

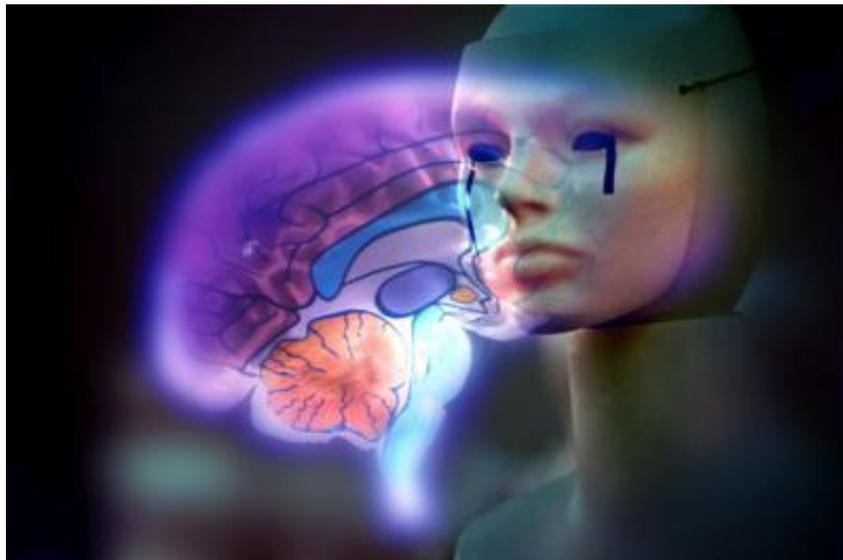


ΤΕΙ ΗΠΕΙΡΟΥ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ
ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

ΘΕΜΑ:

**«Λογοθεραπευτική παρέμβαση στο πλαίσιο του συνδρόμου της Οζώδους
Σκλήρυνσης»**



ΕΚΠΟΝΗΣΗ:

ΧΑΤΖΗ ΑΙΚΑΤΕΡΙΝΗ Α.Μ. 11625

ΕΠΙΒΛΕΠΟΥΣΑ ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ:

κα. ΖΑΚΟΠΟΥΛΟΥ ΒΙΚΤΩΡΙΑ

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Το «σύνδρομο της Οζώδους Σκλήρυνσης» είναι μια πολυσυστηματική γενετική διαταραχή, που ανήκει στα νευροδερματικά σύνδρομα που σημαίνει ότι οι κύριες κλινικές της εκδηλώσεις αφορούν στο νευρικό σύστημα και στο δέρμα ωστόσο προσβάλλει και άλλα όργανα. Εκδηλώνεται με την δημιουργία καλοήθων όγκων (όζων) στον εγκέφαλο, στην καρδιά, στους νεφρούς, στους πνεύμονες, στο δέρμα και στους οφθαλμούς.

Η γνώση για αυτή την όχι και τόσο σπάνια πια ασθένεια είναι αποτέλεσμα έρευνας και μελέτης χρόνων από τα τέλη του 19^{ου} αιώνα και χτίζεται μέχρι και σήμερα. Κατά τη διάρκεια των χρόνων αυτών θεωρίες έχουν αναπτυχθεί και αναιρεθεί σχετικά με τον τρόπο έκφρασης κληρονομικότητας και διάγνωσης, της πολύπλοκης αυτής νόσου. Ωστόσο τα τελευταία χρόνια με την εξέλιξη της τεχνολογίας και τις νευροαπεικονιστικές μεθόδους καθώς και άλλες που χρησιμοποιούνται για τη διάγνωση της ασθένειας έχει γίνει μεγάλη πρόοδος στην κατανόηση και διαχείριση των διαταραχών που εκδηλώνονται στο πλαίσιο του συνδρόμου.

Σκοπός της εργασίας αυτής είναι η σύντομη ανασκόπηση του συνδρόμου της Οζώδους Σκλήρυνσης καθώς και της λογοθεραπευτικής παρέμβασης που πιθανόν να απαιτείται στην ζωή ενός ατόμου με ΟΣ. Έτσι στα πρώτα κεφάλαια γίνεται

- ✓ Μια ιστορική αναδρομή της πορείας της νόσου
- ✓ Καταγραφή των κλινικών χαρακτηριστικών
- ✓ Προσέγγιση του γενετικού υπόβαθρου
- ✓ Καταγραφή των διαγνωστικών κριτηρίων και των ηλικιακών ορόσημων που γίνεται η διαγνωστική αξιολόγηση.
- ✓ Στα τελευταία κεφάλαια περιγράφονται οι θεραπευτικές προσεγγίσεις των οργανικών διαταραχών, τονίζεται η ανάγκη για λογοθεραπευτική παρέμβαση σε νήπια με ΟΣ που αποκλίνουν σημαντικά από τα φυσιολογικά αναπτυξιακά στάδια, περιγράφονται, τα εργαλεία αξιολόγησης οι στόχοι που μπορεί να θέσει ένας λογοθεραπευτής (μακροπρόθεσμοι και βραχυπρόθεσμοι) για να στηρίξει την θεραπευτική του παρέμβαση καθώς και η μελέτη περίπτωσης ενός περιστατικού, ενός νηπίου με Οζώδη Σκλήρυνση, που είχα την ευκαιρία να παρακολουθώ στο εργαστήριο της κας Blom (λογοθεραπεύτριας) στο πλαίσιο της πρακτικής μου άσκησης.

Στο σημείο αυτό Θα ήθελα να ευχαριστήσω την κα Βικτωρία Ζακοπούλου υπεύθυνη επιβλέπουσα της πτυχιακής μου εργασίας για την στήριξη που μου παρείχε. Επίσης θέλω να ευχαριστήσω την κα Dore Blom για την αμέριστη βοήθειά της σχετικά με την παρούσα εργασία, καθώς και την ουσιαστική γνώση που αποκόμισα κατά τη διάρκεια της πρακτικής μου άσκησης. Τέλος οφείλω ένα μεγάλο ευχαριστώ στις δύο μου κόρες για την υπομονή τους όλα αυτά τα χρόνια. Η εργασία αυτή είναι αφιερωμένη στη μικρή Ναυσικά.

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....	1
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1ο	2
1.1 Ορισμός.....	2
1.2 Ιστορική Αναδρομή	3
1.3 Επιδημιολογικά στοιχεία	7
1.4 Γενετική της οζώδους Σκλήρυνσης.....	7
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2ο	11
2.1 Νευρολογικές εκδηλώσεις.....	11
2.1.1 Φλοιώδεις όζοι (Cortical tubers).....	13
2.1.2 Υποεπενδυματικά οζίδια(SENs).....	13
2.1.3 Γιγαντοκυτταρικά αστροκυττώματα(SEGAs)	13
2.2 Κλινικές Δερματολογικές Εκδηλώσεις.....	14
2.2.1 Αγγειοινώματα προσώπου (angiofibromas)	14
2.2.2 Υπομελανωτικές κηλίδες (ash-leaf macules).....	15
2.2.3 Οι πλάκες κολλαγόνου.....	16
2.2.4 Ινώδης πλάκα του μετώπου.....	16
2.2.5 Περιονύχια και υπονύχια ινώματα (periungual – subungual fibromas)	16
2.3 Κλινικές Εκδηλώσεις από την καρδιά.....	17
2.3.1 Κλινικές εκδηλώσεις καρδιακού ραβδομώματος	17
2.4 Κλινικές εκδηλώσεις από τους νεφρούς.....	18
2.4.1 Αγγειομυολιπόματα	18
2.4.2 Νεφρικές κύστες	20
2.4.3 Κακοήθες αγγειομυολίπωμα.....	21
2.5 Κλινικές Εκδηλώσεις απο τους πνεύμονες	21
2.5.1 Λεμφαγγείολειομομάτωση	22
2.5.2 Πολυεστιακή μικροοζώδης πνευμοκυτταρική υπερπλασία.....	23
2.6 Κλινικές εκδηλώσεις από τα μάτια	23
2.7 Άλλα όργανα που επηρεάζονται	24
2.8 Ψυχιατρικές εκδηλώσεις και διαταραχές συμπεριφοράς	25
2.8.1 Γνωστικές νοητικές Ικανότητες	26
2.8.2 Συμπεριφορικές και Ψυχιατρικές Εκδηλώσεις.....	27
2.8.3 Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής με Υπερκινητικότητα.....	27

2.8.4	Προβλήματα ύπνου.....	28
2.8.5	Αυτισμός.....	28
2.9	Επιληψία.....	29
2.9.1	Τύποι επιληπτικών κρίσεων.....	30
2.9.2	Επιληψία και Ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (ΗΕΓ).....	34
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3ο.....		35
3.1	Διαγνωστικά κριτήρια της Οζώδους Σκλήρυνσης.....	35
3.2	Διάγνωση του συμπλέγματος της οζώδους σκλήρυνσης.....	37
3.3	Η διεπιστημονική ομάδα.....	38
3.4	Η νευρολογική εξέταση.....	39
3.4.1	Ιατρικό ιστορικό.....	39
3.4.2	Η παρατήρηση.....	39
3.4.3	Η εξέταση της κεφαλής.....	40
3.4.4	Εξέταση των εγκεφαλικών κρανιακών νεύρων.....	40
3.4.5	Έλεγχος των αντανακλαστικών.....	41
3.4.6	Έλεγχος της κινητικότητας.....	42
3.4.7	Έλεγχος της αισθητικότητας (ευαισθησίες).....	43
3.5	Νευροφυσιολογικές μέθοδοι διαγνωστικών εξετάσεων (ηλεκτροφυσιολογικός έλεγχος του νευρομυϊκού συστήματος).....	43
3.6	Μέθοδοι ιατρικής απεικόνισης.....	44
3.7	Που χρησιμοποιούνται οι διαγνωστικές μέθοδοι ;.....	45
3.8	Συνεχιζόμενη αξιολόγηση ασθενών με Οζώδη Σκλήρυνση.....	47
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4ο.....		52
4.1	Γενικά.....	52
4.2	Ποιες είναι οι συνήθεις συμπεριφορικές - ψυχιατρικές διαταραχές που παρατηρούνται στην ΟΣ;.....	53
4.3	Νοητική υστέρηση.....	53
4.4	Μαθησιακές δυσκολίες.....	54
4.5	Προτάσεις αξιολόγησης των γνωστικών και συμπεριφορικών διαταραχών που σχετίζονται με την ΟΣ.....	55
4.6	Σταθμισμένα διαγνωστικά εργαλεία για την νευροψυχολογική αξιολόγηση ατόμων με οζώδη σκλήρυνση.....	60
4.7	Πιθανά αποτελέσματα της νευροψυχολογικής εκτίμησης ατόμων με ΟΣ.....	66
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5ο.....		67
5.1	Η γλωσσική ανάπτυξη παιδιών από τη γέννηση έως 5 ετών.....	67

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6ο	73
6.1 Γενικά	73
6.2 Τι είναι η λογοθεραπεία;	74
6.3 Στόχοι και μεθοδολογία της λογοθεραπευτικής αξιολόγησης	74
6.3.1 Στόχοι της αξιολόγησης	74
6.3.2 Περιοχές που αξιολογούνται	74
6.3.3 Άλλες περιοχές αξιολόγησης.....	75
6.4 Μέθοδοι αξιολόγησης.....	76
6.5 Συνήθη βήματα αξιολόγησης διαταραχών του λόγου.....	76
6.5.1 Λογοπαθολογικό ιστορικό παιδιού.....	77
6.5.2 Η στοματοπροσωπική εξέταση	78
6.5.3 Ο ακοολογικός έλεγχος.....	80
6.5.4 Η αξιολόγηση διαδοχοκίνησης.....	80
6.5.5 Η απόκτηση δείγματος ομιλίας φωνής.....	81
6.5.6 Ανάγνωση κειμένου	81
6.6 Η αξιολόγηση νηπίων με ΟΣ	82
6.7 Σταθμισμένα Διαγνωστικά εργαλεία.....	83
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7ο	88
7.1 Στόχοι της θεραπείας.....	88
7.2 Ανάπτυξη στόχων παρέμβασης σε παιδιά νηπιακής ηλικίας με ΟΣ	88
7.3 ΑΒΑ - Ανάλυση Εφαρμοσμένης Συμπεριφοράς	92
7.4 Γλωσσικά προγράμματα – εναλλακτικά συστήματα επικοινωνίας	93
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8ο	95
8.1 Θεραπευτική αντιμετώπιση καρδιακών εκδηλώσεων	95
8.2 Θεραπευτική αντιμετώπιση εγκεφαλικών εκδηλώσεων.....	96
8.3 Θεραπευτική αντιμετώπιση δερματικών εκδηλώσεων	96
8.4 Θεραπευτική αντιμετώπιση νεφρικών εκδηλώσεων.....	97
8.5 Θεραπευτική αντιμετώπιση πνευμονικών εκδηλώσεων	98
8.6 Θεραπευτική αντιμετώπιση οφθαλμικών εκδηλώσεων	99
8.7 Θεραπευτική αντιμετώπιση εκδηλώσεων απο άλλα όργανα	99
8.8 Θεραπευτική αντιμετώπιση της επιληψίας	99
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 9ο	102
9.1 Περιγραφή περιστατικού.....	102
Επίλογος	106

<i>Βιβλιογραφία.....</i>	<i>107</i>
<i>ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ</i>	<i>114</i>

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Τα νευροδερματικά σύνδρομα αποτελούν την κυριότερη ομάδα νευρολογικών νοσημάτων με εκδηλώσεις κυρίως στο νευρικό σύστημα και το δέρμα. Χαρακτηρίζονται από δυσπλασίες των οργάνων που προέρχονται από το εξώδερμα, αλλά συχνά και των οργάνων που αναπτύσσονται από το μεσόδερμα και το εσώδερμα, όπως είναι η καρδιά, οι πνεύμονες, οι νεφροί, τα οστά και ο πεπτικός σωλήνας. Στο κεντρικό νευρικό σύστημα οι δυσπλασίες εντοπίζονται μεταξύ της 8^{ης} και 24ης εβδομάδας της κύησης, δηλαδή στη φάση που είναι έντονος ο πολλαπλασιασμός και η μετανάστευση των νευρώνων.

Έχουν περιγραφεί περισσότερα από 40 νευροδερματικά σύνδρομα και ένα από αυτά είναι η Οζώδης Σκλήρυνση. Αντί του όρου Οζώδης Σκλήρυνση προτιμάται ο όρος Σύνδρομο Οζώδους Σκλήρυνσης (Tuberous Sclerosis Complex, TSC), γιατί τονίζει την προσβολή πολλών οργάνων. Η Οζώδης Σκλήρυνση (ΟΣ) είναι μια γενετική πολυσυστηματική διαταραχή η οποία προκαλεί το σχηματισμό καλοήθων όγκων σε διάφορα όργανα, αλλά κυρίως στον εγκέφαλο, στα μάτια, στην καρδιά, στα νεφρά, στο δέρμα και στους πνεύμονες. Η νόσος μπορεί να κάνει την εμφάνισή της σε οποιαδήποτε ηλικία, από τη βρεφική μέχρι και την ενήλικη ζωή, με αξιοσημείωτη ποικιλία στη βαρύτητα. Η βαρύτητα της προσβολής, το μέγεθος, ο αριθμός και η εντόπιση της βλάβης ποικίλουν ακόμα και μεταξύ μελών της ίδιας οικογένειας. (Γιουρούκος, 2010)

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1ο

1.1 Ορισμός

Το σύμπλεγμα της Οζώδους Σκλήρυνσης είναι μια γενετικά προκαθορισμένη, ποικίλως εκφραζόμενη πολυσυστηματική διαταραχή η οποία μπορεί να εκδηλωθεί σε διάφορα όργανα του ανθρώπου με οριοθετημένους, καλοήθεις όγκους (αμαρτώματα)¹. Τα όργανα στα οποία αναπτύσσονται οι όγκοι είναι ο εγκέφαλος, το δέρμα, η καρδιά, τα νεφρά, τα πνευμόνια και ο αμφιβληστροειδής χιτώνας .. Η σπουδαιότητα της συμμετοχής του κεντρικού νευρικού συστήματος (ΚΝΣ) στην οζώδη σκλήρυνση έχει τονιστεί πάνω από έναν αιώνα όταν ο Desiree-Magloire Bourneville το 1880 χρησιμοποίησε τον όρο «**Οζώδης σκλήρυνση των εγκεφαλικών ελίκων**» για να περιγράψει τη μοναδική και διακριτική εγκεφαλική παθολογία που εντόπισε σε ένα ασθενή με επιληπτικές κρίσεις και νοητική υστέρηση. Η εγκεφαλική βλάβη που εκδηλώνεται με όγκους του φλοιού είναι το σήμα κατατεθέν μιας ευμετάβλητης και πολύπλοκης ασθένειας που κληρονομείται με τον αυτοσωμικό επικρατούντα τρόπο κληρονόμησης² με ποικίλες εκδηλώσεις σε ένα ή περισσότερα όργανα ή ιστούς. Ωστόσο συνολικά οι βλάβες που εμφανίζονται και στα υπόλοιπα όργανα συμπεριλήφθησαν στον όρο «σύμπλεγμα της οζώδους σκλήρυνσης» και προτάθηκαν το 1942 από τον παθολόγο Moolten.

