

ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ ΗΠΕΙΡΟΥ

ΣΧΟΛΗ: ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ & ΠΡΟΝΟΙΑΣ

ΤΜΗΜΑ: ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

**«ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN-ΜΕΛΕΤΗ
ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΩΝ ΚΑΙ Ο ΡΟΛΟΣ ΤΗΣ
ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗΣ
ΣΕ ΑΤΟΜΑ ΜΕ ΤΡΙΣΩΜΙΑ 21»**

ΣΥΝΤΑΚΤΡΙΑ:

ΖΕΪΜΠΕΚΗ ΦΩΤΕΙΝΗ Α.Μ: 11526

ΕΠΙΒΛΕΠΩΝ ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ:

ΧΡΙΣΤΟΔΟΥΛΙΔΗΣ ΠΑΥΛΟΣ

ΙΩΑΝΝΙΝΑ

2012

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

WELCOME TO HOLLAND

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

It's all very exciting.

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

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

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

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

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

It's just a different place. It's slower-paced than Italy, less flashy than

Italy. But after you've been there for a while and you catch your breath, you look around... and you begin to notice that Holland has windmills... and Holland has tulips. Holland even has Rembrandts.

But everyone you know is busy coming and going from Italy...and they're all bragging about what a wonderful time they had there.

And for the rest of your life, you will say, "Yes, that's where I was supposed to go. That's what I had planned."

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

By Emily Perl Kingsley

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Θα ήθελα να ευχαριστήσω αγαπημένα πρόσωπα που με βοήθησαν το καθένα με τον δικό του τρόπο για την ολοκλήρωση της παρούσας πτυχιακής. Επίσης, θα ήθελα να ευχαριστήσω τον Επιβλέποντα Καθηγητή κύριο Χριστοδουλίδη Πάυλο, για τις συμβουλές του και την συνεργασία μας. Τέλος, απευθύνω ιδιαίτερες ευχαριστίες στο προσωπικό του κέντρου Λογοθεραπείας «ΚΥΚΛΟΣ».

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

<u>ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ</u>	
ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ.....	4
ΠΡΟΛΟΓΟΣ.....	8
ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....	9
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1 ^ο	12
1.1. ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ.....	12
1.2. ΤΑΞΙΝΟΜΗΣΗ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN (ΜΟΡΦΕΣ ΚΑΙ ΤΥΠΟΙ).....	13
1.2.1. ΤΡΙΣΩΜΙΑ 21.....	13
1.2.2. ΜΕΤΑΘΕΣΗ.....	14
1.2.3. ΜΩΣΑΙΣΜΟΣ.....	16
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2 ^ο	17
2.1. ΟΡΙΣΜΟΣ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN.....	17
2.2. ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΑ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΑ.....	18
2.3. ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ.....	21
2.4. ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ – ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ.....	22
2.5. ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥDOWN.....	25
2.6. ΝΕΑ ΘΕΩΡΙΑ ΓΙΑ ΤΑ ΑΙΤΙΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN.....	28
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3 ^ο	30
3.1. ΦΥΣΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN.....	30
3.2. ΟΡΓΑΝΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ.....	37
3.2.1. ΣΤΗΝ ΚΑΡΔΙΑ.....	37
3.2.2. ΣΤΟΝ ΑΞΟΝΑ ΚΑΙ ΣΤΟ ΛΑΙΜΟ.....	38
3.2.3. ΣΤΗΝ ΑΚΟΗ.....	39
3.2.4. ΣΤΗΝ ΟΡΑΣΗ.....	39
3.3. ΓΝΩΣΤΙΚΗ ΑΝΑΠΤΥΞΗ.....	40
3.3.1. ΜΝΗΜΗ.....	41
3.3.2. ΑΝΑΓΝΩΣΗ.....	42

3.3.3.	ΓΡΑΦΗ.....	45
3.3.4.	ΠΡΟΦΟΡΙΚΟΣ ΛΟΓΟΣ.....	46
3.3.5.	ΑΡΙΘΜΗΤΙΚΗ.....	47
3.4	ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑ.....	48
3.5	ΚΟΙΝΩΝΙΚΕΣ ΔΕΞΙΟΤΗΤΕΣ – ΣΥΜΠΕΡΙΦΟΡΑ.....	49
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4 ^ο		53
4.1.	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΗ ΓΛΩΣΣΙΚΗ ΑΝΑΠΤΥΞΗ.....	53
4.1.	ΠΡΟΓΛΩΣΣΙΚΗ ΑΝΑΠΤΥΞΗ.....	61
4.2.	ΠΡΟΛΕΚΤΙΚΟ ΣΤΑΔΙΟ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ.....	63
4.3.	ΛΕΚΤΙΚΟ ΣΤΑΔΙΟ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ.....	65
4.4.	ΑΠΟΚΛΙΣΕΙΣ ΣΤΗΝ ΓΛΩΣΣΙΚΗ ΑΝΑΠΤΥΞΗ ΤΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN.....	65
4.5.	Ο ΛΟΓΟΣ ΣΤΑ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN.....	67
4.6.	ΒΑΒΙΣΜΑ ΚΑΙ ΛΕΚΤΙΚΗ ΑΝΤΙΛΗΨΗ ΣΤΑ ΝΗΠΙΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN.....	70
4.7.	ΜΑΘΗΣΙΑΚΕΣ ΙΔΙΑΙΤΕΡΟΤΗΤΕΣ ΤΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN.....	71
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5 ^ο		74
5.1.	ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ.....	74
5.2.	ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ ΓΙΑ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟ ΕΛΕΓΧΟ.....	75
5.3.	ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ.....	76
5.4.	ΜΕΘΟΔΟΙ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ.....	77
5.5.	ΥΠΕΡΗΧΟΓΡΑΦΙΑ.....	78
5.5.1.	ΥΠΕΡΗΧΟΓΡΑΦΗΜΑ 1 ^{ΟΥ} ΤΡΙΜΗΝΟΥ (6 ^Η – 14 ^Η ΕΒΔΟΜΑΔΑ).....	79
5.5.2.	ΤΕΣΤ ΡΙΝΙΚΟΥ ΟΣΤΟΥ ΓΙΑ ΤΗΝ ΔΙΣΓΝΩΣΗ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN.	80
5.5.3.	ΥΠΕΡΗΧΟΓΡΑΦΗΜΑ 2 ^{ΟΥ} ΤΡΙΜΗΝΟΥ (15 ^{ΗΣ} – 19 ^{ΗΣ} ΕΒΔΟΜΑΔΑΣ)	82
5.5.4.	ΥΠΕΡΗΧΟΓΡΑΦΗΜΑ Β΄ ΕΠΙΠΕΔΟΥ (20 ^Η – 24 ^Η ΕΒΔΟΜΑΔΑ).....	83
5.5.5.	ΥΠΕΡΗΧΟΓΡΑΦΗΜΑ 3 ^{ΟΥ} ΤΡΙΜΗΝΟΥ (28 ^Η – 40 ^Η ΕΒΔΟΜΑΔΑ)	86
5.6.	Α-ΕΜΒΡΥΙΚΗ ΠΡΩΤΕΪΝΗ (AFP).....	87
5.7.	ΠΑΡΑΚΕΝΤΗΣΗ ΤΟΥ ΟΜΦΑΛΙΟΥ ΛΩΡΟΥ.....	88
5.8.	ΑΜΝΙΟΠΑΡΑΚΕΝΤΗΣΗ.....	88

5.9.	ΔΕΙΓΜΑΤΟΛΗΨΙΑ ΧΟΡΙΑΚΩΝ ΛΑΧΝΩΝ (CHORIONIC VILLUS SAMPLING/CVS).....	89
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6 ^ο		93
6.1.	ΑΝΑΚΑΛΥΦΘΗΚΕ ΓΟΝΙΔΙΟ ΠΟΥ ΠΡΟΚΑΛΕΙ ΔΙΑΝΟΗΤΙΚΗ ΥΣΤΕΡΗΣΗ – ΕΛΠΙΔΑ ΙΑΣΗ ΤΗΣ ΠΝΕΥΜΑΤΙΚΗΣ ΚΑΘΥΣΤΕΡΗΣΗΣ ΣΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN.....	93
6.2.	ΥΠΑΡΧΕΙ ΛΥΣΗ ΓΙΑ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN – ΕΝΑ ΤΕΣΤ ΑΙΜΑΤΟΣ ΑΡΚΕΙ ΓΙΑ ΤΗΝ ΑΣΦΑΛΕΣΤΕΡΗ ΠΡΟΓΝΩΣΗ ΤΟΥ.....	95
6.3.	ΖΩΤΙΚΟ ΜΟΝΤΕΛΟ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN ΔΗΜΙΟΥΡΓΕΙ ΕΛΠΙΔΕΣ ΘΕΡΑΠΕΙΑΣ.....	96
6.4.	ΝΕΑ ΜΕΘΟΔΟΣ ΓΙΑ ΤΟΝ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟ ΕΛΕΓΧΟ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN.....	98
6.5.	ΝΕΑ ΤΕΧΝΙΚΗ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ ΓΙΑ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN.....	100
6.6.	ΤΕΤΡΑΠΛΟ ΤΕΣΤ ΓΙΑ ΤΗΝ ΠΡΟΛΗΨΗ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN.....	101
6.7.	ΦΥΛΛΙΚΟ ΟΞΥ ΚΑΤΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN.....	102
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7 ^ο		105
7.1.	Η ΣΗΜΑΣΙΑ ΤΗΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗΣ.....	105
7.2.	ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ ΣΕ ΑΤΟΜΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN.....	107
7.2.1.	ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΓΙΑ ΤΗ ΓΛΩΣΣΑ.....	107
7.2.2.	ΑΣΚΗΣΕΙΣ ΓΙΑ ΤΑ ΧΕΙΛΗ.....	107
7.2.3.	ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΕΣ ΠΟΥ ΑΚΟΛΟΥΘΟΥΝΤΑΙ ΓΙΑ ΤΙΣ ΟΠΤΙΚΕΣ ΒΛΑΒΕΣ.....	108
7.2.4.	ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΕΣ ΠΟΥ ΑΚΟΛΟΥΘΟΥΝΤΑΙ ΓΙΑ ΤΙΣ ΑΚΟΥΣΤΙΚΕΣ ΒΛΑΒΕΣ.....	108
7.2.5.	ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΕΣ ΠΟΥ ΑΚΟΛΟΥΘΟΥΝΤΑΙ ΣΤΙΣ ΛΕΙΠΤΕΣ ΚΑΙ ΜΑΖΙΚΕΣ ΚΙΝΗΤΙΚΕΣ ΔΕΞΙΟΤΗΤΕΣ.....	109
7.2.6.	ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΕΣ ΠΟΥ ΑΚΟΛΟΥΘΟΥΝΤΑΙ ΓΙΑ ΤΙΣ ΔΥΣΚΟΛΙΕΣ ΣΤΗΝ ΟΜΙΛΙΑ ΚΑΙ ΤΗ ΓΛΩΣΣΑ.....	109
7.2.7.	ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΕΣ ΠΟΥ ΑΚΟΛΟΥΘΟΥΝΤΑΙ ΓΙΑ ΤΗΝ ΔΙΑΡΚΕΙΑ ΣΥΓΚΕΝΤΡΩΣΗΣ.....	110
7.2.8.	ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΕΣ ΠΟΥ ΑΚΟΛΟΥΘΟΥΝΤΑΙ ΓΙΑ ΤΗΝ ΓΕΝΙΚΕΥΣΗ, ΤΗΝ ΣΚΕΨΗ ΚΑΙ ΤΗ ΔΙΑΛΕΚΤΙΚΗ.....	110
7.2.9.	ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΕΣ ΠΟΥ ΑΚΟΛΟΥΘΟΥΝΤΑΙ ΓΙΑ ΤΗΝ ΣΥΜΠΕΡΙΦΟΡΑ.....	111
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8 ^ο		113
8.1.	Η ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ ΤΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN.....	113

8.2.	ΣΥΝΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ «ΕΙΔΙΚΩΝ» ΚΑΙ «ΚΑΝΟΝΙΚΩΝ» ΠΑΙΔΙΩΝ.....	115
8.3.	ΛΟΓΟΙ ΠΟΥ ΣΥΝΗΓΟΡΟΥΝ ΥΠΕΡ ΤΗΣ ΕΝΣΩΜΑΤΩΣΗΣ ΑΤΟΜΩΝ ΜΕ ΕΙΔΙΚΕΣ ΑΝΑΓΚΕΣ.....	118
8.4.	ΠΡΟΟΔΟΣ ΣΤΟ ΣΧΟΛΕΙΟ.....	119
8.5.	ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑ ΤΟΥ ΓΛΩΣΣΙΚΟΥ ΜΑΘΗΜΑΤΟΣ.....	120
8.5.1.	ΑΝΑΓΝΩΣΗ.....	120
8.5.2.	ΓΡΑΦΗ.....	122
8.5.3.	ΟΡΘΟΓΡΑΦΙΑ.....	126
	ΚΕΦΑΛΑΙΟ 9 ^ο	127
9.1.	Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΗ.....	127
9.2.	ΣΥΝΕΡΓΑΣΙΑ ΤΟΥ ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΗ ΜΕ ΑΛΛΟΥΣ ΕΙΔΙΚΟΥΣ.....	128
9.2.1.	ΣΥΝΕΡΓΑΣΙΑ ΜΕ ΤΟΝ ΔΑΣΚΑΛΟ.....	129
9.2.2.	ΣΥΝΕΡΓΑΣΙΑ ΜΕ ΤΟΝ ΦΥΣΙΟΘΕΡΑΠΕΥΤΗ.....	130
9.2.3.	ΣΥΝΕΡΓΑΣΙΑ ΜΕ ΤΟΝ ΕΡΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΗ.....	131
	ΜΕΡΟΣ 2^ο	134
	ΜΕΛΕΤΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΩΝ.....	134
	ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟ 1 ^ο – ΒΥΡΩΝ Ρ.....	133
	ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟ 2 ^ο – ΒΑΣΙΛΗΣ Τ.....	156
	ΕΠΙΛΟΓΟΣ.....	165
	ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....	166
	ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ.....	174

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Το σύνδρομο Down είναι μια γενετική διαταραχή η οποία χαρακτηρίζεται από μια ποικιλία σωματικών και νοητικών προβλημάτων. Δεν μπορούμε πάντα με ασφάλεια να προβλέψουμε το βαθμό εξέλιξης της νοητικής και συμπεριφοριστικής ανάπτυξης του παιδιού με σύνδρομο Down, αφού αυτός εξαρτάται τόσο από την σωστή εκπαίδευση, όσο και από το οικογενειακό περιβάλλον, τα σύννοδα προβλήματα αλλά και τη στάση της κοινωνίας μέσα στην οποία ζει το παιδί. Μπορούμε όμως να διαβεβαιώσουμε πως μέσα στο κατάλληλο σχολικό πλαίσιο και με την κατάλληλη υποστηρικτική βοήθεια, το 80-90% των παιδιών αυτών μπορεί να εκπαιδευτεί με επιτυχία σε θέματα αυτοεξυπηρέτησης, κοινωνικών δεξιοτήτων και απόκτησης των βασικών σχολικών γνώσεων. Απαραίτητο είναι πριν ασχοληθούμε με την εκπαίδευση του ατόμου να γνωρίσουμε τις μαθησιακές ιδιαιτερότητες του και να λάβουμε υπόψη την επιλογή τόσο των μαθησιακών αντικειμένων όσο και της διδακτικής μεθόδου που θα χρησιμοποιήσουμε. Ανάμεσα στα παιδιά με σύνδρομο Down συναντάμε μεγάλες ατομικές διαφορές όσον αφορά στα φυσικά, νοητικά και ψυχολογικά χαρακτηριστικά τους. Υπάρχουν όμως και πολλά κοινά γνωρίσματα τα οποία επηρεάζουν την εκπαίδευση τους και πρέπει να τα γνωρίζει όποιος ασχοληθεί με αυτή.

Τα τελευταία 30 χρόνια έχουν γίνει διεθνώς πολύ σημαντικά βήματα για την ενσωμάτωση των ατόμων με σύνδρομο Down στο κοινωνικό γίγνεσθαι. Υπάρχουν καταρτισμένοι εκπαιδευτικοί, ικανοί να ανταποκριθούν στις ιδιαίτερες ανάγκες των μαθητών, έχουν δημιουργηθεί σύλλογοι με στόχο την αλληλοϋποστήριξη αλλά και την ενημέρωση, ενώ ερευνητικές ομάδες προχωρούν σε έρευνες για μελλοντική πιθανότητα ίασης της πνευματικής καθυστέρησης. Από το 2006 έχει καθιερωθεί η 21^η Μαρτίου ως Παγκόσμια Ημέρα Συνδρόμου Down, από τα αριθμητικά δεδομένα που συνθέτουν το σύνδρομο (3^ο χρωμόσωμα στο 21^ο ζεύγος).

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

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

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

Υπάρχουν ενδείξεις πως το σύνδρομο Down, δεν είναι κάτι που υφίσταται μόνο στη σημερινή πραγματικότητα, όπου τεκμήρια υποδεικνύουν πως το σύνδρομο αυτό προϋπήρχε έκτοτε. Η διαφορά είναι πως δεν υπήρχαν ακριβή στοιχεία για τα αίτια εμφάνισης του συνδρόμου, τη συχνότητα εμφάνισης του και γενικότερα στοιχεία που να καθορίζουν το σύνδρομο, ενώ σήμερα, μπορεί να ειπωθεί πως υπάρχουν σχετικές αναφορές, μιας και πολλοί είναι οι ερευνητές που έχουν ασχοληθεί, πιο ειδικά, με το ζήτημα αυτό, τα τελευταία χρόνια.

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

Στο πρώτο μέρος της εργασίας παρατίθεται το θεωρητικό πλαίσιο και η ανάλυση όλων των συναφή εννοιών με το σύνδρομο Down, ενώ στο δεύτερο η μελέτη περιστατικών με σύνδρομο Down.

Το πρώτο κεφάλαιο αναφέρεται γενικότερα σε μια θεωρητική προσέγγιση του συνδρόμου. Πιο συγκεκριμένα αναφέρεται σε μια σύντομη ιστορική αναδρομή του συνδρόμου, καθώς και οι διάφορες μορφές και τύποι του συνδρόμου.

Το δεύτερο κεφάλαιο αφορά αποκλειστικά το σύνδρομο Down. Γίνεται μια αναφορά στον ορισμό του συνδρόμου, στις χρωμοσωμικές ανωμαλίες, στα είδη των χρωμοσωμικών ανωμαλιών, στα αίτια του συνδρόμου καθώς και η νέα θεωρία για τα αίτια του συνδρόμου.

Το τρίτο κεφάλαιο αναφέρεται στα χαρακτηριστικά γνωρίσματα των ατόμων με σύνδρομο Down. Αναφέρονται, τα φυσικά χαρακτηριστικά που έχουν τα άτομα με το σύνδρομο, τα οργανικά προβλήματα που παρουσιάζουν αυτά τα άτομα στην ακοή, όραση, καρδιά, λαιμό-άξονα και κινητικότητα(λεπτή-αδρή), καθώς επίσης και στις ιδιαιτερότητες που έχουν στην γνωστική ανάπτυξη και συγκεκριμένα στην μνήμη, ανάγνωση, γραφή, προφορικό λόγο και αριθμητική.

Το τέταρτο κεφάλαιο επικεντρώνεται στον λόγο των παιδιών με σύνδρομο Down. Γίνεται μια αναφορά στην φυσιολογική γλωσσική ανάπτυξη και στα στάδια της, στις αποκλίσεις που έχουν τα παιδιά με σύνδρομο στην γλωσσική ανάπτυξη, στο βάβισμα και την λεκτική αντίληψη στα νήπια με σύνδρομο, καθώς επίσης και στις μαθησιακές ιδιαιτερότητες που παρουσιάζουν τα παιδιά αυτά.

Το πέμπτο κεφάλαιο αφορά την διαδικασία της διάγνωσης του συνδρόμου. Γίνεται μια αναφορά στον προγεννητικό έλεγχο, και στις διαγνωστικές μεθόδους που υπάρχουν. Γίνεται περαιτέρω αναφορά, για τους υπέρηχους, την αμνιοπαρακέντηση, τις χοριακές λάχνες, το εμβρυικό αίμα, την λήψη μητρικού αίματος και την α-εμβρυική πρωτεΐνη.

Το έκτο κεφάλαιο αναφέρεται στις έρευνες που έχουν γίνει γύρω από το σύνδρομο Down. Οι έρευνες αυτές αποκαλύπτουν, ότι ανακαλύφθηκε το γονίδιο που προκαλεί διανοητική υστέρηση στο σύνδρομο, ένα τεστ αίματος αρκεί πλέον για την ασφαλέστερη πρόγνωση του, νέα μέθοδος/τεχνική προγεννητικού ελέγχου για το

σύνδρομο, τετραπλό τεστ για την πρόληψή του και κατά του συνδρόμου το φυλικό οξύ.

Το έβδομο κεφάλαιο αναφέρεται στο ρόλο της παρέμβασης και συγκεκριμένα της πρώιμης παρέμβασης και ύστερα πιο ειδικά κάνε λόγο για την παρέμβαση σε άτομα με σύνδρομο Down και περιγράφει δραστηριότητες/στρατηγικές για : γλώσσα, χείλη, για οπτικές και ακουστικές βλάβες, για λεπτές και μαζικές κινητικές δεξιότητες, για δυσκολίες στην ομιλία και την γλώσσα, για διάρκεια συγκέντρωσης, για την σκέψη και τέλος για την συμπεριφορά.

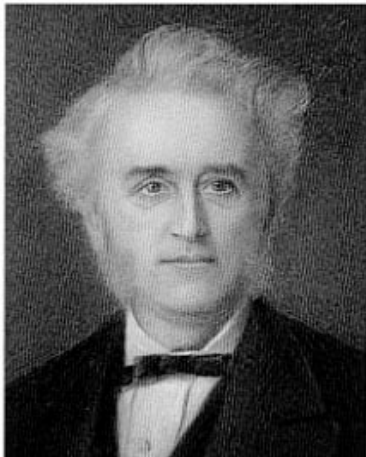
Το όγδοο κεφάλαιο επικεντρώνεται στην εκπαίδευση των παιδιών με σύνδρομο Down. Πιο συγκεκριμένα, αναφέρεται στην συνεκπαίδευση "ειδικών" και "κανονικών" παιδιών, στην πρόοδο αυτών των παιδιών στο σχολείο καθώς επίσης και πως θα πρέπει να γίνεται η διδασκαλία του μαθήματος (ανάγνωση, γραφή, ορθογραφία) έχοντας μέσα στην τάξη και τέτοια παιδιά.

Το ένατο κεφάλαιο και το τελευταίο από το μέρος 1^ο, αναφέρεται στον ρόλο του λογοθεραπευτή και των άλλων ειδικών (δάσκαλο, φυσιοθεραπευτή, εργοθεραπευτή) στην ζωή των ατόμων με σύνδρομο Down.

Στο δεύτερο μέρος γίνεται αναφορά στην μελέτη/ανάλυση περιστατικών μέσα από την διάρκεια της 6μηνης πρακτικής μου. Πιο συγκεκριμένα, γίνεται λόγος για 2 παιδιά με σύνδρομο Down το πώς ξεκίνησαν και εντάχθηκαν σε πρόγραμμα, ποιες ήταν οι ιδιαιτερότητες του, τι στόχοι τέθηκαν και δουλεύτηκαν μέχρι να γνωρίσω και να δουλέψω εγώ με αυτά τα παιδιά, τι δουλέψαμε μαζί και τέλος πως είναι σήμερα αυτά τα παιδιά.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο

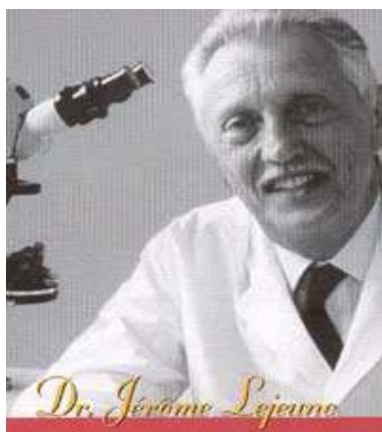
1.1. Ιστορική αναδρομή



Εικόνα 1: John Langdon Down

Το σύνδρομο down παρατηρήθηκε για πρώτη φορά από τον Βρετανό γιατρό John Langdon Down (εξ ου και η ονομασία του), όταν το 1866 πρόσεξε ότι πολλά άτομα άσχετα μεταξύ τους, που βρισκόταν σε διάφορα ιδρύματα είχαν παραπλήσια εξωτερικά χαρακτηριστικά.

Ο γιατρός Down έχοντας προσέξει ότι το σχήμα των ματιών ήταν τύπου «ανατολικού», επέκτεινε την θεωρία του λέγοντας ότι οι άνθρωποι χωρίζονται σε κατηγορίες ανάλογα με την νοημοσύνη, και η κατώτερη κατηγορία είναι αυτό που αποκαλούσε "ιδιώτες". Αυτό ενισχύθηκε ακόμη περισσότερο από την υπόθεση ότι όσο η καταγωγή κάποιου δεν ήταν μακρύτερα από την Ευρώπη, η νοημοσύνη μειωνόταν. Έτσι ο όρος "μογγολοειδής ιδιότης" (η λέξη ιδιότης χρησιμοποιήθηκε με την αρχαιοελληνική σημασία του όρου, δηλαδή ανόητος), είχε καθιερωθεί για πάρα πολλά χρόνια, καθώς το 1866 ήταν ένας πραγματικά επιστημονικός όρος. Σήμερα όμως, θεωρείται ηθικά ανεπίτρεπτος και επιστημονικά απαράδεκτος. Αυτός ο όρος όμως σήμαινε ότι πολλά χρόνια δεν δινόταν καμία βοήθεια για τα άτομα με σύνδρομο down εκτός από "φροντίδα και προσοχή", γιατί τόσο οι επαγγελματίες όσο και οι οικογένειες τους, πίστευαν ότι τα παιδιά και τα άτομα με σύνδρομο down ήταν όλα τα ίδια και δεν μπορούσαν να μάθουν. (Μπαντανά, 2005).



Εικόνα 2: Jerome Lejeune

Περίπου 100 χρόνια μετά, συγκεκριμένα το 1958, ο Γάλλος γιατρός Jerome Lejeune περιγράφει το σύνδρομο Down με βάση τη χρωμοσωμική ανωμαλία. Το 1958, ο καθηγητής Jerome Lejeune αποδεικνύει ότι το σύνδρομο Down είναι χρωμοσωμική ανωμαλία και ότι η εμφάνιση του συνδρόμου είναι αποτέλεσμα ενός

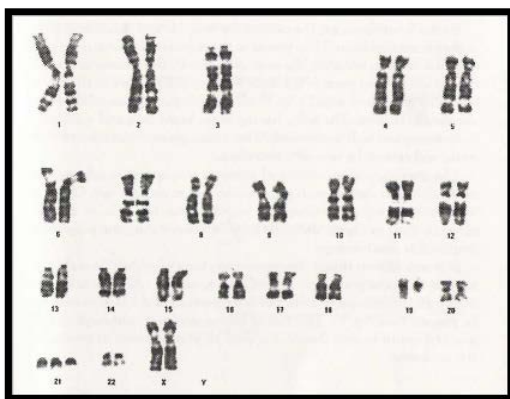
επιπρόσθετου χρωμοσώματος, αυξάνοντας τον τελικό αριθμό χρωμοσωμάτων σε 47, αντί 46 που συνήθως παρουσιάζονται στο κύτταρο. Η γνώση της αιτιολογίας δεν άλλαξε την στάση και την αντίληψη των ανθρώπων για αυτά τα άτομα μέσα "σε μια νύχτα". Ωστόσο έδειξε το δρόμο μπροστά για όσους πίστευαν ότι κάτι δημιουργικό μπορούσε να γίνει για να βοηθηθούν τα παιδιά και τα άτομα με σύνδρομο Down ώστε να αναπτύξουν πλήρως το δυναμικό τους. (Μπαντανά, 2005).

1.2. Ταξινόμηση του συνδρόμου Down (Μορφές και τύποι).

Όλα τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν επιπλέον κατανομή του χρωμοσώματος 21 σε όλα τα κύτταρα τους. Η ποσότητα στην οποία εμφανίζεται το χρωμόσωμα 21 και ο τρόπος με τον οποίο παρουσιάζεται, μπορεί να πάρει τρεις διαφορετικές μορφές. Οι τρεις μορφές του συνδρόμου είναι : η Τρισωμία 21, η Μετάθεση και ο Μωσαϊσμός.

Η διάκριση μεταξύ των τριών αυτών μορφών – τύπων είναι σημαντική μιας και μπορεί να εξακριβωθούν οι πιθανότητες των γονέων να αποκτήσουν και άλλο παιδί με σύνδρομο Down, βάσει την μορφή που έχει το παιδί τους. Επίσης, σε μια από τις μορφές, επηρεάζεται και ο βαθμός στον οποίο τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου διακρίνονται στα παιδιά που έχουν το σύνδρομο.

ΤΡΙΣΩΜΙΑ 21 :

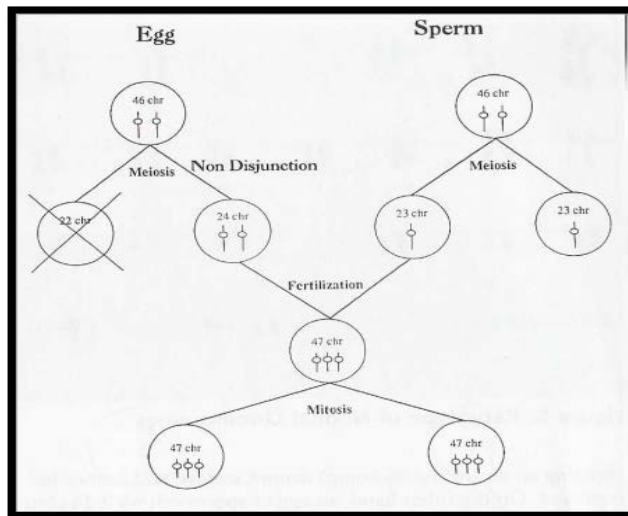


Εικόνα 3: Καρυότυπο που απεικονίζει την Τρισωμία 21

1.2.1. Η πλειοψηφία των παιδιών με σύνδρομο Down, περίπου το 95 % των περιπτώσεων, παρουσιάζουν Τρισωμία 21, δηλαδή ένα επιπλέον ολόκληρο χρωμόσωμα 21 σε κάθε κύτταρο του σώματός τους. (Πολυχρονοπούλου 2001). Ονομάστηκε Τρισωμία 21 (Trisomy 21) από το "tri" = τρία και "somy" = που

αναφέρετε στο χρωμόσωμα. Όπως αναφέρθηκε, είναι η συνηθέστερη μορφή του συνδρόμου Down στα παιδιά από μητέρες όλων των ηλικιών. Προκύπτει όταν ένας από τους δύο γονείς μεταβιβάζει

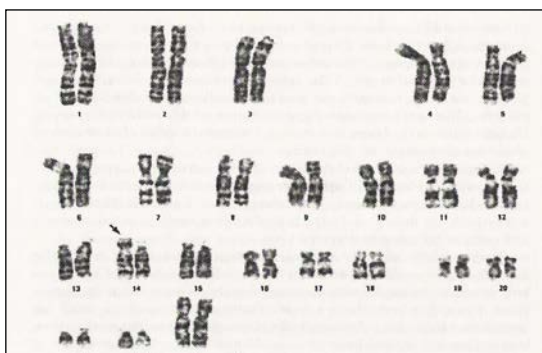
δυο χρωμοσώματα με τον αριθμό 21, αντί του ενός που είναι το σύννηθες, στο βρέφος, μέσω του σπερματοζωαρίου ή του ωαρίου.



Εικόνα 4: Παρουσιάζεται η Μη-Διάζευξη, όπου το ζεύγος του 21ου χρωμοσώματος δεν διαχωρίζεται κατά τη διάρκεια της Μείωσης και μεταφέρονται και τα δύο στο νέο κύτταρο.

Η διαδικασία αυτή είναι γνωστή και ως Μη-Διάζευξη για το λόγο ότι το ζεύγος χρωμοσωμάτων 21 στο πρωτότυπο κύτταρο δεν διαχωρίζεται και παραμένει αυτούσιο σε ένα από τα νέα κύτταρα. Αποτέλεσμα αυτής της διαδικασίας είναι να έχουμε στο τέλος ένα κύτταρο με 2 χρωμοσώματα 21 και ένα άλλο με κανένα χρωμόσωμα 21. Στο κύτταρο το οποίο δεν υπάρχει το 21^ο χρωμόσωμα δεν επιβιώνει και σε μικρό χρονικό διάστημα αποσυντίθεται. Μετέπειτα, με την διαδικασία της Μίτωσης, το νέο αυτό χρωμόσωμα διαιρείται ξανά και ξανά σχηματίζοντας θυγατρικά κύτταρα πανομοιότυπα του αρχικού, δηλαδή με 47 χρωμοσώματα, όπου τα τρία είναι αριθμού 21.

ΜΕΤΑΘΕΣΗ:



Εικόνα 5: Καρυότυπο που απεικονίζει τη μετάθεση 14/21

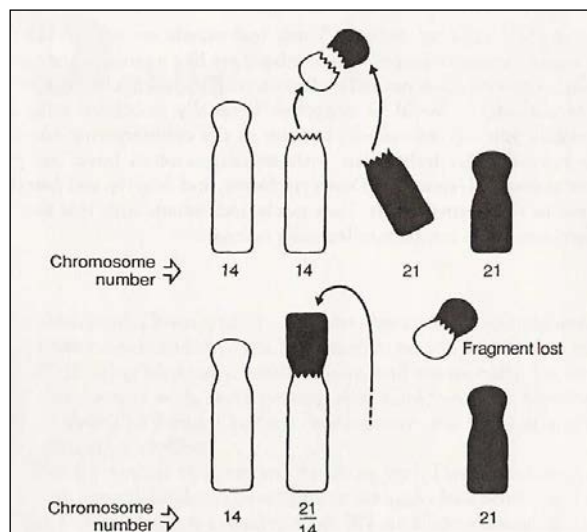
Συνήθως, κατά τον σχηματισμό των γαμετών, ένα κύτταρο από την ωθήκη ή όρχι διαιρείται με σκοπό να δημιουργήσει δύο νέα κύτταρα, το κάθε ένα με τον μισό αριθμό χρωμοσωμάτων του αρχικού. Η διαδικασία αυτή είναι η Μείωση. Στην περίπτωση της Τρισωμίας

21 η διαίρεση αυτή, κατά την διάρκεια της Μείωσης, είναι που παρουσιάζει σφάλμα και το νέο κύτταρο αποδέχεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα αριθμού 21. Η

1.2.2. Περίπου το 4 % των γεννήσεων των παιδιών με σύνδρομο Down, παρουσιάζει το σύνδρομο λόγω ενός επιπλέον κομματιού – τμήματος του χρωμοσώματος 21 (όχι ολόκληρου όπως

την Τρισωμία 21). Αυτό συμβαίνει όταν ένα μικρό τμήμα του 21 χρωμοσώματος και ενός άλλου χρωμοσώματος αποκόπτονται και τα δύο κατάλοιπά τους ενώνονται μεταξύ τους. Η διαδικασία αυτή, όπου τα χρωμοσώματα αποκόπτονται και τα κατάλοιπά τους ενώνονται ονομάζεται Μετάθεση. Μόνο συγκεκριμένα χρωμοσώματα εμπλέκονται σε αυτή την διαδικασία όπου στην συνέχεια ενώνονται με το 21^ο χρωμόσωμα. Συνήθως πρόκειται για το 13^ο, 14^ο, 15^ο ή 22^ο χρωμόσωμα, όμως το 14^ο είναι το συνηθέστερο. Όλα τα προαναφερόμενα χρωμοσώματα έχουν μικρές, γενετικώς αδρανής άκριες, που εύκολα μπορούν να αποκοπούν και να χαθούν χωρίς

καμία απολύτως επίπτωση στον άνθρωπο.



Εικόνα 6: Απεικονίζεται ο τρόπος με τον οποίο αποκόπτονται και ενώνονται, στη συνέχεια τα κατάλοιπα των χρωμοσωμάτων, κατά την Μετάθεση.

Παιδιά με σύνδρομο Down μορφής Μετάθεσης δεν διαφέρουν από τα παιδιά με την μορφή Τρισωμία 21 σε βαθμό που χαρακτηριστικά γνωρίσματα και διαφορές να είναι ορατές. Η απουσία του πάνω τμήματος των χρωμοσωμάτων που εμπλέκονται στην διαδικασία της

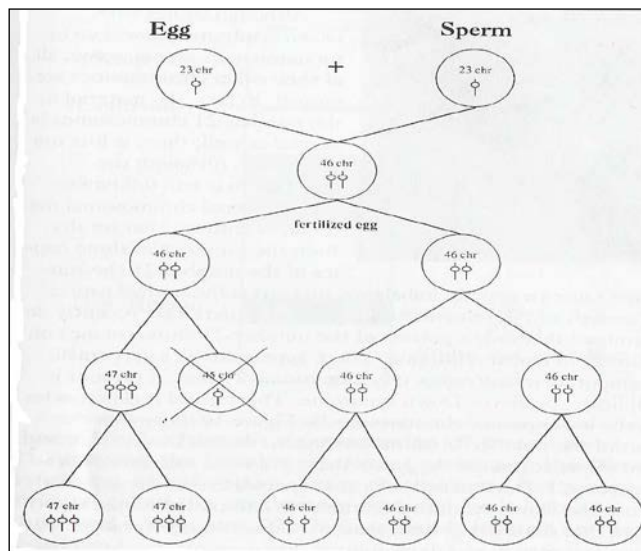
Μετάθεσης, δεν προξενεί διαφορές μεταξύ τους για το λόγο πως το τμήμα που λείπει δεν είναι γενετικά σημαντικό. Απαραίτητη όμως, κρίνεται η χρωμοσωματική εξέταση

σε όλα τα παιδιά με σύνδρομο Down ώστε να εξακριβωθούν κατά πόσο έχουν τον τύπο της Μετάθεσης. Σε περίπου 1/3 των παιδιών αυτών ο ένας γονέας είναι φορέας του συνδρόμου Down. Λέγοντας "Φορέας του συνδρόμου Down" εννοούμε πως αν και ο ίδιος δεν παρουσιάζει στοιχεία – χαρακτηριστικά του συνδρόμου, έχει αυξημένες πιθανότητες, σε σχέση με του υπολοίπους, να αποκτήσει παιδιά με σύνδρομο Down. Ο φορέας του συνδρόμου, συγκεκριμένα του τύπου Μετάθεσης, έχει τον συνηθισμένο-φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων και τα 23 ζεύγη που σχηματίζουν. Μόνη διαφορά αποτελεί το γεγονός πως ένα από τα χρωμοσώματα του με αριθμό 21 είναι ενωμένο με ένα άλλο χρωμόσωμα. (Pueschel, 2001). Αυτό δεν

δημιουργεί επιπλοκές στον φορέα αυτοπροσώπως, όμως, όταν έρθει η στιγμή όπου κατά τη Μείωση θα διαιρέσει ο οργανισμός του το κύτταρο σε δυο ίσα τμήματα το χρωμοσωματικό υλικό του, δεν μπορεί να το πραγματοποιήσει σε ικανοποιητικό βαθμό για το λόγο ότι τα δυο χρωμοσώματα που είναι ενωμένα μεταξύ τους, δεν μπορούν να διαχωριστούν.

Πρέπει να σημειωθεί ξανά πως αυτό συμβαίνει μόνο στο 1/3 των περιπτώσεων του τύπου Μετάθεσης και πως στα 2/3 των περιπτώσεων η Μετάθεση δεν οφείλετε στον γονέα φορέα. Στις περιπτώσεις αυτές (2/3) παρουσιάζεται μεμονωμένο σφάλμα κατά την διάρκεια του σχηματισμού του νέου κυττάρου του παιδιού. Μια τέτοια Μετάθεση είναι τυχαία και υπάρχει πολύ μικρή, έως και καθόλου, πιθανότητα επανεμφάνισης της στο μέλλον, σε άλλες εγκυμοσύνες.

ΜΩΣΑΪΣΜΟΣ:



Εικόνα 7: Παρουσιάζεται ο τρόπος με τον οποίο σχηματίζεται ο Μωσαιϊσμός και πώς αναπαράγονται τα νέα κύτταρα (άλλα φυσιολογικά και άλλα με 47 χρωμοσώματα).

1.2.3. Σε περίπτωση 1% των γεννήσεων παιδιών με σύνδρομο Down, παρουσιάζεται ένα επιπλέον ολόκληρο 21^ο χρωμόσωμα μόνο, σε μερικά κύτταρα του ανθρώπινου σώματος. Τα υπόλοιπα κύτταρα είναι φυσιολογικά, χωρίς την παρουσία του επιπλέον χρωμοσώματος. Η μορφή αυτή

του συνδρόμου Down, ονομάζεται Μωσαιϊσμός για το λόγο ότι τα κύτταρα του σώματος μοιάζουν με μωσαϊκό φτιαγμένο από διαφορετικά κομμάτια-τμήματα, κάποια φυσιολογικά ενώ άλλα με το επιπλέον χρωμόσωμα.

Ο Μωσαιϊσμός, συνήθως, είναι διακριτός ανάμεσα στους υπόλοιπους δύο τύπους, για το λόγο ότι τα παιδιά με Μωσαιϊσμό έχουν λιγότερο εμφανή χαρακτηριστικά γνωρίσματα του συνδρόμου. Αυτό συμβαίνει λόγω της επιρροής που

έχουν τα φυσιολογικά κύτταρα στην εμφάνιση και λειτουργικότητα του ατόμου. «Τα άτομα με την μορφή αυτή του συνδρόμου παρουσιάζουν λιγότερα κατατεθέν φυσικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down. Αναπτύσσονται και λειτουργούν περισσότερο προς το φυσιολογικό επίπεδο και ρυθμό. Πολύ σπάνια, όμως, τα άτομα με Μωσαϊσμό είναι διανοητικά υγιείς και εντελώς φυσιολογικά.» (Selikowitz, 2006).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο

2.1. Ορισμός του συνδρόμου Down

Υπάρχουν πολλοί ορισμοί για το σύνδρομο. Ο όρος «σύνδρομο» είναι ένα σύνολο κοινών χαρακτηριστικών που είναι εμφανή όχι μόνο σωματικά αλλά και ως ένα βαθμό νοητικής υστέρησης ή μαθησιακής δυσκολίας. Η εμφάνιση του συνδρόμου είναι αποτέλεσμα τρισωμίας, δηλαδή ένα επιπρόσθετο χρωμόσωμα προστίθεται στο ζευγάρι 21, αυξάνοντας τον τελικό αριθμό χρωμοσωμάτων σε 47, αντί 46 Το σύνδρομο Down είναι η αριθμητική χρωμοσωματική παρέκκλιση με ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21. Πρόκειται για την πιο συχνή τρισωμία στα ζώντα νεογνά. Φαινοτυπικά χαρακτηρίζονται από σοβαρές δυσπλασίες και αναπτυξιακές διαταραχές. Οι καρδιακές ανωμαλίες καθώς και η διανοητική καθυστέρηση είναι τα συχνότερα ευρήματα (Shapiro, 2004).

Κατά τους Thompson, McInnes και Willard το σύνδρομο είναι αναμφίβολα η συνηθέστερη και γνωστότερη χρωματοσωματική διαταραχή. Ο παλαιότερος όρος «Μογγολισμός», που άλλοτε χρησιμοποιούνταν για να χαρακτηρίσει το σύνδρομο, αναφερόταν στα «Ανατολικά» χαρακτηριστικά του προσώπου των συγκεκριμένων ατόμων. Ο όρος «Μογγολισμός» είχε καθιερωθεί για πολλά χρόνια, όμως σήμερα θεωρείται ηθικά ανεπίτρεπτος και επιστημονικά απαράδεκτος. (Κυπριωτάκης, 2000, Thompson-McInnes-Willard, 2001).

2.2. Φυσιολογικά χρωμοσώματα.

Πριν αναφερθούμε στα αίτια του συνδρόμου Down, και τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι σημαντικό να γίνει μια αναφορά στα μικροσκοπικά στοιχεία που συνθέτουν το ανθρώπινο σώμα όπως : **Κύτταρα, Γονίδια και Χρωμοσώματα.**

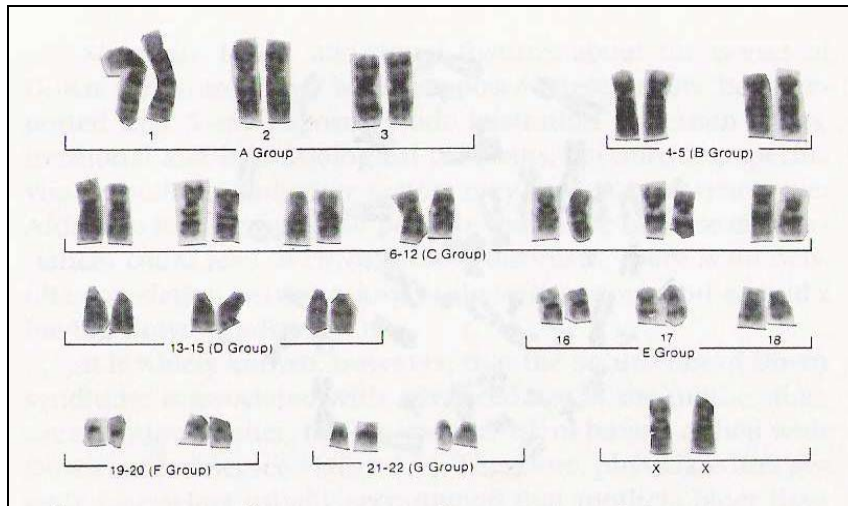
Το ανθρώπινο σώμα είναι φτιαγμένο από δισεκατομμύρια κύτταρα, που αποτελούν τις βασικές δομικές μονάδες του. Όλα τα κύτταρα του ανθρώπινου σώματος προέρχονται από ένα μοναδικό κύτταρο διαμορφωμένο από την ένωση του ωαρίου και του σπερματοζωαρίου. Κάθε κύτταρο φέρει στο κέντρο του ένα μικρό πυρήνα. Ο πυρήνας των περισσότερων κυττάρων έχει σχήμα σφαιρικό ή ωοειδές. Περιέχει ένα ή περισσότερα μικρά σωματίδια, τα πυρηνίδια, και μια κοκκοειδής ουσία, τη χρωματίνη. Στην χρωματίνη υπάρχουν νουκλεϊνοπρωτεΐνες, που περιέχουν δεσοξυριβοζονουκλεϊνικό οξύ (D.N.A.). Από αυτό το οξύ σχηματίζονται οι μονάδες κληρονομικότητας, τα γονίδια. Υπάρχουν, περίπου 100.000 γονίδια σε κάθε πυρήνα. (Εκπαιδευτική Ελληνική Εγκυκλοπαίδεια, 1989. Τόμος : 12). Το κάθε ένα από τα 100.000 γονίδια ελέγχει την λειτουργία μιας συγκεκριμένης πρωτεΐνης και με τον τρόπο αυτό καθορίζεται κάθε χαρακτηριστικό του ανθρώπινου σώματος. Τα γονίδια παρέχουν στα κύτταρα οδηγίες για την ανάπτυξη του ατόμου. Αν παρουσιάσουμε το ανθρώπινο σώμα ως ηλεκτρονικό υπολογιστή, τα γονίδια είναι το λογισμικό, το οποίο δίνει εντολές στον υπολογιστή. Με τα γονίδια γίνεται η μεταβίβαση των χαρακτήρων από τους γονείς στους απογόνους.

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

Τα γονίδια σχηματίζουν ζευγάρια, όπου το ένα μέλος του ζευγαριού προέρχεται από τον πατέρα και το άλλο από την μητέρα. Για παράδειγμα, τα γονίδια του πατέρα τα οποία καθορίζουν το χρώμα των μαλλιών, έχουν το αντίστοιχο τους στα γονίδια της μητέρας και είναι συνδυασμός των γονιδίων αυτών που τα παιδιά θα

κληρονομήσουν. Ο συνδυασμός αυτός, των γονιδίων και από τους δυο γονείς συμβάλλει στην εντυπωσιακή ποικιλομορφία που υπάρχει μεταξύ των ανθρώπων. Στο πυρήνα υπάρχουν τα χρωμοσώματα, που έχουν νηματοειδή μορφή. Τα χρωμοσώματα είναι το πυρηνικό συστατικό με χαρακτηριστική δομή και λειτουργία, το οποίο έχει την ιδιότητα του αυτοδιπλασιασμού και την ιδιότητα να διατηρεί τις μορφολογικές και λειτουργικές του ιδιότητες, μετά από πολλές διαδοχικές κυτταρικές διαιρέσεις. Ο άνθρωπος διαθέτει σε κάθε κύτταρο του 46 χρωμοσώματα, στα οποία είναι εναποθηκευμένες όλες οι κληρονομικές του ιδιότητες. Δύο από αυτά είναι το X και Y. Τα 46 χρωμοσώματα αποτελούνται από 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. (Παρασκευόπουλος, 1980). Τα κορίτσια χαρακτηρίζονται από τον συνδυασμό 46XX και τα αγόρια από τον συνδυασμό 46XY. Ο αριθμός των χρωμοσωμάτων είναι ορισμένος, σταθερός και χαρακτηριστικός του είδους. Στα χρωμοσώματα οφείλεται και ο καθορισμός του γένους, σε πολλά δε είδη αυτό εξαρτάται από ένα ζεύγος χρωμοσωμάτων που ονομάζονται χρωμοσώματα φύλλου, ενώ τα υπόλοιπα ονομάζονται αυτοσωματικά χρωμοσώματα. (Pueschel,2001).

«Προκειμένου να γίνουν ορατά τα χρωμοσώματα, σωματίδια από τα κύτταρα αναπτύσσονται σε χημικά εργαστήρια μέχρι να αυξηθούν σε αριθμό. Οι πυρήνες των κυττάρων ανοίγονται και τα χρωμοσώματα λεκιάζονται προκειμένου αυτά να γίνουν ορατά μέσω ενός μικροσκοπίου.» (Selikowitz, 2006). Τα χρωμοσώματα μπορούν να φωτογραφηθούν μέσω του μικροσκοπίου και το κάθε χρωμόσωμα αποκόπτεται και τοποθετείται σε ειδική κάρτα με βάση το μέγεθος του ξεκινώντας με το μεγαλύτερο, 22 από τα ζεύγη χρωμοσωμάτων αριθμούνται ώστε να προσδιοριστούν. Αριθμούνται με βάση το μέγεθός τους και πάλι ξεκινώντας με το μεγαλύτερο. Το ζεύγος στο οποίο δεν τοποθετείτε αριθμός είναι τα χρωμοσώματα που καθορίζουν το φύλλο.



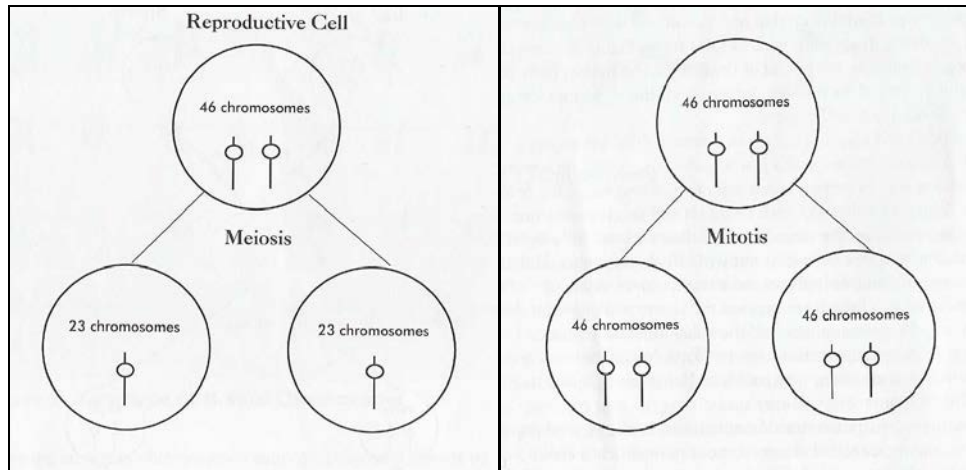
Εικόνα 8: Καρυότυπο που απεικονίζει 46 χρωμοσώματα. Πρόκειται για καρυότυπο χωρίς καμία χρωμοσωματική ανωμαλία και συγκεκριμένα γυναίκας.

Εκτός των γεννητικών κυττάρων (αρσενικού και θηλυκού κυττάρου) όλα τα υπόλοιπα κύτταρα στο ανθρώπινο σώμα περιλαμβάνουν 46 χρωμοσώματα σε 23 ζεύγη. Τα κύτταρα αναπαράγονται μέσω μιας διαδικασίας, της επανομαζόμενης Μίτωσης. Κατά την διάρκεια της μίτωσης το αρχικό κύτταρο αντιγράφει το γενετικό υλικό, συμπεριλαμβανομένων και των χρωμοσωμάτων. Τα δύο θυγατρικά κύτταρα θα λάβουν τον ίδιο αριθμό και τύπο χρωμοσωμάτων που είχε το αρχικό. (Εκπαιδευτική Ελληνική Εγκυκλοπαίδεια, 1989 Τόμος : 12).

Εξαιρέση στον τρόπο αναπαραγωγής τους παρουσιάζουν τα γεννητικά κύτταρα, δημιουργώντας τους γαμέτες. Οι γαμέτες δημιουργούνται μέσω μιας διαφορετικής διαδικασίας που ονομάζεται Μείωση. Η διαδικασία της μείωσης μοιάζει με αυτή της μίτωσης με μια μεγάλη όμως διαφορά. Στην μείωση το κάθε ζεύγος χρωμοσωμάτων διαχωρίζεται και το κάθε θυγατρικό κύτταρο που αναπτύσσεται λαμβάνει μόνο 1 χρωμόσωμα από το κάθε αρχικό ζεύγος. (Πολυχρονοπούλου, 2001).

