτερικό κόσμο του μαθητή και έχει σαν αποτέλεσμα την τροποποίηση της συμπεριφοράς του. Η μάθηση εξαρτάται από τις προηγούμενες γνώσεις, το υπόβαθρο, τις εμπειρίες, την ιδιοσυγκρασία και το στυλ μάθησης του κάθε μαθητή. Με τον όρο «θεωρία μάθησης» εννοούμε μια ολοκληρωμένη συστηματική άποψη για τη φύση της διαδικασίας μέσα από την οποία οι άνθρωποι σχετίζονται με το περιβάλλον τους με τέτοιο τρόπο, ώστε να επαυξάνουν την ικανότητά τους να χρησιμοποιούν πιο αποτελεσματικά τόσο τον εαυτό τους όσο και το περιβάλλον τους. Η θεωρία μάθησης στηρίζεται σε εμπειρικά και πειραματικά δεδομένα για να καταγράψει ή προσδιορίσει το «πως» και προχωρεί σε παραδοχές και υποθέσεις για να ερμηνεύσει το «γιατί»

Η βασική μορφή μάθησης για τον Thorndike είναι «η μάθηση με δοκιμή και πλάνη». Η μάθηση είναι σταδιακή και όσο αυξάνεται ο αριθμός των δοκιμών τόσο ελαττώνεται ο χρόνος που απαιτείται για να επιτευχθεί η μάθηση.

Η Κλασική εξαρτημένη μάθηση των I.Pavlov και J.Watson είναι ότι η μάθηση και η απόκτηση της γνώσης είναι αποτέλεσμα συνεξαρτήσεων ανάμεσα στα ερεθίσματα που δέχεται το άτομο από το περιβάλλον του και στις αντιδράσεις του. Δεν ενδιαφέρεται για την εσωτερική (τη νοητική) λειτουργία των υποκειμένων αλλά εστιάζει την προσοχή στην ανάλυση των χαρακτηριστικών εισόδου – εξόδου της ανθρώπινης συμπεριφοράς. Η μάθηση είναι ζήτημα δημιουργίας συνδέσεων μεταξύ των ερεθισμάτων και των αντιδράσεων.

Τα κύρια χαρακτηριστικά της μάθησης κατά τον J. Watson είναι ότι η μάθηση είναι μία διαδικασία εξαρτημένων αντανακλαστικών. Οι άνθρωποι γεννιούνται με ορισμένα αντανακλαστικά και με τις συγκινησιακές αντιδράσεις του φόβου, της αγάπης και του θυμού. Η υπόλοιπη συμπεριφορά τους διαμορφώνεται ανάλογα με τις αντιδράσεις τις οποίες συνδέονται με τα ερεθίσματα που δέχονται από το περιβάλλον. Πιστεύει ότι η μάθηση προκαλείται εφόσον οι ίδιες αντιδράσεις επαναληφθούν στο ίδιο ερέθισμα, ανεξάρτητα από το αποτέλεσμα της ικανοποίησης. Ο Watson κατέκρινε και απέρριψε το νόμο του αποτελέσματος του Thorndike, ενώ παραδέχτηκε το νόμο της άσκησης. Προώθησε μία ακραία εμπειριοκρατική άποψη κατά την οποία οι ανθρώπινες ικανότητες είναι αποτέλεσμα της μάθησης και η συμβολή των έμφυτων παραγόντων είναι ελάχιστη.

Χαρακτηριστικό της μάθησης κατά τον Skinner είναι η έμφαση που δίνει στο ρόλο της ενίσχυσης. Η συμπεριφορά που ακολουθείται από μία θετική ενίσχυση έχει μεγαλύτερες πιθανότητες να επαναληφθεί και να γίνει προϊόν μάθησης. Οι διαπιστώσεις του Skinner ενίσχυσαν τις προσπάθειες για σαφή αντικειμενικό καθορισμό των στόχων της διδασκαλίας, ώστε κάθε εκπαιδευτικός να προσδιορίζει τι είδους συμπεριφορά επιδιώκει να πετύχει από τους μαθητές του.

Η θεωρία επεξεργασίας πληροφοριών αναφέρει ότι ο άνθρωπος καθημερινά καταγράφει δεδομένα (πληροφορίες), τα οποία συνεχώς επαυξάνει, συνθέτοντας κάθε στιγμή έναν ορισμένο γνωστικό πλούτο. Ταυτόχρονα λειτουργεί η διαδικασία της λήθης, η οποία δημιουργεί νέες δυνατότητες καταγραφών. Με την επεξεργασία των προσλαμβανομένων πληροφοριών ο άνθρωπος δημιουργεί νέες γνώσεις.



Η Αναπτυξιακή θεωρία Jean Piaget προσπάθησε να ερμηνεύσει την εξέλιξη των νοητικών ικανοτήτων του παιδιού και του εφήβου και να αναλύσει τις διαδικασίες που πραγματοποιούνται κατά την μετάβαση του ατόμου από το ένα στάδιο της νοητικής ανάπτυξης στο άλλο. Η διανοητική ανάπτυξη είναι η απόκτηση νέων γνωστικών ικανοτήτων που δεν υπήρχαν πριν. Η απόκτηση νέων ικανοτήτων δεν προκύπτει από την ποσοτική αύξηση των δεξιοτήτων, αλλά από την ποιοτική αλλαγή της δομής της σκέψης.

### 5.3 Στάδια ψυχισμού των γονέων

Υπάρχουν συγκεκριμένα συναισθήματα που κατακλύζουν σχεδόν όλους τους γονείς, κατά την περίοδο της ανακοίνωσης του συνδρόμου Down. Το αρχικό σοκ, η δυσπιστία, η θλίψη, η ντροπή, ο θυμός, οι ενοχές, είναι μερικά από τα συναισθήματα που διακατέχουν τους γονείς την πρώτη περίοδο, μετά την ανακοίνωση των νέων και χαρακτηρίστηκαν κατά καιρούς ως στάδια από πολλούς ειδικούς. Τα συναισθηματικά αυτά στάδια δεν έχουν διακριτά όρια και η περίοδος μετάβασης από το ένα στάδιο στο άλλο συχνά διαφοροποιείται.

Τα περισσότερα συναισθήματα δεν εμφανίζονται μόνο μία φορά, καθώς υπάρχουν καταστάσεις και κρίσιμες περίοδοι στη ζωή του παιδιού τους, όπως η είσοδος στο σχολείο, αποτελούν αιτίες για την επανεκδήλωση διαφόρων αντιδράσεων και συναισθηματικών καταστάσεων.

- Σοκ*: Όλοι σχεδόν οι γονείς περνούν από αυτή τη φάση, ακόμη και ένα μικρό χρονικό διάστημα, αμέσως μετά το άκουσμα ότι το παιδί τους έχει σύνδρομο Down. Συνήθως, κατά την περίοδο αυτή, το αρχικό σοκ κυριεύει, σε μεγαλύτερο βαθμό, τη μητέρα.

- Δυσπιστία και Άρνηση*: Όταν οι γονείς έρχονται αντιμέτωποι με την είδηση, ότι το μωρό έχει σύνδρομο Down, ένας από τους αποτελεσματικότερους προστατευτικούς μηχανισμούς, είναι η άρνηση. Είναι πολύ πιθανό, οι γονείς στην αρχική φάση της ανακοίνωσης της είδησης του Συνδρόμου, να κλειστούν στους εαυτούς τους και να αρνηθούν να έρθουν αντιμέτωποι με την πραγματικότητα.

Δεν ακούν τι τους λέει ο γιατρός και θέλουν να πιστεύουν πως το παιδί τους θα είναι υγιές. Μια τέτοια αντίδραση, κρατάει μόνο για ένα μικρό χρονικό διάστημα και σύντομα οι γονείς έρχονται αντιμέτωποι με τη πραγματικότητα και την αποδοχή της κατάστασης. (Murphy, 2001).

•*Θλίψη*: Η θλίψη είναι το επόμενο συναίσθημα, το οποίο διακατέχει τους γονείς. Θλίβονται που δεν θα έχουν το παιδί που ονειρεύονταν. Το συναίσθημα αυτό είναι απολύτως φυσιολογικό, για τους γονείς που έχουν δεχθεί τόσο σοκαριστικά νέα. Στους περισσότερους γονείς το αίσθημα αυτό θα εγκαταλειφθεί. Οι γονείς κατακλύζονται από συναισθήματα απαισιοδοξίας, αδικίας διερωτώνται κατά πόσο θα είναι σε θέση να ανταπεξέλθουν των δυσκολιών

•*Προστατευτικότητα*: Το αίσθημα της προστατευτικότητας, διακατέχεται από όλους που θα γίνουν για πρώτη φορά γονείς και είναι μία βασική ενστικτώδης ανταπόκριση. Πράξεις, όπως ο συνεχής έλεγχος του νεογνού, κατά πόσον αναπνέει κτλ, συνοδεύουν τους υπερπροστατευτικούς γονείς. Εάν και είναι ένα απολύτως φυσιολογικό αίσθημα, οι γονείς πρέπει να επιβάλουν στον εαυτό τους τα όρια, ώστε το παιδί μελλοντικά να αναπτύξει στο μέγιστο τις ικανότητες του.