Προερχόμενο από ένα μόνο παθολογικό χαρακτηριστικό δίκην η σφριγηλότητα της πατάτας τμημάτων του εγκεφαλικού φλοιού, ο όρος «το σύμπλεγμα της οζώδους σκλήρυνσης» παραμένει ως ονομασία για όλες τις μορφές και τις παραλλαγές της νόσου. Ωστόσο η πλειοψηφία των ασθενών που έχουν χαρακτηριστεί ως έχοντες την διαταραχή βιώνουν συμπτώματα που αφορούν στο ΚΝΣ. Ακόμα και σε άτομα που δεν εμφανίζουν νευρολογικά συμπτώματα, οι βλάβες του ΚΝΣ είναι παρούσες σε όλους τους εγκεφάλους που μελετήθηκαν. (Curatolo,2003)

1:αμάρτωμα/hamartoma

απο την αρχ ελλ λέξη **αμαρτία** που είχε την έννοια του "σφάλματος". καθώς το αμάρτωμα αν και δεν είναι κακοήθης εν τούτοις προκύπτει από αποδιοργάνωση σε μια μικρή περιοχή του ιστού , καλοήθης όγκος που προκύπτει από την υπερανάπτυξη φυσιολογικών ιστών με πολύ αργό ρυθμό. Συνήθως είναι ασυμπτωματικοί και ανιχνεύονται τυχαία από εξετάσεις που γίνονται για άλλο λόγο. Αμαρτώματα παρατηρούνται συχνά στους πνεύμονες, νεφρά και δέρμα (αιμαγγείωμα) πηγή:<http://biolexikon.blogspot.gr>

Όταν ένας γονέας διαθέτει ένα αλλαγμένο γονίδιο, μπορεί να μεταβιβάσει είτε το αλλαγμένο είτε το φυσιολογικό γονίδιο στο παιδί του. Έτσι, κάθε ένα από τα παιδιά του θα έχει 50% πιθανότητα (1 στις 2) να κληρονομήσει το αλλαγμένο γονίδιο και να εμφανίσει την ασθένεια. Υπάρχει επίσης 50% πιθανότητα (1 στις 2) ότι το παιδί θα κληρονομήσει το φυσιολογικό αντίγραφο του γονιδίου. Σε αυτή την περίπτωση το παιδί δε θα προσβληθεί από την ασθένεια ούτε θα μπορεί να τη μεταβιβάσει στα παιδιά του/της

Σε εκείνες τις σπάνιες περιπτώσεις στις οποίες ο εγκέφαλος θεωρείται ως ανατομικά φυσιολογικός, μια εξονυχιστική ιστολογική έρευνα θα μπορούσε να αποκαλύψει αλλοιώσεις. Οι ανωμαλίες του ΚΝΣ ως εκ τούτου παραμένουν το σήμα κατατεθέν της οζώδους σκληρύνσεως και υπογραμμίζουν τις πιο συχνές και κλινικά σοβαρές εκδηλώσεις της .

1.2 Ιστορική Αναδρομή

Ο Desire –Magloire Bourneville(1840 - 1909) ήταν ο πρώτος που ανακάλυψε, περιέγραψε και έδωσε το όνομα που ακόμα χρησιμοποιείται “*tuberous sclerosis of the cerebral convolutions*”(οζώδης σκλήρυνση των εγκεφαλικών ελίκων) στην εγκεφαλική παθολογία μιας ασθένειας που πρακτικά ήταν άγνωστη έως τότε. Όμως πριν από τις περιγραφές του Bourneville για τους δύο ασθενείς του το 1880-1881, υπήρξαν άλλες δυο μικρές συμβολές στην γνώση για την οζώδη σκλήρυνση .(Gomez 1999).

Το 1835 ο Pierre Francois Oliver Rayer δημοσίευσε ένα άτλα που περιέγραφε τις ασθένειες του δέρματος και συνόδευε την ογκώδη εργασία του με τίτλο “Theoretical and Practical Treatise on Skin Diseases”.Στον άτλα αυτό απεικόνισε το πρόσωπο ενός νέου ανθρώπου με μικρά ερυθριματώδη στίγματα χαρακτηριστικά διανεμημένα .Αυτά τα στίγματα έμοιαζαν αρκετά με αυτά που περιέγραφαν πενήντα χρόνια αργότερα οι Balzier και Menetrier και τα ονόμασαν ως “adenomes sebaces”(σμηγματογόνο αδένωμα) .Οι βλάβες που απεικονίστηκαν σε αυτό τον άτλα ταιριάζουν αρκετά με τα αγγειονώματα που απαντώνται πολύ συχνά σε ασθενείς που πάσχουν από την ασθένεια της ΟΣ

Τις 25 Μαρτίου 1862 ο Friedrich Daniel Von Recklihghausen μαθητευόμενος της κλινικής Virchow παρουσίασε στο κύκλο των μαιευτήρων τα παθολογικά ευρήματα σε ένα βρέφος που πέθανε λίγο μετά από τη γέννηση του. Τα ευρήματα αυτά ήταν αρκετοί όγκοι που προέβηκαν στην καρδιακή επιφάνεια ενώ άλλοι διόγκωναν τους καρδιακούς θαλάμους, καθώς και κάποιοι οι οποίοι ήταν προσκολλημένοι στα κοιλιακά τοιχώματα. Χαρακτηριστικά είχε αναφέρει ότι ένας από αυτούς τους όγκους που ήταν προσκολλημένος στο αριστερό κοιλιακό τοίχωμα «είχε το μέγεθος από ένα αυγό περιστεριού». Ο Von Recklihghausen ονόμασε αυτούς τους όγκους “myomata” (μυώματα) και πρόσθεσε εν συντομία ότι στον εγκέφαλο του βρέφους βρέθηκαν πολλές σκληρύνσεις. Η σύντομη αυτή περιγραφή του Von Recklihghausen περιέχει την πρώτη περιγραφή των δύο παθολογικών χαρακτηριστικών που είναι παρόντα συχνότερα σε νεογέννητα με οζώδη σκλήρυνση τα οποία είναι «τα καρδιακά ραβδομύματα» και οι «φλοιώδεις όγκοι».(Gomez 1999)

Συνεχίζοντας χρονολογικά θα συναντήσουμε ξανά τον Desire –Magloire Bourneville ο οποίος σπούδασε ιατρική στο Παρίσι και έκανε την ειδικότητά του σε νοσοκομεία του Παρισιού όπως: Bicetre, Salpetriere, St.Louis and Piete .Δέχθηκε επιρροές από τον Pascal, τον Claude Bernand, και τον Delasiauve. Το 1879 διορίστηκε ως παιδίατρος, μια θέση την οποία κράτησε μέχρι τη συνταξιοδότηση του το 1905. Η αναγνώριση για τον Bourneville ήρθε μετά από ένα γεγονός τις 7 Μαΐου του 1879. Στις τρεις η ώρα το πρωί η L.Marie, ένα 15χρονο κορίτσι με επιληψίες και σοβαρές νοητικές αναπηρίες, η οποία νοσηλευόταν στο νοσοκομείο όπου εργαζόταν ο Bourneville, άφησε την τελευταία της πνοή στο κρεβάτι της. Πέρασε όλη της τη ζωή μέσα σε αυτό το νοσοκομείο λόγω των σοβαρών προβλημάτων που αντιμετώπιζε .Υπέφερε συχνά από επιληπτικές κρίσεις τύπου “Status epilepticus” από την ηλικία των 3 ετών και είχε αναπτύξει δεξιά σπαστική ημιπληγία. Είχε επίσης ακροχόρδωνες ή θηλώματα (Εικόνα 1,) στο λαιμό, καθώς και συρρέοντα βλατιδώδη³, φυσαλιδώδη εξανθήματα στη μύτη, στα μάγουλα και το μέτωπο.



Εικόνα 1: (θηλώματα στο λαιμό (Molluscum pendulum). Πρόκειται για μια πολύ κοινή καλοήγη βλάβη του δέρματος που εμφανίζεται σαν μία μονήρης ή πολλαπλές μαλακής σύστασης βλατίδες ή οζίδια με μίσχο, χροιάς φυσιολογικού δέρματος ή ελαφρώς σκουρότερης εντοπιζόμενα κυρίως στον τράχηλο, τη μασχάλη και τη βουβωνική χώρα)

Η περαιτέρω εξέταση του εγκεφάλου αποκάλυψε τις σκληρωτικές περιοχές σε κάποιες από τις εγκεφαλικές έλικες .Επίσης κατά την οβελαιία τομή του εγκεφάλου ο Bourneville βρήκε λευκούς οζώδεις όγκους ενσωματωμένους στο ραβδωτό σώμα και προεξέχοντες μέσα από τις πλάγιες κοιλίες. Ο Bourneville επινόησε λοιπόν τον όρο «*tuberous sclerosis of the cerebral*

³ : βλατιδώδη:υπό την μορφή βλατιδών. Οι βλατίδες είναι φλεγμονώδεις βλάβες διαμέτρου μικρότερης των 5 χλστ. Συνήθως αναπτύσσονται από μικροκύστες και είναι κόκκινες, σκληρές και πολλές φορές πονάνε.

convolutions»(οζώδης σκλήρυνση των εγκεφαλικών ελίκων) για να περιγράψει τη μοναδική αυτή εγκεφαλική παθολογία που είχε συναντηθεί έως τότε. Αξίζει να προσθέσουμε ότι ο Bourneville εντόπισε επίσης μικρούς κιτρινωπούς όγκους στους νεφρούς της άτυχης κοπέλας που προεξείχαν 3-5 χιλιοστά από την επιφάνεια τους,ωστόσο θέωρησε ότι ήταν άσχετοι με την εγκεφαλική παθολογία .Κατέληξε στο συμπέρασμα ότι οι εστιακές επιληπτικές κρίσεις της Μαρί οφείλονταν κατά κύριο λόγο στους απασβεστοποιημένους όγκους που καταλάμβαναν την αριστερή μετωπιαία και βρεγματική φλοιώδη περιοχή.

Ένα χρόνο αργότερα Ο Bourneville και ο Brissaud κατέγραψαν άλλο ένα περιστατικό ενός τετράχρονου αγοριού που πέθανε και αυτό πάνω σε μια κρίση status epilepticus⁴.Τα εγκεφαλικά παθολογικά ευρήματα ήταν παρόμοια με της Μαρί.

Τον ίδιο χρόνο ο Hartdegen, μέσα από τις δικές του μελέτες σε ένα βρέφος που πέθανε δύο μέρες μετά τη γέννηση του,εντόπισε στον εγκέφαλο υπερπλασίες της νευρογλοίας⁵ και μεγάλα κύτταρα σαν γάγγλια, τα οποία σχημάτιζαν ένα κλειστό δίκτυο. Ο Hartdegen ονόμασε αυτές τις βλάβες «συγγενές εγκεφαλικό γαγγλιοκυτταρικό γλοιώμα» δίνοντας έτσι μια πιθανότητα καρκινογένεσης που αργότερα υποστηριζαν οι Vogt και Bielschowsky.

Μπαίνοντας στον 20^ο αιώνα έγιναν πολλές μελέτες πάνω σε αυτή την πολυσυστηματική διαταραχή.Το 1908 ο Vogt πρότεινε την διαγνωστική τριάδα που ήταν οι επιληπτικές κρίσεις,οι νοητικές αναπηρίες και το σημηματογόνο αδένωμα, ως διαγνωστικά κριτήρια της εγκεφαλικής οζώδους σκλήρυνσης.Από τότε η διάγνωση της ασθένειας γινόταν βάσει αυτών των διαγνωστικών κριτηρίων .Ο Vogt επίσης επισήμανε ότι οι καρδιακοί και οι όγκοι στα νεφρά αποτελούν μέρος της ασθένειας

Το 1901 ο Pellizzi ήταν ο πρώτος που παρουσίασε ιστοπαθολογικές μελέτες για τη δυσπλαστική φύση των εγκεφαλικών βλαβών .Αναφέρθηκε στην διαταραγμένη αρχιτεκτονική του φλοιού, τις νευρονικές ετεροτοπίες, και τις ελαττωματικές μυελινώσεις.

Το 1905 ο Perusini παρουσίασε ακριβώς τις περιοχές κάτω από το φλοιό και τους υποεπενδυματικούς όγκους .Επίσης συνέδεσε άλλο ένα χαρακτηριστικό, το αγγειοίωμα του προσώπου με τα υπόλοιπα κλινικά χαρακτηριστικά της ασθένειας.

Οι Kirpicznik και Berk κατέγραψαν την κληρονομική φύση της ασθένειας σε οικογένειες ασθενών που παρατήρησαν.Ο Schuster επιβεβαίωσε την κληρονομική φύση της ασθένειας

⁴ Status epilepticus:επιληπτική κατάσταση με αυξανόμενες διαταραχές συνείδησης.Επείγον νευρολογικό περιστατικό το οποίο χρήζει άμεσης εντατικής ιατρικής φροντίδας.

⁵ : **Γλοία (νευρογλοία)**: το σύνολο των εξειδικευμένων μη νευρικών στηρικτικών κυττάρων του νευρικού συστήματος

αναγνωρίζοντας ένα ασθενή ο οποίος εκδήλωσε μόνο το σηγηματογόνο αδένωμα ως κλινικό χαρακτηριστικό χωρίς τις νοητικές αναπηρίες. Ονόμασε την έκφραση αυτού του φαινότυπου *forme fruste*, έναν όρο όπου χρησιμοποιήθηκε για κάθε ημιτελή φαινότυπο η για να καταδείξει την μειωμένη έκφραση των γονιδίων της οζώδους σκλήρυνσης

Ο Van der Hoeve το 1920 στάθηκε στα αστροκυτικά αμαρτώματα του αμφιβληστροειδούς και εισήγαγε τον όρο φακωμάτωση που όμως αργότερα διαχωρίστηκε από την ασθένεια

Τις πρώτες δεκαετίες του 20^{ου} αιώνα φάνηκε ότι η ασθένεια δεν ήταν τόσο σπάνια όσο πιστευόταν παλαιότερα. Ο επιπολασμός της υπολογιζόταν στο 1:100000 σύμφωνα με την τότε ισχύουσα διαγνωστική τριάδα

Το 1924 ο Marcus έκανε τις πρώτες ακτινογραφίες και για πρώτη φορά χρησιμοποιήθηκε πνευμοεγκεφαλογραφία σε ασθενείς in vivo απεικονίζοντας τους υποεπενδυματικούς όγκους στα τοιχώματα των πλάγιων κοιλιών.

Οι Critchley και Earl το 1932 δημοσίευσαν τη μελέτη που έκαναν σε 29 ασθενείς τους με οζώδη σκλήρυνση. Η μελέτη αυτή παρείχε στοιχεία και δεδομένα που χρησιμοποιήθηκαν επί μακρόν. Η δική τους συμβολή στη βιβλιογραφία για την ασθένεια ήταν η διαγνωστική αξία που έδωσαν στις υπομελανωτικές κηλίδες σε ασθενείς με οζώδη σκλήρυνση. Επιπλέον παρατήρησαν και τις ψυχιατρικές διαταραχές που προέκυπταν στους ασθενείς τους καθώς και την αυτιστική συμπεριφορά 11 χρόνια πριν ο Canner περιγράψει την παράδοξη αυτή διαταραχή της συμπεριφοράς την οποία ονόμασε “early infantile autism”.