Πριν αναπτυχθούν εντελώς τα γεννητικά κύτταρα ξεκινούν με 46 χρωμοσώματα. Όσο όμως ωριμάζουν, μέσω της μείωσης ελαττώνονται τα χρωμοσώματα τους σε 23. Κατά την διάρκεια της σύλληψης και την ένωση του αρσενικού με το θηλυκό κύτταρο, παράγεται ένα νέο ενιαίο κύτταρο ο ζυγωτής, από το οποίο αναπτύσσεται ο νέος οργανισμός. Το νέο αυτό κύτταρο, αποτελείται από 46 χρωμοσώματα, 23 από την μητέρα και 23 από τον πατέρα. Αμέσως μετά την γονιμοποίηση, το νέο κύτταρο ξεκινάει να μεγαλώνει και να αναπτύσσεται μέσω

διαιρέσεων με την διαδικασία της μίτωσης σε 2 πανομοιότυπα καινούργια κύτταρα και συνεχίζει η διαδικασία της μίτωσης μέχρις ότου δημιουργηθούν εκατομμύρια κύτταρα. Όλα τα κύτταρα αντιγράφουν το γενικό υλικό του αρχικού. (Κοζμα, 1995).



Εικόνα 9: Μείωση και Μίτωση αποτελούν τις διαδικασίες που ακολουθεί η κυτταρική διαίρεση. Η Μείωση είναι η διαδικασία που ακολουθούν τα γεννητικά κύτταρα, ενώ η Μείωση πραγματοποιείται σε όλα τα υπόλοιπα κύτταρα του ανθρώπου.

2.3. Μεταλλάξεις.

Το γενετικό υλικό μπορεί να υποστεί αλλαγές με πολλούς διαφορετικούς τρόπους. Οι αλλαγές στην αλληλουχία του DNA ονομάζονται μεταλλάξεις. Το αποτέλεσμα τους εξαρτάται από την επίδραση της αλλαγής στο γονιδιακό προϊόν, δηλαδή την πρωτεΐνη. Οι μεταλλάξεις χωρίζονται σε σχέση με την έκταση της αλλαγής σε γονιδιακές και χρωμοσωματικές.

Οι μεταλλάξεις ευθύνονται για πολλές κληρονομικές ασθένειες, καθώς και για πολλές περιπτώσεις καρκίνων. Μόνο οι μεταλλάξεις που γίνονται στα γεννητικά κύτταρα μεταβιβάζονται στους απογόνους και δημιουργούν κληρονομικές ασθένειες. Σημαντικές είναι όμως και οι σωματικές μεταλλάξεις για την υγεία του ανθρώπου. (Thompson-McInnes-Willard, 2001, Turnpenny & Ellard, 2005).

Είδη Μεταλλάξεων

<u>Γονιδιακές</u>	<u>Χρωμοσωμικές ανωμαλίες</u>	
Επιβλαβείς, ουδέτερες, σιωπηλές, ευνοϊκές	Αριθμητικές	Δομικές
<u>Αντικατάσταση</u>	Μονοσωμίες	Τρισωμίες
<u>Έλλειψη</u>	Έλλειψη	
<u>Προσθήκη</u>	Διπλασιασμός	
	Αναστροφή	
	Μετατόπιση	

- Αν η αλλαγή – αντικατάσταση, προσθήκη, έλλειψη – αφορά μικρό αριθμό βάσεων τότε ονομάζεται : γονιδιακή.
 - Αντικατάσταση : μια βάση αντικαθίσταται από κάποια άλλη. Επηρεάζεται ένα αμινοξύ.
 - Έλλειψη : μία ή περισσότερες βάσεις χάνονται.
 - Προσθήκη : μία ή περισσότερες βάσεις προστίθενται.
- Αν αφορά αλλαγές σε μεγαλύτερο τμήμα του χρωμοσώματος, ονομάζεται : χρωμοσωματική ανωμαλία. (Αλαχιώτης, 2005).

2.4. Χρωμοσωματικές ανωμαλίες - μεταλλάξεις.

Οι μεγάλες σε έκταση αλλαγές στο γονιδίωμα αποτελούν τις χρωμοσωματικές ανωμαλίες.

- Οι αλλαγές στον αριθμό των χρωμοσωμάτων ονομάζονται αριθμητικές χρωμοσωματικές ανωμαλίες.
- Οι αλλαγές στην δομή, ονομάζονται δομικές χρωμοσωματικές ανωμαλίες.

Οι αλλαγές αυτές έχουν συνήθως ως αποτέλεσμα την τροποποίηση του φαινοτύπου του ατόμου.

Αν κατά την διάρκεια της μείωσης συμβεί το φαινόμενο του **μη αποχωρισμού**, δηλαδή δεν πραγματοποιηθεί φυσιολογικά ο διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων, τότε δημιουργούνται γαμέτες με μεγαλύτερο ή μικρότερο αριθμό χρωμοσωμάτων. Τα άτομα που προέρχονται από αυτούς τους γαμέτες έχουν λανθασμένη ποσότητα γενετικού υλικού και δεν αναπτύσσονται φυσιολογικά.

Οι αριθμητικές χρωμοσωματικές ανωμαλίες μπορεί να αφορούν τόσο τα αυτοσωματικά χρωμοσώματα τόσο τα φυλετικά. Τα άτομα που έχουν περίσσεια ή έλλειψη χρωμοσωμάτων ονομάζονται : **ανευπλοειδή**. Η απουσία ενός μόνο χρωμοσώματος καλείται **μονοσωμία**, ενώ η ύπαρξη ενός επιπλέον καλείται **τρισωμία**. Η μονοσωμία των αυτοσωματικών κυρίως χρωμοσωμάτων οδηγεί συνήθως στον θάνατο, γιατί η έλλειψη των γονιδίων που βρίσκονται πάνω στο χρωμόσωμα είναι σημαντική για την επιβίωση του ατόμου.

Οι δομικές χρωμοσωματικές ανωμαλίες είναι αλλαγές στην δομή ενός ή περισσοτέρων χρωμοσωμάτων. Μπορεί να αφορούν μικρή περιοχή του χρωμοσώματος, λίγα γονίδια ή μεγάλη περιοχή του. Η δημιουργία τέτοιων μεταλλάξεων μπορεί να οφείλεται σε διάφορους μηχανισμούς. Η θραύση ενός ή περισσοτέρων χρωμοσωμάτων και επανένωση του οδηγεί σε τέτοιου είδους ανωμαλίες. Αποτέλεσμα των δομικών χρωμοσωματικών ανωμαλιών είναι η αλλαγή της ποσότητας ή της διάταξης της γενετικής πληροφορίας.

Ανάλογα με το είδος της αλλαγής οι δομικές χρωμοσωματικές ανωμαλίες χωρίζονται σε :

- Ελλείψεις.
- Διπλασιασμούς.
- Αναστροφές.
- Μετατοπίσεις.

Στις ελλείψεις, έχουμε απώλεια γενετικού υλικού, καθώς λείπει ένα τμήμα του χρωμοσώματος.

Στους διπλασιασμούς, έχουμε περίσσεια γενετικού υλικού καθώς διπλασιάζεται ένα τμήμα του χρωμοσώματος.

Στις αναστροφές, οι οποίες δημιουργούνται από την αναστροφή ενός τμήματος του χρωμοσώματος, έχουμε αλλαγή στην διάταξη του γενετικού υλικού.

Τέλος, **οι μετατοπίσεις** είναι αποτέλεσμα θραύσης ενός τμήματος του χρωμοσώματος και επανένωσης του με ένα άλλο μη ομόλογο χρωμόσωμα. Δεν χάνεται γενετικό υλικό όταν η μετατόπιση είναι αμοιβαία αλλά έχουμε αλλαγή στην διάταξή του. Τα άτομα που φέρουν τέτοιες ανωμαλίες εμφανίζονται φυσιολογικά αλλά έχουν κίνδυνο να δώσουν απογόνους με χρωμοσωματικές ανωμαλίες λόγω κακού ζευγαρώματος των ομόλογων χρωμοσωμάτων κατά την μείωση. (Τριανταφυλλίδης, 2001).

Οι χρωμοσωματικές ανωμαλίες είναι υπεύθυνες για τουλάχιστον τις μισές από τις αυτόματες αποβολές ή διακοπές της κύησης και αποτελούν ένα σημαντικό αίτιο πρόκλησης συγγενών δυσπλασιών. Περισσότερα από το 0,5% των νεογνών γεννιούνται με σημαντικές ανωμαλίες. Οι χρωμοσωματικές ανωμαλίες, που παρατηρούνται σε άτομα, που γεννήθηκαν ζωντανά, συγκροτούν τριών ειδών σύνδρομα :

Σύνδρομα που προκαλούνται από ανωμαλίες του αριθμού των σωματικών χρωμοσωμάτων ή αυτοσωμάτων.

Τέτοια είναι :

- 1) Το σύνδρομο Down, ή τρισωμία 21.
- 2) Το σύνδρομο Patau ή τρισωμία D.
- 3) Το σύνδρομο Edwards ή τρισωμία 18.
- 4) Το σύνδρομο της τρισωμίας 8.

Σύνδρομα, που προκαλούνται από ανωμαλίες της δομής των σωματικών χρωμοσωμάτων ή αυτοσωμάτων.

Τέτοια είναι :

- 1) Το σύνδρομο cri du chat (κραυγή της γάτας).
- 2) Το σύνδρομο μερικής μονοσωμίας βραχέων σκελών.

Σύνδρομα, που προκαλούνται από ανωμαλίες του αριθμού και της δομής των φυλετικών χρωμοσωμάτων.

Τέτοια είναι :

- 1) Το σύνδρομο Turner.
- 2) Το σύνδρομο Klinefelter (Τριανταφυλλίδης & Κουβάτση, 2003).

2.5. Αιτιολογία τους συνδρόμου Down.

Το 1958 ο Lejeune ανακάλυψε πως τα παιδιά με σύνδρομο Down είχαν ένα επιπλέον χρωμόσωμα. Αντί των 46 χρωμοσωμάτων που υπήρχαν σε κάθε φυσιολογικό-συνηθισμένο παιδί, ο Lejeune παρατήρησε την ύπαρξη 47 χρωμοσωμάτων σε κάθε κύτταρο των παιδιών με σύνδρομο Down. Τότε ήταν που είχαν αποδειχθεί πως τα παιδιά με σύνδρομο Down είχαν ένα επιπλέον (3 αντί του συνηθισμένου που είναι 2), χρωμόσωμα 21 που οδήγησε και στον όρο Τρισωμία 21.(Μπαντανά,2005).

Αξιοσημείωτο είναι πως τα ακριβή αίτια που οδηγούν στις χρωμοσωμικές ανωμαλίες δεν είναι μέχρι σήμερα γνωστά. Από την δεκαετία του 1940 οι ερευνητές άρχισαν να ισχυρίζονται θεωρίες για τα αίτια που προκαλούν τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Αναφέρουν πως η έκθεση σε ακτινοβολία (x-ray), η γενετική προδιάθεση, η κατανάλωση συγκεκριμένων ναρκωτικών ουσιών, ορμονικά και ανοσολογικά προβλήματα, σπερματοξικά διαλύματα, συγκεκριμένες προχωρημένες μολυσματικές ασθένειες και πολλοί άλλοι παράγοντες ίσως ευθύνονται για τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες, επομένως και για το σύνδρομο Down. Επιστήμονες που ασχολήθηκαν εκτεταμένα με το συγκεκριμένο θέμα είναι σίγουροι πως είναι απίθανο η χρωμοσωμική ανωμαλία να προκαλείται από μια και μόνο αιτία ή παράγοντα. Επιμένουν πως θα πρέπει να συνυπάρχουν ένας αρκετά μεγάλος αριθμός παραγόντων που να ενεργούν και να δρουν μαζί ώστε να προκαλείται η χρωμοσωμική ανωμαλία.(Βότση, Στυλιανίδου, 2004).

Αν και είναι θεωρητικά πιθανόν πως κάποιες από τις πιο πάνω συνθήκες-περιστάσεις ίσως οδηγούν σε χρωμοσωμικές ανωμαλίες, δεν υπάρχει σαφώς-συγκεκριμένη ή και καθορισμένη συσχέτιση μεταξύ οποιασδήποτε από τις προαναφερθείσες καταστάσεις και των χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Οι μέχρι σήμερα έρευνες καθορίζουν σαν τον πιο σημαντικό παράγοντα την ηλικία της μητέρας. Η συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Down είναι σχετική με την προχωρημένη ηλικία της μητέρας, και πιο συγκεκριμένα, όσο μεγαλύτερη σε ηλικία είναι η μητέρα, τόσο αυξάνονται και οι πιθανότητες να αποκτήσει παιδί με σύνδρομο Down. Εδώ όμως κρίνεται απαραίτητο να επισημάνουμε πως αυτό είναι μόνο ένας από τους πολλούς παράγοντες που εξακολουθούν να είναι άγνωστοι.

<i>ΗΛΙΚΙΑ ΜΗΤΕΡΑΣ</i>	<i>ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN</i>	<i>ΗΛΙΚΙΑ ΜΗΤΕΡΑΣ</i>	<i>ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN</i>
20	1 στις 2000	35	1 στις 350
21	1 στις 1700	36	1 στις 300
22	1 στις 1500	37	1 στις 250
23	1 στις 1400	38	1 στις 200
24	1 στις 1300	39	1 στις 150
25	1 στις 1200	40	1 στις 100
26	1 στις 1100	41	1 στις 80
27	1 στις 1050	42	1 στις 70
28	1 στις 1000	43	1 στις 50
29	1 στις 950	44	1 στις 40
30	1 στις 900	45	1 στις 30
31	1 στις 800	46	1 στις 25
32	1 στις 720	47	1 στις 20

33	1 στις 600	48	1 στις 15
34	1 στις 450	49	1 στις 10

ΠΙΝΑΚΑΣ 1: Παρουσιάζονται οι πιθανότητες απόκτησης παιδιού με Σύνδρομο Down ανάλογα με την ηλικία της μητέρας. (Selikowitz, 2006).

Αξίζει να επισημάνουμε πως η εξέλιξη της τεχνολογίας στα ερευνητικά και ιατρικά εργαστήρια, μας επέτρεψε σήμερα να γνωρίζουμε πως οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες δεν προέρχονται μόνο από την μητέρα, όπως κάποτε ήταν γενικά αποδεκτό και γνωστό. Περίπου το 20% των περιπτώσεων χρωμοσωμικής ανωμαλίας προέρχεται από τον πατέρα, δηλαδή το σπέρμα του. Σήμερα μπορούμε να γνωρίζουμε πως όταν ένα παιδί με σύνδρομο Down γεννιέται, δεν σημαίνει απαραίτητως πως το επιπλέον χρωμόσωμα προέρχεται από την μητέρα. Η πληροφορία όμως αυτή γίνεται γνωστή μόνο μετά από εξειδικευμένες εξετάσεις, όπου το επιπλέον χρωμόσωμα προσδιορίζεται. Η εξέταση αυτή, όμως, δεν είναι εξέταση ρουτίνας για το λόγο ότι πρόκειται για μια πολύ δύσκολη εξέταση.

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

Η ηλικία της μητέρας είναι πιο σημαντική από του πατέρα στην προκειμένη περίπτωση για το λόγο ότι όταν ένα κορίτσι γεννιέται, όλα τα ωάρια της είναι ήδη τοποθετημένα στις ωοθήκες της σε μια ανώριμη και μη ολοκληρωμένη μορφή. Αυτά παραμένουν τοποθετημένα εκεί σε μια κατάσταση-στάδιο προσωρινής παύσης, μέχρι που να φτάσει το κορίτσι στην ηλικία της εφηβείας και να ενεργοποιηθεί ο κύκλος της όπου το κάθε ωάριο θα απελευθερώνετε μια φορά τον μήνα. Αυτό σημαίνει πως τα ωάρια παραμένουν σε μια πλήρη μορφή για περίπου 20 με 40 χρόνια. Το γεγονός αυτό μας οδηγεί στο συμπέρασμα πως είναι πολύ πιθανόν να συμβούν κάποια λάθη ή

σφάλματα σε μια διαδικασία που εκτείνεται και παρατείνεται για ένα τόσο μεγάλο χρονικό διάστημα. Όσο μεγαλύτερη σε ηλικία είναι η μητέρα, για τόσο μεγαλύτερο χρονικό διάστημα τα ωάρια παραμένουν στην ημιτελή φάση και είναι πιθανότερο να παρουσιαστούν σφάλματα.

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

«Παρόλα αυτά πρέπει να σημειωθεί πως το 80% των παιδιών που γεννιούνται με σύνδρομο Down έχουν μητέρες μικρότερες των 35 ετών. Αυτό δεν αναιρεί το παράγοντα της ηλικίας της μητέρας αλλά εξηγείται λόγω του ότι οι γυναίκες κάτω των 35 ετών έχουν υψηλότερα ποσοστά τεκνοποίησης από τις γυναίκες μεγαλύτερης ηλικίας». Επομένως, δεν διαψεύδεται το γεγονός ότι η ηλικία της μητέρας συσχετίζεται με την εμφάνιση του συνδρόμου. (Selikowitz, 2006).

2.6. Νέα θεωρία για τα αίτια του συνδρόμου Down.

Λονδίνο : Αμερικάνοι επιστήμονες πιστεύουν ότι κατάφεραν να αναιρέσουν μια 30ετή δοξασία για το τι προκαλεί το σύνδρομο Down. Μια συγκεκριμένη γενετική περιοχή που είχε θεωρηθεί ουσιαστικός παράγοντας της νόσου δεν είναι τελικά και τόσο σημαντική.

Στο 92% των περιπτώσεων συνδρόμου Down υπάρχει στα σωματικά κύτταρα ένα επιπλέον χρωμόσωμα και συγκεκριμένα το νούμερο 21, με αποτέλεσμα τα κύτταρα των πασχόντων να έχουν 47 αντί 46 χρωμοσώματα.

Αυτή η κατάσταση είναι συνέπεια της ένωσης δύο γενετικών κυττάρων, όπου στο ένα έχει γίνει ατελής διαχωρισμός κατά τη μείωση και φέρει έτσι ένα παραπάνω χρωμόσωμα. Στο 80% το ανώμαλο γενετικό κύτταρο είναι το ωάριο.

Η κυριαρχία της μητρικής καταγωγής του ανώμαλου γαμέτη οφείλεται στο γεγονός ότι οι γυναίκες γεννιούνται με σχηματισμένο το σύνολο των ωοκυττάρων τους, που είναι με τον τρόπο αυτό εκτεθειμένα στις επιδράσεις του περιβάλλοντος.

Οι επιβλαβείς περιβαλλοντικές επιρροές έχουν αθροιστική δράση με αποτέλεσμα όσο αυξάνεται η ηλικία της μητέρας να αυξάνεται και η πιθανότητα να γονιμοποιηθεί ένα ανώμαλο ωάριο.

Οι άντρες αντίθετα έχουν διαρκή σχηματισμό νέων σπερματοζωαρίων και μάλιστα στις περιπτώσεις συνδρόμου Down που το επιπλέον χρωμόσωμα είναι πατρικής προέλευσης, αυτό δεν έχει συσχετισθεί με την ηλικία του πατέρα.

Περίπου 5% των παιδιών με σύνδρομο Down έχουν μετάθεση του χρωμοσώματος 21, δηλαδή το επιπλέον χρωμόσωμα δεν είναι ελεύθερο αλλά προσκολλημένο σε κάποιο άλλο και ο συνολικός αριθμός είναι 46.

Όπως αναφέρεται στο επιστημονικό έντυπο Science, ερευνητική ομάδα του πανεπιστημίου Τζον Χόπκινς με επικεφαλής τον Δρ Ρότζερ Ριβς υποστηρίζει ότι η θεωρία αυτή μπορεί να καταρριφθεί μετρώντας τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου σε ποντίκια που έχουν γενετικά τροποποιηθεί να κατέχουν τα ύποπτα γονίδια για το σύνδρομο Down.

Τα παιδιά και οι ενήλικες πάσχοντες από σύνδρομο Down έχουν χαρακτηριστική εξωτερική εμφάνιση, εκτός από τα τρία αντίγραφα του χρωμοσώματος 21 στα κύτταρα τους.

Οι επιστήμονες ανέθρεψαν ποντίκια με ένα, δυο ή τρία αντίγραφα της «ένοχης» γενετικής περιοχής που φιλοξενείται μέσα στο χρωμόσωμα 21 και τα συνέκρινε με άλλα ποντίκια που είχαν τόσο εξωτερικά όσο και γενετικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down.

Τα ποντίκια με αντίγραφα μόνο της γενετικής περιοχής είχαν προσωπικές και σκελετικές διαφορές συγκριτικά με εκείνες που εντοπίζονται στο σύνδρομο Down.

«Τα συγκεκριμένα ποντίκια δεν ήταν φυσιολογικά, αλλά δεν είχαν και σύνδρομο Down. Τα πρόσωπά τους ήταν πιο μακρουλά και στενά, ενώ αν είχαν σύνδρομο Down θα είχαν πιο κοντά προσωπικά οστά από το φυσιολογικό», εξηγεί ο Δρ Ριβς.

Και καταλήγει «αν κάποιος προσπαθήσει να αντιμετωπίσει τα προβλήματα που προκαλεί το σύνδρομο Down θα πρέπει πρώτα να κατανοήσει τι πραγματικά συμβαίνει και τότε ακριβώς συμβαίνει κατά τη διαδικασία της ανάπτυξης». (<http://www.specialeducation.gr/modules.php?op=modload&name=News&file=article&sid=217>)

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3^ο

3.1.Φυσικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down.

Η εμφάνιση και ο τρόπος που λειτουργεί ο κάθε ζωντανός οργανισμός καθορίζεται κυρίως από τα γονίδια του. Για το λόγο αυτό τα φυσικά χαρακτηριστικά των παιδιών με σύνδρομο Down διαπλάθονται επηρεαζόμενα από το γενετικό υλικό τους. Επιπροσθέτως, τα παιδιά κληρονομούν γονίδια και από τους δυο γονείς τους, και με αυτό τον τρόπο μοιάζουν σε πολλά χαρακτηριστικά μαζί τους, όπως : σωματότυπος, μαλλιά και χρώμα ματιών. Όμως, λόγω του επιπρόσθετου 21^{ου} χρωμοσώματος, έχουν σωματικά χαρακτηριστικά που τους κάνουν να διαφέρουν από τους γονείς, αδέρφια, ή άλλα παιδιά που δεν έχουν την χρωμοσωμική ανωμαλία. Λόγω της ύπαρξης 3 χρωμοσωμάτων με τον αριθμό 21, η διάπλαση του σώματος τους επηρεάζεται με τον ίδιο τρόπο σε όλα σχεδόν τα παιδιά με σύνδρομο Down. Αυτός είναι και ο λόγος που τα παιδιά αυτά έχουν πολλά κοινά φυσικά χαρακτηριστικά. Αν και κάποια από τα χαρακτηριστικά παρουσιάζονται σε μεγάλη ποσότητα και θεωρούνται καθοριστικά για την χρωμοσωμική ανωμαλία, πρέπει να τονίσουμε πως τα χαρακτηριστικά αυτά, συνήθως, είναι επουσιώδης στοιχεία και γενικά δεν αλληλεπιδρούν με την λειτουργικότητα του παιδιού. Σημαντικό είναι να ειπωθεί και να γίνει κατανοητό πως τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν περισσότερα κοινά χαρακτηριστικά με τα άλλα παιδιά παρά διαφορές. (Lorenz, 1998).

Πρώτος, ο John Langdon Down το 1866, κάνει την πρώτη περιγραφή των φυσικών χαρακτηριστικών των ατόμων αυτών. Συγκεκριμένα, αναφέρει ότι αν τοποθετήσεις δίπλα-δίπλα τα άτομα με σύνδρομο Down είναι δύσκολο να πιστέψει κανείς ότι δεν είναι παιδιά από τους ίδιου γονείς. Αυτό, ειπώθηκε για το λόγο ότι τα

άτομα αυτά παρουσιάζουν κάποια κοινά φυσικά χαρακτηριστικά, τα οποία είναι τα εξής :

- ❖ **Κρανίο πλατύ και βραχύ στο πίσω μέρος** που το κάνει να φαίνεται πιο στρογγυλό. Το κεφάλι των παιδιών με σύνδρομο Down είναι μικρότερο από αυτό των άλλων παιδιών. (Lorenz, 1998).
- ❖ **Πρόσωπο που φαίνεται επίπεδο**, κυρίως για το λόγο της υποανάπτυξης των οστών του προσώπου (hypoplastic). Επιπλέον, το πρόσωπο μοιάζει επίπεδο, κυρίως για το λόγο ότι τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν μικρή και φαρδιά μύτη. Κατά την διάρκεια της βρεφική ηλικίας, η ρινική γέφυρα (nasal bridge) είναι πιεσμένη και χαμηλότερη από τα άλλα παιδιά. (Αγγελόπουλου, 1985. Λογοθέτης, 1988).
- ❖ **Μάτια λοξά**. Τα μάτια των παιδιών με σύνδρομο Down συνήθως, έχουν συγκεκριμένο σχήμα. Περίπου το 70% των παιδιών με σύνδρομο Down, αντιμετωπίζουν προβλήματα όρασης. «Παρουσιάζεται στραβισμός περίπου στο 57% των παιδιών, 20-22% παρουσιάζουν μυωπία, ενώ ένα άλλο 22% παρουσιάζει αστιγματισμό, και στο 3% των νεογνών με σύνδρομο Down παρατηρείται εκ γενετής η ύπαρξη καταρράκτη». (Κοζμα, 1995).
- ❖ **Στοματική κοιλότητα μικρότερη από το κανονικό**. Κάποια παιδιά με την συγκεκριμένη χρωμοσωμική ανωμαλία αφήνουν το στόμα τους ανοικτό, όπου ίσως να προεξέχει ελάχιστα η γλώσσα τους. (Κοζμα, 1995. Lorenz, 1998).
- ❖ **Λαιμός φαρδύς με επιπλέον δέρμα**. Ο λαιμός των παιδιών με σύνδρομο Down, αρχικά κατά την βρεφική ηλικία είναι πλατύς και χονδρός. Στο πίσω μέρος του λαιμού παρουσιάζεται η ύπαρξη περίσσειας δέρματος, όπου μεγαλώνοντας το παιδί συνήθως, αυτό εξαλείφεται. (Λογοθέτης, 1988).
- ❖ **Γλώσσα μεγάλη με βαθιές ρωγμές**. Η γλώσσα των παιδιών αυτών, ως επί το πλείστο, διαφέρει σε μέγεθος μιας και από την γέννηση τους είναι εμφανές το γεγονός πως είναι πιο μεγάλη. Τα παιδιά με σύνδρομο Down καθώς μεγαλώνουν, οι αυλακώσεις στην γλώσσα τους αυξάνονται. Τα χείλη τους,

κατά την διάρκεια του χειμώνα, ξηραίνονται με αποτέλεσμα να σκάνε. (Lorenz, 1998. Pueschel, 2001).

- ❖ **Μαλλιά λεπτά και ίσια.** Σε κάποιες, περιπτώσεις παιδιών με την συγκεκριμένη χρωμοσωμική ανωμαλία, ίσως υπάρχουν περιοχές στο κεφάλι που να είναι χωρίς μαλλιά (alopecia areata) και σε σπάνιες περιπτώσεις ίσως τα μαλλιά πέσουν ολοκληρωτικά (alopecia totalis). (Kozma, 1995. Selikowitz, 2006).
- ❖ **Δακτυλικά αποτυπώματα σε σχήμα L,** αντί ελικοειδών καμπύλων. Παρουσιάζονται διαφορές στα δακτυλικά αποτυπώματα μεταξύ των παιδιών με σύνδρομο Down και των άλλων παιδιών. Κατά το παρελθόν, αυτός ήταν ο κυρίως τρόπος εξακρίβωσης που χρησιμοποιείτο για να διαγνωσθεί το σύνδρομο Down (Selikowitz, 2006).
- ❖ Περίπου το 50% των παιδιών με σύνδρομο Down παρουσιάζουν μια μόνο πτυχή στην *παλάμη* τους στο ένα ή και στα δυο χέρια. «...Υπαρξη μιας χειρομαντικής γραμμής αντί δυο στην παλάμη..» (Αγγελόπουλου, 1985).
- ❖ **Το δέρμα** των παιδιών με σύνδρομο Down, συνήθως, κατά την διάρκεια της βρεφικής και νηπιακής ηλικίας είναι λείο και απαλό. Επιπλέον, σε κάποιες περιπτώσεις η παρουσία φακίδων είναι σύνηθες. Κατά την διάρκεια του χειμώνα το δέρμα τους είναι ξηρό, τα χέρια και το πρόσωπο τους ξεφλουδίζει πιο εύκολα από ότι στα άλλα παιδιά. Μεγαλώνοντας τα παιδιά και οι ενήλικες με σύνδρομο Down αποκτούν δέρμα σκληρό και τραχύ. (Pueschel, 2001).
- ❖ **Δόντια μικρά και αραιά με ακανόνιστη διάταξη.** Συνήθως, ένα ή περισσότερα δόντια υπολείπονται και μερικά από αυτά, ίσως, να είναι διαφορετικού σχήματος. Το σαγόني είναι μικρό και συνήθως, επακόλουθο αυτού είναι τα δόντια να βγαίνουν πολύ κοντά το ένα με το άλλο. Στοιχεία, υποδεικνύουν ότι τα άτομα με σύνδρομο Down υφίστανται φτωχότερη στοματική υγιεινή σε σχέση με το γενικότερο πληθυσμό. «Μεγαλύτερα σε ηλικία άτομα με σύνδρομο Down που κατά το παρελθόν παρέμειναν για μεγάλο χρονικό διάστημα σε νοσοκομεία, είναι πιθανότερο να υφίστανται

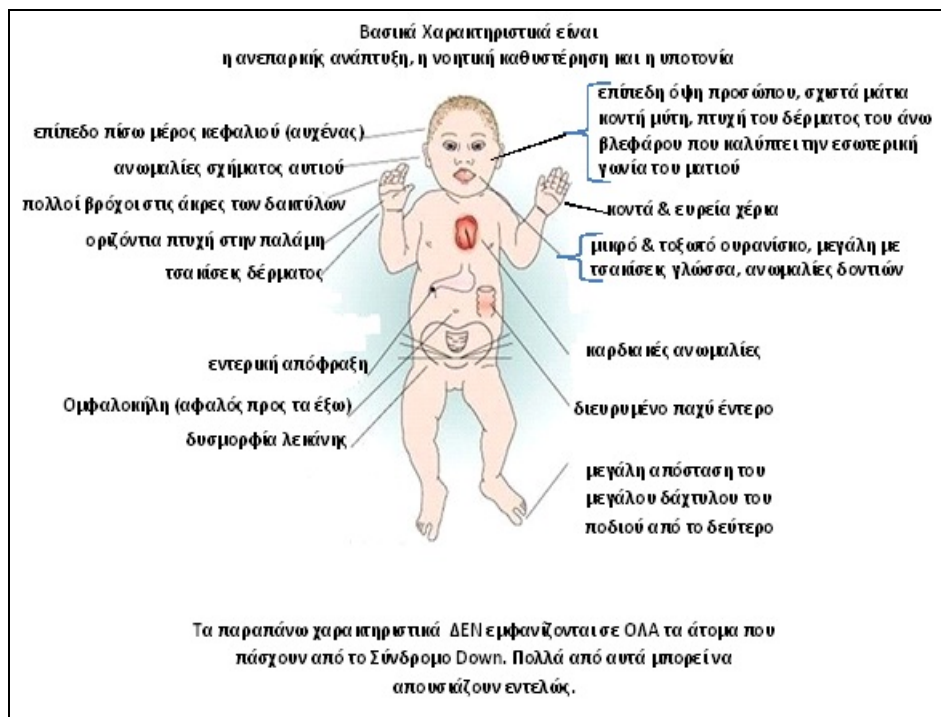
φτωχή στοματική υγιεινή, σαν αποτέλεσμα έλλειψης κατάλληλης οδοντιατρικής φροντίδας και μη υγιεινής διατροφής.» (Down's Syndrome Association, 2002).

- ❖ **Μυϊκή υποτονία με χαλαρές αρθρώσεις.** Τα βρέφη με σύνδρομο Down παρουσιάζουν χαμηλό μυϊκό τόνο, το αποκαλούμενο "υποτονία". Αυτό σημαίνει πως οι μύες τους είναι χαλαροί. Ο χαμηλός τόνος, συνήθως, επηρεάζει όλους τους μύες του σώματος. Σήμερα, αυτό αποτελεί το κυρίως φυσικό χαρακτηριστικό που υποδεικνύει στους γιατρούς την πιθανή ύπαρξη του συνδρόμου και τους οδηγεί στο να ψάξουν σε άλλα χαρακτηριστικά που να υποδεικνύουν το σύνδρομο. Η υποτονία δεν είναι θεραπεύσιμη. Πάντα θα είναι πιο κάτω από των υπολοίπων παιδιών, αν και μπορεί να υπάρξει βελτίωση μέσα στο χρόνο, μέσω φυσικοθεραπείας. (Lorenz, 1998. Selikowitz, 2006. Kozma, 1995).
- ❖ **Βάρος και ύψος κατά τη γέννηση, μικρότερα του φυσιολογικού.** Τα παιδιά της συγκεκριμένης χρωμοσωμικής ανωμαλίας, γεννιούνται με λιγότερο βάρος απ ό τι τα υπόλοιπα παιδιά. Λόγω προβλημάτων σίτισης-γαστρεντερολογικά προβλήματα, τα παιδιά με σύνδρομο Down ίσως, αποκτούν το απαιτούμενο βάρος πολύ αργά, και δεν είναι μέχρι το δεύτερο με τρίτο χρόνο ζωής που τελικά κατορθώνουν να φτάσουν στο φυσιολογικό βάρος για την ηλικία τους. Από την στιγμή αυτή και μετέπειτα συγκεκριμένα, κατά την διάρκεια της εφηβείας, τα παιδιά αυτά γίνονται υπέρβαρα ή παχύσαρκα, όπου παρουσιάζεται ένα καινούργιο πρόβλημα υγείας. (Gunn, 1997).
- ❖ Τα παιδιά με σύνδρομο Down είναι **πολύ πιο κάτω του μέσου όρου ύψους για την ηλικία τους**, αν και το μεγαλύτερο πρόβλημα ύψους δημιουργείται πριν την εφηβεία. Οι ταχείες αλλαγές ύψους στην εφηβεία, συμβαίνουν στην ίδια ηλικία όπως και στα άλλα παιδιά και το ποσοστό αλλαγής σε αυτό το χρονικό διάστημα είναι κάτω από εκείνο των συνομηλίκων τους. (Selikowitz, 2006).
- ❖ **Τα οστά των ποδιών είναι βραχύτερα του φυσιολογικού, καθώς και αυτά των χεριών και των δακτύλων.** Σκελετικά προβλήματα στα παιδιά με

σύνδρομο Down είναι σύνηθες, και ίσως παρουσιαστούν σε πολλά σημεία του σώματος. Συγκεκριμένα, περίπου 85 % των παιδιών παρουσιάζουν προβλήματα στην περιοχή του λαιμού, αλλά είναι μόνο το 1-2% όπου το σκελετικό πρόβλημα στο σημείο του λαιμού είναι τόσο σοβαρό, ώστε να είναι απαραίτητη η χειρουργική επέμβαση. (Pueschel, 2001).

- ❖ **Υπάρχει μεγάλο διάστημα μεταξύ πρώτου και δευτέρου δακτύλου του ποδιού** (sandal gap). (Βότση, Στυλιανίδου, 2004).
- ❖ **Τάση για παχυσαρκία.** Η παχυσαρκία είναι σύνηθες στα άτομα με σύνδρομο Down, αλλά όχι και αναπόφευκτη. Απουσία της άσκησης και η μη υγιεινή διατροφή μπορεί να προκαλέσουν στην παχυσαρκία, αλλά ίσως υπάρχει και ιατρική αιτία για την αύξηση του βάρους. «Υπάρχουν συγκεκριμένες συνθήκες, που είναι ευρέως διαδεδομένες ανάμεσα στο πληθυσμό με σύνδρομο Down που μπορεί να συμβάλλουν στην συσσώρευση βάρους (π.χ. υποθυρεοειδισμός)». (Down's Syndrome Association, 2002). Πρόσφατες μελέτες έδειξαν ότι παιδιά με σύνδρομο Down έχουν βασικό μεταβολικό ρυθμό βραδύτερο απ ότι στο γενικότερο πληθυσμό. Ευκολότερο είναι, με βάση τους ειδικούς, να υπάρξει πρόληψη στην παχυσαρκία αντί θεραπεία. Η παχυσαρκία μπορεί να αποφευχθεί υιοθετώντας την τακτική άσκηση και την σωστή διατροφική συνήθεια, στην καθημερινότητα του ατόμου ως τρόπος ζωής.
- ❖ **Μικρότερα γεννητικά όργανα.** Τα γεννητικά όργανα στο αγόρι και το κορίτσι δεν επηρεάζονται, ως επί το πλείστον από την χρωμοσωμική ανωμαλία, αν και ίσως παρουσιάζουν μια μικρή διαφορά στο μέγεθος. Περιστασιακά, κατά την διάρκεια των πρώτων χρόνων του παιδιού, οι όρχεις ίσως δεν είναι τοποθετημένοι στο όσχεο αλλά στην βουβωνική χώρα, αυτό ονομάζεται κρυφορχία. Είναι πιθανόν να χρειαστεί μια μικρή χειρουργική επέμβαση για να τοποθετηθούν οι όρχεις στο όσχεο. (Ματσανιώτη, 1972, Pueschel, 2001).
- ❖ **Προδιάθεση για θυροειδισμό.** «Ο θυροειδής έχει σημαντική επίδραση στο επίπεδο της δραστηριότητας ή της σκνηρίας και ο υποθυροειδισμός έχει μόνιμο αποτέλεσμα στην νοητική λειτουργία». (Gunn, 1997). Σε πολλές

χώρες, ελέγχονται τα επίπεδα θυρεοειδικής ορμόνης κατά τη γέννηση ή αμέσως μετά και συνίσταται η ετήσια επανάληψη της για όλους όσους έχουν σύνδρομο Down, καθώς ο υποθυροειδισμός εμφανίζεται συχνά στα νήπια και στα παιδιά με αυτό το σύνδρομο και ακόμη συχνότερα στους ενήλικες. Αυτό συμβαίνει, όταν ο θυρεοειδής αδένας παράγει πολύ λίγη (hypo) ή περισσότερη (hyper) θυρεοειδική ορμόνη. Άτομα με σύνδρομο Down, κάποιες φορές έχουν υπέρ-ενεργό (hyper) θυροειδή, όμως, ευρέως διαδεδομένο στα άτομα αυτά είναι να πάσχουν από υποθυροειδισμό (hypo). (Gunn, 1997. Lorenz, 1998).



Εικόνα 10 : Χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down

Αξίζει να σημειωθεί, πως τα παιδιά με σύνδρομο Down δεν φέρουν όλα τα πιο πάνω προαναφερθέντα χαρακτηριστικά. Κάποια από αυτά τα χαρακτηριστικά είναι πιο εμφανή και έντονα από ότι σε άλλα παιδιά με την ίδια χρωμοσωμική ανωμαλία. Να σημειωθεί, επίσης, πως κάποια από τα πιο πάνω χαρακτηριστικά παρουσιάζουν αλλαγές μέσα στον χρόνο ζωής του ατόμου.

Θα ήταν παράλειψη να μην αναφερθούμε σε ένα άλλο κοινό χαρακτηριστικό που ως επί το πλείστο χαρακτηρίζει τα άτομα με σύνδρομο Down. Τα βρέφη με

σύνδρομο Down έχουν νοητική υστέρηση, με αποτέλεσμα να μαθαίνουν με αργότερους ρυθμούς και να παρουσιάζουν δυσκολίες στο περίπλοκο συλλογισμό και η κρίση τους να είναι περιορισμένη. Αξιοσημείωτο, είναι πως ο βαθμός νοητικής υστέρησης παρόλα αυτά διαφέρει σε μεγάλο βαθμό από παιδί σε παιδί. Πολύ σημαντικό είναι να γνωρίζουμε πως τόσο οι κοινωνικές, όσο και οι πνευματικές δεξιότητες των παιδιών με σύνδρομο Down μεγιστοποιούνται όταν ανατρέφονται και μεγαλώνουν σε ένα οικογενειακό υποστηρικτικό περιβάλλον.

Ο δείκτης νοημοσύνης των ανθρώπων, εδώ και πολλά χρόνια, κατηγοριοποιείται από συγκεκριμένες εξετάσεις, τις γνωστές intelligence quotient ή αλλιώς IQ τεστ. Τα τεστ αυτά εκτιμούν την ικανότητα του παιδιού να σκέφτεται, την κρίση του και την αντίληψη του. «Ανάμεσα στον γενικό πληθυσμό και έρευνες που έχουν γίνει το 95% του πληθυσμού έχουν ένα μέσο-φυσιολογικό δείκτη νοημοσύνης, που κυμαίνεται στο 70-130 βαθμό νοημοσύνης. Το 2 ½ % του πληθυσμού παρουσιάζουν αποτελέσματα άνω των 130 βαθμών που σημαίνει πολύ υψηλό δείκτη νοημοσύνης. Από την άλλη 2 ½ % του πληθυσμού έχουν κάτω του μέσου όρου δείκτη, που κυμαίνεται κάτω των 70 βαθμών». Τα άτομα αυτά είναι που θεωρείται πως έχουν νοητική υστέρηση. Όπως υπάρχει μια κλίμακα για την "φυσιολογική" νοημοσύνη, με τον ίδιο τρόπο έχουν δημιουργήσει μια κλίμακα-βαθμίδες για την νοητική υστέρηση που αποτελείται από τρεις βαθμίδες. Οι βαθμίδες αυτές είναι: «ελαφριά», «μέτρια», και «βαριά» νοητική υστέρηση. (Kozma, 1995).

3.2. Οργανικά προβλήματα

Μια άλλη σημαντική πλευρά του φυσικού (σωματικού) συστήματος αφορά στην φύση των προβλημάτων υγείας που αντιμετωπίζουν παιδιά με σύνδρομο Down. Τα πιο σοβαρά από αυτά τα οργανικά προβλήματα εντοπίζονται :

3.2.1.Στην καρδιά :

Όσον αφορά τη φύση προβλημάτων υγείας που συνδέονται με το σύνδρομο Down, το πιο σοβαρό από αυτά είναι τα εκ γενετής καρδιακά προβλήματα που αναφέρονται στο 1/3 των παιδιών που γεννιούνται με σύνδρομο Down «40-50% των βρεφών με σύνδρομο Down γεννιούνται με καρδιακά προβλήματα, όπου τα μισά από τα οποία απαιτούν καρδιοχειρουργική επέμβαση». (Down's syndrome Association). Δεν υπάρχει αμφιβολία ότι ένα καρδιολογικό check up και επίδειξη ορισμένων ασκήσεων πρέπει να εκτελούνται σε ορισμένες περιπτώσεις. Αυτό δεν σημαίνει όμως ότι η ενεργός συμμετοχή στα παιχνίδια ή στις ασκήσεις θα πρέπει να αποφευχθεί. Κατά την άποψη του Hallidie-Smith μόνο πολύ σπάνια είναι η άσκηση επικίνδυνη για το παιδί με καρδιακό νόσημα και αν υπάρχει τέτοια περίπτωση όπως σε σοβαρή στένωση αορτής, η θεραπεία επιτυγχάνεται με χειρουργική επέμβαση. Υποστηρίζει ότι τα παιδιά μαθαίνουν τα δικά τους όρια και συνεπώς περιορίζουν από μόνα τους τις δραστηριότητές τους. (Gunn, 1997). Έτσι τα παιδιά πιθανόν να είναι πιο αργά στις κινήσεις τους, να κουράζονται εύκολα και να έχουν περιορισμένη δυνατότητα συμμετοχής σε σωματικές ασκήσεις. Αυτό οφείλεται στο γεγονός, ότι σε ορισμένα παιδιά «προεξέχει το κόκαλο (οστό) του στήθους (pigeon chest)», χωρίς όμως αυτό απαραίτητα να προκαλεί προβλήματα από την φυσική ιδιαιτερότητά του. Ιδιαίτερα σημαντικό όμως, είναι το γεγονός ότι αυτά τα καρδιακά προβλήματα που παλαιότερα οδηγούσαν σε θνησιμότητα, σήμερα αντιμετωπίζονται και το όριο ζωής αυτών των ατόμων έχει φτάσει σχεδόν σε φυσιολογικά επίπεδα. (Δαραής, 2002).

3.2.2.Στον άξονα και τον λαιμό :

Παρατηρείται κινητικότητα των δύο οστών του λαιμού μεγαλύτερη από το κανονικό. Ως συνέπεια, ο μαθητής παρουσιάζει αστάθεια. Η αστάθεια στον ατλαντοαξονικό σύνδεσμο είναι το σοβαρότερο από αυτά τα προβλήματα καθώς μπορεί να οδηγήσει σε μετατόπιση των σπονδύλων (με τον άτλαντα να γλιστρά προς τα εμπρός πέρα από τον άξονα). Αυτό μπορεί να οδηγήσει σε βλάβη της σπονδυλικής στήλης εξαιτίας της συμπίεσης από την οδοντωτή προεξοχή του άξονα. Αναφορές δείχνουν ότι η αστάθεια εμφανίζεται σε 9-22% των παιδιών με σύνδρομο Down και περίπου το 2% μπορεί να υποστούν νευρολογική βλάβη στην σπονδυλική στήλη. Συμπτώματα μιας τέτοιας βλάβης μπορεί να είναι ανώμαλα νευρολογικά ευρήματα όπως : θετικά ανακλαστικά Babinski, κλώνος αρθρώσεων, άτακτο βήμα, ανικανότητα στο βάδισμα, ακαμψία κεφαλής και προοδευτική τετραπάρεση. (Gunn, 1997).

Η ατλαντοαξονική αστάθεια χαρακτηρίζεται κυρίως από χαλάρωση των πλαγίων συνδέσμων και συνήθως καθορίζεται ακτινογραφικά με μέτρηση της απόστασης ανάμεσα στον άτλαντα και την οδοντωτή παρυφή του άξονα στην υπερέκταση. Όσα έχουν διάστημα 5 χιλιοστών αλλά δεν εμφανίζουν συμπτώματα συμπίεσης θεωρούνται μη συμπτωματικά. Είναι λοιπόν εύλογο η ομάδα αυτή να ερευνάται συστηματικά για τυχόν σημεία νευρολογικής βλάβης και να γίνεται σε ετήσια βάση έλεγχος του τραχήλου με ακτίνες X. (Gunn, 1997).

Είναι επίσης σημαντικό να αποφεύγονται δραστηριότητες όπως : καταβύθιση, ύπτιο στην κολύμβηση, γυμναστική, άλμα εις ύψος, πένταθλων, και οποιεσδήποτε άλλες ασκήσεις ασκούν πίεση στον λαιμό και στους μυς της κεφαλής.(Gunn, 1997).

Σε όσα άτομα εμφανίζονται συμπτώματα συμπίεσης της σπονδυλικής στήλης, η χειρουργική επέμβαση συνίσταται για να συγχωνευθούν το πίσω μέρος του άτλαντα και το πίσω μέρος του άξονα. Αυτό μειώνει την κινητικότητα του λαιμού αλλά δεν οδηγεί σε στατική ζωή. (Gunn, 1997).

3.2.3.Στην ακοή :

Στα παιδιά με σύνδρομο Down παρατηρούνται, αναπνευστικά προβλήματα, συχνά κρυολογήματα, μεγάλη συχνότητα υποτροπιάζουσων ωτίτιδων με την συσσώρευση και μεγάλη εκροή υγρών (wax) από τα μικρά κανάλια στα αυτιά τους, με αποτέλεσμα να δημιουργούνται προβλήματα ακοής που συχνά οδηγούν μέχρι και σε ακουστική απώλεια. «Η απώλεια της ακοής διαφέρει μέχρι και 40dB από μέρα σε μέρα, ενώ είναι ευαίσθητα στους δυνατούς ήχους». Η απώλεια της ακοής έχει ως συνέπεια την καθυστέρηση στην γλωσσική και λεξιλογική ανάπτυξη. Πολλές φορές, το παιδί αδυνατεί να παρακολουθήσει τις προφορικές οδηγίες του δασκάλου, ή να αντιληφθεί τον ήχο του κουδουνιού, ή να έχει δυσχέρεια στην άνετη παρακολούθηση της εξέλιξης μιας συζήτησης. (Δαραής, 2002). «Το συμβάν της εξασθένησης σε αυτές τις μελέτες κυμαίνεται από 15-50% έτσι ώστε ένα υψηλό ποσοστό όσων έχουν σύνδρομο Down είναι πιθανόν να δοκιμάσουν τις αρνητικές επιδράσεις της ακουστικής εξασθένησης στην επικοινωνία και στις διαπροσωπικές σχέσεις.» (Gunn, 1997).

3.2.4.Στην όραση :

Περίπου το 70% των παιδιών με σύνδρομο Down αντιμετωπίζουν προβλήματα όρασης. Περίπου στο 57% των παιδιών παρουσιάζεται στραβισμός, 20-22% παρουσιάζουν μυωπία, ενώ ένα άλλο 22% παρουσιάζει αστιγματισμό, και στο 3% των νεογνών με σύνδρομο Down παρατηρείται εκ γενετής η ύπαρξη καταρράκτη. (Κοζμα, 1995).

Παρουσιάζεται μεγάλη ευαισθησία στο έντονο φως. Τα μισά από τα παιδιά εμφανίζουν και κάποιο είδος οπτικού προβλήματος. Σύμφωνα με έρευνα του Child Developmental Center σε 68 ασθενείς με Down ηλικίας από 5 έως 18 ετών, οι 12 από τους 68 ασθενείς παρουσίασαν περιορισμένη όραση (20/50 ή και χαμηλότερη) και άλλοι 15 βρέθηκαν με αμβλυωπία. Συμπερασματικά, τα παιδιά με σύνδρομο Down είναι επιρρεπή σε οπτικές βλάβες. Ως συνέπεια του οπτικού προβλήματος, το άτομο ενδέχεται να διαμορφώνει ιδιαίτερες στάσεις, όπως να γυρίζει το κεφάλι του προς τα πίσω ή να σκύβει πολύ κοντά στο βιβλίο όταν διαβάζει. Μπορεί να φοράει γυαλιά και

να δυσκολεύεται να τα κρατήσει στα αυτιά του. Υπάρχει επίσης περίπτωση να καταστρέφεται σταδιακά ο ιστός του ματιού. (Δαραής, 2002)

3.3. Γνωστική ανάπτυξη.

Αν και η επικρατούσα άποψη είναι ότι τα παιδιά με σύνδρομο Down μοιάζουν πάρα πολύ μεταξύ τους ως προς το επίπεδο των ικανοτήτων τους και την προσωπικότητα, οι έρευνες όμως αποδεικνύουν ότι υπάρχουν μεγάλες μεταβολές και αποκλίσεις στην γνωστική ικανότητα των ατόμων αυτών.

Ορισμένα παιδιά παρουσιάζουν βαριά νοητική υστέρηση, το μεγαλύτερο ποσοστό κυμαίνεται από μέτρια ως σοβαρή καθυστέρηση, και ένα μικρό ποσοστό διαθέτει οριακή νοημοσύνη. Η άποψη ότι η γνωστική ανάπτυξη στα παιδιά με σύνδρομο Down είναι μια εκδοχή της φυσιολογικής ανάπτυξης, με την ίδια οργάνωση και δομή, με μόνη διαφορά τον πιο αργό ρυθμό και το χαμηλότερο όριο ανάπτυξης, διαψεύδεται από ολοένα και περισσότερες μελέτες που καταδεικνύουν ότι η διαδικασία μάθησης στα παιδιά με σύνδρομο Down μπορεί να διαφέρει θεμελιακά από αυτή που παρατηρείται στα παιδιά με φυσιολογική ανάπτυξη. (Λιακού, 2005).

Τα παιδιά με σύνδρομο Down παρουσιάζουν μια πρώιμη ικανότητα για επιτεύγματα η οποία όμως, δεν χρησιμοποιείται εποικοδομητικά. Σε μελέτες που έγιναν, πολλά βρέφη με σύνδρομο Down πέτυχαν σε πολλά από τα έργα που αναλογούν στην χρονολογική ηλικία των φυσιολογικών βρεφών, ορισμένα μάλιστα πέτυχαν έργα νωρίτερα απ' ό,τι τα μη καθυστερημένα παιδιά της ομάδας ελέγχου.

Τα συμπεριφοριστικά χαρακτηριστικά των παιδιών με το σύνδρομο που επηρεάζουν αρνητικά την γνωστική τους ανάπτυξη είναι :

- Η χρήση στρατηγικών γνωστικής ανάπτυξης όταν έρχονται αντιμέτωπα με δύσκολες καταστάσεις μάθησης.
- Η ανεπαρκής χρήση των υπαρχόντων ικανοτήτων λύσης προβλημάτων.
- Η ανικανότητα να παγιώσουν νεοαποκτηθείσες γνωστικές δεξιότητες στο ρεπερτόριό τους.
- Μια αυξανόμενη απροθυμία να αναλάβουν πρωτοβουλία στην μάθηση.