•*Αποστροφή*: Το αίσθημα αυτό της αποστροφής, είναι κοινό στο αρχικό στάδιο. Αυτό, είναι μια ενστικτωδώς ανταπόκριση και πιθανότατα προκύπτει στα αρχικά στάδια, όταν το παιδί που είναι διαφορετικό με οποιονδήποτε τρόπο, δεν μπορεί να φροντιστεί καταλλήλως από την κοινωνία. Τα παιδιά με σύνδρομο Down, είναι τόσο ελκυστικά, όσο και τα υπόλοιπα παιδιά, και οι περισσότεροι γονείς βρίσκουν ότι με την συχνή επαφή, καθώς το παιδί ανταποκρίνεται όλο και περισσότερο, ο δεσμός αναπτύσσεται σταδιακά. Ο δεσμός μεταξύ γονιού - παιδιού, δεν είναι κάτι ξαφνικό. Είναι μια αργή διαδικασία, η οποία συνεχίζει να αναπτύσσεται καθ' όλη την παιδική ηλικία.

•*Ανεπάρκεια και ντροπή* : Για πολλούς γονείς, η γέννηση παιδιού με σύνδρομο Down, είναι ένα τεράστιο πλήγμα για την αυτοεκτίμησή τους. Νιώθουν πως φέρνοντας στη ζωή ένα παιδί με αναπηρία, αντανακλά αρνητικά στους ίδιους. Το αίσθημα αυτό είναι έντονο ιδιαίτερα όταν δεν έχουν άλλα παιδιά. Σαν συνεπακόλουθο του αισθήματος

της ανεπάρκειας, γεννιέται το αίσθημα της ντροπής και αποφεύγουν την επαφή με άλλα άτομα.

•*Θυμός*: Πολλά άτομα νιώθουν θυμό, όταν βρίσκουν τον εαυτό τους αντιμέτωπο σε μια κατάσταση την οποία δεν μπορούν να αλλάξουν. Ο θυμός, μπορεί να εκδηλωθεί εναντίον των γιατρών, του νοσηλευτικού προσωπικού ή της οικογένειας και των φίλων.

•*Ενοχές*: Οι μητέρες, συχνά, νιώθουν ενοχές που απέκτησαν παιδί με σύνδρομο Down, για το λόγο ότι είναι αυτές που κυοφόρησαν το παιδί. Είναι πολύ σημαντικό να αντιληφθούν ότι η χρωμοσωμική ανωμαλία που προκάλεσε το σύνδρομο Down, εμφανίζεται σε ένα προγενέστερο στάδιο από την σύλληψη και ότι γεγονότα κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης δεν σχετίζονται με αυτό.

#### 5.4 Συμβουλές για τους γονείς

Όταν περάσει η αρχική περίοδος, η πλειοψηφία των γονιών ανταποκρίνονται ικανοποιητικά στις ειδικές προκλήσεις του να αναθρέψουν το παιδί τους, με σύνδρομο Down. Οι πλείστοι γονείς, δηλώνουν μεγάλη ευχαρίστηση στη κάθε νέα δεξιότητα που το παιδί τους επιτυγχάνει, αισθάνονται ότι το παιδί τους είναι πολύ πιο ικανό απ' ό τι περίμεναν και προσδοκούσαν. Στην πλειοψηφία τους, ανακαλύπτουν πως η συμπεριφορά του παιδιού τους, δεν παρουσιάζει σημαντικά προβλήματα. Επίσης, οι γονείς, γενικότερα δηλώνουν πως το παιδί τους με σύνδρομο Down είναι υγιέστερο απ' όσο προέβλεπαν και ανέμεναν.

Ο κάθε γονιός βρίσκει το δικό του τρόπο προς τον συμβιβασμό με τα συναισθήματα και τις δυσκολίες που είναι αποτέλεσμα της περιόδου μετά τη διάγνωση και της γνωστοποίησης της στους γονείς.

Αν και δεν υπάρχει γρήγορη και ανώδυνη προσαρμογή μέσα από την εμπειρία ειδικών φαίνεται ότι κάποιες ενέργειες μπορούν να βοηθήσουν.

**Όταν ο χρόνος κυλά:** Τη περίοδο της αρχικής αγωνίας, μπορεί να δείχνουν όλα πως δεν θα τα καταφέρουν οι γονείς, ποτέ να δεχτούν την κατάσταση του παιδιού τους, όμως η εμπειρία έδειξε πως με το πέρας του χρόνου οι γονείς προσαρμόζονται σε εκπληκτικό βαθμό. Με το χρόνο τα έντονα συναισθήματα μειώνονται, τα γεγονότα και οι καταστάσεις αντιμετωπίζονται με προοπτικές και συχνά οι γονείς βρίσκουν τόσο εσωτερική δύναμη, όσο και από τους γύρω τους. Ένας από τους μεγαλύτερους και σημαντικότερους παράγοντες σ' αυτό το θέμα, είναι το ίδιο το παιδί τους. Όταν τα παιδιά με σύνδρομο Down ξεπεράσουν τους πρώτους λίγους μήνες, γίνονται πιο επικοινωνιακά και κερδίζουν τους άλλους με τον τρόπο τους. Με το πρώτο χαμόγελο

που ανταποδίνουν, στους περίπου 2 με 3 μήνες, πολλοί γονείς αναφέρουν πως η στάση τους αλλάζει προς τα παιδιά τους. Σημαντικό είναι οι γονείς να προσπαθήσουν να απολαμβάνουν τα πράγματα που το παιδί τους μαθαίνει να κάνει και έτσι θα ανακαλύπτουν τις απολαύσεις που μπορεί να τους προσφέρει και νιώθουν την απαραίτητη ανταμοιβή, που τους αξίζει.

**Εκδήλωση συναισθημάτων:** Οι γονείς πρέπει να προσπαθήσουν να μην κλείνονται στα συναισθήματα τους. Ο καλύτερος τρόπος να ανταπεξέλθουν των έντονων συναισθημάτων που βιώνουν είναι να τα συζητήσουν με άλλους. Η παρότρυνση να κλάψουν, όποτε το νιώσουν και να μοιραστούν τις απογοητεύσεις τους, είναι πολύ σημαντική. Κάποιοι γονείς, συγκεκριμένα οι πατέρες νιώθουν και βρίσκουν τα πιο πάνω πολύ δύσκολα. Πολλοί άντρες, νιώθουν πως πρέπει να είναι “οι δυνατοί” βάζοντας τον εαυτό τους κάτω από μεγάλο στρες, χωρίς να επιτρέπουν συναισθηματικά ξεσπάσματα.

**Συνάντηση με άλλους γονείς:** Συναντώντας άλλους γονείς ατόμων με σύνδρομο Down είναι μια πολύ καλή εμπειρία και θα ανταμειφθούν. Υπάρχουν διάφοροι τρόποι με τους οποίους οι συναντήσεις αυτές μπορούν να διευθετηθούν. Ίσως επιθυμία των γονιών να είναι η γνωριμία τους με άλλους γονείς παιδιών με σύνδρομο Down, μεγαλύτερης ηλικίας, οι οποίοι έχουν ήδη λύσει πολλά από τα θέματα που απασχολούν τους ίδιους την συγκεκριμένη χρονική περίοδο. Με τον τρόπο αυτό θα μπορέσουν να ενημερωθούν και να ανακαλύψουν τις δικές τους εμπειρίες και ίσως να γνωρίσουν και το παιδί τους. Αν και αυτό μπορεί να είναι μεγάλη βοήθεια για μερικούς γονείς, μπορεί να παρουσιαστούν δυσκολίες. Τα παιδιά με σύνδρομο Down διαφέρουν μεταξύ τους και σε μια χρονική περίοδο, όπου οι γονείς είναι τόσο αβέβαιοι για το δικό τους παιδί,

μπορεί με ευκολία να φανταστούν πως το παιδί τους θα γίνει ακριβώς όπως και το παιδί που γνώρισαν. Αν όντως καταφέρουν να προβούν σε μια τέτοια συνάντηση, πρέπει να θυμούνται πως το παιδί αυτό αντιπροσωπεύει μόνο μια από τις πολλές πιθανότητες.

Επίσης, μερικές φορές χρήσιμο είναι να γνωριστούν και με ένα ζευγάρι που να έχει παιδί με σύνδρομο Down στην ηλικία του δικού τους παιδιού. Αυτό τους επιτρέπει να μοιραστούν τις εμπειρίες τους και να νιώσουν λιγότερο απομονωμένοι. Τέτοιες φιλικές σχέσεις, συχνά αναπτύσσονται και εξελίσσονται καθώς το παιδί μεγαλώνει. Ένας τρόπος να γνωρίσει το ζευγάρι γονείς με παιδιά με σύνδρομο Down, είναι με το να παρευρίσκονται σε συναντήσεις γονέων ατόμων με σύνδρομο Down. Αν και πολλοί άντρες είναι, αρχικά, διστακτικοί να παραστούν σε τέτοιες ομάδες, βρίσκουν πως μιλώντας με άλλους γονείς που έχουν περάσει από την ίδια κατάσταση και εμπειρίες και έχουν παρόμοια συναισθήματα, μπορεί να αποδειχτούν πολύ χρήσιμες. «Ομάδες γονέων με παιδιά με ειδικές ανάγκες μπορεί να αποτελέσουν πηγή ανεκτίμητης υποστήριξης» (Dale, 145).

