



**ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ ΗΠΕΙΡΟΥ**

**ΤΜΗΜΑ ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ**

**ΑΚΑΔΗΜΑΪΚΟ ΕΞΑΜΗΝΟ: 9<sup>ο</sup>**

**Πτυχιακή εργασία της φοιτήτριας**

**Δεβετζίδου Άννα – Α.Μ. 11982**

*με θέμα*

*« Νευροψυχολογικό και συμπεριφορικό προφίλ  
παιδιών με υδροκεφαλία, μικροκεφαλία και δισχιδή ράχη »*

**Επιβλέπουσα καθηγήτρια: Κουτσομπίνα Βασιλική**

**Ακαδημαϊκό έτος 2012-2013**



## ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

Πρόλογος .....	σ. 5
Περίληψη .....	σ. 6
Τι είναι Παιδονευροψυχολογία .....	σ. 7

### A' Μέρος

#### Εισαγωγή

α) Ανατομία Κοιλιακού Συστήματος Εγκεφάλου .....	σ. 9
β) Η φυσιολογία του Εγκεφαλονωτιαίου Υγρού ( ENY).....	σ. 10
1.1 Ορισμός υδροκεφαλίας .....	σ. 11
1.2 Τύποι υδροκεφαλίας .....	σ. 12
1.3 Αίτια υδροκεφαλίας .....	σ. 14
1.4 Επιδημιολογία υδροκεφαλίας .....	σ. 14
1.5 Νευροψυχολογικό προφίλ παιδιών με υδροκεφαλία.....	σ. 15
1.6 Γνωστικό προφίλ παιδιών με υδροκεφαλία.....	σ. 18
1.7 Ψυχοκοινωνικό και συμπεριφορικό προφίλ παιδιών με υδροκεφαλία.....	σ. 20
1.8 Διάγνωση μαθησιακών διαταραχών σε παιδιά με υδροκεφαλία.....	σ. 21
1.9 Δοκιμασίες αξιολόγησης σε παιδιά με υδροκεφαλία .....	σ. 22
1.10 Θεραπευτική παρέμβαση χειρουργικού τύπου σε παιδιά με υδροκεφαλία.....	σ. 22
1.11 Παρέμβαση ειδικών επιστημόνων σε παιδιά με υδροκεφαλία.....	σ. 25
1.12 Συμπεράσματα.....	σ. 26

### B' Μέρος

#### Εισαγωγή

2.1 Παθολογική Ανάπτυξη της κεφαλής .....	σ. 28
2.2 Ορισμός μικροκεφαλίας .....	σ. 29
2.3 Τύποι μικροκεφαλίας .....	σ. 30
2.4 Αίτια μικροκεφαλίας .....	σ. 30
2.5 Επιδημιολογία μικροκεφαλίας .....	σ. 32

2.6 Διάγνωση μικροκεφαλίας .....	σ. 33
2.7 Νευρογνωστικό και συμπεριφορικό προφίλ παιδιών με μικροκεφαλία.....	σ. 34
2.8 Σύνδεση μικροκεφαλίας με άλλα σύνδρομα.....	σ. 35
2.9 Θεραπευτική παρέμβαση των παιδιών με μικροκεφαλία .....	σ. 39
2.10 Συμπεράσματα .....	σ. 40

### Γ' Μέρος

#### Εισαγωγή

3.1 Η υγιής ανάπτυξη της σπονδυλικής στήλης .....	σ. 42
3.2 Ορισμός δισχιδούς ράχης .....	σ. 43
3.3 Τύποι δισχιδούς ράχης .....	σ. 44
3.4 Αίτια δισχιδούς ράχης .....	σ. 46
3.5 Επιδημιολογία Δισχιδούς ράχης .....	σ. 47
3.6 Διάγνωση Δισχιδούς ράχης .....	σ. 51
3.7 Νευροψυχολογικό και αναπτυξιακό προφίλ παιδιών με δισχιδή ράχη.....	σ. 52
3.8 Γνωστικό προφίλ παιδιών με δισχιδή ράχη.....	σ. 55
3.9 Ψυχοκοινωνικό και συμπεριφορικό προφίλ παιδιών με δισχιδή ράχη.....	σ. 59
3.10 Θεραπευτική παρέμβαση χειρουργικού τύπου στα παιδιά με δισχιδή ράχη.....	σ. 61
3.11 Παρέμβαση ειδικών για την αποκατάσταση παιδιών με δισχιδή ράχη....	σ. 62
3.12 Συμπεράσματα .....	σ. 66
Βιβλιογραφία .....	σ. 68
Παράρτημα Ι .....	σ. 73
Παράρτημα ΙΙ .....	σ. 74
Παράρτημα ΙΙΙ .....	σ. 75

## Πρόλογος

Η βιβλιογραφική αυτή εργασία εκπονήθηκε με ιδιαίτερη επιμέλεια από τη φοιτήτρια Δεβετζίδου Άννα με τη συνεργασία της επιβλέπουσας καθηγήτριας κυρίας Κουτσομπίνα Βασιλικής με θέμα « *Το νευροψυχολογικό και συμπεριφορικό προφίλ των παιδιών με υδροκεφαλία, μικροκεφαλία και δισχιδή ράχη* ».

**Σκοπός της εργασίας** ήταν να γίνει μια συνολική παρουσίαση των τριών διαταραχών. Πιο συγκεκριμένα, να γίνει εκτενής αναφορά σε κάθε πάθηση, στα αίτια που την προκαλούν, στην επιδημιολογία, στις σύγχρονες μεθόδους διάγνωσης της νόσου, στο νευροψυχολογικό και συμπεριφορικό προφίλ των παιδιών που πάσχουν από αυτές.

Επιπλέον, γίνεται λόγος για τις θεραπευτικές μεθόδους χειρουργικού τύπου που εφαρμόζονται μέχρι σήμερα. Τα προγράμματα παρέμβασης που ακολουθούν οι ειδικοί όπως ψυχολόγοι, λογοθεραπευτές, εργοθεραπευτές, φυσιοθεραπευτές, εκπαιδευτικοί αλλά και το σπουδαίο ρόλο της οικογένειας στην υποστήριξη και στην καλύτερη δυνατή πρόγνωση των παιδιών που πάσχουν από τις προαναφερθείσες παθήσεις.

Ελπίζουμε πως οι στόχοι - που είχαν τεθεί εξ αρχής - για τη δημιουργία μιας πτυχιακής εργασίας που θα είναι πλήρης και θα οδηγεί την έρευνα ένα βήμα πιο πέρα να έχουν επιτευχθεί με τον καλύτερο δυνατό τρόπο.

## Περίληψη

Η εργασία χωρίζεται σε τρία μέρη και κάθε μέρος αντιστοιχεί σε μια από τις 3 παθήσεις. Στο πρώτο γίνεται παρουσίαση της υδροκεφαλίας, στο δεύτερο της μικροκεφαλίας και στο τρίτο μέρος της δισχιδούς ράχης.

Πιο συγκεκριμένα, στο πρώτο μέρος γίνεται παρουσίαση της υδροκεφαλίας, στους τύπους της και στα αίτια που πιθανόν προκαλούν την ασθένεια. Έπειτα, παρουσιάζονται αναλυτικά στοιχεία για τους τρόπους διάγνωσης της ασθένειας, την επιδημιολογία και την κλινική εικόνα των παιδιών με υδροκέφαλο. Ειδικότερα, γίνεται αναφορά στις μαθησιακές δυσκολίες που αντιμετωπίζουν τα παιδιά σε γνωστικό επίπεδο, στο νευροψυχολογικό και συμπεριφορικό προφίλ τους καθώς και στην θεραπευτική παρέμβαση, η οποία βοηθά στη βελτίωση της υδροκεφαλίας αλλά δεν μπορεί να εξαλείψει εξ' ολοκλήρου τα συμπτώματά της. Κατά τον ίδιο τρόπο γίνεται παρουσίαση και των άλλων δυο παθήσεων, της μικροκεφαλίας και της δισχιδούς ράχης.

Σαν αποτέλεσμα, και για τις 3 παθήσεις κρίνεται απαραίτητη καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής τους η παρέμβαση ειδικών (νευρολόγων, γιατρών διαφόρων ειδικοτήτων, λογοθεραπευτών, εργοθεραπευτών, ψυχολόγων, εκπαιδευτικών) για την ψυχοκινητική ανάπτυξη και υποστήριξη των παιδιών αυτών.

Επιπλέον, είναι αναγκαία η ενημέρωση του οικογενειακού περιβάλλοντος για τη φύση της διαταραχής και τους τρόπους που μπορούν να βοηθήσουν το παιδί τους μακροπρόθεσμα.

Στο τέλος, κάθε μέρους γράφονται τα συμπεράσματα που αφορούν κυρίως στο ποιες είναι οι επιστημονικές εξελίξεις που έχουν λάβει χώρα μέχρι σήμερα και το τι θα προτείναμε να ερευνηθεί μελλοντικά για την καλύτερη αντιμετώπιση των διαταραχών αυτών.

**Λέξεις – κλειδιά :** υδροκεφαλία, μικροκεφαλία, δισχιδής ράχη, αίτια, επιδημιολογία, νευροψυχολογικό προφίλ, γνωστικό προφίλ, θεραπευτικές προσεγγίσεις.

## Τι είναι η Παιδονευροψυχολογία;

Ο όρος “ Παιδονευροψυχολογία” αναφέρεται στην επιστήμη που προσπαθεί να αναδείξει και να κάνει κατανοητές τις σχέσεις μεταξύ εγκεφάλου και συμπεριφοράς σε παιδιά και εφήβους.

Ο κλάδος της Παιδονευροψυχολογίας φαίνεται ότι παρουσίασε ραγδαία εξέλιξη τα τελευταία χρόνια, καθώς διατηρεί έναν μοναδικό ρόλο στην αξιολόγηση και αποκατάσταση ελλειμμάτων σε παιδιά με αναπτυξιακές, επίκτητες και νευροεκφυλιστικές διαταραχές του κεντρικού νευρικού συστήματος. Δεν αποτελεί πλέον μια προέκταση της εφαρμογής της Νευροψυχολογίας ενηλίκων, αλλά μια ανεξάρτητη και εκτεταμένη περιοχή κλινικής πρακτικής και ερευνητικής δραστηριότητας.

Διαθέτει δικά της εργαλεία για την εκτίμηση των γνωστικών λειτουργιών, της συμπεριφοράς, των κοινωνικών δεξιοτήτων και της συναισθηματικής κατάστασης των παιδιών και των εφήβων (Spreng, 2007).

Η νευροψυχολογική εκτίμηση στα παιδιά και στους εφήβους είναι χρήσιμη για την αναγνώριση μιας πιθανής νευρολογικής διαταραχής, στην υποβοήθηση της διάκρισης μεταξύ διάφορων νευρολογικών καταστάσεων ή μεταξύ ψυχιατρικών και νευρολογικών διαταραχών, καθώς και στην παροχή συμπεριφορικών δεδομένων για τον εντοπισμό της εστίας ή τουλάχιστον της ημισφαιρικής πλευράς μιας βλάβης.

Υπάρχουν καταστάσεις όπως είναι οι τοξικές εγκεφαλοπάθειες και η ήπια τραυματική εγκεφαλική βλάβη (κρανιοεγκεφαλική κάκωση), στις οποίες ακόμα και οι πιο ευαίσθητες εργαστηριακές αναλύσεις (πχ. SPECT, PET, MRI) μπορεί να μην είναι διαγνωστικά επαρκείς. Σε αυτές τις καταστάσεις τα νευροψυχολογικά ευρήματα μπορεί να είναι κρίσιμα για τη διάγνωση.

Ακόμα και όταν η περιοχή και η έκταση μιας εγκεφαλικής βλάβης έχουν απεικονιστεί, η εικόνα δεν θ’ αναγνωρίσει τη φύση της βλάβης και των συνοδών ελλειμμάτων, γι’ αυτό είναι απαραίτητη η νευροψυχολογική εκτίμηση.

Ως εκ τούτου οι νευροψυχολογικές εκτιμήσεις συνιστούν ουσιαστικό τμήμα του νευροδιαγνωστικού μηχανισμού σε ενήλικες και παιδιά. Ωστόσο, ο τρόπος διεξαγωγής των εκτιμήσεων αλλά και των παρεμβάσεων που θα προκύψουν από αυτές υπαγορεύονται από μοντέλα τα οποία λαμβάνουν υπόψη τις ιδιαιτερότητες της ηλικιακής ομάδας στην οποία απευθύνονται, ιδιαίτερα δε όταν αφορά τα παιδιά (Μαλεγιαννάκη & Μεσσίνης, 2012).

## **Α΄ ΜΕΡΟΣ**

## **ΕΙΣΑΓΩΓΗ**

### **α) Ανατομία Κοιλιακού Συστήματος Εγκεφάλου**

Ο εγκέφαλος καλύπτεται από δύο μεμβράνες:

*(α) τη σκληρά (αρκετά παχιά και αδιαφανής) και κάτωθεν αυτής*

*(β) την αραχνοειδή (λεπτή και διαφανής).*

Κάτωθεν της αραχνοειδούς μήνιγγας, εντός του υπαραχνοειδούς χώρου, κυκλοφορεί το ENY.

Το κοιλιακό σύστημα του εγκεφάλου αποτελείται από τις δύο πλάγιες κοιλίες που βρίσκονται στο βάθος των ημισφαιρίων, την τρίτη κοιλία που κείται στο μέσον και κάτωθεν των δύο ημισφαιρίων (μεταξύ των δύο οπτικών θαλάμων) και την τετάρτη κοιλία που αποτελεί τη συνέχεια της προηγούμενης και βρίσκεται στο κατώτερο εγκεφαλικό στέλεχος (γέφυρα και προμήκης μυελός) και έμπροσθεν της παρεγκεφαλίδας.

Οι πλάγιες κοιλίες επικοινωνούν δια του τρήματος του Μονρο με την τρίτη κοιλία, ενώ η τελευταία μέσω ενός λεπτού πόρου, (υδραγωγός Sylvius) ο οποίος διαπερνά κεντρικά το ανώτερο εγκεφαλικό στέλεχος (μεσεγκέφαλος), καταλήγει στην τετάρτη κοιλία από όπου το ENY προωθείται (με τη βοήθεια του παλμικού κύματος των αρτηριών του εγκεφάλου) προς τον υπαραχνοειδή χώρο στη βάση του εγκεφάλου.

Εντός του υπαραχνοειδούς χώρου το ENY ακολουθεί **δύο ανεξάρτητες πορείες:**

(α) είτε ανέρχεται (κινούμενο εντός του υπαραχνοειδούς χώρου περιβρέχοντας όλη την εξωτερική επιφάνεια του εγκεφάλου), προς το φλεβικό σύστημα της κορυφής του εγκεφάλου (άνω οβελιαίος κόλπος) δια μέσου του οποίου (με τη βοήθεια μικρών ηθμών, των Πακχιονίων σωματίων) αποχετεύεται (επιστρέφει) στη φλεβική κυκλοφορία

(β) είτε ρέει προς τη σπονδυλική στήλη που εμπεριέχει τον νωτιαίο μυελό (Kallas, 2001).

## **β) Η φυσιολογία του εγκεφαλονωτιαίου υγρού ( ENY)**

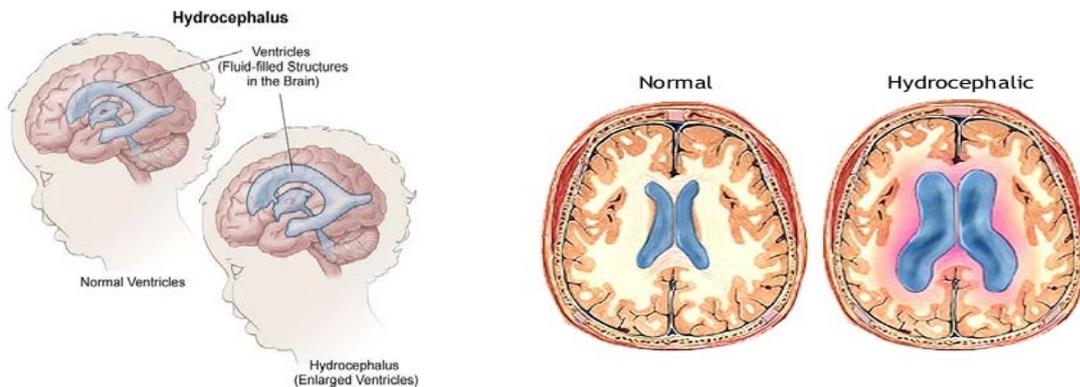
Υπό φυσιολογικές συνθήκες, το ENY παράγεται μέσα στο κοιλιακό σύστημα από τα χοριοειδή πλέγματα («ανθοκραμβοειδείς» σχηματισμοί από κυβικό επιθήλιο) που αποτελούν συνέχεια του επενδύματος των κοιλιών και διαθέτουν πλούσια αγγείωση. Τα χοριοειδή πλέγματα λειτουργούν ως ηθμός (φίλτρα) των κυτταρικών στοιχείων και των λοιπών μεγαλομοριακών σχηματισμών του αίματος.

Το τελικό προϊόν (κατά 99% ύδωρ), δηλαδή το εγκεφαλονωτιαίο υγρό περιέχει ηλεκτρολύτες όπως κάλιο, νάτριο, ασβέστιο, χλώριο (K, Na, Ca, Cl), γλυκόζη και μικρή ποσότητα λευκόματος (<0.5 g/L).

Ο φυσιολογικός εγκέφαλος καθημερινά μπορεί να παράγει μισό λίτρο εγκεφαλονωτιαίου υγρού (20 ml/ώρα), ενώ η πίεση του υγρού κυμαίνεται από 0-18 cm H<sub>2</sub>O (ή 0-15 mmHg), ανάλογα με τη στάση του σώματος και τη δραστηριότητα του ατόμου. Ο συνολικός όγκος του κυκλοφορούντος ENY είναι 150 ml (κοιλιακό σύστημα = 30 ml και υπαραχνοειδής χώρος = 120 ml).

Τέλος, το γεγονός ότι ο εγκέφαλος (με μάζα 1300-1400 gr.), επιπλέει εντός του ENY, έχει ως αποτέλεσμα να έχει λειτουργικό βάρος μόνον 50 gr (Martin, 2005).

## 1.1 Ορισμός υδροκεφαλίας



Η υδροκεφαλία είναι μια κατάσταση του εγκεφάλου που χαρακτηρίζεται από παθολογική συγκέντρωση εγκεφαλονωτιαίου υγρού (ΕΝΥ). Ο όρος «υδροκέφαλος» προέρχεται από τη λέξη «ύδωρ» και «κεφάλι» και σημαίνει «νερό μέσα στο κεφάλι».

Το εγκεφαλονωτιαίο υγρό φαίνεται να παράγεται μέσα σε ειδικούς θύλακες του εγκεφάλου που ονομάζονται «κοιλίες». Με τη σειρά του, το υγρό κυκλοφορεί γύρω από τον εγκέφαλο και το νωτιαίο μυελό, λειτουργώντας προστατευτικά και υποστηρικτικά για το κεντρικό νευρικό σύστημα (ΚΝΣ). Παράγεται συνεχώς και αναρροφάται με ρυθμό περίπου μισού λίτρου την ημέρα.

Οι ανωμαλίες του νευρικού σωλήνα οφείλονται σε αδυναμία σύγκλεισης της νευρικής πλάκας κατά το σχηματισμό του νευρικού σωλήνα τις πρώτες 28 μέρες μετά τη σύλληψη. Παλαιότερα ήταν μια από τις πιο συνηθισμένες σοβαρές δυσπλασίες που ανιχνεύονταν κατά τη γέννηση (Lissauer et al., 2008).

Έχει βρεθεί από τους επιστήμονες πως υπό φυσιολογικές συνθήκες το εγκεφαλονωτιαίο υγρό παράγεται μέσα στις κοιλίες από τα χοριοειδή πλέγματα και στη συνέχεια διοχετεύεται είτε προς τη βάση του κρανίου και στον σπονδυλικό σωλήνα (όπου εμπεριέχεται ο νωτιαίος μυελός) είτε προς την κορυφή του εγκεφάλου όπου στη συνέχεια αποχετεύεται στο φλεβικό σύστημα (δια μέσου του άνω οβελιαίου κόλπου) (Lindsay, 2004).

Όμως, σε παθολογικές καταστάσεις μπορεί να συσσωρευτεί μέσα στις κοιλίες του εγκεφάλου ή ακόμα και γύρω από αυτόν. Έτσι οι κοιλίες διογκώνονται, κάτι που μπορεί να γίνει εμφανές με μια αξονική ή μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου. Η υπερβολική συσσώρευση εγκεφαλονωτιαίου υγρού ονομάζεται υδροκέφαλος και μπορεί να συνοδεύεται από αύξηση της ενδοκρανιακής πίεσης, μια κατάσταση που μπορεί να είναι ιδιαίτερα απειλητική για την υγεία και πιθανόν για τη ζωή του ασθενούς. Ο υδροκέφαλος μπορεί να προκύψει είτε από μια απόφραξη στην φυσιολογική κυκλοφορία του υγρού εξαιτίας

διαταραχής της επαναρρόφησής του, είτε σε περίπτωση υπερπαραγωγής του υγρού (Stranjalis et al., 2001).

Η κύρια λειτουργία του εγκεφαλονωτιαίου υγρού είναι η προστασία του εγκεφάλου και του νωτιαίου μυελού από την επαφή τους με την ανώμαλη εσωτερική επιφάνεια του κρανίου και της σπονδυλικής στήλης (απορρόφηση των κραδασμών), τόσο κατά τις κινήσεις του σώματος μας, όσο και κατά τα ελαφρά ατυχήματα που μπορεί να μας συμβούν στην καθημερινότητα μας. Επιπλέον, το ΕΝΥ ρυθμίζει τη μεταφορά ορισμένων θρεπτικών ουσιών προς το νευρικό σύστημα, ενώ παράλληλα «ξεπλένει» τον νευρικό ιστό από τα προϊόντα του μεταβολισμού τους (Lindsay, 2004).

Κάνοντας μια ιστορική αναδρομή, μπορεί να διαπιστώσει κανείς πως τον όρο «υδροκέφαλο» τον χρησιμοποίησε πριν από χιλιάδες χρόνια πρώτος ο Ιπποκράτης, με στόχο να περιγράψει τα νεογέννητα και τα βρέφη που παρουσίαζαν διόγκωση της κεφαλής (Kallas, 2001).

## **1.2 Τύποι υδροκεφαλίας**

### **1. Ο αποφρακτικός τύπος:**

Στον αποφρακτικό υδροκέφαλο εντοπίζεται κάποιο εμπόδιο στην ομαλή κυκλοφορία και παροχέτευση του εγκεφαλονωτιαίου υγρού. Μπορεί να οφείλεται σε μια στένωση (για παράδειγμα σε στένωση του υδραγωγού του εγκεφάλου) ή σε πίεση των κοιλοτήτων που αθροίζουν το υγρό λόγω όγκου ή πιθανότατα κάποιας άλλης αιτίας. Τρόπος αντιμετώπισης για να ανατραπεί το εμπόδιο θα είναι στην μια περίπτωση να γίνει χειρουργική αφαίρεση του όγκου ή να βρεθεί μια εναλλακτική οδός αποχέτευσης του υγρού όπως για παράδειγμα να γίνει τοποθέτηση βαλβίδας ή μια χειρουργική επέμβαση που γίνεται ενδοσκοπικά και ονομάζεται 3<sup>η</sup> κοιλιοστομία.

### **2. Ο μη αποφρακτικός τύπος / επικοινωνών τύπος:**

Σε αυτό το τύπο υδροκεφαλίας δε φαίνεται να υπάρχει κάποιο κώλυμα στην κυκλοφορία του υγρού αλλά στην απορρόφησή του από τα σημεία, όπου το υγρό μεταπηδά στη φλεβική κυκλοφορία (στο αίμα). Η θεραπεία και πάλι γίνεται χειρουργικά με την τοποθέτηση βαλβίδας, προκειμένου να αποσυμπιεστεί ο εγκέφαλος και το υγρό να διοχετευτεί σε άλλες κοιλότητες του σώματος όπως για παράδειγμα στην περιτοναϊκή κοιλότητα, δηλαδή στην κοιλιά του ασθενούς.

### **3. Ο παιδικός υδροκέφαλος:**

Το μεγαλύτερο ποσοστό των περιπτώσεων υδροκεφαλίας συναντάται στην παιδική ηλικία. Αυτή η διαταραχή μπορεί να οφείλεται σε μια αναπτυξιακή διαταραχή των ανατομικών στοιχείων του εγκεφάλου και του κρανίου, σε κάποιο όγκο ή σε άλλη δυσπλασία. Είναι εξαιρετικά σημαντικό ο παιδίατρος να διαγιγνώσκει άμεσα την υδροκεφαλία και να παραπέμπει τις περιπτώσεις στο νευροχειρουργό για περαιτέρω διερεύνηση, θεραπεία και παρακολούθηση. Η ανάπτυξη υδροκεφαλίας που δεν αντιμετωπίζεται έγκαιρα μπορεί να έχει τραγικές επιπτώσεις στην υγεία και την ανάπτυξη ενός παιδιού. Η αύξηση της ενδοκρανιακής πίεσης μπορεί να απειλήσει άμεσα τη ζωή του παιδιού και να απαιτεί επείγουσα νευροχειρουργική αντιμετώπιση.

### **4. Ο υδροκέφαλος φυσιολογικής πίεσης:**

Ο υδροκέφαλος φυσιολογικής πίεσης είναι ένα σύνδρομο που παρατηρείται κυρίως σε άτομα που ανήκουν στην τρίτη ηλικία. Στα άτομα που ανήκουν σε αυτό το ηλικιακό φάσμα παρατηρείται πως το εγκεφαλονωτιαίο υγρό (ENY) συσσωρεύεται στις κοιλίες του εγκεφάλου. Τότε οι κοιλίες διογκώνονται, αυτό όμως δεν συνοδεύεται απαραίτητα από αυξημένη ενδοκρανιακή πίεση. Το σύνδρομο περιλαμβάνει 3 βασικά συμπτώματα:

**A) διαταραχές στη βάρδιση**

**B) ήπια άνοια και**

**Γ) διαταραχές στον έλεγχο της ούρησης.**

Αυτό το είδος υδροκέφαλου μπορεί να παρατηρηθεί μετά από τραύμα ή λοίμωξη του εγκεφάλου, αν και στις περισσότερες περιπτώσεις δεν μπορεί να ανευρεθεί σε ποια αιτία ακριβώς οφείλεται η εμφάνιση της διαταραχής.

Ακόμα, χρειάζεται να συνυπολογιστεί πως στην τρίτη ηλικία μπορεί να παρατηρηθεί η ίδια συμπτωματολογία δηλαδή διαταραχές βάρδισης, άνοια, διαταραχές της μνήμης και του ελέγχου της ούρησης και από άλλες παθολογικές καταστάσεις, όπως νόσος Alzheimer ή αγγειακά εγκεφαλικά επεισόδια.