Άλλα χαρακτηριστικά των παιδιών με σύνδρομο Down που δυσκολεύουν την γνωστική τους ανάπτυξη είναι :

- Δυσκολία στην αισθητηριακή συλλογή πληροφοριών από το περιβάλλον και την κατηγοριοποίηση τους.
- Αδυναμία γενίκευσης μιας δεξιότητας που έχουν διδαχθεί, και εφαρμογή της σε καταστάσεις της πραγματικής ζωής.
- Αδυναμία να αφομοιώσουν σύνθετες γλωσσικές οδηγίες.
- Συγκέντρωση της προσοχής μόνο στις βασικές πληροφορίες αγνοώντας τις λεπτομέρειες και τα επιμέρους γεγονότα.
- Περιορισμένη βραχύχρονη μνήμη και μη επαρκώς ανεπτυγμένη ακουστική μνήμη. (Βαρβόγλη, 2005).

Τα παιδιά με σύνδρομο Down παρουσιάζουν ιδιαιτερότητες στην :

3.3.1.Μνήμη

Ένας σημαντικός ανασταλτικός παράγοντας για την μαθησιακή ικανότητα των ατόμων με σύνδρομο Down είναι η περιορισμένη βραχύχρονη μνήμη. Οι έρευνες του ψυχολόγου Ebbinghaus έχουν δείξει ότι η ικανότητα αποθήκευσης της βραχύχρονης μνήμης κάθε φυσιολογικού ανθρώπου περιορίζεται από τον "μαγικό αριθμό" 7 ± 2 . Αυτό σημαίνει ότι κάθε φορά είναι δυνατή η αποθήκευση 5-9 τμημάτων πληροφοριών που έχουν κάποια σημασία. Αυτή η ικανότητα συγκράτησης πληροφοριών στα άτομα με σύνδρομο Down είναι πολύ περιορισμένη.

Οι Byrne και Buckley υποστηρίζουν ότι η μέση απομνημονευτική ικανότητα ενός ατόμου με το σύνδρομο είναι 3 τμήματα πληροφοριών. Σημειώνουν επίσης, ότι πρόκειται για μια σοβαρή νοητική υστέρηση, η οποία μειώνει κατά πολύ την ικανότητα των ατόμων με Down να θυμούνται πληροφορίες που άκουσαν, να επεξεργάζονται την γλώσσα, να αιτιολογούν, και να υπολογίζουν διανοητικά με αριθμούς. Η βραχύχρονη μνήμη θεωρείται ότι εμπλέκεται σε πολλές νοητικές

λειτουργίες και όχι μόνο στην απλή αποθήκευση πληροφοριών και η δυσλειτουργία της καθιστά πολύ δύσκολη οποιαδήποτε εργασία διαδοχικής επεξεργασίας. (Δαραής, 2002).

Ένα άλλο σημείο, στο οποίο υστερούν τα παιδιά με σύνδρομο Down είναι στην ακουστική μνήμη. Στην ικανότητα δηλαδή να ακούνε, να επεξεργάζονται και να καταλαβαίνουν στου ήχους, άρα να διακρίνουν τα ερεθίσματα. Αυτή η δυσλειτουργία οφείλεται κατά μεγάλο ποσοστό στην μεγάλη συχνότητα εμφάνισης παθήσεων του ακουστικού συστήματος στα άτομα αυτά κατά την νηπιακή ηλικία.

Αυτή η ανεπάρκεια της ακουστικής μνήμης δυσχεραίνει κατά πολύ την επεξεργασία των ακουστικών πληροφοριών και καθιστά σχεδόν αδύνατη την απόκτηση θεμελιωδών γνώσεων γραμματικής και συντακτικού. Ευτυχώς η μακρόχρονη μνήμη, η οποία μας επιτρέπει να ανακαλούμε πρόσωπα, γεγονότα και διαδικασίες του παρελθόντος, στα άτομα με σύνδρομο Down λειτουργεί ικανοποιητικά. Έχει επίσης διαπιστωθεί ότι σε αντίθεση με την ακουστική μνήμη, η οπτική μνήμη στα άτομα αυτά είναι αποτελεσματική, στοιχείο που θα πρέπει να ληφθεί υπόψη κατά την επιλογή του τρόπου παρουσίασης των πληροφοριών στους μαθητές με σύνδρομο Down. (Burns, Gunn, 1997).

3.3.2. Ανάγνωση

Ως το 1979 επικρατούσε η άποψη ότι τα παιδιά με σύνδρομο Down δεν μπορούσαν να αποκτήσουν την αναγνωστική ικανότητα και είχαν γίνει ελάχιστες έρευνες σχετικά με τις αιτίες αυτής της δυσκολίας. Η άποψη αυτή στηριζόταν στην συσχέτιση της αναγνωστικής δεξιότητας και γενικότερα της δυνατότητας για εκπαίδευση με τα αποτελέσματα των τεστ νοημοσύνης και την κατηγοριοποίηση των παιδιών σε ασκήσιμα ή εκπαιδύσιμα σύμφωνα με τον δείκτη νοημοσύνης τους (IQ). Τα περισσότερα όμως τεστ νοημοσύνης στηρίζονται στην γλωσσική ικανότητα του παιδιού στην οποία υστερούν τα άτομα με σύνδρομο Down. Έτσι τα αποτελέσματα των τεστ δεν είναι αντιπροσωπευτικά των πραγματικών πνευματικών δυνατοτήτων αυτών των παιδιών. Χαρακτηριστικό είναι ότι τα περισσότερα από αυτά τα παιδιά έχουν δείκτη νοημοσύνης 70 και περισσότερο όταν είναι σε ηλικία 3 ετών, ενώ σχεδόν κανένα δεν ξεπερνά το όριο των 70 μονάδων όταν εξετάζεται σε ηλικία άνω

των 3 ετών. Σήμερα έχουν ήδη πραγματοποιηθεί πολλές έρευνες με θέμα την εκπαιδευσιμότητα και την μαθησιακή ικανότητα των παιδιών με σύνδρομο Down. (Βαρβόγλη, 2005).

Στο πανεπιστήμιο Macquarie της Αυστραλίας δημιουργήθηκε και ακολουθήθηκε ένα ειδικό πλάνο εργασίας για οχτώ παιδιά με σύνδρομο Down. Τα παιδιά αυτά εντάχθηκαν σε πρόγραμμα πρώιμης παρέμβασης με εστίαση στην ανάπτυξη της αναγνωστικής τους δεξιότητας μέσα από συγκεκριμένες κατευθύνσεις συμπεριφοράς. Όταν έφτασαν σε ηλικία 8 ετών το επίπεδο της αναγνωστικής τους δεξιότητας ήταν πολύ κοντά σε αυτό που προβλέπεται για το μέσο, χωρίς νοητική υστέρηση, παιδί αυτής της ηλικίας. Σημαντικό είναι ότι μόνο τα πέντε από τα οχτώ παιδιά είχαν δείκτη νοημοσύνης που τα κατέτασσε στα εκπαιδευσιμα ενώ τα υπόλοιπα είχαν χαρακτηριστεί ασκήσιμα. Επίσης, ύστερα από την ενσωμάτωση των παιδιών αυτών στο γενικό σχολείο, αποδείχθηκε ότι ο δείκτης νοημοσύνης τους δεν σχετιζόταν άμεσα με την ικανότητά τους να διαβάζουν.

Η Sue Buckley, καθηγήτρια της ψυχολογίας στο πανεπιστήμιο του Portsmouth, κινούμενη από την περίπτωση της Sarah Duffen, ενός κοριτσιού με Down, ερεύνησε σε βάθος την αναγνωστική ικανότητα των παιδιών με το σύνδρομο. Η Sarah άρχισε να διαβάζει σε ηλικία τριών ετών με την βοήθεια του πατέρα της χρησιμοποιώντας κάρτες με τυπωμένες λέξεις. Ο πατέρας της διάβαζε πρώτος τις λέξεις και η Sarah της επαναλάμβανε κοιτώντας ταυτόχρονα τις τυπωμένες λέξεις, φτάνοντας τελικά, μετά από πολλές και συνεχείς επαναλήψεις, στο σημείο να διαβάζει μόνη της τις λέξεις. Συγχρόνως έμαθε να γράφει, να αναγνωρίζει και να προφέρει όλα τα γράμματα της αλφαβήτου. Όταν η Sarah άρχισε να διαβάζει, ο λόγος της ήταν σε πολύ χαμηλό επίπεδο και δεν μπορούσε να εκφράσει τις σκέψεις της. Η ανάπτυξη της αναγνωστικής της ικανότητας βοήθησε σημαντικά την ανάπτυξη του λόγου της και της επέτρεψε να παρακολουθήσει ένα γενικό σχολείο.

Από το ερευνητικό πρόγραμμα της Buckley διαπιστώθηκε ότι τα αναγνωστικά λάθη των παιδιών με σύνδρομο Down, ήταν κυρίως σημασιολογικά και όχι οπτικά. Αυτό σημαίνει ότι οι λέξεις που μπερδευαν τα παιδιά κατά την διάρκεια της ανάγνωσης δεν έμοιαζαν μεταξύ τους οπτικά όπως οι λέξεις «πουλί» και «πολύ», αλλά ήταν σημασιολογικά συγγενείς όπως οι λέξεις «πτηνό» και «πουλί», γεγονός που καταδεικνύει πως τα παιδιά αυτά κατανοούν την σημασία αυτών που διαβάζουν

και δεν διαβάζουν μηχανικά. Φαίνεται πως το μυαλό των παιδιών με το σύνδρομο αυτό κινείται κατευθείαν από την τυπωμένη λέξη στην σημασία της χωρίς να την μετατρέπει πρώτα από οπτική εικόνα σε προφορική διατύπωση. Η χρήση της νοηματικής γλώσσας από τους μαθητές με σύνδρομο Down ενισχύει αυτή την διαπίστωση, καθώς αντικαθιστούν τις λέξεις που δυσκολεύονται να προφέρουν με νοήματα που επινοούν μόνοι τους. Συμπερασματικά μπορούμε να πούμε ότι η ικανότητα κατανόησης στα παιδιά με σύνδρομο Down είναι πιο ανεπτυγμένη από ότι η περιορισμένη τους δυνατότητα για γλωσσική έκφραση επιτρέπει να φανεί.

Από την έρευνα των Angela Byrn και Glynis Laws στο κέντρο Sarah Duffen, σε δείγμα 24 μαθητών με σύνδρομο Down διαπιστώθηκε ότι :

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

3.3.3.Γραφή

Η σύνθετη φύση της γραφής την κάνει ιδιαίτερα ευαίσθητη σε δυσλειτουργία. Η γραφική παρουσία επηρεάζεται από την νοητική ικανότητα, την αισθητική αντίληψη, τον κινητικό σχεδιασμό και την εκτέλεση. Στα παιδιά με σύνδρομο Down συγκεκριμένα νευρομυικά χαρακτηριστικά μπορεί να επηρεάσουν την γραφική παρουσία. Τέτοια βασικά χαρακτηριστικά είναι η **υποτονία** καθώς και η **έλλειψη σταθερότητας του κορμιού και της λαβής**.

Άλλοι παράγοντες που δυσχεραίνουν την απόκτηση της δεξιότητας της γραφής στα παιδιά αυτά είναι :

- Η υπερκινητικότητα των συνδέσμων και η αδυναμία της λαβής που θεωρείται ότι ευθύνονται για την δυσκολία στο πιάσιμο του μολυβιού.
- Η έλλειψη συντονισμού χεριού-ματιού.
- Οι απτικές και κιναισθητικές δυσκολίες που φαίνεται να αντιμετωπίζουν τα παιδιά με σύνδρομο Down.
- Η καθυστέρηση στην γλωσσική ανάπτυξη. Συγκεκριμένα, η μειωμένη εμπιστοσύνη στην γλώσσα περιορίζει το κίνητρο των παιδιών να γράφουν και η μικρή κατανόηση της σύνταξης μπορεί να οδηγήσει σε ακατάλληλο χωρισμό ανάμεσα στις λέξεις και τα γράμματα.
- Η εξασθενημένη όραση και ακοή. Σε μακροχρόνια μελέτη που έγινε σε δείγμα 24 παιδιών με σύνδρομο Down, ηλικίας έντεκα ετών παρατηρήθηκε ότι :
 - i. Η δυσκολία γραφής αναφέρεται σε όλα τα χαρακτηριστικά ευκρίνειας, εκτός από το μέγεθος των γραμμάτων.
 - ii. Υπήρχε δυσκολία στην διατήρηση της οριζόντιας ευθυγράμμισης.
 - iii. Η μέση ταχύτητα γραφής ήταν μικρότερη από ενός κανονικού παιδιού οχτώ ετών.

- iv. Ο στατικός έλεγχος ήταν ελλιπής και τα παιδιά στηρίζονταν στα χέρια, ρίχνοντας και το κεφάλι πάνω σε αυτά. (Δαραής, 2002).

Όπως σε όλες τις δεξιότητες, έτσι και στην γραφή υπάρχουν ατομικές διαφορές όσον αφορά στο βαθμό δυσκολίας και τις ιδιαιτερότητες των παιδιών με σύνδρομο Down.

- Πολλά παιδιά δυσκολεύονται να αποφασίσουν ποιο χέρι θα χρησιμοποιήσουν και συχνά καταλήγουν στο αριστερό.
- Αντιμετωπίζουν δυσκολία στο να κρατήσουν σταθερό το χαρτί ή το τετράδιο με το ένα χέρι και με το άλλο να γράφουν.
- Η πίεση του χεριού τους είναι χαλαρή.
- Άλλοτε κάνουν πολύ μεγάλες κινήσεις με ολόκληρο το χέρι και άλλοτε πολύ μικρές κινήσεις μόνο με τα δάχτυλα.
- Δυσκολεύονται να διατηρήσουν περιθώρια και γραμμές.
- Δυσκολεύονται να αναγνωρίσουν από πού θα αρχίσουν να γράφουν και να βρουν την θέση των γραμμάτων και των λέξεων καθώς και τις διαστάσεις μεταξύ τους. (Δαραής, 2002).

3.3.4. Προφορικός λόγος

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

Επικρατούν δύο απόψεις σχετικά με τον λόγο των παιδιών με σύνδρομο Down :

- Η πρώτη άποψη υποστηρίζει ότι ο λόγος τους περνάει τα ίδια στάδια με τα φυσιολογικά παιδιά, απλά με μεγαλύτερη καθυστέρηση και χωρίς τελικά να ολοκληρωθεί.
- Η άλλη άποψη είναι ότι ο λόγος των παιδιών με σύνδρομο Down είναι διαφορετικός και κατά συνέπεια δεν είναι συγκρίσιμος.

Από την αξιολόγηση γλωσσικής επίδοσης (σε έρευνα των Τζουριάδου, Κολούσια, 1994) σε 16 εκπαιδευσιμα παιδιά με το σύνδρομο Down ηλικίας 6-16 ετών παρατηρήθηκαν τα εξής : Το 94% των παιδιών παρουσίασε φωνολογικά λάθη δυσαρθρικού τύπου. Το λεξιλόγιό τους ήταν αρκετά ανεπτυγμένο σε όγκο, αλλά με βάση την κατανομή σε λέξεις ενέργειας, ονόματα, λειτουργικές λέξεις, αντιστοιχούσε σε παιδιά προσχολικής ηλικίας. Οι μεγαλύτερες δυσκολίες εντοπίστηκαν στο μορφοσυντακτικό επίπεδο. Ο λόγος ήταν τηλεγραφικός με περιορισμένη χρήση συνδέσμων, μορίων και άλλων λειτουργικών λέξεων.

Συμπερασματικά, τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν γλωσσικές ιδιαιτερότητες σε όλους τους τομείς με έντονες ενδοατομικές διαφορές. Ο λόγος τους είναι δυσνόητος με πολλές στερεοτυπίες, φωνολογικά λάθη και λεξιλόγιο χαμηλού αναπτυξιακού επιπέδου. (Λιακού, 2005).

3.3.5.Αριθμητική

Οι ικανότητες των παιδιών με σύνδρομο Down στον τομέα της αριθμητικής καθώς και η δυνατότητα αποτελεσματικών στρατηγικών παρέμβασης δεν έχουν ερευνηθεί ακόμα ικανοποιητικά. Γνωρίζουμε όμως ότι στον τομέα αυτόν τα παιδιά με σύνδρομο Down συναντούν τις περισσότερες δυσκολίες.

Η καθυστερημένη και ελλιπής γλωσσική ανάπτυξη των παιδιών με σύνδρομο Down είναι μια από τις αιτίες για αυτήν την δυσκολία. Η γλώσσα αποτελεί ένα απαραίτητο εργαλείο για την σκέψη, την σύγκριση και τον χειρισμό αντικειμένων και δραστηριοτήτων καθώς και την συσχέτιση τους με ένα αριθμητικό σύστημα. Έτσι τα άτομα αυτά δυσκολεύονται να εκτελέσουν αυτές τις γνωστικές λειτουργίες καθώς και να παρακολουθήσουν τις οδηγίες και τις επεξηγήσεις του δασκάλου. Η περιορισμένη

βραχύχρονη μνήμη είναι μια ακόμη σημαντική αιτία για τις δυσκολίες που συναντούν τα παιδιά με σύνδρομο Down στην αριθμητική.

Για να μπορούμε να εκτελούμε πρόσθετες δραστηριότητες όπως να προσθέσουμε, να αφαιρέσουμε ή να πολλαπλασιάσουμε αριθμούς με το μυαλό μας πρέπει να είμαστε ικανοί να διατηρούμε πληροφορίες για σύντομο χρονικό διάστημα στην βραχύχρονη μνήμη. Έτσι τα άτομα με σύνδρομο Down δυσκολεύονται πολύ να κάνουν υπολογισμούς εκτός αν έχουν μπροστά τους συγκεκριμένα αντικείμενα. Τα παιδιά αυτά καθλώνονται στο στάδιο της συγκεκριμένης σκέψης και αδυνατούν να περάσουν στο στάδιο της αφηρημένης-συμβολικής σκέψης. (Φούρλας, 1993).

Το 1987 η Sue Buckley και Ben Sacks δημοσίευσαν μια έρευνα που διεξήγαγαν σε 90 οικογένειες που είχαν παιδί με σύνδρομο Down. Τα παιδιά είχαν παρακολουθήσει ειδικό σχολείο. Μόνο το 18% του δείγματος μπορούσε να απαριθμήσει ή να μετρήσει αντικείμενα από το 1-20. Σχεδόν οι μισοί μπορούσαν να κάνουν απλές προσθέσεις. Λίγοι μπορούσαν να εκτελέσουν απλούς πολλαπλασιασμούς ή διαιρέσεις. Ερευνήθηκε επίσης η δυνατότητα χειρισμού χρημάτων και μόνο το 6% ήταν ικανοί να χρησιμοποιήσουν τα χρήματα για να αγοράσουν κάτι μόνοι τους. Βέβαια παρά την περιορισμένη ικανότητα των παιδιών με σύνδρομο Down στον τομέα της αριθμητικής, υπάρχουν και εδώ ατομικές διαφορές και ορισμένα από αυτά μπορούν με την σωστή εκπαίδευση να φτάσουν σε ένα ικανοποιητικό επίπεδο. (Δαραής, 2002).

3.4 ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑ

Τα άτομα με σύνδρομο Down συναντούν δυσκολίες στις δεξιότητες τόσο της λεπτής όσο και της αδρής κινητικότητας.

Η **λεπτή κινητικότητα** αναφέρεται στην κίνηση των μικρών μυών που λειτουργούν συντονισμένα για να εκτελέσουν δύσκολες και λεπτές εργασίες. Το παιδί με σύνδρομο Down δυσκολεύεται να πιάσει σωστά το μολύβι, να κόψει με το ψαλίδι, να κουμπώσει τα κουμπιά του, να ενώσει κομμάτια ενός πάζλ και γενικότερα να εκτελέσει λεπτές χειρωνακτικές εργασίες. Αυτό οφείλεται στον χαλαρό μυϊκό τόνο των χεριών και στο μικρό μέγεθος των δακτύλων. Πολλές φορές συνυπάρχει και η έλλειψη συντονισμού ματιού-χειριού. Από την δυσκολία στην λεπτή κινητικότητα

επηρεάζεται και ο λόγος καθώς οι μύες του κεφαλιού(όπως της γλώσσας, των χεριών, του προσώπου) είναι χαλαροί και δυσχεραίνουν την άρθρωση ορισμένων φθόγγων.

Η **αδρή κινητικότητα** αναφέρεται στην ικανότητα του παιδιού να εκτελέσει δραστηριότητες που απαιτούν συμμετοχή των μεγάλων μυών ή ομάδας μυών. Τέτοιες δραστηριότητες είναι το περπάτημα, το τρέξιμο, η ρίψη αντικειμένων, η αναπήδηση, το κολύμπι και το πιάσιμο της μπάλας. Τα παιδιά με σύνδρομο Down δυσκολεύονται σε όλες αυτές τις δραστηριότητες. Για την δυσκολία αυτή ευθύνεται η γενική μυϊκή υποτονία που τα χαρακτηρίζει και η εμμονή αρχικών αντανεκλαστικών. Το αρκετά χαμηλότερο από το φυσιολογικό ύψος τους και τα κοντά οστά των ποδιών, των χεριών και των δακτύλων θεωρείται ότι επιδρούν στη δύναμη, στάση, κίνηση και το χειρισμό αντικειμένων. Επίσης, ένας αριθμός ορθοπεδικών προβλημάτων έχει αναφερθεί να επηρεάζει την κινητικότητα. Συχνότερη είναι η βλάβη της σπονδυλικής στήλης που επιφέρει αστάθεια, δυσκολία στο βάδισμα και ακαμψία του κεφαλιού. Τα παιδιά αυτά δυσκολεύονται να συντονίσουν τις κινήσεις τους και να εκτιμήσουν το χώρο. (Φούρλας, 1993)

3.5 ΚΟΙΝΩΝΙΚΕΣ ΔΕΞΙΟΤΗΤΕΣ – ΣΥΜΠΕΡΙΦΟΡΑ.

Τα παιδιά με σύνδρομο Down είναι γενικά χαρούμενα άτομα και μπορούν να εκπαιδευτούν με επιτυχία σε θέματα αυτοεξυπηρέτησης και κοινωνικών δεξιοτήτων.

Βέβαια χρειάζεται ιδιαίτερη εκπαίδευση σε θέματα κοινωνικής συμπεριφοράς. Από βρέφη ακόμα παρουσιάζουν μια ιδιομορφία στην κοινωνική συμπεριφορά η οποία μάλιστα δυσχεράνει κατά πολύ την γνωστική τους ανάπτυξη. Χαρακτηριστική είναι η γνωστική αποφυγή που παρουσιάζουν όταν πρόκειται να εμπλακούν σε δύσκολες καταστάσεις μάθησης επινοώντας τεχνάσματα όπως : να τραβούν την προσοχή του ομιλητή χαμογελώντας του συνεχώς, να χειροκροτούν ή να χοροπηδούν σε ακατάλληλες στιγμές της διδασκαλίας.

Όλοι οι κανονισμοί του σχολείου καθώς και αυτοί που αφορούν σε δραστηριότητες εκτός σχολείου (π.χ. επίσκεψη σε μουσείο), πρέπει να διδάσκονται ιδιαίτερος στο παιδί και να επαναλαμβάνονται τακτικά. Ο μαθητής χρειάζεται να προετοιμαστεί για κάθε αλλαγή στο πρόγραμμα. Οι κανόνες συμπεριφοράς θα πρέπει

να είναι λίγοι και να παρουσιάζονται με τρόπο απλό και κατανοητό. Ακόμα και η πιο απλή συμπεριφορά όπως να περιμένει στην ουρά στο κυλικείο ή να επιστρέφει στην τάξη μετά τον ήχο του κουδουνιού, χρειάζεται να διασαφηνίζεται λεκτικά. Να μάθει που είναι οι τουαλέτες και να ξεχωρίζει των αγοριών από των κοριτσιών, να πλένει τα χέρια του μετά από την χρήση της τουαλέτας. Να ξέρει πότε να φοράει το μπουφάν του, πότε να τρώει το φαγητό του.

Τα προβλήματα λόγου που παρουσιάζουν δυσκολεύουν την επικοινωνία τους μέσα στην ομάδα και πολλές φορές αποφεύγουν τους συνομήλικους τους. Ενώ συμμετέχουν με επιτυχία σε παιχνίδια, δυσκολεύονται όταν πρόκειται για δραστηριότητες της πραγματικής ζωής. Για παράδειγμα, όταν παίζουν τον εφημεριδοπώλη δεν μπορούν να προχωρήσουν σε πραγματική αγοροπωλησία. Αυτό βέβαια μπορεί να αποδοθεί στην μεγάλη δυσκολία που αντιμετωπίζουν στην κατανόηση των αριθμητικών εννοιών.

Για τον λόγο αυτό ενθαρρύνουμε τον μαθητή να παρακολουθεί την συμπεριφορά άλλων παιδιών και να τη μιμείται. Οπτικό υλικό όπως εικόνες ή διαφάνειες που να επιδεικνύουν επιθυμητές συμπεριφορές μπορούν να βοηθήσουν. Οτιδήποτε θέλουμε να του διδάξουμε του το δείχνουμε έμπρακτα και όχι θεωρητικά. Αυτό μπορεί να γίνει και μέσα από θεατρικούς ρόλους ή παιχνίδια. Ο έπαινος είναι πολύ σημαντικός για το παιδί με σύνδρομο Down, χρειάζεται ενθάρρυνση για να ανεξαρτητοποιηθεί. Πρέπει να του δίνεται ελεύθερος χρόνος να δραστηριοποιείται χωρίς την επίβλεψη του δασκάλου, έστω και αν κάνει λάθος. Οι δραστηριότητες στην τάξη θα πρέπει να ακολουθούν ένα συγκεκριμένο χρονοδιάγραμμα. Έτσι το παιδί είναι προετοιμασμένο για το τι θα ακολουθήσει και αισθάνεται μεγαλύτερη ασφάλεια. Το παιδί με Down, κυρίως εξαιτίας των δυσκολιών στον λόγο, δεν εντάσσεται εύκολα στην ομάδα. Αυτό μπορεί να επιτευχθεί μέσα από παιχνίδια και από ρόλους που θα του αναθέσουμε μέσα στην τάξη.

Οι γονείς μπορούν να βοηθήσουν σε αυτή την προσπάθεια, οργανώνοντας πάρτι και καλώντας όλους τους συμμαθητές του, παροτρύνοντας τον να συμμετάσχει σε εξωσχολικές δραστηριότητες όπως κολυμβητήριο, σύλλογος χορού.

Αυτό που δεν πρέπει να ξεχνάμε είναι ότι ο μαθητής με σύνδρομο Down έχει ιδιαιτερότητες και οι προσδοκίες μας θα πρέπει να είναι ρεαλιστικές. Οι υπερβολικές

απαιτήσεις και η πίεση, όπως και η υπερβολική επιείκεια, μόνο αντίθετα αποτελέσματα θα φέρουν.

Τα παιδιά με το σύνδρομο είναι πιο ανώριμα συναισθηματικά και κοινωνικά από τους συνομήλικούς τους. Ο κόσμος τους φαίνεται πιο πολύπλοκος και χρειάζονται εκπαίδευση για να μάθουν να ακολουθούν κανόνες κοινωνικής συμπεριφοράς. Δυσκολεύονται να εξοικειωθούν σε προγράμματα αλλά όταν τα καταφέρουν τους αρέσει να ακολουθούν ρουτίνες και καλά οργανωμένες δραστηριότητες. Μπορεί εύκολα να ενοχληθούν από την αλλαγή του προγράμματος εάν δεν έχουν προετοιμαστεί για αυτήν. Τότε ξεσπούν σε θυμό. Γενικά είναι άτομα ευερέθιστα, ευσυγκίνητα και αγχώδη. Δεν ανεξαρτητοποιούνται εύκολα και χρειάζονται ενθάρρυνση για να αναλάβουν ευθύνες. Συχνά χρησιμοποιούν την άρνηση χωρίς καν να σκέφτονται. Η δυνατότητα συγκέντρωσης της προσοχής τους είναι περιορισμένη. Επειδή τους αρέσει να μιμούνται μπορούν να ωφεληθούν πολύ από την ένταξή τους σε μια τάξη του γενικού σχολείου. Με την κατάλληλη εκπαίδευση μπορούν να φτάσουν σε ικανοποιητικά επίπεδα αυτοεξυπηρέτησης και κοινωνικών δεξιοτήτων, να κυκλοφορούν μόνοι τους και να εργάζονται σε προστατευμένο ή ημιπροστατευμένο περιβάλλον. (Δαραής, 2002).

Παρακάτω παραθέτουμε έναν συγκριτικό πίνακα με τον μέσο όρο των σημαντικότερων αναπτυξιακών σταθμών σε παιδιά με σύνδρομο Down και σε «φυσιολογικά» παιδιά.

Σύγκριση ανάπτυξης ενός φυσιολογικού παιδιού με ένα παιδί με σύνδρομο Down.

	<u>Σύνδρομο Down</u>	<u>Φυσιολογικά παιδιά</u>
	Μ. Ο . ηλικίας	Μ. Ο. ηλικίας
Αδρή κινητικότητα		
Κάθεται μόνο του	11 μήνες	6 μήνες
Στέκεται	20 μήνες	11 μήνες
Περπατά μόνο του	26 μήνες	14 μήνες

Λεπτή κινητικότητα		
Μεταφέρει αντικείμενα από το ένα χέρι στο άλλο	12 μήνες	3 μήνες
Αντιγράφει οριζόντια γραμμή	3 ετών	2,5 ετών
Αντιγράφει κύκλο	5 ετών	3 ετών
Κοινωνική ανάπτυξη		
Χαμόγελο χωρίς ανταπόκριση	3 μηνών	1,5 μηνών
Αυτοματική άρνηση	2-3 ετών	13-18 μηνών
Αποχωρισμός γονιών	3-4 χρονών	12-18 μηνών
Προσωπική ανάπτυξη		
Ταΐσμα με δάχτυλα	18 μηνών	10 μηνών
Πίνει από φλιτζάνι	23 μηνών	13 μηνών
Ελέγχει τους σφιγκτήρες	3-4 μηνών	22 μηνών
Ντύνεται μόνο του	7,5 ετών	4 ετών

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο

4.1. Φυσιολογική γλωσσική ανάπτυξη

Όπως είναι γνωστό, βασικό έργο της Εξελικτικής Ψυχολογίας αποτελεί η προσπάθεια να περιγράψει διάφορες σειρές της ανάπτυξης του ανθρώπου. Ωστόσο, η προσπάθεια αυτή είναι από πολλές απόψεις και πλευρές προβληματική. Προσκρούει κυρίως στη διαπίστωση ότι κάθε άνθρωπος ακολουθεί έναν ατομικό ρυθμό ανάπτυξης. Κάτι ανάλογο συμβαίνει ασφαλώς και με τη γλωσσική ανάπτυξη. Έγινε και στην περίπτωση αυτή προσπάθεια να περιγραφούν τέτοιες σειρές και να κατανεμηθούν σε ηλικιακές νόρμες. Οι ίδιες όμως επιφυλάξεις και δυσκολίες διαπιστώθηκε ότι ισχύουν και στην περιοχή αυτή. Παρά το γεγονός, δηλαδή, ότι η γλωσσική ανάπτυξη του παιδιού είναι ένα παγκόσμιο φαινόμενο, εντούτοις η διαμόρφωση της γλώσσας κάθε παιδιού αποτελεί ένα προσωπικό γεγονός. Τα παιδιά αναπτύσσουν τις ικανότητες ομιλίας με διαφορετική ταχύτητα σε διαφορετικές ηλικίες, ενώ μερικά παιδιά αναπτύσσονται ταχύτερα ή βραδύτερα από το μέσο όρο.

Η μελέτη της γλωσσικής ανάπτυξης γίνεται με δύο τρόπους, (α) με την παρατήρηση της γλωσσικής ανάπτυξης συγκεκριμένων παιδιών και (β) με τη μελέτη της ανάπτυξης συγκεκριμένων γλωσσικών χαρακτηριστικών, όπως του λεξιλογίου, των συντακτικών δομών, της κατανόησης κ.λπ. σε διάφορες ηλικιακές βαθμίδες. Πρόσφατες ερευνητικές εργασίες, ωστόσο, διαπιστώνουν ότι και οι δύο προσεγγίσεις δεν αποδίδουν την αρμόζουσα σημασία στο γεγονός ότι η γλωσσική ανάπτυξη επηρεάζεται σημαντικά από το περιβάλλον μέσα στο οποίο μεγαλώνει το παιδί. Η διαπίστωση αυτή οδήγησε κατά τα τελευταία χρόνια στην άποψη ότι δεν έχει νόημα ο απλός προσδιορισμός της νόρμας, αν δεν εξετάσουμε ταυτόχρονα το κοινωνικό-οικονομικό στρώμα της οικογένειας του συγκεκριμένου παιδιού.

Οι σχετικές έρευνες διαπιστώνουν, π.χ. ότι η έκταση του λεξιλογίου ενός βρέφους αντικατοπτρίζει την έκταση της ενασχόλησης και της συνομιλίας της μητέρας μαζί του. Στο πλαίσιο μιας σχετικής αμερικανικής έρευνας ευρείας έκτασης διαπιστώθηκε ότι τα υποκείμενα μίας υποομάδας, που την αποτελούσαν παιδιά γονέων του κατώτερου κοινωνικό-οικονομικού στρώματος, των οποίων οι γονείς δεν τα μιλούσαν πολύ, είχαν περιορισμένο λεξιλόγιο. Τα υπόλοιπα παιδιά, που είχαν πολύ εμπλουτισμένο λεξιλόγιο, αποτελούσαν μία ξεχωριστή ομάδα, των οποίων οι

γονείς προέρχονταν από το ανώτερο κοινωνικό-οικονομικό στρώμα. Τα παιδιά αυτά άκουγαν περίπου 75% περισσότερες λέξεις την ώρα σε σύγκριση με τα παιδιά της πρώτης ομάδας. Σημασία δεν έχει, ασφαλώς, μόνον η ποσότητα των λέξεων τις οποίες ακούν τα παιδιά. Αποφασιστικότερο ρόλο, π.χ., στη συγκεκριμένη έρευνα έπαιζε το γεγονός ότι τα παιδιά της δεύτερης ομάδας δέχονταν θετικές ενισχύσεις δύο με πέντε φορές συχνότερα από τα παιδιά της ομάδας ελέγχου. Σε τεστ νοημοσύνης στο οποίο υποβλήθηκαν τα υποκείμενα στην ηλικία των τριών ετών προέκυψε ότι τα παιδιά που άκουγαν περισσότερες λέξεις και δέχονταν περισσότερες ενισχύσεις είχαν υψηλότερες επιδόσεις. Κατά τους ερευνητές το γεγονός αυτό δεν σημαίνει, βέβαια, ότι οι γονείς των κατώτερων κοινωνικό-οικονομικό στρωμάτων αγαπούν λιγότερο τα παιδιά τους. Απλώς, οι συνθήκες της καθημερινής ζωής δεν τους επιτρέπουν να μιλούν τόσο πολύ με αυτά (Χρησιτίδης, 2002).

Είναι δύσκολο να καθοριστεί ένα χρονικό σημείο ως αφετηρία που σηματοδοτεί την έναρξη της γλωσσικής ανάπτυξης του παιδιού. Οποιαδήποτε σχετική προσπάθεια ενέχει ένα μικρό ή μεγάλο βαθμό αυθαιρεσίας, καθώς δεν υπάρχει ομοφωνία ως προς το κριτήριο. Αν ως κριτήριο θεωρήσει κανείς την επικοινωνία, τότε θα πρέπει να δεχτεί ότι η γλωσσική ανάπτυξη αρχίζει ήδη με τη γέννηση, αφού ήδη από τις πρώτες ημέρες το βρέφος παράγει προγλωσσικά επικοινωνιακά σήματα, τα οποία έχουν κυρίως χαρακτήρα έκφρασης και έκκλησης. Αν ως κριτήριο θεωρήσουμε την πρώτη κατανοητή λέξη με σταθερή σημασία, τότε η γλωσσική ανάπτυξη αρχίζει ανάμεσα στον όγδοο και στο δέκατο τέταρτο μήνα ή και ακόμα αργότερα. Αν, τέλος, θεωρήσει κανείς τη γλώσσα ως σύστημα, το οποίο δίνει στον ομιλητή τη δυνατότητα με την βοήθεια ενός περιορισμένου λεξιλογίου να διατυπώνει ένα μεγάλο αριθμό εκφράσεων, τότε η αρχή της γλωσσικής ανάπτυξης τοποθετείται στην περίοδο κατά την οποία εμφανίζεται η σύνδεση δύο ή τριών λέξεων, δηλαδή στους δεκαεννιά με είκοσι τέσσερις μήνες. (Μήτσης, 1996).

Σχηματικά και με μεγάλες αποκλίσεις ως προς τη νόρμα το παιδί ακολουθεί τα εξής περίπου στάδια γλωσσική ανάπτυξης :

Ηλικία 0-6 μηνών

- ❖ Τρομάζει με ήχους
- ❖ Αναγνωρίζει ήχους/φωνές

- ❖ Εντοπίζει τους ήχους γυρίζοντας το κεφάλι
- ❖ Επαναλαμβάνει τους ίδιους ήχους
- ❖ Συχνά γουργουρίζει, μουρμουρίζει και βγάζει ευχάριστους ήχους



- ❖ Μιμείται ήχους
- ❖ Χρησιμοποιεί ήχους ή χειρονομίες για να υποδείξει ανάγκες
- ❖ Χαμογελάει όταν του μιλάνε

- ❖ Χρησιμοποιεί τα φωνήματα /b/, /p/ και /m/ όταν μουρμουρίζει

Ηλικία 7-12 μηνών

- ❖ Καταλαβαίνει το «ναι» και το «όχι»
- ❖ Καταλαβαίνει και αποκρίνεται στο όνομα του



- ❖ Ακούει και μιμείται περισσότερους ήχους
- ❖ Αναγνωρίζει λέξεις που σχετίζονται με συνηθισμένα αντικείμενα (π.χ. κούπα, παπούτσι, χυμός)

- ❖ Χρησιμοποιεί μεγάλη ποικιλία ήχων όταν μουρμουρίζει
- ❖ Μιμείται μερικούς ήχους και μελωδίες των ενηλίκων
- ❖ Ακούει όταν του μιλάνε
- ❖ Αρχίζει να μετατρέπει το μουρμούρισμα σε ακατάληπτη/ασυνάρτητη ομιλία
- ❖ Παράγει μία ή περισσότερες λέξεις

- ❖ Χρησιμοποιεί ουσιαστικά
- ❖ Έχει εκφραστικό λεξιλόγιο 1-3 λέξεων
- ❖ Κατανοεί απλές εντολές

Ηλικία 13-18 μηνών

- ❖ Χρησιμοποιεί πρότυπα επιτονισμού ενηλίκων
- ❖ Χρησιμοποιεί ηχολαλία και μη καταληπτή ομιλία (νεολογισμοί)



- ❖ Παραλείπει μερικά αρχικά σύμφωνα και σχεδόν όλα τα τελικά σύμφωνα
 - ❖ Ακολουθεί απλές εντολές
 - ❖ Αναγνωρίζει 1 με 3 μέρη του σώματος
- ❖ Έχει εκφραστικό λεξιλόγιο από 3 έως 20 ή περισσότερες λέξεις (κυρίως ουσιαστικά)
 - ❖ Συνδυάζει χειρονομίες και λόγο
 - ❖ Κάνει έκκληση για τα περισσότερα από τα αντικείμενα που επιθυμεί

Ηλικία 19-24 μηνών

- ❖ Χρησιμοποιεί λέξεις πιο συχνά από ασυνάρτητη ομιλία



σώματος

- ❖ Αρχίζει να συνδυάζει ουσιαστικά και ρήματα
- ❖ Απαντά σε ερωτήσεις του τύπου «τι είναι αυτό;»
- ❖ Διασκεδάζει ακούγοντας ιστορίες
- ❖ Γνωρίζει 5 μέρη του

- ❖ Ονομάζει επακριβώς μερικά οικεία αντικείμενα
- ❖ Έχει εκφραστικό λεξιλόγιο 50 με 100 ή παραπάνω
- ❖ Έχει αντιληπτικό λεξιλόγιο 300 ή παραπάνω λέξεων

Ηλικία 2-3 ετών

- ❖ Συνεχίζει να ηχολαλεί όταν συναντά δυσκολίες στο λόγο
- ❖ Καταλαβαίνει το «ένα» και τα «πολλά»



εντολές και απαντά στις απλές ερωτήσεις

- ❖ Ζητάει αντικείμενα με το όνομά τους
- ❖ Δείχνει τις εικόνες σε βιβλίο ονομάζοντας τις
- ❖ Αναγνωρίζει διάφορα μέρη του σώματος
- ❖ Ακολουθεί απλές

- ❖ Απολαμβάνει να ακούει μικρές ιστορίες, τραγούδια και ρυθμούς
- ❖ Κάνει ερωτήσεις με 1 ή 2 λέξεις

- ❖ Χρησιμοποιεί φράσεις 3-4 λέξεων, με Υποκείμενο-Ρήμα-Αντικείμενο
- ❖ Έχει αντιληπτικό λεξιλόγιο 500 ως 900 λέξεων
- ❖ Έχει εκφραστικό λεξιλόγιο 50 ως 250 ή περισσότερων λέξεων
- ❖ Καταλαβαίνει τα περισσότερα πράγματα από αυτά που του λέγονται
- ❖ Μιλάει με δυνατή φωνή
- ❖ Χρησιμοποιεί τα φωνήεντα σωστά
- ❖ Χρησιμοποιεί σωστά σύμφωνα σε αρχική θέση
- ❖ Χρησιμοποιεί περίπου 27 φωνήματα

Ηλικία 3-4 ετών

- ❖ Καταλαβαίνει την λειτουργία των αντικειμένων
- ❖ Καταλαβαίνει διαφορές στις έννοιες (σταματάω-ξεκθινάω, μέσα-έξω κ.α.)
- ❖ Ακολουθεί εντολές που αποτελούνται από 2 και 3 μέρη



- ❖ Ρωτάει και απαντάει σε απλές ερωτήσεις (ποιος, τι, πού, γιατί)
 - ❖ Συχνά κάνει ερωτήσεις και ζητά λεπτομέρειες στις απαντήσεις
 - ❖ Χρησιμοποιεί την ομιλία για να εκφράσει συναισθήματα
- ❖ Χρησιμοποιεί 4 με 5 λέξεις στις προτάσεις
 - ❖ Αναγνωρίζει αντικείμενα με το όνομά τους

- ❖ Χρησιμοποιεί ουσιαστικά και ρήματα πιο συχνά
- ❖ Έχει ένα αντιληπτικό λεξιλόγιο 1200-2000 λέξεων
- ❖ Έχει ένα εκφραστικό λεξιλόγιο 800-1500 λέξεων
- ❖ Ο λόγος είναι 80% καταληπτός
- ❖ Η γραμματική βελτιώνεται αν και κάποια λάθη επιμένουν
- ❖ Βάζει 2 γεγονότα σε χρονολογική σειρά
- ❖ Συμμετέχει σε συζητήσεις

Ηλικία 4-5 ετών

- ❖ Κατανοεί τις έννοιες των αριθμών ως το 3
- ❖ Αναγνωρίζει 1 ως 3 χρώματα
- ❖ Έχει αντιληπτικό λεξιλόγιο 2800 λέξεων ή παραπάνω
- ❖ Έχει εκφραστικό λεξιλόγιο 900-2.000 λέξεων ή παραπάνω
- ❖ Μετράει ως το 10 μηχανικά
- ❖ Χρησιμοποιεί γραμματικά σωστές προτάσεις



- ❖ Χρησιμοποιεί προτάσεις 4 ως 8 λέξεων
- ❖ Απαντά σε σύνθετες ερωτήσεις που αποτελούνται από 2 μέρη
- ❖ Ρωτά για ορισμούς λέξεων
- ❖ Μιλά με συχνότητα 186 λέξεων ανά λεπτό περίπου
- ❖ Μειώνεται ο συνολικός αριθμός των επαναλήψεων

- ❖ Ο λόγος του είναι συνήθως καταληπτός από τους ξένους
- ❖ Μιλά σχετικά για τις εμπειρίες στο σχολείο, με τους φίλους, στο σπίτι κ.α.
- ❖ Αναμεταδίδει με ακρίβεια μια μεγάλη ιστορία
- ❖ Δίνει προσοχή σε μια ιστορία και απαντά σε απλές ερωτήσεις σχετικά με αυτή

Ηλικία 5-6 ετών

- ❖ Ονομάζει 6 βασικά χρώματα και 3 βασικά σχήματα
- ❖ Ακολουθεί εντολές που αποτελούνται από 3 μέρη
- ❖ Κάνει ερωτήσεις του τύπου «πώς»



- ❖ Απαντά λεκτικά στο «Γεια» και στο «Τι κάνεις»
- ❖ Χρησιμοποιεί παρελθόντα και μέλλοντα χρόνο κατάλληλα
- ❖ Χρησιμοποιεί συνδέσμους
- ❖ Έχει αντιληπτικό λεξιλόγιο περίπου 13000 λέξεις
- ❖ Ονομάζει τα αντίθετα
- ❖ Ονομάζει διαδοχικά ημέρες της εβδομάδας
- ❖ Μετρά ως το 30 μηχανικά
- ❖ Ανταλλάσσει πληροφορίες και κάνει ερωτήσεις
- ❖ Τραγουδά ολόκληρα τραγούδια και απαγγέλει παιδικά ποιηματάκια
- ❖ Επικοινωνεί εύκολα με ενήλικες και άλλα παιδιά

Ηλικία 6-7 ετών

- ❖ Ονομάζει κάποια γράμματα, αριθμούς και νομίσματα
- ❖ Τοποθετεί κατά σειρά αριθμούς



έννοιες του χρόνου

- ❖ Απαγγέλει το αλφάβητο
- ❖ Μετρά ως το 100 μηχανικά

(Boone & Plante (1993), Gard, Gilman & Gorman (1980), Hegde (1995), Kunz & Finkel (1987), Lane & Molyneaux (1992),.

- ❖ Κατανοεί το «αριστερά» και το «δεξιά»
- ❖ Απασχολείται με συζητήσεις
- ❖ Έχει αντιληπτικό λεξιλόγιο περίπου 20000 λέξεις
- ❖ Χρησιμοποιεί προτάσεις μήκους 6 λέξεων περίπου
- ❖ Κατανοεί τις περισσότερες

4.1. Προγλωσσική ανάπτυξη.

Η προγλωσσική ανάπτυξη καλύπτει το μεγαλύτερο μέρος των πρώτων 18 μηνών της ζωής ενός φυσιολογικά αναπτυσσόμενου νηπίου. Η ίδια ανάπτυξη αναμένεται και στο παιδί με σύνδρομο Down και καταλαμβάνει περισσότερο από τα πρώτα δύο ή τρία έτη της ζωής του. Κατά την διάρκεια αυτής της περιόδου, τα παιδιά μαθαίνουν τα βασικά φωνήματα της ανθρώπινης επικοινωνίας, πρώτα σε μη λεκτικό επίπεδο. Πηγαίνουν βαθμιαία από έναν σφαιρικό τρόπο έκφρασης, που περιλαμβάνει το σύνολο ή το μεγαλύτερο μέρος του σώματος, σε περισσότερο διαφοροποιημένες μορφές που οριοθετούν την φωνητική δραστηριότητα. Η φωνητική δραστηριότητα τροποποιείται αρκετά κατά την διάρκεια της προγλωσσικής περιόδου. Πηγαίνει από

το κλάμα και τις φωνούλες στο βάβισμα και αργότερα στην παραγωγή μη συμβατικών και έπειτα συμβατικών λέξεων. Το πρώτο έτος βεβαιώνει επίσης μια αξιοπρόσεκτη εξέλιξη στην νοητική δραστηριότητα του νηπίου. Εξελίσσεται από τις φυσιολογικές αντανάκλασεις σε μια αρχή της αντιπροσώπευσης του ανθρώπινου και φυσικού περιβάλλοντος, σημαντικές πτυχές του οποίου έχουν περιγραφεί από ειδικούς όπως: ο Piaget και ο Spitz. Ο Spitz ανέλυσε την εξέλιξη του νηπίου στο πρώτο έτος ζωής επικεντρωμένος στην κατασκευή των συναισθηματικών αριθμών. Άλλοι συγγραφείς, όπως ο Schaffer-Emerson και Yarrow, έχουν περιγράψει την συναισθηματική σύνδεση μεταξύ της μητέρας και του νηπίου κατά την διάρκεια του πρώτου έτους και την εμφάνιση περίπου στο 7 ή 8 μήνα του νηπίου των πρώτων αντιδράσεων φόβου στην παρουσία των ξένων. Εντούτοις, η κατασκευή του κόσμου του νηπίου δεν αφορά μόνο τους αποτελεσματικούς αριθμούς. Ο Piaget και άλλοι, ειδικότερα ο Bower, έχουν αναλύσει με μεγάλη λεπτομέρεια την αντιπροσώπευση της πραγματικότητας από το νήπιο. Για παράδειγμα, η αντιληπτική μονιμότητα αντικειμένου και η έννοια μονιμότητας αντικειμένου, όπως και η εξέλιξη που ο Piaget, αποκάλυψε αισθητικοκινητική νοημοσύνη (οι διανοητικοί κανονισμοί ενσωματωμένοι στις αισθητηριοκινητικές δραστηριότητες των μωρών πριν από την συμβολική ανάπτυξη και την γλώσσα) βασίζονται στην έννοια που ο Vygotsky αποκαλεί προγλωσσική νοημοσύνη.

Κατά την διάρκεια αυτής της περιόδου, τα νήπια οργανώνουν τον άμεσο φυσικό τους κόσμο σε σταθερότερες οντότητες, οι οποίες γίνονται στόχοι για την συμβολική κωδικοποίηση και το φωνητικό μαρκάρισμα. Κατά τον ίδιο τρόπο, γίνονται ευαίσθητοι σε μερικές τυπικές σχέσεις μεταξύ των προσώπων, των αντικειμένων και των γεγονότων, οι οποίες παρέχουν την βάση για την σημασιολογική ανάπτυξη των σχέσεων.

Προς το τέλος του 1^{ου} έτους ή στην αρχή του 2^{ου} έτους, τα φυσιολογικά ανεπτυγμένα παιδιά καταλαβαίνουν έναν περιορισμένο αριθμό λέξεων και σύντομων εκφράσεων. Έπειτα είναι κοντά στο να δοκιμάσουν να τις παράγουν. Η συμβολική σύνδεση μεταξύ σημαίνοντος και σημαινόμενου βρίσκεται κοντά στην εννοιολογική προσιτότητα και θα χρησιμοποιηθεί ως βάση για την περαιτέρω λεξική ανάπτυξη.

Η πρώτη εμφάνιση της φωνούμενης γλώσσας ως μέσον επικοινωνίας, γίνεται περί το τέλος του 1^{ου} έτους, οπότε εμφανίζεται και η πρώτη φωνούμενη λέξη με

εννοιολογικό περιεχόμενο. Το 1^ο έτος της ζωής του παιδιού αποτελεί ένα είδος προπαρασκευαστικής γλωσσικής περιόδου, με προγλωσσικά κυρίως στοιχεία, ενώ το 2^ο έτος αποτελεί την πρώτη συστηματική προσπάθεια κατάκτησης και επεξεργασίας όλων των στοιχείων του φωνούμενου λόγου της φωνολογίας, της μορφολογίας και της σημασιολογίας. Από το 3^ο έτος και μετά γίνεται περαιτέρω προσπάθεια βαθμιαίας κατάκτησης και επεξεργασίας του γλωσσικού συστήματος των ενηλίκων. (Rondal, Buckley, 2003).

4.2. Προλεκτικό στάδιο ανάπτυξης.

Θεωρείται το στάδιο από την πρώτη κραυγή μέχρι την εμφάνιση των πρώτων λέξεων.

Ορόσημα του προλεκτικού σταδίου.

Γέννηση – 2^{ος} μήνας

Οι πρώτες άναρθρες κραυγές στους πρώτους μήνες της ζωής του, το παιδί παράγει ένα αριθμό ήχων. Ο πρώτος ήχος που παράγει το νεογέννητο είναι το κλάμα. Αν και αρχικά το κλάμα φαίνεται ότι είναι ένα σύνολο ακαθόριστων θορύβων, σταδιακά γίνεται εμφανές ότι έχει μια πολύ συγκεκριμένη μορφή η οποία αντανακλά την αιτία της δυσφορίας του βρέφους. Έχει διαπιστωθεί ότι υπάρχουν τρεις βασικοί τύποι κλάματος : το κλάμα της πείνας, το κάμα του θυμού και το κλάμα του πόνου.

2-4 μηνών : ψέλλισμα.

Στην διάρκεια αυτών των μηνών, το βρέφος αρχίζει να παράγει ήχους που φωνολογικά προσεγγίζουν τον ανθρώπινο λόγο. Οι ήχοι είναι γνωστοί ως ψελλίσματα. Τα ψελλίσματα αναφέρονται σαν παραγωγή ήχων που μοιάζουν με φωνήεντα (α, ε, ου).

Μεταλλικοί ήχοι, όπως «π» και χειλεοκρηκτικοί ήχοι συμφώνων, όπως «μ», «μπ», παράγονται προς το τέλος αυτής της περιόδου. Τα ψελλίσματα δεν αποσκοπούν στην μεταβίβαση κάποιου μηνύματος. Είναι ένα είδος φωνητικού παιχνιδιού, άσκηση των φωνητικών οργάνων που παρατηρείται συνήθως όταν το βρέφος είναι ξύπνιο και ήρεμο, έχουν ικανοποιηθεί οι βιολογικές του ανάγκες (π.χ. τροφή) και γενικά

διακατέχεται από αισθήματα ικανοποίησης. Το βρέφος φαίνεται να απολαμβάνει την παραγωγή αυτών των φθόγγων, τους οποίους επαναλαμβάνει κυκλικά χάριν του ενδιαφέροντος αποτελέσματος τους.

4-6 μηνών : βάβισμα.