**Επανάταξη στο κοινωνικό περίγυρο:** Συναισθήματα ντροπής ή προστατευτικότητας, οδηγούν πολλά ζευγάρια στο να απομακρύνονται από τον περίγυρο τους τη χρονική περίοδο αμέσως μετά τη γέννηση του παιδιού τους. Αν και οι δυσκολίες στην αρχή είναι πολλές, οι γονείς πρέπει να προσπαθήσουν να ξαναρχίσουν μια φυσιολογική ζωή, όσο το δυνατόν γρηγορότερα. Οι πλείστοι άνθρωποι του κοινωνικού περιγύρου των γονέων θα χαρούν να δουν και να έχουν ξανά το ζευγάρι κοντά τους. Μια φυσιολογική κοινωνική ζωή, προκύπτει πολύ πιο εύκολα αν δεν υπάρξουν καθυστερήσεις και δισταγμοί από την πλευρά των γονέων.

**Ενασχόληση με παλιές συνήθειες:** Απασχολώντας τους εαυτού τους οι γονείς, είναι ένας πολύ καλός τρόπος να ξεπεράσουν προβλήματα που τους διακατέχουν. Καλύτερα να παροτρύνετε η προσπάθεια για εποικοδομητικές και ικανοποιητικές ασχολίες, αντί πολλών ελεύθερων και κενών στιγμών, όπου σ' αυτές θα κυριαρχούν οι ανησυχίες και τα προβλήματα. Πολλοί γονείς βρίσκουν την έγκαιρη παρέμβαση σε προγράμματα που τους παρέχουν ενθάρρυνση, στήριξη και εποικοδομητικές ασχολίες. Ψυχαγωγικές δραστηριότητες στις οποίες οι γονείς εμπλέκονταν πριν τη γέννηση του παιδιού τους, καλό θα ήταν να συνεχίζονται όταν υπάρχει η δυνατότητα αυτή. (Selikowitz, 2006).

**Ζώντας το παρόν:** Δεν είναι ασυνήθιστο φαινόμενο, οι γονείς να ρωτούν πληροφορίες για την εκπαίδευση των μικρών παιδιών τους, την εργασιακή αποκατάσταση, ακόμα και για τη σεξουαλικότητα και τις συνθήκες του έγγαμου βίου τους. Πρέπει, οι γονείς να είναι πιο ήρεμοι και να αντιμετωπίζουν το κάθε θέμα που προκύπτει στην κατάλληλη χρονική περίοδο. Δεν υπάρχει νόημα να προγραμματίζουν για το μακρινό μέλλον του παιδιού τους, μιας και το παιδί, οι ίδιοι αλλά και οι επιλογές θα αλλάξουν με τη πάροδο του χρόνου.



## Κεφάλαιο 6. Έρευνα - Αποτελέσματα

### 6.1 Έρευνα-χαρακτηριστικά της ψυχικής λειτουργίας γονιών με αίτημα τις δυσκολίες των παιδιών τους

Εκτός από τις έρευνες που είχαν ως αντικείμενο τις μητέρες, πολλοί ερευνητές ξεκίνησαν να μελετούν τα ζευγάρια, τους πατέρες, τα αδέρφια και την οικογένεια ως σύνολο. Οι ερευνητές αυτοί κατά κανόνα μελετούσαν τους τρόπους με τους οποίους τα παιδιά με σύνδρομο Down επηρεάζουν αρνητικά τη λειτουργία της οικογένειας.

**Ζευγάρια:** Πολλές έρευνες έχουν μελετήσει τη συχνότητα των διαζυγίων και τη δυσαρέσκεια στις σχέσεις των οικογενειών με ανάπηρα παιδιά. Στην πλειοψηφία των ερευνών διαπιστώθηκε ότι οι γονείς παιδιών με αναπηρίες είχαν περισσότερες πιθανότητες να πάρουν διαζύγιο από τους γονείς μη αναπήρων παιδιών της ίδιας ηλικίας. Η Gath (1977), για παράδειγμα, διαπίστωσε ότι σε 6 από τις 26 οικογένειες παιδιών με σύνδρομο Down, γονείς είτε είχαν πάρει διαζύγιο είτε παρουσίαζαν υψηλά επίπεδα στρες και δυσαρέσκειας, ενώ αυτό δεν συνέβαινε σε καμιά από τις 26 οικογένειες μη αναπήρων παιδιών της ίδιας ηλικίας.

Ακόμα και στις πρώιμες αυτές έρευνες ωστόσο υπάρχουν ενδείξεις ότι η γέννηση ενός παιδιού σύνδρομο Down κάνει πιο δυνατό ένα γάμο. Στην Gath δεν εμφανίζονται συνολικές διαφορές μεταξύ των ομάδων, 6 γάμοι στην ομάδα με σύνδρομο Down χαρακτηρίζονται "κακοί" όμως 14 (έναντι 16 στην ομάδα ελέγχου) χαρακτηρίζονται καλοί, με θερμή σχέση και το ζευγάρι να εκφράζεται με θετικά σχόλια.

Οι έρευνες, αυτές, έδειξαν ότι η γέννηση ενός παιδιού με σύνδρομο Down είναι σχεδόν απίθανο να αναστατώσει μια καλή σχέση. Συγκεκριμένα πολλοί γονείς

δηλώνουν πως ο ερχομός ενός τέτοιου παιδιού, με χρωμοσωμική ανωμαλία, τους έφερε πιο κοντά. ( Selikowitz, 2006).

Μητέρες και πατέρες: Έρευνες έχουν μελετήσει την κατάθλιψη σε μητέρες . Συγκρίνοντας μητέρες παιδιών από 4 ως 13 ετών με σύνδρομο Down, χρόνια νοσήματα ,διαταραχές συμπεριφοράς, ή χωρίς καμία αναπηρία, διαπίστωσαν ότι οι μητέρες παιδιών με σύνδρομο Down ήταν πιο επιρρεπείς στην κατάθλιψη , ανησυχούσαν περισσότερο για τα παιδιά τους και δυσκολευόταν περισσότερο να διαχειριστούν το θυμό τους από τις μητέρες μη αναπήρων παιδιών. Ο Cummings διαπίστωσε ότι οι πατέρες παιδιών με αναπηρίες εμφάνιζαν αυξημένα επίπεδα κατάθλιψης, χαμηλότερα επίπεδα κυριαρχίας, αυτοεκτίμησης και χαράς που αντλούσαν από το ανάπηρο παιδί, ένα σχήμα που ο Cummings αποκάλεσε παρόμοιο με νευρωτικό περιορισμό. ( Hodapp, 2003).

Και πάλι όμως οι αντιδράσεις αυτές δεν εμφανίστηκαν σε όλους τους γονείς. Οι μητέρες στις οικογένειες με δύο γονείς ήταν πιο αποτελεσματικές στη διαχείριση καταστάσεων από τις μητέρες σε μονογονεϊκές οικογένειες ,όπως και οι γυναίκες που είχαν ένα καλό γάμο σε σχέση με εκείνες που αντιμετώπιζαν συγκρούσεις στον δικό τους. Επίσης οι αντιδράσεις των μητέρων σχετίζονταν με την κοινωνικό-οικονομική κατάσταση της οικογένειας: οι μητέρες σε οικογένειες με υψηλότερη κοινωνικό-οικονομική θέση ήταν πιο αποτελεσματικές. Η σημασία ενός καλού γάμου και ενός υψηλότερου οικογενειακού εισοδήματος είναι προφανής, οι έρευνες αυτές κατέδειξαν όμως ότι οι μητέρες δεν παρουσιάζουν αρνητικές αντιδράσεις στον ίδιο βαθμό και ότι ορισμένοι παράγοντες διευκολύνουν την ανατροφή ενός παιδιού με σύνδρομο Down.

Αδέλφια: Οι πρώτες έρευνες που είχαν ως αντικείμενο τα αδέλφια επικεντρώνονταν στα συναισθηματικά προβλήματα. Οι έρευνες αυτές διαπίστωσαν ότι τα μη ανάπηρα

αδέλφια των παιδιών με σύνδρομο Down σε μερικές μόνο περιπτώσεις εμφάνιζαν αυξημένες πιθανότητες να παρουσιάσουν κατάθλιψη ή άλλες συναισθηματικές διαταραχές σε σύγκριση με αδέλφια φυσιολογικών παιδιών. Ως ομάδα, τα αδέλφια είχαν τις ίδιες πιθανότητες εμφάνισης συναισθηματικών διαταραχών με τα αδέλφια παιδιών με φυσιολογική ανάπτυξη.