Το 1942 ο παθολόγος Moolten αναγνωρίζοντας την πολυπλοκότητα και την αμαρτώδη φύση της οζώδους σκλήρυνσης την μετονόμασε σε “the tuberous sclerosis complex” (σύμπλεγμα της οζώδους σκλήρυνσης). Αυτός είναι και ο όρος που επικράτησε έως σήμερα, αλλά μπορεί να τη συναντήσουμε και ως νόσο του Bourneville. Μετά από αυτό, τη δεκαετία του 1960 αναιρέθηκαν πολλές θεωρίες όπως ότι για να πληρεί τα κριτηρια ενός ασθενούς για να εντάσσεται στο σύμπλεγμα της οζώδους σκλήρυνσης πρέπει να έχει οπωσδήποτε νοητικές αναπηρίες. Στην κλινική Mayo ανάμεσα σε 71 ασθενείς που έπασχαν από την ασθένεια βρέθηκε ένα ποσοστό 38% με μέση νοημοσύνη, καθώς και η παρουσία επιληπτικών κρίσεων δεν ήταν σταθερή.

Με την πρόοδο και την ανάπτυξη των τεχνολογιών και των διαγνωστικών απεικονιστικών εργαλείων στα μέσα της δεκαετίας του 1970 άλλαξαν τα δεδομένα άνοιξαν το δρόμο για τον καθορισμό νέων διαγνωστικών κριτηρίων. Με την επέκταση των κριτηρίων αυτών αυξήθηκε και η συχνότητα της ασθένειας σε 1:10000

Το 1987 ο Fryer και οι συνεργάτες του ανέφεραν τον εντοπισμό του μεταλλαγμένου γονιδίου της ασθένειας στο χρωμόσωμα 9q34 μετά από γενετικές μελέτες που έκαναν. Βέβαια δεν εντοπίστηκε σε όλους τους ασθενείς που εξετάστηκαν το γονίδιο σε αυτό το χρωμόσωμα λόγω της ετερογένειάς της ασθένειας. Αυτό το γονίδιο το ονόμασαν TSC1 και το δεύτερο που εντόπισαν στο χρωμόσωμα 16p13.3 το ονόμασαν TSC2. Ωστόσο οι κλινικές και απεικονιστικές εξετάσεις δεν κατάφεραν να εντοπίσουν ένα σημείο που να ανταποκρίνεται στην τοποθεσία της μετάλλαξης που διαφοροποιεί συστηματικά τους σχετικούς φαινότυπους.

Το 16^ο Ευρωπαϊκό συμπόσιο για το χρωμόσωμα το 1993 ανέφερε ότι γονίδιο TSC2 ταυτοποιήθηκε και χαρακτηρίστηκε. Κωδικοποιεί την πρωτεΐνη «οζωδίνη»(tuberin) Πρόσφατα ταυτοποιήθηκε και το TSC1 γονίδιο που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη «αμαρτίνη».(The European Chromosome 16 Consortium 1993)

1.3 *Επιδημιολογικά στοιχεία*

Ο επιπολασμός της νόσου είναι άγνωστος. Η επίπτωσή της εκτιμάται σε 1:6000 γεννήσεις, ενώ η συχνότητά της στο γενικό πληθυσμό εκτιμάται 1:10000 άτομα .Η ερμηνεία αυτών των αναλογιών είναι ότι στις ΗΠΑ νοσούν περίπου 500000 άτομα και περισσότερο από 1000000 παγκοσμίως .Αν ληφθούν υπόψη οι δυσκολίες στη διάγνωση και οι ασυμπτωματικοί ασθενείς η συχνότητα πρέπει να είναι μεγαλύτερη. Κάθε μέρα γεννιούνται τουλάχιστον 2 παιδιά με ΟΣ. Η νόσος μπορεί να παρουσιαστεί και στα δύο φύλα, σε όλες τις φυλές και σε όλες τις εθνικές ομάδες. Ο αριθμός των ασθενών που πάσχουν από την κληρονομική μορφή της νόσου είναι το 30-40%, ενώ το υπόλοιπο 60-70 % προέρχεται από νέες μεταλλάξεις στα υπεύθυνα γονίδια. Το γεγονός αυτό υποδηλώνει υψηλούς ρυθμούς μεταλλακτικότητας .(Γιουρούκος 2010)

1.4 *Γενετική της οζώδους Σκλήρυνσης*

Η οζώδης σκλήρυνση είναι μια γενετική διαταραχή η οποία μεταβιβάζεται κατά τον αυτόσωμο επικρατούντα τρόπο κληρονόμησης .Με τον όρο «αυτόσωμο» υποδηλώνεται ότι τα υπεύθυνα γονίδια βρίσκονται σε ένα από τα αυτοσωμικά χρωμοσώματα του ανθρώπου και έτσι η αναμενόμενη αναλογία της στα δυο φύλα θα είναι 1:1.Ταυτόχρονα, με τον όρο επικρατής υποδηλώνεται ότι ένας γονέας ασθενής με ΟΣ έχει πιθανότητες 50% να αποκτήσει παιδί που θα νοσήσει από την ασθένεια.(Michels,1998)

Μελέτες σύνδεσης έδειξαν ότι τα αίτια της νόσου είναι δύο γονίδια τα οποία ονομάζονται TSC1 και TSC2. Το TSC1 γονίδιο βρίσκεται στο χρωμόσωμα 9q34 και το TSC2 βρίσκεται στο χρωμόσωμα 16p13.3. Εκτιμάται ότι οι μισοί από τους ασθενείς με κληρονομική μορφή της ΟΣ σχετίζονται με το γονίδιο TSC1 και οι υπόλοιποι με το TSC2. (Αστρεϊνίδης 1997) Πρέπει να σημειωθεί ότι και τα δύο γονίδια λειτουργούν ως ογκοκατασταλτικά. Έχουν περιγραφεί μέχρι σήμερα μερικές εκατοντάδες μεταλλάξεις αλλά δυστυχώς ο προγεννητικός έλεγχος για τη νόσο παρουσιάζει ακόμα πολλές δυσκολίες, ενώ δυσκολίες στη γενετική έρευνα προκαλούνται από τον μεγάλο αριθμό εξονίων του γονιδίου TSC2 και τη μεγάλη γενωματική περιοχή που καλύπτει

Τα παραπάνω καθιστούν απαραίτητη την ενίσχυση κάθε εξονίου ξεχωριστά με την αλυσιδωτή αντίδραση της πολυμεράσης(PCR),ενώ καθιστούν τη διαδικασία «σάρωσης» του γονιδίου για την ανίχνευση μεταλλάξεων χρονοβόρα, επίπονη και πολυέξοδη. Έχει πιστοποιηθεί ότι από το γονίδιο TSC2 απουσιάζουν οι λεγόμενες «θερμές περιοχές» (hot spots) στις οποίες συσσωρεύεται η πληθώρα των μεταλλάξεων (όπως συμβαίνει στο γονίδιο CFTR της κυστικής ίνωσης) και ότι δεν υπάρχουν «κοινές» μεταλλάξεις (όπως συμβαίνει στη θαλασσαιμία).Όλα αυτά συντελούν στην αδυναμία ανάπτυξης μιας συγκεκριμένης διαγνωστικής δοκιμασίας με την υπάρχουσα τεχνολογία της μοριακής βιολογίας.(Αστρεϊνίδης,1997)

1.4.1 Το TSC1 και το TSC2 γονίδιο

Το TSC1 γονίδιο ανακαλύφθηκε περίπου το 1997.Βρίσκεται στο χρωμόσωμα 9q34 και αποτελείται από 23 εξόνια τα οποία εκτείνονται σε μια περιοχή 55kb στο DNA.Τα εξόνια 3 ως 23 κωδικοποιούνται, ενώ το 1 και 2 δε μεταφράζονται. Η πρωτεΐνη η οποία παράγεται από το TSC1 ονομάζεται «αμαρτίνη» εκτιμάται ότι είναι 130kDa μοριακού βάρους και μεταγράφεται από ένα 8.6 kb mRNA.(Krymskaya,2003)

Το TSC2 γονίδιο απομονώθηκε το Δεκέμβριο του 1993, ενώ η γενωματική του οργάνωση έγινε γνωστή στο μεγαλύτερο μέρος της το 1996. Βρίσκεται στο άκρο του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 16 πολύ κοντά στο γονίδιο PKD1 που είναι υπεύθυνο για την πολυσυστηματική νόσο των νεφρών .Το TSC2 γονίδιο αποτελείται από 41 μικρά εξόνια, τα οποία καταλαμβάνουν γενωματική περιοχή έκφρασης 40-50kb και εκφράζεται σε όλους τους ιστούς. Το cDNA του γονιδίου έχει μέγεθος 5,5knt και κωδικοποιεί για την παραγωγή μιας πρωτεΐνης μοριακού βάρους 194kDa. Η πρωτεΐνη αυτή ονομάζεται «τουμπερίνη» και

ενδέχεται να συμμετέχει στους μηχανισμούς ρύθμισης του κυτταρικού πολλαπλασιασμού ή και της κυτταρικής διαφοροποίησης με πιθανή της συμμετοχή σε εκκριτικούς μηχανισμούς του κυττάρου αφού εντοπίζεται στο σύστημα Golgi και σε ιστούς με πλούσια αιμάτωση .

1.4.2 Αμαρτίνη και Οζωδίνη (Tuberin)

Η αμαρτίνη είναι μια πρωτεΐνη 1164 αμινοξέων, ενώ η τουμπερίνη αποτελείται από 1807 αμινοξέα . Οι πρωτεΐνες αυτές ως προϊόντα των προαναφερθέντων γονιδίων λειτουργούν ως καταστολείς όγκων. Σύμφωνα με την υπόθεση «δύο χτυπημάτων»,για την καρκινογένεση (υπόθεση Knudson) χρειάζονται δύο μεταλλάξεις για την ανάπτυξη καρκινωμάτων.(Cheadle et al,2000) Η μία μετάλλαξη είναι γοναδική προερχόμενη από τον ένα γονέα και η δεύτερη είναι σωματική και συμβαίνει σε κάποιο αναπτυξιακό στάδιο μετά τη γονιμοποίηση. Σε αρκετές περιπτώσεις γονιδίων καταστολής όγκων/ανάπτυξης (tumor /growth suppressor genes),φαίνεται πως η υπόθεση δύο χτυπημάτων ισχύει (ρετινοβλάστωμα, νευροινωμάτωση τύπου 1 και 2, σύνδρομο von Hippel- Lindau, οικογενής καρκίνος παχέος εντέρου).Είναι λοιπόν πολύ πιθανό ότι το ίδιο ισχύει και στην περίπτωση της ΟΣ με συνέπεια ενώ η ασθένεια φαίνεται υπερέχουσα σε επίπεδο οργανισμού, είναι υποτελής σε κυτταρικό επίπεδο. Πρόσφατα έχει αποδειχτεί ότι η αμαρτίνη και η οζωδίνη έχουν ανασταλτική δράση στην οδό mTOR (mammalian target of Rapamycin) η οποία επηρεάζει την αύξηση και τον πολλαπλασιασμό των κυττάρων. Υπάρχουν εντελώς πρόσφατες ενδείξεις ότι η χορήγηση του ανοσοκατασταλτικού φαρμάκου “Rapamycin”σε ασθενείς με ΟΣ αναστέλλει την αύξηση αγγειομυολιπωμάτων στους νεφρούς. Επιπλέον, το σύμπλεγμα των πρωτεϊνών αυτών παίζει σημαντικό ρόλο στην κυτταρική προσκόλληση, μετανάστευση, υπερπλασία και πρωτεϊνική μετακίνηση, μέσω πολύπλοκων μηχανισμών.

1.4.3 Συσχέτιση Γονότυπου- Φαινότυπου

Τα περισσότερα άτομα που πάσχουν από ΟΣ και βρίσκονται στην ενήλικη ζωή παρουσιάζουν κάποια ευρήματα όπως φλοιώδεις όζους, αγγειοινώματα του προσώπου, νεφρικά αγγειομυολιπώματα, υποεπενδυματικούς όγκους, καρδιακό ραβδομύωμα και περιονύχια η υπονύχια ινώματα. Αρκετοί είναι οι ερευνητές που έχουν προσπαθήσει να διακρίνουν τη συσχέτιση γονότυπου –φαινότυπου μεταξύ των μεταλλάξεων των TSC1 και TSC2 γονιδίων. Όλες οι μελέτες έχουν ερευνήσει ομάδες ασθενών που παρουσίασαν σποραδικά ΟΣ η συνδυασμό σποραδικής και οικογενούς ΟΣ. Αρκετές μελέτες έχουν διαπιστώσει μεγαλύτερη

βαρύτητα στο φαινότυπο στους ασθενείς με μεταλλάξεις στο TSC2 γονίδιο. Συμπτώματα όπως νοητική υστέρηση, νεφρική κακοήθεια, σπασμοί, όγκοι του κεντρικού νευρικού συστήματος, αμαρτώματα αμφιβληστροειδούς και αγγειοινώματα προσώπου φαίνεται να είναι μεγαλύτερης βαρύτητας σε ασθενείς με μεταλλάξεις στο TSC2 γονίδιο.

1.4.4 Μωσαϊκισμός και Γενετική Ετερογένεια

Μωσαϊκισμός είναι η παρουσία σε ένα άτομο δύο η περισσότερων κυτταρικών σειρών, οι οποίες διαφέρουν καρυοτυπικώς ή γονοτυπικώς και προέρχονται από ένα και μόνο ζυγώτη. Έτσι και στην ΟΣ έχουν αναφερθεί παιδιά με σοβαρή κλινική εικόνα προερχόμενα από γονείς με ήπια κλινική εικόνα, η παιδιά με ΟΣ προερχόμενα από γονείς που δεν νοσούν.(Yeung,2003)

Επιπλέον υπάρχουν περιπτώσεις ασθενών με ΟΣ στις οποίες παρατηρείται διαφορετική διεισδυτικότητα. Ο όρος αυτός υποδηλώνει την αυξημένη συχνότητα με την οποία εμφανίζεται ένας κληρονομικός χαρακτήρας σε άτομα που φέρουν ένα επικρατές γονίδιο. Η διεισδυτικότητα αυτή μπορεί να εκφράζεται μέσω μιας ποικιλίας σοβαρών συμπτωμάτων σε άτομα τα οποία προήλθαν από γονείς με ήπια συμπτώματα. Τα παραπάνω μπορεί να καταδεικνύουν επίσης, το φαινόμενο της γενετικής ετερογένειας, που σημαίνει ότι διαφορετικές μεταλλάξεις μπορούν να προκαλέσουν ένα απαράλλακτο ή παρόμοιο φαινότυπο.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2ο

Κλινικές εκδηλώσεις της Οζώδους Σκλήρυνσης

2.1 Νευρολογικές εκδηλώσεις

Το σύμπλεγμα της Οζώδους Σκλήρυνσης είναι η δημιουργία αμαρτωμάτων (όζων) με ευμετάβλητους φαινότυπους γιατί μπορεί να προσβάλλει με διαφορετικούς τρόπους σχεδόν κάθε ανθρώπινο όργανο. Όπως ήδη έχει αναφερθεί οι ασθενείς με ΟΣ πάρα πολύ συχνά εμφανίζουν συμπτώματα που προέρχονται από εγκεφαλική δυσλειτουργία. Ωστόσο πολλές φορές η πιθανή υποψία για την ύπαρξη της ασθένειας και η διάγνωση προκύπτουν από τα χαρακτηριστικά σημάδια του δέρματος.