Κατά την διάρκεια αυτής της περιόδου το βρέφος παράγει σύνθετες μορφές φωνημάτων, το βάβισμα. Υπάρχει συνεχής διαφοροποίηση των ψελλισμάτων, με αποτέλεσμα το σαφή σχηματισμό συλλαβών, π.χ. "μπα-μπα" και "μα-μα". Συλλαβές με "κ", "γκ" και ήχοι του όχι, παρατηρούνται στο τέλος της περιόδου. Τα βαβίσματα φαίνεται να έχουν έμφυτο χαρακτήρα. Η κυριότερη ένδειξη γι αυτό είναι το γεγονός ότι όλα τα βρέφη βαβίζουν στην ίδια περίπου ηλικία. Ακόμα και τα κωφά παιδιά βαβίζουν με τα χέρια τους κατά τον ίδιο τρόπο με τα υπόλοιπα, μόνο που προϋπόθεση γι αυτό είναι βέβαια να έχουν διδαχτεί την νοηματική γλώσσα.

6-8 μηνών : φωνητικά παιχνίδια.

Καθώς τα μωρά αποκτούν την ικανότητα να παράγουν περισσότερους ήχους αρχίζουν να παίζουν και να πειραματίζονται με αυτούς και τους συνδυασμούς τους.

Οι συλλαβές επαναλαμβάνονται πιο καθαρά, τα φωνήεντα και τα σύμφωνα αλλάζουν από τη μια θέση στην άλλη. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα ο ακροατής να λαμβάνει αυτούς τους συνδυασμούς σαν προσεγγίσεις λέξεων με νόημα.

8-12 μηνών : ηχολαλία.

Στην ηλικία αυτή παρατηρείται μια μικρή διαφοροποίηση στην ηχητική παραγωγή του παιδιού. Παρατηρείται, δηλαδή, μια φωνολογική παραγωγή που είναι πιο συστηματική και φαίνεται να μοιάζει κάπως με τους ήχους της ομιλίας των ενηλίκων. Επειδή πιστεύεται ότι η γλωσσική αυτή παραγωγή είναι κατά ένα μεγάλο μέρος αποτέλεσμα μίμησης της ομιλίας των ενηλίκων, γι αυτό ονομάζεται ηχολαλία.

12-16 μηνών : ακατάληπτη παιδική ομιλία (j' argon).

Η ακατάληπτη παιδική ομιλία αποτελείται από σειρές συλλαβών που παράγονται με ρυθμό και τονισμό, όπως και συλλαβές λόγου με νόημα. Οι φωνητικές παραγωγές του μωρού μπορεί να ακούγονται σαν προτάσεις (ερωτήσεις, προσταγές,

δηλώσεις) με νόημα. Αποτελεί το τελευταίο βήμα του προ-λεκτικού σταδίου και μπορεί να επικαλυφθεί εν μέρει και να επεκταθεί στην έναρξη του λεκτικού σταδίου. (Rondal Buckley, 2003).

4.3. Λεκτικό στάδιο ανάπτυξης.

2-21/2 ετών : το παιδί χρησιμοποιεί 3-4 λέξεις ενώ στους 15-18 μήνες το παιδί λέει με νόημα τουλάχιστον 10-15 λέξεις.

21/2-4 ετών : στην ηλικία αυτή το παιδί:

- Προφέρει περίπου 300 λέξεις και κατανοεί περίπου 1000.
- Προφέρει σωστά σχεδόν όλα τα σύμφωνα εκτός από τα «φ-σ-λ».
- Μιλά σωστά από γραμματικής και συντακτικής μορφής.

4-7 ετών : το παιδί αναπτύσσεται, αποκτά ευχέρεια στο να συζητήσει και να περιγράψει. Συγκεκριμένα γεγονότα και ακόμα μπορεί να καταλάβει αφηρημένες έννοιες με συγκεκριμένο περιεχόμενο. Επίσης, στην ηλικία αυτή τα παιδιά δεν μιλούν μεταξύ τους αλλά απευθύνονται στον ίδιο τους τον εαυτό (εγωκεντρισμός), είναι περίπου όπως όταν σκεφτόμαστε εμείς δυνατά. (Κατή, 1992).

4.4. Αποκλίσεις στην γλωσσική ανάπτυξη των παιδιών με σύνδρομο Down.

Τα παιδιά με σύνδρομο Down εμφανίζουν καθυστερημένη γλωσσική ανάπτυξη. Κατά τα πρώτα χρόνια της ζωής τα παιδιά με «φυσιολογική» ανάπτυξη δεν χρησιμοποιούν την ομιλία ως μέσο επικοινωνίας, αλλά κυρίως την «μωρολογία» (babbling). Χρησιμοποιούν δηλαδή ήχους που δεν συνιστούν καμία γνωστή λέξη της ομιλούμενης γλώσσας με συγκεκριμένο όμως επικοινωνιακό σκοπό. Τα παιδιά με σύνδρομο Down εμφανίζουν «μωρολογία» με χρονική καθυστέρηση σε σχέση με τα παιδιά που δεν πάσχουν από σύνδρομο Down, όπως επίσης με χρονική καθυστέρηση εμφανίζουν την ικανότητα να μιμούνται πράξεις και να χρησιμοποιούν χειρονομίες. Αυτές οι δεξιότητες ωστόσο, όταν εμφανιστούν, ακολουθούν τον φυσιολογικό ρυθμό ανάπτυξης και τελικά στο στάδιο αυτό το επικοινωνιακό σύστημα των παιδιών με

σύνδρομο Down αποτελείται από περισσότερες «χειρονομίες» και λιγότερη παραγωγή ήχων σε σχέση με τα παιδιά που δεν πάσχουν από σύνδρομο Down τα οποία βρίσκονται στο ίδιο στάδιο γνωστικής ανάπτυξης. (Buckley et al., 1986).

Κατά το επόμενο εξελικτικό στάδιο γλωσσικής ανάπτυξης, το στάδιο των «*πρώτων λέξεων*», (first-word stage), τόσο η ικανότητα πρόσληψης όσο και η ικανότητα παραγωγής του λόγου είναι καθυστερημένες. Με την ικανότητα πρόσληψης σε καλύτερο επίπεδο από αυτό της παραγωγής. Όσον αφορά το λεξιλόγιο, παρ' ότι ο ρυθμός εμφάνισης νέων λέξεων είναι αργότερος, το εύρος του λεξιλογίου που χρησιμοποιούν τα παιδιά με σύνδρομο Down είναι το ίδιο με αυτό που αναμένεται να χρησιμοποιεί κάθε παιδί που βρίσκεται σε αυτό το στάδιο ανάπτυξης.

Στο στάδιο των «*δύο λέξεων*» (two-word stage) τα παιδιά με σύνδρομο Down βάζουν λέξεις μαζί για να επικοινωνήσουν το ίδιο εύρος ιδεών με τα παιδιά που δεν πάσχουν από σύνδρομο Down (Buckley et al., 1986). Ωστόσο, η Le Prevost (1987), υποστηρίζει ότι πολλές από τις φράσεις που χρησιμοποιούν έχουν μαθευτεί με «*παπαγαλία*».

Για τα στάδια που ακολουθούν το στάδιο των «*δύο λέξεων*», η Le Prevost (1983 και 1987), υποστηρίζει πως τα παιδιά με σύνδρομο Down δυσκολεύονται στο να κατασκευάζουν προτάσεις που να αποτελούνται από παραπάνω από δύο λέξεις και οι Buckley et al., (1986) αναφέρουν ότι δυσκολεύονται να ακολουθήσουν γραμματικούς και συντακτικούς κανόνες ιδιαίτερα στον αυθόρμητο λόγο. Στα στάδια αυτά, λέξεις με δύσκολο νόημα σπανίως γίνονται κατανοητές και ακόμη σπανιότερα χρησιμοποιούνται. Επιπροσθέτως, οι δεξιότητες που απαιτούνται ώστε να λειτουργεί ένα σύστημα επικοινωνίας (π.χ. η ικανότητα οι ομιλητές να μιλούν με σειρά) εμφανίζονται με καθυστέρηση στα παιδιά με σύνδρομο Down. Η επικοινωνία επηρεάζεται και από τα προβλήματα άρθρωσης που αντιμετωπίζουν, τα οποία οδηγούν σε δυσκολίες κατανόησης της ομιλίας τους από τον ακροατή. (Buckley et al., 1986, Le Prevost, 1983 και 1987).

4.5. Ο λόγος στα παιδιά με σύνδρομο Down.

Η παρουσία ενός τρίτου χρωμοσώματος στο 21^ο ζεύγος (δηλαδή σύνδρομο Down) οδηγεί σε ένα σωματικό και βιολογικό φαινότυπο καθώς και σε ένα ιδιαίτερο

προφίλ γλωσσικών δεξιοτήτων, το οποίο όμως ως ένα βαθμό συνδέεται με τις γενικές χαμηλές γνωστικές δεξιότητες (Charman, 2006). Όμως πρέπει να τονιστεί, ότι σημειώνονται έντονες διατομικές διαφορές όσον αφορά στο ρυθμό της γλωσσικής ανάπτυξης καθώς και στο επίπεδο των γνωστικών δεξιοτήτων αυτών των παιδιών (Roizen, 2001). Γενικά, τείνει να δημιουργηθεί η υπόθεση ότι η γλωσσική όπως και η γνωστική ανάπτυξη στα παιδιά – άτομα με σύνδρομο Down κυμαίνεται σε μια κανονική κατανομή, ότι δηλαδή οι γνωστικές και γλωσσικές δεξιότητες αυτών των ατόμων έχουν μια συγκέντρωση στο μέσο τμήμα της κατανομής, αλλά υπάρχουν και άτομα που βρίσκονται στα άκρα της κατανομής, δηλαδή, με πολύ χαμηλές ή πολύ υψηλές ικανότητες. (Rondal, 1999).

Τα ερευνητικά δεδομένα για την γλωσσική ανάπτυξη στα παιδιά με σύνδρομο Down υποστηρίζουν την ύπαρξη ενός συγκεκριμένου μειονεκτήματος σε ότι αφορά την προφορική έκφραση του λόγου (Charman, 2006) σε σχέση με την κατανόηση και τις μη-γλωσσικές γνωστικές ικανότητες (Dykens, Hodapp, Evans, 1994). Το προφίλ των γλωσσικών δεξιοτήτων των παιδιών με σύνδρομο Down σε σχέση με άλλα γενετικά σύνδρομα (σύνδρομο Williams, σύνδρομο fragile-X) διαφοροποιείται όπως φαίνεται και στον παρακάτω πίνακα.

Προφίλ ομιλίας και λόγου σε τρία σύνδρομα που σχετίζονται με νοητική καθυστέρηση.

Τομέας γλωσσικής

Σύνδρομο εύθραστο

ανάπτυξης	Σύνδρομο Down	Σύνδρομο Williams	X (Fragile- X)
Φωνητική –			
Φωνολογική ανάπτυξη	- -	+	- -
Λεξιλογική ανάπτυξη	-	+	
Θεματική –			
σημασιολογική ανάπτυξη	+	+	?
Μορφολογική –			
συντακτική ανάπτυξη	- -	+	-
		(κατανόηση: ?)	
Πραγματολογική ανάπτυξη	+	- -	-
Ικανότητες διαλόγου	-	-	-

Επεξήγηση Πίνακα : + (+) : σχετική δυνατότητα, - (-) : σχετική αδυναμία, ? : μη επαρκή δεδομένα

(από Rondal, 1999).

Στο σύνδρομο Down οι τομείς του λόγου που εμφανίζουν ιδιαίτερα προβλήματα αφορούν την καταληπτικότητα του λόγου, την χρήση σύνθετων συντακτικών δομών, την χρήση γραμματικών – μορφολογικών κανόνων, που

συνήθως συνοδεύονται με προβλήματα στην φωνολογική εργαζόμενη μνήμη (phonological working memory) (Chapman, 2006).

Γενικά στα παιδιά – άτομα με σύνδρομο Down τα προβλήματα στην έκφραση είναι πιο έντονα από ότι τα όποια προβλήματα σε δεξιότητες κατανόησης, δεξιότητες επίλυσης οπτικών προβλημάτων (μη-λεκτικών), δεξιότητες διαβίωσης ή κοινωνικές δεξιότητες (Dykens, Hoddap, Evans, 1994).

Μια σχετικά πρόσφατη ερμηνευτική προσέγγιση της διαφοροποίησης του προφίλ των γλωσσικών δεξιοτήτων στα παιδιά – άτομα με σύνδρομο Down, καθώς και των παρατηρούμενων ενδο-ατομικών διαφορών, αφορά τις διαφοροποιημένες εγκεφαλικές δομές αυτών των παιδιών. Αυτές οι διαφορές πιθανώς σχετίζονται, αλλά και ουσιαστικά προκαλούνται, από τις διαφοροποιήσεις του συγκεκριμένου γονότυπου (τρισωμία 21) (Rondal, 1999). Τα αποτελέσματα από νευρο-παθολογικές μελέτες του εγκεφάλου παιδιών – ατόμων με σύνδρομο Down εμφανίζουν την ύπαρξη έντονων ανωμαλιών, όπως μη – ολοκληρωμένης ωρίμανσης των νευρώνων και συνάψεων περίπου στην γέννηση, μειωμένου εγκεφαλικού βάρους, μειωμένης πυκνότητας νευρώνων, μειωμένης πυκνότητας συνάψεων, υποπλασίας των μετωπιαίων λοβών, εμφάνισης στενότερης άνω μετωπιαίας έλικας, καθυστέρηση στη μυελίνωση των νευρολογικών ιστών επηρεάζοντας έτσι την αλληλεπίδραση μεταξύ των μετωπιαίων και κροταφικών λοβών. Επίσης, παρατηρούνται ανωμαλίες στον σχηματισμό του υποθάλαμου και του ιππόκαμπου, καθώς και μειωμένο μέγεθος μέσου εγκεφάλου (brain stem) και παρεγκεφαλίδας (Nadel, 1996, Wisnieswky et al., 1996).

Είναι λογικό να υποθέσουμε ότι η ύπαρξη όλων αυτών των προβλημάτων που προαναφέρθηκαν «υπονομεύει» την ανάπτυξη, αλλά και την αποτελεσματική λειτουργία των γλωσσικών δομών των παιδιών με σύνδρομο Down. Η συνέπεια αυτών των διαπιστώσεων είναι η δημιουργία μιας κοινά αποδεκτής πραγματικότητας : ότι τα παιδιά – άτομα με σύνδρομο Down δεν έχουν την αναγκαία «εγκεφαλική αρχιτεκτονική» για να χειριστούν τα γλωσσικά ερεθίσματα κατά ένα τέτοιο τρόπο ώστε «αυθόρμητα» να μπορέσουν να δομήσουν γραμματικές γνώσεις. Τα άτομα – παιδιά με σύνδρομο Down που δεν εμφανίζουν το συγκεκριμένο προφίλ και η γλωσσική τους ανάπτυξη παρουσιάζεται ως πολύ καλή, ίσως έχουν διαφύγει από τις

συνέπειες της επιβάρυνσης στην γλωσσική ανάπτυξη για λόγους που σχετίζονται με τις φαινοτυπικές επιδράσεις του γονότυπου (Rondal, 1999).

Οι προ-αναφερόμενες διαφοροποιήσεις στην δομή του εγκεφάλου των παιδιών με σύνδρομο Down σαφώς επηρεάζουν τόσο τις γλωσσικές όσο και τις γνωστικές λειτουργίες τους. Επίσης, η ύπαρξη προβλημάτων στις αισθητηριακές οδούς (όραση, ακοή) επηρεάζει την διαφοροποίηση των γνωστικών και γλωσσικών δεξιοτήτων (Buckley et al., 1993).

4.6. Βάβισμα και λεκτική αντίληψη στα νήπια με σύνδρομο Down

Οι Dadd, Smith και Oller έχουν προτείνει ότι οι ήχοι του βαβίσματος των νηπίων στο σύνδρομο Down μοιάζουν με εκείνους των φυσιολογικών παιδιών. Παράμετροι όπως ο αριθμός παραγωγών φωνηέντων και συμφώνων, ο αριθμός μη – λεκτικών θορύβων, η ποικιλία των παραχθέντων συμφώνων και των φωνηέντων, το μήκος των φωνηεντικών και συμφωνικών εκφράσεων και οι γενικές τάσεις σχετικά με την ανάπτυξη των μεμονωμένων συμφώνων και των φωνηέντων, δεν διαφοροποιούνται μεταξύ των δυο ομάδων νηπίων.

Εντούτοις, η συλλαβική διαμόρφωση μπορεί να είναι πιο προβληματική στα νήπια με το σύνδρομο Down. Σε αντίθεση με προηγούμενη ένδειξη Smith – Oller, or Lynch, Oller, Steffens – Buder ανέφεραν ότι το βάβισμα είναι καθυστερημένο και λιγότερο σταθερό στα νήπια με σύνδρομο Down. Οι τελευταίοι παρατήρησαν ότι η αρχή του βαβίσματος ήταν περίπου στους 6 μήνες στα φυσιολογικά παιδιά έναντι 8 μηνών στα νήπια με σύνδρομο Down.

Ο διπλασιασμός στο βάβισμα μπορεί να είναι ένας ευδιάκριτος πρόδρομος στην ομιλία με νόημα. Επίσης, φαίνεται να ισχύει το γεγονός ότι το σύνδρομο Down επηρεάζει αρνητικά την εκφραστική φωνητική ανάπτυξη από το πρώτο έτος ζωής. Πιθανή εξήγηση για τις καθυστερήσεις των νηπίων με το σύνδρομο Down στην ανάπτυξη κανονικών συλλαβών και βαβίσματος είναι η καθυστέρηση της ωρίμανσης, η γενικευμένη υποτονία στη γέννηση, στους επόμενους μήνες και η παρατηρούμενη απώλεια ακοής σε πολλά από τα μωρά. Κατά τη διάρκεια του χρόνου, εντούτοις (ιδιαίτερα το 1^ο εξάμηνο του 2^{ου} έτους ζωής), και παρά τις χαρακτηριστικές ατομικές διαφορές, τα νήπια με σύνδρομο Down αυξάνουν την παραγωγή ολόκληρων

φωνηέντων και κανονικών συλλαβών σύμφωνο-φωνήεν, κάτι που σημαίνει καλύτερες και πιο συντονισμένες οι αρθρωτικές κινήσεις. Πολύ λίγα συστηματικά στοιχεία αναφέρονται στην αντίληψη της ομιλίας σε μωρά με σύνδρομο Down και στην εξέλιξη τους έναντι των φυσιολογικά αναπτυσσόμενων μωρών. Οι Eilers, Bull, Oller – Lewis έχουν προτείνει ότι τα νήπια με σύνδρομο Down μπορούν να περιορίζονται στην αντίληψη της θέσης των αρθρωτικών κινήσεων ώστε να παράγονται καλοσηματισμένες συλλαβές. Το πρόβλημα της ταχύτητας της ακουστικής επεξεργασίας μπορεί να συνυπολογιστεί. Πράγματι όταν συλλαβές επιβραδύνθηκαν μέσω της σύνθεσης των ακουστικών ερεθισμάτων στην έρευνα των Eilers et al, τα νήπια με σύνδρομο Down παρουσίασαν βελτιωμένη απόδοση. Περισσότερη έρευνα σε αυτές τις πτυχές της προγλωσσικής ανάπτυξης νηπίων με σύνδρομο Down είναι απαραίτητη. Κάποιος πρέπει να ξέρει τις ακριβείς ικανότητες αυτών των μωρών σχετικά με την πρόωρη αναγνώριση της φωνής της μητέρας και της μητρικής γλώσσας, την ευαισθησία σε προσωδικές και ρυθμικές πτυχές της γλώσσας του ενηλίκου, τις προκανονικές και κανονικές συλλαβές και τις σχετικές λεκτικές δομές, την πρόωμη διάκριση των ελαχίστων ήχων κ.α. (Rondal – Buckley, 2003).

4.7. Μαθησιακές Ιδιαιτερότητες των παιδιών με σύνδρομο Down

Το σύνδρομο Down είναι μια γενετική διαταραχή, η οποία χαρακτηρίζεται από μια ποικιλία σωματικών και νοητικών προβλημάτων, τα οποία επιβραδύνουν τα στάδια σε όλους τους τομείς της ανάπτυξης. Τα προβλήματα αυτά δυσχεράνουν την μαθησιακή πρόοδο των παιδιών, συνεπώς πρέπει να λαμβάνονται υπόψη από τους δασκάλους και γενικότερα από τους εκπαιδευτές των συγκεκριμένων μαθητών, για να μπορούν να έχουν την κατάλληλη εκπαίδευση.

Για τις μαθησιακές ιδιαιτερότητες των παιδιών αυτών, έχουν γίνει πολλές έρευνες, με τις οποίες αποδείχθηκαν τα μαθησιακά προβλήματα που παρουσιάζουν τα παιδιά αυτά, κατά την σχολική τους ηλικία. Αρχικά θα αναφερθούμε στο φαινόμενο της αγκύλωσης ή στασιμότητας της προόδου τους (plateau). «Μια σειρά μελετών έδειξε ότι αρκετοί μαθητές σταματούν να βελτιώνονται κατά την ηλικιακή περίοδο μεταξύ 8 έως 11 ετών. Παρατηρήθηκε κάποια ανομοιομορφία στο ρυθμό μαθησιακής

τους προόδου, με βελτιώσεις και παλινδρομήσεις. Καταγράφηκε ότι σε ορισμένα παιδιά η γραμματική τους πρόοδος σταματάει μεταξύ του όγδοου και ενδέκατου έτους της ηλικίας τους». (Δαραής, 2002). Θα πρέπει να σημειωθεί ότι ορισμένοι ερευνητές αναφέρθηκαν σε περιπτώσεις μαθητών οι οποίοι είχαν μια ομοιόμορφη μαθησιακή πρόοδο, έτσι απέδωσαν το φαινόμενο της στασιμότητας στα ακατάλληλα εκπαιδευτικά προγράμματα. Οι ερευνητές επεσήμαιναν την ανάγκη να γίνονται οι κατάλληλες διδακτικές προσαρμογές, που θα διασφαλίσουν την ομαλή μαθησιακή πρόοδο του μαθητή και θα πετύχουν το κατάλληλο για αυτόν πρόγραμμα εξατομικευμένης εκπαίδευσης.

Μια άλλη μαθησιακή ιδιαιτερότητα που παρουσιάζουν οι μαθητές με σύνδρομο Down, είναι αυτή της επιπόνησης συμπεριφοράς. «Οι συμπεριφορές αυτές ονομάζονται "Στρατηγικές Αποφυγής" και αποσκοπούν κυρίως στην αποφυγή της ενασχόλησής του με το αντικείμενο διδασκαλίας.» (Βότση, Στυλιανίδου, 2004). Το παιδί επιδιώκει να αποφύγει τον κόπο που προϋποθέτει η μάθηση με πονηρές, συχνά παραπλανητικές κινήσεις ή ακόμη και αρνητική συμπεριφορά. Προσπαθεί να αποπροσανατολίσει τον δάσκαλο δείχνοντας άλλα πράγματα, προσποιούμενος σοβαρό ενδιαφέρον για αυτά. Υιοθέτει καλές ή κακές, μόνο και μόνο για να μην ασχοληθεί με το θέμα της διδασκαλίας. Αυτές οι στάσεις των παιδιών παρεμβαίνουν ανασταλτικά στην μαθησιακή τους πρόοδο και δυσχεράνουν πολύ την προσπάθεια να εκτιμηθεί η πραγματική μαθησιακή ικανότητα του μαθητή. Τρόποι αντιμετώπισης, των συμπεριφορών αυτών, είναι ο εκπαιδευτικός να αντιμετωπίζει το παιδί με σύνδρομο Down με τον ίδιο τρόπο που αντιμετωπίζει και τους υπόλοιπους μαθητές, να απαιτεί πειθαρχία από αυτό και να μην είναι ελαστικός μαζί του στο θέμα αυτό. Επίσης, ο εκπαιδευτικός μπορεί να διακρίνει την αλλαγή στη συμπεριφορά του παιδιού και αυτό να τον οδηγήσει στον λόγο που το παιδί δεν πειθαρχεί. Να αγνοείται η κακή συμπεριφορά του παιδιού, που μόνο στόχο έχει να προσελκύσει την προσοχή του εκπαιδευτικού και των υπόλοιπων μαθητών. (Lorenz, 2006).

Μελέτη η οποία πραγματοποιήθηκε στο Εδιμβούργο από την Jennifer Wishart (1989), και έχει ως θέμα τον τρόπο μάθησης μικρών παιδιών με σύνδρομο Down και την συμπεριφορά τους στα ερεθίσματα, σε σύγκριση με συνομήλικους χωρίς νοητική υστέρηση, έδειξε ότι «τα παιδιά με σύνδρομο Down, αν και ανέπτυσαν ικανοποιητική αντανακλαστική συμπεριφορά στα διάφορα ερεθίσματα, φάνηκαν να

στερούνται αυτενέργειες. Δεν έπαιρναν πρωτοβουλία για να διερευνήσουν το ερέθισμα, ακόμα και για ενέργειες που απαιτούσαν μικρή προσπάθεια.» (Δαραής, 2002). Η ίδια, παρατήρησε ότι τα παιδιά με σύνδρομο Down αποφεύγουν να ασχοληθούν με δύσκολα μαθησιακού χαρακτήρα ζητήματα, επειδή από την νηπιακή τους ηλικία, αναπτύσσουν την πεποίθηση ότι κάνουν συνεχώς λάθη και δεν μπορούν να ανταποκριθούν στις διδακτικές εργασίες.

Μια άλλη ιδιαιτερότητα που επηρεάζει την μαθησιακή πρόοδο των ατόμων με σύνδρομο Down είναι η ακουστική τους μνήμη. «Πρόκειται για την ικανότητα να μπορεί κάποιος να ακούει, να επεξεργάζεται και να καταλαβαίνει τους ήχους και κατά συνέπεια να διακρίνει τα ερεθίσματα.» (Δαραής, 2002). Η ικανότητα αυτή δεν είναι επαρκώς αναπτυγμένη στα παιδιά με σύνδρομο Down. Συχνά έχουν καλύτερη οπτική μνήμη παρά ακουστική. Οι δυνατότητες της ακουστικής τους μνήμης είναι περιορισμένες σε σχέση με αυτές των παιδιών χωρίς σύνδρομο Down. Αυτό πρέπει να λαμβάνεται υπόψη και κατά την εκμάθηση της γλώσσας, αλλά και γενικότερα στις οδηγίες που δίδονται προς το παιδί με σύνδρομο Down. Η χρήση εικόνων και/ή οδηγιών σε οπτική μορφή θα βοηθήσει πολύ το παιδί στο να κατανοήσει ακριβώς τι απαιτείται από αυτό. (Βότση, Στυλιανίδου, 2004).

Ως συνέχεια της πιο πάνω ιδιαιτερότητας, μια άλλη έρευνα από τους Sue Buckley και Gillian Bird (1993), έδειξε ότι λόγω της "φτωχής" ακουστικής τους μνήμης, δυσχεραίνονται κατά πολύ να επεξεργαστούν τις προτάσεις τις οποίες ακούν, με αποτέλεσμα να είναι δύσκολο να αποκτήσουν την αναγκαία γνώση της γραμματικής και του συντακτικού της γλώσσας. (Δαραής, 2002). «Στις γλωσσικές δυσκολίες των παιδιών με σύνδρομο Down περιλαμβάνονται το φτωχό λεξιλόγιο και η δυσκολία εκμάθησης γραμματικών κανόνων η οποία συχνά οδηγεί σε χρήση "τηλεγραφικής ομιλίας".» (Βότση, Στυλιανίδου, 2004).

Τέλος, θα πρέπει να αναφερθεί ο σχολιασμός του Engelman (1997), ότι «οι μαθησιακές αδυναμίες δεν είναι εγγενής αλλά προκαλούνται. Το 90% των παιδιών με την ετικέτα του ανεπίτευκτου μάθησης δεν μαθαίνει, όχι επειδή δεν μπορεί, αλλά επειδή δεν έχει διδαχτεί κατάλληλα, με την απαιτούμενη κατά περίπτωση μεθοδολογία.» (Δαραής, 2002).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5^Ο

5.1. Προγεννητικός έλεγχος

Μέχρι χθες ο κόσμος του εμβρύου ήταν ένας κόσμος άγνωστος και ανεξιχνίαστος. Μια από τις μεγαλύτερες εκπλήξεις της ζωής, ήταν την στιγμή που γεννιόταν ένα μωρό και οι γονείς του, ανακάλυπταν το φύλο και την κατάσταση της υγείας του. Σήμερα όμως, η ανακάλυψη και η εξέλιξη των υπερήχων άνοιξε νέους δρόμους στην προσπάθειά να φωτίσουμε να μυστικά του κόσμου του εμβρύου. Έτσι γεννήθηκε ένας νέος κλάδος της Μαιευτικής, η Εμβρυομητρική Ιατρική, που ασχολείται με τον Προγεννητικό έλεγχο. Χάριν στον προγεννητικό έλεγχο οι εξετάσεις που γίνονται στην διάρκεια της κύησης επιτρέπουν στους γονείς, να μάθουν εκ των προτέρων αν το μωρό τους πάσχει από γενετικά προβλήματα.

Η Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής σημειώνει ότι, στη χώρα μας η προγεννητική διάγνωση διενεργείται ήδη από την δεκαετία του 1970 και ενδιαφέρει έναν μεγάλο αριθμό υποψηφίων γονέων.

Ο προγεννητικός έλεγχος που παρέχεται σήμερα στα ζευγάρια έχει την δυνατότητα να αναγνωρίσει ένα σημαντικό ποσοστό νοσημάτων και ιδιαίτερα αυτών που εμφανίζουν ανατομικές ανωμαλίες και συνεπώς μπορούν να διαγνωσθούν με στην χρήση της υπερηχογραφίας, καθώς και εκείνων με γνωστή γενετική βάση όπου μπορούν να αναγνωρισθούν με την εφαρμογή τεχνικών κυταρογενετικής ή Μοριακής Βιολογίας. Αναμφισβήτητα η πρόοδος τα τελευταία χρόνια στην ποιότητα και επάρκεια του παρεχόμενου προγεννητικού ελέγχου είναι εντυπωσιακή, και οφείλεται σε μια σειρά από παράγοντες όπως : α) η τεράστια συμβολή της υπερηχογραφίας και η διαρκής βελτίωση της που οφείλεται στην ολοένα καλύτερη απεικόνιση και ευκρίνεια, στην μεγάλη εμπειρία που έχει αποκτηθεί, στην εξειδίκευση του προσωπικού, και στην εισαγωγή νέων δυνατοτήτων, β) η πρόοδος της κυταρογενετικής αλλά κυρίως η εισαγωγή νεότερων μεθόδων της Μοριακής Βιολογίας, γ) οι νέες δυνατότητες που προσφέρει σήμερα η χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος και η αναγνώριση της γενετικής βάσης ολοένα και μεγαλύτερου αριθμού νοσημάτων και συνδρόμων, δ) η εισαγωγή νέων μεθόδων προγεννητικού ελέγχου χάρη στην πρόοδο της Βιοτεχνολογίας, άλλων που έχουν ήδη καθιερωθεί στην κλινική πράξη (προεμφυτευτική γενετική διάγνωση) και άλλων που ευρίσκονται ακόμη σε ερευνητικό στάδιο (εμβρυικά κύτταρα και ελεύθερο εμβρυικό DNA στη μητρική κυκλοφορία). (Stopard, 2000).

5.2. Ενδείξεις για προγεννητικό έλεγχο.

Η προγεννητική διάγνωση ξεκίνησε το 1966, όταν οι Steele και Berg απέδειξαν ότι η χρωμοσωματική σύσταση ενός εμβρύου είναι δυνατό να προσδιορισθεί, από την ανάλυση καλλιεργούμενων κυττάρων αμνιακού υγρού.

Οι ευρύτερα αποδεκτές κατευθυντήριες γραμμές, για το κατά πόσο είναι βάσιμο μια έγκυος να υποβληθεί σε προγεννητική διάγνωση με μια επεμβατική μέθοδο, βασίζονται σε στοιχεία που υποδεικνύουν ότι ο κίνδυνος ανωμαλίας στο έμβρυο είναι τουλάχιστον εξίσου μεγάλος με τον κίνδυνο αποβολής, που συνιστά η ίδια μέθοδος προγεννητικής διάγνωσης. Τα σημαντικότερα κριτήρια για προγεννητική διάγνωση είναι τα εξής :

- 1. Προχωρημένη ηλικία της μητέρας:** Στην περίπτωση που δεν υπάρχει προηγούμενο ιστορικό χρωμοσωματικής ανωμαλίας, τότε μόνο στις προχωρημένες ηλικίες ο κίνδυνος απόκτησης εμβρύου με χρωμοσωματική ανωμαλία, υπερβαίνει τον κίνδυνο αποβολής εξαιτίας της εξέτασης. Το κατώτερο όριο ηλικίας ποικίλει μεταξύ των διαφόρων κέντρων γενετικής, αλλά συνήθως είναι μεγαλύτερο από τα 33 χρόνια.
- 2. Προηγούμενο παιδί με χρωμοσωματική ανωμαλία:** Οι γονείς ενός παιδιού με χρωμοσωματική ανωμαλία, ακόμα και αν έχουν φυσιολογικό καρυότυπο, έχουν μεγάλη πιθανότητα να αποκτήσουν παιδί με την ίδια χρωμοσωματική ανωμαλία. Ο μωσαϊκισμός των γονέων είναι μια πιθανή εξήγηση για τον αυξημένο κίνδυνο.
- 3. Ύπαρξη δομικής χρωμοσωματικής ανωμαλίας σε έναν από τους δύο γονείς:** Στην περίπτωση αυτή, ο κίνδυνος απόκτησης παιδιού με χρωμοσωματική ανωμαλία είναι περίπου 20%.
- 4. Οικογενειακό ιστορικό γενετικής ανωμαλίας, η οποία μπορεί να διαγνωσθεί ή να αποκλεισθεί με βιοχημική ανάλυση ή ανάλυση του DNA:** Οι περισσότερες από αυτές τις διαταραχές προκαλούνται από μονογονιδιακές βλάβες και έχουν κίνδυνο επανεμφάνισης 25-50%, στα αδέρφια των προσβεβλημένων παιδιών. Στην ίδια κατηγορία ανήκουν οι

περιπτώσεις στις οποίες οι γονείς έχουν διαγνωστεί ως φορείς, από έλεγχο διαλογής του πληθυσμού.

5. Οικογενειακό ιστορικό συνδεδεμένης με το X διαταραχής, για την οποία δεν υπάρχει ειδικός διαγνωστικός έλεγχος: Όταν δεν υπάρχει εναλλακτική μέθοδος, οι γονείς μπορούν να χρησιμοποιήσουν τον καθορισμό του φύλλου του εμβρύου για να πάρουν την απόφαση να συνεχίσουν ή να τερματίσουν την εγκυμοσύνη.

6. Κίνδυνος για την ύπαρξη ατέλειας του νευρικού σωλήνα: Οι συγγενείς πρώτου και δευτέρου βαθμού πασχόντων από ατέλειες του νευρικού σωλήνα, πρέπει να κάνουν προγεννητικό έλεγχο επειδή διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο να αποκτήσουν παιδί με τέτοιου είδους ατέλεια.

Επίσης, προγεννητική διάγνωση μπορεί να γίνει όταν υπάρχει ιστορικό αποβολών ή υπογονιμότητας, αυξημένος κίνδυνος στο βιοχημικό έλεγχο πρώτου και δευτέρου τριμήνου (Papp-A, τριπλό τεστ), ή όταν υπάρχει κάποιο υπερηχογραφικό εύρημα, που υποδεικνύει ότι υπάρχει κάποια χρωμοσωματική ανωμαλία. Τέλος, μπορεί να γίνει προγεννητική διάγνωση, ύστερα από επιθυμία των γονέων, λόγω άγχους. (Thomson-McInnes-Willard, 2001).

5.3. Γενετική συμβουλευτική.

Η γενετική συμβουλευτική (γενετική καθοδήγηση) είναι μια διαδικασία κατά την οποία ειδικοί επιστήμονες, δίνουν πληροφορίες σε μεμονωμένα άτομα, ζευγάρια ή οικογένειες που πάσχουν από κάποια γενετική ασθένεια, ή έχουν αυξημένες πιθανότητες να την εμφανίσουν.

Ένας καλός γενετικός σύμβουλος πρέπει να έχει κατανοήσει τέλεια τις αρχές της γενετικής, να έχει καλή γνώση της σχετικής επιστημονικής βιβλιογραφίας και να διαθέτει μεγάλη λεπτότητα, συμπάθεια, υπομονή και ικανότητα να ακούει τους ασθενείς. Ευθύνη του γενετικού συμβούλου είναι να διασφαλίσει ότι η γενετική

καθοδήγηση παρέχεται στις κατάλληλες περιπτώσεις και ότι είναι ορθή, μέσα στα τρέχοντα αποδεκτά πλαίσια.

Γενετική καθοδήγηση μπορεί να ζητήσει κάθε άνθρωπος που έχει ερωτήματα ή γενετικά προβλήματα. Υπάρχουν, όμως, ομάδες ατόμων, οι οποίες είναι απαραίτητο να απευθυνθούν σε ειδικούς πριν προχωρήσουν στην απόκτηση απογόνων. Σε αυτές περιλαμβάνονται : 1) άτομα φορείς γενετικών ασθενειών, 2) άτομα με οικογενειακό ιστορικό γενετικών ασθενειών, 3) ζευγάρια με πολλαπλές αποβολές, 4) γυναίκες που σχεδιάζουν εγκυμοσύνη στην ηλικία των 35 ετών και άνω, 5) ζευγάρια που έχουν ένα προηγούμενο παιδί με διανοητική καθυστέρηση, κάποια συγγενή ανωμαλία ή κάποια κληρονομική ασθένεια, 6) ζευγάρια που είναι συγγενείς εξ' αίματος, 7) άτομα που έχουν εκτεθεί σε τερατογόνα, 8) ζευγάρια με προηγούμενο ιστορικό αποβολών. (Thomson & Thomson, 2001, Turnpenny & Ellard, 2005)

5.4. Μέθοδοι προγεννητικού ελέγχου.

Υπάρχουν δύο βασικά είδη εξετάσεων για το σύνδρομο Down:

- **Διαγνωστικές**
- **Screening (ανιχνευτικές)**

Οι διαγνωστικές εξετάσεις μπορούν να διευκρινίσουν εάν ένα αγέννητο μωρό έχει σύνδρομο DOWN.

Οι ανιχνευτικές εξετάσεις (screening), δίνουν απλώς τις πιθανότητες να έχει το μωρό σύνδρομο Down και δεν είναι αρκετές για να δώσουν μια σαφή και οριστική διάγνωση.

Ο προγεννητικός έλεγχος διακρίνεται στον :

- Άμεσο δηλαδή ΕΠΕΜΒΑΤΙΚΟ, όπου εφαρμόζεται στο έμβρυο
- Έμμεσο δηλαδή ΜΗ ΕΠΕΜΒΑΤΙΚΟ, όπου εφαρμόζεται στην μητέρα οπότε εμμέσως εξάγονται συμπεράσματα για την κατάσταση υγείας του εμβρύου.

Οι βασικές άμεσε μέθοδοι είναι : η αμνιοπαρακέντηση και η λήψη χορειακής λάχνης.

Οι βασικές έμμεσε μέθοδοι είναι : υπέρηχοι, Α-εμβρυική πρωτεΐνη, εμβρυικά κύτταρα και η λήψη μητρικού αίματος.

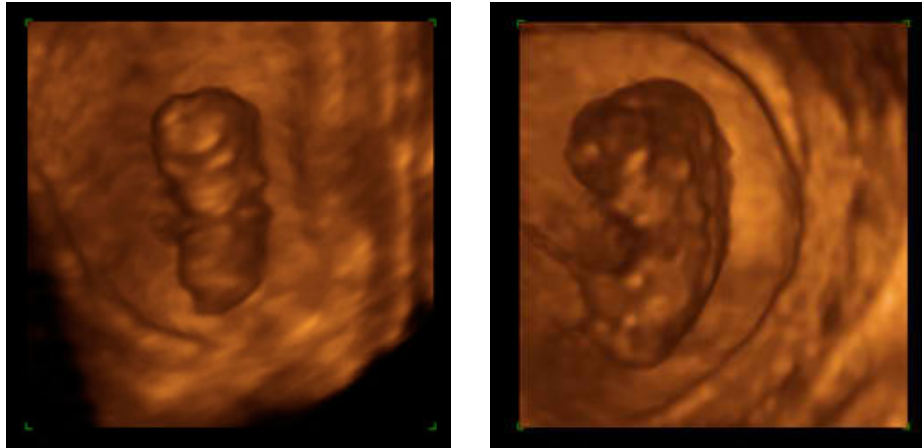
5.5. Υπερηχογραφία

Η πιο σημαντική μη επεμβατική τεχνική προγεννητικής διάγνωσης, είναι η οπτική παρατήρηση του εμβρύου με το υπερηχογράφημα. Η απεικόνιση του εμβρύου με υπερήχους, πέραν της δυνατότητας καθορισμού του φύλου στις πρώτες εβδομάδες της κύησης (υπέρηχος α΄ τριμήνου), αποτελεί ένα επαναστατικό εργαλείο στα χέρια των ειδικών ιατρών. Επιτρέπει την ανίχνευση ανατομικών βλαβών, όπως ο ανοιχτός νευρικός σωλήνας, ανωμαλιών του σκελετού και των άκρων, του θώρακα και του πρόσθιου κοιλιακού τοιχώματος, της καρδιάς, του προσώπου, του ουρογεννητικού και γαστρεντερικού συστήματος, καθώς και πιθανή ενδομήτρια καθυστέρηση της ανάπτυξης.

Πολλές υπερηχογραφικές ενδείξεις έχουν συσχετιστεί με σύνδρομα και άλλες χρωμοσωματικές ανωμαλίες. Για παράδειγμα, αυξημένη αυχενική διαφάνεια (μεγαλύτερη από 2mm σε πάχος) είναι ενδεικτική τρισωμίας 21. Επίσης, το κυστικό ύγρωμα έχει συσχετισθεί με το σύνδρομο Turner, αλλά και πολλές τρισωμίες. Η δυνατότητα ανίχνευσης συγγενών ανωμαλιών, ανέρχεται στο 40% περίπου, και εξαρτάται από την ποιότητα του μηχανήματος και την εμπειρία του ιατρού. (Stopard, 2000).

Υπερηχογραφικές εξετάσεις :

5.5.1. Υπερηχογράφημα 1^{ου} τριμήνου (6^η – 14^η εβδομάδα).



Ελέγχουμε την ύπαρξη και την θέση του εμβρύου (ενδομήτρια – εξωμήτρια), τον αριθμό των εμβρύων, την ομαλή εξέλιξη της κύησης ιδιαίτερα σε περιπτώσεις αιμορραγίας και έντονου κοιλιακού άλγους, την ύπαρξη καρδιακών παλμών του εμβρύου καθώς και πιθανές σοβαρές ανωμαλίες διάπλασης του, ώστε να υπάρχει η δυνατότητα έγκαιρης αντιμετώπισης.

Μεταξύ της 11^{ης} – 14^{ης} εβδομάδας της κύησης γίνεται ο έλεγχος της **αυχενικής διαφάνειας**¹ (nuchal translucency, NT) του εμβρύου, η μέτρηση δηλαδή του πάχους, του γεμάτου υγρού χώρου που βρίσκεται στο πίσω μέρος του λαιμού των εμβρύων, μεταξύ της σπονδυλικής στήλης και του δέρματος. Ο έλεγχος της αυχενικής διαφάνειας είναι μια εξέταση με μεγάλη διαγνωστική ικανότητα (περίπου 80%), η οποία γίνεται για την διάγνωση των χρωμοσωμικών ανωμαλιών του εμβρύου. Η διαγνωστική ικανότητα της εξέτασης αυξάνεται ακόμα περισσότερο με την ταυτόχρονη μέτρηση στο ορρό του αίματος, των επιπέδων της ελεύθερης β-χοριακής γοναδοτροπίνης (free β-hCG) και της πλασματοπρωτεΐνης A (Pregnancy Associated Plasmatoprotein A, PAPP-A²) και προσεγγίζει το 90% σε ότι αφορά την τρισωμία 21 (Σύνδρομο Down).

Με την αυχενική διαφάνεια δίνεται επιπλέον η δυνατότητα της έγκαιρης διάγνωσης συγγενών ανωμαλιών καθώς και του ακριβούς υπολογισμού της ηλικίας του εμβρύου. Η μέτρηση επίσης της αυχενικής διαφάνειας μπορεί επίσης να θεωρηθεί προγνωστικός δείκτης για διάφορες καρδιοπάθειες.

Όσον αφορά στις τιμές των βιοχημικών παραμέτρων έχει βρεθεί ότι στις κύησεις με σύνδρομο Down, η τιμή της PAPP-A είναι σχεδόν 60% μικρότερη της φυσιολογικής, ενώ η τιμή της free β -hCG είναι περίπου διπλάσια. Μειωμένες τιμές της PAPP-A βρίσκονται επίσης στις τρισωμίες 13 και 18 καθώς επίσης σε ορισμένες τριπλοϊδίες και στο σύνδρομο Turner. Φυσιολογικά το μέγεθος της αυχενικής διαφάνειας δεν ξεπερνά τα 1-2mm, ενώ σε έμβρυα με σύνδρομο Down είναι μεγαλύτερη από 3,5mm.

5.5.2. Τεστ ρινικού οστού για την διάγνωση του συνδρόμου Down.

Πρόσφατα άρχισε να αποκτά ενδιαφέρον για την διάγνωση του συνδρόμου Down στο 1^ο τρίμηνο της κύησης, η αξιολόγηση εκτός από το πάχος της αυχενικής διαφάνειας και η παρουσία του ρινικού οστού³ στον υπερηχογραφικό έλεγχο.

Η έρευνα διενεργήθηκε από τον καθηγητή Κύπρο Νικολαΐδη και τους συνεργάτες του στο King's College Hospital Medical School του Λονδίνου και περιέλαβε 701 έμβρυα. Τα 701 έμβρυα βρισκόταν στην 11-14^η εβδομάδα ζωής, είχαν ήδη ελεγχθεί για χρωμοσωμικές ανωμαλίες με συνδυασμό της μητρικής ηλικίας και του πάχους της αυχενικής διαφάνειας. Όλα υποβλήθηκαν σε έλεγχο ρινικού οστού με υπέρηχο ρουτίνας και ακολούθησε λήψη χοριακής λάχνης.

Βρέθηκε πως το ρινικό οστό απουσίαζε στο 73% των εμβρύων με σύνδρομο Down και στο 0,5% των χρωμοσωμικά φυσιολογικών εμβρύων. Στο συνολικό έλεγχο για σύνδρομο Down, με την μητρική ηλικία και την αυχενική διαφάνεια, η προσθήκη της αξιολόγησης του ρινικού οστού φαίνεται πως αυξάνει την ευαισθησία στο 85% και μειώνει τα ψευδώς θετικά αποτελέσματα στο 1%. Αυτό οδήγησε τους ερευνητές να πιστεύουν πως η χρήση του ρινικού οστού μπορεί να οδηγήσει στην μείωση της ανάγκης για αιματηρά τεστ και παράλληλα στην αύξηση της ευαισθησίας.



Εικόνα 11: Απουσία ρινικού οστού σε έμβρυο 13 εβδομάδων.

-
1. Είναι υποχογενής περιοχή πίσω από τον αυχένα του εμβρύου και παριστά συλλογή υγρού και ανάλογα από την μέτρηση της, αν είναι αυξημένη ή όχι, σχετίζεται με χρωμοσωματικές ανωμαλίες του εμβρύου (όπως σύνδρομο Down).
 2. Είναι ορμόνες που μετρώνται στο αίμα της εγκύου στο Α' τρίμηνο και αναλόγως των τιμών σχετίζονται με αυξημένο ή μη κίνδυνο για σύνδρομο Down.
 3. Είναι η ύπαρξη ή υποπλασία του ρινικού οστού του εμβρύου που αναγνωρίζεται από το υπερηχογράφημα και η απουσία του σχετίζεται σε μεγάλο βαθμό επίσης με το σύνδρομο Down.

5.5.3.Υπερηχογράφημα 2^{ου} τριμήνου (15^{ης} – 19^{ης} εβδομάδας).



Γίνεται λίγο αργότερα από το πρώτο. Την 16^η – 20^η εβδομάδα γίνεται το λεγόμενο **ΑΛΦΑ ΤΕΣΤ (Α-TEST) ή ΤΡΙΠΛΟ ΤΕΣΤ**. Περιλαμβάνει τον βιοχημικό έλεγχο της hCG, της α-εμβρυικής σφαιρίνης (AFP) και της ασύζευκτης οιστριόλης (uE3). Ο έλεγχος αυτός σε συνδυασμό με την ηλικία της μητέρας, αποτελεί ένα χρήσιμο εργαλείο για τον έλεγχο του συνδρόμου Down

αλλά και για τον έλεγχο των βλαβών του νωτιαίου σωλήνα, όπως είναι δισχιδής ράχη και η ανεγκεφαλία, αν και ο έλεγχος των βλαβών αυτών γίνεται πλέον υπερηχογραφικά. Αν ο ανωτέρω βιοχημικός έλεγχος περιλαμβάνει και τον προσδιορισμό της ινχμπίνης-A, μιας διμερούς γλυκοπρωτεΐνης που συντίθεται στις γονάδες και στον πλακούντα, τότε προκύπτει το **ΤΕΤΡΑΠΛΟ ΤΕΣΤ**.

Τα επίπεδα της AFP στο δεύτερο τρίμηνο της κύησης είναι κατά μέσο όρο 25% χαμηλότερα σε εγκυμοσύνες με σύνδρομο Down απ' ό τι σε φυσιολογικές κυήσεις. Ο έλεγχος της ολικής hCG και της β υπομονάδας της βοηθά στον έλεγχο των κυήσεων με σύνδρομο Down, αφού στην παθολογική αυτή κατάσταση οι τιμές αυτές αυξάνονται πάνω από το διπλάσιο των φυσιολογικών για την ηλικία της κύησης. Τέλος τα επίπεδα της uE3 είναι μειωμένα κατά 25% τους φυσιολογικού στο δεύτερο τρίμηνο της κύησης σε σύνδρομο Down. (Benn, 2002).

Θα πρέπει να επισημάνουμε ότι η εξέταση της αυχενικής διαφάνειας και η εξέταση ΑΛΦΑ ΤΕΣΤ δεν είναι διαγνωστικές εξετάσεις, δηλαδή το θετικό αποτέλεσμα δεν σημαίνει οπωσδήποτε ανωμαλία του εμβρύου, αλλά δείχνει απλώς αυξημένο κίνδυνο και αναγκαιότητα για περαιτέρω έλεγχο του καρυότυπου, είτε με λήψη τροφοβλάστης, είτε με αμνιοπαρακέντηση.

5.5.4.Υπερηχογράφημα Β΄ επιπέδου (20^η – 24^η εβδομάδα).

Μεταξύ της 20^{ης} και 24^{ης} εβδομάδας κύησης εκτελείται το αναλυτικό γενετικό υπερηχογράφημα, γνωστό και ως **υπερηχογράφημα β΄ επιπέδου**. Σε αυτή την ηλικία της εγκυμοσύνης είναι δυνατή η λεπτομερής μελέτη της ανατομίας του εμβρύου, η οποία δεν ήταν πλήρως δυνατή στο υπερηχογράφημα Α΄ τριμήνου (αυχενική διαφάνεια), λόγω του ότι το έμβρυο ήταν μικρότερο σε μέγεθος. Συγκεκριμένα, εξετάζονται :

- α) κρανίο, εγκέφαλος (κοιλίες εγκεφάλου, πρόσθιος και οπίσθιος βόθρος, χοριοειδή πλέγματα, παρεγκεφαλίδα).
- β) πρόσωπο, υπερώα, μύτη, χείλη, προφίλ.
- γ) σπονδυλική στήλη.
- δ) θώρακας, πνεύμονες, διάφραγμα.
- ε) καρδιά, εκφύσεις μεγάλων αγγείων.
- στ) κοιλιακά τοιχώματα.
- ζ) στόμαχος, ήπαρ, έντερο.
- η) νεφροί, ουρητήρες, ουροδόχος κύστη.
- ι) άνω και κάτω άκρα.
- κ) ομφάλιος λώρος.
- λ) μορφολογία και θέση πλακούντα.
- μ) αμνιακό υγρό.

Το υπερηχογράφημα β΄ επιπέδου πρέπει να γίνεται σε όλες τις κυήσεις, ακόμα και αν έχει γίνει ο χρωμοσωμικός έλεγχος του εμβρύου με λήψη τροφοβλάστης ή αμνιοπαρακέντηση.

Το αναλυτικό υπερηχογράφημα εκτιμά το μέγεθος της πιθανότητας και όχι τη βεβαιότητα να έχει το έμβρυο σύνδρομο Down. Παρότι αυτό το υπερηχογράφημα παρέχει σπουδαίες πληροφορίες για το έμβρυο, πρέπει να γίνει κατανοητό, ότι δεν είναι δυνατό να εντοπιστούν όλες οι παθολογικές καταστάσεις. Ένα ποσοστό 30% των προβλημάτων διάπλασης ή λειτουργίας του εμβρύου διαγιγνώσκεται μετά την

γέννηση του. Ο μόνος τρόπος για έναν πιο ενδελεχή έλεγχο της κατάστασης του εμβρύου είναι οι επεμβατικές διαγνωστικές μέθοδοι, οι οποίες όμως θα πρέπει να γίνονται μόνο εφόσον κρίνεται απαραίτητο, καθώς ενέχουν μικρό αλλά υπολογίσιμο κίνδυνο αποβολής.