Ο Jarrett (1995) διαπίστωσε ότι τα μεγαλύτερα αδέλφια κατά κανόνα προσαρμοζόταν καλύτερα από τα μικρότερα, τα μικρότερα αδέλφια υπέφεραν περισσότερο από τα μεγαλύτερα από την έλλειψη προσοχής των γονιών τους. Οι μεγαλύτερες αδελφές όμως ήταν πιο επιρρεπείς σε ποικίλα συναισθηματικά προβλήματα, ίσως επειδή ήταν υποχρεωμένες σε πολύ νεαρή ηλικία, να αναλάβουν καθήκοντα που αρμόζουν σε ενήλικες. Το να μεγαλώσει ένα παιδί σύνδρομο Down μαζί με έναν αδελφό ή μια αδελφή μερικές φορές μπορεί να έχει και ευεργετικές συνέπειες. Στην έρευνα του με υποκείμενα φοιτητές που ήταν αδέλφια παιδιών με σύνδρομο Down, ο Jarrett διαπίστωσε ότι οι αντιδράσεις τους ήταν είτε θετικές είτε αρνητικές. Υπήρχαν αφενός τα αδέλφια εκείνα –περίπου το 45%-που είχαν έντονα αρνητικά συναισθήματα και κατηγορούσαν τους γονείς τους ότι ποτέ δεν τους είχαν προσφέρει αρκετή αγάπη και προσοχή λόγω της ενασχόληση τους με τον αδελφό ή την αδελφή με αναπηρία, αφετέρου, το 45% περίπου από τα αδέλφια ένιωθαν πως το γεγονός ότι είχαν μεγαλώσει μαζί με ένα παιδί με σύνδρομο Down ήταν μια ιδιαίτερα θετική εμπειρία. Αυτά τα αδέλφια ανέφεραν ότι ο αδελφός ή η αδελφή με σύνδρομο Down τους είχε βοηθήσει να γίνουν πιο συμπονετικοί, να νοιάζονται περισσότερο για τους άλλους και να έχουν μεγαλύτερη ανοχή για τη διαφορετικότητα. Όπως και στα ευρήματα που αφορούσαν τα ζευγάρια, τους πατέρες και τις μητέρες, έτσι και στα αδέλφια υπάρχουν ατομικές διαφορές.

Η οικογένεια ως σύνολο: Εκτός από τις έρευνες που αφορούσαν μεμονωμένα μέλη της οικογένειας πρώτοι ερευνητές ενδιαφέρθηκαν και για την οικογένεια ως σύνολο. Σε μια σειρά ερευνών που πραγματοποιήθηκαν στα τέλη της δεκαετίας του 1950 και τις αρχές της δεκαετίας του 1960, διαπιστώθηκε ότι οι οικογένειες των παιδιών με σύνδρομο Down διέφεραν σε πολλά σημεία από τις οικογένειες φυσιολογικών παιδιών της ίδιας ηλικίας. Παρατηρήθηκε ότι οι οικογένειες των παιδιών με σύνδρομο Down – ιδίως σε βαριές περιπτώσεις αναπηρίας-καθηλώνονται και δεν αναπτύσσονται.

Η σύγχρονη έρευνα με αντικείμενο τις οικογένειες των παιδιών με αναπηρίες ξεκίνησε γύρω στο 1980 ή 1985. Απο τότε οι ερευνητές χρησιμοποιούν καινούργια θεωρητικά μοντέλα στην εννοιολόγηση των ευρημάτων τους.

Σε μια επισκόπηση ερευνών που είχαν πραγματοποιηθεί ως τις αρχές της δεκαετίας του 1980, παρατηρήθηκε ότι το κυρίαρχο μοντέλο της παθολογίας είχε αποδεχτεί ανεπαρκές. Αν και πολλές έρευνες είχαν δείξει περισσότερα διαζύγια, κατάθλιψη ή άλλες αρνητικές συνέπειες στις οικογένειες των παιδιών με σύνδρομο Down από ότι στις οικογένειες που δεν είχαν ανάπηρα παιδιά, η επίδραση ενός παιδιού με σύνδρομο Down στη λειτουργία της οικογένειας δεν ήταν πάντα αρνητική. Σε κάθε έρευνα εμφανίζονταν ορισμένες οικογένειες και μέλη οικογενειών που είχαν προσαρμοσθεί ικανοποιητικά. Το ότι το παιδί με σύνδρομο Down αποτελεί πράγματι πηγή στρες το μαρτυρούν οι πολλές αρνητικές επιδράσεις της ύπαρξης του για την οικογένεια: οι ενδεχομένως μεγαλύτερες πιθανότητες διαζυγίου, τα υψηλότερα ποσοστά κατάθλιψης μεταξύ των γονέων και τα μεγαλύτερα ποσοστά αδελφών που νιώθουν δυσαρέσκεια επειδή οι γονείς τους δεν τους προσφέρουν αρκετή αγάπη και προσοχή. Συγχρόνως όμως πολλοί γονείς παιδιών με σύνδρομο Down εξακολουθούν να συμβιώνουν και πολλά αδέλφια τους, ως ενήλικες, αισθάνονται πως το βίωμα του να μεγαλώνουν μαζί με έναν αδελφό ή μια αδελφή με σύνδρομο Down τους έχει εμπλουτίσει.

## Κεφάλαιο 7. Μελέτη περιστατικού

### 7.1 Ιστορικό

#### 7.1.1 Κοινωνικό ιστορικό

Όνοματεπώνυμο : Ν.

Ημερομηνία γέννησης : 7 ετών.

Παραπομπή-αίτημα : Παραπέμπεται από το Ι.Κ.Α στο Κ.Ε.Κ.Υ.Κ.ΑμεΑ με αίτημα λογοθεραπευτικής και εργοθεραπευτικής παρέμβασης.

Η μητέρα του Ν. ενημερώθηκε από το παιδίατρο ότι το παιδί της πάσχει από σύνδρομο Down. Αμέσως μετά έγιναν οι απαραίτητες εξετάσεις για τον έλεγχο του καρυότυπου για να εξεταστεί ακριβώς που υπήρχε η χρωμοσωμική ανωμαλία.

Ο Ν. μέχρι 3 ετών δεν μιλούσε, δεν είχε αποκτήσει έλεγχο των σφικτήρων, δεν είχε αναπτύξει κοινωνικές επαφές με συνομήλικους του. Γενικά αναφέρεται από την μητέρα του ως ένα πολύ κλειστό παιδί.

Ο Ν. ξεκίνησε να λέει τις πρώτες του λέξεις μετά την ηλικία των 3 ετών και μόνο όταν βρισκόταν σε οικείο περιβάλλον. Σε κάθε αλλαγή παρατηρούταν αλλαγή στη συμπεριφορά του και διακοπτόταν εντελώς η επικοινωνία του. Στο σχολικό πλαίσιο ήταν πολύ ντροπαλός και δέχονταν βία από μεγαλύτερα παιδιά. Η χρήση λέξεων ήταν περιορισμένη.

Για το λόγο αυτό αποφασίστηκε από τον ψυχολόγο και τους θεραπευτές του η παρακολούθηση του σχολείου μόνο τρεις φορές την εβδομάδα. Τις άλλες δύο μέρες παρακολουθούσε τα μαθήματα λογοθεραπείας, εργοθεραπείας, και συμβουλευτικής.

#### 7.1.2 Οικογενειακό ιστορικό

Οι δυο γονείς ηλικίας (κατά την πρώτη επαφή) 36 χρονών ο πατέρας και 35 χρονών η μητέρα, ζουν στο Α. Ο πατέρας είναι Έλληνας ενώ η μητέρα κατάγεται από τις Φιλιππίνες. Αγαπούσαν και οι δυο το σχολείο. Ο πατέρας τελείωσε το λύκειο και σπούδασε αρχιτεκτονική στην Αθήνα ενώ η μητέρα μόλις που κατάφερε να τελειώσει το λύκειο στις Φιλιππίνες λόγω οικογενειακών λόγων που τους ανάγκασαν με την οικογένεια της να έρθουν στην Ελλάδα.

Κατά την πρώτη επαφή ο πατέρας εργάζονταν ως αρχιτέκτονας ενώ η μητέρα ήταν άνεργη λόγω των δυσκολιών που είχε στην Ελληνική γλώσσα. Οι σχέσεις του ζευγαριού περιγράφονται ως καλές ,ενώ λίγο μετά την γέννηση του Ν., το δεύτερο παιδί τους είναι γεγονός. Οι σχέσεις με την οικογένεια του πατέρα είναι πολύ καλές και βοηθούν και στηρίζουν την οικογένεια.

Σε σχέση με το Ν. παράλα την αρχική απογοήτευση, το παιδί δεν φαίνεται να ταραξε την οικογενειακή γαλήνη. Και οι δυο γονείς εμφανίζονται στις θεραπείες που παρακολουθεί το παιδί τους ενώ ρωτούν με αρκετό ενδιαφέρον για την πρόοδο του. Ακολουθούν πίστα τις οδηγίες που τους δίνονται από τους θεραπευτές. Οι σχέσεις του Ν. με την οικογένεια του είναι καλές, ενώ αγαπά υπερβολικά τον μικρό του αδελφό.

Κληρονομικότητα: Στη στενή οικογένεια δεν αναφέρεται κανενός είδους διαταραχής.

Ατομικό ιστορικό παιδιού

Ο Ν. είναι το πρώτο παιδί της οικογένειας. Οι γονείς του τον απέκτησαν ένα χρόνο μετά το γάμο. Η εγκυμοσύνη ήταν επιθυμητή και από τους δυο γονείς. Η διάγνωση του συνδρόμου έγινε κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης ενώ αμέσως μετά έγιναν οι απαραίτητες εξετάσεις για τον έλεγχο της χρωμοσωμικής ανωμαλίας.

Ο προγεννητικός έλεγχος έγινε με ποσοτικό Φθορίζον PCR και τα αποτελέσματα ήταν τα εξής: «Δεν ανιχνεύθηκε με μοριακές τεχνικές αριθμητική ανωμαλία των χρωμοσωμάτων 13, 18, και X και ανιχνεύτηκε η παρουσία αλληλουχίας του Y χρωμοσώματος. Ανιχνεύτηκε με μοριακές τεχνικές η παρουσία υπεράριθμου χρωμοσώματος 21 (3 χρωμοσώματα 21)».