Ιστοπαθολογικά, η εγκεφαλική δυσλειτουργία της ΟΣ είναι μια διαταραχή της κυτταρικής μετανάστευσης, πολλαπλασιασμού και διαφοροποίησης. Οι βλάβες του κεντρικού, νευρικού συστήματος σε ασθενείς με ΟΣ και συγκεκριμένα οι όγκοι του φλοιού είναι πολύ χαρακτηριστικοί. Τα παθολογικά αυτά κύτταρα που συναντώνται διαφέρουν κατά πολύ από τα φυσιολογικά και είναι δύσκολο να αναγνωριστεί από ποιον τύπο κυττάρου προέρχονται. Υπάρχει μεγάλη ποικιλία στην νευρολογική συμπτωματολογία εξαιτίας της φαινοτυπικής ετερογένειας ακόμα και ανάμεσα σε μέλη της ίδιας οικογένειας συμπεριλαμβανομένων και μονοζυγωτικών διδύμων. Άτομα που έχουν κληρονομήσει το μεταλλαγμένο γονίδιο ενδέχεται να μην εκδηλώσουν εγκεφαλικές βλάβες καθώς και άτομα τα οποία παρουσιάζουν τέτοιου είδους δυσλειτουργίες οι οποίες προκύπτουν από νευροαπεικονιστικές μεθόδους η νευροπαθολογικές εξετάσεις θα εκδηλώσουν απαραίτητα τα νευρολογικά συμπτώματα της ΟΣ. Τα κλινικά χαρακτηριστικά της ΟΣ, όταν υπάρχει εγκεφαλική ανάμειξη, εξαρτώνται από τον αριθμό, το μέγεθος τη φύση και πολλές φορές την ακριβή θέση αυτών των βλαβών. Αρχικά αυτές οι βλάβες εντοπίζονται σε περιορισμένες περιοχές του εγκεφαλικού φλοιού και στην λευκή ουσία, και υποεπενδυματική περιοχή των πλάγιων κοιλιών. Επίσης έχει παρατηρηθεί ένα 15% των ασθενών με ΟΣ όπου έχουν εκδηλώσει κάποιες παρεγκεφαλιδικές βλάβες ωστόσο αυτό συμβαίνει αρκετά σπάνια. Κάποια αταξία που μπορεί να παρουσιάσουν ορισμένοι ασθενείς πιθανόν να οφείλεται στα αντιεπιληπτικά που τους χορηγούνται και βρίσκονται υπό την επίρεια τους.

Στην ιατρική βιβλιογραφία έχουν αναφερθεί και μεμονωμένα περιστατικά που περιγράφουν βλάβες στο στέλεχος και στον νωτιαίο μυελό που πιθανόν να οφείλονται στην ΟΣ

(Koprowski, 1983) ωστόσο δεν υπάρχουν συστηματικές μελέτες για την παθολογία του νωτιαίου μυελού στο πλαίσιο της ασθένειας.

Η πρώτη ασθενής που καταγράφηκε με το σύμπλεγμα της οζώδους σκλήρυνσης ήταν ένα δεκαπεντάχρονο κορίτσι με βαρύτατες νοητικές αναπηρίες που νοσηλευόταν στο νοσοκομείο 'Salpetriere' στο Παρίσι. Τα νευρολογικά συμπτώματα ήταν παρόντα και σε αυτή την ασθενή η οποία δεν μίλησε ούτε περπάτησε ποτέ, επίσης παρουσίαζε δεξιές εστιακές κινητικές επιληπτικές κρίσεις με δευτερεύουσες γενικευμένες από την παιδική ηλικία και είχε δεξιά σπαστική ημιπληγία. Υπέφερε από συχνές περιόδους επιληπτικών κρίσεων τύπου "Status epilepticus" και κατέληξε κατά τη διάρκεια μιας απ'αυτών των κρίσεων. Από τα ευρήματα της εξέτασης που έγιναν μετά θάνατον προέκυψαν δύο τύποι βλαβών στον εγκέφαλο. Οι όγκοι του φλοιού(cortical tubers) και οι υποεπενδυματικοί όγκοι (Sens).

Το ζήτημα των όγκων του εγκεφάλου που εμφανίζονται στην ΟΣ περιβάλλεται από σύγχυση και αντιπαράθεσεις. Το θέμα δεν αφορά τόσο στο φάσμα των όγκων που μπορεί να συμβεί σε αυτό το περιβάλλον αλλά στη φύση των υποεπενδυματικών οζιδίων και των γιγαντοκυτταρικών αστροκυτωμάτων. Εν μέρει το πρόβλημα είναι σημασιολογικό. Όταν ο όρος «όγκος» εφαρμόζεται υπό την ευρύτερη έννοιά του, ως χωροκατακτητική εξεργασία που συχνά εμφανίζονται στην ΟΣ αμαρτώματα (φλοιού κόνδυλοι και νησίδες ετεροτοπιών φαιάς ουσίας,) που δεν αναπτύσσονται, μπορεί να θεωρηθεί όγκος. Ο ορισμός αυτός φυσικά περιλαμβάνει και τους υποεπενδυματικούς όγκους. Σε μια πιο περιορισμένη κλινική έννοια του όγκου χρησιμοποιείται αποκλειστικά για τις συμπτωματικές χωροκατακτητικές βλάβες που έχουν αποδεδειγμένες δυνατότητες ανάπτυξης. Όσον αφορά τις υποεπενδυματικές βλάβες οι νευροακτινολόγοι συχνά περιγράφουν μια διάκριση μεταξύ των οζιδίων και των όγκων, με βάση το μέγεθος της βλάβης όπου ορίζεται στο 1 cm Αν και πολλοί οζίδια παραμένουν μικρά και ασυμπτωματικά η μετάβαση των υποεπενδυματικών οζιδίων σε γιγαντοκυτταρικά αστροκυτώματα (SEGAs) έχει τεκμηριωθεί καλά με διαδοχικές μελέτες νευροαπεικόνισης. Είτε ευμεγέθη οζίδια είτε γιγαντοκυτταρικά αστροκυτώματα μπορούν να εμποδίσουν ένα ή και τα δύο τμήματα του Monro. Το αποτέλεσμα είναι προοδευτική πλάγια κοιλιακή διάταση και αυξημένη ενδοκράνια πίεση. Τις περισσότερες περιπτώσεις αυτό το συνεχές των κοιλιακών βλαβών παρουσιάζεται στην παιδική ηλικία μόνο με τους όγκους εκείνους που είναι επαρκούς μεγέθους για να θεωρούνται SEGAs. Αυτά τα παραδείγματα αντιπροσωπεύουν περίπου το 1,5% των παιδιατρικών όγκων του εγκεφάλου. Γυναίκες και άντρες προσβάλλονται εξίσου. Τα συγγενή γιγαντοκυτταρικά αστροκυτώματα είναι σπάνια. Μορφολογικά πανομοιότυποι όγκοι μπορεί να προσβάλλουν τον αμφιβληστροειδή

2.1.1 Φλοιώδεις όζοι (Cortical tubers)

Τυπικοί για τη νόσο είναι και οι φλοιώδεις όζοι. Έχουν διάμετρο 1–2 cm, είναι σκληροί στη σύσταση και ιστολογικά αποτελούνται από νευρώνες και νευρογλοία. Ενδιαφέρον είναι ότι κάτω από τους όζους ανευρίσκονται νησίδες ετεροτοπιών φαιάς ουσίας, πολλές από τις οποίες επεκτείνονται γραμμοειδώς μέχρι τα τοιχώματα των πλαγίων κοιλιών κυρίως στα τμήματα του Μονρο και οφείλονται στην υπάρχουσα διαταραχή μετανάστευσης νευρώνων (Yeung,2003) Ο αριθμός και η περιοχή ανάπτυξής τους ευθύνονται για την ποικιλομορφία των νευρολογικών εκδηλώσεων. Αυτές οι μικρές περιοχές στο φλοιό του εγκεφάλου δεν αναπτύσσονται ομαλά με αποτέλεσμα η φυσιολογική μεταφορά «σημάτων» στον εγκέφαλο να παρακωλύεται προκαλώντας έτσι σπασμούς. Τα συμπτώματα των φλοιωδών όζων περιλαμβάνουν τους σπασμούς, τη νοητική υστέρηση, τις μαθησιακές δυσκολίες, τις διαταραχές της προσοχής, την υπερκινητικότητα και τον αυτισμό.

2.1.2 Υποεπενδυματικά οζίδια (SENs)

Χαρακτηριστικοί όγκοι της νόσου είναι τα υποεπενδυματικά οζίδια (subependymal nodules) που εντοπίζονται στα τοιχώματα των πλαγίων κοιλιών, συσσωρεύουν ασβέστιο κατά την περιγεννητική ηλικία και μπορούν εύκολα να διαγνωσθούν με την αξονική τομογραφία ως λευκές περιοχές. Συνήθως είναι μικρά, με διάμετρο περίπου 1cm και σε περιπτώσεις που δεν περιέχουν ασβέστιο μπορεί να διαγνωσθούν με τη μαγνητική τομογραφία. Σε παλαιότερες εποχές περιγράφονταν σαν σταγόνες τηκομένου κεριού στο τοίχωμα των κοιλιών κατά το πνευμοεγκεφαλογράφημα. (Young,Povey,1998) Ιστολογικά αποτελούνται από νευρογλοία και αγγεία και συνήθως απασβεστοποιούνται με την πάροδο του χρόνου.

2.1.3 Γιγαντοκυτταρικά αστροκυτώματα (SEGAs)

Γιγαντοκυτταρικά αστροκυτώματα εμφανίζονται συνήθως από την περιοχή της τρίτης κοιλίας σε ποσοστό 3 -14 % των ασθενών. Παρατηρούνται κυρίως μέσα στις δύο πρώτες δεκαετίες ζωής, με μέση ηλικία εμφάνισης τον 14^ο χρόνο ζωής. Από ιστολογική άποψη τα γιγαντοκυτταρικά αστροκυτώματα (SEGAs) φαίνεται να διαφέρουν από τα υποεπενδυματικά (SENs) οζίδια μόνο σε φαινομενικά αύξηση του αναπτυξιακού δυναμικού τους . Στους ασθενείς αυτούς παρατηρείται επιδείνωση της κατάστασης τους λόγω εγκαταστάσεως υδροκεφάλου .(Gomez,1999) Ένα τυπικό γιγαντοκυτταρικό αστροκύτωμα υπερβαίνει σε διάμετρο το 1cm και είναι προσκολλημένο στα τοιχώματα των πλαγίων κοιλιών στο άνοιγμα

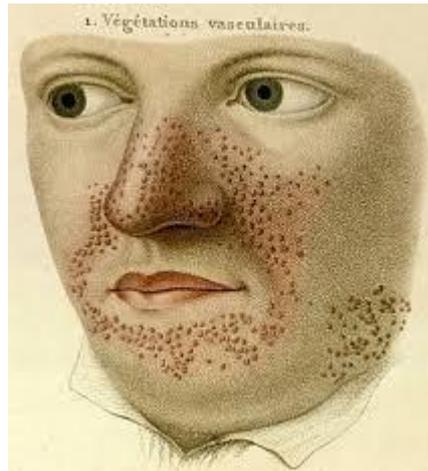
ένος η και των δύο τρημάτων του Monro (foraminas of Monro).Μόνο περιστασιακά παραδείγματα δείχνουν επέκταση μέσα από τα τρήματα στην τρίτη κοιλία. Η συντριπτική πλειοψηφία είναι μεμονωμένες διακριτές μάζες με λεία επιφάνεια. Μερικά εντοπίζονται εν μέρει ενσωματωμένα μέσα σε υποκείμενες ουσίες του εγκεφάλου. Η διάχυτη παρεγχυματική εισβολή δεν είναι χαρακτηριστικό των γιγαντοκυτταρικών αστροκυτωμάτων.

2.2 Κλινικές Δερματολογικές Εκδηλώσεις

Είναι γνωστό ότι οι δερματικές εκδηλώσεις στο σύμπλεγμα της ΟΣ είναι πολύ συχνές. Στην κλασική τριάδα που χαρακτηρίζει την ΟΣ αναφέρονται τα αγγειοϊνώματα του προσώπου μαζί με την επιληψία και τις γνωστικές διαταραχές. Οι δερματικές εκδηλώσεις συμπεριλαμβάνουν εκτός από τα αγγειοϊνώματα προσώπου (FAFs),τα περιονύχια και τα υπονύχια ινώματα, τις πλάκες κολλαγόνου, τις ινώδεις πλάκες στο μέτωπο (FFPs), και τις υπομελανωτικές κηλίδες (ash-leaf macules). Όταν υπάρχουν περισσότερα από ένα αγγειοίωμα η ινώδεις πλάκες η συνδυασμός και των δύο τότε μπορούμε να μιλάμε για διάγνωση της οζώδους σκλήρυνσης. Οι ινώδεις πλάκες στο μέτωπο παρά το γεγονός ότι ιστολογικά είναι πανομοιότυπες με τα αγγειοϊνώματα και τις «σαργέ κηλίδες» ωστόσο ευνοούν την διάγνωση της ασθένειας αν υπάρχουν σε συνδυασμό με τις επιληπτικές κρίσεις σε ένα νεογέννητο. Επίσης τα περιονύχια ινώματα έχουν διαγνωστική αξία εκτός από μερικές περιπτώσεις που μπορεί να μην συνδέονται με την ασθένεια.

2.2.1 Αγγειοϊνώματα προσώπου (angiofibromas)

Τα αγγειοϊνώματα (angiofibromas) εμφανίζονται στην ηλικία των 4 έως 10 ετών με σταδιακή αύξηση. Εντοπίζονται κυρίως στις παρειές και στις ρινοχειλικές αύλακες και παρουσιάζονται στο 80-90% των ασθενών. Κλινικά μπορεί να προσομοιάζουν με ερυθρηματώδεις κηλίδες και βλατίδες δίνοντας την εικόνα της ακμής ή των μεγάλων οζιδίων. Ιστολογικά έχουν αυξημένο αριθμό διατεταγμένων τελαγγειεκτασιών και ινοβλαστών, με ανάπτυξη του αγγειακού και του ινώδους στοιχείου μέσα στην ίδια βλάβη. (Papakonstantinou et al,2003)



Εικόνα 2. Το αγγειοίωμα του προσώπου όπως το απεικόνισε ο Pierre Francois Oliver Rayer (*végétations vasculaires*) το 1835 στον άτλα για τις ασθένειες του δέρματος.

2.2.2 Υπομελανωτικές κηλίδες (*ash-leaf macules*)

Οι υπομελανωτικές κηλίδες (*ash-leaf macules*), είναι ένα πολύ συχνό εύρημα (παρουσιάζονται στο 80% των ασθενών), είναι το πρώτο σημείο από το δέρμα και εμφανίζεται μέσα στον πρώτο χρόνο της ζωής. Είναι ανοιχτόχρωμες πλάκες διαφόρου μεγέθους και σχήματος, δεν είναι πάντα ορατές στο κοινό φως, αλλά γίνονται εμφανείς κάτω από τον υπεριώδη φωτισμό (λυχνία του Wood). Οι βλάβες αριθμητικά κυμαίνονται από μία έως πάνω από δώδεκα, ποικίλουν σε μέγεθος (λιγότερο του ενός εκατοστού έως πολλά εκατοστά), έχουν συχνά σχήμα ωοειδές (σαν φύλλο) και ακολουθούν πολλές φορές τις γραμμές του Blascho, ενώ εντοπίζονται κυρίως στον κορμό και στους γλουτούς. Αυτές οι βλάβες δεν είναι παθογνωμονικές της ΟΣ, καθώς αποτελούν δευτερεύον κριτήριο της νόσου, αλλά είναι ένα πρώιμο σημείο το οποίο σε συνδυασμό με άλλα μπορεί να οδηγήσει στην έγκαιρη διάγνωσή της.

Αν αυτές αποτελούν μέρος μιας γενικότερης εικόνας για παράδειγμα συνδυασμό με βρεφικούς σπασμούς, αποφρακτικούς καρδιακούς όγκους, ή με σύνδρομο προδιέγερσης της καρδιάς Wolff Parkinson White (WPW) ή πολλαπλές νεφρικές κύστες τότε η διάγνωση της ασθένειας μπορεί να έχει μια υποθετική βάση ωστόσο αν υπάρχει και ιστορικό ασθενούς στην οικογένεια τότε η διάγνωση είναι οριστική. Η απουσία άλλων ανωμαλιών στο δέρμα, στα μάτια ή στον εγκέφαλο και τα νεφρά που προκύπτουν από απεικονιστικές εξετάσεις άλλες μεθόδους διερεύνησης δεν αποκλείει την διάγνωση της οζώδους σκλήρυνσης ωστόσο την κάνει αρκετά απίθανη.