Πολύ χρήσιμα αποδεικνύονται επίσης κάποια ανατομικά στοιχεία, γνωστά ως **ΔΕΙΚΤΕΣ DOWN**, τα οποία αυξάνουν την πιθανότητα ύπαρξης του συνδρόμου Down και τα οποία ελέγχονται κατά την διάρκεια των παραπάνω υπερηχογραφημάτων. Αναφέρουμε ενδεικτικά τα εξής :

- Το πάχος της αυχενικής πτυχής.
- Το βραχύ βραχιόνιο οστό.
- Το βραχύ μηριαίο οστό.
- Η υδρονέφρωση (αύξηση της ποσότητας των ούρων στις πυέλους των νεφρών του εμβρύου).
- Η ηχογενής εστία (ηχογενής περιοχή στους θηλοειδείς μυς της καρδιάς).
- Το υπερηχογενές έντερο (εντονότερη αντανάκλαση στην απεικόνιση του εντέρου με τους υπερήχους).
- Η μείζων ανωμαλία (ανωμαλία που είναι ασύμβατη με την ζωή, π.χ. ανεγκεφαλία).

Ανά μήνα μετά την 24^η εβδομάδα της κύησης καλό είναι να εκτελείται ένα απλό υπερηχογράφημα, ώστε να ελέγχονται η ανάπτυξη και το βάρος του εμβρύου και να μπορούν να εντοπίζονται από νωρίς τα προβλήματα που πιθανώς να θέσουν σε κίνδυνο την ζωή του εμβρύου. (Benn, 2002).

Παρακάτω παρατίθεται ένας ενδεικτικός πίνακας με συγγενείς ανωμαλίες του εμβρύου και η πιθανότητα ανίχνευσης τους με το υπερηχογράφημα (στοιχεία από το Βασιλικό Κολέγιο Μαιευτήρων – Γυναικολόγων Μεγάλης Βρετανίας).

Ανωμαλία	Τι σημαίνει	Πιθανότητα ανίχνευσης
Δισχιδής ράχη	Ανοιχτός νωτιαίος	90%

	σωλήνας	
Ανεγκεφαλία	Απουσία άνω τμήματος κεφαλής	99%
Υδροκεφαλία	Υπερβολική ποσότητα υγρού στον εγκέφαλο	60%
Σοβαρές ανωμαλίες καρδιάς		25%
Διαφραγματοκήλη	Έλλειμμα (οπή) στο διάφραγμα της κοιλιάς	60%
Εξώμφαλος/ γαστρόσχιση	Ελλείμματα στο κοιλιακό τοίχωμα	90%
Σοβαρές ανωμαλίες νεφρών		85%
Σοβαρές ανωμαλίες άκρων (χέρια-πόδια) εξαιρουμένων των δακτύλων		90%
Εγκεφαλική παράλυση	Σπαστικότητα	Δεν ανιχνεύεται
Αυτισμός		Δεν ανιχνεύεται
Σύνδρομο Down- όταν σχετίζεται με εμφανείς ανατομικές ανωμαλίες	Μπορεί να σχετίζεται με προβλήματα καρδιάς και πεπτικού συστήματος	40%

5.5.5.Υπερηχογράφημα 3^{ου} τριμήνου (28^η – 40^η εβδομάδα).

Το υπερηχογράφημα 3^{ου} τριμήνου ή υπερηχογράφημα ανάπτυξης ή Doppler, πρόκειται για το υπερηχογράφημα του τελευταίου τριμήνου που δίνει μια ολοκληρωμένη εικόνα του εμβρύου σε συνδυασμό με τις προηγούμενες εξετάσεις.

Συνήθως είναι διακοιλιακό και μπορεί να γίνει μετά της 28^η εβδομάδα και έως το τέλος της εγκυμοσύνης. Ιδανικά γίνεται στις 32^η εβδομάδα της κύησης.

Κατά την εξέταση αυτή :

- Γίνεται μια σειρά μετρήσεων (βιομετρία) του εμβρύου για να εξεταστεί η ανάπτυξη του και να υπολογισθεί το πιθανό βάρος του.
- Ελέγχεται η ποσότητα του αμνιακού υγρού.
- Ελέγχεται η θέση και η μορφολογία του πλακούντα.
- Γίνεται εκτίμηση των κινήσεων του εμβρύου.
- Εξετάζεται η ροή του αίματος (Doppler⁴) στην ομφαλική αρτηρία και αν χρειαστεί και σε άλλα αγγεία του εμβρύου, ώστε να εκτιμηθεί η επάρκεια του πλακούντα και η καλή κατάσταση του εμβρύου.

Κατά περίπτωση η εξέταση αυτή μπορεί να συνδυαστεί και με καρδιοτοκογράφημα⁵ (βιοφυσικό προφίλ).

Το υπερηχογράφημα ανάπτυξης – Doppler του γ ' τριμήνου δεν δίνει πληροφορίες για την ανατομία του εμβρύου, γιατί το έμβρυο είναι πλέον μεγάλο και δεν είναι δυνατόν να απεικονιστεί το ίδιο καθαρά, όπως στο β ' τρίμηνο.

4. Οι μελέτες Doppler φαίνονται σαν "κύματα" στον υπέρηχο (κυματομορφές) και δείχνουν την ροή του αίματος στα αγγεία που μελετώνται κάθε φορά. Σε αυτές τισκυματομορφές μπορούν να γίνουν μετρήσεις της ταχύτητας και της αντίστασης στην ροή του αίματος μέσα στα αγγεία.

5. Αποτελεί εξέταση που βασίζεται στην σύγχρονη καταγραφή του βασικού εμβρυϊκού καρδιακού ρυθμού και της δραστηριότητας του μυομητρίου κατά το 3^ο τρίμηνο, με ειδικά όργανα τους καρδιοτοκογράφους. Μπορούμε να αποφανθούμε για την εμβρυϊκή βραδυκαρδία ή ταχυκαρδία κατά το χρονικό διάστημα πριν, κατά και μετά από μια συστολή του μυομητρίου.

5.6. Α-εμβρυική πρωτεΐνη (AFP).

Η AFP είναι ένα είδος πρωτεΐνης που παράγουν όλα τα αναπτυσσόμενα έμβρυα. Η πρωτεΐνη αυτή, σε κάποιες συγκεκριμένες ποσότητες, μπορεί να αποτελέσει ένδειξη αρκετών παθήσεων. Όταν το έμβρυο έχει μια βλάβη του ανοικτού νευρικού σωλήνα, υπάρχει πιθανότητα η συγκέντρωση της α-εμβρυικής πρωτεΐνης να είναι υψηλότερη από τη φυσιολογική, στον ορό της μητέρας, καθώς και στο αμνιακό υγρό. Επειδή εκτιμάται ότι το 95% περίπου των νεογνών με τέτοια βλάβη γεννιούνται σε οικογένειες χωρίς προγενέστερο ιστορικό ανάλογης διαταραχής, αποτελεί σημαντική πρόοδο το ότι μια σχετικά απλή εξέταση, μπορεί να αποτελέσει το έναυσμα για διεξοδικότερους ελέγχους. Υφίσταται σημαντική αλληλοεπικάλυψη μεταξύ του φυσιολογικού εύρους της α-εμβρυικής πρωτεΐνης και του εύρους των συγκεντρώσεων που μετρώνται, όταν το έμβρυο έχει βλάβη ανοικτού νευρικού σωλήνα.

Οι χαμηλές συγκεντρώσεις της α-εμβρυικής πρωτεΐνης, είναι, επίσης, ανησυχητικές. Μάλιστα, έχει βρεθεί ότι η α-εμβρυική πρωτεΐνη τείνει να είναι χαμηλή, όταν το έμβρυο πάσχει από το σύνδρομο Down ή άλλες χρωμοσωματικές ανωμαλίες.

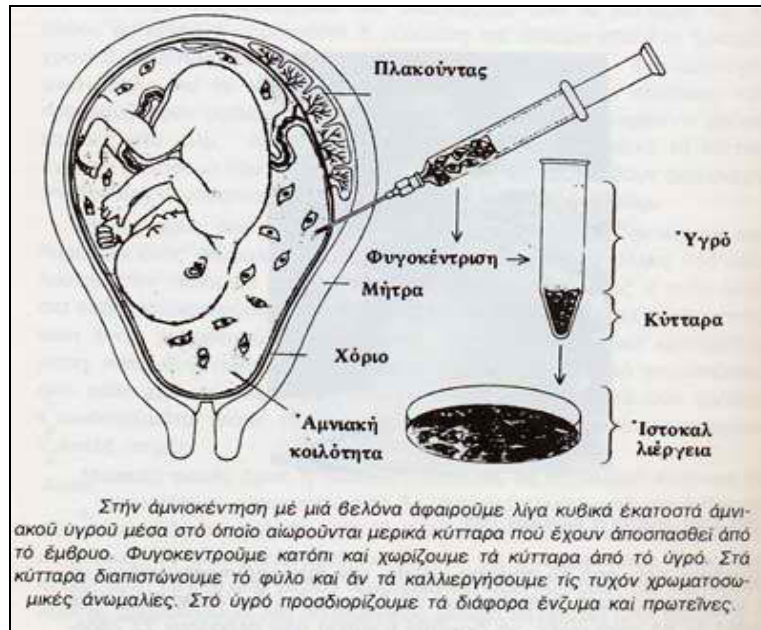
Εκτός από την α-εμβρυική πρωτεΐνη, σε προγεννητικό έλεγχο ελέγχεται και η συγκέντρωση της ασύζευκτης οιστριόλης (uE3) και της ανθρώπινης χοριακής γοναδοτροπίνης, ουσιών που βρίσκονται στον ορό της μητέρας. Τα επίπεδα της ασύζευκτης οιστριόλης είναι μειωμένα, όταν το έμβρυο έχει σύνδρομο Down. Η συγκέντρωση της α-εμβρυικής πρωτεΐνης είναι, επίσης, μειωμένη σε γυναίκες που καπνίζουν και γενικά σε περιπτώσεις όπου το έμβρυο δεν αναπτύσσεται φυσιολογικά. Η ανθρώπινη χοριακή γοναδοτροπίνη στον μητρικό ορό είναι σημαντικά υψηλότερη του φυσιολογικού, με μέση τιμή διπλάσια της μέσης τιμής των δειγμάτων ελέγχου, όταν το έμβρυο έχει σύνδρομο Down (Thomson-McInnes-Willard, 2001).

5.7. Παρακέντηση του ομφάλιου λώρου.

Η παρακέντηση του ομφάλιου λώρου είναι μια διαδικασία λήψης εμβρυικού αίματος απευθείας από τον ομφάλιο λώρο, με την βοήθεια υπερήχων. Και αυτή η τεχνική έχει κάποιο ποσοστό κινδύνου για αποβολή εμβρύου. Η λήψη του αίματος γίνεται μετά την 24^η εβδομάδα κύησης. Η τεχνική αυτή χρησιμοποιείται όταν είναι απαραίτητο ένα γρήγορο αποτέλεσμα, στην περίπτωση κατά την οποία η υπερηχογραφική εξέταση έδειξε κάποια εμβρυική ανωμαλία, όταν η καλλιέργεια κυττάρων αμνιακού υγρού έχει αποτύχει ή όταν είναι χρήσιμο να μελετηθεί και άλλος τύπος ιστού του εμβρύου (π.χ. περιπτώσεις μωσαϊκισμού, για να διαπιστωθεί εάν ο μωσαϊκισμός είναι περιορισμένος σε έναν μόνο ιστό ή απαντάται και σε άλλους τύπους). (Thomson-McInnes-Willard,2001).

5.8. Αμνιοπαρακέντηση.

Η αμνιοπαρακέντηση είναι μια τεχνική που πλέον χρησιμοποιείται ευρέως. Η αμνιοπαρακέντηση γίνεται συνήθως μεταξύ της 14^{ης} και 26^{ης} εβδομάδας, τότε που το έμβryo περιβάλλεται με αρκετή ποσότητα αμνιακού υγρού. Αμνιοπαρακέντηση ονομάζεται η διαδικασία της διακοιλιακής λήψης αμνιακού υγρού με σύριγγα. Το αμνιακό υγρό περιβρέχει το αναπτυσσόμενο έμβryo, κατά τη διάρκεια της πρώτης φάσης της κύησης. Μέσα σε αυτό το υγρό βρίσκονται κύτταρα που αποπίπτουν από το εμβρυϊκό δέρμα και τις επιθηλιακές επικαλύψεις του γαστρεντερικού και αναπνευστικού συστήματος και της ουρογεννητικής οδού. Αργότερα κατά την κύηση, ο όγκος του αμνιακού υγρού αυξάνεται, και το βασικό συστατικό του είναι τα εμβρυϊκά ούρα. Η υπερηχογραφία διευκολύνει την διαδικασία, καθώς με την βοήθεια των υπερήχων θα εντοπιστεί ένα σημείο στο αμνιακό υγρό όπου δεν θα κινδυνεύει να τραυματίσει το έμβryo και τον πλακούντα. Έπειτα, μέσω του κοιλιακού τοιχώματος, θα εισαχθεί μια σύριγγα στον αμνιακό σάκο και θα εξαχθεί 10 με 20 χιλιοστόλιτρα υγρό που περιέχει κύτταρα του εμβρύου και άλλα στοιχεία.



Εικόνα 12: Διαδικασία αμνιοπαρακέντησης

Οι επιπλοκές που σχετίζονται με την αμνιοπαρακέντηση είναι σχετικά μικρές. Σε αυτές περιλαμβάνονται η μόλυνση ή ο τραυματισμός τόσο της μητέρας όσο και του κυοφορούμενου εμβρύου, καθώς και ο κίνδυνος αποβολής του εμβρύου. Όταν η αμνιοπαρακέντηση γίνεται από την 16^η μέχρι την 20 εβδομάδα κύησης, και από έμπειρο γιατρό, ο κίνδυνος αποβολής είναι 0,3%. Όταν η αμνιοπαρακέντηση δεν γίνεται από έμπειρο γιατρό, ο κίνδυνος αποβολής αυξάνεται. Όταν η αμνιοπαρακέντηση γίνει από την 12^η μέχρι και την 15^η εβδομάδα κύησης, ο κίνδυνος για αποβολή μπορεί να φτάσει μέχρι και το 2%. (Thomson-McInnes-Willard, 2001, Tumpenny & Ellard, 2005).

5.9. Δειγματοληψία χοριακών λαχνών (Chorionic villus sampling/ CVS).

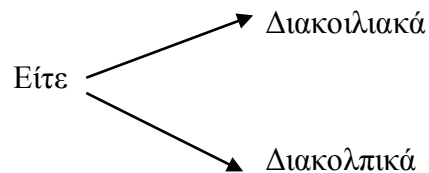
Η λήψη χοριακών λαχνών, αλλιώς λήψη (ή βιοψία) τροφοβλάστης και διεθνώς CVS (Chorionic villus sampling) είναι επεμβατική μέθοδος για την προγεννητική διάγνωση ορισμένων νόσων του εμβρύου.

Η εξέταση διενεργείται μεταξύ της 10^{ης} και 15^{ης} εβδομάδας κύησης και συνίσταται σε λήψη χοριακών λαχνών του πλακούντα από την περιοχή πρόσφυσής του στο τοίχωμα της μήτρας. Οι χοριακές λάχνες αποτελούν μικρές προσεκβολές του πλακούντα και έχουν κύτταρα, που περιέχουν το ίδιο γενετικό υλικό (DNA) με το έμβρυο, αφού προέρχονται από το ίδιο αρχικό γονιμοποιημένο ωάριο. Κατά τον

πολλαπλασιασμό αυτού κάποια κύτταρα διαφοροποιούνται για να σχηματίσουν τους ιστούς του εμβρύου και αποτελούν την "κύτταροτροφοβλάστη" ή "εμβρυοβλάστη", ενώ άλλα σχηματίζουν τον πλακούντα και λέγονται "συγκυτιοτροφοβλάστη" ή ενίοτε απλά "τροφοβλάστη".

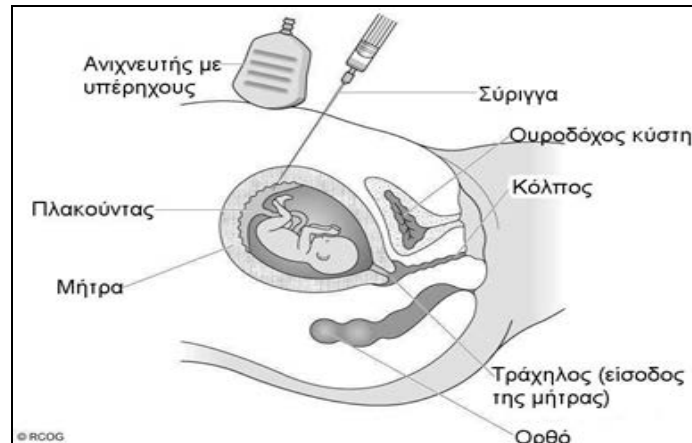
Η λήψη χοριακών λαχνών δεν αποτελεί μέθοδο ρουτίνας στην προγεννητική διάγνωση, αλλά συνιστάται σε περιπτώσεις, όπου προϋπάρχουν επιβαρυντικοί παράγοντες από το ιστορικό ή τα παρόντα ευρήματα. Εξυπηρετεί διαγνωστικά περίπου τον ίδιο σκοπό με την αμνιοπαρακέντηση, η οποία διενεργείται σε πιο προχωρημένη ηλικία κύησης. Θέτει διάγνωση για χρωμοσωμικές ανωμαλίες, συγγενείς μεταβολικές παθήσεις και νόσους που άπτονται γονιδιακών βλαβών (γενετικές), όπως : η μεσογειακή αναιμία, κυστική ίνωση, σύνδρομο Down κ.α. Η διαγνωστική ακρίβεια της μεθόδου υπολογίζεται σε 98%. Αντίθετα όμως με την αμνιοπαρακέντηση, η λήψη χοριακών λαχνών δεν είναι κατάλληλη για την διάγνωση ανοικτών βλαβών του νωτιαίου σωλήνα, όπως: η ανεγκεφαλία και η δισχιδής ράχη.

Η λήψη μπορεί να γίνει:



Η τεχνική είναι παρόμοια στην διακοιλιακή και διακολπική λήψη. Αρχικά γίνεται υπερηχογραφικός έλεγχος της κύησης και προσδιορισμός της ακριβούς θέσης εμβρύου και πλακούντα- προτιμάται για την ευκρινέστερη απεικόνιση να είναι γεμάτη η ουροδόχος κύστη της εξεταζόμενης.

Στην **διακοιλιακή λήψη** εισάγεται μια σχετικά ευρεία βελόνα (17G-18G) υπό υπερηχογραφικό έλεγχο μέσω του δέρματος ως το σημείο πρόσφυσης του πλακούντα στο εσωτερικό της μητριάας κοιλότητας. Μέσω αυτής της βελόνας "οδηγού" εισάγεται λεπτότερη βελόνα (19G-20G) με προσαρμοσμένη σύριγγα, που αναρροφά τα ιστοτεμάχια, που η βελόνα με τους κατάλληλους χειρισμούς (συνδυασμός κινήσεων και αρνητικής πίεσης) αποσπά.



Εικόνα 13 : Διακοιλιακή λήψη

Στην **διακοιλιακή λήψη** εισάγεται μητροσκόπιο και μέσω αυτού υπό συνεχή υπερηχογραφικό έλεγχο οδηγείται ένας επιμήκης λεπτός καθετήρας με εύκαμπτο στειλεό μέσα από το τραχηλικό στόμιο. Αφαιρείται ο στειλεός και προσαρμόζεται σύριγγα, η οποία περιέχει καλλιεργητικό υγρό, με μακριά βελόνα και υπό εφαρμογή αρνητικής πίεσης αναρροφά το επιθυμητό δείγμα. Εναλλακτικά η λήψη μπορεί να διενεργηθεί με λαβίδα ιστοληψίας.



Εικόνα 14 : Διακοπλική λήψη

Η όλη εξέταση διαρκεί 30 λεπτά συνολικά, η διαδικασία λήψης απαιτεί περίπου 5 λεπτά. Η έγκυος χρήζει ανάπαυσης για 1-2 μέρες μετά την εξέταση. Η διακοπλική λήψη είναι τεχνικά πιο απαιτητική και ενέχει λίγο μεγαλύτερους κινδύνους επιπλοκών από την διακοιλιακή. Επίσης ο κίνδυνος επιπλοκών είναι κατά μεγαλύτερος κατά την λήψη χοριακών λαχνών από αυτόν της αμνιοπαρακέντησης.

Το ποσοστό επιτυχίας της μεθόδου ανέρχεται στο 99,7%. Η συχνότητα αποβολής του εμβρύου, λόγω της λήψης χοριακών λαχνών, είναι 0,3% όταν η λήψη γίνει από την 9^η μέχρι 14^η εβδομάδα κύησης και από έμπειρο γιατρό. Όταν η λήψη δεν γίνεται από έμπειρο γιατρό, ή γίνεται νωρίτερα από την 10^η εβδομάδα κύησης, το ρίσκο για αποβολή αυξάνεται. (Thomson-McInnes-Willard,2001, Tumpenny & Ellard, 2005).

Μικρό ποσοστό δειγμάτων αποτυγχάνει ή δίνει αμφίβολα αποτελέσματα, οπότε απαιτείται αμνιοπαρακέντηση. Το κυριότερο πλεονέκτημα της μεθόδου είναι ότι επιτρέπει να δίνονται τα αποτελέσματα της διάγνωσης σε πρώιμο στάδιο της εγκυμοσύνης. Διαγνωστικά λάθη μπορούν να γίνουν λόγω της επιμόλυνσης με μητρικά κύτταρα. Διαγνωστικά λάθη μπορούν, επίσης, να γίνουν εξ' αιτίας του περιορισμένου μωσαϊκισμού του πλακούντα. Παρόλο που το έμβρυο και ο πλακούντας προέρχονται από το ίδιο προγονικό κύτταρο, ο λαχνικός ιστός δεν αντιπροσωπεύει πάντα τον εμβρυικό γενότυπο. Παρόλο που αρχικά θεωρήθηκε ότι λόγω του περιορισμένου μωσαϊκισμού του πλακούντα, οι χοριακές λάχνες δεν θα μπορούσαν να χρησιμοποιηθούν ως διαγνωστικό εργαλείο, σήμερα έχει κατανοηθεί πλήρως η βιολογία των χοριακών λαχνών και είναι δυνατή η σωστή κλινική ερμηνεία.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6^ο

6.1. Ανακαλύφθηκε γονίδιο που προκαλεί διανοητική υστέρηση – ελπίδα ίασης της πνευματικής καθυστέρησης στο σύνδρομο Down.

Μια νέα σημαντική ανακάλυψη σε σχέση με τον εγκέφαλο των ασθενών με σύνδρομο Down, δημιουργεί προσδοκίες και ελπίδες για μια μελλοντική θεραπεία που θα μπορούσε να βοηθήσει εναντίον της πνευματικής καθυστέρησης που παρατηρείται στους ασθενείς αυτούς.

Το σύνδρομο Down είναι η συχνότερη γενετική αιτία της πνευματικής καθυστέρησης. Προκαλείται όταν ένα παιδί έχει τρία χρωμοσώματα 21 αντί δύο.

Γιατροί από το Ινστιτούτο Ψυχιατρικής του King's College στο Λονδίνο, ανακάλυψαν ότι μια ουσία, η **μυο-ινοσιτόλη** βρίσκεται σε ψηλότερες συγκεντρώσεις στον εγκέφαλο των ασθενών με σύνδρομο Down.

Οι αυξημένες συγκεντρώσεις μυο-ινοσιτόλης στον εγκέφαλο σχετίζονται με μειωμένες πνευματικές ικανότητες.

Οι Βρετανοί γιατροί, απέδειξαν ότι οι ενήλικες με σύνδρομο Down, έχουν σημαντικά μεγαλύτερες συγκεντρώσεις μυο-ινοσιτόλης στον ιππόκαμπο του εγκεφάλου. Η αύξηση αυτή σχετίζεται με μειωμένες γνωσιακές δεξιότητες.

Μετά από αυτή την ανακάλυψη, η ίδια ερευνητική ομάδα έχει προχωρήσει στην αναζήτηση μεθόδων για να πετύχει την μείωση της μυο-ινοσιτόλης στον εγκέφαλο των ανθρώπων με σύνδρομο Down.

Εάν αυτό επιτευχθεί, σημαίνει ότι θα έχουμε εισέλθει σε μια νέα εποχή θεραπείας του συνδρόμου.

Υπάρχει επίσης η υποψία ότι τα ψηλά επίπεδα μυο-ινοσιτόλης στον εγκέφαλο προδιαθέτουν τους ασθενείς με σύνδρομο Down, στο να προσβληθούν από την νόσο του Αλτσχάιμερ. Η μυο-ινοσιτόλη συμβάλλει στην δημιουργία της αμυλοειδούς πλάκας που είναι ξεχωριστό χαρακτηριστικό της νόσου Αλτσχάιμερ.

Σχεδόν όλοι οι άνθρωποι με σύνδρομο Down, όταν φτάσουν στην ηλικία των 40 ετών, έχουν στον εγκέφαλο τους τις χαρακτηριστικές αλλοιώσεις που υπάρχουν στην νόσο του Αλτσχάιμερ.

Ο μηχανισμός που προκαλεί την αύξηση της μυο-ινοσιτόλης στον εγκέφαλο των ασθενών με σύνδρομο Down, βρίσκεται στην κυτταρική αντλία που εισάγει τη μυο-ινοσιτόλη στα εγκεφαλικά κύτταρα.

Το γονίδιο της αντλίας μυο-ινοσιτόλης βρίσκεται στο χρωμόσωμα 21. Στους ασθενείς με σύνδρομο Down, το επιπρόσθετο χρωμόσωμα 21 αυξάνει τα γονίδια και κατά συνέπεια τις κυτταρικές αντλίες που εισάγουν στα εγκεφαλικά κύτταρα τη μυο-ινοσιτόλη.

Είναι σημαντικό ότι οι Βρετανοί γιατροί, διαμέσου της έρευνας αυτής, κατάφεραν να προσθέσουν ένα νέο σημαντικό στοιχείο στις γνώσεις μας για τους μηχανισμούς που οδηγούν στην πνευματική καθυστέρηση στο σύνδρομο Down.

Βέβαια είναι πολύ νωρίς για να αναμένουμε μια θεραπεία για την πνευματική καθυστέρηση στο σύνδρομο Down.

Παρά το γεγονός ότι χρειάζεται ακόμη πολύς καιρός και συνεχείς ερευνητικές προσπάθειες, οι νέες αυτές εξελίξεις δημιουργούν θετικές προσδοκίες για τα άτομα αυτά.
(http://www.medlook.net.cy/article.asp?item_id=1847)

6.2. Υπάρχει λύση για το σύνδρομο Down – Ένα τεστ αίματος αρκεί για την ασφαλέστερη πρόννωση του.



Λιγότερα παιδιά θα γεννιούνται με σύνδρομο Down και άλλα συγγενή νοσήματα (χρωμοσωμιακά ή μορφογενετικά), σύμφωνα με τις νεώτερες εξελίξεις στην Ιατρική του εμβρύου. Η έρευνα είναι πολύ κοντά στην εξεύρεση μεθόδου η οποία θα πραγματοποιείται με ειδική ανάλυση αίματος της εγκύου για να απομονωθούν κύτταρα του εμβρύου, από τα οποία θα εξάγονται σημαντικά συμπεράσματα για την χρωμοσωμιακή σύνθεσή του (καρυότυπος). Τα παραπάνω ανακοίνωσε ο διεθνούς φήμης Καθηγητής της Ιατρικής του Εμβρύου στο King' s College και στο University College του Λονδίνου, Κύπρος Νικολαΐδης, στην διάρκεια της επιστημονικής διάλεξης με θέμα «Όλες οι εξελίξεις στην Ιατρική του εμβρύου» που πραγματοποιήθηκε στο μαιευτήριο ΛΗΤΩ του ομίλου ΥΓΕΙΑ.

Όπως τόνισε ο καθηγητής «Με την μέθοδο αυτή –όταν μπορέσει να εφαρμοστεί στην πράξη- θα αποφύγουμε σε πολύ μεγάλο βαθμό τον επεμβατικό διαγνωστικό προγεννητικό έλεγχο (όπως αμνιοπαρακέντηση και βιοψία τροφοβλάστης), στον οποίο καταφεύγουμε σε περιπτώσεις γυναικών υψηλού κινδύνου για χρωμοσωμιακές ανωμαλίες (όπως σύνδρομο Down).

Ο ακρογωνιαίος λίθος της Ιατρικής Εμβρύου – Προγεννητικού Ελέγχου είναι ο περιορισμός της γέννησης παιδιών με συγγενή νοσήματα (χρωμοσωμιακά ή μορφογενετικά) και αυτό επιτυγχάνεται ολοένα και περισσότερο χάρη στην διαρκή ιατρική έρευνα. Μέχρι στιγμής, όπως φαίνεται, βρισκόμαστε πολύ κοντά στην επίτευξη του στόχου, όμως ακόμη δεν εφαρμόζεται παρόμοια μέθοδος στην πράξη.

Οι περισσότεροι -ειδικοί με το αντικείμενο- Γυναικολόγοι έχουν μετεκπαιδευτεί από τον καθηγητή Κύπρο Νικολαΐδη στο ερευνητικό κέντρο που διευθύνει στο King' s College Hospital του Λονδίνου. Παράλληλα, λειτουργεί και το Κέντρο Μοριακής

Βιολογίας και Κυτταρογενετικής ΑλφαLAB, που διαθέτει και αναπτύσσει όλες τις υποδομές και την τεχνογνωσία ώστε να εφαρμόσει στην πράξη την νέα μέθοδο.

Η επιστημονική διάλεξη περιελάμβανε δυο θεματικούς άξονες. Ο πρώτος αφορούσε στην πρόοδο που έχει συντελεσθεί στην επιλογή αναίμακτων μεθόδων προγεννητικού ελέγχου και ειδικά στο πρώτο τρίμηνο της κύησης, δηλαδή σε πρώιμα στάδια. Ο δεύτερος αφορούσε στην πολύχρονη αναζήτηση της επιστημονικής έρευνας με σκοπό να εξευρεθεί μέθοδος χρωμοσωμιακού ελέγχου από το αίμα της μητέρας.(http://www.dete.gr/news.php?article_id=82890).

6.3. Ζωτικό μοντέλο του συνδρόμου Down δημιουργεί ελπίδες θεραπείας.



Λονδίνο: Βρετανοί επιστήμονες κατάφεραν να εισαγάγουν ένα ανθρώπινο χρωμόσωμα σε ποντίκια και να δημιουργήσουν την πιο επιτυχημένη αναπαραγωγή του συνδρόμου Down, σύμφωνα με δημοσίευμα του επιστημονικού εντύπου Science.

Ερευνητική ομάδα υπό τον Δρ. Βίκτωρ Τυμπουλεβίτς του Εθνικού Ινστιτούτου Ιατρικής Έρευνας και την Δρ. Ελίζαμπεθ

Φίσερ του Ινστιτούτου Νευρολογίας του Πανεπιστημίου του Λονδίνου κατάφερε να προσθέσει περίπου το 90% εκ των 250 γονιδίων του χρωμοσώματος 21 σε εμβρυϊκά αρχέγονα κύτταρα ποντικών.

Οι πάσχοντες από σύνδρομο Down έχουν τρία αντίγραφα του χρωμοσώματος 21 αντί δύο. Το σύνδρομο ανήκει σε μια ομάδα διαταραχών που ονομάζεται *ανευπλοειδία* όπου τα άτομα έχουν λανθασμένο αριθμό χρωμοσωμάτων.

Οι επιστήμονες χρησιμοποίησαν τα συγκεκριμένα κύτταρα για να παράγουν μια ποικιλία ποντικών που είναι φορείς του επιπλέον ανθρώπινου χρωμοσώματος.

Αυτό το νέο είδος ποντικών παρατηρήθηκε ότι αντιμετώπιζε προβλήματα μνήμης, εγκεφαλικής λειτουργίας και στον σχηματισμό της καρδιάς, όμοια δηλαδή με αυτά που παρατηρούνται στα άτομα που πάσχουν από σύνδρομο Down.

Όπως εξηγεί η Δρ. Φίσερ πρόκειται για ένα τεχνικό βήμα πιο κοντά στην τεχνολογία των αρχέγονων κυττάρων. Μας ανοίγει πολλές δυνατότητες καθώς καταφέραμε να δημιουργήσουμε ένα μάλλον καλό μοντέλο του συνδρόμου Down.

Είναι γνωστό ότι οι πάσχοντες από το συγκεκριμένο σύνδρομο έχουν μια ιδιαίτερη επιρρέπεια σε ορισμένες ασθένειες όπως η λευχαιμία και οι αυτοάνοσες διαταραχές. Πιστεύουμε ότι με το ζωτικό μοντέλο θα καταφέρουμε να διευκρινίσουμε γιατί συμβαίνει αυτό και τι ακριβώς πρέπει να κάνουμε.

Επίσης ελπίζουμε να μπορέσουμε να διαλευκάνουμε την εικόνα των ξεχωριστών γονιδίων που ευθύνονται για περίπλοκες παθήσεις όπως ο διαβήτης και να δημιουργήσουμε τεχνητά χρωμοσώματα για γονιδιακή θεραπεία.

Σχολιάζοντας την μελέτη η Δρ. Κάρεν Στηλ του Welcome Trust Sanger Institute επεσήμανε ότι : «το νέο ζωτικό μοντέλο φέρει σχεδόν το πλήρες ανθρώπινο χρωμόσωμα 21 και δείχνει μια ευρεία ποικιλία χαρακτηριστικών, γεγονός που σημαίνει ότι το χρωμόσωμα ως σύνολο ίσως συμβάλει στην εκδήλωση του συνδρόμου και όχι μόνο μερικά γονίδια που εμπεριέχονται σ' αυτό» (<http://health.in.gr/news/scienceprogress/article/?aid=1231091636>).

6.4. Νέα μέθοδος για τον προγεννητικό έλεγχο του συνδρόμου Down

Οι χρωμοσωματικές ανωμαλίες αποτελούν τα συχνότερα γενετικά νοσήματα στον άνθρωπο και μια από τις βασικές αιτίες νοητικής υστέρησης και σοβαρών συγγενών ανωμαλιών. Οι επιστημονικές εξελίξεις στον τρόπο με τον οποίο εντοπίζονται προοιωνίζονται αυξημένα ποσοστά επιτυχούς διάγνωσης.

Η συχνότερη χρωμοσωματική ανωμαλία είναι η τρισωμία 21. Ο καρυότυπος του εμβρύου αποτελεί μέχρι σήμερα τον χρυσό κανόνα για την διάγνωση των χρωμοσωματικών ανωμαλιών. Ο προγεννητικός έλεγχος των χρωμο-σωματικών ανωμαλιών του εμβρύου συνιστάται κυρίως στις κυήσεις με αυξημένο κίνδυνο λόγω προχωρημένης αναπαραγωγικής ηλικίας της μητέρας, ενδείξεων κατά τον βιοχημικό προγεννητικό έλεγχο πρώτου και δευτέρου τριμήνου, υπερηχογραφικών ανωμαλιών του εμβρύου ή όταν ένας από τους γονείς είναι φορέας χρωμοσωματικής ανακατάταξης. Πραγματοποιείται με λήψη χοριακών λαχνών-τροφοβλάστη- (11-13 εβδομάδες), με αμνιοπαρακέντηση (16-20 εβδομάδες) και με λήψη εμβρυικού αίματος (μετά της 20^η εβδομάδα).

Με την μέθοδο ταχείας προγεννητικής διάγνωσης QF-PCR εξάγεται ένα πρώτο αποτέλεσμα για τις συχνότερες τρισωμίες (13,18,21 και X) σε 24-48 ώρες και *ilc&htalLb* στην συνέχεια ολοκληρώνεται η εξέταση με τον συμβατικό καρυότυπο μετά από καλλιέργεια. Για την διάγνωση των μικροελλειμάτων/ μικροδιπλασιασμών που δεν είναι δυνατό να παρατηρηθούν με τον συμβατικό καρυότυπο εφαρμόζονται σήμερα επιτυχώς οι μέθοδοι FISH και MLPA.

Η νέα μέθοδος :

Η νέα μέθοδος με την οποία ανιχνεύονται όλες οι χρωμοσωματικές ανωμαλίες σε ολόκληρο το γονιδίωμα με μια εξέταση είναι η *array CGH* ή, πιο απλά, ο *μοριακός καρυότυπος*. *Το ερώτημα λοιπόν είναι γιατί δεν αντικαθίσταται ο συμβατικός καρυότυπος από τον μοριακό ;*

Κυρίως αφορά στην ερμηνεία των αποτελεσμάτων. Ο αριθμός των επαναλήψεων του DNA που ποικίλλει από άτομο σε άτομο, αποτελεί συχνά αιτία πολυμορφισμών χωρίς καμία κλινική επίπτωση. Έχουν αναφερθεί μεγάλες ελλείψεις

ή διπλασιασμοί, της τάξης ακόμη και των 10MB, χωρίς κλινικές επιπτώσεις. Συνεπώς, πριν αρχίσει η εφαρμογή του μοριακού καρυότυπου στην προγεννητική διάγνωση σε επίπεδο ρουτίνας, θα πρέπει να είμαστε σε θέση να ερμηνεύσουμε τα αποτελέσματα και να τα συσχετίζουμε με τον φαινότυπο.

Είναι γνωστό ότι τα κύτταρα του εμβρύου κυκλοφορούν στο αίμα της εγκύου. Παρ' όλο που αρχικά η χρήση αυτών των κυττάρων φαινόταν να υπόσχεται πολλά για την μη επεμβατική προγεννητική διάγνωση γενετικών νοσημάτων στο αίμα της εγκύου χωρίς τον κίνδυνο αποβολής, στην πορεία αποκαλύφθηκαν σοβαρά προβλήματα, με κυριότερο τον εξαιρετικά μικρό αριθμό στο μητρικό αίμα. Η ανακάλυψη εξωκυτταρικού εμβρυϊκού DNA από τον LO και συνεργάτες το 1997 υπήρξε σημαντικότατο βήμα στην μη επεμβατική προγεννητική διάγνωση. Στην κλινική πράξη οι παραπάνω μεθοδολογίες έχουν αποδειχθεί χρήσιμες στην επιτυχή διάγνωση του φύλλου του εμβρύου σε περιπτώσεις φυλοσύνδετου νοσήματος, καθώς και στον παράγοντα rhesus (RhD) του εμβρύου σε περιπτώσεις RhD(-) εγκύων γυναικών.

Σημαντικές αλλαγές:

Τα επόμενα έτη αναμένονται σημαντικές αλλαγές όσον αφορά στην προγεννητική διάγνωση των γενετικών νόσων, και ειδικότερα των χρωμοσωματικών ανωμαλιών. Όταν ξεπεραστούν οι δυσκολίες ερμηνείας των ευρημάτων με τον μοριακό καρυότυπο που υπολογίζεται ότι θα είναι περίπου στις αρχές τις επόμενης δεκαετίας και οι εξελίξεις στην τεχνολογία θα μειώσουν το κόστος, προβλέπεται ο συμβατικός καρυότυπος σε πολλές περιπτώσεις να αντικαθίσταται από τον μοριακό.

Επίσης, προσδοκούμε ότι οι νέες εξελίξεις στον τομέα της μη επεμβατικής προγεννητικής διάγνωσης είναι πιθανό και ακόμα μέσα στα επόμενα 5 έτη να καταστήσουν εφικτή αρχικά την διάγνωση των συχνότερων αριθμητικών ανωμαλιών στο αίμα της εγκύου και στην συνέχεια την διάγνωση όλων των χρωμοσωματικών ανωμαλιών με τον μοριακό καρυότυπο. (http://www.letto.gr/page.aspx?p_id=1076).

6.5. Νέα τεχνική προγεννητικού ελέγχου για το σύνδρομο Down.



Λονδίνο: ένας απλός υπερηχογραφικός έλεγχος που επιβεβαιώνει την παρουσία του ρινικού οστού στο έμβρυο ενισχύει σε μεγάλο βαθμό την ακρίβεια των μεθόδων προγεννητικού ελέγχου για το σύνδρομο Down, σύμφωνα με τα αποτελέσματα ερευνητικής μελέτης που δημοσιεύθηκαν

στο έγκριτο επιστημονικό έντυπο Lancet.

Οι ερευνητές υποστηρίζουν ότι ο συνδυασμός της παραπάνω μεθόδου προγεννητικού ελέγχου με τις ήδη υπάρχουσες τεχνικές θα μπορούσε να ελαττώσει έως και κατά πέντε φορές τον αριθμό ιατρογενών αποβολών. Οι αποβολές σημειώνονται εξαιτίας επιπλοκών κατά την επεμβατική μέθοδο επιβεβαίωσης του συνδρόμου Down, την αμνιοκέντηση, η οποία ακολουθεί σε περίπτωση που τα πρώτα τεστ δημιουργούν υπόνοιες για παρουσία του συνδρόμου.

Αντίθετα, η παρουσία του ρινικού οστού ελέγχεται μέσω υπερηχογραφήματος κατά την 11η -14η εβδομάδα κύησης και η απουσία του σε αυτό το στάδιο της εγκυμοσύνης συνδυάζεται με το σύνδρομο Down. Η παραπάνω μέθοδος είναι ιδιαίτερα ασφαλής και δεν θέτει σε κίνδυνο την εγκυμοσύνη, μολονότι δεν πρόκειται να αντικαταστήσει την αμνιοκέντηση. Οι ερευνητές, αισιοδοξούν ότι αυξάνοντας την ευαισθησία των αρχικών μεθόδων προγεννητικού ελέγχου, θα αποφύγουν τις περιττές αμνιοκεντήσεις.

Εάν η δοκιμασία υπερηχογραφικού ελέγχου του ρινικού οστού χρησιμοποιηθεί σε συνδυασμό με τη δοκιμασία αυχενικής διαφάνειας και την ηλικία της μητέρας, τότε η συνολική ευαισθησία του προγεννητικού ελέγχου ξεπερνά το 85%. Επιπλέον, τα ποσοστά διαγνωστικού σφάλματος (ψευδώς θετικά) θα μειωθούν από το 5% στο 1%" υποστηρίζει ο καθηγητής Κύπρος Νικολαΐδης που ηγείται της μελέτης..

Η ερευνητική ομάδα του London's Harris Birthright Research Centre for Fetal Medicine, παραρτήματος του Kings College Hospital School of Medicine, μελέτησαν

700 έμβρυα ηλικίας 11-14 εβδομάδων, από τον Ιανουάριο έως τον Οκτώβριο του τρέχοντος έτους. Το ρινικό οστό απουσίαζε στο 73% των 59 εμβρύων που όπως αποδείχθηκε αργότερα έπασχαν από σύνδρομο Down και μόνο σε τρία έμβρυα (ποσοστό 0,5%) που τελικά ήταν υγιή.

Οι επιστήμονες κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι τα έμβρυα χωρίς ρινικό οστό έχουν 150 φορές μεγαλύτερη πιθανότητα να πάσχουν από το σύνδρομο σε σύγκριση με αυτά στα οποία το παραπάνω οστό δεν απουσιάζει. (<http://health.in.gr/news/scienceprogress/article/?aid=1231085323>).

6.6. Τετραπλό τεστ για την πρόληψη του συνδρόμου DOWN

Λονδίνο: Ένα νέο τετραπλό τεστ αποδείχθηκε πιο αποτελεσματικό από τις μεθόδους που εφαρμόζονται σήμερα για την πρόληψη του συνδρόμου Down, σύμφωνα με βρετανική μελέτη που δημοσιεύθηκε στο επιστημονικό έντυπο The Lancet.

Το σύνδρομο Down αποτελεί κοινή γενετική διαταραχή μεταξύ των εγκύων γυναικών άνω των 35 ετών και μπορεί να διαγνωστεί με αμνιοκέντηση όταν το έμβρυο βρίσκεται σε ηλικία 16 εβδομάδων.

Όπως τονίζει ο καθηγητής Νικόλας Γουόλντ και οι συνεργάτες του από την Ιατρική και Οδοντιατρική Σχολή Barts του Λονδίνου, το παραπάνω τεστ ανιχνεύει το σύνδρομο με βάση τρεις μοριακούς δείκτες του οργανισμού.

Στο πλαίσιο της έρευνας ο Δρ Γουόλντ μελέτησε αντίστοιχα την αποτελεσματικότητα της ανίχνευσης του συνδρόμου με βάση δυο, τρεις και τέσσερις μοριακούς δείκτες, αντίστοιχα, σε περίπου 46.000 έγκυες γυναίκες, που νοσηλεύτηκαν σε μαιευτήρια της Βρετανίας κατά τη χρονική περίοδο 1996-2001.

Αυτό που διαπιστώθηκε ήταν ότι το τεστ που εξέταζε την τυχόν ύπαρξη του συνδρόμου με βάση τέσσερις μοριακούς δείκτες ήταν πολύ αποτελεσματικότερο από τα υπόλοιπα, κυμαινόμενο σε ποσοστό επιτυχίας που άγγιζε το 81%.

"Πρόκειται για μια πολύ αποτελεσματική μέθοδο, η οποία κάνει ένα βήμα εμπρός όσον αφορά την αξιοπιστία για την πρόγνωση μιας πολύ σοβαρής πάθησης. Φιλοδοξούμε ότι θα μπορέσουμε να βοηθήσουμε πολλές υποψήφιες μητέρες να απαλλαγούν από ένα μεγάλο ψυχολογικό βάρος", αναφέρει χαρακτηριστικά ο Δρ Γουόλντ στον επίλογο της έρευνας. (<http://health.in.gr/news/scienceprogress/article/?aid=1231087825>).

6.7. Φυλλικό οξύ κατά του συνδρόμου down.



Υπάρχει τελικά σχέση μεταξύ του φυλλικού οξέος και του συνδρόμου Down ; Αυτές τις μέρες διάβασα με ενδιαφέρον κάποια άρθρα και απόψεις σχετικά με την πιθανότητα να συνδέεται η έλλειψη φυλλικού οξέος στις μητέρες με τη γέννηση παιδιού που πάσχει από σύνδρομο Down. Να τονίσουμε ότι αυτό δεν

έχει αποδειχτεί ακόμα, καθώς ο ιατρικός κόσμος είναι διχασμένος, αλλά σύμφωνα με έρευνες υπάρχουν κάποιες πρώτες ενδείξεις ότι παίζει σημαντικό ρόλο.

Το φυλλικό οξύ είναι μια σημαντική υδατοδιαλυτή βιταμίνη της σειράς Β (γνωστή ως Β9), που συμβάλλει στην κυτταρική διαίρεση και ανάπτυξη. Συγκεκριμένα, διαδραματίζει ουσιαστικό ρόλο στις πολύπλοκες μεταβολικές οδούς, ανάμεσα στις οποίες είναι και εκείνες που οδηγούν στη σύνθεση του DNA και RNA.

Επαρκή αποθέματα φυλλικού οξέος απαιτούνται για τη σύνθεση τόσο του DNA όσο και RNA και άρα για το σχηματισμό των κυττάρων και την αναγέννησή τους. Αυτό είναι πολύ σπουδαίο αν σκεφτείτε ότι όλα τα είδη των κυττάρων υποβάλλονται σε ταχεία διαίρεση και ανάπτυξη – πράγμα το οποίο συμβαίνει κυρίως κατά τη

διάρκεια της εγκυμοσύνης και της παιδικής ηλικίας, αλλά και κατά τη διάρκεια της ζωής στο μυελό των οστών.

Με λίγα λόγια, όταν ο οργανισμός αποθηκεύει σωστά τη βιταμίνη Β, τότε υπάρχει μεγαλύτερη πιθανότητα να παραχθούν υγιή ωάρια που φέρουν 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων, καθώς και σπερματοζωάρια με τον αντίστοιχο αριθμό.

Αποτελέσματα έρευνας που εκδόθηκαν το 2003 (συμμετείχαν 490 οικογένειες από το Ισραήλ) μετά την εξέταση μητέρων που είχαν κυοφορήσει μωρά με σύνδρομο Down έδειξαν ότι οι γυναίκες αυτές είχαν ανώμαλο μεταβολισμό του φυλλικού οξέος και στο μεθύλιο, καθώς και μεταλλάξεις στα γονίδια που σχετίζονται με το φυλλικό οξύ. Εκτός των άλλων η βιταμίνη Β έχει συνδεθεί άμεσα με την υγεία της καρδιάς του ανθρώπου. Το 1999, ο ερευνητής Jill James και οι συνεργάτες του ανέφεραν ότι μια συγκεκριμένη παραλλαγή (πολυμορφισμός) από ένα από αυτά τα γονίδια (MTHFR) θα μπορούσε να είναι ένας παράγοντας κινδύνου από την πλευρά της μητέρα, για να αποκτήσει παιδί με σύνδρομο Down και η σημαντική αύξηση των επιπέδων ομοκυστεΐνης πλάσματος επίπεδα υπάρχει σε μητέρες των παιδιών με σύνδρομο Down. Μέτρησαν επίσης τα επίπεδα ομοκυστεΐνης στο πλάσμα του αίματος και βρήκαν ότι είναι χαμηλότερα στις μητέρες των παιδιών με σύνδρομο Down σε σχέση με τις μητέρες που είχαν παιδιά χωρίς σύνδρομο Down.

Το φυλλικό οξύ μπορεί να μειώσει τα επίπεδα ομοκυστεΐνης. Αν πάρει μία γυναίκα συμπληρώματα με φυλλικό οξύ αναμένεται να οδηγήσει σε μειωμένη συχνότητα των γεννήσεων παιδιών με σύνδρομο Down.

Ένα άλλο σημαντικό γονίδιο που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 21 είναι εκείνο που κωδικοποιεί το μεταφορέα του φυλλικού οξέος (RFC) και θεωρείται ότι είναι ποσοτικά μία από τις πιο σημαντικές πρωτεΐνες που εμπλέκονται στην πρόσληψη φυλλικού. Σε ορισμένες εκθέσεις, ένας πολυμορφισμός G80A στο RFC, όταν είναι παρούσα με τον πολυμορφισμό MTHFR φαίνεται σχετίζεται με αυξημένη συχνότητα των γεννήσεων με σύνδρομο Down. Αυξημένα επίπεδα πρωτεϊνών RFC έχουν αναφερθεί σε έμβρυα με σύνδρομο Down.

Όταν υπάρχει πρόβλημα στο μεταβολισμό του φυλλικού οξέος οι πιθανότητες να γεννηθούν παιδιά με ανωμαλίες είναι μεγαλύτερες. Εσείς –υποθέτω- θα έχετε ακούσει ήδη το γυναικολόγο σας να σας προτείνει να παίρνετε φυλλικό οξύ πριν ακόμη μείνετε έγκυος, καθώς βοηθά στην απομάκρυνση της πιθανότητας να γεννηθεί

παιδί με βλάβες του νευρικού σωλήνα (δισχιδής ράχη, ανεγκεφαλία κ.τ.λ.), αλλά ίσως και στην αποφυγή γέννησης παιδιού με τρισωμία 21.

Όλες αυτές οι εξελίξεις μας ενδιαφέρουν ιδιαίτερα και αγωνιούμε γι' αυτές όχι μόνο, για να εξεταστεί ο τρόπος αποφυγής γεννήσεων παιδιών με σύνδρομο Down, αλλά και για να προστατευτούν και οι ίδιοι οι άνθρωποι που πάσχουν από σύνδρομο Down, καθώς προβλήματα μεταβολισμού του φυλλικού οξέος παίζουν ρόλο στη διανοητική αναπηρία, στις καρδιακές ανωμαλίες και την αύξηση του κινδύνου λευχαιμίας που παρατηρήθηκε σε άτομα με σύνδρομο Down. Αν αυτές οι έρευνες εξελιχθούν, τότε σίγουρα θα είναι δυνατόν να εξασφαλιστεί μία καλύτερη ποιότητα ζωής σε αυτά τα παιδιά (http://greekmoms.blogspot.com/2011/06/blog-post_22.html).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7^Ο

7.1. Η σημασία της παρέμβασης.

Τα τελευταία χρόνια οι ιδέες που επικρατούν στο χώρο της Ειδικής Εκπαίδευσης περί ομαλοποίησης, κοινωνικής ένταξης, ενσωμάτωσης και αποκατάστασης παιδιών με προβλήματα, έχουν στρέψει το ενδιαφέρον των ειδικών, μεταξύ αυτών και των εκπαιδευτικών, στη μελέτη της πρώιμης ανίχνευσης των αναπτυξιακών διαταραχών, της πρόληψης και της πρώιμης παρέμβασης. Η πρώιμη ανίχνευση είναι υψίστης σημασίας για το μέλλον των παιδιών αυτών, επειδή μας επιτρέπει να οργανώσουμε έγκαιρα παρεμβατικά και αποκαταστατικά προγράμματα, να στηρίξουμε ψυχολογικά τα παιδιά και τις οικογένειες τους και να προλάβουμε ίσως περισσότερο σοβαρές επιπλοκές.

Σε ορισμένες περιπτώσεις, σοβαρές βλάβες στην υγεία ενός παιδιού, που μπορεί να οδηγήσουν σε κάποια μορφή αναπηρίας, γίνονται αμέσως αντιληπτές, σε άλλες όμως η εκδήλωση της βλάβης μπορεί να καθυστερήσει αρκετά και η διάγνωση να γίνει και αυτή καθυστερημένα με αποτέλεσμα να χαθεί πολύτιμος χρόνος για το παιδί. Έτσι καθίσταται σαφές ότι όσο πιο νωρίτερα γίνει αντιληπτό το πρόβλημα τόσο πιο αποτελεσματική μπορεί να είναι η αντιμετώπιση του.

Δυστυχώς, κάποιες ασθένειες, όπως για παράδειγμα η εγκεφαλική παράλυση, ενώ δεν είναι θανατηφόρες δεν μπορούν να θεραπευτούν. Όμως η κατάσταση του παιδιού είναι δυνατόν να βελτιωθεί με την εφαρμογή πρώιμων και κατάλληλων παρεμβατικών προγραμμάτων. (Μπαντανά, 2005).