Όταν γεννήθηκε το μωρό δεν έκλαψε αμέσως. Μπήκε σε θερμοκοιτίδα για μικρό χρονικό διάστημα. Αναφέρεται ως ένα παιδί ζαρωμένο (σαν γερασμένο) με ιδιόμορφα χαρακτηριστικά. Η ενημέρωση για το σύνδρομο Down από τον παιδίατρο ήταν ελλιπής. Η σωστή ενημέρωση έγινε αργότερα από τους θεραπευτές.

Σήμερα φοιτά για δεύτερη χρονιά σε Ειδικό νηπιαγωγείο και θα συνεχίσει τη φοίτησή του, μετά από πρόταση του Κ.Δ.Α.Υ., με την έναρξη της επόμενης σχολικής χρονιάς, στο Ειδικό Δημοτικό σχολείο. Ταυτόχρονα παρακολουθεί λογοθεραπευτικές και εργοθεραπευτικές συνεδρίες στο ΚΕ.Κ.Υ.Κ.Α,μεΑ.

Ο Ν. είναι το πρώτο παιδί μιας οικογένειας με δυο παιδιά. Ο αδελφός του έχει κανονική ανάπτυξη. Είναι αρκετά δεμένος με την οικογένειά του και ασχολείται ιδιαίτερα με το μικρό του αδελφό. Οι γονείς του ενδιαφέρονται και δε διστάζουν να εκθέσουν το Ν. στους χώρους που κινούνται. Είναι ντροπαλός απέναντι σε ανθρώπους που δε γνωρίζει καλά και συνηθίζει να κατεβάζει το κεφάλι όταν τον καλούν να πλησιάσει ή να μιλήσει. Το οικογενειακό του περιβάλλον, μέχρι πρόσφατα δεν του ενίσχυε τις προσπάθειες κατάκτησης καθημερινών κοινωνικών δεξιοτήτων. Η γονείς του πιστεύουν πως η μειωμένη ικανότητα λεκτικής επικοινωνίας του παιδιού, αποτελεί το μεγαλύτερο

πρόβλημα του.

Η καλή σωματική του ανάπτυξη δεν συνάδει με την εξέλιξη στην ομιλία του, η οποία απέχει πολύ από την ηλικία του. Ο εκφραστικός του λόγος που θα μπορούσε να τον βοηθήσει στη δημιουργία κοινωνικών σχέσεων και στην ανάπτυξη της αυτοεκτίμησης του, υστερεί ιδιαίτερα. Στην ηλικία των 7,6 χρόνων, απαντά με μεμονωμένες λέξεις κυρίως τη κατάληξη της λέξης και χρησιμοποιεί φτωχό λεξιλόγιο. Αναγνωρίζει αντικείμενα και απλές έννοιες που αφορούν την καθημερινή πρακτική..

Στους τομείς που αφορούν τη γνωστική του ανάπτυξη αντίληψη, προσοχή, σκέψη, μνήμη και γλώσσα, δείχνει να υστερεί, ενώ στο πλαίσιο του σπιτιού του περισσότερο, αλλά και του σχολείου, λειτουργεί καλά σε επίπεδο αυτοματισμού και άριστα σε ρουτίνες.

Συνήθως ακολουθεί τους κανόνες, εκτελεί τις δραστηριότητες που του ζητούνται, αφού δεχτεί λεκτική παρότρυνση και κατανοητές εντολές, κυρίως όταν έχουν παιχνιδιάρη μορφή, μα δεν συμμετέχει ενεργά και αυθόρμητα σε ομαδικές δραστηριότητες. Η κοινωνική του ικανότητα ως μέλος μιας ομάδας φτάνει συνήθως μέχρι το επίπεδο της παράλληλης δράσης του μέσα σε αυτήν. Όταν καθοδηγείται από κάποιον ενήλικα, συμμετέχει για λίγα λεπτά, μέσα σε μικρή ομάδα παιδιών, σε δραστηριότητες με εναλλαγές. Του αρέσει ιδιαίτερα να μεταμφιέζεται. Δείχνει να διασκεδάζει όταν παίζει το κρυφτούλι στους ενήλικες. Όσο αφορά την εικόνα του εαυτού του, είναι παιδί με σχετικά χαμηλή αυτοεκτίμηση. Μέχρι πρόσφατα αντιδρούσε με κλάμα και απόσυρση όταν δέχονταν επιθετικές συμπεριφορές. Εδώ και λίγο καιρό όμως άρχισε κι αυτός να αντιδρά απαντώντας κάποιες φορές με τον ίδιο τρόπο.

Κάποιες φορές αγγίζει ανάρμοστα τις γυναίκες γελώντας και για να τραβήξει την προσοχή των ενηλίκων, φέρεται ανυπάκουα και διαταρακτικά, πετώντας ή κρύβοντας αντικείμενα. Συχνά αποτραβιέται και πεισμώνει. Είναι αρκετά «χειριστικός» με τους



ανθρώπους που ασχολούνται μαζί του και εκφράζει δυσαρέσκεια όταν αυτός που ασχολείται μαζί του μοιράσει τη προσοχή του και σε άλλο παιδί. Όταν βρίσκεται στη ρουτίνα του, με άτομα που γνωρίζει καλά, είναι περισσότερο υπάκουος και υπεύθυνος.

Ενώ είναι αργός στους ρυθμούς του, πολλές φορές αντιδρά παρορμητικά. Η προσοχή του αποσπάται εύκολα από εξωτερικά ερεθίσματα, εκτός αν ασχολείται με κάτι που τον ενδιαφέρει, αλλά και πάλι δείχνει να βαριέται γρήγορα. Κουράζεται εύκολα, επιζητά νέες δραστηριότητες ή αποσύρεται. Δίνει την αίσθηση πως καταφέρνει μόνο σε όσα επιθυμεί.

Κινητικά, λειτουργεί αρκετά καλά, χωρίς όμως να κατεβαίνει σκαλοπάτια με εναλλαγή ποδιών. Δεν μπορεί να παραμείνει σε πλαίσιο, δεν αντιγράφει σχήματα, δεν γράφει, δεν αναγνωρίζει αριθμούς και δεν ζωγραφίζει «ανθρωπάκι», αλλά και τίποτε άλλο συγκεκριμένο, παρά μουτζουρώνει ανεξέλεγκτα το χώρο. Δεν φτιάχνει πάζλ, αλλά μαθαίνει εύκολα να φτιάχνει απλά ενσφηνώματα. Φτιάχνει πύργο με 8 κύβους και ξεχωρίζει απλές χωρικές έννοιες κ.λ.π.

Στο πλαίσιο του σπιτιού του, δείχνει να έχει καλύτερη εκτίμηση των ικανοτήτων του, μιας και αισθάνεται ασφάλεια και επάρκεια στις καθημερινές του ρουτίνες.

Η διάγνωση του λογοθεραπευτή σε ηλικία 7 ετών αναφέρει:

Ο Ν. πάσχει από σύνδρομο down, ανωριμότητα γνωστικών μηχανισμών (νοητική υστέρηση) και έχει στοιχεία από Δ.Ε.Π.Υ. Ιδιαίτερα παρουσιάζει:

- **Στο λόγο:** Η παρουσία λόγου είναι περιορισμένη. Οι λέξεις είναι σποραδικές και δεν αποτελούν μέσω επικοινωνίας. Ενώ μπορεί να ονομάσει ένα αντικείμενο, σε ερώτηση «τι είναι αυτό» δεν άπαντα. Οι λέξεις που χρησιμοποιεί είναι συνήθως αλλοιωμένες, ενώ μερικές φορές τις χρησιμοποιεί σε πάρα πολύ χαμηλή ένταση που είναι αδύνατο να καταλάβει κάποιος ποια λέξη λέει.