Εικόνα 3.υπομελανωτικές κηλίδες (ash leafs macules)

2.2.3 Οι πλάκες κολλαγόνου

Οι πλάκες κολλαγόνου (shagreen patches) «σαγρέ κηλίδες» ιστολογικά αποτελούν αμαρτώματα συνδετικού ιστού μπορεί να συνυπάρχουν με τη γέννηση, αλλά ως επί το πλείστον εμφανίζονται αργότερα στο 40% των ασθενών.

Κλινικά είναι επηρμένες μελαγχρωματικές πλάκες στην οπίσθια οσφυϊκή χώρα. Αποκλίνουν από τη μέση γραμμή και μπορεί να ποικίλουν σε μέγεθος από μερικά χιλιοστά του μέτρου μέχρι 10 ή και παραπάνω εκατοστά. (Rogers,1988) Έχουν την υφή δέρματος χοιρινού ή φλοιού πορτοκαλιού Δεν αποτελούν διαγνωστικό χαρακτηριστικό της ασθένειας από μόνες τους αφού 50% των ασθενών που παρουσιάζουν αυτό το σύμπτωμα δεν έχουν άλλο σημείο της ασθένειας .Αν ο ασθενής εκδηλώνει και κάποιο άλλο χαρακτηριστικό η κάποιος συγγενής πρώτου βαθμού τότε μόνο υποψίες μπορεί να προκύψουν

2.2.4 Ινώδης πλάκα του μετώπου

Η ινώδης πλάκα του μετώπου (forehead fibrous plaque) είναι χαρακτηριστική και μπορεί να οδηγήσει στη διάγνωση. Ιστολογικά αποτελείται από αγγειοϊνώδη ιστό. Σε ορισμένες περιπτώσεις οι ινώδεις πλάκες που εμφανίζονται στο μέτωπο ή στο τριχωτό της κεφαλής, περιβάλλονται από λεπτές άσπρες «τούφες» μαλλιών.

2.2.5 Περιονύχια και υπονύχια ινώματα (periungual – subungual fibromas)

Τα περιονύχια και υπονύχια ινώματα (periungual – subungual fibromas), είναι ινώδη ογκώματα τα οποία εμφανίζονται στο 50% των ασθενών και σε μεγαλύτερη ηλικία. Η αύξησή τους στα νύχια των άνω και κάτω άκρων, δημιουργεί προβλήματα καθώς «πιάνουν» στα ρούχα ή ματώνουν κατά τη διάρκεια της εργασίας.

Το μέγεθός τους ποικίλει από 5 έως 12 χιλιοστά και παρουσιάζονται με μεγαλύτερη συχνότητα στις γυναίκες. (Stables,Sheeman,2000)

2.3 Κλινικές Εκδηλώσεις από την καρδιά

Η καρδιά μπορεί να προσβληθεί από ένα τύπο αμαρτώματος (συγγενούς δυσπλασίας), το ραβδομύωμα, το οποίο αποτελεί το συχνότερο όγκο της καρδιάς στη βρεφική ηλικία, ενώ στους ενήλικες είναι το μύζωμα. Οι περισσότερες περιπτώσεις καρδιακού ραβδομυώματος που έχουν δημοσιευθεί, συνδυάζονται με την ΟΣ και υπολογίζεται ότι το 47-67% των βρεφών με ΟΣ εμφανίζουν καρδιακό ραβδομύωμα.

Συνήθως οι καρδιακοί όγκοι είναι μεγάλοι κατά τη γέννηση με πιθανότητα συρρίκνωσης κατά την ανάπτυξη, ενώ τα αγόρια προσβάλλονται συχνότερα από τα κορίτσια σε αναλογία (2:1).

2.3.1 Κλινικές εκδηλώσεις καρδιακού ραβδομυώματος

Παθολογοανατομικά τα καρδιακά ραβδομύωματα (cardiac rhabdomyomas) Προέρχονται από εμβρυϊκά καρδιακά κύτταρα και πιστεύεται ότι είναι περισσότερο συγγενείς δυσπλασίες, παρά γνήσια νεοπλάσματα. Δεν φαίνεται να υφίστανται κακοήθη σαρκωματώδη εξαλλαγή.

Μακροσκοπικώς τα καρδιακά ραβδομύωματα εμφανίζουν απόχρωση γκρίζα-λευκή έως κίτρινη, είναι διαφόρων μεγεθών (3-30mm) και συνήθως έχουν σαφώς αφοριζόμενη περιφέρεια από το περιβάλλον αυτά υγιές μυοκάρδιο. Συνήθως είναι ενδοκοιλοτικά, σπανιότερα ενδομυοκαρδιακά ή προβάλλονται υπό το περικάρδιο.(Mair,1988)

Μικροσκοπικώς, τα κύτταρα του καρδιακού ραβδομυώματος προσομοιάζουν με καρδιακούς μυοβλάστες, είναι μεγαλύτερα των κυλινδρικών φυσιολογικών μυοκαρδιακών κυττάρων και παίρνουν σχήμα πολυγωνικό ή ωοειδές. Περιβάλλονται από μυοκύτταρα με γλυκογόνο και έχουν συχνά εμφάνιση αραχνοειδών κυττάρων. (Αμορογιάννης,1997)

Τα συμπτώματα από την καρδιά ασθενούς με καρδιακό ραβδομύωμα εξαρτώνται από την ηλικία του ασθενούς, τον αριθμό (μονήρη ή πολλαπλά), το μέγεθος (3-30mm), την εντόπιση του καρδιακού ραβδομυώματος (ενδοκοιλοτικό ή ενδομυοκαρδιακό), καθώς και τον ποικίλο βαθμό ανάπτυξης του όγκου.(Fesslova et al,2004)

Οι ερμηνευτικοί μηχανισμοί, μεμονωμένοι ή σε συνδυασμό, είναι οι ακόλουθοι τρεις:

- ✓ Κώλυμα (στένωση) από το ενδοκοιλιακό καρδιακό ραβδομύωμα της αιματικής ροής στους χώρους εξόδου των κοιλιών (υποβαλβιδική στένωση αορτής ή πνευμονικής, σπάνια ανεπάρκεια των μηννοειδών βαλβίδων) ή στις κολποκοιλιακές βαλβίδες (στένωση μιτροειδούς και/ή τριγλώχινας βαλβίδας).
- ✓ Προσβολή του μυοκαρδίου (ενδομυοκαρδιακό ραβδομύωμα) με δευτερογενή επιδείνωση της καρδιακής λειτουργίας, η οποία μπορεί να φτάσει μέχρι την εκδήλωση καρδιακής ανεπάρκειας.
- ✓ Διαταραχές του καρδιακού ρυθμού (ενδομυοκαρδιακό ραβδομύωμα):
 - α) Διαταραχές της παραγωγής ερεθίσματος (κολπικές και κοιλιακές εκτακτοσυστολές, υπερκοιλιακές και κοιλιακές ταχυκαρδίες),
 - β) Διαταραχές της αγωγής του ερεθίσματος (διάφοροι βαθμοί κολποκοιλιακού αποκλεισμού, σκελικοί αποκλεισμοί δεξιός και αριστερός ή ακόμα και σύνδρομο κοιλιακής υπερδιέγερσης). (Franz,2004)

2.4 Κλινικές εκδηλώσεις από τους νεφρούς

Στην ΟΣ έχουν παρατηρηθεί κυρίως δύο είδη νεφρικής βλάβης, τα αγγειομυολιπόματα και οι νεφρικές κύστεις. Οι βλάβες αυτές μπορεί να συνυπάρχουν ή να ελλείπουν παντελώς. Η διαφοροδιάγνωση των όγκων από τις κύστεις μπορεί να είναι πολύ δύσκολη σε ασθενείς με νεφρική διόγκωση ή με συμπτωματική νεφρική νόσο. Η εντόπισή τους είναι είτε μονόπλευρες και μονές ή πολλαπλές και αμφοτερόπλευρες. Πρόσφατες μελέτες καταδεικνύουν την αύξηση του νεφρικού κυτταρικού όγκου σε ασθενείς με ΟΣ.

2.4.1 Αγγειομυολιπόματα

Τα νεφρικά αγγειομυολιπόματα (angiomyolipomas), είναι καλοήθεις όγκοι οι οποίοι παθολογοανατομικώς χαρακτηρίζονται από την ανώμαλη πάχυνση του τοιχώματος των αγγείων, από την απουσία καλώς διαφοροποιημένης έσω ελαστικής στοιβάδας και από τον ποικίλο αριθμό αστροκυττάρων που προσομοιάζουν με λεία μυϊκά κύτταρα και λιπώδη ιστό. Οι όγκοι μολονότι είναι καλοήθεις, εμφανίζουν τοπική διήθηση η οποία όμως, είναι δυνατόν να επεκτείνεται στο περινεφρικό λίπος, σπανιότερα στα αθροιστικά σωληνάρια, στις νεφρικές φλέβες, στην κάτω κοίλη φλέβα και στον δεξιό κόλπο. (Robbins,Bernstein,1988) Η προσβολή των λεμφαδένων και του σπλήνα δεικνύει βλάβη πιθανής πολυκεντρικής προέλευσης παρά

μετάσταση, διότι από τη μακροχρόνια παρακολούθηση των ασθενών αυτών δεν προκύπτουν ενδείξεις υποτροπής του όγκου.

Τα αγγειομυολιπώματα ανευρίσκονται σε ποσοστό 0,3-2,1% στις νεκροψίες νεφρών, ενώ πρόσφατα με την ευρεία εφαρμογή των υπερήχων και της αξονικής τομογραφίας στην κλινική πράξη διαπιστώνονται συχνά τα λεγόμενα μικρά ασυμπτωματικά αγγειομυολιπώματα. (Fatihhi et al,2003) Δεδομένου ότι τα μικρά αγγειομυολιπώματα είναι συχνότερα των συμπτωματικών που ανευρίσκονται στο γενικό πληθυσμό και αυτών που περιγράφονται στην ΟΣ, είναι προφανές ότι μεγάλος αριθμός ασθενών με αγγειομυολίωμα δε θα εμφανίσουν συμπτώματα και συνεπώς δε θα χαρακτηριστούν ότι πάσχουν από ΟΣ. Τα συμπτωματικά αγγειομυολιπώματα σε ασθενείς χωρίς ΟΣ συνήθως είναι απλά και ανευρίσκονται σε γυναίκες μέσης ηλικίας, ενώ αντίθετα, αγγειομυολιπώματα σε ασθενείς με ΟΣ είναι συνήθως πολλαπλά και ετερόπλευρα. Υποστηρίζεται ότι τα αγγειομυολιπώματα που συνοδεύουν την ΟΣ διαφέρουν από τα σποραδικά που εκδηλώνονται ως πολλαπλές αμαρτωματώδεις εστίες στους περιβάλλοντες ιστούς, στα σωληνάρια και σε αποτιτανωμένες περιοχές. Οι δύο τύποι αγγειομυολιπώματος δε διαχωρίζονται ιστολογικά. (Kenerson et al,2002)

Τα αγγειομυολιπώματα είναι συχνά στους ασθενείς με ΟΣ. Σε νεκροτομές εντοπίζονται στο 40-80% των ασθενών, αλλά σπανίως πριν την ηλικία των 5 ετών.

Επίσης δεν παρατηρούνται στο 1ο έτος της ηλικίας, αλλά απαντούν σε ποσοστό 37% σε παιδιά μεταξύ των ετών 1-5. Μετά την ηλικία των 5 ετών, παρατηρούνται στο 41% των ανδρών και στο 63% των γυναικών. Επιπρόσθετα στις γυναίκες είναι συχνότερα και μεγαλύτερα σε σχέση με τους άνδρες. Η συχνότητα όσον αφορά το φύλλο είναι θήλεα:άρρενα 3:1.(Robbins,Bernstein,1988)

Το μέγεθος των μεγαλύτερων αγγειομυολιπωμάτων αυξάνεται με την ηλικία. Τα μικρού μεγέθους απαντούν πιο συχνά στο φλοιό και συνήθως έχουν τριγωνική εμφάνιση με τη βάση προς την επιφάνεια του νεφρού. Καθώς η βλάβη αυξάνεται σε μέγεθος, επεκτείνεται είτε προς το βαθύτερο στρώμα του νεφρικού παρεγχύματος,

είτε προς την κάψα και στη συνέχεια προς το περινεφρικό λίπος. Παράλληλα είναι δυνατό να αυξηθεί ο αριθμός και το μέγεθος των υπαρχόντων αγγειομυολιπωμάτων, ενώ ο ρυθμός αύξησης της βλάβης ποικίλει από 1-10mm ανά έτος, με μέση τιμή 5mm ανά έτος. (O'Callaghan,2004)

2.4.1.1 Κλινικές εκδηλώσεις αγγειομυολιπωμάτων

Οι κύριες κλινικές εκδηλώσεις των μεγαλύτερων νεφρικών αγγειομυολιπωμάτων άπτονται της αιμορραγικής τους διάθεσης (αιματοουρία, αιμορραγία μέσα στον όγκο ή οπισθοπεριτοναϊκά) και του μεγέθους της μάζας (κοιλιακή ή οπισθοπεριτοναϊκή, με ευαισθησία, υπέρταση, νεφρική ανεπάρκεια). Τα μικρού μεγέθους και τα μη νεκρωτικά πρέπει να θεωρούνται ως αιτία πυρετού αγνώστου αιτιολογίας., Η παρουσία μικροσκοπικής αιματοουρίας αναφέρεται συχνά σε υλικό ασθενών από χειρουργικές εργασίες, ενώ αποτελεί σπάνια εκδήλωση σε ασθενείς με ασυμπτωματικά αγγειομυολιπόματα. (Robbins, 1988) Δεδομένου ότι οι γυναίκες εμφανίζουν περισσότερα και μεγαλύτερα αγγειομυολιπόματα από τους άνδρες, είναι πιθανό οι ορμόνες κατά την κύηση να έχουν βασικό ρόλο στην αύξηση του μεγέθους και στην πρόκληση αιμορραγίας. (Mitchel et al,2003)

Υπέρταση παρατηρείται σπάνια στους ασθενείς με αγγειομυολιπόματα, σε σχέση με αυτούς με νεφρική κύστη, με ή χωρίς αγγειομυολίωμα. Η παθογένεια της υπέρτασης που συνοδεύει το νεφρικό αγγειομυολίωμα δεν είναι γνωστή. Ανοσοϊστοχημικές μελέτες υποστηρίζουν ότι οι όγκοι αυτοί δεν περιέχουν ρενίνη. Η υπέρταση μπορεί να προκαλείται από την πίεση που ασκούν οι όγκοι στα ανατομικά μέρια του νεφρού, με συνέπεια την έκκριση ρενίνης.

Η παρατήρηση αυτή ενισχύεται από το γεγονός ότι η αρτηριακή πίεση των ασθενών αυτών αποκαθίσταται μετά την απομάκρυνση του όγκου. Ο μεγαλύτερος αριθμός των ασθενών με αγγειομυολίωμα έχουν φυσιολογική αρτηριακή πίεση, ενώ η υπάρχουσα υπέρταση διατηρείται στους περισσότερους ασθενείς μετά την απομάκρυνση του όγκου.(Bissler, 2004) Η δραστηριότητα ρενίνης πλάσματος είναι φυσιολογική ή χαμηλή, γεγονός που δείχνει αύξηση του όγκου. Αύξηση της κρεατινίνης παρατηρήθηκε στο 15% των ασθενών οι οποίοι είχαν μόνο αγγειομυολίωμα και στο 17% εκείνων που είχαν κύστεις. Τα δεδομένα αυτά υποστηρίζουν ότι τα αμφοτερόπλευρα νεφρικά αγγειομυολιπόματα καταστρέφουν το νεφρικό ιστό και προκαλούν σημαντική διαταραχή της νεφρικής λειτουργίας. (Robbins,1988)

2.4.2 Νεφρικές κύστεις

Οι νεφρικές κύστεις (renal cysts) είναι η δεύτερη πιο συχνή εκδήλωση της ΟΣ. Ο αριθμός των κύστεων ποικίλει από μία ή πολλές και σε απουσία αγγειομυολιπόματος η μακροσκοπική διάκριση από την πολυκυστική νόσο των νεφρών είναι δύσκολη.