Η πρώιμη παρέμβαση απευθύνεται σ' όλα τα παιδιά που βρίσκονται σε κατάσταση επικινδυνότητας, ή έχουν αναπτυξιακά προβλήματα. Η βοήθεια που προσφέρει καλύπτει την περίοδο από τη στιγμή της προγενετικής διάγνωσης μέχρι την στιγμή που το παιδί φτάνει στην ηλικία της υποχρεωτικής εκπαίδευσης. Οι λόγοι που συνηγορούν υπέρ της πρώιμης παρέμβασης συνδέονται όχι μόνο με το παιδί αλλά και με τους γονείς, την οικογένεια και το ευρύτερο κοινωνικό περιβάλλον. Σε ότι αφορά το ίδιο το παιδί, η πρώιμη παρέμβαση μπορεί να ανατρέψει τους παράγοντες επικινδυνότητας, οι οποίοι θα το οδηγούσαν σε κάποια μορφή αναπτυξιακής καθυστέρησης ή δυσλειτουργίας. Σε ότι αφορά τους γονείς, δίνει τη

δυνατότητα με την ενεργό συμμετοχή στην αποκαταστατική διαδικασία, να ανακαλύψουν μόνοι τους τις δυνατότητες και να αντιμετωπίσουν τα προβλήματα των παιδιών τους. Επίσης, η πρόωμη ανίχνευση δίνει τη δυνατότητα στους γονείς να αποδεχτούν το πρόβλημα του παιδιού, να αντιμετωπίσουν τα συναισθήματά τους, για να ανταποκριθούν καλύτερα στις ανάγκες του παιδιού και να αναπτύξουν μια πιο ισορροπημένη συναισθηματική σχέση που θα αποτρέψει δυσάρεστες συνέπειες στην ανατροφή τους. Σε ότι αφορά την οικογένεια και το ευρύτερο περιβάλλον, η πρόωμη παρέμβαση μπορεί να εμποδίσει προβλήματα που πιθανά θα προκύψουν από τη στάση των αδερφών, τόσο προς το ανάπηρο παιδί όσο και προς τον ίδιο τους τον εαυτό. Επίσης η ευρύτερη οικογένεια (παππούδες, γιαγιάδες, θείοι, θείες) μαθαίνουν να προσαρμόζουν την συμπεριφορά τους στον τρόπο με τον οποίο πρέπει να αντιμετωπίζεται το παιδί με διαταραχές. Τέλος, σε ότι αφορά την κοινωνία η πρόωμη παρέμβαση αυξάνει τη δυνατότητα αποδοχής των παιδιών με ανεπάρκειες ως μέλη που έχουν δικαίωμα να υποστηριχθούν.

Μακροπρόθεσμα, εφόσον η πρόωμη παρέμβαση συμβάλει στην βελτίωση των παιδιών, μειώνει τις πιθανότητες να αποβούν εξαρτημένα άτομα, γεγονός που θα αποτελούσε επιπλέον επιβάρυνση στην κοινωνία. Η αποτελεσματικότητα των προγραμμάτων αποκατάστασης συνδέεται με τις δυνατότητες και το εύρος των περιβαλλοντικών επιδράσεων. Σε περιπτώσεις οργανικών ή λειτουργικών αναπηριών, το περιβάλλον δεν έχει τη δυνατότητα να αλλάξει την αναπηρία αυτή καθαυτή. Μπορεί όμως να αντισταθμίσει κάποιες ανεπάρκειες παρέχοντας στο παιδί καλύτερο μηχανικό εξοπλισμό, έτσι ώστε να ανταποκρίνεται καλύτερα στις απαιτήσεις του περιβάλλοντος ή να αντισταθμίσει «χαμένες» ικανότητες με κάποιες άλλες ή τέλος να βελτιστοποιήσει τις ήδη υπάρχουσες με την κατάλληλη εκπαίδευση και θεραπεία. (Πιάνος, 1989).

7.2. Παρέμβαση σε άτομα με σύνδρομο Down

Τα άτομα με σύνδρομο Down, παρουσιάζουν ελλείμματα σε διάφορους τομείς. Ξεκινάμε με αυτούς που επείγουν πιο πολύ.

7.2.1. Ασκήσεις για τη γλώσσα

Κίνηση της γλώσσας προς τα μέσα, έξω, ψηλά, κάτω, δεξιά, αριστερά. Διευκολύνουμε την άσκηση σπρώχνοντας τη γλώσσα προς τη διεύθυνση που θέλουμε με ένα ξυλάκι. Ενώ το παιδί κάνει τις παραπάνω ασκήσεις, θα πρέπει να αφήνει τη γλώσσα του στην κάθε θέση όσο το δυνατόν περισσότερο. Όσο αυξάνεται η ευκινησία της γλώσσας, τόσο περισσότερο θα διευκολύνεται στο να καταπίνει το σάλιο και κατά συνέπεια την τροφή.

ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΕΣ

- Να κουνήσει τη γλώσσα του γύρω από τα δόντια του.
- Να μισανοίξει το στόμα του. Να κάνει την άκρη της γλώσσας να αγγίξει τα πάνω δόντια του.
- Να κουνήσει την άκρη της γλώσσας ώστε να πάει από τα πάνω δόντια ως τα κάτω.
- Με την άκρη της γλώσσας πίσω από τα δόντια να κάνει την άκρη της γλώσσας να βγει από το στόμα. (Bruni, 2006).

7.2.2. Ασκήσεις για τα χείλη

ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΕΣ

- Θέση θηλασμού, χαλάρωση.
- Φούσκωμα των χειλιών, χαλάρωση.
- Δείξιμο των δοντιών, χαλάρωση.

- Οι αδύναμοι μύες των χειλιών δυναμώνουν με το να σφίγγει στα χείλη ένα φελλό μπουκαλιού. Αρχικά με μεγαλύτερους φελλούς και στη συνέχεια με μικρότερους. (Bruni, 2006).

7.2.3. Στρατηγικές που ακολουθούνται για τις οπτικές βλάβες

Αν και τα παιδιά με σύνδρομο Down τείνουν να είναι πολύ καλοί οπτικοί τύποι μάθησης, πολλοί έχουν κάποιου είδους οπτική βλάβη : 60-70% φοράνε γυαλιά πριν την ηλικία των 7 ετών και είναι σημαντικό να ληφθεί υπόψη από τους θεραπευτές οποιαδήποτε συγκεκριμένη οπτική βλάβη μπορεί να έχουν.

- Χρησιμοποιούνται μεγαλύτερα γράμματα.
- Χρησιμοποιείται απλή και ξεκάθαρη παρουσίαση.

7.2.4. Στρατηγικές που ακολουθούνται για τις ακουστικές βλάβες

Πολλά παιδιά με σύνδρομο Down δοκιμάζουν κάποια ακουστική απώλεια, ιδιαίτερα στα πρώτα χρόνια. Είναι ιδιαίτερα σημαντικό να εξετάζεται η ακοή του παιδιού καθώς αυτή θα επηρεάσει την ομιλία και τη γλώσσα τους. Η καθαρότητα της ακοής μπορεί να διακυμαίνεται καθημερινά και είναι σπουδαίο να βεβαιωθούμε ότι ασυνέπειες στην ανταπόκριση οφείλονται σε ακουστική απώλεια παρά σε έλλειψη κατανόησης ή φτωχής αντίληψης.

- Ο θεραπευτής πρέπει να μιλάει απευθείας στο παιδί και να βρίσκεται σε κοντινή απόσταση από αυτό.
- Να ενισχύει την ομιλία του προς το παιδί με την έκφραση του προσώπου, με νοήματα ή χειρονομίες.
- Να ενισχύεται η ομιλία με οπτική υποστήριξη-έντυπο, εικόνες, συμπαγή υλικά.
- Το νέο λεξιλόγιο να γράφεται σε έναν πίνακα.

- Να επαναλαμβάνονται λέξεις ή φράσεις που τυχόν να μην ακούστηκαν καλά. (Burns, Gunn, 1997).

7.2.5. Στρατηγικές που ακολουθούνται στις λεπτές και μαζικές κινητικές δεξιότητες

- Παρέχετε επιπρόσθετη εξάσκηση, καθοδήγηση και ενθάρρυνση-όλες οι κινητικές δεξιότητες βελτιώνονται με την εξάσκηση.
- Παρέχονται δραστηριότητες που δυναμώνουν τον καρπό και τα δάχτυλα π. χ. βελόνιασμα, ξεσήκωμα, σχέδιο, ταξινόμηση, κόψιμο, στύψιμο, χτίσιμο.
- Χρησιμοποιείται από τους θεραπευτές μια ευρεία κλίμακα πολυαισθητηριακών δραστηριοτήτων και υλικών.
- Οι δραστηριότητες πρέπει να έχουν νόημα και να είναι όσο το δυνατόν πιο διασκεδαστικές. (Burns, Gunn, 1997).

7.2.6. Στρατηγικές που ακολουθούνται για τις δυσκολίες στην ομιλία και τη γλώσσα

- Δώστε χρόνο για επεξεργασία της γλώσσας και ανταπόκριση.
- Ακούστε προσεχτικά-το αυτί σας θα προσαρμοστεί.
- Εξασφαλίστε άμεση οπτική επαφή πρόσωπο με πρόσωπο.
- Χρησιμοποιείται απλή και οικεία γλώσσα και σύντομες συνοπτικές προτάσεις.
- Ελέγχεται την κατανόηση-ζητήστε από το παιδί να επαναλάβει τις οδηγίες.
- Αποφεύγετε το διαφορούμενο λεξιλόγιο.
- Ενισχύεται την ομιλία με εκφράσεις του προσώπου, νόημα ή χειρονομία.
- Οι προφορικές οδηγίες ενισχύονται με έντυπο, εικόνες, διαγράμματα, σύμβολα και αντικείμενα.
- Δίνεται έμφαση σε λέξεις κλειδιά και ενισχύονται οπτικά.
- Ο θεραπευτής προσπαθεί να ενθαρρύνει το παιδί να μιλάει προφέροντας περισσότερες από μία λέξεις.
- Η χρήση ενός «ημερολογίου» μπορεί να βοηθήσει το παιδί να διηγηθεί τα «νέα» του.

- Ανάπτυξη της γλώσσας μέσω δραματοποίησης και ρόλων. (Βαρβόγλη, 2005).

7.2.7. Στρατηγικές που ακολουθούνται για την διάρκεια συγκέντρωσης

Πολλά παιδιά με σύνδρομο Down έχουν μικρή διάρκεια συγκέντρωσης και εύκολα διασπώνται.

- Ο θεραπευτής δημιουργεί μια κλίμακα σύντομων, επικεντρωμένων και σαφώς καθορισμένων εργασιών μέσα στην κάθε συνεδρία.
- Πρέπει το επίπεδο απαίτησης από εργασία σε εργασία να ποικίλλει.
- Επίσης πρέπει να ποικίλλει και το επίπεδο υποστήριξης.
- Προμηθευτείτε ένα τετράγωνο κομμάτι μοκέτας για να ενθαρρύνεται το παιδί να κάθεται σε μία μεριά.
- Η εργασία σε υπολογιστή μπορεί μερικές φορές να επιμηκύνει το ενδιαφέρον του παιδιού για μεγαλύτερη χρονική διάρκεια. (Πιάνος, 1989).

7.2.8. Στρατηγικές που ακολουθούνται για την γενίκευση, την σκέψη και τη διαλεκτική

Όποιο παιδί με το σύνδρομο Down έχει κάποια έλλειψη στην ομιλία και το λόγο, αναπόφευκτα επηρεάζονται οι δεξιότητες της σκέψης και της διαλεκτικής. Το βρίσκουν δύσκολο να μεταβιβάσουν δεξιότητες από τη μια περίπτωση στην άλλη. Αφηρημένες έννοιες και θέματα μπορεί να είναι ιδιαίτερα δύσκολο να κατανοηθούν και η επίλυση προβλημάτων μπορεί να επηρεασθεί.

- Να μη θεωρηθεί δεδομένο ότι το παιδί θα μεταβιβάσει τη γνώση αυτόματα.
- Οι νέες δεξιότητες πρέπει να διδάσκονται χρησιμοποιώντας ποικιλία μεθόδων και υλικών και σε μια ευρεία κλίμακα περιβαλλόντων.
- Ενισχύστε τη μάθηση αφηρημένων εννοιών με οπτικά και συμπαγή υλικά.
- Προσφέρετε επιπλέον εξηγήσεις και επιδείξεις.

- Ενθαρρύνετε την επίλυση προβλημάτων. (Δαραλής, 2002).

7.2.9. Στρατηγικές που ακολουθούνται για την συμπεριφορά

Δεν υπάρχουν προβλήματα συμπεριφοράς μοναδικά στα παιδιά με σύνδρομο Down. Όμως πιο πολύ η συμπεριφορά τους σχετίζεται με το επίπεδο ανάπτυξής τους. Έτσι, όταν συμβαίνουν προβλήματα, είναι γενικά παρόμοια με αυτά που παρατηρούνται σε τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά νεότερης ηλικίας.

Επιπροσθέτως, τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν μεγαλώσει αντιμετωπίζοντας περισσότερες δυσκολίες απ' ό,τι πολλοί από τους συνομηλίκους τους. Πολλά από αυτά που αναμένεται να κάνουν στην καθημερινή τους ζωή θα έχουν βρει πολύ δυσκολότερο το να τα καταφέρουν εξαιτίας των προβλημάτων με την ομιλία τους και την γλώσσα, την βραχυπρόθεσμη ακουστική μνήμη, τον κινητικό συντονισμό, την μικρότερη διάρκεια προσοχής και τις μαθησιακές δυσκολίες. Το κατώφλι, λοιπόν, απ' όπου δίνεται το έναυσμα για προβληματικές συμπεριφορές μπορεί να είναι χαμηλότερο απ' ό,τι σε τυπικά αναπτυσσόμενα συνομήλικα παιδιά, π.χ. είναι πιθανόν να απογοητεύονται ή να αγχώνονται ευκολότερα. Επομένως, το να έχει ένα παιδί σύνδρομο Down δεν οδηγεί αναπόφευκτα σε προβλήματα συμπεριφοράς, αλλά η φύση των δυσκολιών τα κάνει πιο ευάλωτα στην ανάπτυξη προβλημάτων συμπεριφοράς. (Πιάνος, 1989).

Μια ιδιαίτερη όψη προβληματικής συμπεριφοράς είναι η χρήση στρατηγικών αποφυγής. Η έρευνα έχει δείξει ότι, όπως πολλά παιδιά με ειδικές ανάγκες, τα παιδιά με σύνδρομο Down τείνουν να υιοθετήσουν τέτοιες στρατηγικές, οι οποίες υπονομεύουν την πρόοδο της μάθησής τους. Μερικά άτομα τείνουν να χρησιμοποιούν κοινωνικές συμπεριφορές για να αποσπούν την προσοχή του ενήλικα και να αποφεύγουν τη μάθηση και φαίνονται προετοιμασμένοι να εργαστούν μόνο σε εργασίες που εμπίπτουν σε μια πολύ στενά καθορισμένη γνωστική κλίμακα.

Είναι σπουδαίο να αντιληφθούμε την πιθανότητα της αποφυγής, να ξεχωρίσουμε την ανώριμη συμπεριφορά από την εσκεμμένη κακή συμπεριφορά, και να σιγουρευτούμε ότι η αναπτυξιακή και όχι η χρονολογική ηλικία λαμβάνεται

υπόψη μαζί με το επίπεδο της προφορικής κατανόησής τους. Για οποιαδήποτε αμοιβή προσφέρεται, πρέπει να ληφθούν υπόψη αυτοί οι παράγοντες.

- Βεβαιωθείτε ότι οι κανόνες είναι ξεκάθαροι.
- Βεβαιωθείτε ότι όλο το προσωπικό γνωρίζει πως το παιδί με σύνδρομο Down πρέπει να πειθαρχείται πάντοτε με τις ίδιες προσδοκίες όπως κάθε παιδί.
- Χρησιμοποιείτε σύντομες, ξεκάθαρες οδηγίες και ξεκάθαρη γλώσσα του σώματος για ενίσχυση: μακρές εξηγήσεις και άκρως πολύπλοκη διαλεκτική δεν είναι κατάλληλα.
- Διακρίνετε το «δεν μπορούν» από το «δεν θέλουν».
- Ο θεραπευτής ερευνά κάθε ακατάλληλη συμπεριφορά, ρωτώντας τον εαυτό του γιατί το παιδί ενεργεί έτσι. (Burns, Gunn, 1997).

Για παράδειγμα:

1. Είναι η εργασία πολύ δύσκολη ή πολύ εύκολη;
 2. Είναι η εργασία μεγάλης διάρκειας;
 3. Είναι η εργασία κατάλληλα διαφοροποιημένη;
-
- Καταλαβαίνει το παιδί τι είναι αναμενόμενο από αυτόν;
 - Ενισχύστε την επιθυμητή συμπεριφορά αμέσως με οπτικές, προφορικές ή χειροπιαστές αμοιβές.
 - Αγνοήστε συμπεριφορά που ζητά να τραβήξει την προσοχή μέσα σε λογικά πλαίσια: έχει στόχο να αποσπάσει.
 - Αναπτύξτε μια κλίμακα στρατηγικών που έχουν να κάνουν με τις συμπεριφορές αποφυγής. (Burns, Gunn, 1997).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8^ο

8.1. Η εκπαίδευση των παιδιών με σύνδρομο Down.

Τα παιδιά με σύνδρομο Down μπορούν και ενδείκνυται να ενσωματωθούν στο γενικό σχολείο με υποστηρικτική βοήθεια. Λόγω της τάσης τους για μίμηση, τα παιδιά αυτά έχουν να ωφεληθούν από τη συναναστροφή τους με τα "φυσιολογικά" παιδιά. Παράλληλα τους δίνεται η ευκαιρία να αναπτύξουν κοινωνικές σχέσεις και να βελτιώσουν τις επικοινωνιακές τους δεξιότητες.

Το παιδί με Down τα καταφέρνει καλύτερα στο γενικό σχολείο από ό,τι στο ειδικό, σύμφωνα με τις έρευνες της Sue Buckley, η οποία είναι συνταξιούχος καθηγήτρια αναπτυξιακών αναπηριών στο Πανεπιστήμιο Portsmouth, διευθύντρια της έρευνας για την Εκπαιδευτική επιτροπή του συνδρόμου στη Βρετανία και μητέρα μιας ενήλικης με Down. Η έρευνά της άρχισε το 1988 και έχει δείξει ότι τα παιδιά με το σύνδρομο που παρακολουθούν το γενικό σχολείο προηγούνται κατά 2,5 χρόνια στην ομιλία και κατά 3 χρόνια στο διάβασμα και το γράψιμο από αυτά που φοιτούν στο ειδικό σχολείο. Από το 1988 η Buckley και η ομάδα της άρχισαν να τοποθετούν παιδιά με Down σε κανονικά σχολεία και να προωθούν την ενσωμάτωση. Στην αρχή ο υποστηρικτής ψυχολόγος πληρωνόταν με φιλανθρωπικές κινήσεις. Σήμερα η κίνηση της Εκπαιδευτικής Επιτροπής του Down θεωρείται τόσο πετυχημένη που η Βρετανική κυβέρνηση σχεδιάζει να εκπαιδεύσει άλλους 40.000 υποστηρικτές δασκάλους για αυτό το σκοπό. (Siggins, 2001).

Συγκεκριμένα στην εκπαίδευση των παιδιών με Down στοχεύουμε:

α) στην κατάκτηση ικανού αριθμού γνώσεων, δεξιοτήτων, στάσεων που θα μπορούν εύκολα να μεταβιβάζονται και να εφαρμόζονται σε καταστάσεις της καθημερινής πραγματικότητας και σε μελλοντικές καταστάσεις σ' ένα ραγδαία μεταβαλλόμενο περιβάλλον.

β) στην κατάκτηση της γλώσσας και των αριθμών στα πλαίσια των δυνατοτήτων και των ιδιομορφιών του κάθε παιδιού.

γ) στην κατανόηση της πραγματικότητας και την ικανότητα για αυτόνομη διαβίωση.

δ) στην καλλιέργεια δεξιοτήτων επικοινωνίας με ταυτόχρονη προαγωγή της λογικής σκέψης.

ε) στη βαθμιαία κοινωνικοποίηση ώστε να μπορέσουν αυτά τα παιδιά να συμβιώνουν αρμονικά και να αλληλεπιδρούν με τα άτομα του επικοινωνιακού τους περιβάλλοντος. (Σούλης, 2001)

Απαραίτητες προϋποθέσεις για την επίτευξη αυτών των στόχων είναι:

α) Ο σχεδιασμός εξατομικευμένου προγράμματος διδασκαλίας προσαρμοσμένου στις ιδιαίτερες εκπαιδευτικές, ψυχολογικές και κοινωνικές ανάγκες κάθε παιδιού.

β) Η βήμα με βήμα ανάλυση των διδακτικών στόχων (task analysis).

γ) Η παροχή ευκαιριών στους μαθητές να βιώσουν την επιτυχία, η οποία λειτουργεί ως επανατροφοδότηση (feedback).

δ) Οι συχνές επαναλήψεις των ασκήσεων και δραστηριοτήτων.

ε) Ο σεβασμός στους ιδιαίτερους ρυθμούς μάθησης του κάθε παιδιού.

στ) Η ενεργή συμμετοχή του μαθητή στη διαδικασία της μάθησης.

ζ) Η σύνδεση των γνωστικών αντικειμένων με την πραγματική ζωή.

η) Η διδασκαλία της ίδιας δεξιότητας υπό διαφορετικές συνθήκες για να πετύχουμε γενίκευση της γνώσης (generalization)

θ) Η συστηματική χρήση εποπτικών μέσων διδασκαλίας. (Σούλης, 2001).

8.2. Συνεκπαίδευση «ειδικών» και «κανονικών» παιδιών.

Αναζητώντας την βιβλιογραφία για την ειδική αγωγή και εκπαίδευση των παιδιών με ειδικές ανάγκες στην αγγλική και την ελληνική γλώσσα, όροι όπως :

- Ένταξη
- Ενσωμάτωση
- Συνεκπαίδευση

χρησιμοποιούνται για να περιγράψουν την από κοινού ζωή και εκπαίδευση παιδιών με και χωρίς ειδικές ανάγκες στο γενικό σχολείο. Ωστόσο, ανάμεσα στους παραπάνω όρους, που συχνά παρουσιάζονται ως συνώνυμοι υπάρχουν σημασιολογικές διαφορές. (Σούλης, 2001).

- Ο όρος ένταξη (integration) σημαίνει την συστηματική τοποθέτηση τινός μέσα σε κάτι άλλο και την ολοκλήρωση του υποκειμένου ως αυτοτελούς, ακέραιου μέρους ενός ευρύτερου συνόλου.
- Ο όρος ενσωμάτωση (mainstreaming, incorporation) δηλώνει την μονόδρομη προσκόλληση και εξομοίωση τινός προς ένα όλο ή, αλλιώς, την απόκτηση σώματος ή ροής με πρόσκτηση χαρακτηριστικών ενός ετεροειδούς συνόλου και απώλεια των αρχικών χαρακτηριστικών.
- Ο όρος inclusive εκπαίδευση έρχεται να αντικαταστήσει τους όρους ένταξη και ενσωμάτωση. Το επίθετο inclusive προέρχεται από το λατινικό ρήμα *includere*, που σημαίνει «συμπεριλαμβάνω». Ο όρος μπορεί να αποδοθεί συνοπτικά ως «συμπεριληπτική εκπαίδευση» ή «εκπαίδευση του μη αποκλεισμού».

Η μετατροπή των υπάρχουσών δομών σημαίνει την μετάβαση από ένα μοντέλο κοινωνικής πρόνοιας σε ένα μοντέλο ίσων ευκαιριών και δικαιωμάτων, με ταυτόχρονη άρση των προκαταλήψεων και αποδοχή της διαφορετικότητας. Για να συμβεί αυτό είναι απαραίτητη η επανεξέταση των αξιών και των στόχων της εκπαίδευσης και άρα, μια ριζοσπαστική εκπαιδευτική μεταρρύθμιση, που θα

περιλαμβάνει το σχεδιασμό νέων αναλυτικών προγραμμάτων και την εκπαίδευση των εκπαιδευτικών. (Ζώνιου – Σιδέρη, 2000).

Κατά την Ζώνιου – Σιδέρη (1996) σκοπός της ένταξης είναι ο κάθε άνθρωπος να αναγνωρίζεται και να μαθαίνει σαν ένα ολοκληρωμένο άτομο, έτσι ώστε να μετέχει ισότιμα σε όλους τους τομείς της κοινωνίας. Σύμφωνα με τον Κόμπο (1992) ένταξη και ενσωμάτωση είναι εννοιολογικά και χρονικά διαφορετικές έννοιες. Θεωρεί ότι η ένταξη προηγείται της ενσωμάτωσης και ορίζει την ένταξη ως την φοίτηση των παιδιών με ειδικές ανάγκες μέσα στις τάξεις του συνηθισμένου σχολείου ενώ ως ενσωμάτωση της πλήρους εκπαιδευτική και κοινωνική ένταξη των παιδιών με ειδικές ανάγκες. Σύμφωνα με την Τζουριάδου (1995), ο όρος ενσωμάτωση αναφέρεται στην ελαχιστοποίηση των διαφορών και στην μεγιστοποίηση της αλληλεπίδρασης ανάμεσα στα παιδιά που παρουσιάζουν εκπαιδευτικά προβλήματα. Η έννοια της ενσωμάτωσης σχετίζεται με τις προσπάθειες αποφυγής περιθωριοποίησης και απομόνωσης της εκπαίδευσης των παιδιών με ειδικές ανάγκες. Ωστόσο τονίζεται ότι ο βαθμός ενσωμάτωσης των παιδιών εξαρτάται τόσο από τον εκπαιδευτικό όσο και από την στάση των γονιών και των άλλων παιδιών. (Τζουριάδου,1995).

Η σχολική ενσωμάτωση θεωρεί ότι τα παιδιά με ειδικές ανάγκες είναι μέλη μιας ομάδας σχολικής, κοινωνικής, μικρής και μεγάλης. Βασίζεται στην αντίληψη ότι οι μαθητές με ειδικές ανάγκες πρέπει να εκπαιδεύονται μαζί με τους συνομήλικους τους στο ίδιο σχολείο ή ακόμα στην ίδια αίθουσα. Σύμφωνα με την έννοια της σχολικής ενσωμάτωσης οι μαθητές προσέρχονται στο «κανονικό σχολείο» μαζί με όλες τις απαιτούμενες και εξειδικευμένες προσαρμογές, οι οποίες είναι απαραίτητες γι' αυτούς. Ο κάθε μαθητής έχει τις δικές του ανάγκες μάθησης, οι οποίες απαιτούν ένα εκπαιδευτικό πρόγραμμα, το οποίο θα εμπεριέχει δραστηριότητες και χαρακτηριστικά που θα ανταποκρίνονται στις ανάγκες και δυνατότητες των μαθητών αυτών.

Έχει υποστηριχθεί ότι η σχολική ενσωμάτωση προσφέρει πολλά οφέλη σε όλους ανεξαιρέτως τους μαθητές, είτε έχουν ειδικές ανάγκες είτε δεν έχουν, τα οποία δεν τους παρέχονται σε παραδοσιακά σχολικά περιβάλλοντα. Στα σχολεία συνεκπαίδευσης, οι μαθητές με ειδικές ανάγκες έχουν περισσότερες δυνατότητες για αλληλεπίδραση με συμμαθητές χωρίς ειδικές ανάγκες, την ευκαιρία να κοινωνικοποιηθούν σε πιο φυσικά περιβάλλον με περισσότερα κίνητρα, να

συμμετέχουν σε σχολικές δραστηριότητες καθώς επίσης και στο κοινωνικό τους περιβάλλον. Παρόμοια, οι μαθητές χωρίς ειδικές ανάγκες, με την κατάλληλη υποστήριξη, μαθαίνουν πώς να εκτιμούν και να αποδέχονται τις ατομικές διαφορές και να βελτιώνουν της στάση τους απέναντι στους συμμαθητές τους με ειδικές ανάγκες.

Ωστόσο η επιτυχής σχολική ένταξη είναι πολυδιάστατη και σύνθετη και απαιτεί περισσότερη προσοχή από την τοποθέτηση ενός παιδιού με ειδικές ανάγκες σε μια κανονική τάξη. Τα προγράμματα συνεκπαίδευσης παιδιών με και χωρίς ειδικές ανάγκες θα πετύχουν το φιλοσοφικό στόχο της πλήρους ένταξης μόνο όταν δημιουργηθούν ουσιαστικές σχέσεις και φιλίες μεταξύ των μαθητών. Όπως επισημαίνεται, στα σχολεία επιτυγχάνεται συχνά η λειτουργική ένταξη, αφού τα παιδιά μοιράζονται του ίδιους χώρους και μοιράζονται ίδιες ή παρόμοιες δραστηριότητες, αλλά τα παιδιά με ειδικές ανάγκες παραμένουν κοινωνικά απομονωμένα. Κοινωνική ένταξη σημαίνει συμμετοχή στις κοινωνικές συναναστροφές μέσα σε ίδιους χώρους και κατά τέτοιο τρόπο ώστε οι άνθρωποι που συμμετέχουν να αποτελούν μέρος ενός σταθερού κοινωνικού ιστού. Η πλήρης συμμετοχή αποδεικνύεται από την σύναψη σχέσεων που κυμαίνονται από σταθερές, περιστασιακές γνωριμίες μέχρι στενές προσωπικές σχέσεις. (Roll, 2000).

Στην Ελλάδα ο νόμος που ψηφίστηκε στις 13/3/2000 «περί πλήρους ένταξης των μαθητών με ειδικές ανάγκες» σε κανονικά σχολεία είναι ένα αναμφισβήτητο θετικό βήμα και τα αντίστοιχα ποσοστά ένταξης μαθητών με ειδικές ανάγκες αγγίζουν σχετικά υψηλά ποσοστά. Ωστόσο η εφαρμογή της ένταξης των παιδιών με ειδικές ανάγκες έχει υποστεί ισχυρή κριτική καθώς δεν έχουν αναπτυχθεί στον αναγκαίο βαθμό οι κατάλληλες προϋποθέσεις, ούτε έχουν εξασφαλιστεί οι υποδομές που θα καταστήσουν αποτελεσματική την εφαρμογή τους. Καταρχήν δεν έχει προετοιμαστεί το έδαφος για μια τέτοια εκπαιδευτική αλλαγή καθώς ούτε τα κοινωνικά δεδομένα προέτρεπαν προς την συγκεκριμένη κατεύθυνση. Η κοινωνία μας δεν αντέχει την αναπηρία ούτε σε αισθητικό επίπεδο. Επιπλέον το εκπαιδευτικό μας σύστημα διαμορφώνει τις υπηρεσίες τους σύμφωνα με τις ανάγκες της αγοράς και χαρακτηρίζεται από τάσεις ατομικισμού, ανταγωνισμού, έλεγχου, μη διαφοροποιημένης διδασκαλίας και αξιολόγησης και από άκαμπτα αναλυτικά προγράμματα. Τέλος, την θεσμοθέτηση της ένταξης δεν ακολούθησε ο σχεδιασμός

μιας νέας κοινωνικής πολιτικής που θα αποσκοπεί στην αλληλοαποδοχή, ούτε μια νέα εκπαιδευτική πολιτική που θα αφορούσε την επιμόρφωση των εκπαιδευτικών σε θέματα ένταξης, τον σχεδιασμό νέων αναλυτικών προγραμμάτων και την διαμόρφωση σχολικών χώρων. (Ζώνιου – Σιδέρη, 2004).

8.3. Λόγοι που συνηγορούν υπέρ της ενσωμάτωσης ατόμων με ειδικές ανάγκες

Λόγοι που συνηγορούν υπέρ της ενσωμάτωσης ατόμων με ειδικές ανάγκες είναι:

α) **Φιλοσοφικοί** : τα άτομα με ειδικές ανάγκες δεν θεωρούνται σήμερα ως πολίτες δεύτερης κατηγορίας, αλλά ως ισότιμα μέρη της κοινωνίας μας. Έχουν τα ίδια δικαιώματα με τους συναθρώπους τους και πάνω από όλα, το δικαίωμα για ίσες ευκαιρίες στην εκπαίδευση.

β) **Κοινωνικοί** : επειδή τα παιδιά με ειδικές ανάγκες θα ζήσουν ως ενήλικες στην ίδια κοινωνία με τα άλλα άτομα, πρέπει να κοινωνικοποιηθούν. Η κοινωνικοποίησή τους πιστεύεται ότι θα επιτευχθεί καλύτερα με την ένταξη τους στο γενικό σχολείο και μάλιστα από την μικρή τους ηλικία.

γ) **Ψυχολογικοί** : με την συνεκπαίδευση των παιδιών με ειδικές ανάγκες και μη, αυξάνουν συνεχώς οι πιθανότητες για ανοχή, κατανόηση και αποδοχή των διαφορών που υπάρχουν μεταξύ τους. Επίσης, πολλοί ερευνητές υποστηρίζουν ότι τα παιδιά με ειδικές ανάγκες βελτιώνονται συναισθηματικά, όταν φοιτούν στην ίδια τάξη με τα άλλα παιδιά.

δ) **Εκπαιδευτικοί** : πολλές έρευνες έχουν δείξει ότι τα παιδιά με ειδικές ανάγκες βελτιώνονται και στον τομέα απόκτησης ακαδημαϊκών γνώσεων, όταν φοιτούν στο γενικό σχολείο, περισσότερο από άλλα παιδιά που φοιτούν στο ειδικό σχολείο. (Ζώνιου – Σιδέρη, 2000).

8.4. Πρόοδος στο σχολείο.

Όπως γίνεται αντιληπτό, τα κενά στη "σχολική μάθηση" θα εμφανιστούν στα τελευταία στάδια της προσχολικής εκπαίδευσης (infant education). Είναι λοιπόν σημαντικό να δώσουμε στο παιδί κάθε ευκαιρία να προοδεύσει.

Τα παιδιά με σύνδρομο Down δεν ξεκινούν από μόνα τους τη διαδικασία της μάθησης. Ο/η δάσκαλος/α πρέπει να έχει κατά νου τι θα χρειαστεί να μάθει το παιδί μετά, ειδικά όταν φαίνεται πως δεν σημειώνεται πρόοδος. Για τα παιδιά που μαθαίνουν με αργούς ρυθμούς κάθε θέμα θα πρέπει να παρουσιάζεται με διαφορετικό τρόπο. Θα πρέπει να κατακερματίζεται και να διδάσκεται με τα μικρότερα δυνατά βήματα. Θα πρέπει επίσης να ελέγχεται ο βαθμός κατανόησης κάθε καινούριας δεξιότητας που μαθαίνει το παιδί.

Θα βοηθούσε ίσως να διδάξουμε με απλές προφορικές οδηγίες τις οποίες το παιδί θα μάθει σταδιακά να τις επαναλαμβάνει για να συνοδεύει τις πράξεις του, π.χ. "κρατώ επάνω και το σπρώχνω μέσα" για να κουμπώνει τα κουμπιά.

Μη θεωρήσετε ότι το παιδί κατανοεί βασικούς όρους, όπως "το πάνω μέρος της σελίδας", "πρώτος", "τελευταίος", "περισσότερα", "λιγότερα" κ.ά. Η μη-πλήρως ανεπτυγμένη ικανότητα κατανόησης του παιδιού μπορεί να οδηγήσει σε μια "κατά γράμμα" ερμηνεία των οδηγιών. Το παιδί μπορεί να βρίσκει δύσκολο το να κάνει δύο πράγματα συγχρόνως, π.χ. να συνομιλεί και να τρώει, να περπατάει και να βάζει γάντια. Οι απλές μεμονωμένες οδηγίες, ιδιαίτερα στο αρχικό στάδιο, που επιτρέπουν στο παιδί να ολοκληρώνει μια πράξη πριν προχωρήσει στην επόμενη, θα βοηθήσουν στο να δώσουν στα παιδιά αυτοπεποίθηση και ικανοποίηση όταν ολοκληρώνουν κάποια δουλειά.

Δηλαδή είναι πιο αποτελεσματικό να δίνουμε οδηγίες κάπως έτσι:

- Μάζεψε τα βιβλία σου. (Μαζεύει τα βιβλία).
- Σήκωσε το μολύβι σου. (Σηκώνει το μολύβι).
- Φέρε τα σ' εμένα. (Τα πηγαίνει στο/η δάσκαλο/α).
- Τώρα δείξε μου τη ζωγραφιά σου.

Παρά με τον ακόλουθο τρόπο:

- "Έλα και δείξε μου τη ζωγραφιά σου, θα χρειαστεί να φέρεις το βιβλίο και το μολύβι σου". (Σούλης, 2001).

8.5. Διδασκαλία του γλωσσικού μαθήματος.

8.5.1. Ανάγνωση :

Οι Buckley και Bird (1993) στο άρθρο τους " Teaching children with Down syndrome to read " προτείνουν τα εξής βασικά μεθοδολογικά βήματα για την διδασκαλία της ανάγνωσης :

1^ο Βήμα. Απόκτηση από τον μαθητή ενός θεμελιώδους οπτικού λεξιλογίου. Ο δάσκαλος συντάσσει οπτικές καρτέλες όπου επάνω είναι τυπωμένες οι λέξεις που πρόκειται να διδαχθούν στα παιδιά. Οι λέξεις που επιλέγονται έχουν θέμα πρόσωπα και αντικείμενα του άμεσου περιβάλλοντος του παιδιού ώστε να γίνονται κατανοητές. Οι λέξεις είναι καθαρογραμμένες. Ακολουθεί η εξής πορεία : παρουσίαση της καρτέλας με την λέξη που θα διδαχθεί, ανάγνωση της λέξης από τον δάσκαλο, προσπάθεια του παιδιού να επαναλάβει την λέξη. Η ίδια διαδικασία επαναλαμβάνεται πολλές φορές μέχρι ο μαθητής να διαβάζει μόνος του την λέξη μόλις δει την καρτέλα.

2^ο Βήμα. Συνδυασμός: ταύτιση και ταίριασμα των ίδιων λέξεων, επιλογή των σωστών λέξεων, ανάγνωση και σημασία τους. Επιδιώκεται η εμπέδωση, από το παιδί, των λέξεων που έχει ήδη διδαχθεί. Εξασκείται στο ταίριασμα όμοιων λέξεων, γραμμένων, σε καρτέλες. Του ζητάμε με προφορικές οδηγίες να επιλέξει την κατάλληλη καρτέλα – λέξη που έχει διδαχθεί από σύνολο με καρτέλες που έχουμε τοποθετήσει μπροστά του. Ξαναδιαβάζει λέξεις που έχει διδαχθεί.

3^ο Βήμα. Κατοχυρώνουμε την εκμάθηση των λέξεων που έχουμε διδάξει, φροντίζοντας ο μαθητής να βιώνει την επιτυχία. Καθώς κάνουμε επαναλήψεις φροντίζουμε για την τόνωση της αυτοπεποίθησης του μαθητή, καθοδηγώντας τον όταν χρειάζεται ώστε να επιτύχουμε την μάθηση χωρίς λάθη.

4^ο Βήμα. Διδάσκουμε νέες λέξεις που είναι απαραίτητες για την δημιουργία φράσεων και προτάσεων. Αφού ο μαθητής έχει εμπεδώσει κάποιες λέξεις και τις κατανοεί θα ξεκινήσει η εκμάθηση πάλι με καρτέλες λέξεων με τις οποίες σχηματίζουμε φράσεις και προτάσεις. Οι λέξεις αυτές πρέπει να είναι προσαρμοσμένες στο επίπεδο ομιλίας του παιδιού και η εκμάθηση τους θα το βοηθήσει να βελτιώσει την αυθόρμητη ομιλία του και να κατανοήσει σταδιακά τους γραμματικούς και συντακτικούς κανόνες.

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

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

7^ο Βήμα. Διδασκαλία μεμονωμένων φωνών, φθόγγων, συλλαβών. Επιδιώκουμε ο μαθητής να μπορεί να δείχνει ένα γράμμα και να λέει τον ήχο που αντιστοιχεί σε αυτόν. Ξεκινάμε με τα γράμματα τα οποία αποτελούν τους αρχικούς ήχους των λέξεων που το παιδί έχει ήδη κατακτήσει. Δείχνουμε το γράμμα, λέμε τον ήχο και ζητάμε από το παιδί να τον επαναλάβει. Πολλά παιδιά με σύνδρομο Down αντιμετωπίζουν μεγάλη δυσκολία στην κατανόηση και τον συσχετισμό ήχου – γράμματος. Σ' αυτήν την περίπτωση θα περιοριστούμε στην ολική εκμάθηση των λέξεων. Οι λέξεις που διδάσκονται θα πρέπει να γίνουν κάτι ξεχωριστό για το παιδί. Αυτό μπορεί να επιτευχθεί όταν με κάθε ευκαιρία οργανώνουμε παιχνίδια με αυτές τις λέξεις. (Δαραής, 2002, Buckley & Bird, 1994).

8.5.2. Γραφή :

A) Προγραφικές δεξιότητες

Η γενική διαπίστωση είναι πως τα άτομα με σύνδρομο Down αντιμετωπίζουν ιδιαίτερη δυσκολία στην ανάπτυξη της δεξιότητας της γραφής (γράψιμο με το χέρι). Ως πρώτηπιτη πιθανή αιτία αυτής της δυσκολίας μπορεί να είναι ο χαμηλός μυϊκός τους τόνος και η έλλειψη επαρκούς δύναμης στα χέρια και στα δάχτυλα. Επίσης, μπορεί να υπεισέρχονται μια σειρά άλλες αιτίες, όπως της όρασης, του συνδυασμού κίνησης χεριού και ματιού κλπ, οι οποίες είναι απαραίτητο να επισημανθούν και να αντιμετωπιστούν άμεσα.

Σχετικά με το ζήτημα ποια περίοδος της ηλικίας του παιδιού, είναι η καταλληλότερη για την έναρξη της διδασκαλίας της γραφής, η απάντηση δεν είναι δογματική, λόγω του εύρους που χαρακτηρίζει το μαθησιακό προσδοκώμενο των μαθητών αυτών, σε άμεση συνάρτηση με τα ζητήματα φυσιολογίας και νοητικού δυναμικού τους. Γεγονός πάντως είναι ότι η γραφή ξεκινάει από την στιγμή που το παιδί θα πάρει έστω και ως παιχνίδι, στα χέρια του ένα μολύβι, μαρκαδόρο ή στυλό και θα μουτζουρώσει οτιδήποτε βρίσκεται στο χώρο του.

Ο παιγνιώδης χαρακτήρας της οποιασδήποτε διδακτικής δραστηριότητας παραμένει βασικό αξίωμα της κάθε ενέργειας του διδάσκοντος, ο οποίος προσπαθεί να εμπνεύσει το ενδιαφέρον του παιδιού, ξεκινώντας ο ίδιος την οποιαδήποτε δραστηριότητα γραφής, προσκαλώντας ουσιαστικά και όχι αναθέτοντας στον μαθητή κάποια δραστηριότητα. Η εναλλαγή σειράς στο προγραφικό στάδιο, με τον διδάσκοντα να δίνει το μοντέλο της κάθε προγραφικής δραστηριότητας, με την αποφυγή της πίεσης και την εξασφάλιση της ευχαρίστησης, μπορεί να εξασφαλίσει τα εχέγγυα για την θετική ανταπόκριση του παιδιού. Επίσης είναι πολύ σημαντικό οι προγραφικές δραστηριότητες να έχουν ενδιαφέρον για το παιδί, να είναι κατανοητές, να γίνονται αντιληπτές ως προς την σκοπιμότητα τους και να αφορούν τον κόσμο του.

Προτείνονται τα υλικά εκείνα τα οποία θα δώσουν την δυνατότητα στο παιδί να γενικεύσει τις δεξιότητες του («generalizing their skills»), όπως πίνακας στον οποίο

θα μπορεί να σχεδιάζει με μαρκαδόρους, μαυροπίνακας, κιμωλίες, μπογιές, λευκές κόλλες, ντοσιέ, νερομπογιές, άμμος για την εξάσκηση των δακτύλων του, ακόμη και χαρτομάντιλα. Στην φάση αυτή το παιδί μπορεί να επιλέγει διάφορες στάσεις του σώματος του, για να γράφει ή να σχεδιάζει. Μπορεί να είναι ξαπλωμένο, να στέκεται, να ακουμπάει ταυτόχρονα και στα τέσσερα άκρα του (όπως περίπου στο αρκούδισμα), να είναι γονατισμένο. Σε περίπτωση που προτιμά να χρησιμοποιεί τραπέζι και καρέκλα, πρέπει να ληφθεί μέριμνα τα έπιπλα του να έχουν το κατάλληλο μέγεθος. Αυτό δηλαδή που προέχει είναι το παιδί να αισθάνεται άνετα.

Πρακτικότερα, τα παιδιά στο στάδιο της διδασκαλίας, των προγραφικών δεξιοτήτων θα χρειαστούν πολλή εξάσκηση στο χάραγμα γραμμών, σχημάτων, γραμμάτων και λέξεων, πριν δηλαδή επιχειρήσουν μόνα τους να μιμηθούν, να αντιγράψουν ή να παράγουν τα παραπάνω. Τα πρώτα βασικά χαράγματα είναι οι κάθετες και οι οριζόντιες γραμμές και ο κύκλος. Ιδιαίτερα επιβοηθητικό θα ήταν οι γραμμές που χαράσσονται να συνοδεύονται με σχέδια, που θα τις καθιστούν ελκυστικότερες εποπτικά και πιο ευχάριστες στο μάτι του παιδιού.

Για παράδειγμα, οι μικρές κάθετες γραμμές θα μπορούσαν να γίνουν οι σταγόνες τση βροχής που πέφτει σε μια ομπρέλα, σχεδιασμένη με βάση το ημικύκλιο, ο συνδυασμός κάθετων και οριζόντιων γραμμών θα μπορούσε να δώσει μια ξύλινη σκάλα, ενώ πολλοί μικροί κύκλοι θα μπορούσαν να είναι οι φυσαλίδες οξυγόνου, που βγαίνουν από την φιάλη ενός δύτη στο βυθό της θάλασσας. Όπως συνάγεται από τα παραπάνω, χρειάζεται αυτός που διδάσκει τις προγραφικές δεξιότητες στο παιδί να διακρίνεται για την επινοητικότητά του, η οποία θα κεντρίζει το ενδιαφέρον του παιδιού και θα του προκαλεί ευχαρίστηση. (Δαραής, 2002).

B) Γραφικές δεξιότητες

Μια από τις πρώτες δραστηριότητες που προτείνεται στο εγχειρίδιο της Down Syndrome Association της Νότιας Αυστραλίας (1993) είναι και η προσπάθεια να διδαχθεί από νωρίς στο παιδί ο σχεδιασμός του ονόματός του. Η διαδικασία αυτή συνιστάται να γίνεται ακολουθώντας μια σειρά από σημαντικά στάδια, όπως :

α) Η προφορική περιγραφή των κινήσεων που γίνονται με το χέρι για τον σχεδιασμό των γραμμάτων. Είναι σημαντικό να ονομάζεται η κάθε κίνηση, π.χ. για το γράμμα άλφα «γύρω ή ένας κύκλος ή απλά κύκλος και σταματάμε, γραμμούλα προς τα κάτω».

β) Συνέπεια στον τρόπο με τον οποίο σχηματίζονται τα γράμματα, να σχεδιάζονται δηλαδή με τις ίδιες κάθε φορά κινήσεις. Κατ' αυτόν τον τρόπο δίνεται στο παιδί η ευκαιρία να διαμορφώσει μια σταθερή εικόνα-φωτογραφία του κάθε γράμματος και να μπορεί να σχεδιάζει κινητικά τις επιμέρους κινήσεις για το σχεδιασμό του.

γ) Χρήση μολυβιών ή μαρκαδόρων που έχουν έντονο χρώμα και που θα καθιστούν το αποτέλεσμα κάθε προσπάθειας σχεδιασμού άμεσα ορατό από το παιδί. Ως καλύτερα χρώματα προτείνονται το μαύρο και το μπλε.

Ως πρώτη λέξη για εξάσκηση και εκμάθηση της γραφής προτείνεται αυτή του ονόματος του παιδιού. Και στην προκειμένη περίπτωση έχει σημασία αυτό που θα μαθαίνει να γράφει το παιδί να είναι αβίαστα κατανοητό. Μόλις μπορεί να διαβάζει το όνομά του, είναι η κατάλληλη ώρα να αρχίσει να μαθαίνει να επικοινωνεί και γραπτά μ' αυτό. Το ίδιο ισχύει και για τις άλλες βασικές λέξεις του αναγνωστικού του λεξιλογίου. Η βασική σειρά δραστηριοτήτων που προτείνεται για την διδασκαλία της γραφής γραμμάτων ή λέξεων προϋποθέτει : α) την χάραξη της λέξης, β) την αντιγραφή και γ) την γραφή της χωρίς βοήθεια και χωρίς την ύπαρξη κάποιου μοντέλου, δηλαδή εικόνας, που θα είναι επάνω της αναγραμμένη η λέξη ή το διδασκόμενο γράμμα.

Η Oelwein (1995), στην ενότητα με τίτλο «δημιουργικό γράψιμο», προτείνει μια σειρά ενέργειες, που παράγουν την αναγνωστική δεξιότητα του μαθητή με σύνδρομο Down. Το σχέδιασμα σε μπλοκ ζωγραφικής, που συνδυάζεται με την διδασκαλία ενός γράμματος κάθε εβδομάδα, κατά την φάση που το παιδί φοιτά στα νήπια, είναι πολύ σημαντικό για την εισαγωγή του στην συνειδητοποίηση της σκοπιμότητας της γραφής. Ο δάσκαλος γράφει σκόπιμα αυτό που του λέει ο μαθητής. Εάν για παράδειγμα ο μαθητής πει στον δάσκαλο του ότι ζωγράφισε ένα λαγό, γιατί ξεκινάει από λάμδα, ο δάσκαλος μπορεί να γράψει στο μπλοκ του «το Λ είναι για το λαγό» κάτω από την ζωγραφιά ή κάτω από την φωτογραφία ενός λαγού. Αξίζει πάλι

να σημειωθεί εδώ ότι είναι πολύ σημαντικό να έχουν κρεμαστεί στον χώρο που κινείται το παιδί τα γράμματα και οι λέξεις που διδάσκεται, γραμμένα κατά πρότυπο τρόπο. Ο εκπαιδευτής δάσκαλος ή γονιός πρέπει να είναι έτοιμος διατεθειμένος να ανταποκρίνεται άμεσα σε κάθε κάλεσμα του παιδιού, όταν του ζητάει να δει και να διαβάσει κάτι που χάραξε ή έγραψε το ίδιο. Στα πλαίσια αυτά εντάσσεται και η δραστηριότητα της υπαγόρευσης, όπου το παιδί λέει κάτι προφορικά και ο διδάσκων το γράφει, ενώ στην συνέχεια καλείται ο μαθητής να το αντιγράψει ή να το χαράξει κατά το δυνατό με μεγαλύτερη ομοιότητα. Βέβαια ο μαθητής ενθαρρύνεται να διατυπώσει κάτι προφορικά, αλλά στην περίπτωση που αδυνατεί να το κάνει και μιλάει τηλεγραφικά με μια ή δύο λέξεις, μπορεί ο εκπαιδευτής μ' ένα απλό διάλογο μαζί του να καταλήξουν σε μια ολοκληρωμένη πρόταση – φράση με ειρμό και νόημα, η οποία θα γραφεί και εν συνεχεία θα επιδιώξει το παιδί να την γράψει. Άλλη δραστηριότητα είναι αυτή της συμπλήρωσης μιας πρότασης με λέξεις που λείπουν, αλλά δίνονται ως επιλογή μεταξύ άλλων. Το παιδί μπορεί να κυκλώσει τις σωστές λέξεις που λείπουν από την πρόταση, ιδιαίτερα εάν έχει δυσκολία να τις γράψει, μπορεί να τις αντιγράψει στα κενά, εάν δεν αντιμετωπίζει πρόβλημα στην δεξιότητα της γραφής, ενώ, εάν η ικανότητα της κατανόησής του συνειρμικά είναι αρκετά προχωρημένη και δεν χρειάζεται και να του δοθούν λέξεις – επιλογές, μπορεί μόνο του να συμπληρώσει της πρόταση. Θα ήταν επίσης σκόπιμο να επιλεγούν μια σειρά από θέματα οικεία στο μαθητή, τα οποία θα μπορούσαν να τεθούν ως κίνητρα για γραπτή διατύπωση, κάτι σαν «Σκέφτομαι και Γράφω» του Δημοτικού Σχολείου. Αυτή βέβαια η δραστηριότητα προϋποθέτει ικανή πρόοδο του παιδιού.

Για τους μαθητές που έχουν μεγάλη δυσκολία να μάθουν να γράφουν, επιβάλλεται να ακολουθηθεί η εναλλακτική λύση της χρήσης των νέων τεχνολογιών. Είναι σκόπιμο να εξοικειωθούν στην χρήση του πληκτρολογίου των ηλεκτρονικών υπολογιστών και να εξασφαλιστούν εκείνα τα προγράμματα, τα οποία θα ενθαρρύνουν την ενασχόλησή τους με την γραφή. (Δαραής, 2002).