- **Στην κατανόηση:** Οι δεξιότητες κατανόησης είναι καλύτερες από τις δεξιότητες έκφρασης. Γενικά η έκφραση του λόγου του είναι φτωχή, ποσοτικά και ποιοτικά. Σαν αποτέλεσμα, οι γνωστικές του δεξιότητες συχνά υποτιμούνται. Εκφράζει κυρίως με μη λεκτικό τρόπο τις επιθυμίες του και τη συναισθηματική του κατάσταση και είναι αρκετά συνεσταλμένος. Δέχεται υποδείξεις και ανταποκρίνεται κυρίως όταν αυτές συνοδεύονται με υπόδειξη. Η διάρκεια προσοχής του είναι χαμηλής ποιότητας και υπάρχουν σημεία υπερκινητικότητας που μειώνουν σημαντικά την επίδοσή του. Κατανοεί τις έννοιες του ενός και των πολλών, χωρίς να μπορεί να μετρά, αναγνωρίζει τις βασικές χωρικές έννοιες, τα μεγέθη, δυο-τρία βασικά χρώματα και σχήματα, και έχει αρκετά καλό προσανατολισμό στο χώρο. Ξεχωρίζει τις απλές έννοιες ψηλό-χαμηλό, πάνω-κάτω κ.λ.π. και συνδέει την ώρα με διάφορες πράξεις και γεγονότα και δεν κατανοεί αφηρημένες έννοιες.
- **Στην κίνηση:** Η σωματική του ανάπτυξη είναι φυσιολογική για την ηλικία του, αλλά δυσκολεύεται όσον αφορά την αδρή κινητικότητα στο κατέβασμα της σκάλας με εναλλαγή ποδιών. Βαδίζει σταθερά χωρίς να σκοντάφτει ή να ρίχνει πράγματα όταν περνά και τρέχει χωρίς δυσκολία. Όσο αφορά τη λεπτή κινητικότητα, χειρίζεται σωστά το μαρκαδόρο, όχι όμως το ψαλίδι, το οποίο ανοιγοκλείνει γύρω από το χαρτί, συνήθως χωρίς επιτυχία, απλώνει κόλλα, περισσότερη από όσο χρειάζεται και δεν μπορεί να εργαστεί περιορισμένος σε πλαίσιο. Δεν φτιάχνει πάζλ και δυσκολεύεται και σε ενσφηνώματα.
- **Στην αυτοεξπληρέτηση:** Οι κοινωνικές του δεξιότητες υπολείπονται της ηλικίας του. Δείχνει συνήθως ενδιαφέρον για τους άλλους και προσπαθεί να τους βοηθήσει. Παίρνει πρωτοβουλίες για τις περισσότερες δραστηριότητες που τον αφορούν, μα αντιδρά με καθυστέρηση ή με άρνηση, όταν δεν θέλει να ασχοληθεί

με κάτι. Χρειάζεται βοήθεια στο ντύσιμο και στο γδύσιμο. Δεν έχει αποκτήσει ακόμα έλεγχο σφικτήρων. Η κοινωνική συμπεριφορά είναι σχεδόν ανύπαρκτη. Δε θέλει να τον ενοχλούν και συνήθως δεν ενοχλεί. Περιστασιακά φέρεται ανάρμοστα, φυσά, φιλά ή γλύφει άλλους ή αντικείμενα, αγκαλιάζει και ζουλά άλλους, όπως και στο σπίτι των αδελφό του. Κάποιες φορές δείχνει να θυμώνει μα πολύ σύντομα το ξεπερνά. Γενικά, είναι φιλικός στα άτομα που τον πλησιάζουν με συμπάθεια, χαμογελά και ανταποκρίνεται θετικά. Συνηθίζει να κρύβει το πρόσωπό του σε ομαδικές συναντήσεις και όταν του ζητηθεί να μιλήσει και συχνά δείχνει δειλός και ντροπαλός σε κοινωνικές καταστάσεις. Την ώρα των οργανωμένων θεραπειών κι όταν αυτές είναι εξατομικευμένες, ανταποκρίνεται καλύτερα, ελέγχει τη συμπεριφορά του για τα περισσότερα λεπτά, ενώ στις ομαδικές δραστηριότητες, γενικά τηρεί τους κανόνες, χωρίς όμως να λείπουν και οι παρεκκλίσεις κυρίως όταν τον ενοχλούν ή όταν κουράζεται.

- **Στην αντίληψη:** δυσκολεύεται στον οπτικοκινητικό συντονισμό και στην αντίληψη μορφής-πλαίσιου, παρ'όλο που μπορεί να τοποθετήσει με κάποια επιτυχία μέχρι 8 κύβους σε πύργο. Του αρέσει να χρησιμοποιεί πολλά χρώματα, δε δημιουργεί και δείχνει να μην ενδιαφέρεται να δημιουργήσει ένα συγκεκριμένο σχέδιο. Δεν αντιγράφει σχήματα, και δεν ζωγραφίζει «ανθρωπάκι» παρά μουτζουρώνει ανεξέλεγκτα το χώρο. Όταν του ζητήθηκε να ζωγραφίσει τον εαυτό του, έφτιαξε σκαρίφημα με ασύνδετες και χωρίς νόημα γραμμές.

Γενικά το παιδί λειτουργεί καλύτερα μέσα στα πλαίσια της οικογένειας του. Εκεί δείχνει να έχει καλύτερη εκτίμηση των ικανοτήτων του. Παίζει με τον αδελφό του και χαίρεται ιδιαίτερα παίζοντας παιχνίδια με εναλλαγή σειράς. Ενδιαφέρεται συνήθως για τους άλλους, θυμάται πού τοποθετεί ο ίδιος αλλά και οι άλλοι τα πράγματά τους, όμως αν

απογοητευτεί, κλαίει, φωνάζει και συχνά αποτραβιέται και πεισμώνει.

Συνοπτικά παρουσιάζει τα εξής προβλήματα:

- Η ανάπτυξη του λόγου και της ομιλίας του έχει μεγάλο πρόβλημα μιας και ο εκφραστικός του λόγος, απέχει περίπου έξι έτη από τη χρονολογική του ηλικία.
- Γνωστικά απέχει πολύ από την ηλικία του όσον αφορά την ικανότητα αγορών, τη γνώση των αριθμών και την αίσθηση του χρόνου.
- Έχει χαμηλό αυτοπροσδιορισμό, διότι δεν είναι ενισχυμένη η αυτοεκτίμηση του και γι' αυτό διστάζει αρκετά πριν εκτελέσει κάποια δραστηριότητα.
- Στην κοινωνικότητα υστερεί διότι δεν μπορεί να συνεργαστεί αυθόρμητα με τους άλλους σε ομαδικά παιχνίδια. Δεν έχει κοινωνικές επαφές παρά μόνο με την οικογένεια του και το μικρό του αδελφό. Στο σχολείο δέχεται βία από μεγαλύτερα παιδιά.
- Παρουσιάζει υπέρ-ενεργητικές τάσεις.
- Παρουσιάζει ψυχολογικές διαταραχές διότι συχνά αποτραβιέται, αναστατώνεται, πεισμώνει και στραβομουτσουνιάζει, ενώ άλλοτε εκφράζει έντονη επιμονή ή άρνηση.
- Παρουσιάζει αντιδραστική συμπεριφορά διότι περιστασιακά έχει αρνητική στάση απέναντι στους κανόνες. Γενικά, είναι αργός στις καθημερινές του δραστηριότητες

Ο Ν. χρειάστηκε λογοθεραπεία και εργοθεραπεία. Πρώτη προϋπόθεση ήταν η ανάπτυξη μιας δημιουργικής σχέσης με τους γονείς του Ν. Δεν έγινε κανένα διαγνωστικό test. Τα συμπεράσματα βγήκαν από την αξιολόγηση των θεραπειών και οι στόχοι των θεραπειών τεθήκαν σύμφωνα με τις μελλοντικές ανάγκες του παιδιού.

## 7.2. Στόχοι θεραπειών και υλικό παρέμβασης.

Το συνολικό πρόγραμμα παρέμβασης στοχεύει στη βελτίωση της εικόνας του παιδιού, στην ανάπτυξη επικοινωνιακών δεξιοτήτων μέσα από κοινωνικές εμπειρίες ζωής, στην κατάκτηση συγκεκριμένων κοινωνικών δεξιοτήτων και «παράλληλα να βοηθά στη κατάκτηση άλλων δεξιοτήτων όπως ο οπτικο-κινητικός συντονισμός ο οποίος μαζί με τη βελτίωση της λεπτής κινητικότητας, μπορούν να βοηθήσουν στην ανάπτυξη της δεξιότητας της γραφής», (Δαραλής, 2002), στις υπόλοιπες ψυχοκινητικές δεξιότητες και στην ευρύτερη γνωστική του ανάπτυξη.

Αυτό γίνεται όταν μάθει το παιδί να οργανώνει και να κατηγοριοποιεί τις πληροφορίες. Ο εμπλουτισμός του λεξιλογίου του, μέσα από τη χρήση και την επεξεργασία του λόγου σε καθημερινές εμπειρίες ζωής, θα διευρύνει και την άμεση μνημονική του χωρητικότητα.

Είναι γνωστό ότι τα παιδιά με σύνδρομο Down παρουσιάζουν σημαντικό έλλειμμα ως προς τις κοινωνικές τους δεξιότητες. Η κατάκτηση των κοινωνικών δεξιοτήτων είναι μια αναγκαιότητα, διότι αυτές βοηθούν στη βελτίωση και ανάπτυξη πολλών τομέων που αφορούν την προσωπική και την κοινωνική ζωή του κάθε παιδιού.

Όσο αφορά την λογοθεραπεία όλοι οι στόχοι επικεντρώθηκαν στην ανάπτυξη του λόγου και της ομιλίας. Το πρόγραμμα που ακολουθήθηκε ήταν αυστηρά δομημένο για κάθε συνέδρια και παράλληλα με αυτό συμμετείχαν και οι γονείς στο σπίτι, αλλά και οι εκπαιδευτικοί στο σχολείο. Η συνεργασία με αυτούς ήταν μείζων σημασίας γιατί οι συνεδρίες 2 φορές στο Κ.Ε.Κ.Υ.Κ.ΑμεΑ την εβδομάδα δεν καλύπτουν γιατί την ολοκλήρωση των στόχων. Η επικοινωνία με το σχολείο αλλά και με τους άλλους ειδικούς ήταν εβδομαδιαία, και οι στόχοι καθορίζονταν από την διεπιστημονική ομάδα. (λογοθεραπευτής, εργοθεραπευτής, ψυχολόγος, ειδική παιδαγωγός).