(Martignoni et al ,2003) Δεδομένου ότι η πολυκυστική νόσος αποτελεί την κύρια εκδήλωση της ΟΣ, η διάγνωση σε παιδιά με νεφρικές κύστεις χωρίς ιστορικό πολυκυστικής νόσου απαιτεί ιδιαίτερη φροντίδα. Οι νεφρικές κύστεις που απαντούν στην ΟΣ εμφανίζουν επικράτηση σε μερικές οικογένειες, γεγονός που υποδηλώνει τη γενετική σημασία της εμφάνισής τους.

Οι κύστεις στην ΟΣ αναπτύσσονται εντός των νεφρών. Όταν ο αριθμός τους είναι περιορισμένος και το μέγεθος μικρό, επικρατούν στο φλοιό, ενώ σε μερικές περιπτώσεις εμφανίζονται στο σπείραμα. Ερευνητές υποστηρίζουν ότι τα επιθηλιακά κύτταρα τα οποία καλύπτουν τις κύστεις, έχουν ιδιαίτερους χαρακτήρες και είναι γι'αυτό μοναδικά στην ΟΣ. Τα κύτταρα αυτά είναι μεγάλα, οξεόφυλλα και περιέχουν μεγάλους υπερχρωματικούς πυρήνες και ενίοτε μιτωτικές εικόνες. (Robbins,1988) Η υπερπλασία των θηλών και το αδένωμα είναι σύνηθες. (Henske,2005)

Οι νεφρικές κύστεις διαπιστώνονται στο 20% των ανδρών και στο 9% των γυναικών. Η συχνότητά τους αυξάνεται με την ηλικία χωρίς να αποκλείεται και η εμφάνισή τους σε μικρές ηλικίες. Η εμφάνιση των νεφρικών κύστεων μπορεί να επιταχύνεται κατά τη διάρκεια της νεογνικής ηλικίας, αλλά δε φαίνεται να υποχωρούν μετά την εφηβεία.(Fatihi et al 2003)

2.4.3 Κακοήθες αγγειομολίπωμα

Άτομα με ΟΣ και νεφρικό αγγειομολίπωμα έχουν μεγαλύτερο κίνδυνο να αναπτύξουν κακοήθεις όγκους στους νεφρούς από ότι άτομα με νεφρικό αγγειομολίπωμα που δεν έχουν ΟΣ. Τα κακοήθη αγγειομολιπώματα είναι απαραίτητα να αφαιρούνται το συντομότερο δυνατό μετά τη διάγνωσή τους. (Barron et al,2002)

2.5 Κλινικές Εκδηλώσεις απο τους πνεύμονες

Επιλοκές στους πνεύμονες αναφέρονται για πρώτη φορά από τον Lutembacher το 1918, και περιγράφονται ως κυστικές και σκληρωτικές αλλαγές στους πνεύμονες μιας γυναίκας ηλικίας 36 ετών, η οποία είχε ιστορικό προοδευτικής δύσπνοιας από διαιτίας. Η ασθενής αυτή πέθανε μετά από αμφοτερόπλευρο αυτόματο πνευμοθώρακα και παρουσίαζε όγκους στους νεφρούς. Τα πιο κοινά προβλήματα που μπορούν να παρουσιαστούν στους πνεύμονες στην ΟΣ είναι η λεμφαγγειολειομυομάτωση, η πολυεστιακή μικροοζώδης πνευμοκυτταρική υπερπλασία και οι «καθαροί» κυτταρικοί όγκοι.(Vicente,2004)

2.5.1 Λεμφαγγειολειομυομάτωση

Η λεμφαγγειολειομυομάτωση (lymphangiomyomatosis) είναι η πιο συχνή εκδήλωση της ΟΣ στους πνεύμονες, στην οποία παρατηρείται αυξημένη ανάπτυξη κυττάρων γύρω από τους αεραγωγούς, ανάπτυξη αιμοφόρων και λεμφικών αγγείων. Συγχρόνως, κύστεις μπορεί να αναπτύσσονται μέσα στους πνεύμονες. Ο συνδυασμός των λεμφαγγειολειομυωματικών κυττάρων και των κύστεων μπορεί να παρακωλύει η φυσιολογική λειτουργία των πνευμόνων και να προκαλέσει δύσπνοια. (Johnson,2003) Αν και η κυριότερη επιπλοκή της λεμφαγγειολειομυομάτωσης παρουσιάζεται στους πνεύμονες, ένας αριθμός ασθενών μπορεί να έχει διογκωμένους λεμφαδένες σε άλλα σημεία του σώματος, χωρίς αυτό να προκαλεί προβλήματα. Η ονομασία λεμφαγγειολειομυομάτωση υπονοεί τα διαφορετικά συστατικά της νόσου. Λεμφο- και αγγειο- αναφέρεται στα λεμφικά και αιμοφόρα αγγεία που σχηματίζονται και λειομυο- αναφέρεται στον τύπο των κυττάρων τα οποία αναπτύσσονται. (Krymskaya,Shipley,2003)

Η λεμφαγγειολειομυομάτωση συναντάται περίπου στο 40% των ενήλικων γυναικών που πάσχουν από ΟΣ, η μέση ηλικία εμφάνισής της είναι τα 32-34 χρόνια, εκδηλώνεται συχνότερα στις γυναίκες και σπάνια σε άνδρες ή παιδιά. Η επιπλοκή αυτή μπορεί να εκδηλωθεί και σε ασθενείς που δεν πάσχουν από ΟΣ, αλλά κάτι τέτοιο είναι πολύ σπάνιο. Στους περισσότερους ασθενείς με ΟΣ η λεμφαγγειολειομυομάτωση δεν προσβάλλει τη λειτουργία των πνευμόνων και έτσι δεν προκαλούνται κλινικά συμπτώματα, εκτός από ένα μικρό αριθμό ασθενών όπου μπορεί να προκληθεί δυσκολία στην αναπνοή. (Whale,et al 2003)

Η λεμφαγγειολειομυομάτωση προκαλεί δύσπνοια, ειδικά κατά τη διάρκεια ελαφράς σωματικής άσκησης, λόγω της στένωσης των αεραγωγών και της κατάληψης του πνευμονικού παρεγχύματος από κύστεις. Δύσπνοια ακόμα εμφανίζεται από τη συλλογή «γαλακτερού» υγρού (χυλοθώρακα) στους πνεύμονες (πλευριτική συλλογή), λόγω της παρακώλυσης των λεμφικών αγγείων. Ενίοτε το λεμφικό υγρό μπορεί να βγαίνει με τη μορφή παχύρευστων εκκρίσεων. (Johnson,2003) Κατά τον ίδιο τρόπο, λόγω του ότι η λεμφαγγειολειομυομάτωση μπορεί να προσβάλλει τα αιμοφόρα αγγεία των πνευμόνων, κάποιιοι ασθενείς μπορεί να παρουσιάζουν περιστασιακά αιμόπτυση. (Yamamoto et al 2004)

Μια άλλη διαταραχή είναι ο αυτόματος πνευμοθώρακας, ο οποίος οφείλεται στη σχάση των κύστεων με είσοδο αέρα στον υπεζωκότα. Τα συμπτώματα του πνευμοθώρακα είναι η

ξαφνική δύσπνοια και ο πόνος στο στήθος, ενώ προοδευτικά μπορεί να εκδηλωθεί αναπνευστική ανεπάρκεια και η θεραπεία του απαιτεί νοσοκομειακή περίθαλψη. (Johnson,2003) Σε ορισμένες περιπτώσεις η αναπνευστική ανεπάρκεια μπορεί να είναι τόσο σοβαρή που κρίνεται απαραίτητη η μεταμόσχευση. (Vicente,2004) Σε περιπτώσεις ασθενών οι οποίοι έχουν δυσκολία στην επικοινωνία, τα συμπτώματα του πνευμοθώρακα μπορεί να εκφραστούν με βήχα, αλλαγή στη συμπεριφορά ή κακουχία, ή ακόμα και κύνωση των δακτύλων και των χειλέων. (Ryu,2003)

2.5.2 Πολυεστιακή μικροοζώδης πνευμοκυτταρική υπερπλασία

Η πολυεστιακή μικροοζώδης πνευμοκυτταρική υπερπλασία (multifocal micronodular pneumocyte hyperplasia) μπορεί να παρατηρηθεί στο 50% από τους ασθενείς με ΟΣ, έχει την ίδια συχνότητα εμφάνισης και σε άνδρες και σε γυναίκες, ενώ μπορεί να παρουσιαστεί ακόμα και σε ασθενείς με λεμφαγγειολειομυομάτωση. Προκαλείται από την αύξηση μικρών συσσωρευμένων κυττάρων στους πνεύμονες, έχει εικόνα όζων στην ακτινογραφία του θώρακος και στην αξονική τομογραφία, δεν προκαλεί κανένα σύμπτωμα και αποτελεί τυχαίο ακτινογραφικό εύρημα. (Vicente,2004)

2.6 Κλινικές εκδηλώσεις από τα μάτια

Η κύρια οφθαλμολογική εκδήλωση της ΟΣ είναι τα αμαρτώματα στον αμφιβληστροειδή, τα οποία εμφανίζονται ως στρογγυλές ή ωοειδείς περιοχές στην περιφέρεια του βυθού με «μυροειδή» εικόνα. Ιστολογικά οι όγκοι αυτοί αποτελούνται από υαλίνη ουσία με σημεία ασβεστοποίησης, χωρίς να αποκλείονται και τα εκφυλισμένα αστροκυττώματα. Παρατηρούνται ακόμη αποκολλήσεις του αμφιβληστροειδούς και αιμορραγίες του υαλώδους, με την όραση των ασθενών σε καλό επίπεδο.

Πέρα από τις βλάβες που μπορεί να παρατηρηθούν στον αμφιβληστροειδή έχουν αναφερθεί και άλλες οφθαλμικές βλάβες οι οποίες εντοπίζονται σε άλλα

σημεία των οφθαλμών. Τέτοιες βλάβες ονομάζονται μη αμφιβληστροειδικές και καταγράφονται στον πίνακα που ακολουθεί (Πίνακας 2). (Robertson,1988)

Πίνακας 2. Μη αμφιβληστροειδικές οφθαλμικές βλάβες αναφερόμενες στην ΟΣ.

<i>Οφθαλμικός Ιστός</i>	<i>Βλάβες</i>
Βλέφαρα	Αγγειοϊνώματα, λεύκη, πολίωση, πτώση, επικανθική πτυχή
Επιπεφυκότας	Γκρίζας υφής πεπλατισμένος μισχωτός όγκος
Κερατοειδής χιτώνας	Μεγαλοκερατοειδής, κερατόκωνος, συνδεσμική κερατοπάθεια, πάννος, εμβρυοτόξο
Γωνία πρόσθιου θόλου	Γλαύκωμα
Ιριδα	Ερύθρωση, ιριδοκυκλίτιδα, κολόβωμα, τομείς απομελάγχρωσης
Ακτινωτός μυς	Νεοπλασία
Χοριοειδής χιτώνας	Κολόβωμα, αγγείωμα
Φακοί	Υπεξάρθρημα, καταρράκτης, κολόβωμα
Κόρη	Πάρεση III νεύρου
Υαλοειδές σώμα	Αμαρτωματώδη σημεία, αιμορραγία, ψευδογλοίωμα
Γενικά	Ενόφθαλμος, μυωπία, φθίση
Μη οφθαλμικοί μύες	Μη παραλυτικός στραβισμός, παράλυση των νεύρων III και VI, νυσταγμός

2.7 Άλλα όργανα που επηρεάζονται

Κύστεις και όγκοι παρόμοιοι με αυτούς που παρατηρούνται στους νεφρούς εμφανίζονται στο ήπαρ, στο πάγκρεας και σε άλλα όργανα, αλλά είναι βλάβες που διαπιστώνονται με την ενηλικίωση και σπάνια είναι συμπτωματικές. Κύστεις μπορεί να αναπτυχθούν και στα οστά, χωρίς να προκαλούν προβλήματα, όπου παρατηρούνται χαρακτηριστικές σκληρύνσεις, οι οποίες αρκετές φορές συνδέονται με δυσπλασίες και ανωμαλίες των οστών των άκρων. Σκληρύνσεις στα σώματα και τα πέταλα των σπονδύλων είναι χαρακτηριστικές στην ΟΣ. (Fancalanci et al,2003) Στα δόντια μπορεί να διαπιστωθούν εντυπώματα στα νεογιλά και στα μόνιμα, δεν είναι όμως ειδικά γιατί μπορεί να παρατηρηθούν και στο γενικό πληθυσμό. Άλλες στοματικές βλάβες είναι οι οζώδεις όγκοι, τα ινώματα ή θηλώματα του πρόσθιου τμήματος των ούλων της άνω

γνάθου. Οι ίδιες βλάβες διαπιστώνονται επίσης στα χείλη, στο βλεννογόνο των παρειών, στην οπίσθια επιφάνεια της γλώσσας και στην υπερώα. Άλλα συστήματα που μπορούν να προσβληθούν είναι το γαστρεντερικό σύστημα, με πολυποδίαση του παχέος εντέρου ιδιαίτερα του ορθού, ή με πολλαπλούς μη μισχωτούς πολύποδες. Επιπλέον, παρατηρούνται αγγειομυολιπόματα στο ήπαρ, ενώ άλλες αλλοιώσεις είναι σπανιότερες στα υπόλοιπα όργανα του γαστρεντερικού σωλήνα. (Gomez ,1988)

Πέρα από τις προαναφερθείσες βλάβες, η ΟΣ αναφέρεται ότι προσβάλλει και ενδοκρινείς αδένες. Έχουν διαπιστωθεί τρία είδη προσβολής των ενδοκρινών αδένων:

- α) η αύξηση του όγκου στους ενδοκρινείς αδένες η οποία δε σχετίζεται με αυξημένη δημιουργία κυττάρων που παράγουν ορμόνες ή η αυξημένη έκκρισή τους, (π.χ. αγγειομυολίπωμα, μη λειτουργικό μεσοδερματικό αμάρτωμα),
- β) η υποθαλαμική δυσλειτουργία χωρίς τη δημιουργία όγκου στον υποθάλαμο,
- γ) η υπερπλασία ιστού που παράγει ορμόνες στα επινεφρίδια, στο θυρεοειδή, στις γονάδες, στα νησίδια του παγκρέατος, στους παραθυροειδείς αδένες, ή στην υπόφυση.(Zimmerman,1988)

2.8 Ψυχιατρικές εκδηλώσεις και διαταραχές συμπεριφοράς

Η συμπεριφορά ενός παιδιού που πάσχει από ΟΣ αποτελεί ένα από τα πιο δύσκολα προβλήματα για τους γονείς και την οικογένειά του. Επιθετικότητα, υπερκινητικότητα, έλλειψη συγκέντρωσης, εκρήξεις θυμού, παρορμητική συμπεριφορά, αυτοτραυματισμός, φτωχό κοινωνικό βλέμμα, παθητική ενστικτώδης συμπεριφορά, στερεοτυπική συμπεριφορά, καθυστέρηση στον λόγο, ανησυχία, κατάθλιψη, φοβίες υπερβολικές, υπερβολική συστολή και άλλου είδους αυτιστικές συμπεριφορές παρατηρούνται σε παιδιά που πάσχουν από τη νόσο. Τέτοιες συμπεριφορές δεν δείχνουν ότι κάποιος δεν είναι καλός γονέας, αλλά είναι μέρος της έκφρασης της ίδιας της ΟΣ. Σε ορισμένες περιπτώσεις μπορεί να διαγνωστεί σχιζοφρένεια, διπολική διαταραχή (μανιοκατάθλιψη), κατάθλιψη, ή άλλες ψυχιατρικές διαταραχές. Στον πίνακα που ακολουθεί φαίνονται τα πιο κοινά νοητικά και συμπεριφορικά προβλήματα που παρουσιάζονται στην ΟΣ, με τις τυπικές ηλικίες εμφάνισής τους και τις απαραίτητες παρεμβάσεις. (De Vries,2004)

Πίνακας 3. Κοινά νοητικά και συμπεριφορικά προβλήματα στην ΟΣ – Τυπικές ηλικίες εμφάνισης και απαραίτητες παρεμβάσεις.