8.5.3.Ορθογραφία :

Ως πρώτη λέξη για ορθογραφία προτείνεται το όνομα του παιδιού, αρκεί βέβαια να μην είναι ιδιαίτερα μακρύ και δύσκολο. Τότε θα ήταν σκόπιμο να συντμηθεί ή να αντικατασταθεί από το επίθετο, εάν βέβαια εκείνο προσφέρεται περισσότερο. Η γνώση του ονόματος θα διευκολύνει επικοινωνιακά το παιδί, αφού θα μπορεί να το γράφει στα αντικείμενα του και να αναγνωρίζει τα αντικείμενα που το έχουν ήδη γραμμένο και κατ' επέκταση είναι δικά του. Για την διδασκαλία της ορθογραφίας του ονόματος θα χρειαστούν καρτέλες, στις οποίες πρέπει να γραφτεί με επιμέλεια το όνομα, όπως και στις περιπτώσεις των καρτελών – λέξεων. Εάν, για παράδειγμα, το όνομά του παιδιού είναι «Αντώνης», πρέπει να σχηματιστούν καρτέλες με διάφορους συνδυασμούς και περιεχόμενα, οι οποίες θα επιτρέπουν ποικιλία εμπεδωτικών ασκήσεων. Στην συνέχεια, σύμφωνα με τα προτεινόμενα βήματα της Oelwein, παρουσιάζεται στο παιδί η κάρτα με το πλήρες όνομα του παιδιού και καλείται πρώτα να το διαβάσει, εν συνεχεία να διαβάσει ένα – ένα τα γράμματα και τέλος να ταιριάξει ένα – ένα τα γράμματα από τις καρτέλες – γράμματα μ' αυτά του ονόματος. Η καρτέλα με το (Α) μπαίνει πάνω στο κεφαλαίο άλφα του ονόματος, η καρτέλα με το (ν) πάνω στο νι του ονόματος κ.ο.κ. Σημαντικό είναι ο εκπαιδευτής να διαβάζει καθαρά τα γράμματα ένα – ένα. Εν συνεχεία, αφού ο εκπαιδευτής ανακατέψει τις καρτέλες με τα γράμματα (καρτέλες – γράμμα), παροτρύνει το παιδί να τα διαβάσει ένα – ένα και να τα ταιριάξει μόνο του με την καρτέλα που έχει αναγραμμαμένο ολόκληρο το όνομα. Ακολουθεί η εξάσκηση με τις καρτέλες με το όνομα, όπου όμως λείπει κάποιο γράμμα, υπάρχει δηλαδή κενό στη λέξη, π.χ. (Αντ-νης). Το παιδί επιλέγει από τις καρτέλες – γράμμα το σωστό, στην προκειμένη περίπτωση το ωμέγα και το ταιριάζει, το τοποθετεί στο κατάλληλο σημείο, πάνω στην παύλα, με αποτέλεσμα να έχουμε ολοκληρωμένη την λέξη (Αντώνης). Μετέπειτα είναι το στάδιο εξάσκησης εύρεσης των δύο γραμμάτων που λείπουν, (-ντ-νης).

Σε όλα τα βήματα χρειάζεται ο εκπαιδευτής να χρησιμοποιεί το κατάλληλο ύφος, με την σχετική δραματοποίηση και τις απαραίτητες παροτρύνσεις (βλέπε, άκου, πες). Επίσης είναι πιθανό να μην χρειάζεται για κάθε μαθητή να γίνεται λεπτομερές βήμα προς βήμα διδασκαλία ή να χρειάζεται περισσότερη επιμονή και η αναζήτηση περισσότερων επιλογών για την εμπέδωση της ορθογραφίας της λέξης.

Χρειάζεται ο εκπαιδευτής να κάνει εκτιμήσεις για το πόσο ουσιαστική είναι η πρόοδος του παιδιού και σε τι ποσοστό θυμάται τις λέξεις των οποίων την ορθογραφία έχει διδαχθεί. Επίσης και επειδή πολλά άτομα με σύνδρομο Down αντιμετωπίζουν σοβαρές δυσκολίες με την εκμάθηση της ορθογραφίας, προτείνεται η δημιουργία τράπεζας λέξεων και η κατηγοριοποίησή τους με την ταυτόχρονη δημιουργία ενός λεξικού με τις λέξεις που γνωρίζει ο μαθητής. (Δαραής, 2002).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 9^ο

9.1. Ο ρόλος του λογοθεραπευτή.

Ο παθολόγος λόγου και ομιλίας μπορεί να ξεκινήσει να προσφέρει τις υπηρεσίες του από την βρεφική ηλικία του παιδιού. Με τον όρο πρόωμη γλωσσική παρέμβαση αναφερόμαστε στο σύνολο των υπηρεσιών που παρέχονται σε βρέφη και νήπια από την γέννηση τους μέχρι και την ηλικία των δύο ετών. Βέβαια, οι υπηρεσίες του παθολόγου λόγου και ομιλίας πρέπει να αποτελούν μέρος ενός γενικότερου σχεδίου θεραπείας για τα βρέφη και νήπια. Η θεραπεία μπορεί να περιλαμβάνει συνεδρίες στο σπίτι ή σε κάποιο κέντρο και δύναται να γίνεται στα πλαίσια μιας ομαδικής αντιμετώπισης σε συνεργασία με άλλους θεραπευτές που συνεργάζονται μαζί με την οικογένεια.

Πιο σπουδαία, ο λογοθεραπευτής μπορεί να εξασφαλίσει ότι η ανάγνωση είναι σε ένα κατάλληλο γλωσσικό επίπεδο για το παιδί, με λεξικό και οδηγίες σύνταξης μέσω της κατανόησης του παιδιού. Ο θεραπευτής μπορεί να βοηθήσει το δάσκαλο ή το γονέα, να φτιάξει οδηγίες ανάγνωσης με την ειδικότερη διδασκαλία νέων λέξεων και γραμματικής στο παιδί, από τα προσχολικά και κατά την διάρκεια των προσχολικών ετών. Επιπλέον, όλοι οι στόχοι του λόγου και της γλώσσας μπορούν να ενσωματωθούν στην ανάγνωση και τον συλλαβισμό και τις φωνητικές δραστηριότητες.

Ο λογοθεραπευτής ανάλογα με το πρόβλημα του παιδιού, τα προσωπικά ενδιαφέροντα, τον ρυθμό εξέλιξης και της ηλικίας του, επιλέγει το υλικό που θα χρησιμοποιήσει κάθε φορά. Το υλικό που χρησιμοποιεί ο λογοθεραπευτής προσφέρεται :

A) Για να του δώσει επιπλέον πληροφορίες γύρω από την φύση των μηχανισμών ομιλίας και να εγκαταστήσει όσο πιο σωστά μπορεί την δομή και την λειτουργία των οργάνων επικοινωνίας (ακουομετρικό μηχάνημα, video, H/Y, κ.α.)

B) Για να καταγραφεί τις περισσότερες δυνατές πτυχές των επιδόσεων του παιδιού πάνω στις οποίες θα στηριχθεί η ενθάρρυνση που θα παρέχει για να βασίσει (μαγνητόφωνο, video) σταθμισμένες δοκιμασίες, χρήση ερωτηματολογίων και κλίμακες αξιολογήσεων.

Γ) Για να δώσει στο παιδί περισσότερες πληροφορίες στο τι κάνει και τι μπορεί να κάνει.

Δ) Για να ωθήσει το παιδί να κάνει ριζικές αλλαγές στον τρόπο με τον οποίο κατανοεί ή εκφράζει (φωτογραφίες, μουσικά όργανα, ομαδικά παιχνίδια).

E) Για να συνδυάσει και να αναπτύξει ένα ολόκληρο καινούργιο σύστημα εναλλακτικής επικοινωνίας σε περιπτώσεις που χρειάζεται.

Z) Για να διατηρήσει το ενδιαφέρον του παιδιού, ιδίως αν πρόκειται για μια μακροχρόνια διαδικασία.

Μια επιτυχημένη θεραπεία εξαρτάται από το πόσο το ίδιο το παιδί θα δεχτεί να εμπλακεί στην διαδικασία της θεραπείας και με έναν τέτοιο τρόπο, ώστε να επιλέγει τα παιχνίδια και τις δραστηριότητες που θα το διευκολύνουν στη θεραπεία και στη διαδικασία μάθησης. (Rondal- Byckley, 2003).

9.2.Συνεργασία του λογοθεραπευτή με άλλους ειδικούς.

Ο λογοθεραπευτής για να μπορέσει να προσφέρει στο παιδί μια θεραπεία η οποία δεν θα υστερεί σε κανένα σημείο και θα είναι ιδανική για το κάθε παιδί ξεχωριστά, θα πρέπει να έρθει σε επαφή με διάφορους άλλους ειδικούς. Στις πιο πολλές περιπτώσεις τα παιδιά με σύνδρομο Down, δεν παρακολουθούνται μόνο από λογοθεραπευτή αλλά και από άλλους ειδικούς όπως είναι : ο δάσκαλος, ο εργοθεραπευτής, ο φυσιοθεραπευτής, ο ειδικός παιδαγωγός κλπ.

Η άμεση συνεργασία με όλους τους ειδικούς που παρακολουθούν το παιδί είναι απαραίτητη. Σε κάποιες περιπτώσεις μάλιστα ίσως χρειαστεί να μεταβεί ο λογοθεραπευτής στο χώρο εργασίας των υπόλοιπων ειδικών και να παρακολουθήσει από κοντά πως δουλεύουν με το παιδί. Πολλές φορές μπορεί να χρειαστεί κάποιες εισηγήσεις από κάποιον ειδικό όπως για παράδειγμα να ζητήσει από τον φυσιοθεραπευτή να του υποδείξει μία καλή θέση πού θα έχει το παιδί κατά τη θεραπεία.

Είναι γεγονός ότι ένα παιδί με σύνδρομο Down από την βρεφική του ηλικία κιόλας έχει περάσει από γιατρούς όλων σχεδόν των ειδικοτήτων και έχει υποστεί διάφορες εξετάσεις και ελέγχους. Παρακολουθείται συστηματικά από παιδίατρο και πολλές φορές από καρδιολόγο, μιας και οι καρδιοπάθειες στα παιδιά αυτά είναι συχνό φαινόμενο. Επίσης το παιδί με Down, σίγουρα έχει επισκεφθεί ειδικό ψυχολόγο και παιδοψυχολόγο για την αξιολόγηση των διανοητικών ικανοτήτων και της προσωπικότητάς του. Επομένως ο λογοθεραπευτής θα πρέπει να έρθει σε επαφή με όλους αυτούς τους ειδικούς και να ζητήσει μια αναφορά σχετικά με το παιδί και να δει αξιολογήσει που έχουν κάνει οι ίδιοι για αυτό.

Παρακάτω θα γίνει μια αναλυτικότερη αναφορά για τις πιθανές συνεργασίες του λογοθεραπευτή με τους διάφορους ειδικούς.

9.2.1. Συνεργασία με τον δάσκαλο.

Η πρόσφατη ανάθεση της επιστημονικής κατάρτισης των δασκάλων στα παιδαγωγικά τμήματα του Πανεπιστημίου αποτελεί εγγύηση για την αναβάθμιση των βασικών σπουδών τους. Παράλληλα είναι δεδομένο το ενδιαφέρον της πολιτείας για την βελτίωση του επιπέδου επιμόρφωσης των δασκάλων.

Η συνεργασία του δασκάλου με τον λογοθεραπευτή είναι καθοριστική για πολλούς λόγους.

Οι σημαντικότεροι είναι :

- Ο δάσκαλος βρίσκεται σε πολύωρη και διαρκή επαφή με το παιδί.

- Γνωρίζει πρόσωπα και πράγματα από το οικογενειακό και στενό κοινωνικό περιβάλλον του παιδιού.
- Μπορεί να προτείνει την εξέταση του από την ιατροπαιδαγωγική ομάδα. Αυτό βέβαια είναι απαραίτητο όταν το παιδί φοιτά ή πρόκειται να φοιτήσει σε ειδικό σχολείο.
- Μπορεί να παρακολουθήσει και να βοηθήσει την προτεινόμενη αντιμετώπιση από τους ειδικούς σε καθημερινή βάση.

Στις περιπτώσεις όπου υπήρξε ειλικρινείς συνεργασία δασκάλου και λογοθεραπευτή είχαν πολύ θετικά αποτελέσματα. Μαζί μπορούν να δημιουργήσουν μια πορεία αναβάθμισης του παρεχόμενου έργου, μέσα από συναινετικές διαδικασίες όπου κοινό στόχο θα έχουν το όφελος του παιδιού. Σαν βάση αυτής της συνεργασίας πρέπει να τεθεί ένα πλαίσιο ορίων μέσα στα οποία θα κινούνται ειδικότητες, ώστε να συντελούν αθροιστικά στη βελτίωση του επιπέδου απόδοσης του παιδαγωγικού και θεραπευτικού έργου. Εκείνο που θα βοηθούσε πολύ στην διεξαγωγή αυτού του έργου είναι η οργάνωση εργαστηρίου διαταραχών της επικοινωνίας που να συνεργάζεται με τα παιδαγωγικά τμήματα του Πανεπιστημίου και να διεξάγει παράλληλα εκπαιδευτικά και ερευνητικά προγράμματα.

9.2.2. Συνεργασία με τον φυσιοθεραπευτή.

Πολλές φορές κατά την διαδικασία της ειδικής αγωγής, πρόοδος σ' ένα τομέα εξέλιξης μπορεί να βοηθήσει έμμεσα στην εξέλιξη μιας λειτουργίας που υπολείπεται.

Κινητικές λειτουργίες μπορούν να ερεθίσουν την ομιλία. Η εφαρμογή ενός προγράμματος φυσικοθεραπείας που αποβλέπει στην βελτίωση του ελέγχου της κεφαλής και ισορροπίας του κορμού, έμμεσα βοηθάει και στην αναπνοή που είναι το κατάλληλο υπόστρωμα για την εξέλιξη της ομιλίας και την εφαρμογή της λογοθεραπευτικής αγωγής. Στο θέμα λειτουργίας καλών προϋποθέσεων αναπνοής, η συνεργασία φυσιοθεραπευτή και λογοθεραπευτή, πρέπει να είναι συστηματική και συντονισμένη.

Η συσχέτιση των τριών τομέων εξέλιξης (κινητικότητα, ομιλία, αντιληπτικότητα) δημιουργεί την υποχρέωση στους ειδικούς για συστηματική ανταλλαγή πληροφοριών ακόμη και με την μορφή χειρισμών από την μια ειδικότητα στην άλλη π.χ. σίτιση, τρόπος σηκώματος ενός παιδιού.

Η συνεργασία των ειδικών διευκολύνεται με τις συχνές οργανωμένες συνεδριάσεις, τις επίσημες συναναστροφές και τις επισκέψεις κατά την θεραπεία από μια ειδικότητα στην άλλη για παρατήρηση του τρόπου θεραπείας.

9.2.3. Συνεργασία με τον εργοθεραπευτή.

Ο εργοθεραπευτής είναι ένα άλλο μέλος της διεπιστημονικής ομάδας αποκατάστασης, αφού συμβάλει στην μείωση του εμποδίου που προκαλεί η αναπηρία, η βαρηκοΐα ή η κώφωση, εστιάζει πια στις όποιες δυνατότητες διαθέτει το άτομο. Αυτές τις δυνατότητες προσπαθεί να βελτιώσει η εργοθεραπεία με συνεχή εκπαίδευση.

Αρχικά αξιολογεί τις ικανότητες και τις αδυναμίες του ατόμου και στην συνέχεια συνεργάζεται με το παιδί, τους γονείς και τους υπόλοιπους ειδικούς για να το εκπαιδεύσει, βελτιώνοντας και αποκτώντας νέες δεξιότητες, επαναλαμβάνει την αξιολόγηση κατακτά διαστήματα ώστε να μετριέται η βελτίωση, η στασιμότητα και η χειροτέρευση της κατάστασης και ανάλογα προχωρά στο θεραπευτικό πρόγραμμα, το οποίο συνεχώς προσαρμόζεται.

Ο εργοθεραπευτής είναι αυτός που βοηθά το παιδί να οξύνει τις αισθήσεις της όρασης και της αφής που συμπληρώνουν κάπως την χαμένη ή μειωμένη ακοή, π.χ. σε ένα βαρήκοο παιδί. Επίσης συμβάλει στην εκπαίδευση του, στην σωστή χρήση του ακουστικού με το να βάζει σε θέση όπου να μπορεί να παρακολουθεί την κίνηση, να βλέπει όλο το χώρο, ιδιαίτερα την πόρτα απ' όπου μπαίνουν και βγαίνουν διάφορα άτομα, ώστε να αισθάνεται μέλος της ομάδας που εργάζεται στο χώρο αυτό.

Παρακάτω θα γίνει αναφορά για δύο μεγάλους τομείς ενός προγράμματος εργοθεραπείας σε άτομα με ιδιαιτερότητες, ενήλικες ή παιδιά, όπου η στενή συνεργασία με το λογοθεραπευτή είναι προϋπόθεση για την αποκατάσταση του.

- Δραστηριότητες της καθημερινής ζωής, όπου ο στόχος είναι η ανεξαρτητοποίηση του ατόμου. Όταν υπάρχει μειωμένη ακοή μαζί με άλλη κύρια πάθηση όπως εγκεφαλική παράλυση ή ημιπληγία με δυσκολία στην ομιλία από εγκεφαλικό επεισόδιο, είναι βασική η εκπαίδευση στην μάσηση ή στην κατάποση υγρών. Αυτή η εκπαίδευση απαιτεί συνεργασία με τους εργοθεραπευτές και τους γονείς για το άτομο που χρειάζεται βοήθεια στην μάσηση αλλά και με τον ειδικό στις διαταραχές του λόγου επειδή οι κινήσεις που απαιτούνται για μάσηση στερεάς τροφής ή υγρών αξιολογούνται και για την εκπαίδευση στην ομιλία.

Όταν ο εργοθεραπευτής εκπαιδεύει ένα παιδί για παράδειγμα να φυσά την μύτη του στο μαντίλι, συμβάλει στην κοινωνική του αγωγή και στην αισθητική του εμφάνιση. Παράλληλα όμως το εκπαιδεύει στον έλεγχο των αναπνευστικών του οργάνων, σ' ένα συντονισμό κινήσεων απαραίτητα και για την ομιλία που θα αξιοποιήσει ιδιαίτερα ο λογοθεραπευτής.

Το ίδιο συμβαίνει όταν ο εργοθεραπευτής, εκπαιδεύει το άτομο στο βούρτσισμα των δοντιών . εκεί το παιδί μαθαίνει να κλείνει τα χείλια αφού βάλλει νερό στο στόμα, να μετακινεί το νερό μέσα στο στόμα από μάγουλο σε μάγουλο και να το φτύνει χωρίς να καταπίνει την οδοντόκρεμα.

Σε ένα άλλο στάδιο άσκησης δραστηριοτήτων καθημερινής ζωής, εκπαιδεύει το παιδί σε διάφορες μορφές επικοινωνίας που είναι ιδιαίτερα σημαντικές σ' ένα άτομο με αναπηρία που θα τον βοηθήσουν να μην απομονώνετε από το περιβάλλον του. Με διάφορες δραστηριότητες εξασκείται και βελτιώνεται η ικανότητα για ομιλία την οποία του διδάσκει βέβαια ο λογοθεραπευτής, ιδιαίτερα στον τομέα της άρθρωσης και της φώνησης. Με άλλες δραστηριότητες εξασκείται στην γραπτή επικοινωνία, μια δεξιότητα την οποία διδάσκεται από τον ειδικό παιδαγωγό. Ο εργοθεραπευτής προσφέρει ευκαιρίες μάθησης στη χρήση τηλεφώνου, όταν βέβαια αυτό είναι εφικτό. Επίσης ο εργοθεραπευτής, σε συνεργασία με λογοθεραπευτή προσπαθεί να εμπλουτίσει και να ευρύνει το φτωχό λεξιλόγιό του παιδιού, με νέες ενδιαφέρουσες εμπειρίες και έννοιες.

- Ο εργοθεραπευτής βοηθάει στην κοινωνικοποίηση του παιδιού. Τα παιδιά αυτά λόγω των δυσκολιών που αντιμετωπίζουν νιώθουν μειονεκτικά και έχουν την τάση να απομονώνονται. Μέσα από ομαδικές δραστηριότητες, ο εργοθεραπευτής φέρνει τα παιδιά σε άμεση επαφή. Εκλέγει κατάλληλες θεραπευτικές δραστηριότητες που είναι χρήσιμες στα άτομα αυτά, όπως τραγούδι σε μικρές ομάδες, μικρή ορχήστρα με διάφορες κοινωνικές δραστηριότητες με βάση το ρυθμό όπως είναι ο χορός και το παιχνίδι.

ΜΕΡΟΣ 2^ο

ΜΕΛΕΤΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΩΝ

Κατά την διάρκεια της βμηνης πρακτικής μου στο κέντρο λογοθεραπείας «ΚΥΚΛΟΣ» υπήρχαν παιδιά με διάγνωση συνδρόμου Down, που ήταν ενταγμένα στο λογοθεραπευτικό πρόγραμμα. Μέσα στο χρονικό διάστημα της πρακτικής μου γνώρισα 2 παιδιά με σύνδρομο Down, είδα τον τρόπο με τον οποίο γίνεται η κάθε τους συνεδρία με τις θεραπεύτριές τους και είδα το προφίλ και την κλινική εικόνα του κάθε παιδιού. Παρακάτω παρατίθενται τα ιστορικά των 2 παιδιών καθώς και το τι δουλεύτηκε αυτούς τους 6 μήνες που ήμουν κοντά τους.

Περιστατικό 1^ο – Βύρων Ρ.



εργαστήριο Λογοθεραπείας & εικαστικών

Αναξιμάδρου 57, 54250 Θεσσαλονίκη

tel&fax 2310320619

dore.blom@hotmail.com

ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΕΚΤΙΜΗΣΗ

Ο Βύρων πήγε για πρώτη φορά στο εργαστήριο στα πλαίσια μιας λογοθεραπευτικής αξιολόγησης/εκτίμησης όταν ήταν 15 μηνών. Οι αραιές επισκέψεις που ακολούθησαν είχαν συμβουλευτικό χαρακτήρα και αφορούσαν κυρίως θέματα σίτισης και επικοινωνίας, που συνεπάγονται το σύνδρομο Down.

Σε ηλικία 3,6 ετών εντάχθηκε ο Βύρων σε τακτικό πρόγραμμα λογοθεραπευτικής αγωγής, καθώς παρουσίαζε

- διαταραχή στην ανάπτυξη του λόγου, και
- διαταραχή πρωτογενών λειτουργιών του στόματος, δηλαδή αλεσμένη τροφή και σιελόρροια.

Στην ηλικία των 3,5 ετών ο Βύρων βάδιζε – κινείται ανεξάρτητος στο χώρο, είχε επικοινωνία με το περιβάλλον. Ενδιαφερόταν για τα παιχνίδια αλλά δεν επικέντρωνε το ενδιαφέρον του σε ένα συγκεκριμένο παιχνίδι. Έπαιζε λίγο και μετά πήγαινε στο επόμενο. Έβγαζε φωνούλες (όχι λέξεις) αλλά μιμούταν νοήματα με τα χέρια του και σου έδειχνε τι ήθελε.

Είχε σιελόρροια και έτρωγε αλεσμένη τροφή. Το στόμα του ήταν ανοιχτό και η γλώσσα έξω.

ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΓΩΓΗ

Οι στόχοι μας ήταν:

- Βελτίωση σίτισης-σιελόρροια
- Ανάπτυξη λόγου-ομιλίας

Δραστηριότητα 1^η :

Με τον Βύρων ξεκινήσαμε πλύσιμο δοντιών, και για στοματική υγιεινή και για να μάθει ότι το στόμα πρέπει να είναι κλειστό. Δεν του άρεσε στην αρχή και πήγαινε να φύγει. Κλείνει όμως το στόμα πολύ καλά, μαζεύει γλώσσα και σάλια, αν και αμέσως μετά ανοίγει το στόμα και βγάζει την γλώσσα έξω και την κρατάει εκεί.

Δραστηριότητα 2^η :

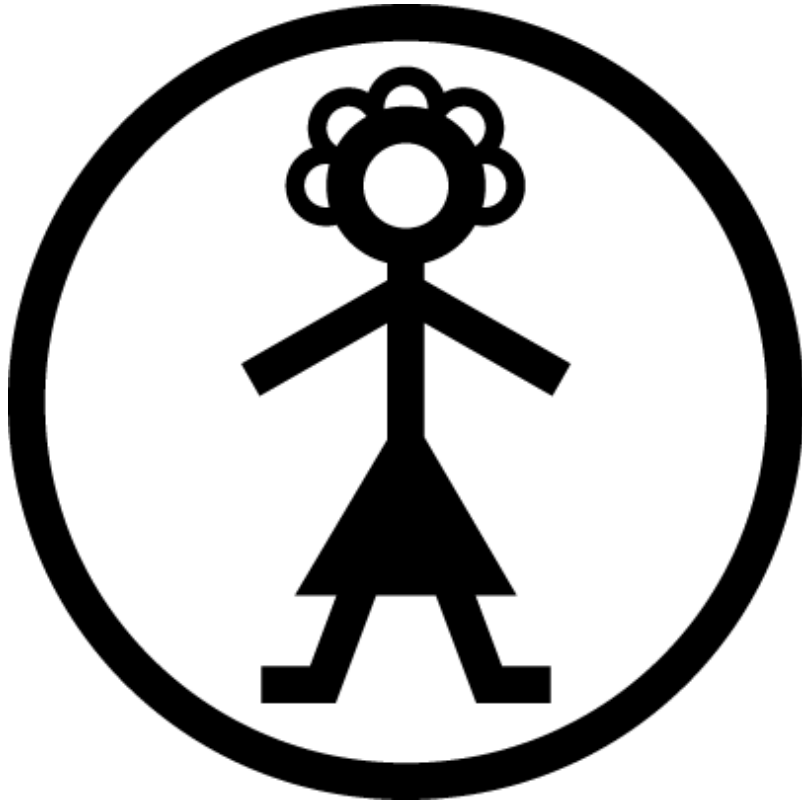
Επειδή μιμείται πολύ καλά ξεκινήσαμε το γλωσσικό πρόγραμμα ΜΑΚΑΤΟΝ⁶, και ανταποκρίνεται πολύ θετικά. Φτιάξαμε ένα βιβλίο επικοινωνίας με εικόνες ΜΑΚΑΤΟΝ, και κάθε φορά το διαβάζουμε. Αυτό έχει ως σκοπό να αναπτυχθεί ο λόγος του. Το βιβλίο περιέχει καθημερινά πρόσωπα (οικογένεια) και αγαπημένα αντικείμενα του παιδιού, που μας έχει πει η μαμά. Παρακάτω υπάρχει ένα δείγμα το πώς περίπου είναι το βιβλίο.

6. Είναι ένα γλωσσικό πρόγραμμα, που έχει ως στόχο την ανάπτυξη της επικοινωνίας και του λόγου. Για την διδασκαλία του χρησιμοποιείται η πολυαισθητηριακή προσέγγιση, εφόσον συνδυάζει τη χρήση προφορικού λόγου, νοημάτων και γραπτών συμβόλων. Δεν διδάσκει νοήματα αλλά χρησιμοποιεί συμπληρωματικά τα νοήματα σε συνδυασμό με την προφορική ομιλία με κύριο στόχο την αύξηση της κατανόησης του λόγου από άτομο με δυσκολίες στην επικοινωνία.

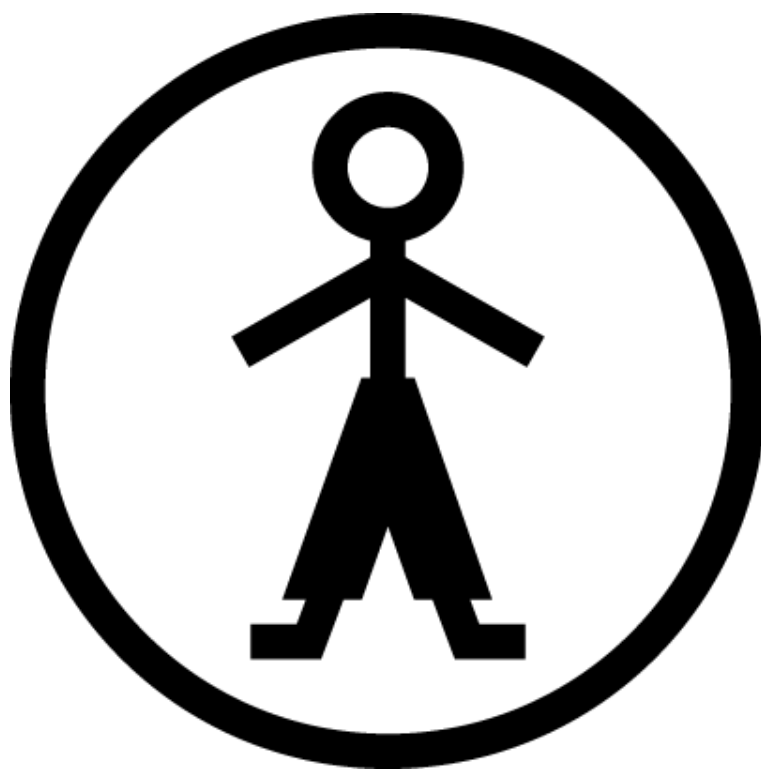
ΒΙΒΛΙΟ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑΣ



ΕΓΩ



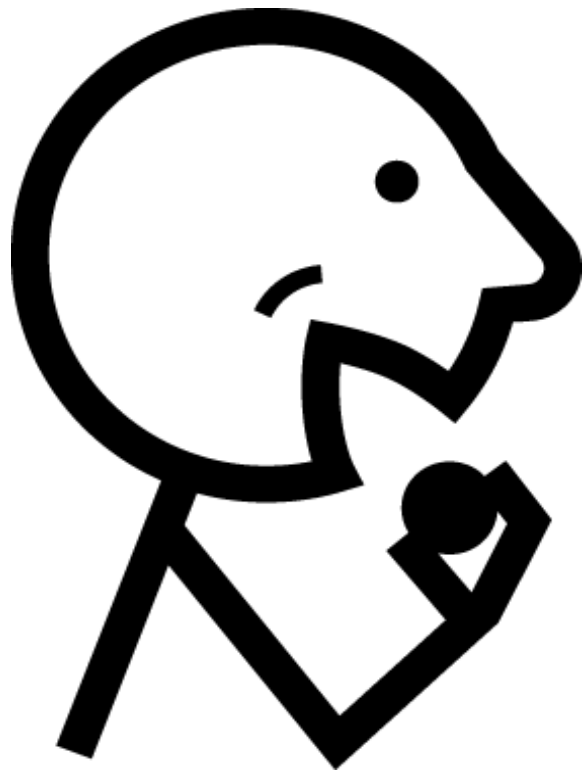
MAMA



ΜΠΑΜΠΑΣ



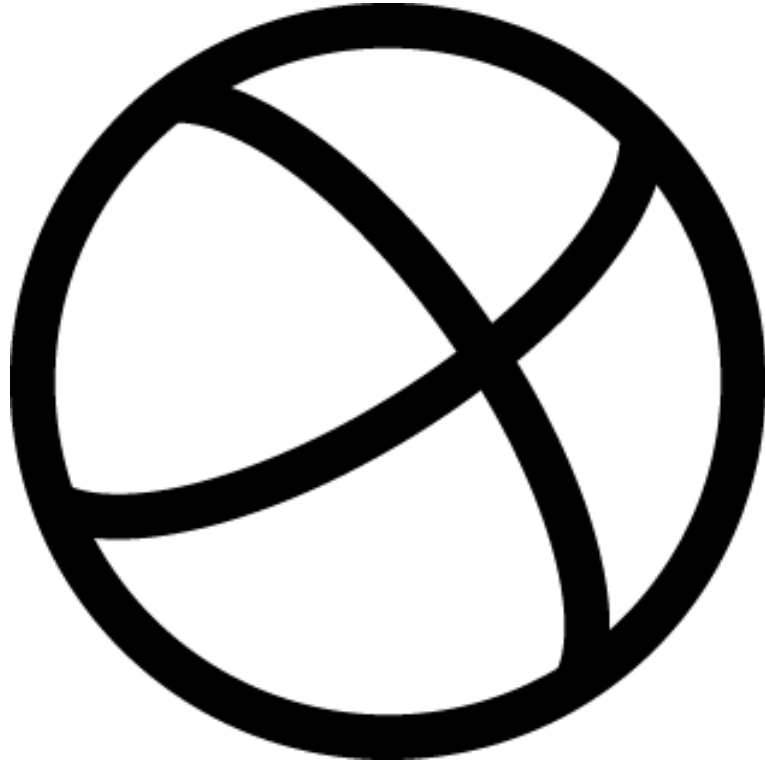
ΠΙΝΩ



ΤΡΩΩ



KOIMAMAI



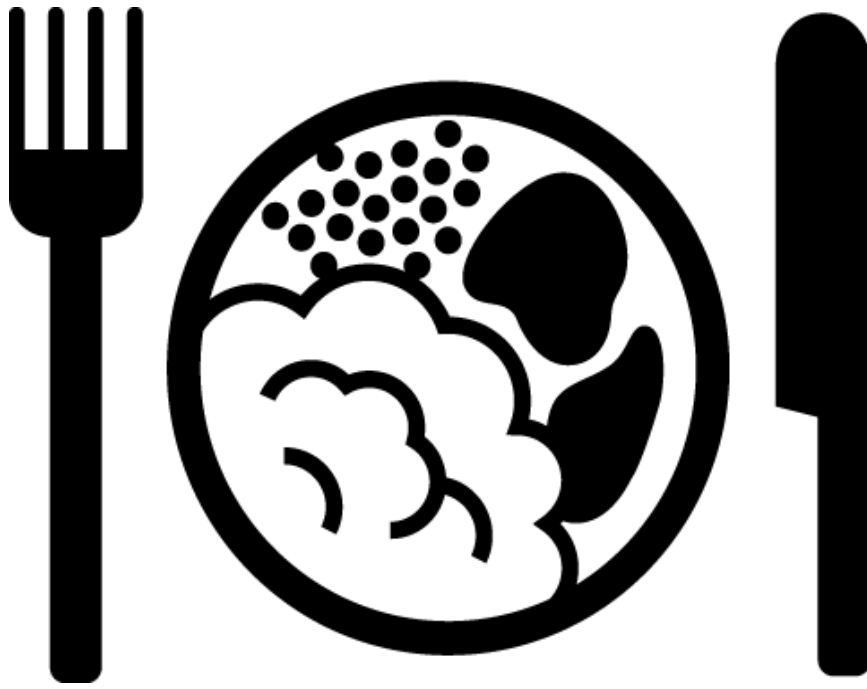
ΜΠΑΛΑ



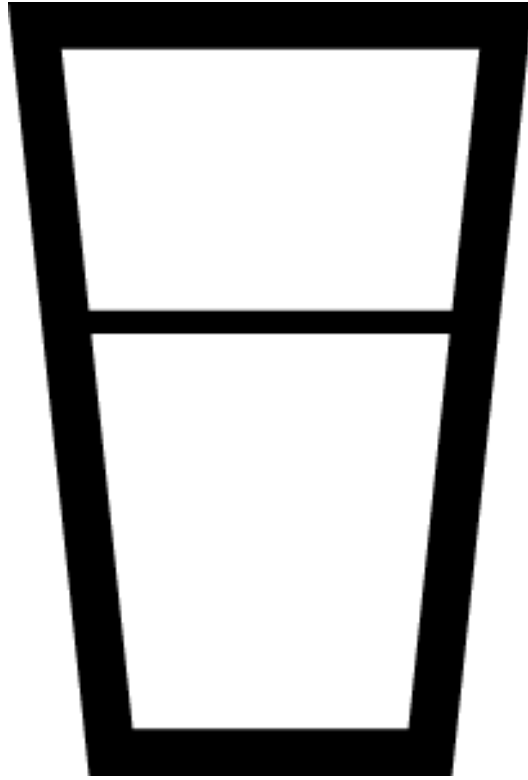
AMAEI



ΣΠΙΤΙ



ΦΑΓΗΤΟ



NEPO

Μέσω του βιβλίου επικοινωνίας, στοχεύαμε στο να ενισχύσουμε το λεξιλόγιο του παιδιού και να αναπτυχθεί ο λόγος του. Θα ήταν προτιμότερο στο βιβλίο να υπήρχαν αληθινές εικόνες, για να είναι πιο οικείο στο παιδί και να το κατανοεί περισσότερο. Στην οικογένεια π.χ. να υπήρχαν φωτογραφίες για το ίδιο το παιδί την μαμά και τον μπαμπά ή στο αγαπημένο του αυτοκινητάκι να υπήρχε η πραγματική εικόνα και όχι το σύμβολο από το ΜΑΚΑΤΟΝ.

Δραστηριότητα 3^η :

Αλλάξαμε το παιχνίδι του. Κάνουμε συμβολικό παιχνίδι με τα κουζινικά και το φαγητό του, παίζουμε το ΜΑΝΑΒΙΚΟ και το παιδί πρέπει να ανταποκριθεί στον ρόλο του μανάβη ενώ η λογοθεραπεύτρια να κάνει την πελάτισσα του μαγαζιού. Δίνει-παίρνει αντικείμενα, μαζεύει τα παιχνίδια στο τέλος κάθε παιχνιδιού και δεν τα πετάει όπως στις αρχές.

Μετά το 1^ο εξάμηνο ένταξης του στο λογοθεραπευτικό πρόγραμμα ο Βύρων, ανταποκρίθηκε θετικά σε όλα τα παραπάνω που περιγράψαμε, όμως υπήρχαν κάποια πράγματα στα οποία ακόμα υπολειπόταν. Γι' αυτό και τέθηκαν οι καινούργιοι στόχοι για την συνέχιση του προγράμματός του, οι οποίοι ήταν :

- Μείωση σιελόρροιας/υποτονίας προσώπου
- Ενίσχυση μάσησης (σκληρές τροφές)
- Εμπλουτισμός λεξιλογίου

Δραστηριότητα 1^η :

Πρωταρχικός στόχος του λογοθεραπευτικού προγράμματος αυτό το εξάμηνο ήταν η παρέμβαση στην στοματική κοιλότητα και το πρόσωπο προκειμένου να επιφέρουμε περαιτέρω αύξηση του μυϊκού του τόνου, να μειώσουμε τη σιελόρροια και να πετύχουμε καλύτερη αισθητικότητα και κινητικότητα των οργάνων άρθρωσης.

Προετοιμάζοντας έτσι και τους αρθρωτήρες για την μετέπειτα αποτελεσματικότερη αποκατάσταση του αρθρωτικού και φωνολογικού του συστήματος.

Για την επίτευξη αυτών των στόχων χρησιμοποιήσαμε :

- Ασκήσεις για την γλώσσα και
- Τεχνικές Bobath⁷ (πάγος, πινέλο).

Οι ασκήσεις για την γλώσσα που κάναμε ήταν κίνηση της γλώσσας προς τα μέσα, έξω, ψηλά, κάτω, δεξιά, αριστερά. Διευκολύνουμε την άσκηση σπρώχνοντας τη γλώσσα προς την διεύθυνση που θέλουμε με ένα γλωσσοπίεστρο. Ενώ το παιδί κάνει τις παραπάνω ασκήσεις, θα πρέπει να αφήνει την γλώσσα του στην κάθε θέση όσο το δυνατόν περισσότερο (κατά προτίμηση τουλάχιστον 10sec. και αυτό κάθε φορά μπορούμε να το αυξάνουμε).

Οι τεχνικές Bobath με πάγο και πινέλο, τις εφαρμόζουμε στο πρόσωπο του παιδιού, δεξιά και αριστερά στα μάγουλα, πάνω και κάτω από στόμα όπου παγώνουμε την περιοχή με την χρήση του πάγου και ύστερα με ένα χαρτί σκουπίζουμε ταμπωναριστά σε αυτές τις περιοχές. Αφού ολοκληρωθεί αυτό, μετά μόνο με το πινέλο χαϊδεύουμε αυτά τα σημεία. Αυτές οι ασκήσεις γίνονται για μείωση της σιελόρροιας και αύξηση του μυϊκού τόνου, καθώς αυτές οι ασκήσεις διεγείρουν/΄΄ξυπνούν΄΄ τους μύες γύρω από την περιοχή του στόματος, με αποτέλεσμα το παιδί να έχει περισσότερο έλεγχο της περιοχής του στόματος.

7. Η Νευροεξελικτική Αγωγή/Bobath είναι η σημαντικότερη θεραπευτική προσέγγιση στην αποκατάσταση ατόμων με βλάβες στο ΚΝΣ. Αυτή η προσέγγιση γίνεται με τα χέρια από τον θεραπευτή σε **έναν προς έναν θεραπεία**, μέσω μιας σειράς τεχνικών παρέμβασης (διευκολύνσεων) οι οποίες προσεγγίζουν την φυσιολογική ανάπτυξη.

Δραστηριότητα 2^η :

Λόγω της αδυναμίας που έχουν αυτά τα άτομα στην στοματική κοιλότητα, κάναμε πολλές ασκήσεις μάσησης για ενδυνάμωση στοματικής κοιλότητας δηλαδή (δοντιών).

Οι ασκήσεις αυτές πραγματοποιήθηκαν με την χρήση μαστίχας, ειδικής οδοντόβουρτσας και σκληρών τροφών (μπισκότο, κριτσίνι).

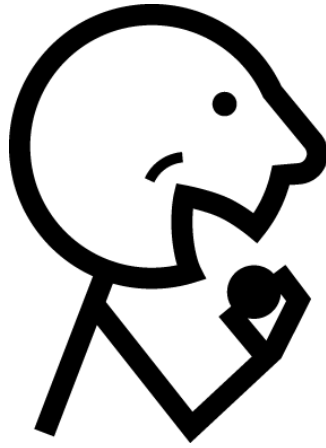
– Με την χρήση της μαστίχας ζητούσαμε από το παιδί να την μασήσει πολύ καλά και του ζητούσαμε συνέχεια να μας την δείχνει διότι δεν μπορούσε να χειριστεί αρκετές φορές την τροφή που είχε στο στόμα του. Ειδικά με την χρήση της μαστίχας προκαλούσε την έκκριση περισσότερου σάλιου οπότε έπρεπε να μπορέσει να χειριστεί και το πολύ σάλιο αλλά και την τσίχλα που είχε στο στόμα του.

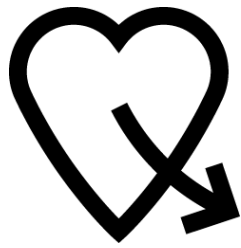
– Με την ειδική οδοντόβουρτσα, η οποία στο πίσω μέρος της ήταν φτιαγμένη από καουτσούκ, κάναμε μάσηση. Μας βοηθούσε πολύ διότι το καουτσούκ είναι ένα πολύ σκληρό υλικό, οπότε η δύναμη που έπρεπε να βάλει το παιδί ήταν περισσότερη και έτσι κάναμε μια πολύ καλή εξάσκηση των μασητήριων μυών.

– Με το μπισκότο ή κριτσίνι κάναμε μάσηση, καθώς είναι δύο πολύ σκληρές τροφές, και σκοπός μας ήταν και να αρχίσει να τρώει πιο στέρεες τροφές ο Βύρων αφού μέχρι τώρα έτρωγε μόνο αλεσμένη τροφή, αλλά και να κάνουμε μια πολύ καλή άσκηση μάσησης. Τοποθετούσαμε στο στόμα του ένα μικρό κομμάτι από το μπισκότο και του ζητούσαμε να το μασήσει 5 φορές και εμείς μετρούσαμε. (κάθε φορά αυξάναμε και το μέτρημα).

Δραστηριότητα 3^η :

Μέχρι την ηλικία των 4,0-4,5 ετών ο Βύρων επικοινωνούσε μονολεκτικά, έχοντας ένα πολύ περιορισμένο λεξιλόγιο των 5-6 λέξεων. Η κατανόηση του, και το δυναμικό του ήταν πολύ καλά. Ο στόχος μας σε αυτό το εξάμηνο ήταν εμπλουτισμός λεξιλογίου με την χρήση του ΜΚΑΤΟΝ, και ανάπτυξη του λόγου του. Φτιάξαμε ένα βιβλίο με σύμβολα από το ΜΑΚΑΤΟΝ και βάλαμε περισσότερες λέξεις, ακόμα και πρόταση που αποτελούταν από 2 λέξεις όπως : πίνω νερό. Παρακάτω υπάρχει ένα δείγμα περίπου πως ήταν το βιβλίο του Βύρων.





Θέλω



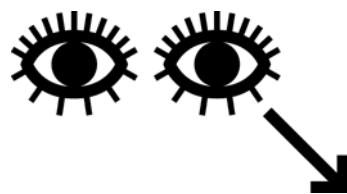
νερό



Θέλω



μουσική



Βλέπω



τηλεόραση

Ο Βύρων ολοκλήρωσε ένα χρόνο από τότε που εντάχθηκε στο λογοθεραπευτικό πρόγραμμα. Όταν ξεκινήσαμε τις θεραπείες δεν υπήρχε καθόλου επικοινωνία, μετά από 1,5 χρόνο χρήσης του γλωσσικού προγράμματος ΜΑΚΑΤΟΝ, μπορεί πλέον να εκφράζεται λεκτικά με ολοκληρωμένες προτάσεις. Πάει σε κανονικό σχολείο, γράφει και εμείς δουλεύουμε ακόμα στοματοπροσωπικές ασκήσεις για την σίτιση που πάει αρκετά καλά και για την άρθρωση.

Στόχοι μας από εδώ και πέρα ήταν:

- Βελτίωση μάσησης
- Άρθρωση και
- Γραφή

Δραστηριότητα 1^η :

Η βελτίωση στην μάσηση και οι στοματοπροσωπικές ασκήσεις δουλεύονται όπως και πριν, με την χρήση της τσίχλας, της ειδικής οδοντόβουρτσας και μπισκότου για να είναι και πιο ευχάριστο στο παιδί.

Δραστηριότητα 2^η :

Ο Βύρων είχε κάποια ελλείμματα στην άρθρωσή του και από την στιγμή που ο λόγος του άρχισε να αναπτύσσεται έπρεπε να δουλευτεί και η άρθρωση για να καθαρίσει η ομιλία του. Στο κομμάτι αυτό δουλεύαμε μπροστά στον καθρέφτη και κάναμε τοποθέτηση για την σωστή φώνηση των φωνημάτων. Στην αρχή μόνο σε ήχους, μετά το φώνημα στόχο και φωνήεν π.χ. : όταν δουλεύαμε το «φ» στην αρχή δείχναμε πως βγαίνει η φωνούλα αυτή και ύστερα σε συνδυασμό με φωνήεν δηλαδή φα,φε,φι,φο,φου, μετά μέσα σε λέξη και τέλος σε πρόταση.

Δραστηριότητα 3^η :

Αρχίσαμε σιγά-σιγά κάποιες προγραμματικές ασκήσεις για εξάσκηση και να συνηθίσει το πιάσιμο του μολυβιού με το ένα χέρι και με το άλλο να κρατάει το χαρτί. Να εξασκηθεί στο να μάθει να γράφει το όνομά του κ.α.

Ο Βύρων σε ηλικία 7,5 χρονών παρουσίασε έντονο τραυλισμό. Οπότε το κομμάτι της άρθρωσης το σταματήσαμε. Δουλεύαμε σκληρό-απαλό για τον τραυλισμό. Έχει κατανοήσει την τακτική αλλά εξακολουθεί να τραυλίζει όταν ενθουσιάζεται και μιλάει για κάτι που του συνέβη. Επίσης, δουλεύουμε ιστοριούλες να τις βάζει σε σωστή σειρά και να τις αφηγείται, καθώς και στοματοπροσωπικές ασκήσεις.

Στόχοι μας ήταν:

- Βελτίωση στην ροή του λόγου
- Βελτίωση στην περιγραφή-αφήγηση
- Βελτίωση στην δομή του λόγου

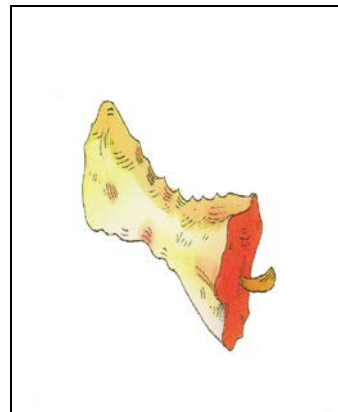
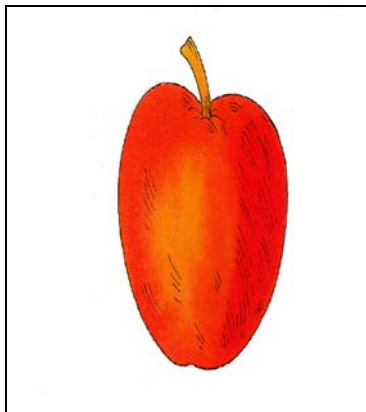
Δραστηριότητα 1^η :

Ο τραυλισμός είναι κάτι που μπορούν να το ελέγχουν οι άνθρωποι αρκεί να νιώσουν πως είναι όταν τραυλίζουν και πως όταν δεν τραυλίζουν. Γι' αυτό τον λόγο δουλεύουμε και το σκληρό-απαλό. Το σκληρό συμβολίζει πολύ τραυλισμό σε σημείο που πονάει ο λαιμός μας, τόσο σκληρό όπως μια πέτρα και το απαλό συμβολίζει καθόλου τραυλισμό σε σημείο που η φωνή μας είναι τόσο απαλή όπως ένα πούπουλο. Αυτή η εναλλαγή ανάμεσα στο πολύ σκληρό και στο πολύ απαλό μπορεί να σε κάνει να νιώσεις πως είναι όταν τραυλίζεις και πως όταν δεν το κάνεις. Αυτή την άσκηση την δουλεύαμε και σε επίπεδο λέξεων, και πρότασης ακόμα και στο παιχνίδι, διότι όταν είσαι χαλαρός και όχι στα πλαίσια μιας άσκησης χαλαρώνεις και τότε ξεχνιέσαι.

Δραστηριότητα 2^η :

Δουλέψαμε σειροθέτηση δηλαδή ιστορίες να τις βάζει σε σωστή σειρά να έχουν μια συνοχή και να τις αφηγείται, και περιγραφή αντικειμένων. Αυτή η άσκηση με την σωστή σειρά θα τον βοηθούσε πολύ και στον λόγο του, να έχουν μια συνοχή αυτά που θέλει να πει σε κάποιον. Στην αρχή την σειροθέτηση την δουλεύαμε με κάρτες αργότερα όμως με αφήγηση στο πως ήταν η μέρα του σήμερα, τι έκανε δηλαδή από το πρωί, όπου πάλι έπρεπε να μας τα βάλει στην σωστή σειρά τα γεγονότα. Παρακάτω υπάρχει ένα δείγμα στο πως ήταν οι κάρτες για σειροθέτηση και οι εικόνες που του δίναμε για περιγραφή αντικειμένων.

Σειριοθέτηση:



Για περιγραφή αντικειμένων δίναμε απλά καθημερινά αντικείμενα και έπρεπε να μας πει όσα πιο πολλά μπορούσε και ήξερε για το καθένα.



Δραστηριότητα 3^η :

Τέλος, ασχοληθήκαμε με την δομή του λόγου. Η δομή αποτελείται από την : Φωνολογία, Μορφολογία και το Συντακτικό. Η δομή του λόγου δουλεύτηκε με ολοκλήρωση προτάσεων (σωστά δομημένες), την κατάτμηση και τον συγκερασμό λέξεων δηλαδή να ξέρει ότι η λέξη π.χ. γάλα αποτελείται από τα γράμματα (γ-α-λ-α-) και ότι τα γράμματα η-μ-ο-λ μας δίνουν την λέξη μήλο.

Αυτή ήταν η πορεία του Βύρων από τότε που εντάχθηκε στο λογοθεραπευτικό πρόγραμμα μέχρι και την ώρα που ξεκίνησα την πρακτική μου άσκηση στο γραφείο. Κατά την διάρκεια των 6 μηνών που τον γνώρισα και δουλέψαμε και μαζί όλα τα παραπάνω που περιγράφηκαν είχαν όχι μόνο βελτιωθεί αλλά και ξεπεραστεί. Ο Βύρων συνέχιζε το πρόγραμμα του αλλά με πιο λίγες συνεδρίες πλέον δηλαδή από τις 3 την εβδομάδα που έκανε τα προηγούμενα χρόνια τώρα κάνει 1 φορά την εβδομάδα, και αυτό μόνο για στοματική υγιεινή και ενδυνάμωση κατά κύριο λόγο. Οι στόχοι που είχαν τεθεί κατά την διάρκεια των 6 μηνών που βρισκόμουν στο γραφείο ήταν :

- Ασκήσεις μάσησης και ενδυνάμωση μυών
- Ανάγνωση και σωστές αναπνοές.
- Άρθρωση

Δραστηριότητα 1^η :

Η μάσηση του Βύρων είναι σε πολύ καλό στάδιο.

Για ενδυνάμωση κάναμε άσκηση με την βοήθεια από ένα λαστιχάκι που τοποθετούμε στο στόμα του και το μασάει μια από την μία μεριά και μια από την άλλη τουλάχιστον για 10 φορές και από την μια μεριά στην άλλη το μετακινεί με τη γλώσσα και όχι με την βοήθεια του χεριού. Αυτή η άσκηση με το λαστιχάκι κάνει προθέρμανση για καλύτερη μάσηση.

Για άσκηση μάσησης χρησιμοποιούσαμε την μαστίχα που σαν σκοπό έχει να μασήσει την τροφή και κάνει την μαστίχα μια μάζα, μια μεγάλη μπάλα. Σε αυτή την άσκηση ο Βύρων δεν τα πήγαινε και πολύ καλά στην αρχή, αφού δεν συνειδητοποιούσε το που ακριβώς πήγαινε η τσίχλα. Δεν υπήρχε καλή επεξεργασία της τροφής, καθώς πολλές φορές νόμιζε πως η τσίχλα ήταν μέσα στο στόμα του ενώ στην ουσία την είχε καταπιεί. Με τις ολοένα και περισσότερες επαναλήψεις τα κατάφερνε όλο και καλύτερα κάθε φορά.