Μερικές φορές η διάγνωση είναι δύσκολη και απαιτείται διεπιστημονική συνεργασία ειδικών όπως νευρολόγου, νευροχειρουργού, οικογενειακού γιατρού και ψυχολόγου (Lindsay et al., 2004).

### 1.3 Αίτια υδροκεφαλίας

Τα αίτια της υδροκεφαλίας ποικίλλουν ανάλογα το περιστατικό. Αν θέλαμε όμως να κατηγοριοποιήσουμε με κάποιο τρόπο τις βασικότερες αιτίες που προκαλούν το σύνδρομο, θα λέγαμε ότι είναι:

- *τραυματισμοί στο κεφάλι*
- *γενετική κληρονομικότητα ή αναπτυξιακές διαταραχές*
- *επιπλοκές εξαιτίας πρόωρης γέννησης όπως ενδοκοιλιακή αιμορραγία*
- *ασθένειες όπως μηνιγγίτιδα, όγκοι ή δυσπλασίες, δισχιδής ράχη*  
(Burmeister et al, 2005· Beni- Adani et al., 2006).

### 1.4 Επιδημιολογία υδροκεφαλίας

Ο υδροκέφαλος αποτελεί την πιο συχνή συγγενή ανωμαλία του Κεντρικού Νευρικού Συστήματος (Κ.Ν.Σ.). Εμφανίζεται στα παιδιά κατά τη γέννησή τους ή εντός του πρώτου έτους της ηλικίας τους, με συχνότητα εμφάνισης 0,3 με 2,5% σε 1.000 γεννήσεις ζώντων. Διακρίνεται σε πρωτοπαθή και δευτεροπαθή. Η πρόωρη κύηση, οι λοιμώξεις του Κεντρικού Νευρικού Συστήματος, οι νεοπλασίες και οι κακώσεις-τραυματισμοί κατά τη διάρκεια του τοκετού, είναι τα κύρια αίτια του δευτεροπαθή υδροκέφαλου στα παιδιά. Είναι ίσως η συχνότερη παιδονευροχειρουργική πάθηση. Ο επιπολασμός του συγγενούς υδροκέφαλου έχει υποκειμένες αιτίες που ενοχοποιούνται όπως χρωμοσωμικές ανωμαλίες (τρισωμία 21, 18, 13, τριπλοειδία), γενετικά σύνδρομα, εμβρυικές μολύνσεις όπως κυττα-ρομεγαλοϊός, τοξοπλάσμωση ή ερυθρά και εγκεφαλική αιμορραγία. Η αιτία όμως της ανωμαλίας είναι δύσκολο να αποδοθεί συγκεκριμένα, αφού τυχαίνει να εμπλέκονται ταυτόχρονα γενετικοί παράγοντες όπως για παράδειγμα στένωση υδραγωγού, ατρησία τρημάτων Luschka, κύστη Dandy – Walker. Ανωμαλία Arnold- Chiari αλλά και περιβαλ- λοντικοί παράγοντες όπως ουλές, λοιμώξεις των κοιλιών, φλεγμονές χοριοειδούς, αραχνο-ειδών μηνίγγων από λοιμώξεις ή αιμορραγίες. Σωτήρια σε αυτές τις περιπτώσεις είναι η διαδικασία του προγεννητικού ελέγχου που πραγματοποιείται με υπερηχογραφική απεικόνιση της διόγκωσης των εγκεφαλικών κοιλιών. Οι νεότερες νευροχειρουργικές τεχνικές στη χειρουργική αντιμετώπιση του υδροκέφαλου στα παιδιά, έχουν αυξήσει πολύ το προσδόκιμο του μέσου όρου ζωής τους, γιατί συνέβαλαν στη μείωση της θνητότητας και της θνησιμότητας. Στις

μέρες μας τα παιδιά με υδροκέφαλο, που αντιμετωπίζονται χειρουργικά, επιζούν σε ποσοστό περισσότερο του 90% των περιπτώσεων (Wang et al., 2005).

Έρευνες μάλιστα έχουν δείξει ότι τα παιδιά, τα οποία αντιμετωπίζονται χειρουργικά από τα πρώτα στάδια της ζωής τους (νεογνική ηλικία), παρουσιάζουν καλύτερη πρόγνωση όσον αφορά στις νοητικές τους λειτουργίες και στις τυχόν μαθησιακές δυσκολίες που μπορεί να εμφανίσουν (Beni- Adani et al., 2006· Yeates et al., 2003).

Στη Σουηδία υποβάλλονται σε επέμβαση για υδροκέφαλο περί τους 4 ως 5 ενήλικες ανά 100.000 κατοίκους κάθε χρόνο, ενώ το 1/3 από αυτούς πάσχει από ιδιοπαθή υδροκέφαλο. Τη δεκαετία του 1970, τα δεδομένα δείχνουν ότι αφορούσε 4 στις 1.000 γεννήσεις ζώντων νεογνών. Αυτή ήταν και η υψηλότερη επικράτηση στον κόσμο, με μέγιστα επίπεδα στην Ιρλανδία και σταδιακή ελάττωση προς τη Ν.Α. Αγγλία. Έκτοτε, η εμφάνιση της πάθησης κατά τη γέννηση έχει μειωθεί δραματικά σε 0,15 ανά 1.000 γεννήσεις ζώντων νεογνών το 1998. Αυτό οφείλεται κυρίως στη φυσική ελάττωση καθώς και στον προγεννητικό ανιχνευτικό έλεγχο (Lissauer et al., 2008).

Τα στοιχεία που διαθέτουμε εδώ για την Ελλάδα είναι πως στη νευροχειρουργική κλινική του Ευαγγελισμού κατά την τελευταία 12ετία υποβλήθηκαν σε επέμβαση όλων των ειδών υδροκέφαλου 686 ασθενείς, ενώ το σύνολο επεμβάσεων και επανεπεμβάσεων άγγιξε τις 946. Από τις επεμβάσεις που έλαβαν χώρα γνωρίζουμε ότι σε ποσοστό που κυμαίνεται περίπου στο 35%, δηλαδή 241 ασθενείς, αφορούσαν άτομα με ιδιοπαθή υδροκέφαλο.

## **1.5 Νευροψυχολογικό προφίλ παιδιών με υδροκεφαλία**

Όπως προαναφέρθηκε, υδροκέφαλος σημαίνει αυξημένη ποσότητα εγκεφαλονωτιαίου υγρού μέσα στο κρανίο, δηλαδή γύρω και μέσα στον εγκέφαλο. Ουσιαστικά, η πρώτη κλινική διάγνωση γίνεται συνήθως από τον παιδίατρο που παρακολουθεί το παιδί.

Το συχνότερο εύρημα, ιδίως σε νεογέννητα και σε μωρά ηλικίας μόλις λίγων μηνών είναι η δυσανάλογα μεγάλη αύξηση της περιμέτρου της κεφαλής του παιδιού (Wang et al,2005).

Η έγκαιρη διάγνωση της πάθησης αυτής προλαμβάνει σοβαρά νευρολογικά προβλήματα που μπορεί να είναι απειλητικά και για τη ζωή του παιδιού. Μερικές φορές η

διάγνωση γίνεται και πριν τη γέννηση του παιδιού, με τον ενδομήτριο υπέρηχο. Σε συνδυασμό με την εξέλιξη της διαγνωστικής, αν και τα αίτια της φυσικής ελάττωσης είναι ασαφή θα υποστήριζε κανείς ότι μπορεί να σχετίζονται με τη βελτίωση της διατροφής της μητέρας. Είναι γνωστό ότι οι μητέρες που έχουν ιστορικό εμβρύου με ανωμαλία νευρικού σωλήνα έχουν 10πλάσιο κίνδυνο απόκτησης και δεύτερου προσβεβλημένου βρέφους. Έχει αποδειχθεί ότι η χορήγηση φυλλικού οξέος σε υψηλές δόσεις, μειώνει τον κίνδυνο (Lissauer et al., 2008).

Σήμερα συνιστάται οι γυναίκες που έχουν ιστορικό προσβεβλημένου βρέφους να λαμβάνουν υψηλές δόσεις ακόμα και πριν από τη σύλληψη. Χαμηλές δόσεις πριν τη σύλληψη ακόμη συνιστώνται σε όλες τις εγκυμοσύνες (Lissauer et al., 2008)

Αν και συνήθως πρόκειται για καλοήγη πάθηση, μερικές φορές μπορεί η βαλβίδα να φράξει ή να μολυνθεί, οπότε μπορεί να απειληθεί η ζωή του παιδιού από την αυξημένη ενδοκράνια πίεση. Η έγκαιρη διάγνωση και αποσυμπίεση σώζει τη ζωή του παιδιού. Αυτό συμβαίνει γιατί τα οστά του κρανίου δεν αφήνουν πλέον κενά στον θόλο του κρανίου, άρα το μέγεθος της κεφαλής δεν μπορεί να αυξάνεται τόσο πολύ ώστε να μην πιέζεται ο εγκέφαλος από το πλεονάζον εγκεφαλονωτιαίο υγρό. Η διάγνωση τεκμηριώνεται πλέον με τα σημερινά ιατρικά μέσα απλά με αξονική ή / και μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου (Wang et al., 2005). Σε νεογέννητα μωρά μπορεί να γίνει και υπέρηχος του κρανίου. Η αύξηση της ενδοκράνιας πίεσης μπορεί να διαπιστωθεί και από τον οφθαλμίατρο με μια εξέταση που λέγεται βυθοσκόπηση και μπορεί να αποκαλύψει «οίδημα οπτικών θηλών», δηλαδή αυξημένη πίεση στο σημείο όπου το οπτικό νεύρο περνά από τον εγκέφαλο στον βυθό του οφθαλμού(Wang,2005).

Τα συμπτώματα διαφέρουν ανάλογα με την ηλικία, το στάδιο της ασθένειας και τις μεμονωμένες διαφορές ανά περίπτωση της ανεκτικότητας του Κεντρικού Νευρικού Συστήματος. Στις περιπτώσεις που η αύξηση της ενδοκράνιας πίεσης είναι οξεία ή υποξεία, φαίνεται, ότι εξελίσσεται με γρήγορο ρυθμό μέσα σε λίγες ώρες, μέρες ή λίγες εβδομάδες και παρατηρείται:

- επίμονος / ισχυρός πονοκέφαλος εξαιτίας της αυξημένης ενδοκράνιας πίεσης
- ναυτία
- απότομοι έμετοι, ιδιαίτερα τις πρωινές ώρες λίγο αφότου ξυπνάει
- μείωση όρασης εξαιτίας οιδήματος οπτικών νεύρων
- δυσχέρεια στάσης-βάδισης (αστασία-αβασία)
- σύγχυση

- υπνηλία
- επιληπτικές κρίσεις
- επιβράδυνση στην ψυχοκινητική του ανάπτυξη σε σύγκριση με τα συνομήλικα παιδιά.
- ή/ και κωματώδης κατάσταση.

Αντιθέτως, σε χρόνια υδροκεφαλία εντοπίζεται πλεόνασμα εγκεφαλονωτιαίου υγρού, το οποίο απορροφάται από τον ίδιο τον εγκέφαλο («χρόνιο οίδημα λευκής ουσίας») με αποτέλεσμα να παρουσιάζονται συμπτώματα με βαθμιαία επιδείνωση όπως οι νοητικές διαταραχές, η δυσχέρεια στη βάρδιση και η ακράτεια ούρων (Martin, 2005).

#### **Στην παιδική ηλικία παρατηρείται:**

- Γρήγορη αύξηση της περιμέτρου του κρανίου ή ασυνήθιστα μεγάλο κεφάλι.
- Εμετός.
- Προς τα κάτω απόκλιση των οφθαλμών (σημείο δύοντος ηλίου).
- Πάρεση κρανιακών νεύρων.
- Συμφόρηση φλεβών κρανίου.
- Διάσταση ραφών κρανίου.
- Πίεση της πρόσθιας πηγής η οποία φαίνεται αυξημένη κατά την ψηλάφηση και στη συνέχεια αρχίζει να προέχει.
- Υπνηλία.
- Οξυθυμία.
- Επιληπτικοί σπασμοί (Lissauer et al.,2008).

#### **Σε παιδιά μεγαλύτερης ηλικίας και στους ενήλικες παρατηρείται:**

- Πονοκέφαλος και μετά εμετός.
- Οίδημα οπτικής θηλής (διόγκωση του οπτικού χάσματος που είναι μέρος του οπτικού νεύρου).
- Θολωμένη όραση.
- Διπλωπία (διπλό όραμα).
- Προβλήματα ισορροπίας.
- Ελλιπής συντονισμός.
- Αστάθεια βηματισμού.

- Ακράτεια ούρων.
- Επιβράδυνση ή διακοπή ανάπτυξης.
- Υπνηλία.
- Αλλαγές στην προσωπικότητα.
- Αλλαγές στη νόηση συμπεριλαμβανομένης και της απώλειας μνήμης (Burmeister et al., 2005· Beni- Adani et al., 2006).

## 1.6 Γνωστικό προφίλ παιδιών με υδροκεφαλία

**Ειδική μαθησιακή δυσκολία** είναι η διαταραχή που πλήττει μία ή και περισσότερες από τις βασικές ψυχολογικές διαδικασίες, που εμπλέκονται στην κατανόηση ή χρήση προφορικού ή/ και του γραπτού λόγου. Συχνά, είναι δυνατόν να εκδηλωθεί σαν αδυναμία κάθε παιδιού γενικά και ειδικά του παιδιού με υδροκέφαλο σε βασικές γνωστικές και αντιληπτικές λειτουργίες όπως στο να ακούει καλά, να σκέφτεται, να μιλάει, να γράφει, να εκφράζει τα συναισθήματά του, να προφέρει τις λέξεις ή να εκτελεί μαθηματικούς υπολογισμούς. Ο όρος περιλαμβάνει καταστάσεις, όπως αντιληπτικές διαταραχές, εγκεφαλική βλάβη, ελάχιστη εγκεφαλική δυσλειτουργία, δυσλεξία και εξελικτική αφασία (Lindquist et al., 2005).

***Τα παιδιά με υδροκέφαλο παρουσιάζουν σε πολύ μεγάλο βαθμό μαθησιακές δυσκολίες, οι οποίες εντοπίζονται :***

- Τόσο στη χρήση του προφορικού όσο και του γραπτού λόγου.
- Στην κινητικότητά τους ( κυρίως στις συντονισμένες κινήσεις).
- Στην ικανότητα να κάνουν μαθηματικούς υπολογισμούς.
- Στη συγκέντρωση.
- Στην προσοχή.
- Στην κωδικοποίηση και την αποκωδικοποίηση του γραπτού λόγου.
- Στην δυνατότητα συγκέντρωσης.
- Στην αντιληπτική ικανότητα.
- Στην εκτέλεση παραπάνω από μιας εντολών.
- Εμφανίζουν χαμηλό δείκτη νοημοσύνης / Νοητική στέρηση.
- Δυσλεξία.

- Αυτιστική διαταραχή.
- Στο να ξεχωρίζει μεταξύ τους τα γράμματα, τους αριθμούς και τους ήχους. Συχνά τα μπερδεύει και αισθάνεται σύγχυση.
- Διάσπαση προσοχής / Διαταραχή ελλειμματικής προσοχής – υπερκινητικότητα (ΔΕΠ-Υ) με προεξάρχουσα την ελλειμματική προσοχή.
- Στη μνήμη ( για παράδειγμα συχνά ξεχνάει πράγματα που πρέπει να κάνει).
- Στην αναγνωστική ικανότητα ( δε διαβάζει γρήγορα ή / και καθαρά, συλλαβίζει τις λέξεις ακόμα και στις πιο μεγάλες τάξεις του δημοτικού ).
- Δυσκολίες στην ομιλία ή εμφανίζει τραυλισμό.
- Στον οπτικοκινητικό συντονισμό.
- Στη σειροθέτηση (π.χ. ακολουθία των ονομάτων των μηνών, των ημερών της εβδομάδας ή την τοποθέτηση εικόνων που πρέπει να βάλει σε σωστή χρονική σειρά πως έγιναν τα γεγονότα ).
- Εμφανίζει αποδιοργάνωση, χαοτική σκέψη.

Γι' αυτό χρειάζεται ιδιαίτερη προσοχή, ώστε να μη συγχέεται με άλλα σύνδρομα, όπου μπορεί να υπάρχουν παρόμοιες μαθησιακές δυσκολίες.

Όπως έχουν δείξει οι μέχρι σήμερα έρευνες, ο υδροκέφαλος και κατά επέκταση η αυξημένη ενδοκρανιακή πίεση επηρεάζουν σημαντικά την εγκεφαλική δομή αλλά και την ευρύτερη δομή και λειτουργία, που εμπλέκονται στις διεργασίες χρήσης του γραπτού λόγου κυρίως, και εν μέρει του προφορικού (Burmeister et al., 2005). Η έγκαιρη χειρουργική αντιμετώπιση του υδροκεφάλου στα παιδιά έχει ελαττώσει τη θνητότητα και θνησιμότητα των παιδιών αυτών, με αποτέλεσμα να αναδεικνύονται οι νοητικές διαταραχές και οι μαθησιακές δυσκολίες που εμφανίζουν τα παιδιά αυτά (Persson et al., 2006).

Έχει διαπιστωθεί πως σε παιδιά με υδροκέφαλο, οι μαθησιακές δυσκολίες μπορεί να εμφανιστούν παίρνοντας διάφορες μορφές, οπτική, ακουστική, ελέγχου των κινήσεων, δυσκολία στην επικοινωνία, δυσκολία στη λογική επεξεργασία πληροφοριών κτλ. Έτσι, ενδέχεται πολλές φορές να εμφανίσουν κάθε είδους διαταραχή που παρεμποδίζει την επιτυχή διαδικασία της μάθησης (Anderson, 2006· Dalen, 2006).

Τέτοιες μπορεί να είναι:

- **αισθητηριακές διαταραχές**
- **η όραση συχνά επηρεάζεται**

- *συναισθηματικές διαταραχές*
- *ψυχοπαθολογικές διαταραχές* (Anderson, 2006· Dalen, 2006).

Τα παιδιά με υδροκέφαλο αντιμετωπίζουν ανάλογα φυσικά με τη μορφή της διαταραχής διάφορες δυσκολίες όσον αφορά στη γνωστική τους ανάπτυξη, τις νοητικές τους ικανότητες καθώς και τα επιτεύγματά τους (Burmeister et al., 2006· Dalen et al., 2006).

Προκειμένου να μη δημιουργηθεί σύγχυση, είναι απαραίτητο να ξεκαθαριστεί πως μερικά από τα προαναφερθέντα συμπτώματα μπορεί να κάνουν την εμφάνισή τους σε όλα τα «φυσιολογικά» παιδιά σε κάποιο στάδιο της ανάπτυξής τους. Τα παιδιά όμως με υδροκέφαλο, εμφανίζουν συμπτώματα, που τα συνοδεύουν σε όλα τα αναπτυξιακά στάδια και δεν εξαφανίζονται με το πέρασμα του χρόνου.

Αυτό σημαίνει πως είναι σημαντικό να γίνονται έγκαιρα αντιληπτά και να αντιμετωπίζονται κατάλληλα από ειδικούς, ώστε τα παιδιά να μη βιώνουν εκτός από τη σχολική αποτυχία και δυσάρεστα συναισθήματα και συμπεριφορές από τα συνομήλικα παιδιά ή ακόμη και το εκπαιδευτικό προσωπικό που δεν είναι ενήμερο για την ύπαρξη της διαταραχής (Vaccha et al., 2003).

## **1.7 Ψυχοκοινωνικό και συμπεριφορικό προφίλ παιδιών με υδροκέφαλο**

Τα περισσότερα παιδιά με υδροκέφαλο όσον αφορά το συμπεριφορικό προφίλ τους εντοπίζουμε ότι ακολουθούν κανόνες μίμησης των άλλων για να μάθουν κάποιους τρόπους συμπεριφοράς, ενώ άλλους τους μαθαίνουν τυχαία χωρίς να τους έχουν διδαχθεί. Έχουν δυσκολίες να κατανοήσουν σημάδια της μη – λεκτικής επικοινωνίας.

Πολλές φορές, τα παιδιά αυτά είναι ιδιαίτερα ομιλητικά, όμως οι συζητήσεις τους δεν έχουν βάθος. Μπορεί να φαίνονται και να χαρακτηρίζονται ως “ανώριμοι” από τους συνομηλικούς τους, αφού δυσκολεύονται να διαχειριστούν τις πληροφορίες από συζητήσεις που κάνουν μαζί τους. Γι’ αυτό το λόγο, προτιμούν να κάνουν παρέα με παιδιά μικρότερης ηλικίας, αφού μαζί τους αισθάνονται περισσότερο αποδεκτοί.

Μια ακόμη δυσκολία είναι πως δεν έχουν την ικανότητα να αντιληφθούν τις λεπτές αποχρώσεις της γλώσσας, τους διαφορετικούς τρόπους που μπορεί κάποιος να χρησιμοποιεί την ίδια έκφραση, τις αλλαγές στον τόνο της φωνής. Έτσι συμβαίνει να μπερδεύεται και να μη νιώθει ότι μπορεί να συμμετέχει στη συζήτηση.

Ακόμη, όσον αφορά στις εκφράσεις του προσώπου συνήθως τα παιδιά με υδροκέφαλο, μπορούν να αναγνωρίσουν δυο εκφράσεις στο πρόσωπο των ανθρώπων. Η μια είναι “χαρούμενος” και η άλλη είναι “θυμωμένος”. Κάποια απ’ αυτά αναγνωρίζουν και το πρόσωπο κάποιου, όταν αυτός αισθάνεται “λυπημένος”.

Μια άλλη ιδιαιτερότητά τους είναι ότι δεν αντιλαμβάνονται τις ζώνες εγγύτητας. Σαν αποτέλεσμα, μπορεί να πλησιάσουν πολύ κοντά στο πρόσωπο ενός αγνώστου ανθρώπου ή να μένουν πολύ μακριά από κάποιον και να μη θέλουν να τον πλησιάσουν ακόμα και αν τους φωνάζει. Γενικά, όμως κρατάνε έντονη βλεμματική επαφή με το άτομο που τους έχει κάνει εντύπωση και είναι δύσκολο να μην τους προσέξει κανείς.

Τέλος, αν και προσπαθούν πολλές φορές να προσαρμοστούν στο εκάστοτε περιβάλλον, δυστυχώς οι άλλοι συχνά τους βάζουν την ταμπέλα του “ενοχλητικού παιδιού”. Κατά συνέπεια, βιώνουν κοινωνική απομόνωση και έχουν ελάχιστους φίλους. Ένα ποσοστό απ’ αυτά, πάσχει από αγχώδεις διαταραχές ή και κατάθλιψη, επειδή νομίζουν ότι δεν πρόκειται ποτέ να προσαρμοστούν και να γίνουν ένα με το σύνολο. Εκφράζει έντονο θυμό και έχουν βίαια ξεσπάσματα, εξαιτίας της περιθωριοποίησης και της μοναξιάς που αισθάνονται.

Αυτό οφείλεται στο ότι λόγω της ασθένειας τους, απουσιάζουν συχνά από το σχολείο και αυτό δε βοηθά στη δημιουργία φιλικών σχέσεων με τα άλλα παιδιά (Fletcher & Yeates, 1999).

## **1.8 Διάγνωση μαθησιακών διαταραχών σε παιδιά με υδροκεφαλία**

Η έγκαιρη και σωστή διάγνωση της ύπαρξης μαθησιακών δυσκολιών στα παιδιά με υδροκέφαλο αποτελεί σημαντική προϋπόθεση για τη σωστή θεραπευτική προσέγγισή τους από τους ειδικούς. Υπό ιδανικές συνθήκες για μέγιστη αποτελεσματικότητα και βοήθεια προς τα παιδιά, η διάγνωση του προβλήματος πρέπει να γίνεται με την εμφάνιση των πρώτων συμπτωμάτων.

Σε αυτές τις περιπτώσεις, ο ρόλος του εκπαιδευτικού είναι θεμελιώδης. Πρώτο βήμα λοιπόν είναι η ενημέρωση του εκπαιδευτικού, ώστε να γίνει γνώστης του ιατρικού ιστορικού του παιδιού από το οικογενειακό περιβάλλον. Έτσι, γνωρίζοντας την ύπαρξη του υδροκεφάλου, δύναται να παρακολουθεί το παιδί και να είναι προσεκτικός στον έγκαιρο εντοπισμό και αναγνώριση των συμπτωμάτων.

Επίσης, η ψυχολογική υποστήριξη των παιδιών που εμφανίζουν αρχόμενη συμπτωματολογία κρίνεται απαραίτητη στις περιπτώσεις αυτές (Burmeister et al., 2005· Dalen et al., 2006).

## **1.9 Δοκιμασίες αξιολόγησης σε παιδιά με υδροκεφαλία**

Οι διάφορες δοκιμασίες που χρησιμοποιούνται από τους ειδικούς για τη διαπίστωση του δείκτη νοημοσύνης του παιδιού, οδηγούν ευκολότερα και με περισσότερη σιγουριά στη διάγνωση του προβλήματος και παρέχουν σημαντικές πληροφορίες για τις νοητικές διαταραχές που τυχόν συνυπάρχουν (Lindquist et al., 2005· Lyon, 1996).

Οι πλέον διαδεδομένες δοκιμασίες για τα παιδιά προσχολικής και σχολικής ηλικίας είναι:

- **Griffith Developmental Scales ( GDS )** για παιδιά με αναπτυξιακή ηλικία κάτω των 3 ετών.
- **Wechsler Preschool and Preliminary Scale of Intelligence ( WPPSI-R )** για παιδιά με αναπτυξιακή ηλικία 3-7 ετών.
- **Wechsler Intelligence Scale for Children ( WISC- III )** για παιδιά με αναπτυξιακή ηλικία 6-16 ετών.
- **Stanford Binet Intelligence Scale ( SBI scale )** για παιδιά με αναπτυξιακή ηλικία 6-16 ετών (Lindquist et al., 2005· Lyon, 1996).

## **1.10 Θεραπευτική παρέμβαση χειρουργικού τύπου σε παιδιά με υδροκεφαλία**

Στις περιπτώσεις συγγενούς υδροκέφαλου που δεν αντιμετωπίζονται, η κατάληξη είναι μοιραία στους μισούς περίπου ασθενείς.

Προκειμένου να αποφασιστεί αν η θεραπευτική παρέμβαση για την υδροκεφαλία θα είναι χειρουργικού τύπου παίζει μεγάλο ρόλο η αιτία που την προκάλεσε και ο βαθμός του κωλύματος. Αν είναι αποφρακτικού τύπου, δηλαδή υπάρχει κάποιο κώλυμα που εμποδίζει την παροχέτευση του πλεονάζοντος υγρού, όπως συμβαίνει στην λεγόμενη «στένωση του υδραγωγού», τότε μπορεί να απαιτηθεί η διάνοιξη άλλης εναλλακτικής οδού για να παροχετευτεί το υγρό και να μην πιέζει τον εγκέφαλο.