<i>Ηλικία (έτη)</i>	<i>Πιθανά νοητικά ή συμπεριφορικά προβλήματα</i>	<i>Απαραίτητη παρέμβαση</i>
0-3	Συνολική νοητική βλάβη Αυτιστικού φάσματος διαταραχές	Εξατομικευμένο εκπαιδευτικό πρόγραμμα Εγκαιρη παρέμβαση μέσω προγραμμάτων για αυτισμό
3-8	Παθητικότητα ADD/ADHD	Εξασφάλιση συγκρότησης / εξάσκησης+ψυχοφαρμακολογία
8-12	Οργανωτική παρέμβαση ADD/ADHD	Εξασφάλιση συγκρότησης / εξάσκησης+ψυχοφαρμακολογία
12-18	Επιδεξιότητες ανεξάρτητης διαβίωσης Ρύθμιση συγκίνησης και κρίσης Αγχώδεις & καταθλιπτικές διαταραχές	Εξάσκηση Εξάσκηση Νοητική συμπεριφορική θεραπεία+ψυχοφαρμακολογία
18+	Αγχώδεις & καταθλιπτικές διαταραχές	Νοητική συμπεριφορική θεραπεία+ψυχοφαρμακολογία

ADD = attention-deficit disorder without hyperactivity (διαταραχή έλλειψης συγκέντρωσης χωρίς υπερκινητικότητα), ADHD = attention-deficit hyperactivity disorder (διαταραχή έλλειψης συγκέντρωσης με υπερκινητικότητα).

2.8.1 Γνωστικές νοητικές Ικανότητες

Η συνολική διανοητική ικανότητα προσδιορίζεται από τη γενική νοημοσύνη και τις επιδεξιότητες ανεξάρτητης διαβίωσης. Η νοητική υστέρηση προσδιορίζεται από διεθνή μέτρα, όπως ο δείκτης ευφυΐας κάτω του μέσου όρου του πληθυσμού (IQ < 70), συνδυαζόμενος με την ικανότητα σε καθημερινές επιδεξιότητες διαβίωσης, όπως η αυτοεξυπηρέτηση, η επικοινωνία, η εργασία ή η διαχείριση του ελεύθερου χρόνου. (Humphrey, 2001) Η διανοητική ανάπτυξη των ατόμων που πάσχουν από ΟΣ ποικίλει. Ορισμένοι από αυτούς, περίπου το 40%, παρουσιάζουν συνολική νοητική βλάβη, η οποία επηρεάζει όλες τις περιοχές νοημοσύνης, ενώ το υπόλοιπο 60% μπορεί να παρουσιάζει ελαφρά (περίπου 11%), μέση (16%) ή σοβαρή (35%) βλάβη. (Hunt,2001) Έχει διαπιστωθεί

ότι παιδιά ηλικίας κάτω των 5 ετών με μέση και σοβαρή νοητική υστέρηση θα παραμείνουν σε αυτό το βαθμό μέχρι την ενηλικίωση, ενώ είναι δύσκολο να προβλέψει κανείς αν τα παιδιά με ήπια νοητική υστέρηση θα παραμείνουν σε αυτό το βαθμό στην ενηλικίωση. Αυτό συμβαίνει επειδή η νοητική αδυναμία των παιδιών ηλικίας κάτω των 5 ετών, μπορεί στην πορεία να εξαλειφθεί. Αντιστρόφως, βλάβες στην νοητική ανάπτυξη μπορεί να μη γίνουν εμφανείς μέχρι την προσχολική ηλικία. (Asato,2004) Η παθογένεια της νοητικής υστέρησης είναι άγνωστη, ενώ υπάρχει συσχετισμός με την ηλικία έναρξης των επιληπτικών κρίσεων και τη σοβαρότητα της επιληψίας.(De Vries,2001) Ερευνητές έδειξαν ότι όσοι στο μετωπιαίο λοβό μπορεί να αποτελούν δείκτη νοητικής ανάπτυξης. Ένας άλλος καλός δείκτης για το βαθμό της νοητικής υστέρησης φαίνεται να είναι ο αριθμός των κροταφικών όζων.

2.8.2 Συμπεριφορικές και Ψυχιατρικές Εκδηλώσεις

Οι συμπεριφορικές δυσκολίες προσδιορίζονται ως συμπτώματα ή προβλήματα τα οποία οι γονείς των παιδιών με ΟΣ καθημερινά καλούνται να αντιμετωπίσουν. Τέτοιες δυσκολίες μπορεί να είναι οι εκρήξεις θυμού, ο σοβαρός και επίμονος θυμός, η υπερκινητικότητα, η παρορμητικότητα, η φτωχή ικανότητα συγκέντρωσης, ο αυτοτραυματισμός, το άγχος, η κατάθλιψη. Περισσότερα από το 50% των παιδιών αυτών θα παρουσιάσουν ένα από τα προαναφερθέντα προβλήματα. Κατά συνέπεια, τα άτομα που παρουσιάζουν συνολική διανοητική βλάβη βρίσκονται σε μεγαλύτερο κίνδυνο να εμφανίσουν κάποια από αυτές τις συμπεριφορικές και ψυχιατρικές διαταραχές. Άλλες ψυχιατρικές διαταραχές οι οποίες έχουν αναφερθεί σε ασθενείς με ΟΣ είναι η σχιζοφρένεια, η ψύχωση και η μανία. (Murphy,2001)

2.8.3 Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής με Υπερκινητικότητα

Έχει αναφερθεί ότι περίπου το 25-50% των παιδιών που πάσχουν από ΟΣ παρουσιάζουν σημεία της διαταραχής έλλειψης συγκέντρωσης με υπερκινητικότητα. Αυτού του είδους τη διαταραχή συχνά τη συνοδεύουν η επιληψία, οι μαθησιακές δυσκολίες, και ο αυτισμός. Τα κυριότερα συμπτώματα της ανωτέρω διαταραχής είναι η υπερκινητικότητα, η παρορμητικότητα και η έλλειψη προσοχής. Η υπερκινητικότητα και η παρορμητικότητα συνήθως εμφανίζονται πρώτα, με έναρξη πριν τη σχολική ηλικία. Η έλλειψη προσοχής μπορεί να μην αναγνωριστεί μέχρι το δημοτικό σχολείο.(Asato, 2004) Ένα παιδί με υπερκινητικότητα κινείται συνεχώς νευρικά και στριφογυρίζει, δε μπορεί να μείνει καθισμένο, τρέχει αντί να περπατάει, κάνει φασαρία και μιλάει πολύ. Η παρορμητικότητα

μπορεί να διαπιστωθεί ως ανυπομονησία και συνεχής διακοπή. Ο έφηβος με υπερκινητικότητα και παρορμητικότητα νιώθει ακούραστος και κινείται συνεχώς από τη μια εργασία στην άλλη, αποτυγχάνοντας συχνά να την ολοκληρώσει. Το παιδί που παρουσιάζει έλλειψη προσοχής δε μπορεί να συγκεντρωθεί και συχνά η προσοχή του διασπάται, κάνει συχνά λάθη από απροσεξία, δεν ακούει και σπάνια ολοκληρώνει μια εργασία. Είναι ανοργάνωτο και χρονοτριβεί, ξεχνάει, χάνει βιβλία ή ρούχα. Η διαταραχή έλλειψης συγκέντρωσης με υπερκινητικότητα φαίνεται να προέρχεται από συνδυασμό γενετικών και νευρολογικών προβλημάτων. Ο αυξημένος κίνδυνος εμφάνισης αυτής της διαταραχής φαίνεται να συσχετίζεται με γονίδια στα οποία περιλαμβάνεται το γονίδιο μεταφοράς και υποδοχής της ντοπαμίνης. Τέλος, έρευνες έχουν δείξει ότι οι ασθενείς που παρουσιάζουν τη διαταραχή παρουσιάζουν χαμηλότερη δραστηριότητα στους μετωπιαίους λοβούς. (Dunn,2001)

2.8.4 Προβλήματα ύπνου

Διαταραχές στον ύπνο όπως ξύπνημα κατά τη διάρκεια της νύχτας, αϋπνία, πρωινό ξύπνημα, προβλήματα ύπνου σχετιζόμενα με σπασμούς και υπνηλία κατά τη διάρκεια της ημέρας, φαίνεται να είναι από τα πιο κοινά προβλήματα συμπεριφοράς σε παιδιά με ΟΣ, με επακόλουθο άγχος και κούραση στους γονείς. (Curatolo ,2001) Έρευνες αναφέρουν προβλήματα ύπνου στο 69% των παιδιών αυτών, όπου μεταξύ τους το 28% σχετίζεται με επιληψία. Η οργάνωση του ύπνου σε αυτά τα παιδιά χαρακτηρίζεται από μειωμένο ύπνο REM (Rapid Eye Movement), αστάθεια ύπνου και διάσπαση από συχνά ξυπνήματα. Τα παιδιά με σπασμούς φαίνεται να έχουν έναν πιο διασπασμένο ύπνο από τα παιδιά χωρίς σπασμούς. Παρόλα αυτά οι διαταραχές ύπνου φαίνεται να προέρχονται από τις επιληπτικές κρίσεις που συμβαίνουν κατά τη διάρκεια της νύχτας. (Hunt,Stores,1994)

2.8.5 Αυτισμός

Το 1932 οι Critchley και Earl περιέγραψαν για πρώτη φορά αυτιστική συμπεριφορά σε ασθενείς με ΟΣ. (Curatolo et al,2004) Έντεκα χρόνια αργότερα, το 1943, ένας Αμερικανός παιδοψυχίατρος, ο Leo Kanner προσδιόρισε τον όρο «αυτισμός». Τα κύρια χαρακτηριστικά του είναι:

- α) αδυναμία ικανότητας κοινωνικής αλληλεπίδρασης με άλλους ανθρώπους,

- β) αδυναμία ικανότητας επικοινωνίας μέσω ομιλίας,
- γ) τάση να υπάρχουν περιορισμένα πρότυπα ενδιαφέροντος και δραστηριοτήτων συνδυασμένα με επαναληπτική έμμονη συμπεριφορά και έλλειψη φαντασίας. Τα χαρακτηριστικά αυτά μπορεί να εμφανιστούν στα πρώτα τρία χρόνια της ζωής ενός παιδιού και συνοπτικά θα λέγαμε ότι ο αυτισμός εμφανίζεται πρώιμα, χαρακτηρίζεται από ελλειμματική και διαταραγμένη κοινωνική συναλλαγή, διαταραχή στο λόγο, στην επικοινωνία και στο παιχνίδι. (Bolton ,2001)

Από τη διεθνή βιβλιογραφία προκύπτει ότι υπάρχει μεγάλη ποικιλία στην κλασική εικόνα του αυτισμού. Κάποια παιδιά μπορεί να έχουν τα δύο από τα τρία παραπάνω χαρακτηριστικά και σε αυτές τις περιπτώσεις λέγεται ότι έχουμε άτυπη μορφή αυτισμού. Σε άλλες περιπτώσεις μπορεί να παρατηρούνται δυσκολίες και στα τρία πεδία, αλλά να μην πληρούν και τα τρία κριτήρια. Κάτι τέτοιο αναφέρεται ως διαταραχή αυτιστικού φάσματος. (Curatolo et al,2004) Η συχνότητα του αυτισμού στους ασθενείς με ΟΣ κυμαίνεται από 17-61%. Η πλειοψηφία των παιδιών με ΟΣ που έχουν και αυτισμό είχαν παρουσιάσει βρεφικούς σπασμούς και νοητική υστέρηση. Αν και η παθογένεση του αυτισμού σε συνδυασμό με σπασμούς και νοητική υστέρηση παραμένει «γρίφος», είναι πιθανό η τριάδα αυτή να αποτελεί διαφορετικά συμπτώματα της ίδιας εγκεφαλικής δυσλειτουργίας. Συγχρόνως, έχει αναφερθεί ότι αν οι φλοιώδεις όζοι ανευρεθούν στους κροταφικούς λοβούς, υπάρχει μεγάλη πιθανότητα εμφάνισης διαταραχής αυτιστικού φάσματος. Οι κροταφικοί λοβοί αποτελούν κέντρα λήψης πληροφορίας σχετιζόμενης με ακουστικά ερεθίσματα ήχων ομιλίας, καθώς και πληροφορία που έχει σχέση με πρόσωπα και εκφράσεις προσώπου. Παρεμβολή στην ανάπτυξη αυτών των επιδεξιοτήτων μπορεί να οδηγήσει σε δυσκολίες κοινωνικής επικοινωνίας και σε αυτιστικές διαταραχές

2.9 Επιληψία

Οι επιληπτικές κρίσεις είναι σύμπτωμα που απαντάται σε πολλές παθήσεις του κεντρικού νευρικού συστήματος μα σχεδόν ποτέ δεν αποτελεί από μόνο του παθογνωμονικό σημείο συγκεκριμένης νόσου. Μόνο αν συνεκτιμηθούν και άλλα συμπτώματα ή ευρήματα από το ιστορικό και την αντικειμενική εξέταση, μπορεί να τεθεί η διάγνωση ή η υποψία συγκεκριμένου νοσήματος. (Hunt,1980) Η επιληψία μπορεί να εμφανιστεί σε οποιαδήποτε ηλικία. Συνήθως εμφανίζεται τον 4ο έως 7ο μήνα της ζωής. Σε ποσοστό 71% εμφανίζεται πριν την ηλικία των δύο ετών και είναι δυνατόν να αποτελεί το πρώτο και μοναδικό

σύμπτωμα της ΟΣ. Η διάγνωση σε αυτές τις περιπτώσεις συχνά διαφεύγει και τίθεται αργότερα όταν προστεθούν και τα άλλα συμπτώματα. (Appleton 1998)

2.9.1 Τύποι επιληπτικών κρίσεων

Οι επιληπτικές κρίσεις είναι αποτέλεσμα της παρουσίας των όζων της ΟΣ στον εγκέφαλο και μπορεί να προκαλέσουν όλους τους τύπους των κρίσεων, όπως βρεφικούς σπασμούς στον πρώτο χρόνο της ζωής και γενικευμένες τονικοκλονικές κρίσεις ή εστιακές με ή χωρίς γενίκευση αργότερα. (Hunt, 1980)

Σύμφωνα με την ταξινόμηση της Διεθνούς Ένωσης κατά της Επιληψίας (ILAE) (1981) οι επιληψίες διαχωρίζονται στις εξής κατηγορίες:

- ✓ Εστιακές κρίσεις οι οποίες διαχωρίζονται περαιτέρω σε:
 - i) απλές εστιακές κρίσεις (χωρίς απώλεια συνείδησης)
 - ii) σύνθετες εστιακές κρίσεις (με διαταραχές συνείδησης)
 - iii) εστιακές κρίσεις οι οποίες εξελίσσονται δευτερογενώς σε γενικευμένες κρίσεις)
- ✓ Γενικευμένες κρίσεις οι οποίες περιλαμβάνουν:
 - i) Ηλικιακά περιορισμένες μικρές (σύντομες) γενικευμένες κρίσεις (Petit-Mal)
 - ii) Τονική -κλονική κρίση Grand -Mal (μείζων επιληψία /μεγάλη επιληπτική προσβολή)
 - iii) Status epilepticus
- ✓ Μη προσδιοριζόμενα επεισόδια επιληπτικής κρίσης

Στην περίπτωση ενός εστιακού επιληπτικού επεισοδίου συνήθως η κρίση περιορίζεται σε μια περιορισμένη περιοχή του εγκεφαλικού φλοιού. Όταν παρουσιάζονται συγχρόνως και μυοκινητικά συμβάντα αυτά συμβαίνουν πάντα στη μια πλευρά.