Οι στόχοι για την λογοθεραπεία στα πλαίσια ενός εξαμήνου χωριστήκαν σε βραχυπρόθεσμοι (διάρκεια μια συνεδρία) και σε μακροπρόθεσμοι (στόχοι εξαμήνου).

Οι βραχυπρόθεσμοι στόχοι :

- Αναγνώριση / ανάκληση αντικείμενου. Για την αναγνώριση/ ανάκληση αντικειμένων χρησιμοποιήθηκαν ενσφηνώματα, τρισδιάστατα αντικείμενα, φρούτα, ζώα, κάρτες καθημερινών αντικειμένων, παραμύθια με εικόνες, παιχνίδια με εικόνες, εικόνες για περιγραφή.
- Αύξηση MLU ( μέσο μήκος φράσης). Για την αύξηση του MLU χρησιμοποιήθηκαν τρισδιάστατα αντικείμενα, φρούτα, ζώα, κάρτες καθημερινών αντικειμένων, κάρτες με ρήματα, εικόνες για περιγραφή.
- Ακουστική εκτέλεση εντολών. Για την ακουστική εκτέλεση εντολών χρησιμοποιήθηκαν τρισδιάστατα αντικείμενα, ζώα, φρούτα, κάρτες καθημερινών αντικειμένων, μπάλες, παιχνίδια.
- Σειροδέτησα εικόνων. Εικόνες για σειροθέτηση (3 πράξεων ), εικόνες (5 πράξεων), εικόνες (7 και πάνω πράξεων).
- Σωματογνωσία. Χρησιμοποιήθηκε καθρέπτης, κούκλες, βιβλία σωματογνωσίας.

Οι μακροπρόθεσμοι στόχοι: Οι μακροπρόθεσμοι στόχοι ή αλλιώς στόχοι εξαμήνου δεν αλλάζουν και μόνο όταν επιτευχθούν μπορούμε να προχωρήσουμε στους επόμενους.

Αυτοί είναι:

- Ανάπτυξη λόγου και ομιλίας.
- Αύξηση MLU.

### 7.3 Αποτελέσματα θεραπειών

Σύμφωνα με τους εμπλεκόμενους επαγγελματίες, έχει διαπιστωθεί θετική εξέλιξη. Το παιδί δείχνει να κατανοεί τις εντολές που παίρνει στα πλαίσια της εξατομικευμένης εκπαίδευσης, αλλά και στις εντολές που δίνονται στην ομάδα της τάξης του. Δέχεται υποδείξεις, μιμείται μια κίνηση και επαναλαμβάνει, ανταποκρίνεται συνήθως στην οριοθέτηση των κοινωνικά αποδεκτών συμπεριφορών. Οι εντολές που δέχεται είναι απλές, συγκεκριμένες και ενισχύονται άμεσα από τους εκπαιδευτικούς.

Στην αρχή κάθε έτους, εκπαιδευτικό προσωπικό και το ΚΕ.Κ.Υ.Κ.Α,μεΑ, συνεργάζονται για το πρόγραμμα παρέμβασης του παιδιού και ενημερώνουν τους γονείς.

Το πρόγραμμα παρέμβασης που ακολουθείται έχει ως προτεραιότητες κυρίως τη κοινωνικοποίηση του, την αυτονομία στην αυτοεξυπηρέτηση και τη κοινωνική του ενσωμάτωση. Η σχολική μάθηση ως στόχος δεν έχει τεθεί.

Ήδη από πέρυσι, ο Ν. απέκτησε πολύ καλό έλεγχο των σφικτήρων και αυτονομήθηκε στο χώρο της τουαλέτας. Όσο αφορά τις σχέσεις του με τα άλλα παιδιά του σχολείου, ακόμη παρουσιάζει κάποια μικροπροβλήματα συμπεριφοράς, που αντιμετωπίζονται όπως λένε, με εκπαιδευτικές μεθόδους. Ο Ν. χαρακτηρίζεται γενικά από καλή κοινωνική ένταξη στο πλαίσιο του σχολείου του, με κάποια όμως «διαλείμματα». Όσο αφορά την

ανάπτυξη του λόγου του έχει κάνει πολύ μεγάλα βήματα. Ήδη το MLU του έχει αυξηθεί και πλέον μπορεί να κάνει προτάσεις μονός του. Άπαντα σε ερωτήσεις «όπως τι κανείς;» και «που είσαι;» και ζητά ότι χρειάζεται όχι με μονολεκτικές λέξεις. Κατανοεί και ανταποκρίνεται στις εντολές που του δίνονται, εκφράζει τις επιθυμίες του και επικοινωνεί καλύτερα με λεκτικό τρόπο. Μπορεί να συγκεντρώνεται και να εργάζεται σε ατομικό κυρίως επίπεδο γύρω στη μισή ώρα με εναλλαγές δραστηριοτήτων. Έχει καλή επικοινωνία. Υστερεί λίγο στον εκφραστικό λόγο, ενώ κατανοεί και συνεργάζεται αρκετά καλά. Οι επόμενοι στόχοι θα έχουν σκοπό πάλι την ανάπτυξη του λόγου και της ομιλίας καθώς και τον εμπλουτισμό του βασικού λεξιλογίου.



## Βιβλιογραφία

### ΞΕΝΟΓΛΩΣΣΗ:

- ❖ Alton, S. (2005). *Fine motor skills in children with Down's Syndrome- Information Sheet*. Teddingtonq (U.K.): Down's Syndrome Association.
- ❖ Buckley, S. (1999). *Promoting the cognitive development of children with Down syndrome*. London, UK: Whurr Publishers.
- ❖ Duvall, E. (1970). *Family Development*. 4th edition. Philadelphia: Lippincoh
- ❖ Jarrett, M. (1995). **Babies with Down Syndrome- A parents' guide**. (2nd ed.) Woodbine House
- ❖ Selikowitz, M. (2006). *Down Syndrome- The facts*. New York: Oxford University Press.
- ❖ Kirk, S. A., Gallagher, J.J., & Anastasiou, J. (1993) *Educating Exceptional Children*. Boston: Houghton Mifflin Company.
- ❖ Lorenz, S. (1998). *Children with Down's syndrome*. Cambridge: David Fulton.
- ❖ Mills, S. (2006). *Continuing Pregnancy with a Diagnosis of Down's Syndrome*. Teddingtonq (U.K.): Down's Syndrome Association
- ❖ Murphy, A. (2001). *A child with Down Syndrome is born*. Baltimore: Paul Brookes.
- ❖ Pueschel, S. (2001). *A Parent's guide to Down syndrome-Toward a brighter future*. Baltimore: Paul Brookes.

### ΕΛΛΗΝΟΓΛΩΣΣΗ:

- ❖ Βασιλείου, Γ.Ε. (1998). *Τα εκπαιδεύσιμα νοητικά καθυστερημένα παιδιά και έφηβοι*. Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα.
- ❖ Βότση, Κ. Σ., Στυλιανίδου, Α. Γ. (2004). *Σύνδρομο Down*. Λευκωσία: Υπουργείο Παιδείας και Πολιτισμού.
- ❖ Δαραής, Κ. Α. (2002). *Ανάγνωση, γραφή και άτομα με σύνδρομο Down*. Θεσσαλονίκη: University Studio Press

- ❖ Δημητρόπουλος Ε. (2000). *Συμβουλευτική προσανατολισμός*,(τομ 1). Αθήνα: Γρηγόρη
- ❖ Κυπριωτάκη, Α. (2000). *Τα ειδικά παιδιά και η αγωγή τους*. Ηράκλειο: Ψυχοτεχνική
- ❖ Λογοθέτης, Ι. (1988). *Νευρολογία*. Θεσσαλονίκη: University Studio
- ❖ Μαλικιώση-Λοίζου Μ. (1993). *Συμβουλευτική Ψυχολογία*. Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα
- ❖ Παντελιάδου. Σ. (2000). *Μαθησιακές δυσκολίες και εκπαιδευτική πράξη*. Αθήνα: Ελληνικά γράμματα
- ❖ Παρασκευόπουλος, Ι. Ν. (1979). *Νοητική καθυστέρηση*. Αθήνα: του ιδίου
- ❖ Πολυχρονοπούλου, Σ. (2001). *Παιδιά και έφηβοι με ειδικές ανάγκες και δυνατότητες* (τόμ Β'). Αθήνα: της ίδιας
- ❖ Χρηστάκης, Κ. (2002). *Διδακτική προσέγγιση παιδιών και νέων με μέτριες και σοβαρές δυσκολίες μάθησης*. Αθήνα: Ατραπός.
- ❖ Burns, Y. & Gann, P. (1997). *Εκπαίδευση ατόμων με σύνδρομο Ντάουν*. Αθήνα: Έλλην.
- ❖ Dale, N. (2000). *Τρόποι Συνεργασίας με Οικογένειες Παιδιών με Ειδικές Ανάγκες*. (Αποστόλη Μ. Μετ.). Αθήνα: ΕΛΛΗΝ.
- ❖ Drife, J. & Magowan, B. (1999). *Κλινική μαιευτική και γυναικολογία*. Αθήνα: Παρισιάνου Α.Ε.
- ❖ Hodapp, R. M. (2003). *Αναπτυξιακές θεωρίες και αναπηρία*. Αθήνα: Μεταίχμιο.
- ❖ Ritsards, M. (2000). *Η Βρεφική ηλικία. Ο κόσμος του νεογέννητου*. Αθήνα: Ψυχογιός