Αντίθετα, αν φανεί από την εξέταση πως ο υδροκέφαλος είναι σχετικά περιορισμένος και δεν προκαλούνται συμπτώματα ή παθολογική αύξηση της περιμέτρου της κεφαλής, τότε χαρακτηρίζεται «αντιρροπούμενος» και μπορεί το παιδί να παρακολουθείται με τακτικές μαγνητικές τομογραφίες και μελέτη της ροής του εγκεφαλονωτιαίου υγρού (εξέταση που γίνεται παράλληλα με τη μαγνητική τομογραφία).

Μπορεί όμως ο υδροκέφαλος να προκαλείται από άλλα αίτια, όπως είναι οι όγκοι ή άλλες ανατομικές ανωμαλίες. Στις περιπτώσεις αυτές χρειάζεται επέμβαση όχι μόνο για την ανακούφιση του υδροκεφάλου, αλλά για διάγνωση και θεραπεία της συνοδού πάθησης.

Οι πρώτες προσπάθειες χειρουργικής παράκαμψης του ΕΝΥ έγιναν στις αρχές του 20<sup>ου</sup> αιώνα με ελαστικά σωληνάκια ή διάνοιξη τεχνητών διόδων εντός των κοιλοτήτων του εγκεφάλου (κοιλιακού συστήματος) με τη χρήση ενδοσκοπίου. Σήμερα χρησιμοποιούνται βαλβίδες που η πίεση τους προγραμματίζεται με ειδικό μηχάνημα υπερήχων χωρίς να απαιτείται η χειρουργική αντικατάστασή τους.

Όσον αφορά στην χειρουργική αντιμετώπιση έχει τεθεί ένας σχετικά νέος χειρουργικός όρος που ονομάζεται «Ενδοσκοπική Τρίτη Κοιλιοστομία». Πρόκειται για τη χρήση του νευροχειρουργικού ενδοσκοπίου, που – όπως φαίνεται - έχει δώσει νέες θεραπευτικές δυνατότητες, σε πολλές παθήσεις όπως και ο υδροκέφαλος. Συχνά λοιπόν επιλέγεται, αντί να τοποθετηθεί μια βαλβίδα, που ως ξένο σώμα μέσα στον εγκέφαλο και τον οργανισμό, μπορεί να εκτεθεί σε λοιμώξεις, δυσλειτουργίες και άλλα προβλήματα, μια άλλη μέθοδος.

Πιο συγκεκριμένα, γίνεται πρώτα μια δοκιμή να διανοίξουν εσωτερικά στον εγκέφαλο μια εναλλακτική οδό παροχέτευσης του υγρού. Το υγρό μπορεί να παροχετεύεται στην κοιλιακή χώρα, ή σπανιότερα σε μια μεγάλη φλέβα κι από κει στην καρδιά, ή στον θώρακα, μεταξύ των πνευμόνων και του τοιχώματος του θώρακα (Kouyalis et al, 2005).

Μια μέθοδος είναι η «τρίτη κοιλιοστομία», όπου ανοίγεται μια οπή στο έδαφος (το κάτω μέρος) της τρίτης (από τις 4 συνολικά) κοιλίες του εγκεφάλου, δηλαδή σε έναν από τους 4 χώρους συσσώρευσης του εγκεφαλονωτιαίου υγρού. Πολύ συχνά αυτή η μέθοδος λύνει το πρόβλημα, ή βοηθά τους γιατρούς να κερδίσουν πολύτιμο χρόνο, αποφεύγοντας να τοποθετήσουν μια βαλβίδα σε ένα πολύ μικρό παιδί. Η βαλβίδα μπορεί να χρειαστεί να τοποθετηθεί σε μεγαλύτερη ηλικία, όταν ο οργανισμός του παιδιού έχει ισχυροποιηθεί, ή και ποτέ (Stranjalis et al., 2001).

Ωστόσο, οι έρευνες δείχνουν πως οι επιστήμονες είναι ιδιαίτερα επιφυλακτικοί για την ευρεία χρήση αυτής της μεθόδου, εξαιτίας του ότι δεν είναι όλα τα παιδιά κατάλληλοι

υποψήφιοι για την επέμβαση αυτή. Οι εμπειρίες των ειδικών μέσα από ερευνητικά ευρήματα αποδεικνύουν πως συνήθως η βελτίωση γίνεται αισθητή μερικές μέρες μετά την επέμβαση. Απαιτείται όμως η παρακολούθηση του ασθενούς και μετά την έξοδο από το νοσοκομείο. Μπορεί να χρειαστεί μετεγχειρητική επαναρρύθμιση της βαλβίδας, η οποία γίνεται εύκολα στο ιατρείο, χωρίς να απαιτείται καμία επεμβατική ή επώδυνη πράξη. Αν και δεν μπορεί ποτέ κανείς να εγγυηθεί 100% αποτελεσματικότητα και βελτίωση των συμπτωμάτων, τα πλεονεκτήματα της επέμβασης στους ασθενείς που την χρειάζονται είναι πολύ σημαντικά και εντυπωσιακά. Υπερτερούν σαφώς των κινδύνων της επέμβασης και των πιθανών επιπλοκών της (Kouyalis & al., 2005).

Οι νεότερες νευροχειρουργικές τεχνικές έχουν αυξήσει το προσδόκιμο του μέσου όρου ζωής των παιδιών με υδροκέφαλο, συμβάλλοντας σημαντικά στη βελτίωση της ποιότητας ζωής αυτών και των οικογενειών τους (Stranjalis et al., 2001).

Ο ασθενής, με το πέρας της επέμβασης παρακολουθείται επίσης για άλλα σημεία και συμπτώματα μετεγχειρητικών επιπλοκών όπως συμφύσεις, παραλυτικό ειλέο, περιτονίτιδα, μετανάστευση, εντερική διάτρηση (σε περιτοναϊκή παράκαμψη), αφυδάτωση και σηψαιμία.

Επιπλέον, χορηγούνται τα ενδεδειγμένα αναλγητικά. Η δόση είναι αναγκαίο να τιτλοποιείται προσεκτικά, ώστε να παρέχει ανακούφιση από τον πόνο, επιτρέποντας παράλληλα την κατάλληλη νευρολογική εκτίμηση. Η οικογένεια διδάσκεται από τον ίδιο το νευροχειρουργό και το εξειδικευμένο νοσηλευτικό προσωπικό μετεγχειρητικά μέτρα φροντίδας, συμπεριλαμβανομένων της παρακολούθησης για σημεία δυσλειτουργίας της παράκαμψης, λοίμωξης και παραλυτικού ειλεού (Persson et al, 2006).

Είναι σημαντικό να γίνει γνωστό εγκαίρως στους γονείς και να προετοιμαστούν με τη βοήθεια κάποιου ειδικού ψυχολόγου ότι η εισαγωγή της παράκαμψης συχνά συμβαίνει να απαιτεί μακροπρόθεσμα και άλλες χειρουργικές επεμβάσεις, ώστε να επιμηκυνθεί η παράκαμψη, ενώ το παιδί μεγαλώνει. Ακόμη, ισχύει ότι μπορεί επίσης να χρειαστεί χειρουργική επέμβαση, προκειμένου να αποκαταστηθούν δυσλειτουργίες ή να αντιμετωπιστούν λοιμώξεις. Οι γονείς βοηθούνται να θέσουν στόχους συνεπείς με την ικανότητα και το δυναμικό του ασθενή.

Ουσιαστικά, η οικογένεια θα πρέπει να εστιάσει στις δυνατότητες, παρά στις αδυναμίες του παιδιού. Ειδικά εκπαιδευτικά προγράμματα συζητούνται με τους γονείς, στα οποία μαθαίνουν κατάλληλους τρόπους, ώστε να δίνεται έμφαση στην ανάγκη για δημιουργία ερεθισμάτων, ανάλογων με την ηλικία του παιδιού και τις ανάγκες του (Burmeister et al, 2005).

## 1.11 Παρέμβαση ειδικών στα παιδιά με υδροκεφαλία

Αρχικά, θεωρείται πολύ σημαντική η ενημέρωση του οικογενειακού και σχολικού περιβάλλοντος των παιδιών που πάσχουν από συγγενή υδροκέφαλο και μαθησιακές δυσκολίες.

Το πιο σπουδαίο είναι να ενημερώνεται το οικογενειακό πλαίσιο του παιδιού πως κανένα περιστατικό δε μοιάζει με κάποιο άλλο. Το ίδιο θα ίσχυε και για οποιαδήποτε άλλη πάθηση. Άρα, πρέπει να λαμβάνονται σοβαρά υπόψη οι εκπαιδευτικές, σωματικές, ψυχολογικές και ιατρικές ανάγκες του κάθε παιδιού ξεχωριστά.

Πρόκειται λοιπόν για ένα άτομο με μία ή περισσότερες σημαντικές ελλείψεις στις βασικές διαδικασίες μάθησης και ίσως συνάμα και με νοητική διαταραχή. Τα παιδιά αυτά έχουν συνήθως δείκτη νοημοσύνης μέσου όρου, αν και υπάρχουν παιδιά με άνω του μέσου όρου ή και με χαμηλό δείκτη νοημοσύνης (Lindquist et al., 2005· Lyon, 1996).

Γι' αυτό το λόγο, οι ειδικοί επιστήμονες νευροψυχολόγοι και άλλοι, θα πρέπει για κάθε περίπτωση να προχωρούν σε πολύ προσεκτική αξιολόγηση του παιδιού. Ειδικότερα, η αξιολόγηση αυτή δε χρειάζεται να περιλαμβάνει μόνο δοκιμασίες εξέτασης νοητικού επιπέδου, αλλά και αισθητηριακών και αντιληπτικών ικανοτήτων, προσανατολισμού, κινητικότητας αλλά και χρήσης προφορικού και γραπτού λόγου, εφόσον το παιδί βρίσκεται στην ανάλογη ηλικία. Μέσα από μια τέτοια διαδικασία προκύπτει η εικόνα κάθε εξεταζόμενου παιδιού, το οποίο παρουσιάζει σημαντικές διαφοροποιήσεις, κατά τομείς αναμενομένων ικανοτήτων, εφόσον υπάρχει σοβαρό πρόβλημα ( Andersson et al., 2006).

Σημαντικό μέρος της εκπαιδευτικής διαδικασίας αποτελεί η αντιμετώπιση των μαθησιακών δυσκολιών, η οποία για να επιτευχθεί χρειάζεται κοινή προσπάθεια από τους ειδικούς, την οικογένεια και την εκπαιδευτική κοινότητα. Μέσα από τη συμβολή και των τριών μερών, μπορεί να βρεθούν τα αίτια που προκαλούν την εμφάνιση των μαθησιακών δυσκολιών και πώς αυτές επηρεάζουν τη διδασκαλία των παιδιών (Beni – Adani et al., 2006).

Όμως στο πλαίσιο της θεραπείας χρειάζεται οι εκπαιδευτικοί να ενημερώνονται μέσα από επανεκπαίδευση και συμμετοχή σε σεμινάρια για τις νέες μεθόδους διδασκαλίας και διαπαιδαγώγησής τους, συμβάλλοντας ουσιαστικά στη θεραπεία των μαθησιακών δυσκολιών στα παιδιά με υδροκέφαλο.

Υπάρχουν ειδικά προγράμματα διδασκαλίας που εφαρμόζονται σε σχολεία ειδικής αγωγής για τα παιδιά αυτά. Κρίνεται δε απαραίτητη η στενή συνεργασία μεταξύ εκπαιδευτικών (δασκάλων φυσικής αγωγής), θεραπόντων ιατρών (παιδιάτρων, παιδονευρολόγων, νευροχειρουργών) και φυσιοθεραπευτών που παρακολουθούν το παιδί.

Επιπρόσθετα, είναι αδήριτη ανάγκη η οικογένεια να συμμετέχει σε κάθε προσπάθεια, να βρίσκεται κοντά στο παιδί και να είναι πλήρως ενημερωμένη για την κατάσταση του, ώστε να το βοηθά σε κάθε αναπτυξιακό στάδιο δίνοντας έμφαση στις ικανότητες που το παιδί μπορεί να καλλιεργήσει και να βελτιώσει. Επίσης, χρειάζεται να βοηθά το παιδί να αισθάνεται πως έχει δυνατότητες, πως μπορεί να τα καταφέρει για να μην αισθάνεται απομονωμένο ή αποτυχημένο τόσο σε σχέση με τα άλλα μέλη της οικογένειας του όσο και σε σχέση με τους συμμαθητές του στο σχολικό περιβάλλον.

Τέλος, εκτός από τη βοήθεια που προσφέρει η οικογένεια για την ενίσχυση της σχολικής απόδοσης του παιδιού, οφείλει να του δείχνει αγάπη, να το φροντίζει και να το προστατεύει καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής του (Beni – Adani et al., 2006· Yeates et al., 2003).

## **1.12 Συμπεράσματα**

Ο υδροκέφαλος αποτελεί την πιο συχνή συγγενή ανωμαλία του Κεντρικού Νευρικού Συστήματος (Κ.Ν.Σ.). Όμως ο προγεννητικός έλεγχος και οι νεότερες νευροχειρουργικές τεχνικές στη χειρουργική αντιμετώπιση του υδροκεφάλου στα παιδιά, έχουν αυξήσει πολύ το προσδόκιμο του μέσου όρου ζωής τους, γιατί συνέβαλαν στη μείωση της θνητότητας και της θνησιμότητας. Στις μέρες μας τα παιδιά με υδροκέφαλο, που αντιμετωπίζονται χειρουργικά, επιζούν σε ποσοστό περισσότερο του 90% των περιπτώσεων (Wang et al., 2005). Έρευνες μάλιστα έχουν δείξει ότι τα παιδιά, τα οποία αντιμετωπίζονται χειρουργικά από τα πρώτα στάδια της ζωής τους (νεογνική ηλικία), παρουσιάζουν καλύτερη πρόγνωση όσον αφορά στις νοητικές τους λειτουργίες και στις τυχόν μαθησιακές δυσκολίες που μπορεί να εμφανίσουν (Beni- Adani et al., 2006· Yeates et al., 2003). Τα παιδιά με υδροκέφαλο αντιμετωπίζουν

ανάλογα φυσικά με τη μορφή της διαταραχής διάφορες δυσκολίες όσον αφορά στη γνωστική τους ανάπτυξη, τις νοητικές τους ικανότητες καθώς και τα επιτεύγματά τους (Burmeister et al., 2006· Dalen et al., 2006). Γι' αυτό είναι σημαντικό να γίνονται έγκαιρα αντιληπτά και να αντιμετωπίζονται κατάλληλα από ειδικούς.

## **Β΄ ΜΕΡΟΣ**

## **ΕΙΣΑΓΩΓΗ**

### **2.1 Παθολογική ανάπτυξη της κεφαλής**

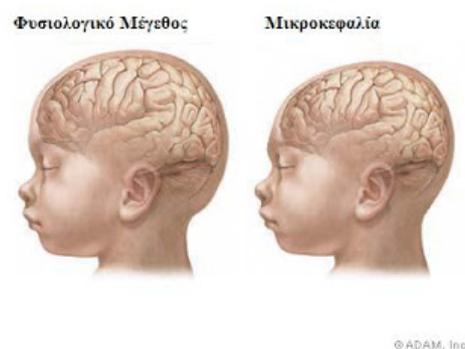
Είναι γνωστό πως το μεγαλύτερο ποσοστό της ανάπτυξης της κεφαλής συμβαίνει μέσα στα πρώτα 2 έτη της ζωής, ενώ το 80% του μεγέθους της κεφαλής κατά την ενήλικη ζωή, επιτυγχάνεται πριν από την ηλικία των 5 ετών.

Αυτό όμως σε μεγάλο βαθμό αντανακλά την ανάπτυξη του εγκεφάλου, αλλά το μικρό ή το μεγάλο μέγεθος κεφαλής μπορεί να είναι οικογενές και μπορεί να χρειαστεί να υπολογιστεί η μέση εκατοστιαία θέση της περιμέτρου κεφαλής των γονέων.

Κατά τη γέννηση, οι ραφές και οι πηγές είναι ανοιχτές. Κατά τη διάρκεια των λίγων πρώτων μηνών της ζωής, η περίμετρος κεφαλής μπορεί να αυξηθεί αλλάζοντας καμπύλες εκατοστιαίας θέσης. Ιδιαίτερα για την ηλικία βρεφών μικρών για την ηλικία κύησης (Lissauer et al., 2008).

Η οπίσθια πηγή κλείνει περίπου την 8<sup>η</sup> εβδομάδα της ζωής και η πρόσθια πηγή στην ηλικία των 12- 18 μηνών. Αν υπάρχει ταχεία αύξηση της περιμέτρου της κεφαλής, θα πρέπει να αποκλειστεί η περίπτωση αυξημένης ενδοκράνιας πίεσης (Lissauer et al., 2008).

## 2.2 Ορισμός μικροκεφαλίας



Μικροκεφαλία ονομάζεται η κατάσταση στην οποία η περίμετρος της κεφαλής (ΠΚ) είναι μικρότερη από τον μέσο όρο μείον δύο σταθερές αποκλίσεις ή από την 2η εκατοστιαία θέση για την ηλικία και το φύλο. Απαραίτητη προϋπόθεση φυσικά για να διαπιστωθεί η πάθηση είναι η σωστή μέτρηση της ΠΚ με πλαστική μεζούρα και η χρήση των κατάλληλων διαγραμμάτων (πρόωρα, αγόρια, κορίτσια).

Υπάρχει διάσταση απόψεων μεταξύ των επιστημόνων για τον ορισμό της μικροκεφαλίας, επειδή μπορεί να συμβαίνει από τη γέννηση ενός εμβρύου, μπορεί όμως και να σταματήσει να μεγαλώνει το κεφάλι του παιδιού κατά τους πρώτους μήνες ή τα πρώτα χρόνια της ζωής του (Abuelo, 2007).

Η μικροκεφαλία, περίμετρος κεφαλής (ΠΚ) μικρότερη από τη 2<sup>η</sup> εκατοστιαία θέση, μπορεί να:

- **Είναι οικογενής** : όταν εμφανίζεται από τη γέννηση και η ανάπτυξη είναι συχνά φυσιολογική.

- **Αφορά σε μια αυτοσωματική υπολειπόμενη κατάσταση:** όταν συνδυάζεται με αναπτυξιακή καθυστέρηση.
- **Οφείλεται σε συγγενή λοίμωξη.**
- **Είναι επίκτητη μετά από προσβολή του αναπτυσσόμενου εγκεφάλου** πχ. περιγεννητική υποξία, υπογλυκαιμία ή μηνιγγίτιδα. Συνήθως υπάρχει συνοδός εγκεφαλική παράλυση και σπασμοί.

## 2.3 Τύποι μικροκεφαλίας

**A) Πρωτοπαθής μικροκεφαλία** → Η πρωτοπαθής μικροκεφαλία περιλαμβάνει καταστάσεις στις οποίες ο εγκέφαλος είναι μικρός και ποτέ δεν αναπτύχθηκε κανονικά εξαιτίας γενετικών ή χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Στην πρωτοπαθή μικροκεφαλία, η αρχιτεκτονική εγκεφάλου είναι φυσιολογική, απλά ο εγκέφαλος είναι μικρότερος.

**B) Δευτεροπαθής μικροκεφαλία** → Στη δευτεροπαθή μικροκεφαλία συνεπάγεται ότι ο εγκέφαλος σχηματίστηκε φυσιολογικά αλλά ένα βλαπτικό αίτιο ανέστειλε την περαιτέρω ανάπτυξή του. Φυσιολογική περίμετρος κεφαλής στη γέννηση, που στη συνέχεια εμφανίζει μειωμένη αύξηση, συνήθως είναι ενδεικτική δευτεροπαθούς μικροκεφαλίας. Η περιγεννητική εγκεφαλική βλάβη δεν προκαλεί εμφανή ελάττωση της ΠΚ μέχρι την ηλικία των 3-6 μηνών. Η αναστολή της περαιτέρω ανάπτυξης του εγκεφάλου θα οδηγήσει σε πρόιμη κρανιοσυνοστέωση. Αυτή πρέπει να διακριθεί από την αληθή πρόιμη κρανιοσυνοστέωση στην οποία εμφανίζεται ανώμαλο σχήμα κεφαλής και ανύψωση κατά μήκος των ραφών.

## 2.4 Αίτια μικροκεφαλίας

Η αιτιολογία είναι ετερογενής και περιλαμβάνει αίτια που σχετίζονται με την ανάπτυξη του εγκεφάλου, τα οποία μπορούν να επιδράσουν πριν ή μετά τη γέννηση.

Η μικρή περιφέρεια του κεφαλιού οφείλεται κυρίως σε ανεπαρκή ανάπτυξη του εγκεφαλικού ιστού, που οδηγεί σε μείωση του εγκεφαλικού όγκου, ενώ σπανίως μπορεί να προκληθεί από ανωμαλία των οστών του κρανίου, όπως η πρόιμη κρανιοσυνοστέωση. Μπορεί να κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο ή επικρατούντα χαρακτήρα. Συχνά, συνδυάζεται με χρωμοσωμικές ανωμαλίες όπως τρισωμίες 13 και 18.

➤ Στην **πρωτοπαθή μικροκεφαλία** που ονομάζεται και αληθής Μικροκεφαλία (γενετική), μεταξύ των αιτιών που ευθύνονται, συμπεριλαμβάνονται τα εξής:

1. Χρωμοσωμικές ανωμαλίες
2. Δυσπλασίες εγκεφάλου:
  - ◆ Ανεγκεφαλία
  - ◆ Εγκεφαλοκήλη
  - ◆ Ολοπροσεγκεφαλία
  - ◆ Λισσεγκεφαλία
  - ◆ Πολυμικρογυρία
  - ◆ Αγενεσία μεσολοβίου

➤ Στη **δευτεροπαθή μικροκεφαλία**, τα αίτια είναι:

1. Ενδομήτριες βλάβες
2. Έκθεση της μητέρας σε ακτινοβολία ή τερατογόνα ( παράγωγα κουμαρίνης)
3. Λοιμώξεις : TORCH κ.α.
4. Τοξικά: Αλκοόλ, καπνός, κοκαΐνη, ηρωίνη
5. Φάρμακα όπως το αντιεπιληπτικό υδαντοΐνη ή η αντιπηκτική αγωγή της μητέρας με βαρφαρίνη.
6. Αγγειακά: (Απλασία αγγείων)
7. Περιγεννητικές Βλάβες
  - ◆ Υποξαιμική ισχαιμική εγκεφαλοπάθεια
  - ◆ Ενδοκρανιακή αιμορραγία
  - ◆ Μηνιγγίτιδα – Εγκεφαλίτιδα
  - ◆ Αγγειακό εγκεφαλικό
8. Συστηματικά νοσήματα
  - ◆ Χρόνια καρδιοαναπνευστική νόσος

- ◆ Χρόνια νεφρική νόσος
- ◆ Κακή διατροφή

9. Πρώιμη κρανιοσυνοστέωση

10. Σοβαρός υποσιτισμός της μητέρας κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης

11. Ανεξέλεγκτη φαινυλκετονουρία, ένα σπάνιο κληρονομικό μεταβολικό νόσημα, κληρονομούμενο με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα, με συχνότητα περίπου 1 περίπτωση στα 1.000 ζώντα νεογνά. Είναι αποτέλεσμα ανεπάρκειας του ενζύμου υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης και έχει ως αποτέλεσμα τη συσσώρευση της φαινυλαλανίνης που ασκεί τοξική δράση, ιδίως στον εγκέφαλο. Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την παραγωγή του ενζύμου εντοπίζεται στο χρωμόσωμα 12 (Stevenson et al., 2006).

## 2.5 Επιδημιολογία μικροκεφαλίας

Όπως προαναφέρθηκε, η μικροκεφαλία μπορεί να προκύψει από κάθε προσβολή που διαταράσσει την πρώιμη ανάπτυξη του εγκεφάλου και μπορεί να ειπωθεί σε συσχέτισμό με εκατοντάδες άλλα γενετικά σύνδρομα (Ashwal et al., 2009).

Ετήσια, σχεδόν 25.000 παιδιά στις Ηνωμένες Πολιτείες Αμερικής θα διαγνωστούν με μικροκεφαλία (περίμετρος κεφαλιού < -2 SD). Λίγες πληροφορίες είναι διαθέσιμες σχετικά με την αξιολόγηση της ασθένειας. Το υλικό από τις νευρολογικές απεικονίσεις κυμαίνεται από το 43% ως το 80%. Οι γενετικές αιτιολογίες έχουν αναφερθεί να ευθύνονται σε ποσοστό από 15,5% ως 53,3%, ενώ οι μεταβολικές διαταραχές μπορεί να είναι άγνωστες αλλά εκτιμώνται σε ποσοστό 1%. Τα παιδιά με σοβαρή μορφή μικροκεφαλίας (μέγεθος περιφέρειας της κεφαλής < -3 SD) είναι πιθανότερο να έχουν ανωμαλίες και πιο σοβαρές αναπτυξιακές αναπηρίες από αυτές που έχουν τα παιδιά με μέτρια μικροκεφαλία (-2 ως -3 SD). Σαν αποτέλεσμα, στα συνυπάρχοντα συμπτώματα συμπεριλαμβάνονται η επιληψία, η εγκεφαλική παράλυση και η νοητική στέρηση (Ashwal, 2009).

Βρέθηκε μάλιστα ότι στην μικροκεφαλία, το μέγεθος του εγκεφάλου είναι μειωμένο σχεδόν στο 1/3 του φυσιολογικού, με αποτέλεσμα να μην αναπτύσσεται σωστά κατά την εμβρυϊκή νευρογένεση (Mahmood et al., 2011).

Μέσα από έρευνες που έγιναν σε 200 οικογένειες παγκοσμίως, φάνηκε ότι τα ιδιαίτερα φυσικά χαρακτηριστικά των ασθενών με μικροκεφαλία συνδέονται και είναι

διακριτά και επιπλέον οι χρωμοσωμικές αναλύσεις των ίδιων ασθενών αναφέρθηκαν ως φυσιολογικές (Mahmood et al., 2011).

Τέλος, όπως αναφέρεται σύμφωνα με παγκόσμια δεδομένα, η μικροκεφαλία ποικίλλει από 1.3 ως 150 περιστατικά στις 100.000 γεννήσεις. Το ποσοστό αυτό εξαρτάται από την εθνικότητα και από τη διακύμανση στην περιφέρεια του εγκεφάλου. Ακόμη, βρέθηκε ότι η μικροκεφαλία ως διαταραχή είναι πιο συχνή σε Ασιάτες και Άραβες παρά στη λευκή φυλή (Mahmood et al., 2011).