Δραστηριότητα 2^η :

Ο Βύρων είναι ένα παιδί που του αρέσει πάρα πολύ να διαβάζει βιβλία και παραμύθια. Οπότε θελήσαμε να βελτιώσουμε λίγο τον τρόπο ανάγνωσης του καθώς πολλές φορές δεν έπαιρνε σωστές αναπνοές και "κοβόταν" η ανάσα του την ώρα που διάβαζε και συγχρόνως δουλεύαμε και άρθρωση καθώς αυτό που ακούγαμε ήταν δυσνόητο πολλές φορές λόγω των πολλών φωνολογικών λαθών που έκανε. Ο Βύρων κατά την ανάγνωση έκανε πολλές αντικαταστήσεις, και πολλά αναγνωστικά λάθη τα οποία όμως δεν ήταν οπτικά αλλά σημασιολογικά. Αυτό σημαίνει ότι οι λέξεις που μπερδευε κατά την διάρκεια της ανάγνωσης δεν έμοιαζαν μεταξύ τους οπτικά όπως οι λέξεις «πουλί» και «πολύ», αλλά ήταν σημασιολογικά συγγενείς όπως οι λέξεις «πτηνό» και «πουλί», γεγονός που καταδεικνύει πως κατανοούσε την σημασία αυτών που διάβαζε και δεν διάβαζε μηχανικά. Στο τέλος, γινόταν και ερωτήσεις κατανόησης με εναλλαγή σειράς μια έκανα εγώ στο Βύρων, και μια αυτός σε μένα.

Δραστηριότητα 3^η :

Το κομμάτι της άρθρωσης το δουλεύαμε κάθε φορά σχεδόν για να καταφέρουμε το καλύτερο δυνατό στο να καθαρίσει όσο γίνεται η ομιλία του. Μαθαίνουμε να μιλά πιο αργά, να παίρνει σωστές αναπνοές για να καταλαβαίνουν οι άλλοι τι θέλει να πει, γιατί πολλές φορές όταν είχε να μας πει κάτι βιαζόταν.

Ο Βύρων είναι ένα παιδί πολύ κοινωνικό και ευγενικό. Του αρέσει πολύ να γνωρίζει καινούργια άτομα και να μιλάει μαζί τους. Αυτή την στιγμή φοιτά σε κανονικό σχολείο και του αρέσει πάρα πολύ να διαβάζει. Έχει πολύ καλούς φίλους στο σχολείο και μας μιλούσε για αυτούς και τα παιχνίδια που έκαναν μαζί. Πέρα από το σχολείο ασχολείται με το τένις και την μουσική που του αρέσουν πάρα πολύ. Έχει φτάσει σε ένα σημείο όπου οι γνωστικές του ικανότητες συμβαδίζουν με τα φυσιολογικά για την ηλικία του επίπεδα, και όλα αυτά έγιναν χάρη στην πρόωμη παρέμβαση και την συνεχή παραμονή του στο λογοθεραπευτικό πρόγραμμα, καθώς και η εντατική εκπαίδευση στο σπίτι.

Περιστατικό 2^ο – Βασίλης Γ.



εργαστήριο λογοθεραπείας & εικαστικών

Αναξιμάνδρου 57, 54250 Θεσσαλονίκη

tel&fax 2310320619

dore.blom@hotmail.com

ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΕΚΤΙΜΗΣΗ

Ο Βασίλης είναι ένα παιδί με σύνδρομο Down. Η πρώτη του λογοθεραπευτική αξιολόγηση πραγματοποιήθηκε σε ηλικία 22 μηνών, όπου διαπιστώθηκε η πολύ καλή πορεία της ανάπτυξής του και δόθηκαν συμβουλές στους γονείς για τη σίτιση. Επανεξετάστηκε σε ηλικία 2,5 ετών, όπου μιμούνταν πλέον λέξεις (ακόμα και 3 συλλαβές) και χρησιμοποιούσε μικρές φράσεις. Από τότε και μέχρι την έναρξη του στο λογοθεραπευτικό πρόγραμμα, το λεξιλόγιό του εμπλουτίστηκε σημαντικά και ο

λόγος του απέκτησε πιο ολοκληρωμένη δομή. Γεγονός στο οποίο συνέβαλαν εξολοκλήρου οι γονείς με την εντατική εκπαίδευση του Βασίλη στο σπίτι.

Ο Βασίλης σε ηλικία 5 ετών ξεκίνησε σχολείο. Παρουσιάζει ένα πολύ καλό νοητικό δυναμικό και περιορισμένα συμπεριφορικά χαρακτηριστικά. Η ανάπτυξη του λόγου και της ομιλίας του σε επίπεδο πλούτου λεξιλογίου, συντακτικού και σημασιολογίας είναι ικανοποιητική για την ηλικία του. Ωστόσο, παρουσιάζει δυσκολίες στις πιο σύνθετες γλωσσικές (αφήγηση, περιγραφή, διάλογος) και γνωστικές διαδικασίες ενώ σπάνια παίρνει λεκτική πρωτοβουλία για αυθόρμητο λόγο. Η στοματική του κοιλότητα παρουσιάζει καλή υγιεινή, ο στοματοπροσωπικός μυϊκός τόνος είναι λίγο μειωμένος και η μάσησης του, παρόλο που η γλώσσα του έχει ως επί το πλείστον μια πρόσθια κίνηση, είναι ικανοποιητική. Επιπλέον, παρουσιάζει αυξημένη σιελόρροια που ανά διαστήματα γίνεται εντονότερη.

ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΓΩΓΗ

Πρωταρχικός στόχος του λογοθεραπευτικού προγράμματος ήταν 1) η ενίσχυση της πραγματολογίας του λόγου και της ομιλίας του, ώστε το γλωσσικό του δυναμικό να γίνει επικοινωνιακό. Ταυτόχρονα ακολουθήσαμε πρόγραμμα παρέμβασης 2) στην στοματική κοιλότητα και το πρόσωπο προκειμένου να επιφέρουμε περαιτέρω αύξηση του μυϊκού του τόνου, να μειώσουμε τη σιελόρροια και να πετύχουμε καλύτερη αισθητικότητα και κινητικότητα των οργάνων άρθρωσης. Προετοιμάζοντας έτσι και τους αρθρωτήρες για τη μετέπειτα αποτελεσματικότερη αποκατάσταση του αρθρωτικού και φωνολογικού του συστήματος.

ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΕΣ ΠΟΥ ΕΚΤΕΛΕΣΤΗΚΑΝ ΓΙΑ ΤΟΥΣ ΣΤΟΧΟΥΣ ΠΟΥ ΤΕΘΗΚΑΝ :

Δραστηριότητα 1^η :

Η πραγματολογία είναι τομέας της γλωσσολογίας που μελετά την χρήση της γλώσσας. Στόχος μας για τον Βασίλη είναι η ενίσχυση της πραγματολογίας του λόγου και της ομιλίας του, μέσω του συμβολικού παιχνιδιού καθώς ο Βασίλης το

απολαμβάνει περισσότερο. Το κομμάτι της πραγματολογίας το δουλέψαμε πολύ μέσα από το παιχνίδι και συγκεκριμένα το συμβολικό. Με τον Βασίλη παίζαμε πολύ το MANABIKO, όπου το παιδί έπρεπε να ανταποκριθεί στον ρόλο του μανάβη, και η λογοθεραπεύτρια στον ρόλο της πελάτισσας. Ο Βασίλης στον ρόλο του μανάβη δεν μπορεί να ανταποκριθεί επαρκώς, καθώς ούτε έχει αναπτύξει κοινωνικές δεξιότητες, ούτε και γνωρίζει όλα τα φρούτα και λαχανικά. Οι διάλογοι είναι φτωχοί και κατευθυνόμενοι αναγκαστικά από την θεραπεύτρια, αφού ο Βασίλης δεν παίρνει πρωτοβουλίες για επικοινωνία. Με τον καιρό παίζαμε όλο και πιο πολύ αυτό το παιχνίδι και ο Βασίλης το συνήθιζε και ανταποκρινόταν πολύ καλύτερα. Μετά από αρκετό χρονικό διάστημα επειδή το συνήθισε, αφού και οι διάλογοι ήταν η ίδιοι αλλάξαμε παιχνίδια και παίζαμε το ΕΣΤΙΑΤΟΡΙΟ, όπου το παιδί έπρεπε να ανταποκριθεί στον ρόλο του σερβιτόρου και η λογοθεραπεύτρια στον ρόλο της πελάτισσας. Τα πήγε πολύ καλύτερα για πρώτη φορά σε αυτό το παιχνίδι καθώς είχε καταλάβει ότι ο τρόπος ομιλίας μας αλλάζει όταν μιλάμε σε έναν φίλο, στην μαμά ή όταν μιλάμε σε κάποιον που δεν τον ξέρουμε και πρέπει να τον εξυπηρετήσουμε. Έτσι με τον καιρό οι κοινωνικές δεξιότητες του Βασίλη βελτιωνόταν όλο και πιο πολύ.

Δραστηριότητα 2^η :

Για την επίτευξη του 2^{ου} στόχου, δηλαδή την παρέμβαση στην στοματική κοιλότητα και το πρόσωπο για αύξηση του μυϊκού τόνου, και μείωση της σιελόρροιας χρησιμοποιήσαμε τεχνικές Bobath (πάγος, πινέλο). Οι τεχνικές Bobath με πάγο και πινέλο, τις εφαρμόζουμε στο πρόσωπο του παιδιού, δεξιά και αριστερά στα μάγουλα, πάνω και κάτω από στόμα όπου παγώνουμε την περιοχή με την χρήση του πάγου και ύστερα με ένα χαρτί σκουπίζουμε ταμπωναριστά σε αυτές τις περιοχές. Αφού ολοκληρωθεί αυτό, μετά μόνο με το πινέλο χαϊδεύουμε αυτά τα σημεία. Αυτές οι ασκήσεις γίνονται για μείωση της σιελόρροιας και αύξηση του μυϊκού τόνου, καθώς αυτές οι ασκήσεις διεγείρουν/“ξυπνούν” τους μύες γύρω από την περιοχή του στόματος, με αποτέλεσμα το παιδί να έχει περισσότερο έλεγχο της περιοχής του στόματος.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Με την ολοκλήρωση ενός χρόνου στο λογοθεραπευτικό πρόγραμμα ο Βασίλης, φαίνεται ότι ανταποκρίνεται πολύ θετικά και συμμετέχει ευχάριστα και ενεργά στη λογοθεραπευτική διαδικασία, με αποτέλεσμα να παρουσιάζει μια σταδιακά σταθερή βελτίωση. Συγκεκριμένα, το λεξιλόγιο του έχει ενισχυθεί πραγματολογικά και η λεκτική επικοινωνιακή του δεξιότητα έχει βελτιωθεί. Βέβαια υπάρχουν και κάποια μεγάλα χρονικά διαστήματα κατά τα οποία δεν είναι ιδιαίτερα συνεργάσιμος, κυρίως σε ότι αφορά τη συμμετοχή του σε εκπαιδευτικές και δομημένες διαδικασίες.

Ο Βασίλης επρόκειτο να παραμείνει στο λογοθεραπευτικό πρόγραμμα και οι στόχοι που τίθενται αυτή την φορά είναι :

- Περαιτέρω ανάπτυξη του λεξιλογίου του ώστε να ενισχυθεί η γλωσσική του ικανότητα σε πιο σύνθετες διαδικασίες όπως : περιγραφή, αφήγηση και διάλογος στα πλαίσια ελεύθερης συζήτησης.
- Ανάπτυξη των γνωστικών του ικανοτήτων (μνήμη) ώστε να συμβαδίζουν, στο μέτρο του δυνατού, με τα φυσιολογικά για την ηλικία του επίπεδα.
- Συνέχεια της παρέμβασης στη στοματοπροσωπική κοιλότητα

ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΕΣ ΠΟΥ ΕΚΤΕΛΕΣΤΗΚΑΝ ΓΙΑ ΤΟΥΣ ΣΤΟΧΟΥΣ ΠΟΥ ΤΕΘΗΚΑΝ :

Δραστηριότητα 1^η :

Με τον Βασίλη δουλέψαμε αρκετά με ΜΑΚΑΤΟΝ για ανάπτυξη του λεξιλογίου, διότι δεν ήξερε να διαβάζει και κάναμε προτάσεις με εικόνες. Παρακάτω υπάρχει ένα δείγμα περίπου πως ήταν το τετράδιο του Βασίλη με αυτές τις ασκήσεις.



Εγώ



πίνω



νερό



Εγώ



τρώω



μήλο



Θέλω



να



παίζω



τουβλάκια



Θέλω



να



δω

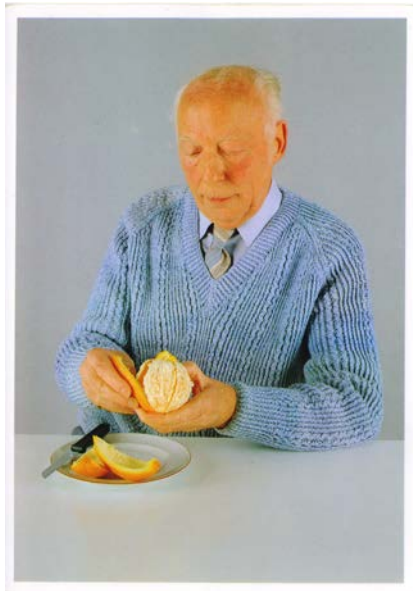


τηλεόραση

Σε αυτή την άσκηση κάτω από τις εικόνες γράφουμε τι σημαίνει η καθεμία για να καταλαβαίνει ένας τρίτος το σκοπό αυτής της άσκηση και τι σημαίνουν τα σύμβολα. Να είναι δηλαδή κατανοητά στους γονείς όταν πάνε να δουλέψουν με το παιδί στο σπίτι.

Επίσης, δουλέψαμε πολύ την αφήγηση και την περιγραφή.

- **Για την περιγραφή**, δείχναμε στο παιδί εικόνες και έπρεπε να μας επι αυτό που έβλεπε. Ο Βασίλης στην αρχή έλεγε ότι έβλεπε στην εικόνα χωρίς καμία συνοχή, δηλαδή αν έβλεπε μια εικόνα όπως αυτή :



θα έλεγε απλά : παπούς, πορτοκάλι. Η απάντηση του ήταν σχεδόν μονολεκτική, χωρίς καμία συνοχή και χωρίς σωστή δομή. Πάνω σε αυτό το θέμα δουλέψαμε πάρα πολύ ώστε να καταφέρει ο Βασίλης να σου δώσει μια απάντηση που καλύπτει ακριβώς αυτό που βλέπει στην εικόνα. Για να καταφέρουμε μια πολύ καλή περιγραφή, βοήθησαν πολύ στο παιδί οι ερωτήσεις που του κάναμε ώστε να βγει μια ολοκληρωμένη απάντηση και περιγραφή. Δηλαδή τον ρωτούσαμε : Ποιος; (ο παπούς), τι κάνει; (καθαρίζει το πορτοκάλι), πού; (στο τραπέζι). Κάπως έτσι δηλαδή άρχισε να αναπτύσσεται η περιγραφή του.

- Για την αφήγηση δίναμε ιστορίες που έπρεπε ο ίδιος να βάλει στην σωστή σειρά και μετά να αφηγηθεί την ιστορία που έφτιαξε. Σε αυτό ο Βασίλης τα κατάφερνε αρκετά καλά ως προς την σωστή χρονολογική σειρά που έβαζε την ιστορία, ως προς την αφήγηση της ιστορίας δεν τα κατάφερνε τόσο καλά. Κάθε φορά όμως τα πήγαινε όλο και πιο καλά, καθώς περιγραφή και αφήγηση τα δουλεύαμε μαζί.

Δραστηριότητα 2^η :

Τα παιδιά με σύνδρομο Down, έχουν πολύ καλή οπτική μνήμη, αλλά όχι το ίδιο καλή ακουστική. Έτσι και με τον Βασίλη παίζαμε αρκετά παιχνίδια για ενδυνάμωση της ακουστικής μνήμης. Πολύ συχνά παίζαμε το παιχνίδι, όπου λέγαμε ότι θα πάμε ένα ταξίδι και πρέπει να ετοιμάσουμε την βαλίτσα μας. Έτσι ο καθένας μας έπρεπε να πει τι θα βάλει μέσα στην βαλίτσα, αφού πρώτα θυμηθεί και πει τι έβαλε ο προηγούμενος. Ήταν ένα παιχνίδι που στην αρχή δεν ήταν ιδιαίτερα αρεστό στο Βασίλη, αφού δεν θυμόταν τι είπε ο προηγούμενος αλλά με τον καιρό εξασκήθηκε και είχε αρχίσει να του αρέσει.

Δραστηριότητα 3^η :

Σαν 3^{ος} στόχος μας ήταν οι στοματοπροσωπικές ασκήσεις και οι τεχνικές Bobath, για αύξηση του μυϊκού τόνου, αλλά και για μείωση της σιελόρροιας αφού κατά διαστήματα γινόταν εντονότερη. Οι στοματοπροσωπικές ασκήσεις δουλεύτηκαν μπροστά σε καθρέφτη, και είχαν σαν σκοπού την καλύτερη κίνηση της γλώσσας και των χειλιών. Οι τεχνικές Bobath δουλεύτηκαν με (πάγο, πινέλο και οδοντόβουρτσα) για αύξηση του μυϊκού τόνου και καλύτερο κλείσιμο του στόματος οπότε και αποφυγή σιελόρροιας.

Με την ολοκλήρωση ακόμα 1 χρόνου στο λογοθεραπευτικό πρόγραμμα, ο Βασίλης πλέον μπορεί να περιγράφει με τον ακόλουθο τρόπο μια εικόνα :



Βλέπω ένα παιδάκι, στην κουζίνα και βάζει χυμό στο ποτήρι από την κανάτα. Έτσι περιγράφει μια εικόνα ο Βασίλης πλέον, σχεδόν με καθόλου βοήθεια.

Στην τοποθέτηση μιας ιστορίας στην σωστή σειρά και στην αφήγησή της τα πάει πολύ καλά. Στην εξάσκηση της ακουστικής μνήμης έχουμε φτάσει στο σημείο να θυμάται 6 πράγματα. Τέλος, στις στοματοπροσωπικές ασκήσεις και στις τεχνικές με τον πάγο και το πινέλο, ο Βασίλης δεν ανταποκρίθηκε θετικά, ενώ πολύ συχνά υπήρχαν διαστήματα που έβγαζε μια έντονη αρνητικότητα για οποιαδήποτε συμμετοχή του στο λογοθεραπευτικό πρόγραμμα.

Αυτά δουλεύτηκαν από τότε που εντάχθηκε σε πρόγραμμα ο Βασίλης, και αυτό είναι το επίπεδο που έχει φτάσει. Κατά την διάρκεια της 6μηνης πρακτικής μου, τον Βασίλη τον παρακολουθούσα κάθε φορά και τους τελευταίους μήνες δουλεύαμε και μαζί. Οι περισσότεροι από τους παραπάνω στόχους κατακτήθηκαν και οι στόχοι που τέθηκαν τώρα ήταν :

- Άρθρωση
- Βελτίωση στην δομή του λόγου
- Γραφή

Δραστηριότητα 1^η :

Κατά την διάρκεια των 6 μηνών με τον Βασίλη δουλέψαμε πολύ την άρθρωση καθώς μετά από ένα αρθρωτικό τεστ που του χορηγήθηκε διαπιστώθηκε ότι ο Βασίλης έκανα αντικατάσταση και μπέρδευε το /θ/ με το /δ/, και το /σ/ με το /ζ/. Δώσαμε πολύ βάση στο κομμάτι της άρθρωσης γιατί ο Βασίλης από του χρόνου πρόκειται να ξεκινήσει το σχολείο και να φοιτήσει στην 1^η Δημοτικού.

Στην αρχή δουλέψαμε τοποθέτηση του /θ/. Ύστερα το /θ/ σε συνδυασμό με φωνήεν (θα,θε,θι,θο,θου), ύστερα μέσα σε λέξεις και τέλος σε προτάσεις. Με τον ίδιο ακριβώς τρόπο δουλεύτηκαν και τα υπόλοιπα γράμματα.

Στην συνέχεια κάναμε ακουστική διάκριση για να δούμε αν τα έχει κατακτήσει. Του διαβάζαμε συλλαβές ή λέξεις που ξεκινούσαν από τα γράμματα που μπέρδευε ο

Βασίλης και έπρεπε να μας πει αν αυτό που ακούει είναι ίδιο ή διαφορετικό. Δηλαδή : σα-ζα, δε-θε, κ.α.

Τέλος, ιστορίες/προτάσεις που έχουν μέσα όλα μαζί τα γράμματα να του τις διαβάζουμε και να τις επαναλαμβάνει. Όπως : Δεν θέλω να μαζεύω τουβλάκια, Η Δώρα και ο Θάνος παίζουν με την σημαία κ.α.

Δραστηριότητα 2^η :

Επειδή ο Βασίλης απολάμβανε περισσότερο το παιχνίδι, γι αυτό και όλους σχεδόν τους στόχους μας τους πετυχαίναμε μέσα από αυτό. Κάναμε πολλά παιχνίδια που ως σκοπό είχα την δομή του λόγου και συγκεκριμένα την μορφολογία. Παίζαμε "κρυφτό" με κάτι πλαστικά γράμματα. Κρύβαμε μέσα στην αίθουσα τα γράμματα σε διάφορα μέρη και ο Βασίλης έπρεπε να τα βρει. Όταν τα έβρισκε έπρεπε να σκεφτεί και λέξεις που ξεκινάν από αυτά τα γράμματα ή επίσης να βρει μια λέξη που ξεκινάει από το γράμμα που έβρισκε και να μας κάνει μια πολύ μικρή πρόταση.

Μια άλλη άσκηση που κάναμε, τοποθετούσαμε στο τραπέζι γράμματα που αν τα ένωνε ο Βασίλης σχηματιζόταν μια λέξη, και αυτό έπρεπε να το βρει μόνος του.

Δραστηριότητα 3^η :

Με τον Βασίλη αρχίσαμε να δουλεύουμε λίγο την γραφή. Να μάθει να πιάνει σωστά το μολύβι, να ενώνει γραμμές ακόμα και να αρχίζει να σχηματίζει κάποια γράμματα και να μάθει να γράφει το όνομα του.

Σε γενικές γραμμές η συνεργασία μας με τον Βασίλη ήταν πολύ καλή. Είναι ένα παιδί με ιδιαιτερότητες ως προς τον τρόπο που ήθελε να γίνετε το μάθημα, καθώς δε του άρεσε καθόλου όταν έπρεπε να κάνουμε μια δουλίτσα. Γι' αυτό άλλωστε και όλοι μας οι στόχοι έβγαιναν μέσα από το παιχνίδι. Παρουσιάζει ένα πολύ καλό νοητικό δυναμικό και η ανάπτυξη του λόγου και της ομιλίας του σε επίπεδο πλούτου λεξιλογίου, συντακτικού και σημασιολογίας είναι ικανοποιητική για την ηλικία του.

ΕΠΙΛΟΓΟΣ

Τα παιδιά με σύνδρομο Down στην δεκαετία που διανύουμε είναι πολύ διαφορετικά από ό,τι πριν 10 ή 15 χρόνια. Το σύνδρομο μπορεί να επηρεάσει πολλαπλά συστήματα, χωρίς αυτό να σημαίνει πως όλοι όσοι το έχουν θα παρουσιάσουν όλες τις εκδηλώσεις του. Τα παιδιά που γεννήθηκαν με σύνδρομο Down δεν "πάσχουν", δεν υποφέρουν από αυτό.

Το παιδί με σύνδρομο Down έχει βραδύτερη ανάπτυξη από τα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά, ωστόσο η πρόωπη παρέμβαση και συχνή παρακολούθηση μπορούν να πετύχουν το καλύτερο δυνατό. Αν ενθαρρύνουμε αυτά τα παιδιά θα τα βοηθήσουμε να ενταχθούν σε μια ομάδα. Θα αναζητήσουν την γνώση αν τους δοθεί η ευκαιρία και θα εξελιχθούν σ' ένα ενεργό μέλος της κοινωνίας. Κανένα παιδί δεν διάλεξε ή δεν φταίει που γεννήθηκε με αυτό το σύνδρομο, εμείς όμως οφείλουμε να βοηθήσουμε κάθε παιδί να αναπτύξει το πλήρες δυναμικό του. Με την πρόωπη παρέμβαση και το εντατικό πρόγραμμα παρακολούθησης, μπορούν όλα τα παιδιά να έχουν μια πορεία όπως ο Βύρων και ο Βασίλης, όπου αυτή την στιγμή φοιτούν σε κανονικό σχολείο και σε επίπεδο γλωσσικό και γνωστικό δεν διαφέρουν από τα υπόλοιπα παιδιά της ηλικίας τους. «ΜΕΛΗΜΑ ΟΛΩΝ ΜΑΣ (εδικών και γονιών) ΝΑ ΕΙΝΑΙ Η ΠΡΩΙΜΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ, ΜΕ ΣΚΟΠΟ ΤΗΝ ΠΡΟΛΗΨΗ ΔΥΣΚΟΛΙΩΝ». Για να συμβεί αυτό επιτυχώς όλοι μας θα πρέπει να είμαστε σε αφύπνιση, έτοιμοι και ικανοί δέκτες αλλά και κριτές της κάθε λεπτομέρειας, κάθε σημαντικού μηνύματος που παίρνουμε από τους πομπούς, δηλαδή τα παιδιά μας.

Τέλος, θα μπορούσαμε να πούμε ότι ΠΡΩΙΜΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ=ΑΝΟΙΓΜΑ ΚΑΛΥΤΕΡΩΝ ΕΥΚΑΙΡΙΩΝ ΚΑΙ ΔΥΝΑΤΟΤΕΡΗΣ ΕΞΕΛΙΞΗΣ ΤΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΣΕ ΟΛΟΥΣ ΤΟΥΣ ΤΟΜΕΙΣ. Και ας μην θεωρηθεί υπερβολή αυτή η τοποθέτηση, καθώς η ζωή μας, η πορεία της και η κατάληξή της είναι μια αλυσίδα άρρηκτα συνδεδεμένων γεγονότων, στοιχείων και καταστάσεων.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

Ελληνική Βιβλιογραφία :

1. Αγγελόπουλου, Σ.Ν. (1985). *Ιατρικά προβλήματα σε άτομα με σωματικές και νοητικές δυσκολίες*. Θεσσαλονίκη: University Studio of Press.
2. Αλαχιώτης, Σ. (2005). *Εισαγωγή στην Γενετική*. Εκδόσεις: Ελληνικά Γράμματα.
3. Βάρβογλη, Λ. (2005). *Τι συμβαίνει στο παιδί ; Νευροεξελικτικές διαταραχές της παιδικής και της εφηβικής ηλικίας. Μια νευροψυχολογική προσέγγιση*. Αθήνα: Καστανιώτη.
4. Βότση, Κ.Σ., Στυλιανίδου, Α.Γ. (2004). *Σύνδρομο Down*. Λευκωσία: Υπουργείο Παιδείας και Πολιτισμού.
5. Burns, Y., Gunn, P. (1997). *Εκπαίδευση ατόμων με σύνδρομο Down*. Χωρίς τόπο: Έλλην.
6. Δαραής, Κ.Α. (2002). *Ανάγνωση, Γραφή και Άτομα με Σύνδρομο Down*. Θεσσαλονίκη: University Studio of Press.
7. Ζώνιου-Σιδέρη, Α. (2000). *Άτομα με ειδικές ανάγκες και η ένταξή τους*. Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα.
8. Ζώνιου-Σιδέρη, Α. (2004). «Η αναγκαιότητα της ένταξης: προβληματισμοί και προοπτικές» στο Α. Ζώνιου-Σιδέρη, *Σύγχρονες Ενταξιακές Προσεγγίσεις*. Τόμος Α΄. Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα.
9. Κατή, Δ. (1992). *Γλώσσα και επικοινωνία στο παιδί*. Αθήνα: Οδυσσέας.
10. Κηπριωτάκης, Α. (2000). *Τα ειδικά παιδιά και η αγωγή τους*. Αθήνα: Έλλην.

11. Λιακού, Ε. (2005). *Τα χαρακτηριστικά της ομιλίας των παιδιών με σύνδρομο Down και τρόποι ανάπτυξης των δεξιοτήτων τους*. Γιάννενα: Σ.Ε.Υ.Π.
12. Λογοθέτης, Ι. (1989). *Νευρολογία*. Θεσσαλονίκη: University Studio of Press.
13. Μαλακά-Ζαφειρίου, Κ. (2003). *Παιδιατρική* (2^η Έκδοση). Θεσσαλονίκη: University Studio of Press.
14. Μασσανιώτης, Ν. (1972). *Παιδιατρική* (Τόμος Α'). Αθήνα: Γρηγόριος Κ. Παρισιανός.
15. Μήτσης, Ν. (1996). *Διδακτική του γλωσσικού μαθήματος, από την γλωσσική θεωρία στην διδακτική πράξη*. Αθήνα: Gutenberg.
16. Μπαντανά, Μ. (2005). *Σύνδρομο Down. Εκτίμηση-Αξιολόγηση. Ο ρόλος του λογοθεραπευτή*. Γιάννενα: Σ.Ε.Υ.Π.
17. Παρασκευόπουλος, Ι. (1980). *Νοητική Υστέρηση – Διαφορική διάγνωση, Αιτιολογία – Πρόληψη, Ψυχοπαιδαγωγική αντιμετώπιση*. Αθήνα: του ιδίου.
18. Πιανός, Χ.Κ. (1989). *Ψυχοκινητικές διαταραχές και η αντιμετώπισή τους*. Γιάννενα: Έλλην.
19. Πολυχρονοπούλου, Σ. (2001). *Παιδιά και Έφηβοι με Ειδικές Ανάγκες και Δυνατότητες* (Τόμος Β'), (4^η έκδοση). Αθήνα: της ίδιας.
20. Roll, L.D. (2000). Έχουν όλοι φίλους; Συνεκπαίδευση και κοινωνική ένταξη στο Τάφα, Ε. (επιμ). *Συνεκπαίδευση παιδιών με και χωρίς προβλήματα μάθησης και συμπεριφοράς*. Εκδόσεις: Ελληνικά Γράμματα.
21. Σούλης, Σ. (2001). *Παιδαγωγική της ένταξης. Από το σχολείο του διαχωρισμού σε ένα σχολείο για όλους*. (Τόμος Α'). Αθήνα: Τυπωθήτω.
22. Shapiro, J.P. (2004). *Μαιευτική και Γυναικολογική Μαιευτική*. Αθήνα: Έλλην.
23. Siggins, L. (2001). *Τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν καλύτερη απόδοση στο γενικό σχολείο*. Μετάφραση: Ειρήνη Γράψια. Θέματα Ειδικής Αγωγής, Τεύχος 14.

24. Stopard, M. (2000). *Σύλληψη, Εγκυμοσύνη, Τοκετός*. Εκδόσεις: Μίνωας.
25. Τζουριάδου, Μ. (1995). *Παιδιά με ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες*. Θεσσαλονίκη: Προμηθεύς.
26. Τριανταφυλλίδης, Κ. (2001). *Κλασσική Μοριακή και Γενετική*. Εκδόσεις: Αδελφών Κυριακίδη.
27. Τριανταφυλλίδης, Κ., Κουβάτση, Α. (2003). *Γενετική ανθρώπου*. Εκδόσεις: Αδελφών Κυριακίδη.
28. Thompson, M.N. – McInnes, R.R. – Willard, H.F. (2001). *Ιατρική Γενετική*. Κρήτη: Πανεπιστημιακές Εκδόσεις.
29. Φούρλας, Γ. (1993). *Γλωσσική ανάπτυξη των παιδιών με σύνδρομο Down και εισαγωγή ενός συμπληρωματικού σημειακού επικοινωνιακού συστήματος στην αγωγή τους*. Τόμος Β', Τεύχος 1. Αθήνα: Λογοπεδική.
30. Χρηστίδης, Α. (2002). *Όψεις της γλώσσας*. Αθήνα: Νήσος.

Ξένη Βιβλιογραφία :

1. Bird, G. & Byckley, S. (1994). *Meeting the educational needs of children with down's Syndrome*. Porstmouth: University of Porstmouth.
2. Boone, D. R., & Plante, E., (1993). *Human communication and its disorders* (2nd Ed.). Englewood Cliffs, NJ: Prentice – Hall.
3. Bruni, M. (2006). *Topics in Down Syndrome. Fine motor skills in children with Down Syndrome*. A guide for Parents and Professionals. Woodbine House.
4. Buckley, S., Emslie, M., Haslegrave, G., Le Prevost, P. (1986). *The development of language and reading skills in children with Down's syndrome*. New York.

5. Chapman, R.S. (2006). *Language learning in Down Syndrome: The speech and Language profile compared to adolescents with cognitive impairment of unknown origin*. Down Syndrome: Research and Practice.
6. Down's Syndrome Association (2002). *Promoting Health in People with Down's syndrome*. London: down's syndrome Association.
7. Dykens, E.M., Hodapp, R.M., Evans, D.W. (1994). *Profiles and Development of Adaptive Behavior in Children with Down Syndrome*. American Journal of Mental Retardation.
8. Gard, A., Gilman, L., & Gorman, J. (1980). *Speech and language development chart*. Salt Lake City, UT: Word Making Productions.
9. Kosma, C. (1995). What is Down Syndrome? In K. S. Gundersen, *Babies with Down Syndrome – A parent's guide* (2nd ed). Woodbine House.
10. Kunz, J. R.M., & Finkel, A.J. (1987). *The American Medical Association family medical guide*. New York: Randon House.
11. Lane, V. W., & Molyneaux, D. (1992). *The dynamics of communicative development*. Englewood Cliffs, NJ: Prentice-Hall.
12. Le Prevost, P. (1983). *Using the Makaton vocabulary in early language training with a Down's baby*. Mental Handicap.
13. Le Prevost, P. (1987). Pre-play group aid language learning. *Speech Therapy in Practicem*.
14. Lorenz, S. (1998). *Children with Down 's syndrome*. Cambridge: David Fulton.
15. Lorenz, S. (2006). *Early Years Education: Information Sheet*. Teddington (U. K.). Down's Syndrome Association.

16. Nadel, L. (1996). Learning, memory and neural functioning in Down's Syndrome. In J.A. Rondal, J. Perera, L. Nadel, Comblain (Eds.), *Down's Syndrome Psychological, Psycho-biological and Socio-Educational Perspectives*, London: Whurr Publishers.
17. Puescel, S. (2001). *A Parent's guide to Down Syndrome – Toward a brighter future*. Baltimore: Paul Brookers.
18. Roizen, N.J. (2001). *Down Syndrome: Progress in Research*. Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews.
19. Rondal, J. A. (1999). Language in Down's Syndrome. In J. Rondal, J. Perera, & L. Nadel (Eds.), *Down Syndrome: a review of current knowledge*. Pub: Whurr
20. Rondal, J.A., & Byckley, S. (2003). *Speech and Language intervention in Down syndrome*. London: Singular Publishing Group.
21. Selikowitz, M. (2006). *Down Syndrome – The facts*. New York: Oxford University Press.
22. Turnpenny, P., Ellard, S. (2005). *Emery's Elements of Medical Genetics*. Elsevier.

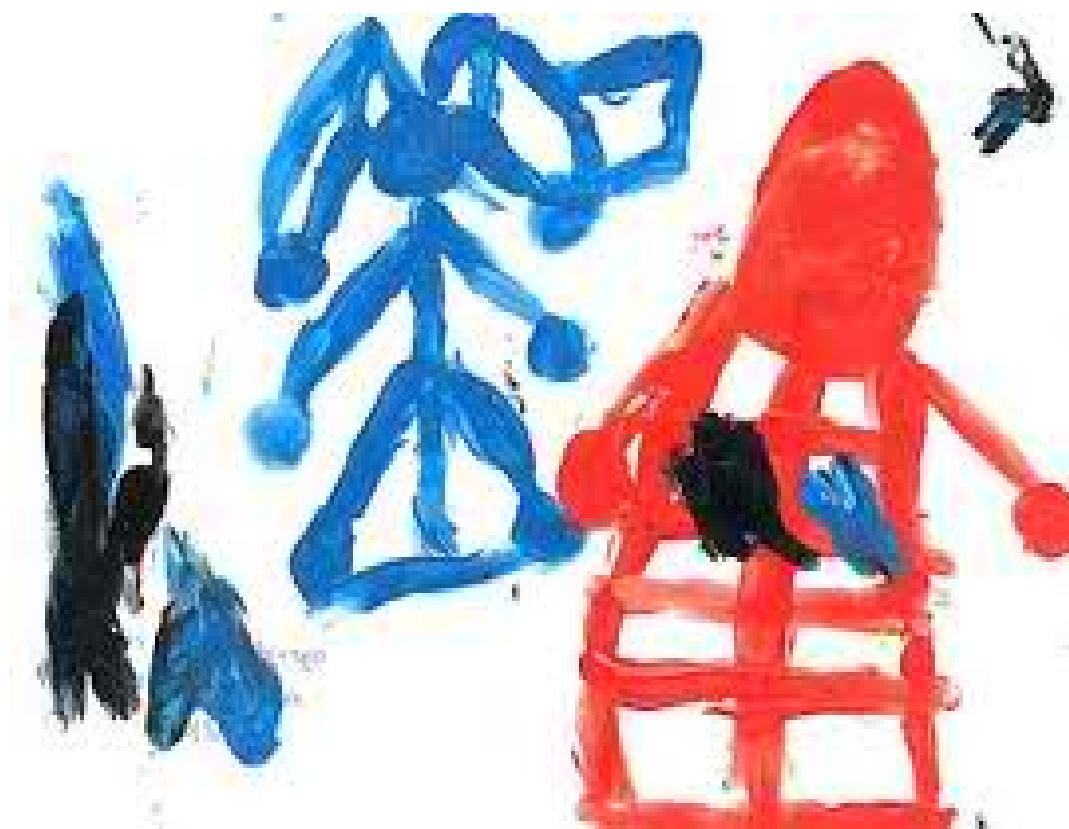
ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ ΑΠΟ ΤΟ INTERNET:

- *Ανακαλύφθηκε γονίδιο που προκαλεί διανοητική υστέρηση.* Ανάκτηση κειμένου 5 Μαρτίου, 2012, από http://www.medlook.net.cy/article.asp?item_id=1847.
- *Ζωτικό μοντέλο του συνδρόμου Down δημιουργεί ελπίδες θεραπείας.* Ανάκτηση κειμένου 5 Μαρτίου, 2012, από <http://health.in.gr/news/scienceprogress/article/?aid=1231091636>.
- *Νέα θεωρία για τα αίτια του συνδρόμου Down.* Ανάκτηση κειμένου 7 Μαρτίου, 2012, από <http://www.specialeducation.gr/modules.php?op=modload&name=News&file=article&sid=217>
- *Νέα μέθοδος για τον προγεννητικό έλεγχο του συνδρόμου Down.* Ανάκτηση κειμένου 8 Μαρτίου, 2012, από http://www.letto.gr/page.aspx?p_id=1076.
- *Νέα τεχνική προγεννητικού ελέγχου για το σύνδρομο Down.* Ανάκτηση κειμένου 12 Μαρτίου, 2012, <http://health.in.gr/news/scienceprogress/article/?aid=1231085323>
- *Τετραπλό Τεστ για την πρόληψη του συνδρόμου Down.* Ανάκτηση κειμένου 12 Μαρτίου, 2012, από <http://health.in.gr/news/scienceprogress/article/?aid=1231087825>.
- *Φυλλικό οξύ κατά του συνδρόμου Down.* Ανάκτηση κειμένου 14 Μαρτίου, 2012, από http://greekmoms.blogspot.com/2011/06/blog-post_22.html.
- *Υπάρχει λύση για το σύνδρομο Down – Ένα τεστ αρκεί για την ασφαλέστερη πρόγνωση του.* Ανάκτηση κειμένου 14 Μαρτίου, 2012, από http://www.dete.gr/news.php?article_id=82890

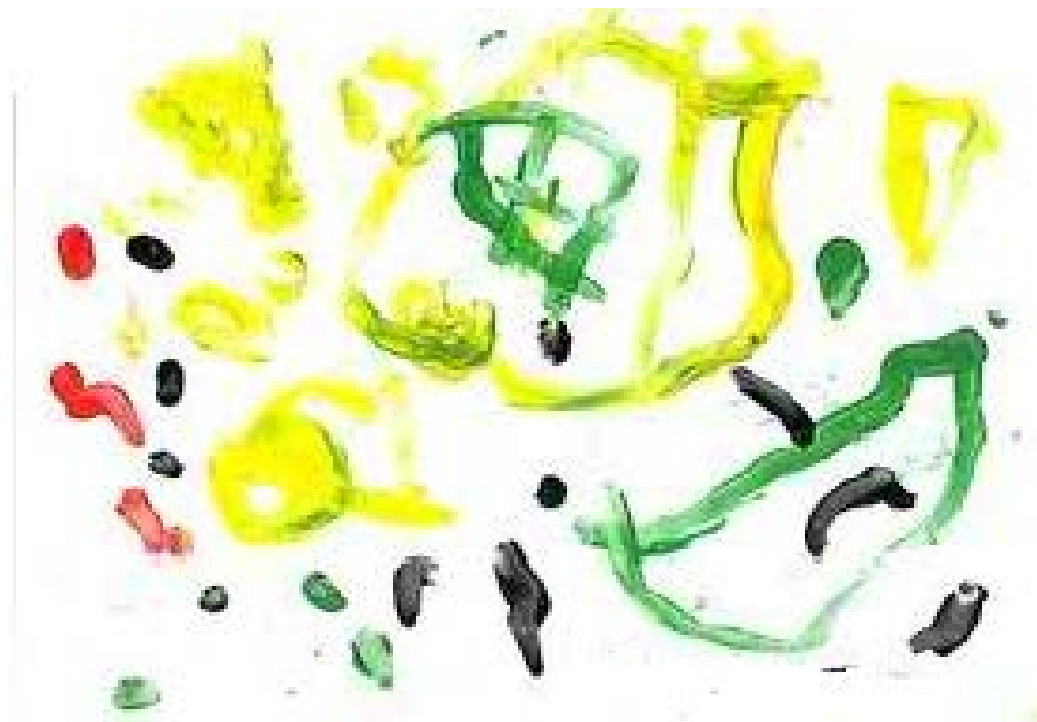
ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ

Ζωγραφιές του Βύρωνα και του Βασίλη κατά την διάρκεια της
πρακτικής μου :









Ιστορίες ατόμων/παιδιών με σύνδρομο Down.

Ο πρώτος δάσκαλος με σύνδρομο Down.



Ο Πάμπλο Πινέδα είναι για πολλούς ένας σταρ του σινεμά. Το ταλέντο του στην υποκριτική έγινε γνωστό από την ταινία «Εμείς οι Δύο», ένα δράμα που απέσπασε πολλές διακρίσεις φωτίζοντας τη ζωή των ανθρώπων που αντιμετωπίζουν νοητική υστέρηση. Ο Πάμπλο απέσπασε το βραβείο Καλύτερου Ανδρικού Ρόλου στο

Φεστιβάλ Σαν Σεμπαστιάν. Εφημερίδες επικοινωνήσαν μαζί του και έδωσε συνεντεύξεις μιλώντας για τις πτυχές από την ζωή του αλλά και τις απόψεις του πάνω σε θέματα που αφορούν τα παιδιά με σύνδρομο Down.

«Στο σχολείο διασκεδάζα πολύ, περνούσα πολύ καλύτερα απ' ότι με τους φίλους μου στα παιχνίδια μας. Είχα υπέροχες, ενδιαφέρουσες αλλά και πολύ σκληρές εμπειρίες. Συνολικά, ήταν μια απίστευτα πλούσια φάση της ζωής μου. Ιδιαίτερα η εφηβεία ήταν σκληρή. Αλλά αυτή είναι πάντα μια δύσκολη περίοδος. Δεν μπορούσα μερικές φορές να ζήσω με το σώμα μου και μέσα σε αυτό» λέει αναπολώντας τα σχολικά του χρόνια ο Πάμπλο Πινέδα, ο οποίος έγινε ο πρώτος Ευρωπαίος δάσκαλος με σύνδρομο Down. Ο Πάμπλο τότε ήταν ένας ξεχωριστός μαθητής για τη μαθητική κοινότητα των Ισπανών: «Παλαιότερα, δεν υπήρχε η ένταξη. Εγώ ήμουν ο πρώτος μαθητής με σύνδρομο Down που πήγα σε ένα δημόσιο σχολείο. Σήμερα, τα πράγματα έχουν αλλάξει ριζικά στην Ισπανία» λέει.

ΤΑ ΟΦΕΙΛΕΙ ΟΛΑ ΣΤΟΥΣ ΓΟΝΕΙΣ ΤΟΥ

Ο 36χρονος σήμερα Πάμπλο Πινέδα τελείωσε τις σπουδές του παιδαγωγού και τον Μάρτιο του 2011 έκανε την πρακτική εξάσκηση του στην Κόρδοβα. Φέτος πήρε και το μεταπτυχιακό του στην παιδοψυχολογία. Η ζωή του έγινε ταινία με τίτλο «Εμείς οι Δύο» («Yo, Tambien»), όπου μάλιστα κρατά τον πρωταγωνιστικό ρόλο.



ΥΟ, ΤΑΜΒΙΕΝ

Η ταινία έχει πολλές ρομαντικές στιγμές από την γνωριμία δύο ανθρώπων που ο ένας από τους δύο είναι τόσο διαφορετικός.

Ο Πάμπλο εξηγεί ότι έφθασε έως εδώ γιατί είχε την τύχη να μεγαλώσει σε μια οικογένεια με πνευματικά ενδιαφέροντα. Οι γονείς του διάβαζαν εφημερίδες

και είχαν μια τεράστια βιβλιοθήκη με αμέτρητα βιβλία. Γι' αυτό από πολύ νωρίς ανέπτυξε πολλά ενδιαφέροντα. «Όταν απαγορεύεις σε κάποιον την καλλιέργεια, κατά έναν τρόπο τον σκοτώνεις» δηλώνει.

«Είμαι χαζός;»

Ο Πάμπλο δεν έμαθε από τους γονείς του ότι είχε το σύνδρομο αλλά από τον δάσκαλό του, ο οποίος βάλθηκε να του εξηγήσει το πρόβλημά του : «Για μένα αυτό ακουγόταν σαν αραμαϊκά. Ήταν πολύ βαρύ. Του έθεσα μόνο δύο ερωτήσεις : "Είμαι χαζός;". Απάντησε "όχι". "Μπορώ να συνεχίσω να πηγαίνω στο σχολείο με τους φίλους μου;" Απάντησε "κανένα πρόβλημα". Τα υπόλοιπα ήταν παντελώς αδιάφορα.

«Να συμπεριφέρεστε όπως σε ένα παιδί, όχι όπως σε έναν ανάπηρο».



Απευθυνόμενος στους γονείς που έχουν παιδιά με σύνδρομο Down τους προτρέπει : «Πρέπει να συμπεριφέρεστε στο παιδί σας όπως σε ένα παιδί και όχι όπως σε έναν ανάπηρο. Πρέπει να μιλάτε μαζί του, γιατί ο χειρότερος εχθρός για τα παιδιά με σύνδρομο Down είναι η σιωπή. Δεν πρέπει να

έχετε κανένα κόμπλεξ. Βγείτε μαζί του έξω στον κόσμο. Πρέπει να δείξετε στους άλλους ότι αυτό είναι το παιδί σας. Δεν πρέπει ποτέ να είστε υπερπροστατευτικοί, ποτέ. Πρέπει να του δίνετε φυσικά και πνευματικά ερεθίσματα και έτσι να του διδάξετε να είναι αυτόνομο. Γιατί σκεφθείτε τι θα συμβεί, όταν κάποτε δεν θα είστε πια κοντά του ως γονείς;».

Ο Πάμπλο υπερασπίζεται τη διαφορετικότητα και αγωνίζεται ενάντια στην προκατάληψη : «Το μεγαλύτερο έλλειμμα της κοινωνίας είναι ότι δεν μπορεί να κατανοήσει την διαφορετικότητα.

Ιωακείμ ΦΡΟΣΥΝΗΣ: Είμαι ο Ιωακείμ!



Γεια σας το όνομά μου είναι Ιωακείμ Φροσύνης. Είμαι 14 χρονών και πηγαίνω στην Β Γυμνασίου του 1ου Γυμνασίου Θέρμης Θεσσαλονίκης. Γεννήθηκα με σύνδρομο Down και όπως καταλαβαίνετε έχω κάποιες διαφορές από τα παιδιά της ηλικίας μου, αλλά αυτό δεν με εμποδίζει να προοδεύσω. Για να φτάσω ως εδώ πέρασα κάποια στάδια. Θέλετε να σας πω την ιστορία μου;

Τα πράγματα ήταν λίγο δύσκολα για μένα στην αρχή, γιατί είχα σοβαρή καρδιακή πάθηση και έπρεπε πολύ γρήγορα να χειρουργηθώ για να γίνω καλά. Έτσι οι γονείς μου με πήγαν στην Αγγλία και μετά από δύο εγχειρίσεις έγινα καλά και μπόρεσα να αναπτυχθώ.



Αργότερα όταν ήμουν 4 χρονών οι γονείς μου με πήγαν στην Αμερική, όπου εκπαιδεύτηκαν για μένα και ακολούθησα το πρόγραμμα του Glenn Doman στη Φιλαδέλφεια.

Τότε άρχισε ένας δύσκολος αλλά ευχάριστος αγώνας για μένα και την οικογένειά μου.



Καθημερινά έκανα ασκήσεις γυμναστικής και διάβασμα, όλα μαζί 8 ώρες την ημέρα, 7 ημέρες την εβδομάδα. Έκανα ασκήσεις στο πάτωμα, κολύμπι, μονόζυγο, τρέξιμο, περπάτημα, διάβασμα, γράψιμο με το χέρι

και στο κομπιούτερ. Ακόμη είχα αρκετές υπευθυνότητες και βοηθούσα τη μαμά στις δουλειές του σπιτιού.

Τώρα μετά από 10 χρόνια συνεχίζω με χαρά το πρόγραμμά μου και πηγαίνω στο κανονικό σχολείο. Μπορώ να γράψω μια έκθεση μόνος μου, αυτοεξυπηρετούμαι, κάνω δουλειές στο σπίτι και συνεχίζω τη γυμναστική στο γήπεδο. Η αγαπημένη μου

ασχολία είναι το διάβασμα και οι ξένες γλώσσες, ααα, δεν σας το είπα μπορώ να μιλώ και να ξεχωρίζω Αγγλικά και Γερμανικά.

Είμαι 5 χρονών και με σύνδρομο Down και εργάζομαι ως μοντέλο.

«Γεια σας, με λένε Natty. Είμαι μόλις πέντε ετών και πάσχω από σύνδρομο Down. Είμαι όμως ένα φυσιολογικό παιδί. Παρά τις προβλέψεις των γιατρών μιλάω, περπατάω, πηγαίνω σχολείο και... εργάζομαι ως μοντέλο»!



Η Natty γεννήθηκε με πολλά και σοβαρά προβλήματα υγείας και ήταν αμφίβολο αν θα επιβίωνε. Σήμερα είναι κάτι παραπάνω από ηρωίδα, είναι ένα παιδί – θαύμα!

«Όταν η Natty γεννήθηκε δεν ξέραμε αν θα ζήσει. Και αν ζούσε δεν ξέραμε αν θα μπορούσε να περπατήσει και να μιλήσει κανονικά. Η εξέλιξη της θεωρείται ένα όνειρο που βγήκε αληθινό», λέει η μητέρα της, η οποία αποκαλύπτει πως όταν ενημερώθηκε για το πρόβλημά της.. δεν ήθελε να της ξαναδεί.

«Στην αρχή δεν ξέραμε τι έχει, αλλά όταν οι γιατροί μας είπαν ότι πάσχει από σύνδρομο Down ήθελα απλά να γυρίσω σπίτι και να ξεχάσω ότι γεννήθηκε. Δεν έμοιαζε καν με μωρό, αλλά ο σύζυγος μου είπε : ‘Είναι το παιδί μας, θα την αγαπάμε έτσι και αλλιώς’. Την επόμενη μέρα που πήγαμε να την δούμε, άρχισα να την συμπαθώ και να δένομαι...».

Η μικρή είχε πολλά προβλήματα και ξαφνικά συνειδητοποίησα ότι ήθελα να ζήσει. Η μεγάλη έκπληξη έγινε, όταν άρχισε να μιλάει, κάτι που δεν περίμεναν να

συμβεί, ενώ σε κάποιες διακοπές τους ένας έμπειρος φωτογράφος τους ζήτησε να την φωτογραφίσει και τότε άλλαξε η ζωή τους.

«Όταν ήταν τεσσάρων σε κάποιες οικογενειακές διακοπές στην Τζαμάικα ένας φωτογράφος, που ήταν επίσης σε διακοπές μας είπε ότι έχει απίστευτη φωτογένεια και την φωτογράφησε. Η σχέση της με το φακό ήταν μοναδική. Τον αγάπησε αμέσως..», παρατηρεί η μητέρα της.

«Μετά από ένα χρόνο κατάφερε να πάει σε κανονικό σχολείο. Τότε ήταν που άκουσα για ένα αγόρι από τις ΗΠΑ με σύνδρομο Down, το οποίο εργάζεται ως μοντέλο και έστειλα email σε μια εταιρεία με ρούχα. Δεν περίμενα ότι θα γίνει κάτι, αλλά την λάτρεψαν. Σήμερα εργάζεται για δύο φίρμες ρούχων και δεν αποκλείεται να δούμε και νέες συνεργασίες», προσθέτει.

«Νιώθω μεγάλη ευλογία που ο κόσμος την βλέπει όπως εγώ. Δεν νιώθει λύπη, όπως φοβόμουν, αλλά αγάπη και θαυμασμό», καταλήγει η μητέρα της. Η μικρή Natty τα κατάφερε χάρη στην αγάπη που πήρε, η οποία δεν πρέπει να ξεχνάμε ότι είναι πολύτιμη σε τέτοιες περιπτώσεις.