- ❖ Shapiro J. P.(2004). *Μαιευτική & Γυναικολογική Νοσηλευτική*. Αθήνα: Έλλην
- ❖ Stopard, M. (2000). *Σύλληψη, Εγκυμοσύνη, Τοκετός*. Αθήνα: Μίνωας

## ΔΙΑΔΙΚΤΥΟ

- ❖ Βάρβογλη, Λ. (2009). *Όταν η οικογένεια έχει ένα παιδί με Ειδικές Ανάγκες*. Ανακτημένο στις 06 Μαΐου 2009 από το δικτυακό τόπο: [http://hamomilaki.blogspot.com/2009/05/blog-post\\_06.html](http://hamomilaki.blogspot.com/2009/05/blog-post_06.html)
- ❖ American Psychological Association. *Ορισμός συμβουλευτικής ψυχολογίας*. Ανακτημένο από το δικτυακό τόπο: [www.hiv-aids.gr/pages/k3ab.htm](http://www.hiv-aids.gr/pages/k3ab.htm)
- ❖ Pace, E. (1994). *Dr. Jerome Lejeune Dies at 67; Found Cause of Down Syndrome*. Ανακτημένο στις 12 Απριλίου του 1994 από το δικτυακό τόπο: <http://query.nytimes.com>.
- ❖ Buckley & Bird. (1993). *Teaching children with Down syndrome to read, Down Syndrome Research and Practice*. Ανακτημένο στις 12 Φεβρουαρίου του 1993 από το δικτυακό τόπο: <http://www.down-syndrome.org/perspectives/9/>

## Παράρτημα

**This is one mother's interpretation of the experience of  
having a child with Down's syndrome:**

## WELCOME TO HOLLAND

*“When you're going to have a baby, it's like planning a fabulous vacation trip - to Italy. You buy a bunch of guide books and make your wonderful plans. The Coliseum. The Michelangelo David. The gondolas in Venice. You may learn some handy phrases in Italian.*

*It's all very exciting.*

*After months of eager anticipation, the day finally arrives. You pack your bags and off you go. Several hours later, the plane lands. The stewardess comes in and says, "Welcome to Holland."*

*"Holland?!?" you say. "What do you mean, Holland?? I signed up for Italy! I'm supposed to be in Italy. All my life I've dreamed of going to Italy."*

*But there's been a change in the flight plan. They've landed in Holland and there you must stay.*

*The important thing is that they haven't taken you to a horrible, disgusting, filthy place, full of pestilence, famine and disease. It's just a different place. So you must go out and buy new guide books.*

*And you must learn a whole new language. And you will meet a whole new group of people you would never have met.*

*It's just a different place. It's slower-paced than Italy, less flashy than Italy. But after you've been there for a while and you catch your breath, you look around... and you begin to notice that Holland has windmills... and Holland has tulips. Holland even has Rembrandts.*

*But everyone you know is busy coming and going from Italy...and they're all bragging about what a wonderful time they had there. And for the rest of your life, you will say, "Yes, that's where I was supposed to go. That's what I had planned."*

*But... if you spend your life mourning the fact that you didn't get to Italy, you may never be free to enjoy the very special, the very lovely things... about Holland."*

By Emily Perl Kingsley

## ΚΑΝΑΜΕ ΕΝΑ ΠΑΙΔΙ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN

Μια συγκλονιστική ιστορία

*Διονύσης και Χριστίνα*

Έχω μεγάλο τρακ. Με έχουν φωνάξει μέσα να δω τη νεογέννητη κόρη μου και δεν μπορώ να κάνω βήμα. «Πήγαινε Διονύση» ακούω τους δικούς μου. Όλη η οικογένεια σε πελάγη ευτυχίας, ο αδελφός μου με την κάμερα να «τραβάει» τα πάντα. Μπαίνω και βλέπω το παιδί. Έρχονται και οι υπόλοιποι, όλοι να σας ζήσει, συγκίνηση, χαρά, σου μοιάζει, της μοιάζει... Νιώθω ότι το παιδί κάτι έχει. Σκέφτομαι ότι θα είναι από τον τοκετό.

Βλέπω από μακριά τον γιατρό να βγαίνει από το χειρουργείο με τη ρόμπα. Παρατάω το παιδί και τους υπόλοιπους, τρέχω και τον ρωτάω «γιατρέ, τι έχει το παιδί;». Μου απαντάει: «Τίποτε δεν έχει». Για να το λέει ο γιατρός, όλα θα είναι μια χαρά. Σε λίγο βλέπω και τη γυναίκα μου που μόλις έχει βγει από το χειρουργείο. Είμαστε ευτυχισμένοι.

Με φωνάζουν στην εντατική. Δεν μπορώ να καταλάβω γιατί. Όλα είναι μια χαρά, τι γυρεύει το παιδί μου στην εντατική; Τη στιγμή που φοράω τη ρόμπα για να μπω μέσα βλέπω τον γιατρό με κάποια νεογνολόγο και κάτι σαν να λένε: «Του το είπες;».

Η νεογνολόγος έχει αρχίσει να λέει: «Μην ανησυχείτε, γεννήθηκε με ένα πρόβλημα, υπάρχουν όμως ιδρύματα και ειδικά σχολεία». Δεν προλαβαίνω να σκεφτώ. Ανοίγω μια πόρτα, αρχίζω να κατεβαίνω σκάλες, βρίσκομαι έξω από το μαιευτήριο. Πάω και κάθομαι δίπλα σε κάτι σύρματα. Δεν είναι μόνο πανικός. Είναι φόβος, είναι στενοχώρια, είναι θάνατος.

Κάποια στιγμή συνειδητοποιώ ότι η Χριστίνα, η γυναίκα μου, είναι ακόμα μέσα στην ανάνηψη και τρέχω να της μιλήσω. Οι άλλοι με πείθουν να μην της το πω ακόμα. Την ανεβάζουν επάνω, στο δωμάτιό της. Εκείνη ταλαιπωρημένη αλλά στον έβδομο ουρανό.

Όλοι εμείς οι υπόλοιποι «μαγκωμένοι». Ούτε λουλούδια ούτε μπαλόνια ούτε τίποτε. Κάθε τόσο ένας-ένας βγαίνουμε έξω, δήθεν να πάμε να κάνουμε τσιγάρο.

Κανονίζουμε να της το πούμε το επόμενο πρωί, εγώ και ο γιατρός.

Μπαίνουμε στο δωμάτιο της Χριστίνας. Ο γιατρός της λέει: «Γέννησες ένα κορίτσι που δεν θα είναι όμορφο σαν τη Σοφία Λόρεν». Η γυναίκα

μου δεν καταλαβαίνει. Του απαντάει:

«Για τα δικά σου μάτια. Για τα δικά μου μάτια είναι το ομορφότερο κορίτσι του κόσμου». Ο γιατρός συνεχίζει να λέει μπουρδες. Του λέω «σταμάτα».

Προσπαθώ να της εξηγήσω.

Η γυναίκα μου ζητεί φάρμακα για να «κόψει» το γάλα. Δεν θέλει ούτε να θηλάσει ούτε να δει το παιδί. Έχει μια απόλυτη άρνηση. Εγώ το ίδιο.

Πρέπει να αποφασίσουμε τι θα κάνουμε. Έχουμε εγκλωβιστεί, δεν σηκώνουμε τα τηλέφωνα, η μοναδική λέξη που ακούγεται είναι η λέξη «ίδρυμα».

Πηγαίνουμε και βλέπουμε κάποια τέτοια ιδρύματα. Αντικρίζουμε τρομερά πράγματα εκεί μέσα. Στο μαιευτήριο δεν δείχνουν την παραμικρή ευαισθησία. Θέλουν να μα περάσουν αυτό το «Νέοι είστε ακόμα, μη χαραμίσετε τη ζωή σας...». Στην εντατική, όπου θα μείνει το παιδί 14 ολόκληρες ημέρες το έχουν δίπλα από τον κάδο με τα σκουπίδια. Μας προτείνουν και μια άλλη λύση: ευθανασία. Μας δίνουν και το τηλέφωνο μιας κλινικής.

Όλα αυτά τέλειωσαν την πρώτη φορά που την πήραμε αγκαλιά. Όλες τις ημέρες στο μαιευτήριο μας είχαν φτιάξει την εικόνα ενός παιδιού το οποίο δεν θα ζήσει, δεν θα περπατήσει, δεν ακούει, έχει πρόβλημα στην καρδιά κτλ. Αυτό το παιδί ήταν ένα «δεν», ένα τέρας.

Τίποτε από αυτά δεν ίσχυε. Το παιδί μας και περπατάει και ακούει και βλέπει και παίζει και γελάει. Έχει Σύνδρομο Down· μόλις 28 ετών η γυναίκα μου, ήταν αυτή η μία στις 9.500. Εμείς δεν έχουμε πρόβλημα, οι άλλοι μάς το δημιουργούν. Θα το παλέψουμε. Μερικές φορές την κοιτάζουμε και νιώθουμε ενοχές για αυτά που μα είχαν πείσει να σκεφτόμαστε τότε. Σήμερα η Αναστασία μας είναι 22 μηνών.

*BHMagazino, 24 Ιουνίου 2007*