Τέλος, οι έρευνες δείχνουν ότι στο Yorkshire της Αγγλίας οι γεννήσεις παιδιών με μικροκεφαλία είναι 1 στις 1.000.000 γεννήσεις, ενώ στο Βόρειο Πακιστάν η συχνότητα αυξάνεται στις 1 ανά 10.000 γεννήσεις. Αυτό αιτιολογείται από το γεγονός ότι σε αυτές τις χώρες όπως το Πακιστάν δεν απαγορεύονται οι γάμοι μεταξύ ατόμων που έχουν συγγένεια εξ αίματος (Abuelo, 2007).

## 2.6 Διάγνωση μικροκεφαλίας

Προγεννητικά, ο έλεγχος γίνεται μέσω υπερηχογραφήματος. Αρχικά, διαπιστώνεται πως το μέγεθος της κεφαλής είναι μικρό, αλλά το πρόσωπο διατηρεί τις φυσιολογικές του διαστάσεις. Η περίμετρος της κεφαλής είναι τρεις σταθερές αποκλίσεις κάτω από τον μέσο όρο για την ηλικία κύησης. Όταν η περίμετρος είναι 3 σταθερές αποκλίσεις κάτω από τον μέσο όρο, ενδεικτικά ευρήματα είναι το επικλινές μέτωπο και η διάταση των πλάγιων κοιλιών (Abuelo, 2007).

Γενικά χρειάζεται προσοχή, γιατί το μικρό μέγεθος της κεφαλής μπορεί να είναι χαρακτηριστικό των γονιών και να μην αποτελεί παθολογικό εύρημα. Ο εγκέφαλος είναι μικρός με κυρίως επηρεασμένα τα εγκεφαλικά ημισφαίρια σε σχέση με τον μεσεγκέφαλο και τον οπίσθιο βόθρο. Η καθυστέρηση ανάπτυξης της κεφαλής μπορεί να μην είναι εμφανής πριν από τις 26 εβδομάδες, γι' αυτό χρειάζεται σειρά εξετάσεων (Abuelo, 2007).

Μετά τη γέννηση του παιδιού, προκειμένου να αποφασιστεί αν ένα παιδί έχει μικροκεφαλία, ο γιατρός θα ελέγξει τις προγεννητικές εξετάσεις, τις συνθήκες της κύησης και της γέννας και το οικογενειακό ιστορικό.

Στη συνέχεια, θα διεξάγει φυσική εξέταση στο ίδιο το παιδί. Αρχικά, θα μετρήσει την περίμετρο του μεγέθους του κεφαλιού του παιδιού, θα το συγκρίνει με τις κάρτες που δείχνουν τα φυσιολογικά για την ηλικία κατώτατα όρια θα ξαναμετρήσει και θα σχεδιάσει τις αλλαγές στις επακόλουθες επισκέψεις.

Ακόμη, ο γιατρός προτείνεται να μετρήσει το μέγεθος του κεφαλιού και των δυο γονιών, με σκοπό να διαπιστώσει αν το μικρό μέγεθος της κεφαλής είναι κληρονομικό χαρακτηριστικό των γονιών.

Σε μερικές περιπτώσεις, ειδικά αν η ανάπτυξη του παιδιού είναι καθυστερημένη, ο γιατρός μπορεί να ζητήσει αξονική εγκεφάλου ή μαγνητική και εξετάσεις αίματος, για να καθορίσει το συνοδό νόσημα, στο οποίο οφείλεται η καθυστέρηση (Abuelo,2007).

## **2.7 Νευρογνωστικό και συμπεριφορικό προφίλ παιδιών με μικροκεφαλία**

Η πρόγνωση της νόσου εξαρτάται σε μεγάλο βαθμό από την έκταση της εγκεφαλικής ανωμαλίας.

Οι κλινικές εκδηλώσεις που συνοδεύουν τη μικροκεφαλία είναι επίσης ποικίλες. Όσον αφορά στην πρόγνωση, το 90% των ζώντων παιδιών που γεννιούνται με μικροκεφαλία παρουσιάζουν πνευματική υστέρηση. Γενικά έχουμε νοημοσύνη χαμηλότερη του μέσου όρου, όχι όμως πάντα. Σε άλλες περιπτώσεις εμφανίζονται και σοβαρότερα νευρολογικά προβλήματα όπως σπαστικότητα και επιληψία (ανθεκτική).

Συγκεντρωτικά, θα λέγαμε ότι ***ανάλογα με τη σοβαρότητα του συνοδευτικού συνδρόμου, παιδιά με μικροκεφαλία μπορεί να έχουν:***

- Νοητική στέρηση.
- Καθυστέρηση κινητικών λειτουργιών.
- Καθυστέρηση στην ομιλία.
- Μαθησιακές δυσκολίες.
- Κάποια παιδιά θα έχουν μόνο ήπιες μαθησιακές δυσκολίες.
- Δυσκολίες με το συντονισμό.
- Υπερκινητικότητα.
- Εγκεφαλική παράλυση.
- Επιληπτικές κρίσεις.
- Δυσκολίες με την ισορροπία.

- Άλλες νευρολογικές διαταραχές.
- Προβλήματα στην όραση.
- Στρεβλώσεις του προσώπου.
- Νανισμό ή κοντό ανάστημα.
- Κύρτωση / καμπούριασμα της πλάτης.
- Καρδιαγγειακά νοσήματα.
- Επιθετική συμπεριφορά.
- Οξυθυμία.
- Άλλα παιδιά που - κατά τα άλλα μεγαλώνουν και αναπτύσσονται κανονικά - θα έχουν κανονικό δείκτη νοημοσύνης, θα συνεχίζουν να αναπτύσσονται φυσιολογικά και θα έχουν τις ίδιες ικανότητες με τα συνομήλικα παιδιά (Abuelo, 2007).

## 2.8 Σύνδεση μικροκεφαλίας με άλλα σύνδρομα

Έχουν περιγραφεί πάνω από 300 σύνδρομα, που στα χαρακτηριστικά τους περιλαμβάνουν την μικροκεφαλία. Στη συνέχεια αναφέρονται κάποια από αυτά περιγράφοντας και τα χαρακτηριστικά του κάθε συνδρόμου.

**1) Αυτισμός** → Η μικροκεφαλία συναντάται σε ποσοστό 5% ως 15% των ατόμων με αυτισμό και αποτελεί προγνωστικό παράγοντα κακής έκβασης. Ερευνητές συμπεραίνουν ότι η αύξηση της περιμέτρου της κεφαλής προηγείται ή συμπίπτει χρονικά με την έναρξη των συμπτωμάτων του αυτισμού, ενώ η σχετική μείωση του ρυθμού αύξησης της περιμέτρου κατά τον 2<sup>ο</sup> χρόνο συμπίπτει με την επιδείνωση των συμπτωμάτων (Dawson, Munson, Webb, Nalty, Abbott & Toth, 2007)<sup>2</sup>.

**2) Σύνδρομο Angelman** → Το σύνδρομο Angelman είναι νευρολογική, γενετική διαταραχή με συχνότητα 1 στις 20.000 γεννήσεις. Τα τυπικά κλινικά χαρακτηριστικά που εμφανίζει η πλειοψηφία των ασθενών με σύνδρομο Angelman, πριν από την ηλικία των 3 ετών, περιλαμβάνουν:

- *Σοβαρή αναπτυξιακή και νοητική καθυστέρηση.*
- *Διαταραχές του λόγου.*
- *Κινητικά προβλήματα ή προβλήματα ισορροπίας (κυρίως αταξικό βάδισμα).*
- *Μικροκεφαλία, πιο συγκεκριμένα επίπεδο το πίσω μέρος της κεφαλής.*
- *Επιληπτικές κρίσεις.*

Επίσης, οι ασθενείς με σύνδρομο Angelman παρουσιάζουν ένα τυπικό προφίλ συμπεριφοράς, το οποίο διακρίνεται από συχνά και αναίτια ξεσπάσματα γέλιου και χαρακτηριστικές αταξικές κινήσεις των χεριών (“Happy puppet” syndrome) ([www.noesi.gr](http://www.noesi.gr)).

**3) Σύνδρομο Patau** → Είναι επίσης γνωστό, ως Τρισωμία 13, μια σπάνια χρωμοσωμική διαταραχή, κατά τη οποία το άτομο γεννιέται με ένα επιπλέον χρωμόσωμα στο 13<sup>ο</sup> ζεύγος. Είναι η τρίτη πιο συνηθισμένη Τρισωμία μετά το σύνδρομο Down και το σύνδρομο Edwards.

Το σύνδρομο Patau προκαλεί βαριά νοητική καθυστέρηση και σοβαρές μαθησιακές δυσκολίες.

**Υπάρχουν πολλά συμπτώματα που σχετίζονται με την υγεία και τη γενικότερη εμφάνιση του παιδιού όπως:**

- Μικροφθαλμία (μικρά μάτια).
- Μικροκεφαλία.
- Αυτιά σε χαμηλότερο σημείο από το φυσιολογικό.
- Κολόβωμα (ελάττωμα του περιγράμματος της ίριδας).
- Ολοπροσεγκεφαλία.
- Έλλειψη δέρματος στο κρανίο.
- Ανωμαλίες στο περύγιο του αυτιού.
- Βουβωνοκήλη ή ομφαλοκήλη.
- Μικρό βάρος κατά τη γέννηση (λιποβαρή νεογνά).
- Υποτονία.
- Μικρογναθισμό (μικρό μέγεθος γνάθου).
- Σκελετικές ανωμαλίες των άκρων.
- Κώφωση.
- Υπερωισχιστία (σχιστία της υπερώας).
- Υπέρταση (υψηλή αρτηριακή πίεση).
- Ανατομικά εγκεφαλικά ελαττώματα.
- Προβλήματα με τον έλεγχο της αναπνοής.
- Ανωμαλίες των χεριών και των ποδιών-επιπλέον δάχτυλα.
- Καρδιακές ανεπάρκειες.
- Ανωμαλίες των γεννητικών οργάνων (κρυπτορχιδισμός).
- Παραληρήματα.

Το σύνδρομο Patau επιφέρει το θάνατο των εμβρύων τις περισσότερες φορές προτού γεννηθούν, ενώ όσα καταφέρνουν να γεννηθούν ζουν για λίγες μόνο μέρες μέχρι ένα μήνα (σε ποσοστό 80%). Ένα μικρό ποσοστό μωρών λιγότερο από το 10% ζουν το πολύ για ένα χρόνο. Η επιβίωση στην ενήλικη ζωή είναι σπάνια, έχει αναφερθεί μόνο ένα περιστατικό.

Μέχρι σήμερα δεν έχει βρεθεί θεραπεία για αυτό το σπάνιο σύνδρομο. Παρόλο που γίνονται πολλές εγχειρήσεις για τη διόρθωση των μορφολογικών ανωμαλιών που είναι πολλές. Η ιατρική φροντίδα μπορεί να εστιαστεί μόνο στη βελτίωση των συμπτωμάτων και όχι στην επιμήκυνση του ορίου ζωής ([www.noesi.gr](http://www.noesi.gr)).

**4) Σύνδρομο Edwards** → Πρόκειται για ένα σπάνιο σύνδρομο που συχνά συνδέεται με σοβαρή αναπηρία. Αποτελεί αιτία θανάτου των βρεφών που φέρουν το σύνδρομο σε τρεις γνωστές παραλλαγές του. Ονομάζεται αλλιώς και Τρισωμία 18.

Επηρεάζει σε μεγάλο βαθμό όλα τα οργανικά συστήματα του σώματος.

Στα συμπτώματα συμπεριλαμβάνονται:

- **Νευρικό σύστημα κι εγκέφαλος:** πνευματική υστέρηση και καθυστερημένη ανάπτυξη (100% των ατόμων), υψηλός μυϊκός τόνος, σπασμοί και σωματικές δυσπλασίες όπως εγκεφαλικές ατέλειες.
- **Κεφάλι και πρόσωπο:** μικρό κεφάλι (μικροκεφαλία), μικρά μάτια, μάτια που απέχουν αρκετά μεταξύ τους, άνω βλεφαρικές πτυχές, μικρή κάτω γνάθος.
- **Καρδιά:** συγγενείς καρδιακές ατέλειες (90% των ατόμων), όπως κοιλιακή διαφραγματική ατέλεια και ατέλειες βαλβίδας.
- **Οστά:** αναπτυξιακή καθυστέρηση μεγάλου βαθμού, χέρια σε γροθιά με το 2ο και 5ο δάχτυλο πάνω στα υπόλοιπα, και άλλες ατέλειες των άκρων.

Τέλος, εμφανίζονται δυσπλασίες του πεπτικού σωλήνα, του ουρηθικού σωλήνα και των γεννητικών οργάνων. Χαρακτηριστικά του συνδρόμου είναι η αναπτυξιακή στέρηση, οι κόλεις, η πολυχρωμία στο δέρμα, τα προβλήματα στη σίτιση και την αναπνοή κατά τη βρεφική ηλικία και οι μαθησιακές δυσκολίες ([www.noesi.gr](http://www.noesi.gr)).

**5) Το σύνδρομο “Cri du chat”** → Το σύνδρομο στα ελληνικά ονομάζεται “Κλάμα της Γάτας” και αποτελεί σπάνια γενετική διαταραχή. Συνήθως, συνδυάζεται με νοητική καθυστέρηση, χαμηλό μυϊκό τόνο και λοιπές επιπλοκές στη γενικότερη υγεία του ατόμου που υποφέρει από αυτό. Αποτελεί σπάνια διαταραχή και έχει επιπολασμό 1 στις 25.000- 50.000 γεννήσεις. Η αναλογία είναι 3:2 με κορίτσια να υπερτερούν.

**Συμπτώματα του συνδρόμου:**

- Μονότονο, αδύναμο, γατίσιο κλάμα
- Μολύνσεις του αναπνευστικού

#### **Χαρακτηριστικά προσώπου:**

- Μικροκεφαλία, υψηλός ουρανίσκος, στρογγυλό πρόσωπο που με το χρόνο γίνεται λεπτό και ασύμμετρο.
- Πηγούνι που κλίνει προς τα μέσα.
- Μικρογναθισμός.
- Αυτιά σε χαμηλότερο επίπεδο από το φυσιολογικό.
- Μάτια που βρίσκονται σε απόσταση μεταξύ τους.

#### **Λοιπά χαρακτηριστικά**

- Πρόωρες γκρίζες τρίχες στην κεφαλή.
  - Χαρακτηριστικές ζάρες στις παλάμες των χεριών.
  - Χαμηλό βάρος κατά τη γέννηση (λιποβαρή νεογνά).
  - Χαμηλός ή φτωχός μυϊκός τόνος κατά τη βρεφική ηλικία που αντικαθίσταται από υπέρτονία καθώς το παιδί μεγαλώνει.
  - Καθυστέρηση της ανάπτυξης και του λόγου, μπορεί να μη μιλήσουν ποτέ.
  - Αδέξιο βάδισμα.
  - Καθυστέρηση στον έλεγχο των σφιγκτήρων.
  - Νοητική καθυστέρηση.
  - Προβλήματα με την πρόσληψη τροφής. Συχνά ενυπάρχει δυσκολία στην κατάποση.
  - Πολλά μωρά έχουν δυσκολίες στο τάισμα ή προβλήματα αναρρόφησης.
- Κάποια από τα παραπάνω χαρακτηριστικά αλλάζουν, καθώς το παιδί μεγαλώνει.

#### **Λιγότερο συνήθη χαρακτηριστικά του συνδρόμου:**

- Καρδιακή ανεπάρκεια.
- Υπερωισχιστία.
- Νεφρικές ανωμαλίες σπάνιες.
- Μικρά σκελετικά προβλήματα περιλαμβανομένης της εξάρθρωσης του γοφού και της παραμόρφωσης των ποδιών.

- Σκολίωση σε μερικά παιδιά.
- Κήλη παρούσα και κατά τη γέννηση σε κάποιες περιπτώσεις.
- Εντερικές ανωμαλίες.
- Η επιληψία δεν είναι συνηθισμένη.

Οι περισσότερες περιπτώσεις προς το παρόν φαίνεται να εμπίπτουν στο μέτριο ως σοβαρό επίπεδο αναπηρίας, αλλά ακόμα και αυτό είναι αβέβαιο, εφόσον οι περισσότερες ήπιες περιπτώσεις ενδεχομένως δε διαγιγνώσκονται. Το προσδόκιμο επιβίωσης, δηλαδή η πρόβλεψη για το πόσα χρόνια θα ζήσει κάποιο άτομο δεν έχει οριστεί με ακρίβεια, αν και προχωρούν αρκετά στην ενήλικη ζωή τους. Έχει αναφερθεί μέχρι και μια περίπτωση ασθενούς που έχει φτάσει τα 60 χρόνια ζωής ([www.noesi.gr](http://www.noesi.gr)) .

## 2.9 Θεραπευτική παρέμβαση των παιδιών με μικροκεφαλία

Δεν υπάρχει θεραπεία για τα παιδιά με μικροκεφαλία. Το κεφάλι ενός παιδιού δε γίνεται να επιστρέψει στο κανονικό του μέγεθος ή σχήμα (Woods et al., 2005).

Η θεραπεία επικεντρώνεται κυρίως σε τρόπους για να μειώσει τον αντίκτυπο των σχετικών παραμορφώσεων και των νευρολογικών αναπηριών. Τα παιδιά με μικροκεφαλία και καθυστέρηση στην ανάπτυξη αξιολογούνται συνήθως αρχικά από ένα παιδονευρολόγο και ακολουθείται από μια ιατρική ομάδα διαχείρισης.

Επιπλέον, υπό ιδανικές συνθήκες, χρειάζεται πρώιμη παιδική παρέμβαση με προγράμματα που αφορούν τόσο τη φυσιοθεραπεία, τη λογοθεραπεία αλλά και την εργοθεραπεία (Woods et al.,2005).

Σαν αποτέλεσμα, ένα τέτοιο θεραπευτικό πρόγραμμα συμβάλλει στη μεγιστοποίηση των ικανοτήτων του παιδιού και την ελαχιστοποίηση των δυσλειτουργιών.

Επιπλέον, η φαρμακοθεραπεία είναι απαραίτητη για τον έλεγχο των σπασμών, την υπερκινητικότητα και τα νευρομυϊκά συμπτώματα (Woods et al., 2005).

Από την πλευρά της, η γενετική συμβουλευτική μπορεί να βοηθήσει τις οικογένειες να κατανοήσουν τον κίνδυνο για μικροκεφαλία σε επόμενες εγκυμοσύνες.

Όσον αφορά στην οικογένεια ενός παιδιού με μικροκεφαλία, όταν οι γονείς μαθαίνουν πως το παιδί πάσχει από μικροκεφαλία και το τι σημαίνει αυτή η διαταραχή – αφού για τους περισσότερους είναι άγνωστη- φαίνεται ότι βιώνουν μια ποικιλία από συναισθήματα όπως πένθος, άγχος, φόβο, θυμό, ανησυχία, λύπη και ενοχές. Ειδικά η μητέρα αισθάνεται τύψεις

πως φταίει η ίδια, γιατί δεν έκανε κάτι σωστά κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης (Woods et al., 2005).

Συνήθως, δεν ξέρουν τι να περιμένουν οι γονείς και μπορεί να ανησυχούν για το μέλλον του παιδιού τους. Το καλύτερο αντίδοτο απέναντι στο φόβο και στην άγνοια είναι να ενημερωθούν για την ασθένεια και να έχουν την καλύτερη δυνατή υποστήριξη από την ιατρική και επιστημονική ομάδα (Woods et al., 2005).

Πιο συγκεκριμένα:

1. *να βρει η οικογένεια ιατρικό προσωπικό και ειδικούς που μπορεί να εμπιστευτεί.*

Γενικά, θα χρειαστεί να πάρει σημαντικές αποφάσεις για το μέλλον του παιδιού σχετικά με την εκπαίδευση του και τη θεραπεία του. Οι σωστοί επαγγελματίες μπορούν να βοηθήσουν, ώστε να γνωρίζουν οι γονείς ποιες επιλογές έχουν στην παρέμβαση για παιδιά με κινητικές αναπηρίες.

2. *να βρει η οικογένεια άλλα άτομα που αντιμετωπίζουν το ίδιο πρόβλημα.*

Η κοινότητα επίσης μπορεί να έχει ομάδες υποστήριξης ή κάποιος σύλλογο για γονείς, που έχουν παιδιά με αναπτυξιακές διαταραχές (Woods et al., 2005).

## **2.10 Συμπεράσματα**

Καθώς η έρευνα πάνω στη γενετική έχει σημειώσει τεράστια πρόοδο, σημαντική γενετική ετερογένεια έχει αναδυθεί. Η αναγνώριση των γονιδίων που ευθύνονται γι' αυτές τις διαταραχές και οι επακόλουθες μελέτες που αφορούν τη λειτουργία τους έχουν οδηγήσει σε καλύτερη κατανόηση της ανάπτυξης του ανθρώπινου εγκεφάλου.

Παρόλα αυτά, η γνώση των ειδικών για τους μοριακούς μηχανισμούς της ανάπτυξης του ανθρώπινου εγκεφάλου είναι πολύ μακριά από το να είναι ολοκληρωμένη.

Είναι φανερό ότι υπάρχουν γονίδια που σχετίζονται με τη μικροκεφαλία και δεν έχουν αναγνωριστεί ακόμα. Περαιτέρω γενετικές και νευροβιολογικές μελέτες είναι σημαντικές στην κατανόηση μας, στη διάγνωση και στη θεραπεία αυτών των κρίσιμων, νευρολογικών διαταραχών (Mochida, 2009).

## **Γ΄ ΜΕΡΟΣ**

## **ΕΙΣΑΓΩΓΗ**

### **3.1 Η υγιής ανάπτυξη της σπονδυλικής στήλης**

Η ανάπτυξη της σπονδυλικής στήλης ξεκινάει από πολύ νωρίς και πιο συγκεκριμένα από τα πρώτα στάδια της εγκυμοσύνης. Ο εγκέφαλος, η σπονδυλική στήλη και ο περιβάλλον ιστός αναπτύσσονται από μια δομή που αποκαλείται νευρικός σωλήνας. Συνήθως, η ανάπτυξη του νευρικού σωλήνα ολοκληρώνεται κατά τη διάρκεια της κύησης μεταξύ της 26<sup>ης</sup> και της 28<sup>ης</sup> εβδομάδας.

Στην σωστή ανάπτυξη και λειτουργικότητα του σώματος του βρέφους και μετέπειτα ενός υγιούς παιδιού φαίνεται πως καθοριστικός είναι ο ρόλος της σπονδυλικής στήλης, η οποία αποτελεί το μοναδικό στήριγμα της κεφαλής και του κορμού, ενώ μέσω της ιεράς μοίρας μεταφέρει τη δύναμη του βάρους του σώματος στα ισχία και τα κάτω άκρα. Με τη στήριξη της σπονδυλικής στήλης επιτυγχάνεται η απαραίτητη σταθεροποίηση της κεφαλής, του κορμού και του άνω άκρου και επιτρέπεται η φυσιολογική κίνηση (Αγγελοπούλου, 2006).

### 3.2 Ορισμός δισχιδούς ράχης

Η δισχιδής ράχη είναι η πιο συχνή πάθηση από μια μεγάλη κατηγορία συγγενών ανωμαλιών που χαρακτηρίζονται ως ανωμαλίες του νευρικού σωλήνα της νηπιακής και της παιδικής ηλικίας (Bowman, McLone, Grant & Tomita, 2001). Πρόκειται για μια αναπτυξιακή ανωμαλία κατά τη γέννηση που προκλήθηκε από το ελλειπές «κλείσιμο» των εμβρυικών κυττάρων του νευρικού σωλήνα. Συγκεκριμένα, ένα μέρος της σπονδυλικής στήλης και των νεύρων που ελέγχουν τους μύες και τις αισθήσεις στο κατώτερο μέρος του σώματος δεν αναπτύσσεται φυσιολογικά (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2012)<sup>3</sup>.

Διεθνώς οι γνώσεις μας γι' αυτή την διαταραχή μέχρι πρόσφατα ήταν αποσπασματικές ελλειπείς και μονοδιάστατες και αφορούσαν ένα σχετικά περιορισμένο φάσμα της ζωής των ατόμων, συνήθως στα σχολικά χρόνια. Με την πρόοδο όμως και τις εξελίξεις στο χώρο της γενετικής ανάλυσης, της νευροβιολογίας, οι μελέτες για τη δισχιδή ράχη έχουν πλέον αυξηθεί και λαμβάνουν υπόψη τους το πολυδιάστατο πλαίσιο ανάπτυξης αυτής της διαταραχής και των ποικίλων μορφών της ( March of Dimes, 2006· Northrup & Volcik, 2000)<sup>3</sup>.

Ένας άλλος ορισμός μας αναφέρει ότι δισχιδής ράχη ονομάζεται μια περίπλοκη γενετική ατέλεια της σπονδυλικής στήλης. Αυτή η γενετική ατέλεια εμφανίζεται κατά της διάρκεια της εμβρυογένεσης, όπου ένας ή περισσότεροι σπόνδυλοι της σπονδυλικής στήλης που περικλείουν τον αναπτυσσόμενο νωτιαίο μυελό, αντί να συγκλίνουν - όπως θα έπρεπε - παραμένουν ανοικτοί.

Πιο συγκεκριμένα, υπάρχει αποτυχία να ενωθούν σωστά τα 2 μισά των σπονδυλικών τόξων. Σαν επακόλουθο υπάρχει αδυναμία σύγκλισης των σπονδύλων και ολοκλήρωσης του νευρικού σωλήνα. Συνήθως γίνεται εμφανής κατά την 6<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης. Συχνότερα, η ανωμαλία αυτή εμφανίζεται στην κατώτερη θωρακική, την οσφυϊκή και την ιερή περιοχή (90% οσφυοϊερά, 6% στο θώρακα και 3% στον αυχένα). Όταν δεν παρατηρείται άλλη ανωμαλία και η βλάβη καλύπτεται από δέρμα – πολλές φορές μελαγχρωματικό και ίσως από μικρή συλλογή τριχών, τότε πρόκειται για καλυμμένη δισχιδή ράχη που συνήθως δεν προκαλεί νευρολογικά προβλήματα εκτός και αν συνδυάζεται με άλλα αναπτυξιακά προβλήματα του νωτιαίου μυελού ή των ριζών.

Στη σπονδυλική στήλη των φυσιολογικών εμβρύων υπάρχουν τρεις πυρήνες οστέωσης, τη 10<sup>η</sup> εβδομάδα, που επιτρέπουν την υπερηχογραφική απεικόνιση του νευρικού σωλήνα από το χρονικό σημείο αυτό. Για τη διάγνωση της, κάθε σπόνδυλος θα πρέπει να εξετάζεται σε επιμήκεις και εγκάρσιες τομές. Στις εγκάρσιες ο σπόνδυλος εμφανίζεται σαν κλειστός κύκλος ενώ στη δισχιδή ράχη έχει σχήμα V. Ο Braithwaite και συνεργάτες εκτίμησαν την εμβρυϊκή ανατομία της 12-13ης εβδομάδας της κύησης, με τη βοήθεια της συνδυασμένης χρήσης της ενδοκοιλιακής και διακοιλιακής υπερηχογραφίας, και ανέφεραν επιτυχή εξέταση τόσο των σπονδύλων όσο και του υπερκείμενου δέρματος τόσο στο εγκάρσιο όσο και στο στεφανιαίο-οβελιαίο επίπεδο όλων των εμβρύων που εξετάστηκαν (Αγγελοπούλου, 2006).

### 3.3 Τύποι δισχιδούς ράχης

Η δισχιδής ράχη δύναται να εμφανιστεί σε διάφορες μορφές. Οι συχνότερες όμως είναι αυτές που θα αναφερθούν παρακάτω:

#### α) Λανθάνουσα δισχιδής ράχη (*spina bifida occulta*) →

Αφορά στην πιο κοινή μορφή εμφάνισης της πάθησης. Πρόκειται για αποτυχία σύγκλισης των σπονδυλικών τόξων. Μπορεί να υπάρχει συνοδός υπερκείμενη δερματική βλάβη, όπως θύσανος τριχών, λίπωμα, κηλίδες υπέρχρωσης ή μικρό τρήμα κυρίως στην οσφυϊκή περιοχή.

Ακόμη, είναι πιθανό να συνυπάρχει υποκείμενη καθήλωση του νωτιαίου μυελού (διαστηματομυελία), η οποία με την ανάπτυξη του παιδιού να προκαλέσει νευρολογικές διαταραχές της λειτουργίας της ουροδόχου κύστης και των κάτω άκρων. Συμβαίνει πολύ

συχνά, όσοι έχουν αυτή τη μορφή να μη χρειαστεί να αντιμετωπίσουν κάποιο πρόβλημα κατά τη διάρκεια της ζωής τους, οπότε δε μαθαίνουν για την ύπαρξη της νόσου. Ο νωτιαίος μυελός συχνά δεν επηρεάζεται. Συναντάται από 5 – 36% του πληθυσμού και δεν παρουσιάζει συνήθως συμπτώματα. Εντοπίζεται μόνο μέσω υπερηχογραφήματος και ακτίνες MRI (Lissauer et al., 2008).

Η λανθάνουσα δισχιδής ράχη ονομάζεται αλλιώς και λιπομηνιγγοκήλη που αναφέρεται στη βιβλιογραφία, ως ο σχηματισμός μιας κήλης στις μήνιγγες που συνοδεύεται από λίπωμα, χωρίς καμία άλλη ένδειξη νευρολογικής βλάβης (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2012)<sup>3</sup>.

#### β) Μηνιγγοκήλη (*spina bifida with meningocele*) →

Αφορά σε μια μορφή της νόσου, όπου τα καλύμματα του νωτιαίου μυελού – τα μηνίγγια όπως ονομάζονται – διαπερνούν την πλάτη και δημιουργούν μια κύστη. Σε αυτή την περίπτωση, το περιεχόμενο του σάκου αποτελείται από μήνιγγα και εγκεφαλονωτιαίο υγρό (Lissauer et al., 2008).

Στην περίπτωση της μηνιγγοκήλης εμφανίζεται μόνο μια κύστη με υγρό σ' οποιοδήποτε σημείο της σπονδυλικής στήλης, αλλά χωρίς καμία άλλη ένδειξη νευρολογικής βλάβης. Πιο συγκεκριμένα, τα βρέφη που γεννιούνται με τη μορφή της μηνιγγοκήλης έχουν ένα σάκο γεμάτο υγρό ορατό στο πίσω μέρος της σπονδυλικής στήλης. Ο σάκος καλύπτεται συχνά από ένα λεπτό στρώμα του δέρματος και μπορεί να είναι τόσο μικρός όσο ένα σταφύλι ή τόσο μεγάλος όσο ένα γκρέιπφρουτ. Στις περιπτώσεις αυτές, τα μωρά με μηνιγγοκήλη υποβάλλονται συνήθως σε μια επέμβαση κατά τη βρεφική τους ηλικία, κατά την οποία οι γιατροί ωθούν τις μήνιγγες πίσω για να κλείσουν την οπή στους σπονδύλους. Πολλά από αυτά τα παιδιά δεν θα έχουν άλλα προβλήματα υγείας αργότερα, εκτός και αν υπάρχουν υπολείμματα νευρικού ιστού μέσα στον σάκο (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2012)<sup>3</sup>.

#### γ) Μυελομηνιγγοκήλη (*spina bifida with meningomyelocele*) →

Αφορά σε μια μορφή της πάθησης, όπου ο νωτιαίος μυελός εσωκλείεται στην κύστη. Αυτή θεωρείται και η πιο σοβαρή μορφή της πάθησης, αφού οδηγεί πάρα πολλά άτομα που πάσχουν σε αναπηρία και αναφέρεται στο 70% των περιστατικών επίσης, συνδυάζεται συχνά με υδροκέφαλο (Willis, 1993).

Στη μυελομηνιγγοκήλη, η κύστη περιέχει εκτός από υγρό (ENY), νεύρα, και μέρος του νωτιαίου μυελού, ο οποίος με τη μεμβράνη που εξέρχει από τη ράχη του νεογνού πρέπει να κλειστεί με χειρουργική επέμβαση. Τα βρέφη με μυελομηνιγγοκήλη έχουν συγκεκριμένα έναν σάκο ( π. χ. μάζα που προεξέρχει από το πίσω μέρος ), μπορεί να καλύπτεται από ένα στρώμα του δέρματος αλλά, όχι πάντα. Σε ορισμένες περιπτώσεις, τα νεύρα του νωτιαίου μυελού μπορεί να είναι εκτεθειμένα ( Argento, Warschusky, Shank, & Hornyak, 2011 ) :



A) Λανθάνουσα δισχιδής ράχη    B) Μηνιγγοκήλη    Γ) Μυελομηνιγγοκήλη

#### δ) Μυελόσχιση →

Τέλος θα πρέπει να αναφέρουμε και την πιο σοβαρή περίπτωση δισχιδούς ράχης , αυτή με μυελόσχιση, όπου ο νωτιαίος μυελός είναι ανοιχτός λόγω μη επίτευξης ένωσης των 2 νευρικών πλακών (Κρεατσάς, 2009).

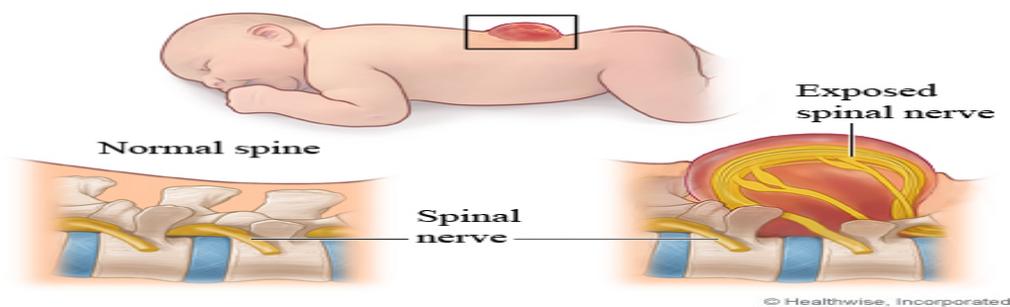
### 3.4 Αίτια δισχιδούς ράχης

Μέχρι σήμερα δεν είναι απόλυτα γνωστά, στους επιστήμονες, τα αίτια που προκαλούν τη δισχιδή ράχη. Είναι γνωστό όμως πως στην εμφάνιση της νόσου συντελούν τόσο κληρονομικοί όσο και γενετικοί παράγοντες. Ακόμα, μέσα από έρευνες έχει διαπιστωθεί πως στοιχεία όπως η βιταμίνη Β και το φυλλικό οξύ κατά της διάρκειας της εγκυμοσύνης είναι ιδιαίτερα σημαντικά, αφού παίζουν ρόλο στην υγιή ανάπτυξη της σπονδυλικής στήλης του εμβρύου (Αγγελοπούλου, 2006).

Τα αίτια της δισχιδούς ράχης, όπως και των περισσότερων νευρολογικών διαταραχών, παραμένουν σε μεγάλο βαθμό άγνωστα και πολυπαραγοντικά. Κάποια στοιχεία δείχνουν ότι

μπορεί να παίζουν ρόλο τα γονίδια σε συνδυασμό με άλλες χρωμοσωμικές διαταραχές, σε ένα ποσοστό από 5 % έως 17 %, καθώς και συνοδά γενετικά σύνδρομα ( σύνδρομο Meckel – Gruber, σύνδρομο Fraser, Τρισωμίες 13 και 18, κ.α. ) ( Melvin, George, Worley, Franklin, Mackey, Viles et al., 2000 ), ενώ σε ένα ποσοστό 60% των περιπτώσεων φαίνεται να υπάρχει κάποια οικογενειακή ή κληρονομική προδιάθεση ( Barnes, Taylor, Landry, & English, 2010; Kibar, Capra, & Gros, 2007). Σε αντίθεση με τα ποσοστά εμφάνισης στον γενικό πληθυσμό, στις οικογένειες ο κίνδυνος επανεμφάνισης της δισχιδούς ράχης σε ένα νέο μέλος αυξάνεται, όσο αυξάνεται ο αριθμός των συγγενών που παρουσιάζουν αυτήν τη διαταραχή ( Αλευριάδου & συν., 2012).

### 3.5 Επιδημιολογία δισχιδούς ράχης



Συγγενείς ατέλειες (ανωμαλίες) μπορούν να συμβούν σε οποιαδήποτε οικογένεια. Στην πραγματικότητα όμως, στο 95% των περιστατικών διαταραχών του νευρικού σωλήνα εμφανίζεται σε γυναίκες χωρίς προσωπικό ή οικογενειακό ιστορικό.

Παρά ταύτα, *υπάρχουν κάποιες περιπτώσεις γυναικών που παρουσιάζουν μεγαλύτερο κίνδυνο σε σχέση με άλλες:*

- Μια προηγούμενη εγκυμοσύνη παιδιού με συγγενείς ανωμαλίες αυξάνει την πιθανότητα μιας γυναίκας να έχει παρόμοια εγκυμοσύνη περίπου κατά 20 φορές.

- Η ηλικία της μητέρας, η δισχιδής ράχη εμφανίζεται πιο συχνά σε έφηβες μητέρες (Farley, Hambidge, & Daley, 2002).
- Ιστορικό αποβολών της μητέρας.
- Η πρώτη κύηση διατρέχει υψηλότερο κίνδυνο εμφάνιση δισχιδούς ράχης σε σχέση με τις επόμενες κυήσεις.
- Ινσουλινοεξαρτώμενος διαβήτης ( Davidson, Northrup, King, Fletcher, Townsend, Tyerman et al., 2008).
- Παχυσαρκία ( Davidson, Northrup, King, Fletcher, Townsend, Tyerman et al., 2008).
- Υψηλές θερμοκρασίες στην αρχή της εγκυμοσύνης όπως για παράδειγμα παρατεταμένοι πυρετοί.
- Η χρήση ηλεκτρικών συσκευών, σάουνας και καυτών μπάνιων, κυρίως κατά τον πρώτο μήνα της κύησης (Botto, Moore, Khoury, & Erickson, 1999· Fletcher, Dennis, Northrup, Barnes, Hannay, Landry et al., 2004).
- Γυναίκες με επιληψία που έχουν λάβει το φάρμακο "valproic acid", για τον έλεγχο των επιληπτικών σπασμών (Lindhout, Omtzigt, & Cornel, 1992 ·Northrup & Volcik, 2000).
- Φυλή/έθνος, έρευνες έδειξαν ότι οι διαταραχές αυτές είναι πιο κοινές μεταξύ των λευκών γυναικών σε σύγκριση με τις έγχρωμες γυναίκες.
- Χαμηλή κοινωνικοοικονομική θέση, λόγω του ότι δεν υπάρχει επαρκής ιατροφαρμακευτική περίθαλψη, καλές διατροφικές συνήθειες και ολοκληρωμένος προγεννητικός έλεγχος.
- Οι τερατογενέσεις ( Argento, Warschausky, Shank, & Hornyak, 2011).

Η λανθάνουσα δισχιδής ράχη είναι η ελαφρότερη μορφή διαταραχής και συχνά παραμένει ασυμπτωματική και αδιάγνωστη παρότι η επίπτωση στο γενικό πληθυσμό υπολογίζεται σε 17-25%. Η δισχιδής ράχη συνδυάζεται με διαταραχές του ουροποιητικού μόνο σε 2% των ασθενών (Σιάφακας & συν.,2012).

Η μηνιγγομυελοκήλη και, σε πολύ μικρότερο βαθμό, η μηνιγγοκήλη συνοδεύονταν επί μακρό από το θάνατο του νεογνού σε μικρή ηλικία λόγω λοίμωξης ή λόγω επιπλοκής από τη συμπαρομαρτούσα υδροκεφαλία. Πλέον, οι πάσχοντες από τη διαμαρτία αυτή επιζούν και ενηλικιώνονται αλλά η εν λόγω διαμαρτία είναι η πιο συχνή αιτία δυσλειτουργίας του ουροποιητικού συστήματος. Δεδομένου ότι ο μυελός παραμένει συμπεφυμένος στο σπόνδυλο που τον περιβάλλει, είναι εξαιρετικά πιθανή η διαταραχή της αιμάτωσής του λόγω

εφελκυσμού κατά τις περιόδους αυξημένου ρυθμού ανάπτυξης του σώματος (όπως στην εφηβεία), με συνακόλουθη επιδείνωση της συμπτωματολογίας. Στον αντίποδα, αν δεν παρατηρηθούν πρώιμες διαταραχές, η πιθανότητα ανάπτυξής τους μεταγενέστερα είναι σχεδόν μηδενική (Game et al., 2007) .

Τη δεκαετία του 1970, μελέτες παρακολούθησης βαρέως πασχόντων παιδιών, έδειξαν ότι πολλά παρουσίαζαν σοβαρές σωματικές και διανοητικές βλάβες. Επίσης, πολλά παιδιά έπρεπε να υποβληθούν σε πολυάριθμες επεμβάσεις. Στην εφηβεία και κατά την ενήλικη ζωή, τόσο τα ίδια τα παιδιά και οι οικογένειες τους έπρεπε να αντιμετωπίσουν πολλά προβλήματα: ψυχολογικά, σεξουαλικά, εργασιακά και ανεύρεσης κάποιου φροντιστή. Ως εκ τούτου, σε πολλές περιπτώσεις υιοθετήθηκε η μη- επεμβατική συντηρητική προσέγγιση, στην οποία δεν διεξήχθη για τη διόρθωση της βλάβης των μηνίγγων και του υπερκείμενου δέρματος και παρασχέθηκε μόνο υποστηρικτική φροντίδα ( Lissauer et al., 2008).

Τα περισσότερα παιδιά κατέληξαν λόγω μηνιγγίτιδας και κοιλιίτιδας, σε εξελισσόμενο υδροκέφαλο και νεφρική ανεπάρκεια. Νέες μελέτες έχουν δείξει ότι με τις σύγχρονες ιατρικές μεθόδους η ποιότητα ζωής των βαριά προσβεβλημένων παιδιών είναι πολύ καλύτερη συγκριτικά με το παρελθόν ( Lissauer et al., 2008).

Η δισχιδής ράχη, όπως και πολλές άλλες νευρολογικές διαταραχές, εμφανίζεται σε ένα χαμηλό ποσοστό της τάξης των 1 – 10 στις 1.000 βιώσιμες γεννήσεις ( Botto, Moore, Khoury, & Erickson, 1999. Kibar, Capra, & Gros, 2007), ενώ συνολικά πάνω από 300.000 παιδιά γεννιούνται κάθε χρόνο με μυελομηνιγγοκήλη στη Βόρεια Αμερική ( March of Dimes, 2006). Ωστόσο, επικρατεί ένας αριθμός ποικίλων περιβαλλοντικών, γεωγραφικών και εθνικών παραγόντων, οι οποίοι φαίνεται να παίζουν σημαντικό ρόλο στην εμφάνισή της (Northrup & Volcik, 2000). Για παράδειγμα, υπάρχει ένα πολύ μικρό ποσοστό εμφάνισης μεταξύ των Αφροαμερικανών, αλλά όχι μεταξύ των Αφροαμερικανών των υπο – Σαχάριων περιοχών (Njamnshi, Djientcheu, Lekoubou, Guemse, Obama, Mbu et al., 2008). Υπάρχει, επίσης, χαμηλό ποσοστό εμφάνισης στους Βόρειους Ευρωπαίους και στους Ιάπωνες, αλλά πολύ υψηλό ποσοστό εμφάνισης σε κάποιες περιοχές της Βόρειας Κίνας ( Li, Ren, Zhang, Ye, Li, Zheng et al., 2006), του Μεξικού, της Νότιας Αμερικής, της Ισπανίας και του Καυκάσου (Botto, Moore, Khoury, & Erickson, 1999). Επίσης, τα άτομα κέλτικης καταγωγής έχουν γενικά υψηλό ρίσκο εμφάνισης νευρολογικών διαταραχών (Gordon, 1995).

Φαίνεται επομένως ότι οι διαφορές στα ποσοστά εμφάνισης της δισχιδούς ράχης αντανακλούν ένα πολυπαραγοντικό πλαίσιο αλληλεπίδρασης γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων (Kirkpatrick & Northrup, 2003). Δεν υπάρχουν όμως αντίστοιχες επίσημες

επιδημιολογικές μελέτες για ποσοστά εμφάνισης της δισχιδούς ράχης στον ελληνικό πληθυσμό (Αλευριάδου & συν., 2012)<sup>3</sup>.

Η μυελομηνιγγοκήλη είναι η πρώτη αιτία βρεφικής παράλυσης παγκοσμίως σήμερα. Το ποσοστό κυμαίνεται στη 1 στις 1.000 γεννήσεις ζώντων βρεφών (Vaccha & Adams, 2005).

Παρόλα αυτά, είναι γεγονός πως η συχνότητα εμφάνισης της νόσου έχει μειωθεί σε σχέση με το παρελθόν. Πιθανή αιτιολογία γι' αυτό αναφέρεται πως είναι η χορήγηση συμπληρωμάτων φυλλικού οξέος και βιταμίνης Β στις εγκύους από τη στιγμή της σύλληψης και σε όλη την περίοδο της κύησης ως τη συμπλήρωση της 12<sup>ης</sup> εβδομάδας. Αν και υπάρχει σχετική διακύμανση στη συχνότητα εμφάνισης της νόσου ανάμεσα στις χώρες, οι μελέτες έχουν δείξει ότι ο επιπολασμός είναι περίπου 8 στις 1.000 γεννήσεις ζώντων παιδιών.

Αυτό εξηγεί, γιατί προτείνεται στις εγκύους η χορήγηση φυλλικού οξέος. Έχει φανεί ότι έχει μειώσει τη συχνότητα εμφάνισης δισχιδούς ράχης σε ποσοστό που αγγίζει το 30% περίπου τα τελευταία 10 με 15 χρόνια.

Ακόμη, αν σε μια οικογένεια το πρώτο παιδί εμφανίσει τη νόσο, τότε η πιθανότητα στη δεύτερη κύηση αυξάνεται κατά 5%. Ενώ αν η ίδια γυναίκα κυοφορήσει τρίτο παιδί, τότε ο κίνδυνος να νοσήσει από δισχιδή ράχη ανέρχεται στο 15%.

Έρευνες έχουν δείξει πως η συχνότητα εμφάνισης της δισχιδούς ράχης μπορεί να μειωθεί έως και κατά 75% όταν τα καθημερινά συμπληρώματα φυλλικού οξέος λαμβάνονται πριν από τη σύλληψη του εμβρύου (Κρεατσάς, 2009).

Το φυλλικό οξύ είναι μια υδροδιαλυτή βιταμίνη που βοηθά να χτιστούν υγιή κύτταρα. Επειδή είναι υδροδιαλυτό, το φυλλικό οξύ δεν μένει στο σώμα για πάρα πολύ, έτσι οι γυναίκες πρέπει να το πάρουν κάθε ημέρα για να καταφέρουν να μειώσουν τον κίνδυνο (Κρεατσάς, 2009).

Το φυλλικό οξύ περιέχεται σε πράσινα φυλλώδη λαχανικά, σε δημητριακά, στα φασόλια, στα αβοκάντο, στις μπανάνες, στο χυμό πορτοκαλιού, στα σπαράγγια και στη ζύμη. Όταν η έγκυος γυναίκα διατρέφεται ορθά, με μια διατροφή πλούσια με λαχανικά και φρούτα, τότε οι πιθανότητες το έμβρυο να έχει ικανοποιητικές ποσότητες φυλλικού οξέως είναι μεγάλες (Κρεατσάς, 2009).

Συμπερασματικά, η επίδραση των παραπάνω περιβαλλοντικών παραγόντων δεν έχει διερευνηθεί συστηματικά σε μεγάλα δείγματα του πληθυσμού με δισχιδή ράχη και συνήθως τα δεδομένα των ερευνών είναι ελλιπή, αντιφατικά και συχνά αντικρουόμενα. Περαιτέρω έρευνα απαιτείται προς αυτήν την κατεύθυνση, ώστε να προκύψουν πιο αξιόπιστα δεδομένα (Αλευριάδου & συν., 2012)<sup>3</sup>.

### **3.6 Διάγνωση δισχιδούς ράχης**

Σημαντική είναι η συμβολή της γενετικής συμβουλευτικής και του προγεννητικού ελέγχου στη διάγνωση της δισχιδούς ράχης. Οι διαγνωστικές εξετάσεις χρειάζεται να αφορούν τα παρακάτω:

#### **1) Εξετάσεις αίματος**

Σύμφωνα με το Ευρωπαϊκό Κολέγιο Μαιευτικής και Γυναικολογίας συνιστάται μια εξέταση αίματος να πραγματοποιηθεί μεταξύ 15 έως 20 εβδομάδων σε όλες τις γυναίκες που είναι έγκυες και δεν είχαν γεννήσει προηγουμένως ένα παιδί με συγγενείς ανωμαλίες και οι οποίες δεν έχουν σχετικό, οικογενειακό ιστορικό. Αυτή η εξέταση αίματος μετρά τα επίπεδα της α-εμβρυϊκής σφαιρίνης (AFP) καθώς και άλλων βιοχημικών δεικτών στο αίμα της μητέρας. Σκοπός είναι να προσδιοριστεί αν η εγκυμοσύνη της είναι σε αυξημένο κίνδυνο για την εμφάνιση συγγενών ανωμαλιών. Η AFP είναι μία πρωτεΐνη που φυσιολογικά παράγεται από το έμβρυο που διασχίζει τον πλακούντα στο αίμα της μητέρας. Γενικά, εάν ένα έμβρυο έχει ένα ONTD, η εξέταση που πραγματοποιείται μεταξύ της 16<sup>ης</sup> και 18<sup>ης</sup> εβδομάδας της

εγκυμοσύνης, το επίπεδο άλφα-φετοπρωτεΐνης μέσα στο αίμα της μητέρας, θα αυξηθεί. Εάν το ποσοστό είναι υψηλό, ο έλεγχος επαναλαμβάνεται, διότι σε πολλές περιπτώσεις οι υψηλές μετρήσεις μπορεί να είναι ψευδείς. Αν και αυτή η δοκιμή δεν πει με βεβαιότητα εάν το έμβρυο έχει ONTD, θα καθορίσει ποιες κυήσεις είναι σε μεγαλύτερο κίνδυνο, έτσι ώστε να πραγματοποιηθούν πρόσθετες και πιο εξειδικευμένες εξετάσεις (Αλευριάδου & συν.,2012) <sup>3</sup>.

## **2) Προγεννητικό υπερηχογράφημα / υπερηχογράφημα**

Μια διαγνωστική τεχνική απεικόνισης που χρησιμοποιεί υψηλής συχνότητας ηχητικά κύματα και έναν υπολογιστή για να δημιουργήσει τις εικόνες των αιμοφόρων αγγείων, τους ιστούς και τα όργανα. Υπέρηχοι χρησιμοποιούνται για να δουν τα εσωτερικά όργανα, όπως λειτουργούν, καθώς και να αξιολογήσουν τη ροή του αίματος μέσα από τα διάφορα αγγεία. Ο προγεννητικός υπέρηχος μπορεί να είναι σε θέση να ανιχνεύει μια ONTD, και μπορεί να χρησιμοποιηθεί για να εξετάσει άλλα όργανα και συστήματα του σώματος του εμβρύου.

## **3) Αμνιοκέντηση**

Μια διαδικασία που περιλαμβάνει την εισαγωγή μια μακριάς, λεπτής βελόνας μέσα στην κοιλιά της μητέρας. Η βελόνα φτάνει στον αμνιακό σάκο για να αποσύρει ένα μικρό δείγμα από το αμνιακό υγρό για εξέταση. Το υγρό στη συνέχεια εξετάζεται για να προσδιοριστεί η παρουσία της α-φετοπρωτεΐνης, το οποίο εμφανίζεται με ένα άνοιγμα του νευρικού σωλήνα.

## **3.7 Νευροπαθολογικό και αναπτυξιακό προφίλ παιδιών με δισχιδή ράχη**

Τα χαρακτηριστικά ατόμων που πάσχουν από δισχιδή ράχη είναι ποικίλα. Σε αρκετές περιπτώσεις έχει καταγραφεί ιατρικά πως τα μικρά οστά – ονομάζονται σπόνδυλοι – που αποτελούν την σπονδυλική στήλη δεν έχουν σχηματιστεί πλήρως και ενδέχεται να υπάρχουν μικρά κενά ανάμεσά τους. Ακόμη, σε πιο σοβαρά περιστατικά, συμβαίνει ένας ή περισσότεροι σπόνδυλοι να μην έχουν σχηματιστεί καθόλου, εκθέτοντας έτσι το νωτιαίο μυελό. Όπως έχει φανεί, συνήθως η ατέλεια της σπονδυλικής στήλης κατά το σχηματισμό εντοπίζεται στη βάση της.

Θέλοντας να κάνουμε ένα διαχωρισμό, θα λέγαμε ότι η διαταραχή εξαρτάται από τον τύπο και τη σοβαρότητα της δισχιδούς ράχης. Σε μωρά που γεννιούνται με τη συγκεκριμένη

πάθηση σε ήπια μορφή τυχαίνει να μην παρουσιάσουν εμφανή συμπτώματα της νόσου. Όμως, σε πιο σοβαρές μορφές, τα συμπτώματα είναι εμφανέστερα και πιο χαρακτηριστικά όπως για παράδειγμα η κύστη σχηματίζεται πολλές φορές χαμηλά στη σπονδυλική στήλη και μπορεί να βρίσκεται εσωτερικά ή εξωτερικά.

Η πιο κοινή θέση των δυσπλασιών είναι η οσφυϊκή περιοχή (Κρεατσάς, 2009).

Τα περισσότερα βρέφη που γεννιούνται με τη μορφή της δισχιδούς ράχης με μυελομηνιγγοκήλη εμφανίζουν επίσης **υδροκεφαλία**.

Στη συνέχεια, παρατηρούνται - ήδη από την εμβρυϊκή περίοδο ανάπτυξης του εγκεφάλου (π. χ. από την 7<sup>η</sup> έως την 20<sup>η</sup> εβδομάδα κύησης) - (Bannister, Nabiuni, Zendah, Mashayekhi, & Miyan, 2005. Hannay, 2000), σημαντική συσσώρευση υγρών μέσα και γύρω από τον εγκέφαλο, συγγενείς ανωμαλίες πολλών περιοχών του εγκεφάλου, π. χ. του οπίσθιου βρεγματικού φλοιού, της λευκής ουσίας, της παρεγκεφαλίδας, του μεσεγκεφάλου και του μεσολόβιου, συχνά ατελής σύγκλιση των ημιμορίων των ακανθωδών αποφύσεων ή των ραφών του κρανίου, αγενεσία ή μερική απλασία της εγκεφαλικής ουσίας (Fletcher, Dennis, & Northrup, 2000)<sup>3</sup>.

Η υδροκεφαλία προκαλείται από αύξηση του εγκεφαλονωτιαίου υγρού στην κρανιακή κοιλότητα και αυτό επιπλέον προκαλεί πίεση της κεφαλής, αύξηση του μεγέθους της, νοητική αναπηρία και άλλες διαταραχές. Τα βρέφη με μυελομηνιγγοκήλη και υδροκεφαλία χρειάζονται περισσότερη προσοχή και συχνά υποβάλλονται στην πρώτη τους χειρουργική επέμβαση εντός των πρώτων ημερών μετά τη γέννηση. Επιπλέον, ορισμένα παιδιά χρειάζονται και μεταγενέστερα επεμβάσεις για να διαχειριστούν τα προβλήματα με τα πόδια, τα ισχία τους ή τη σπονδυλική στήλη.

**Η ανάπτυξη αυτών των παιδιών**, εξαιτίας των νευρολογικών και ορμονικών προβλημάτων, **χαρακτηρίζεται κυρίως από:**

- Χαμηλό ανάστημα.
- Κοντά άκρα.
- Σκολίωση.
- Παραμορφώσεις της σπονδυλικής στήλης.
- Αύξηση σωματικού βάρους.
- Πρόωρη ήβη (π. χ. για τα κορίτσια σε ηλικία 8 ετών και για τα αγόρια

περίπου σε ηλικία 9 ετών) (Greene, Frank, Zachmann, & Prader, 1985).

Επιπρόσθετα, λόγω της ανώμαλης αυτής ανάπτυξης και της βλάβης του νωτιαίου μυελού και των δυσλειτουργιών του κεντρικού νευρικού συστήματος, ένα παιδί με μυελομηνιγγοκήλη συχνά μπορεί να εμφανίσει έναν σημαντικό βαθμό παραπληγίας. Ο βαθμός παραπληγίας και ο νευρογενωστικό – συμπεριφορικός φαινότυπος εξαρτώνται σε μεγάλο βαθμό από το πού βρίσκεται το άνοιγμα στη σπονδυλική στήλη, αλλά και από την ταυτόχρονη εμφάνιση και άλλων παραγόντων κινδύνου ( π. χ. υδροκεφαλία, μολύνσεις, οπτικοκινητικές διαταραχές, στραβισμός, νυσταγμός, οίδημα της οπτικής θηλής, και οπτική ατροφία, κ. α.) (Dennis, Landry, Barnes, & Fletcher, 2006· Fletcher, Copeland, Frederick, Blaser, Kramer, Northrup et al., 2005). Όσο ψηλότερα είναι το άνοιγμα στο πίσω μέρος, τόσο πιο σοβαρή και εκτεταμένη είναι η παράλυση που εμφανίζεται, καθώς και τα συνοδά γνωστικά ελλείμματα (Fletcher et al., 2005)<sup>3</sup>.

Ανάλογα της θέσης, διακρίνουμε δυο είδη δισχιδούς ράχης την οπίσθια που οφείλεται στην μη συνένωση των δύο τμημάτων του τόξου και την πρόσθια, που οφείλεται στην μη συνένωση των δύο τμημάτων του σπονδύλου. Η συχνότερα απαντώμενη, είναι η οπίσθια, που ανάλογα τη βλάβη της σπονδυλικής στήλης και του μυελού μετά των περιβλημάτων, διακρίνεται στα είδη που είδαμε παραπάνω.

***Ως προς τα συμπτώματα που συνυπάρχουν της νόσου, στην μηνιγγομυελοκήλη παρατηρούνται τα εξής:***

- Υδροκέφαλος από το σύνδρομο Arnold - Chiari που συνυπάρχει στο 50% των περιπτώσεων - εγκολεασμό παρεγκεφαλιδικών αμυγδαλών μέσω του ινιακού τρήματος, που οδηγεί σε παρεμπόδιση της ροής του εγκεφαλονωτιαίου υγρού - (Lisseaur et al., 2008).
- Χαλαρά παραπληγία/ Πάρεση κάτω άκρων. Τα κάτω άκρα παραμένουν χωρίς εκούσια κίνηση με μερική ή πλήρη κατάργηση της αισθητικότητας ( Lisseaur et al., 2008).
- Διαταραχή μυϊκής ισορροπίας, η οποία μπορεί να προκαλέσει μετατόπιση ισχίου και στρεβλοποδία.
  - Ραιβοποδία και υπερεκτατικό γόνατο.
  - Διαταραχές νεύρωσης ουροδόχου κύστης (νευρογενής κύστη).
  - Διαταραχές νεύρωσης του παχέως εντέρου (νευρογενές έντερο).
  - Συνεχής ακράτεια ούρων και κοπράνων.

- Υδρονέφρωση.
- Διαφορετική από το φυσιολογικό αισθητικότητα. Συνήθως παρατηρείται απώλεια αισθητικότητας των κάτω άκρων (Lisseaur et al., 2008).
- Προβλήματα αδρής και λεπτής κινητικότητας (Brown, 2010· Argento, Warschausky, Shank, & Hornyak, 2011).
- Δευτερογενείς επιδράσεις του αλλαγμένου μυϊκού ελέγχου που επιδρά στο μυοσκελετικό σύστημα. Αυτό μπορεί να έχει σαν επίπτωση εξαρθρωμένες αρθρώσεις, σκολίωση κ.ά.
- Εμφανίζονται συχνές αλλεργίες στο latex, σε φρούτα και λαχανικά (π. χ. ντομάτες, μπανάνες, κ. α.) που προκαλούν δερματίτιδες και αυξημένο κίνδυνο αναφυλαξίας (Eustachio, Cristina, Antonio, & Alfredo, 2003).
- Καρδιαγγειακά προβλήματα.
- Προβλήματα άπνοιας κατά τη διάρκεια του ύπνου εμφανίζονται σε ένα ποσοστό 20% (Dauvilliers, Stal, Abril, Coubes, Bobin, Touchon et al., 2007).
- Έλκη από κατάκλιση.
- Αιφνίδιος θάνατος, ο οποίος προκαλείται εξαιτίας των προβλημάτων άπνοιας (Dauvilliers, Stal, Abril, Coubes, Bobin, Touchon et al., 2007).

Επίσης, μεταξύ των συμπτωμάτων φαίνεται να συνυπάρχει κάποιες φορές μερική ή ολική παράλυση μέρους του σώματος κάτω από το επίπεδο του νωτιαίου μυελού που είναι προσβεβλημένο. Ακόμη, επηρεάζονται οι δεξιότητες της αδρής κινητικότητας όπως το βάδισμα, το κάθισμα και η όρθια θέση.

### 3.8 Γνωστικό προφίλ παιδιών με δισχιδή ράχη

Εκτός από τα συμπτώματα που αφορούν τα οργανικά προβλήματα και το νευρολογικό προφίλ του ασθενούς, εμφανίζονται και διάφορα συμπτώματα που αφορούν στο γνωστικό επίπεδο του παιδιού που πάσχει. **Τα κυριότερα που έχουν εντοπιστεί μέσα από ποικίλες μελέτες είναι τα παρακάτω:**

- Διάσπαση προσοχής και μαθησιακά προβλήματα.
- Αντιληπτικές διαταραχές ( δυσκολίες στην αντίληψη του χώρου, των μεγεθών κλπ).

- Διαταραχές του λόγου ( δυσκολίες στην κατανόηση εννοιών, φτωχό λεξιλόγιο κ.ά.).
- Χαμηλότερο από το κανονικό επίπεδο νοημοσύνη.
- Διαταραχές στον προσανατολισμό (Rose & Holmbeck, 2007).
- Δυσκολίες στη μνήμη (Barnes, Taylor, Landry, & English, 2010 ).
- Δυσκολίες στα μαθηματικά και κυρίως στην εκτέλεση υπολογισμών (Barnes, Taylor, Landry, & English, 2010).
- Δυσκολίες στην κατανόηση του κειμένου (Barnes, Taylor, Landry, & English, 2010).
- Προβλήματα με το ρυθμό, το συγχρονισμό και τον τρόπο αντίδρασης στα ερεθίσματα.
- Δυσκολίες στην οπτικοχωρική αντίληψη.
- Δυσκολίες στις μνημονικές και μαθησιακές λειτουργίες και κυρίως στη βραχύχρονη σειροθετική μνήμη ( Scott, Fletcher, Brookshire, Davidson, Landry, Bohan et al., 1998).
- Αδυναμίες περισσότερο στη διαδικασία επεξεργασίας, ανάλυσης και συσχέτισης απ' ότι στη διαδικασία συνειρμικής και τυχαίας επεξεργασίας (Dennis et al., 2006).

Σε γενικές γραμμές, τα παραπάνω γνωστικά προβλήματα και οι μαθησιακές δυσκολίες, αν και εμφανίζονται νωρίς στην ανάπτυξη των βρεφών και των παιδιών προσχολικής ηλικίας, εξακολουθούν να υπάρχουν σε όλα τα χρόνια της τυπικής σχολικής εκπαίδευσης και συνεχίζουν να παραμένουν στην ενήλικη ζωή, περιορίζοντας τις επιλογές της απασχόλησης και της ποιότητας ζωής των ατόμων αυτών (Bowman, McLone, Grant, & Tomita, 2001· Fletcher et al., 2004).

Στην περίπτωση της δισχιδούς ράχης κατά κανόνα εμφανίζονται διαφορές μεταξύ τομέων, καθώς δεν υπάρχουν αναπτυξιακά ομοιόμορφες γνωστικές ικανότητες σε όλους τους τομείς. Η πιο ορατή διαφορά είναι αυτή του υψηλού γλωσσικού δείκτη νοημοσύνης σε σύγκριση με τον χαμηλό δείκτη πρακτικής νοημοσύνης αυτών των παιδιών, καθώς υστερούν σημαντικά στην οπτικοχωρική αντίληψη, στην αφηρημένη σκέψη και στις αντιληπτικο – κινητικές δεξιότητες (Dennis, Edelman, Hetherington, Copeland, Frederick, Blaser et al., 2004)<sup>3</sup>.

Αυτές οι δυσκολίες στον οπτικο – κινητικό συντονισμό, αργή ταχύτητα, φτωχή επιδεξιότητα και γραφο – κινητικές δυσκολίες, δυσκολίες στον οπτικό σχεδιασμό, στη

διαδοχή, στη νοερή περιστροφή, στα έργα μορφής – πλαισίου, στην αντίληψη αμφίσημων μορφών κ. α. φαίνεται να σχετίζονται με τις επιμέρους εγκεφαλικές δυσμορφίες ( π. χ. στον μεσεγκέφαλο και στον οπίσθιο φλοιό ) που παρατηρούνται σ' αυτά τα παιδιά ( Fletcher, Brookshire, Landry, Bohan, Davidson, Francis et al., 1996. Ito, Saijo, Araki, Tanaka, Tasaki, Cho, & Miyamoto, 1997) <sup>3</sup>.

Αντιθέτως, εμφανίζουν παρόμοιες επιδόσεις με τα παιδιά τυπικής ανάπτυξης σε έργα χωρικής μνήμης και σε έργα που αφορούν αναγνώριση αντικειμένων, προσώπων, οπτικών πλάνων και γραμμικού προσανατολισμού (Dennis et al., 2002).

Πιο πρόσφατες μελέτες δείχνουν ότι τα παιδιά με μυελομηνιγγοκήλη, αν και αρχικά εμφανίζουν περισσότερες δυσκολίες στις επιδόσεις τους στην ταχύτητα και στην ακρίβεια εκτέλεσης κινητικών έργων από ότι τα παιδιά τυπικής ανάπτυξης, ωστόσο, μετά από εξάσκηση φαίνεται να τα καταφέρνουν σ' έναν ικανοποιητικό βαθμό και να διατηρούν αυτήν την μάθηση (Dennis et al., 2006· Edelstein, Dennis, Copeland, Francis, Frederick, Brandt et al., 2004).

Αυτοί οι ερευνητές διαχωρίζουν τη μάθηση της κίνησης σε επιμέρους έργα που δεν απαιτούν αντανakλαστικές κινήσεις, χρησιμοποιώντας τα χέρια, τους βραχίονες και τα μάτια, από τη γενικότερη επίδοση σε κινητικά έργα, η οποία παραμένει προβληματική (Αλευριάδου & συν., 2012)<sup>3</sup>.

Σημαντικό ρόλο σε αυτές τις δυσκολίες φαίνεται να παίζουν τα επιπρόσθετα ελλείμματα στις δεξιότητες του επαγωγικού συλλογισμού και της εργαζόμενης μνήμης (Barnes, Johnston, & Dennis, 2007). Προβληματική είναι επίσης και η επίδοση τους στην παραγωγή του γραπτού λόγου (Barnes et al., 2004).

Πρόσφατη έρευνα των Dennis και συνεργατών (2008) δείχνει ότι τα παιδιά με μυελομηνιγγοκήλη είναι περισσότερο απρόσεκτα παρά υπερδραστήρια και έχουν δυσκολίες στον προσανατολισμό και στην επικέντρωση της προσοχής στα ερεθίσματα σε αντίθεση με τα παιδιά με Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής – Υπερκινητικότητας (ΔΕΠ-Υ), τα οποία συχνά είναι απρόσεκτα και δυσκολεύονται κυρίως στον προσεκτικό έλεγχο των αντιδράσεών τους. Συνήθως παρατηρούνται επιπρόσθετες λειτουργίες στα παιδιά με μυελομηνιγγοκήλη οι οποίες αφορούν την επίλυση προβλημάτων που απαιτούν τήρηση κανόνων, την πραγματολογική χρήση της γλώσσας και τη ρύθμιση της συμπεριφοράς. Τα ελλείμματα αυτά φαίνεται να έχουν αρνητική επίδραση στην ανάπτυξη της νοημοσύνης, στις σχολικές δεξιότητες και στην προσαρμοστική συμπεριφορά κατά τη διάρκεια κυρίως της σχολικής ηλικίας. Ως εκ τούτου, οι δυσκολίες σε αυτές τις λειτουργικές δεξιότητες σχετίζονται με τις

εγκεφαλικές δυσμορφίες και επηρεάζονται από το περιβάλλον, στο οποίο μεγαλώνουν αυτά τα παιδιά (Αλευριάδου & συν., 2012)<sup>3</sup>.

Εκ πρώτης όψεως, τα παιδιά με δισχιδή ράχη δίνουν την εντύπωση ότι έχουν πολύ ανεπτυγμένη γλώσσα που συνδυάζεται με μια επικοινωνιακή συμπεριφορά, η οποία έχει χαρακτηριστεί ως «χωρίς αναστολές» και «υπερβολικά φιλική», αλλά τα παιδιά αυτά εμφανίζουν μεγάλες αποκλίσεις μεταξύ των γλωσσικών πεδίων (Hodapp, 2005). Η υπερλεκτική συμπεριφορά των παιδιών με δισχιδή ράχη αποκαλείται «σύνδρομο του κοκτέιλ πάρτι» (Tew, 1979). Αν και είναι δύσκολο να το ορίσουμε με ακρίβεια, το σύνδρομο αυτό περιγράφει παιδιά υπερλεκτικά, που εκφέρουν αδιάκοπα καλά αρθρωμένη γλώσσα. Αρχικά, η γλώσσα τους φαίνεται ιδιαίτερα αναπτυγμένη, στην πραγματικότητα όμως είναι επιφανειακή, ρηχή, με έντονο βερβαλισμό και περιέχει πολλές στερεοτυπικές εκφράσεις με εμμονές (Hurley, 1993). Επιπλέον, πολλά από όσα λένε είναι εκτός θέματος (Dennis & Barnes, 1993. Dennis et al., 1994). Τα παιδιά αυτά δίνουν την εντύπωση πως έχουν την ανάγκη να μιλούν για οτιδήποτε περνάει από το μυαλό τους, και αυτό κάνουν. Εμφανίζουν συγκεκριμένα, δυσκολίες στην κατανόηση του νοήματος και της σημασίας στον λόγο των άλλων ατόμων και είναι λιγότερα ικανά από τους συνομηλίκους τους να αντιληφθούν τις προθέσεις και τον σκοπό της συνομιλίας, καθώς και να ερμηνεύσουν κατάλληλα τη μη λεκτική συμπεριφορά και τη γλώσσα του σώματος των άλλων (Barnes & Dennis, 1998).

Σημαντικά γλωσσικά προβλήματα παρατηρούνται επιπλέον σε επίπεδο κειμένου και ανάλυσης λόγου, τα οποία αφορούν τη δυσκολία να χρησιμοποιούν και να κατανοούν τη γλώσσα με έναν ευέλικτο και κοινωνικά προσαρμόσιμο τρόπο (Barnes & Dennis, 1998).

Η ιδιαιτερότητα αυτή στο λόγο και στη γλώσσα εμφανίζεται πολύ νωρίς στη ζωή τους, περίπου στην ηλικία των 3 χρόνων (Lomax – Bream, Barnes, Copeland, Taylor, & Landry, 2007).

Το «σύνδρομο του κοκτέιλ πάρτι» εμφανίζεται συχνά στη δισχιδή ράχη, σχετίζεται ακόμα συχνότερα, όμως, με την υδροκεφαλία. Επιπλέον, αυτός ο συνδυασμός συμπεριφορών, καθώς και τα προβλήματα στη γλωσσική έκφραση αντιληπτικού και εκφραστικού τύπου, εμφανίζονται συχνότερα σε παιδιά με υδροκεφαλία και δισχιδή ράχη, από ότι σε παιδιά με υδροκεφαλία διαφορετικής αιτιολογίας ( Brookshire, Fletcher, Bohan, Landry, Davidson, & Francis, 1995 ). Αυτά τα ελλείμματα οφείλονται κυρίως στην εγκεφαλική δυσλειτουργία της δισχιδούς ράχης παρά στην υδροκεφαλία. Συγκεκριμένα, υψηλού επιπέδου γλωσσικές δεξιότητες, όπως είναι η κατανόηση ιδιωματισμών, σχετίζονται περισσότερο με ανωμαλίες του μεσολόβιου (Huber – Okrainec, Blaser, & Dennis, 2005). Έχει προταθεί, επίσης, ότι τα

ελλείμματα στην πραγματολογική χρήση της γλώσσας των παιδιών με δισχιδή ράχη ίσως οφείλονται σε δυσκολίες στην άμεση διαδικασία κατανόησης της λέξης, όπως επίσης και σε αδυναμία καταστολής της μη σχετικής πληροφορίας (Barnes, Dennis, & Hetherington, 2004)<sup>3</sup>.

Συγκεκριμένα, το «σύνδρομο του κοκτέιλ πάρτι» μπορεί να σχετίζεται και με το γεγονός ότι τα παιδιά αυτά δυσκολεύονται να διατηρήσουν την προσοχή τους σε ένα μεμονωμένο έργο και να λάβουν υπόψη τους μόνο τις πληροφορίες που έχουν σχέση με αυτό (Horn, Lorch, & Gulatta, 1985). Επίσης, η διαταραχή ελλειμματικής προσοχής εμφανίζεται συχνότερα στα παιδιά που έχουν «σύνδρομο του κοκτέιλ πάρτι» μαζί με δισχιδή ράχη και υδροκεφαλία. Η ελλειμματική προσοχή και υπερκινητικότητα αυτών των παιδιών (Willis, 1993), οι περιορισμένες ικανότητες οργάνωσης και σχεδιασμού και η ελλειμματική τους μνήμη μπορεί να οφείλονται εν μέρει σε δυσλειτουργία του μετωπιαίου λοβού (Snow, 1999)<sup>3</sup>.

Νευροκινητικές διαταραχές ομιλίας παρουσιάζονται επίσης σε πολλά παιδιά με μυελομηνιγγοκήλη και αφορούν κυρίως χαρακτηριστικά επιβράδυνσης του ρυθμού ομιλίας και πολλά αταξικά στοιχεία δυσαρθρίας, που εμμένουν και στην ενήλικη ζωή (Huber – Okrainec et al., 2002).

Όσον αφορά στο κομμάτι της επίδοσης του στα μαθηματικά, μελέτες για την επίδοση των παιδιών με μυελομηνιγγοκήλη σταθερά αναφέρουν την ύπαρξη ελλειμμάτων στον νοερό συλλογισμό, στην αριθμητική και στους αλγόριθμους (Barnes, Wilkinson, Khemani, Boudesquie, Dennis, & Fletcher, 2006· Dennis & Barnes, 2002· Willis, 1993)<sup>3</sup>. Η επικρατούσα υπόθεση σχετικά με την προέλευση των δυσκολιών μαθηματικού συλλογισμού στα παιδιά με μυελομηνιγγοκήλη συνδέεται με τα ελλείμματα που έχουν παρατηρηθεί στις οπτικο – χωρικές δεξιότητες, οι οποίες απαιτούνται (Fletcher et al., 2000. Willis, 1993), καθώς επίσης και στην εκτίμηση και επίλυση μαθηματικών και γεωμετρικών προβλημάτων (Barnes, Pengelly, Dennis, Wilkinson, Rogers, & Faulkner, 2002). Αντιθέτως, σε έρευνα των Fletcher και συνεργατών (2004), οι δυσκολίες του μαθηματικού υπολογισμού φαίνεται να συνδέονται περισσότερο με τα προβλήματα στην ίδια τη λογικομαθηματική διαδικασία, στον επαγωγικό συλλογισμό και στην εργαζόμενη μνήμη που απαιτούνται για την εκμάθηση και την εφαρμογή των μαθηματικών (Berch, 2008· Geary, Hoard, Byrd – Craven, Nugent, & Numtee, 2007), παρά με προβλήματα γενικά στην οπτικο – χωρική επεξεργασία.

Σημαντικές, επίσης, είναι οι ατομικές διαφορές που υπάρχουν στην επίλυση των αλγόριθμων, που σχετίζονται με τις πρώιμες αναπτυξιακές διαφορές, τα νευρολογικά

προβλήματα και τα γνωστικά ελλείμματα στις άτυπες μαθηματικές δεξιότητες αυτών των παιδιών που παρατηρούνται κατά την σχολική τους ηλικία (Αλευριάδου & συν., 2012)<sup>3</sup>.

### **3.9 Ψυχοκοινωνικό και συμπεριφορικό προφίλ παιδιών με δισχιδή ράχη**

Τα παιδιά που πάσχουν από δισχιδή ράχη, εξαιτίας των πολλαπλών προβλημάτων, νευρολογικών και κινητικών, έχουν σαν αποτέλεσμα διάφορες, διαταραχές της διάθεσης και της συμπεριφοράς.

Έχουν δυσκολίες ψυχοκοινωνικής προσαρμογής και κατά συνέπεια δεν τους αρέσει να αλλάζουν τις συνήθειες τους, πολλές φορές δε θέλουν να έρχονται σε επαφή με άτομα που δε γνωρίζουν και είναι οξύθυμα.

Τα άτομα με μυελομηνιγγοκήλη πρέπει να αντιμετωπίσουν τα ελλείμματά τους, αλλά και την κοινωνική απόρριψη και απομόνωση. Επίσης, λόγω των εγκεφαλικών βλαβών, υπάρχουν και εγγενή ψυχολογικά και ψυχιατρικά προβλήματα. Συχνά, είναι απαραίτητη η συμβουλευτική υποστήριξη και η ψυχοθεραπεία (γνωστική-συμπεριφορική).

Από την άλλη, τυπικά σε κάθε οικογένεια που έρχεται ένα νέο μέλος, η αναπτυσσόμενη οικογένεια έχει ανάμεικτα συναισθήματα. Η χαρά της μητρότητας και της πατρότητας αναμειγνύεται με την δυσκολία να ερμηνεύσει τις δράσεις και αντιδράσεις ενός παιδιού που χαρακτηρίζεται ως ‘‘εύκολο’’ ή ‘‘δύσκολο’’. Με τη γέννηση ενός παιδιού με μυελομηνιγγοκήλη, οι γονείς βιώνουν αντιδράσεις κρίσης, σύγχυσης, πένθους και άγχους. Κάθε ένα από αυτά τα συναισθήματα αποτελεί εμπόδιο στην επιτυχημένη σχέση γονιών – παιδιού (Vaccha et Adams, 2005).

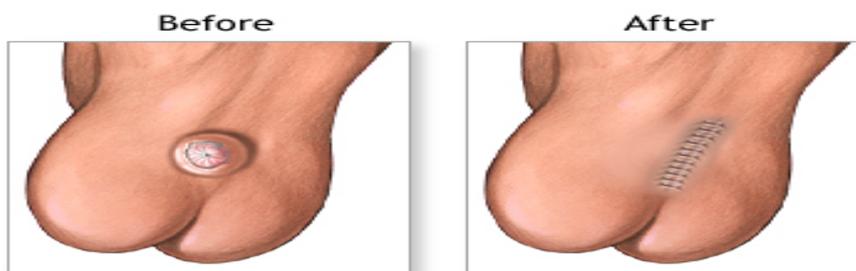
Για τους παιδιάτρους, η δυνατότητα να περιγράψουν το προφίλ ενός παιδιού με μυελομηνιγγοκήλη εξαντλείται στο να περιγράψουν τα ‘‘τυπικά χαρακτηριστικά’’ ενός παιδιού. Από αυτό το στοιχείο καταλαβαίνει κανείς ότι κάθε προσπάθεια για διαφορετική αντιμετώπιση μόνο κακό μπορεί να κάνει στο παιδί και στη σχέση με τους γονείς του (Vaccha et Adams, 2005).

Επιπλέον, σημαντικό εύρημα είναι ότι τα αδέρφια παιδιών που πάσχουν από δισχιδή ράχη είναι ιδιαίτερα εύθικτα, όταν γίνονται μάρτυρες βίαιων συμπεριφορών ενάντια στα αδέρφια τους, τα βρίζουν, τα κοροϊδεύουν, τα απομονώνουν από το σχολικό πλαίσιο. Ακόμη,

αναφέρουν πως τους πηλώνει το ότι δε μπορούν να συμμετέχουν μαζί με τα αδέρφια τους σε αθλητικές δραστηριότητες ( Bellin et al.,2008· Kiburz 1994).

Στις πιο σοβαρές περιπτώσεις δισχιδούς ράχης που συχνά συνδυάζεται με μαθησιακές δυσκολίες ή περιορισμένη κινητική ικανότητα, φάνηκε πως υπάρχει μικρότερο δέσιμο μεταξύ αδερφών και κατά συνέπεια λιγότερος ανταγωνισμός άρα και λιγότεροι καβγάδες. Αντίθετα, όταν το πάσχον παιδί δεν εμφανίζει σοβαρά κινητικά και μαθησιακά προβλήματα είναι πιο πιθανό να συνδεθεί με ένα πιο λειτουργικό τρόπο με τα αδέρφια του συμπεριλαμβανομένων συμπεριφορών ευγενούς άμυλλας μεταξύ τους (Bellin & Rice, 2009).

### 3.10 Θεραπευτική παρέμβαση χειρουργικού τύπου στα παιδιά με δισχιδή ράχη



ADAM.

Δυστυχώς, ισχύει πως δεν υπάρχει κάποια θεραπεία για τη νόσο της δισχιδούς ράχης, εξαιτίας του ότι ο ιστός των νEURων δεν μπορεί να αποκατασταθεί ή να επισκευαστεί. Μπορεί

όμως να γίνει σύνθετη παρέμβαση με χειρουργική επέμβαση, φαρμακοθεραπεία και φυσιοθεραπεία.

Οι χειρουργικές επεμβάσεις και η ιατρική περίθαλψη είναι απαραίτητες και οφείλουν να γίνονται έγκαιρα για να αποτραπούν και να διαχειριστούν επιπλοκές, που θα έχουν επιπτώσεις καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής του ατόμου. Η επέμβαση – υπό ιδανικές συνθήκες – με σκοπό να κλείσει το νωτιαίο άνοιγμα πρέπει να εκτελείται κατά γενικό κανόνα μέσα σε 24 ώρες μετά από τη γέννηση για να ελαχιστοποιηθεί ο κίνδυνος επαπειλούμενης μόλυνσης και για να συντηρηθεί η υπάρχουσα λειτουργία του νωτιαίου μυελού.

Πιο συγκεκριμένα, οι μηνιγγοκήλες συνήθως έχουν καλή πρόγνωση μετά τη χειρουργική αποκατάσταση.

Έρευνες που έγιναν έδειξαν πως η επέμβαση σε έμβρυα είχε καλύτερα αποτελέσματα. Συγκεκριμένα, δύομισι χρόνια μετά την επέμβαση στα έμβρυα, τα παιδιά με δισχιδή ράχη ήταν καλύτερα σε θέση να περπατήσουν, σε σύγκριση με παιδιά που έλαβαν χειρουργική επέμβαση λίγο μετά τη γέννηση. Οι ασθενείς που έλαβαν εμβρυϊκή χειρουργική επέμβαση, επίσης, απέδωσαν καλύτερα στις δοκιμές της λειτουργίας του κινητήρα. Μέσα σε ένα χρόνο μετά από την εμβρυϊκή χειρουργική επέμβαση, ήταν λιγότερο πιθανό να χρειάζονται ένα παραλληλισμό, δηλαδή ένα σωλήνα που εμφυτεύεται χειρουργικά και στραγγίζει το υγρό από τον εγκέφαλο ( Adzick et al., 2011).

Κατά τα τελευταία 25 χρόνια, το προσδόκιμο επιβίωσης ασθενών με μυελομηνιγγοκήλη έχει βελτιωθεί σημαντικά, χάρη στον αποτελεσματικό τρόπο αντιμετώπισης του υδροκέφαλου και των λοιμώξεων των ουροφόρων οδών.

Ορισμένοι από αυτούς τους ασθενείς, αναπτύσσουν σοβαρές παραμορφώσεις της σπονδυλικής στήλης. Ασθενείς που επιλέχθηκαν τυχαία και μελετήθηκαν τα ιστορικά νοσηλείας τους και οι ακτινογραφίες τους διαπιστώθηκε πως 61 από τους 148 ασθενείς είχαν σπονδυλική παραμόρφωση (Χρυσοβιτσίνος, 1988). Από τους 61, οι 35 είχαν συγγενή κυρτώματα και οι 26 είχαν αναπτυξιακά προβλήματα. Από τους 35 με συγγενή κυρτώματα, οι 18 είχαν συγγενή οσφυϊκή κύφωση και οι 16 είχαν συγγενή σκολίωση (Χρυσοβιτσίνος, 1988).

Όλα τα κυρτώματα με συγγενή οσφυϊκή κύφωση, είχαν κακή πρόγνωση γιατί οι ασθενείς αυτοί είχαν μεγάλη παραμόρφωση από τη γέννησή τους. Η παραμόρφωση αυτή συνεχίστηκε να επιδεινώνεται κατά τη διάρκεια της ανάπτυξης τους. Από τους ασθενείς με συγγενή σκολίωση, μόνο τα κυρτώματα με ετερόπλευρες οστικές γέφυρες είχαν σταθερά

κακή πρόγνωση. Η πλειοψηφία των ασθενών με αναπτυξιακά κυρτώματα παρουσιάστηκαν με λορδοσκολίωση (Χρυσοβιτσίνο, 1988).

Η δισχιδής ράχη μπορεί να είναι κλειστή χειρουργικά μετά τη γέννηση, αλλά αυτό δεν αποκαθιστά τη φυσιολογική λειτουργία στην πληγείσα περιοχή του νωτιαίου μυελού. Ενδομήτρια χειρουργική επέμβαση για την δισχιδή ράχη έχει επίσης διεξαχθεί. Παρόλα αυτά, η ασφάλεια και η αποτελεσματικότητα αυτής της διαδικασίας είναι επί του παρόντος υπό διερεύνηση.

### **3.11 Παρέμβαση ειδικών για την αποκατάσταση παιδιών με δισχιδή ράχη**

Τα παιδιά με κινητική αναπηρία αναπτύσσουν διαταραχές του μυϊκού τόνου, οι οποίες παρεμποδίζουν την φυσιολογική συντονισμένη κίνηση και δημιουργούν παραμορφώσεις στο μυοσκελετικό σύστημα. Το γεγονός αυτό, ακόμη και σε παιδιά με φυσιολογική νοημοσύνη, ενδέχεται να δημιουργεί δυσκολίες στην καθημερινή ζωή και στην απόδοση των παιδιών στο σχολείο.

Είναι αλήθεια πως η κινητική αναπηρία στα παιδιά αποτελεί ένα πολυδιάστατο πρόβλημα και για την αντιμετώπισή της είναι απαραίτητη η συνεργασία πολλών ειδικοτήτων όπως γιατροί, φυσικοθεραπευτές, λογοθεραπευτές, εργοθεραπευτές, ειδικοί παιδαγωγοί, ψυχολόγοι κλπ.

Απαιτείται φυσικοθεραπεία για την πρόληψη και την αποφυγή παραμορφώσεων των αρθρικών συγκάμψεων και την ενίσχυση των παραλυτικών μυών. Όμως χρειάζεται ιδιαίτερη προσοχή κατά την διάρκεια των ασκήσεων και της φόρτισης των κάτω άκρων, γιατί λόγω γενικευμένης οστεοπόρωσης υπάρχει ο κίνδυνος αυτομάτων ανώδυνων καταγμάτων. Βοηθήματα βάδισης ή αναπηρικό αμαξίδιο μπορεί να χρειαστούν για να επιτραπεί η μετακίνηση του ασθενούς.

Επί απώλειας της αισθητικότητας, είναι αναγκαία η φροντίδα του δέρματος για την πρόληψη της εμφάνισης δερματικών βλαβών και ελκών.

Σε περίπτωση απονεύρωσης της κύστης μπορεί να χρειαστεί να τοποθετηθεί μόνιμος ουροκαθετήρας ή διαλείπων καθετηριασμός κύστης από τους γονείς ή τα ίδια τα παιδιά αν είναι μεγαλύτερης ηλικίας. Δείγματα ούρων θα πρέπει να ελέγχονται συχνά για πιθανή ουρολοίμωξη. Μπορεί να είναι και αναγκαία συνεχής χορήγηση προφυλακτικής αγωγής. Το

παιδί θα πρέπει να παρακολουθείται για πρώιμες ενδείξεις υπέρτασης ή νεφρικής ανεπάρκειας. Φάρμακα όπως εφεδρίνη και οξυβουτίνη, μπορεί να βελτιώσουν τη λειτουργία της κύστης και την ακράτεια ούρων.

Η απονεύρωση του παχέως εντέρου απαιτεί τακτική κένωση του εντέρου και είναι πιθανόν να χρειαστούν υπακτικά και υπόθετα σε συνδυασμό με δίαιτα πλούσια σε φυτικές ίνες, στην περίπτωση βλαβών που εντοπίζονται πάνω από τον Ο3.

Στα παιδιά που έχουν σοβαρότερες αναπηρίες, η βλάβη του νωτιαίου μυελού εντοπίζεται πάνω από τον Ο3 κατά τη γέννηση. Αυτά τα παιδιά δε μπορούν να βαδίσουν, έχουν σκολίωση, νευρογενή κύστη, υδρονέφρωση και συχνά αναπτύσσουν υδροκέφαλο.

Η προσέγγιση των προβλημάτων μέσω της διεπιστημονικής συνεργασίας βοηθά στην ολιστική αξιολόγηση και στον ακριβή σχεδιασμό της θεραπευτικής παρέμβασης και του εκπαιδευτικού προγράμματος.

Η διεπιστημονική ομάδα αποκατάστασης αξιολογεί τις ανάγκες του παιδιού και θέτει στόχους λαμβάνοντας υπόψη και άλλες παραμέτρους όπως τη νοητική κατάσταση, τη γενική κατάσταση της υγείας του παιδιού και τις κοινωνικοοικονομικές συνθήκες της οικογένειας. Στη λήψη των αποφάσεων για τους στόχους που θα τεθούν, καθώς και για το είδος της παρέμβασης, σημαντικό ρόλο παίζει η οικογένεια του παιδιού. Οι γονείς αποτελούν ενεργά μέλη της ομάδας αποκατάστασης και η γνώμη τους έχει ιδιαίτερη βαρύτητα, διότι χωρίς τη συμμετοχή και τη συνεργασία τους οποιαδήποτε προσπάθεια είναι καταδικασμένη σε αποτυχία.

Οι ειδικοί της ομάδας αποκατάστασης μπορούν να βοηθούν τους γονείς και τους εκπαιδευτικούς να κατανοήσουν τις κινητικές δυσκολίες που αντιμετωπίζει το παιδί, καθώς και να τους δώσουν συμβουλές για την αντιμετώπιση των κινητικών προβλημάτων του παιδιού στο σπίτι και το σχολείο.

Η παρέμβαση της διεπιστημονικής ομάδας αποκατάστασης συνήθως δεν επιτυγχάνει πλήρη άρση της κινητικής αναπηρίας. Αυτό που επιτυγχάνεται όμως είναι η βελτίωση της λειτουργικότητας και η μείωση των προβλημάτων που δημιουργούνται από την ανώμαλη μυϊκή δραστηριότητα. Αφού γίνει ιεράρχηση των προβλημάτων, τίθενται στόχοι που θα καθορίσουν τη θεραπευτική στρατηγική. Οι στόχοι έχουν πάντοτε σχέση με τη βελτίωση της λειτουργικότητας και με την μέγιστη δυνατή ανεξαρτητοποίηση του παιδιού στις καθημερινές του δραστηριότητες στο σπίτι και στο σχολείο ( Bobath & Bobath, 1992).

Φαίνεται λοιπόν πως η πάθηση της δισχιδούς ράχης μπορεί να επηρεάσει σημαντικά τη λειτουργικότητα του παιδιού. Θα πρέπει λοιπόν η φυσικοθεραπεία να είναι

προγραμματισμένη, συχνή και σύντομη με μικρές κανονισμένες διακοπές για αποθεραπεία. Στόχος της παρέμβασης θα είναι να επιτευχθεί η μεγιστοποίηση των δυνατοτήτων του παιδιού και να βελτιωθεί η ποιότητα ζωής του όπως για παράδειγμα να ουρεί χωρίς τη βοήθεια άλλου ή να ανεβαίνει τα σκαλοπάτια. Το θεραπευτικό σχήμα που ακολουθείται κάθε φορά εξαρτάται από τη σοβαρότητα και τη μορφή της πάθησης.

***Η συνεργασία με έναν έμπειρο και εξειδικευμένο φυσιοθεραπευτή κρίνεται αναγκαία και συμπεριλαμβάνει μεταξύ άλλων:***

- Ασκήσεις για να διατηρηθεί και να βελτιωθεί το μήκος και η δύναμη των μυών.
- Μεγιστοποίηση της ανεξαρτησίας και της αυτό- εξυπηρέτησης του παιδιού όπως για παράδειγμα να μπορεί να ντύνεται μόνο του.
- Πρόληψη και μείωση των προσδοκώμενων δευτερογενών επιδράσεων όπως οι συγκάμψεις.
- Συμβουλές για τις θέσεις και τις στάσεις του σώματος που μπορούν να εφαρμοστούν για ανακούφιση του παιδιού.
- Ασκήσεις για τη βελτίωση της ισορροπίας και του συντονισμού των κινήσεων, με απώτερο στόχο την πρόληψη των πτώσεων.
- Φροντίδα για τα απαραίτητα ορθωτικά.
- Συμβουλευτική υποστήριξη για τη σωστή χρήση του κατάλληλου ανά περίπτωση αναπηρικού αμαξιδίου.

Από τη μια πλευρά, η προσπάθεια της εργοθεραπείας είναι σημαντική για την - κατά το δυνατόν - ανεξαρτητοποίηση στις δραστηριότητες της καθημερινής ζωής.

Από την άλλη πλευρά, καθοριστικός είναι ο ρόλος του ουρολόγου για τακτική παρακολούθηση του ουροποιητικού συστήματος.

Επιπλέον, ο ορθοπεδικός παρακολουθεί τις παραμορφώσεις των κάτω άκρων, την κύφωση- σκολίωση της σπονδυλικής στήλης και το παραλυτικό ισχίο, που πολλές φορές απαιτούν χειρουργική διόρθωση. Με την βοήθεια των ορθωτικών μηχανημάτων (τύπου Argo ή Walkabout) γίνεται πολλές φορές κατορθωτή η βάρδιση, αλλιώς η μετακίνηση γίνεται με το κατάλληλο αναπηρικό αμαξίδιο.

Πολλά άτομα με δισχιδή ράχη θα χρειαστούν βοηθητικούς μηχανισμούς όπως τα στηρίγματα, τα δεκανίκια ή οι αναπηρικές καρέκλες.

Ακόμη, είναι σημαντικό να δίνεται έμφαση στην ψυχολογική υποστήριξη των παιδιών με κινητικά προβλήματα αλλά και η επαγγελματική τους αποκατάσταση. Η

αναπηρία, αν και υπάρχει, θα πρέπει να αντιμετωπίζεται ως φυσιολογική κατάσταση και να δίνονται στο άτομο ευκαιρίες να ασχοληθεί επαγγελματικά με το αντικείμενο σπουδών του.

Άλλη σημαντική ενασχόληση που πολλές φορές μπορεί να αλλάξει την ζωή του παιδιού και μετέπειτα του ενήλικα με κινητικά προβλήματα, είναι η συμμετοχή σε αθλητικές και πολιτιστικές εκδηλώσεις. Οι δραστηριότητες αυτές στα σχολεία δεν πρέπει να υποβαθμίζονται, αλλά αντίθετα χρειάζεται να ενθαρρύνονται και να παροτρύνονται τα παιδιά, γιατί έτσι αναπτύσσονται οι κοινωνικές τους δεξιότητες, η αλληλοϋποστήριξη, η δημιουργία κινήτρων για διάκριση κ.ά.

Στην Πρωτοβάθμια Εκπαίδευση, η φροντίδα για τα παιδιά με κινητικά προβλήματα περιλαμβάνει μια σειρά από αθλητικές δραστηριότητες όπως το βάδισμα, το τρέξιμο, το άλμα εις μήκος και εις ύψος, το σχοινάκι, το πέταγμα και το κλώτσημα της μπάλας ανάλογα φυσικά με τις ιδιαίτερες ανάγκες και ικανότητες κάθε παιδιού, αφού τα περιστατικά χρήζουν εξατομικευμένης παρέμβασης.

Στη Δευτεροβάθμια Εκπαίδευση διδάσκονται ομαδικά αθλήματα όπως είναι η τοξοβολία, το μπόουλινγκ, η ρυθμική γυμναστική, η κολύμβηση, το γκολφ, το τένις κ.α.

Τέλος, αποτελεί ανάγκη αυτών των παιδιών πέρα από αθλητικές δραστηριότητες να έχουν χρόνο για ελεύθερο παιχνίδι, όπου θα καλλιεργείται η φαντασία και η δημιουργικότητά τους (Bobath & Bobath, 1992).

### **3.12 Συμπεράσματα**

Αν και τα ευρήματα που αναφέρθηκαν είναι σχετικά συνεπή μεταξύ των ερευνών, αρκετές από αυτές παρουσιάζουν αξιοσημείωτο βαθμό ποικιλίας, ως προς τις γνωστικές βλάβες που αναφέρουν. Επιπρόσθετα, πολλές από τις μελέτες είναι μεθοδολογικά περιορισμένες, εξαιτίας του μικρού μεγέθους δείγματος, του μεγάλου εύρους ηλικιών, καθώς και της έλλειψης ομάδας ελέγχου. Περαιτέρω έρευνα, βασισμένη στην προσέγγιση της γνωστικής νευροεπιστήμης και της γενετικής θα αποφέρει θετικά αποτελέσματα για την πρόληψη, την αποτελεσματική παρέμβαση και αποκατάσταση για τα άτομα με δισχιδή ράχη (Juraneck, Fletcher, Hasan, Breier, Cirino, Pazo – Alvarez et al., 2008). Πολλά είναι αυτά που

είναι δυνατό να συμβάλλουν στη πρόοδο της έρευνας στη δισχιδή ράχη, το σημαντικότερο όμως, θα ήταν η υιοθέτηση μιας διεπιστημονικής προσέγγισης. Επαγγελματίες από τους κλάδους της ιατρικής, της νευροψυχολογίας και της ειδικής αγωγής και εκπαίδευσης, αρχίζουν να συνεργάζονται και να προσφέρουν τις γνώσεις και τις εμπειρίες τους σε διάφορα πεδία ανάλυσης της δισχιδούς ράχης, συνδυάζοντας την έρευνα, την πρόληψη και την παρέμβαση (Αλευριάδου & συν., 2012)<sup>3</sup>.

Είναι γεγονός πως τις τελευταίες δεκαετίες, έχει συντελεστεί μεγάλη πρόοδος στην κατανόηση της δισχιδούς ράχης, παρόλα αυτά επειδή δεν έχουν γίνει μέχρι την παρούσα στιγμή αρκετές έρευνες επί της διαταραχής, θα ήταν χρήσιμο οι επιστήμονες μελλοντικά να ασχοληθούν με τα ακόλουθα ζητήματα :

- τις διαφορές στη γνωστική ανάπτυξη ανάλογα με τον τύπο ή τη μορφή της δισχιδούς ράχης και τη σοβαρότητα των συμπτωμάτων της.
- την αναπτυξιακή πορεία των συμπτωμάτων και στην επίδρασή τους στα προγράμματα φυσικής και νευροψυχολογικής αποκατάστασης σε διάφορες ηλικίες ατόμων με δισχιδή ράχη (Dennis, Jewell, Drake, Misakyan, Spiegler, Hetherington et al., 2007· Hetherington, Dennis, Barnes, Drake, & Gentili, 2006).
- τη διερεύνηση του ρόλου της αιτιολογίας της ασθένειας και τη συμπεριφορά των ατόμων με δισχιδή ράχη
- την επίδραση του οικογενειακού πλαισίου και του τρόπου διαπαιδαγώγησης στην εκπαίδευση δεξιοτήτων διαβίωσης και στην ενίσχυση της ψυχοκοινωνικής προσαρμογής γι' αυτά τα παιδιά (Fletcher et al., 2008· Holmbeck, Greenley, Coakley, Greco, & Hagstrom, 2006· Landry, Smith, Swank, & Guttentag, 2008).
- τη σύγκριση της δισχιδούς ράχης με γενετικά σύνδρομα (σύνδρομα Turner, Williams) και με άλλες νευροαναπτυξιακές διαταραχές που παρουσιάζουν παρόμοιο γνωστικό – συμπεριφορικό φαινότυπο ( Αλευριάδου & συν, 2012).

## ***ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ***

## Α) ΥΔΡΟΚΕΦΑΛΙΑ

1. FitzGerald M.J.T., Gruener G., Mtui M. ( 2009). “ *Κλινική Νευροανατομία και Νευροεπιστήμες*”. Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης.
2. Kalas J.W.(2001). « *Βιολογική Ψυχολογία* »: 1<sup>ος</sup> τόμος / 5<sup>η</sup> βελτιωμένη έκδοση. Επιμέλεια: Καστελάκης Α.Α. & Χρηστίδης Δ.Α. Αθήνα: Εκδόσεις Έλλην.
3. Kolb B., Whishaw I.Q.(2009). “ *Εγκέφαλος και Συμπεριφορά* “. Αθήνα: Εκδόσεις Π. Χ. Πασχαλίδης.

4. Lissauer T., Roberts G., Foster C., Coren M. (2008). ‘ ‘ Σύγχρονη Παιδιατρική’ ’/ A’ & B’ τόμος. Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Π. Χ. Πασχαλίδης.
5. 14. Martin N.G. (2005): ‘ ‘ Νευροψυχολογία: Εγκέφαλος & Συμπεριφορά’ ’: 2<sup>η</sup> ελληνική έκδοση. Επιμέλεια: Μεσσίνης Λ. & Αντωνιάδης Γ. Αθήνα: Εκδόσεις Έλλην.
6. Andersson S., Persson EK., Aring E, Lindquist B., Dutton GN., Hellstrom A. (2006): "Vision in children with hydrocephalus". Dev. Med. Child. Neurol. Oct: 48(10):836-841.
7. Beni-Adani L., Biani N., Ben-Sirah L., Constantini S.: "The occurrence of obstructive vs absorptive hydrocephalus in newborns and infants: relevance to treatment choices". Childs Nerv. Syst. 2006 Nov 7.
8. Burmeister VR., Hannary HJ., Copeland K., Fletcher JM., Boudousquie A., Dennis M.: "Attention problems and executive functions in children with spina bifida and hydrocephalus" Child Neuropsychology. 2005 Jun; 11(3):265-283.
9. Dalen K., Bruaroy S., Wentzel-Larsen T., Nygaard M., Laegreid LM.: "Non-verbal learning disabilities in children with infantile hydrocephalus, aged 4-7 years: a population-based, controlled study." Neuropediatrics.2006 Feb: 37(1):1-5.
10. Fletcher J.M., Yeates K.O. (1999), ‘ ‘Hydrocephalus’ ’ . Pediatric Neuropsychology: Research, Theory and Practice ‘ ‘.New York: Guilford Press.
11. Kouyialis AT, Stranjalis G, Boviatsis EJ, Korfiatis S and Sakas D. (2005). ‘ ‘ Selection of cranial site for shunting debilitated patients’ ’. Acta Neurochirurgica . 147:763-5, 2005.
12. Lindquist B., Carlsson G., Persson EK., Uvebrant P.: "Learning disabilities in a population-based group of children with hydrocephalus" Acta Paediatrica, 2005; 94:878-883.
13. Lindsay K.W., Bone I.(2004): "Neurology and Neurosurgery illustrated" 4th Edition Churchill Livingstone 2004; 370-378.
14. Lyon GR.: "Learning disabilities" Future Child. 1996 Spring; 6(1):54-76.
15. Persson EK, Hagberg G, Uvebrant P. (2006): "Disabilities in children with hydrocephalus -a population- based study of children aged between four and twelve years." Neuropediatrics. 2006 Dec; 37(6):330-336.
16. Stranjalis G, Korfiatis E, Singounas E, Sakas D. (2001) ‘ ‘An audit on shunt operations’ ’. Proceedings of 3d International Hydrocephalus Workshop. Hellenic Neurosurgical Society & Medical College of Virginia. Kos, 2001.

17. Vachha B., Adams R.: "Language differences in young children with myelomeningocele and shunted hydrocephalus" *Pediatric. Neurosurgery* 2003 Oct; 39(4):184-189.
18. Wang P.P., Avellino A.M. ( 2005): "*Hydrocephalus in children*" In *Principles of Neurosurgery*, 2nd Ed. Elsevier Mosby (Rengachany S.S., Ellenboger R.G.) No 8, 2005; 117-135.
19. Yeates KO., Loss N., Colvin AN., Enrile BG.: "*Do children with myelomeningocele and hydrocephalus display learning disabilities? An empirical approach to classification.*" *J Int. Neuropsychology. Soc.* 2003 May; 9(4): 653-662.

## **Β) ΜΙΚΡΟΚΕΦΑΛΙΑ**

1. Abuello D. (2007). "*Microcephaly syndromes*". *Semin Pediatric Neurol* 14:118-127 2007 Elsevier Inc.
2. Ashwal S., Michelson D., William B. (2009) "*Practice Parameter: Evaluation of the child with microcephaly (an evidence-based review)*". *Neurology* 2009 September 15; 73(11):887 – 897.
3. Jones KL.(2006). "*Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*". Philadelphia, PA, Elsevier.
4. Mahmood S., Ahmad W., Hassan M.J. (2011). "*Autosomal recessive primary microcephaly (MCPH): clinical manifestations, genetic heterogeneity and mutation continuum*". *Orphanet J.Rare Dis.*2011; 6 : 39.
5. Mochida G.S. (2009). "*Genetics and biology of microcephaly and lissencephaly*". *Semin Pediatr. Neurology* 2009 September, 16(3): 120 – 128.
6. Stevenson RE, Hall J.(2006) "*Human Malformations and Related Anomalies*" ed:
7. Woods CG, Bond J, Enard W. (2005). "*Autosomal recessive primary microcephaly (MCPH): A review of clinical, molecular and evolutionary findings*". *Am J Hum Genet* 76:717-728.

## **Γ) ΔΙΣΧΙΔΗΣ ΡΑΧΗ**

1. Αγγελούπουλου Ρ.(2006), "*Εμβρυολογία*". Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Π. Χ. Πασχαλίδης.

2. Αλευριάδου Α., Βιάζης Α.Ο., Γιαζκουλίδου Α., Γκαμπέτα Α., Γκιούρη Σ., Δαρδαγάνη Α., Δραγούμη Π., Ευαγγελάτος Ν., Ζαφειρίου Δ., Ζυγούρης Ν., Καλλέγιας Ι., Κανελλοπούλου Ε., Καραπέτσας Α., Κατριβάνου Α.(2012). “ *Κλινική Παιδονευροψυχολογία*”. Αθήνα: Εκδόσεις Gotsis.
3. Bobath B., Bobath K.(1992). “ *Κινητική ανάπτυξη στους διάφορους τύπους της εγκεφαλικής παράλυσης*”. Επιστημονική επιμέλεια : Μαλεγιαννάκη Α.Χ., Μεσσήνης Λ., Παπαθανασόπουλος Π. Αθήνα: Επιστημονικές Εκδόσεις Γρηγόριος Παρισιάνος.
4. FitzGerald M.J.T., Gruener G., Mtui M.(2009). “ *Κλινική Νευροανατομία και Νευροεπιστήμες*”. Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Π.Χ.Πασχαλίδης.
5. Kolb B., Whishaw I.Q. (2009). “ *Εγκέφαλος και Συμπεριφορά* “. Αθήνα: Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης.
6. Κρεατσάς Κ.(2009), “ *Σύγχρονη γυναικολογία και μαιευτική*” – τόμος I & II. Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης.
7. Lissauer T., Roberts G., Foster C., Coren M. (2008). “ *Σύγχρονη Παιδιατρική*”/ Α’ & Β’ τόμος. Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Π.Χ.Πασχαλίδης.
8. Σιάφακας Ι., Τζοχατζής Ι., Παξινός Ο., Λιάπης Δ., Μιχαλάκης Α., Μυγδάλης Β., Ραπτιδής Γ.(2012). “ *Τοποθέτηση νευροδιεγέρτη οπισθίων νευρικών ριζών (τύπου Interstim T.M.) σε ασθενή με μνηνιγοκήλη και επιτακτικού τύπου ακράτεια*”. Ελληνική Ουρολογία 2012, 24 (4), σ. 282 -289.
9. Χρυσοβιτσίνος Ι. (1988). “ *The natural history of spinal deformities in children with myelomeningocele*”. Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων, διδακτορική διατριβή.
10. Adzick S.N., Thom A., Spong C.Y., Brock J.W., Burrows P.K., Johnson M.P., Lori J., Howell R.N., Farelli R.N., Dabrowiak M.E., Sutton L.N., Gupta N., Tulipan N.B., D’Alton M.E., Farmer D.L. for the moms investigators( 2011). “ *A Randomized Trial of Prenatal versus Postnatal Repair of Myelomeningocele*”. New England J. Med. 2011; 364:993-1004 March 17, 2011.
11. Barnes M.A., Huber J., Johnston A.M., Dennis M.(2007). “ *A model of comprehension in spina bifida meningomyelocele: meaning activation, integration, and revision*”. J Int Neuropsychol Soc. 2007 Sep. 13(5):854-64.
12. Bellin M.H., Rice K.M (2009). “ *Individual, Family, and Peer Factors Associated With the Quality of Sibling Relationships in Families of Youths With Spina Bifida American*” Journal of Family Psychology, vol.23, n.1.p.39 – 47.

13. Game X., Rima F., Chartier -Kastler E., Ruffion A. (2007), ‘‘*Troubles vésico-sphinctériens et sexuels des spina bifida et myélomeningocèles*’’. *Prog Urol* 2007, 17: p. 352-357.
14. Giacoletti – Argento A., Warschausky S., Shank L., Hornyak J. (2011). ‘‘*Handbook of Neurodevelopmental and Genetic Disorders in Children, second Edition*’’. Lancing: Guilford Publications.
15. McLone, D. (1998). ‘‘*An introduction to spina bifida*’’. Washington, DC Spina Bifida Association of America.
16. Sandler, A. (1997). ‘‘*Living with spina bifida. A guide for families and professionals*’’. Chapel Hill, NC University of North Carolina Press.
17. Vaccha B., Adams R. (2005). ‘‘*Myelomeningocele, Temperament Patterns, and Parental Perceptions*’’. *Pediatrics*, vol.115, no.1 January 1, 2005, pp. e58 – e63.

## ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ Ι

Θεραπευτική παρέμβαση ανάλογα με τις δυσκολίες που αντιμετωπίζει εξειδικευμένα κάθε παιδί για καθεμία από τις τρεις διαταραχές

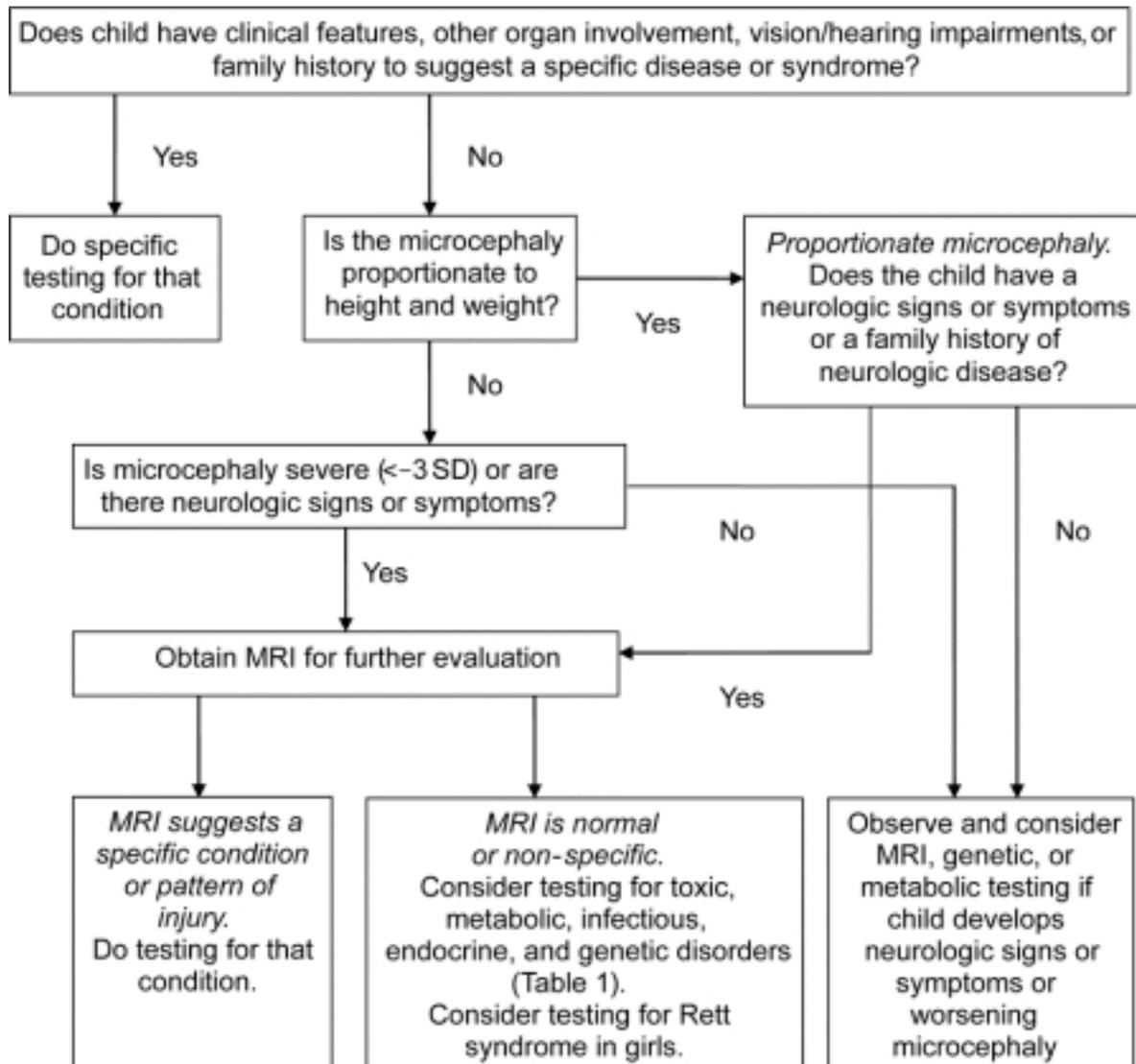
Αναπτυξιακά στάδια	Στόχοι και περιοχές παρεμβάσεων	Προτεινόμενο πλαίσιο αποκατάστασης
Νηπιακή ηλικία	Τάισμα και κατάποση	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Λογοθεραπεία</li> <li>▪ Εργοθεραπεία</li> </ul>

<b>Προσχολική ηλικία</b>	Προβλήματα λόγου – ομιλίας και πραγματολογίας Ανεξαρτησία για τάισμα και ντύσιμο Δυσκολίες λεπτής και αδρής κινητικότητας	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Λογοθεραπεία</li> <li>▪ Εργοθεραπεία</li> <li>▪ Φυσική αποκατάσταση</li> <li>▪ Πρώιμη εκπαιδευτική παρέμβαση</li> </ul>
<b>Σχολική ηλικία</b>	Μαθησιακές δυσκολίες Δυσκολίες επικοινωνίας (πραγματολογία) Αυξανόμενες δυσκολίες κινητικότητας Πρόωρη ήβη Αλλαγές στη διάθεση (κατάθλιψη, κοινωνική απομόνωση)	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Λογοθεραπεία</li> <li>▪ Εργοθεραπεία</li> <li>▪ Φυσική αποκατάσταση</li> <li>▪ Νευροψυχολογική αποκατάσταση</li> <li>▪ Ειδική εκπαίδευση</li> <li>▪ Ιατρική υποστήριξη</li> </ul>
<b>Εφηβεία</b>	Δυσκολίες επικοινωνίας (πραγματολογία) Εκτελεστικές δυσκολίες Αλλαγές στη διάθεση και κοινωνικο – συναισθηματικά προβλήματα Πρόωρη ήβη Προβλήματα ελέγχου της ουροδόχου κύστης και του εντέρου	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Λογοθεραπεία</li> <li>▪ Εργοθεραπεία</li> <li>▪ Νευροψυχολογική αποκατάσταση</li> <li>▪ Ειδική εκπαίδευση</li> <li>▪ Ιατρική υποστήριξη</li> </ul>
<b>Ενηλικίωση</b>	Ζητήματα μετάβασης Ανεξαρτησία (μετακίνηση, απασχόληση, δεξιότητες διαβίωσης, κ. α.)	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Νευροψυχολογική αποκατάσταση</li> <li>▪ Εργοθεραπεία</li> <li>▪ Ιατρική υποστήριξη</li> </ul>

Πηγή : Argento, Warschusky, Shank, & Hornyak (2011)

## ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ ΙΙ

Οδηγός για ειδικούς ή / και γονείς που υποψιάζονται ότι το παιδί πάσχει από κάποια μορφή μικροκεφαλίας

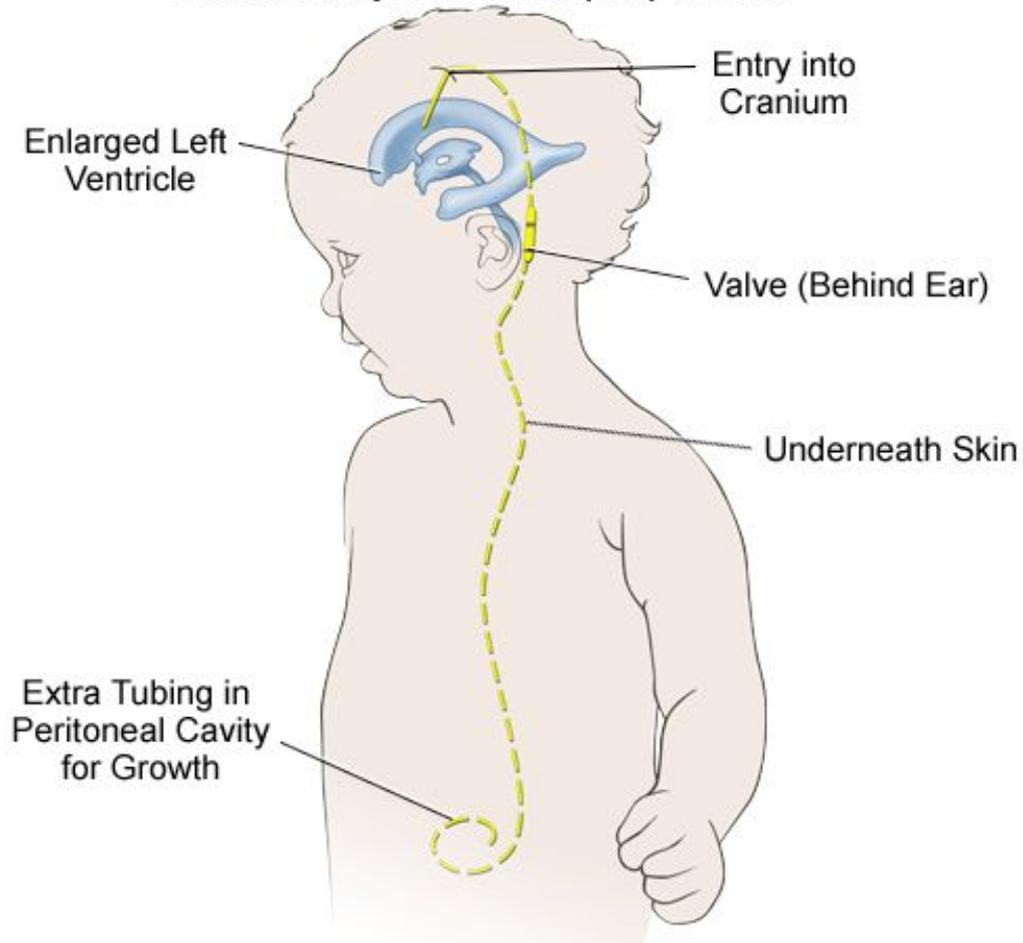


**From:**  
Neurology. 2009 September 15; 73(11): 887–897.

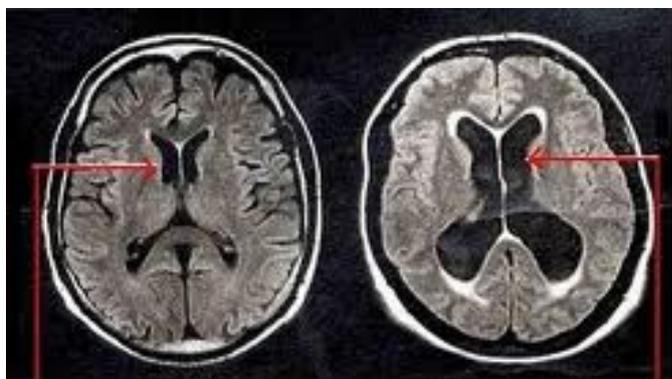
## ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ ΙΙΙ

### Α΄ Μέρος: υδροκεφαλία - εικόνες

## Ventriculoperitoneal (VP) Shunt



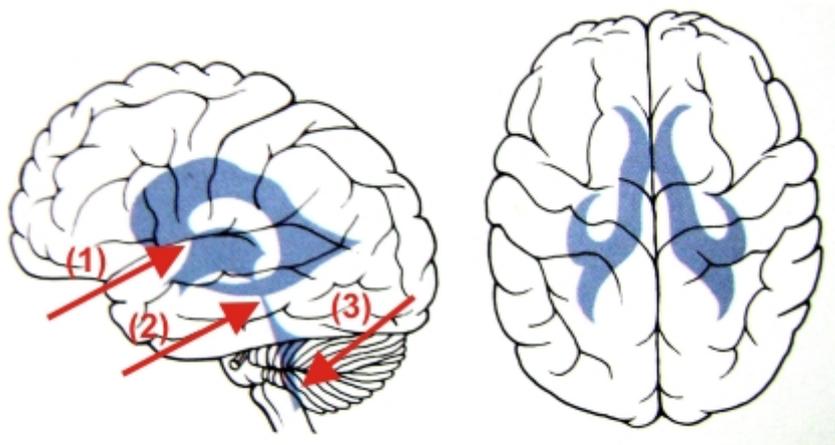
“ Μέθοδος διάνοιξης εναλλακτικής οδού χειρουργικά για την παροχέτευση του εγκεφαλονωτιαίου υγρού (ΕΝΥ) ”.



ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟΣ ΕΓΚΕΦΑΛΟΣ ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΟΣ ΥΔΡΟΚΕΦΑΛΟΣ. Είναι εμφανής η διάταση των κοιλιών

From : <http://www.frodida.gr/v2/enimerosi/idrokefalia/>

“ Διαφορά μεγέθους των κοιλιών σε ένα φυσιολογικό εγκέφαλο και σε ένα παθολογικό με υδροκέφαλο, όπου είναι εμφανής η διάταση των κοιλιών”.



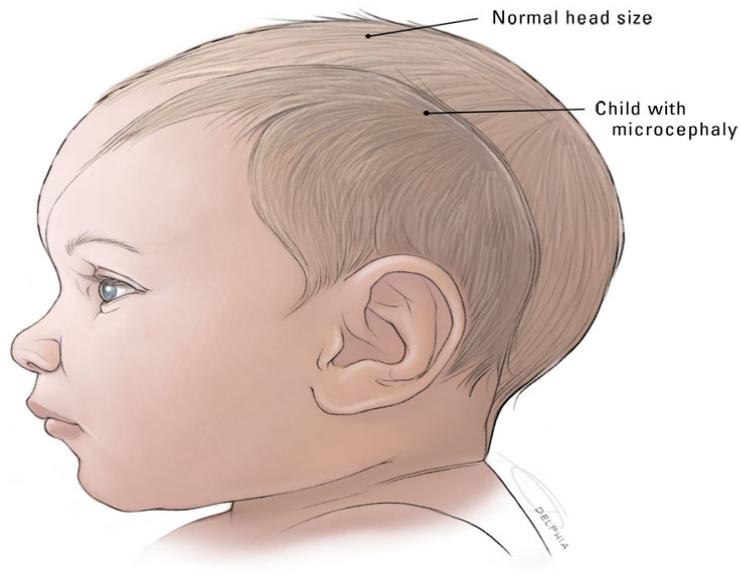
Η θέση του κοιλιακού συστήματος του εγκεφάλου. Με βέλη σημειώνονται τα σημεία στα οποία συνήθως δημιουργείται απόφραξη: **(1)** Τρήμα Μονρο, **(2)** Υδραγωγός και **(3)** Τρήματα Lusca & Magendie.

From: [www.nomikosp.gr/index.php](http://www.nomikosp.gr/index.php)

“ Τα 3 σημεία , στα οποία δημιουργείται συνήθως απόφραξη, εξαιτίας του ΕΝΥ”.

## **Β΄ ΜΕΡΟΣ : μικροκεφαλία - εικόνες**

## Microcephaly



From: [http://childrenshospital.org/az/Site1296/Images/Final\\_Microcephaly2.jpg](http://childrenshospital.org/az/Site1296/Images/Final_Microcephaly2.jpg)

‘ Πώς είναι το φυσιολογικό μέγεθος κεφαλής και ποιο είναι το μέγεθος κεφαλής παιδιού με μικροκεφαλία’.



From: [www.picsearch.com/Microcephaly-pictures](http://www.picsearch.com/Microcephaly-pictures)

‘ Εξέταση / Μέθοδος μέτρησης της περιμέτρου κεφαλής του παιδιού από τον παιδίατρο’.



From : <http://www.picsearch.com/Microcephaly-pictures.html>

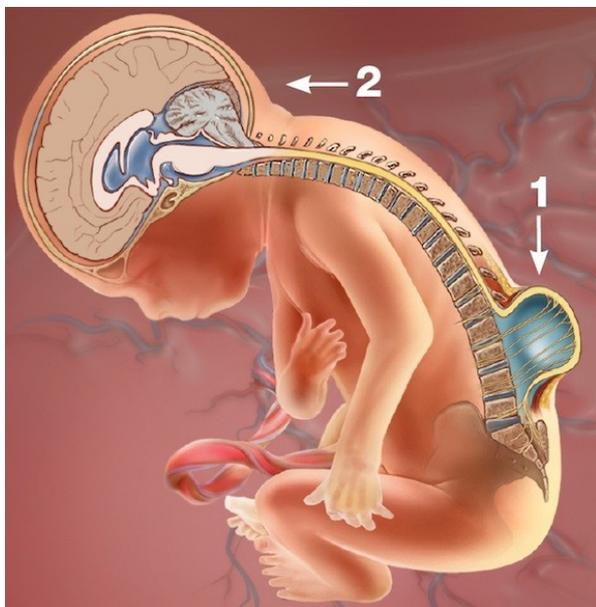
*‘Μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου. Στα δεξιά πρόκειται για μαγνητική εγκεφάλου παιδιού που πάσχει από μικροκεφαλία, ενώ στα αριστερά ενός παιδιού με φυσιολογική περίμετρο κεφαλής’.*

**Γ΄ ΜΕΡΟΣ: δισχιδής ράχη – εικόνες**



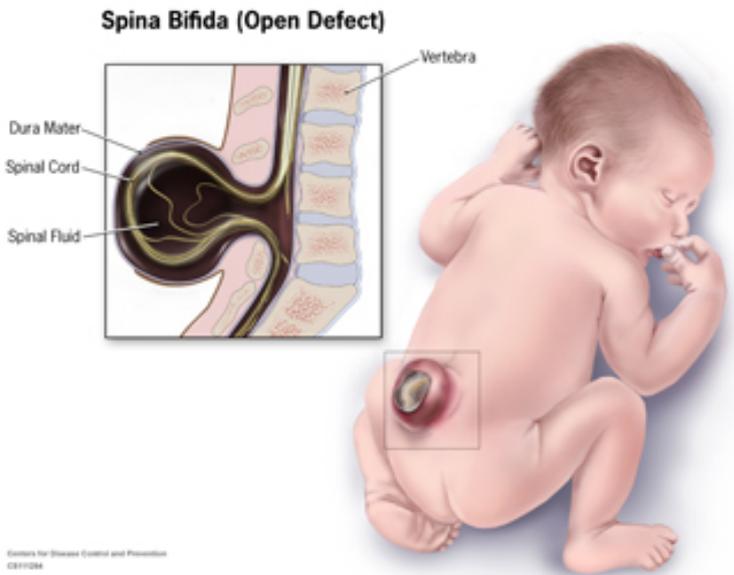
From: [www.hygeia.gr](http://www.hygeia.gr)

“ Υπερηχογράφημα εμβρύου, όπου φαίνεται προγεννητικά ότι πάσχει από δισχιδή ράχη”.

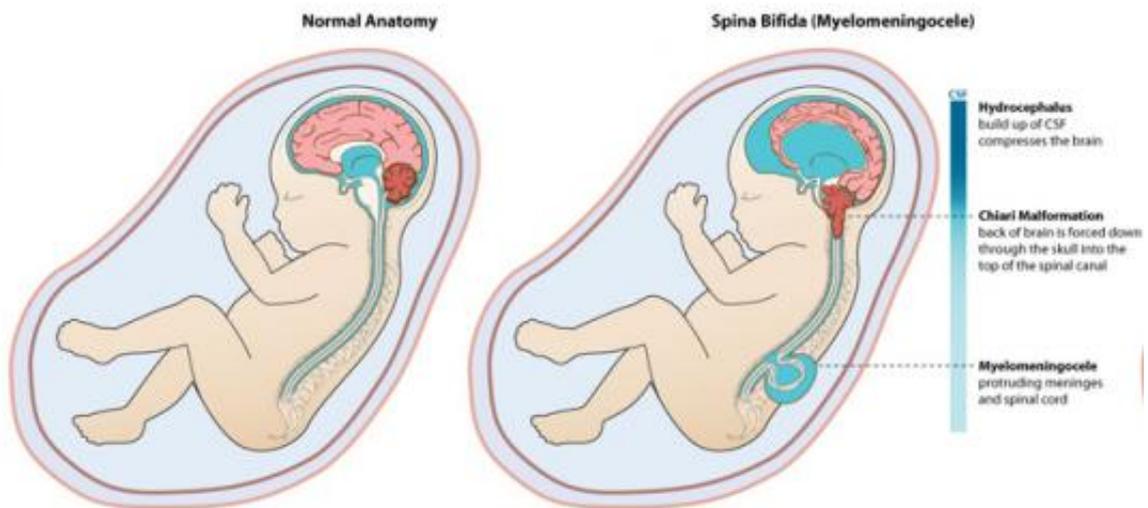


From: <http://www.healthpress.gr/diseases>

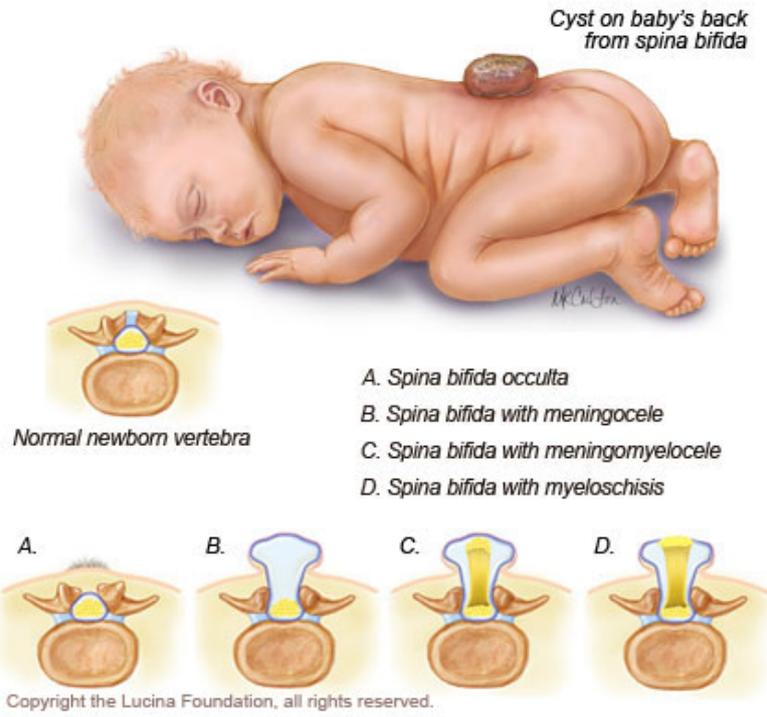
“ Σπονδυλική στήλη εμβρύου που πάσχει από μυελομηνιγγοκήλη”.



From: <http://www.cdc.gov/ncbddd/spinabifida/facts.html>



From: <http://www.shinecharity.org.uk/spinabifida>



From: [www.tumblr.com](http://www.tumblr.com)

“ Οι 4 τύποι της δισχιδούς ράχης ”