Στις γενικευμένες κρίσεις το επιληπτικό επεισόδιο προσβάλλει σχεδόν ολόκληρο τον εγκέφαλο. Η εξάπλωση γίνεται σε όλο τον εγκέφαλο και τα προσβεβλημένα άτομα χάνουν τις αισθήσεις τους και αργότερα δεν θυμούνται το επεισόδιο (αμνησία). Συσπάσεις των μυών, σπασμοί παρατηρούνται και στις δύο πλευρές συμμετρικά.

Εστιακές επιληπτικές κρίσεις: Οι κυριότεροι τύποι εστιακών κρίσεων είναι:

- i) *Απλές εστιακές:* Χαρακτηρίζονται από κινητικές, αισθητικές, αισθητηριακές ή ψυχικές εκδηλώσεις, χωρίς πτώση του επιπέδου συνείδησης. Με προσεκτική εκτίμηση των

πληροφοριών, των κλινικών σημείων, αλλά κυρίως των ευρημάτων του ΗΕΓ, οι εστιακές κρίσεις μπορούν να ταξινομηθούν σε κρίσεις του μετωπιαίου, του κροταφικού, του βρεγματικού ή του ινιακού λοβού.

- ii) *Σύνθετες ή σύμπλοκες εστιακές*: Χαρακτηρίζονται από πτώση ή απώλεια επιπέδου συνείδησης που ακολουθούν ή εμφανίζονται συγχρόνως με εστιακούς σπασμούς. (Appleton,1998)
- iii) *Εστιακές κρίσεις με δευτερογενή γενίκευση*: Αρχίζουν ως εστιακές και στη συνέχεια μεταπίπτουν σε γενικευμένες. Όταν οι κρίσεις εκδηλωθούν μετά την ηλικία των δύο ετών, συνήθως είναι σύμπλοκες εστιακές ή δευτεροπαθώς γενικευμένες. Το ΗΕΓ εμφανίζει εντοπισμένες αιχμές ή συμπλέγματα αιχμής-κύματος ή εστιακές δυσρυθμίες. Η ύπαρξη εστιακών αποκλειστικά σπασμών μπορεί να έχει ενδιαφέρον στην περίπτωση που αποδίδονται σε συγκεκριμένο όζο, οπότε η χειρουργική αφαίρεσή του μπορεί να λύσει το πρόβλημα των κρίσεων, ενώ η παρουσία πολλαπλών όζων αποκλείει τη δυνατότητα χειρουργικής αντιμετώπισης. (Weiner,2004)

Γενικευμένες επιληπτικές κρίσεις: Οι κυριότεροι τύποι γενικευμένων επιληπτικών κρίσεων είναι:

Ηλικιακά περιορισμένες μικρές (σύντομες) γενικευμένες κρίσεις(Petit-Mal):

- i) *Βρεφικοί σπασμοί*: Οι βρεφικοί σπασμοί είναι επεισόδια απώλειας συνείδησης που συνοδεύονται από εστιακούς ή γενικευμένους σπασμούς. Εμφανίζονται σε ποσοστό 36-69% των ασθενών με ΟΣ. Το 30% περίπου των βρεφών με ΟΣ εμφανίζουν εστιακούς ασύμμετρους ή ετερόπλευρους σπασμούς. Στιγμιαίες επίσης κινήσεις της κεφαλής, περιοδική ρυθμική πτώση των βλεφάρων, τρόμος ή πτερυγισμός σε συνδυασμό με οριζόντιες ή κυκλικές κινήσεις των οφθαλμών, μπορεί να είναι επιληπτικές εκδηλώσεις. Οι τυπικοί γενικευμένοι σπασμοί της βρεφικής ηλικίας μπορεί να είναι σε κάμψη (τύπου Salaam), οι οποίοι περιλαμβάνουν τον κορμό, τον αυχένα και τα άνω άκρα σε έκταση, ή μικτοί. Υπολογίζεται ότι το 15-25% επί του συνόλου των βρεφικών σπασμών οφείλονται στην ΟΣ. Μπορεί να εμφανιστούν από την πρώτη εβδομάδα της ζωής. Όσο πιο νωρίς εμφανιστούν οι σπασμοί τόσο περισσότερες πιθανότητες υπάρχουν να αναπτυχθεί νοητική υστέρηση. (Weiner,2004) Η βαρύτητα των σπασμών και η ανταπόκριση στη θεραπευτική αγωγή είναι απρόβλεπτες. Το Ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (ΗΕΓ) μπορεί να έχει την εικόνα της υπαρθρυθμίας, συνήθως όμως δεν είναι τυπικό και υπάρχουν μία ή περισσότερες εστίες αιχμών που ενεργοποιούνται u956 με την έναρξη του ύπνου. Αρκετές είναι και οι περιπτώσεις που

το ΗΕΓ στα αρχικά στάδια είναι φυσιολογικό. (Guerrini,2001) Οι σπασμοί ανταποκρίνονται στην αρχή της θεραπείας, στη συνέχεια όμως αναπτύσσεται ανθεκτικότητα και θεωρούνται από τους πλέον ανθεκτικούς συμπτωματικούς σπασμούς. Η έναρξη πάντως των σπασμών στην ΟΣ κατά τη βρεφική ηλικία, είναι ένα από τα κακά προγνωστικά σημεία της νόσου, όσον αφορά τη βαρύτητα των επιληπτικών κρίσεων και την ανάπτυξη της νοητικής υστέρησης. (Appleton,1998)

- ii) *Μυοκλονική αστατική επιληψία* : Πρόκειται για μια σπάνια μορφή επιληψίας(σύνδρομο Doose) που εκδηλώνεται κυρίως σε παιδιά ηλικίας 2-5 ετών προσβάλλοντας κυρίως τα αγόρια. Στις περισσότερες περιπτώσεις τα αίτια της εκδήλωσης της δεν οφείλονται σε κάποια εγκεφαλική βλάβη πράγμα το οποίο μας κάνει να υποθέσουμε ότι πρόκειται για μια γενετικά προκαθορισμένη μορφή επιληψίας.

Τα συμπτώματά της είναι:

- Απότομες πτώσεις λόγω αστάθειας
- Κλονικοί μυϊκοί σπασμοί (μυοκλονίες) ιδιαίτερα στο πρόσωπο και στα χέρια
- Στιγμιαία απώλεια συνείδησης στο 50% των περιπτώσεων
- Γενικευμένες τονικο-κλονικές κρίσεις(Grand –Mal)
- Επιληπτική κατάσταση (Status epilepticus) στην οποία οι επιληπτικές κρίσεις επανέρχονται σύντομα χρονικά διαστήματα

Η φαρμακευτική αγωγή μπορεί να βοηθήσει ως και να θεραπεύσει κάποιες φορές, ωστόσο οι βαριές μορφές αυτής της επιληψίας συμπίπτουν με εξελισσόμενη νοητική υστέρηση ιδιαίτερα όταν επέρχεται η επιληπτική κρίση Status epilepticus

- iii) *Πυκνοληψίες- Επιληπτικές αφαιρέσεις παιδικής –εφηβικής ηλικίας*: Με αυτούς τους όρους χαρακτηρίζονται οι επιληψίες με στιγμιαίες απώλειες συνείδησης (αφαιρέσεις) κατά την παιδική και εφηβική ηλικία οι οποίες οφείλονται πιθανότατα σε γενετικά καθορισμένα αίτια. Πρόκειται για ιδιαίτερες μορφές επιληψίας, οι οποίες εμφανίζονται κατά τη σχολική ηλικία και χαρακτηρίζονται από στιγμιαίες απώλειες συνείδησης. Οι παιδικές πυκνοληψίες (αφαιρέσεις) που λέγονται έτσι λόγω της αυξημένης συχνότητά τους, μπορεί να φτάσουν ως και 100 την ημέρα και διαρκούν 5-15 δευτερόλεπτα και πυροδοτούνται από καταστάσεις ταραχής ή υπερβολικού άγχους. Στην εφηβεία αυτές οι αφαιρέσεις τείνουν να μειωθούν σημαντικά. Η πρόγνωση για αυτή τη μορφή είναι καλή και το 90%των παιδιών απαλλάσσονται από αυτές τις κρίσεις.

Στις επιληπτικές αφαιρέσεις της εφηβικής ηλικίας (μη πυκνοληπτικές αφαιρέσεις) οι κρίσεις εμφανίζονται συνήθως με την έναρξη της εφηβείας. Οι σύντομες απώλειες συνείδησης εμφανίζονται σπανιότερα, αντί αυτού όμως διαρκούν συνήθως περισσότερο. Το ποσοστό των εφήβων που παρουσιάζουν επιπροσθέτως και γενικευμένες τονικο-κλονικές κρίσεις Grand –Mal(συνήθως μετά το ξύπνημα)είναι πολύ υψηλό, φτάνοντας το 80%. Η φαρμακευτική αγωγή δεν βοηθάει όσο στην πυκνοληψία για αυτό το λόγο η πρόγνωση είναι δυσμενέστερη.

Τονικο-κλονικές κρίσεις του τύπου Grand -Mal

Η πιο συχνή μορφή επιληπτικών επεισοδίων στις γενικευμένες κρίσεις είναι οι μεγάλες τονικο-κλονικές κρίσεις (μεγάλες επιληπτικές προσβολές) του τύπου Grand –Mal. Υπάρχουν και ατονικές κρίσεις όπου εκλείπει μόνο ο τόνος του μυϊκού συστήματος- ή μόνο τονικές κρίσεις (παρατεταμένες μυϊκές συσπάσεις) χωρίς τινάγματα ή μόνο κλονικές κρίσεις (τινάγματα)χωρίς μυϊκές συσπάσεις.

Οι τονικοκλονικές κρίσεις μπορούν να εμφανιστούν σε οποιαδήποτε ηλικία και σε οποιαδήποτε στιγμή της μέρας και της νύχτας. Ως αίτια θεωρούνται γενετικοί παράγοντες και μπορεί να ακολουθήσουν μετά από κάποια άλλη μορφή επιληπτικής κρίσης η να επιδεινώσουν άλλες κρίσεις. Ακολουθούν μια χαρακτηριστική πορεία εξέλιξης όπου οι ασθενείς ώρες πριν την έναρξη του επεισοδίου έχουν κάποια ανησυχία και βιώνουν αρνητικά συναισθήματα όπως αλλαγή της διάθεσης, του επιπέδου συνείδησης ακόμα και ψευδαισθήσεις, σύγχυση μνήμης, θυμό, ενοχλήσεις στο στομάχι και άλλα. Όλα αυτά περιγράφονται ως **αύρα** την οποία αν οι ασθενείς αναγνωρίσουν μπορούν να λάβουν ορισμένα μέτρα ασφαλείας πριν την κρίση. Ακολουθεί ένας ακούσιος σπασμός του αναπνευστικού μυϊκού συστήματος ο οποίος προκαλεί μια κραυγή που λέγεται (**εναρκτήρια κραυγή**). Ο ασθενής βιώνει απώλεια του επιπέδου συνείδησης, απότομη πτώση και συνεχίζεται το επιληπτικό επεισόδιο σε τρεις φάσεις

- ✓ **Τονική** . Διαρκεί 10 -30 δευτερόλεπτα, με έντονες μυϊκές συσπάσεις στο πρόσωπο, και στο σώμα και κυάνωση λόγω της πρόσκαιρης διακοπής της αναπνοής.
- ✓ **Κλονική φάση** . Διαρκεί 40-60 δευτερόλεπτα μπορεί μέχρι και δύο ως δέκα λεπτά (σε μικρά παιδιά). Ο ασθενής παρουσιάζει έντονα τινάγματα (κλονικούς σπασμούς) στα άκρα, στον κορμό και στο κεφάλι, επίσης κάποιες φορές και ακράτεια ούρων και κοπράνων

- ✓ **Η φάση της λύσης.**(τέλος του παροξυσμού) είναι «ο βαθύς ύπνος». Διαρκεί μερικά λεπτά μέχρι και μισή ώρα. Οι ασθενείς ανακτούν βαθμιαία τη συνείδηση τους και αισθάνονται κουρασμένοι και συγχυσμένοι

Status epilepticus

Ο όρος Status Epilepticus χρησιμοποιείται για να περιγράψει επιληπτικά επεισόδια μεγάλης διάρκειας και μεγάλης συχνότητας ακόμα και κατά τη διάρκεια της λύσης μιας προηγούμενης κρίσης .Είναι μια επιληπτική κατάσταση με αυξανόμενες διαταραχές συνείδησης μπορεί να εμφανιστεί σε όλες τις μορφές επιληψίας και όχι μόνο στις μεγάλες τονικο-κλονικές κρίσεις. Είναι ένα επείγον νευρολογικό περιστατικό το οποίο χρήζει άμεσης εντατικής ιατρικής αγωγής καθώς υπάρχει κίνδυνος βαριάς εγκεφαλικής βλάβης η αναστολή της λειτουργίας του αναπνευστικού και του κυκλοφοριακού συστήματος. Περίπου το 10% των ασθενών πεθαίνουν λόγω των συνεπειών του Status Epilepticus

2.9.2 Επιληψία και Ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (ΗΕΓ)

Το ΗΕΓ είναι παθολογικό σε ποσοστό 88% στην ΟΣ και τα ευρήματα είναι ανάλογα με το είδος των κρίσεων. Στο 75% των περιπτώσεων καταγράφεται παροξυσμική δραστηριότητα και στο 13% βραδέα κύματα. Οι παροξυσμικές ανωμαλίες έχουν πολυεστιακή εντόπιση στο 25%, εστιακή στο 23%, υπαρρυθμία στο 19% και γενικευμένες ριπές συμπλεγμάτων αιχμής-κύματος στο 8%. Το 70% των εστιακών αιχμών εντοπίζονται στον κροταφικό λοβό. Ασυμμετρία στο βασικό ρυθμό παρατηρείται στο 40% των ΗΕΓ των ασθενών και κυρίως σε αυτούς που δεν ανταποκρίνονται στη θεραπεία. Συχνή είναι επίσης η μεταβολή του ΗΕΓ στην πορεία της νόσου, με εξαφάνιση των αρχικών ευρημάτων και εμφάνιση νέων σε άλλες περιοχές.(Chandra,Seri,2001)

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3ο

3.1 Διαγνωστικά κριτήρια της Οζώδους Σκλήρυνσης

Το 1908, ο Vogt ανακοίνωσε την κλασική ουσιώδη διαγνωστική τριάδα για την ΟΣ. Αυτή περιελάμβανε την επιληψία, τη νοητική υστέρηση και τα αγγειοϊνώματα προσώπου. Αυτό ίσχυε μέχρι το 1979 όταν ο Gomez ένας παιδονευρολόγος μετά από μια εκτεταμένη έρευνα που στηρίχτηκε πάνω σε ολοκληρωμένα αρχεία της Mayo Clinic στο Rochester της Minnesota ανέτρεψε τα ισχύοντα δεδομένα για τα διαγνωστικά κριτήρια. Εξετάζοντας ένα αντιπροσωπευτικό δείγμα διαπίστωσε ότι η κλασική τριάδα διαγνωστικών κριτηρίων του Vogt ήταν παρούσα μόνο στο 29% των ασθενών, ενώ 6% αυτών δεν πληρούσε κανένα από τα παραπάνω διαγνωστικά χαρακτηριστικά. (Gomez 1979, Gomez 1988). Ο Gomez κατέληξε στο συμπέρασμα ότι υπήρχαν δύο διαφορετικά κριτήρια για την κύρια και τη δευτερεύουσα διάγνωση της ασθένειας. Συγκεκριμένα υποστήριξε ότι για την κύρια διάγνωση ο ασθενής έπρεπε να εκδηλώνει ένα χαρακτηριστικό από τις τρεις ομάδες κλινικών χαρακτηριστικών.

- α) κάποια χαρακτηριστική βλάβη στο δέρμα, είτε αγγειοϊνώματα του προσώπου, είτε περιονύχια, υπονύχια ινώματα,
- β) φλοιώδεις όγκοι και υποεπενδυματικά οζίδια εμφανή κατά τις εξετάσεις,
- γ) πολλαπλά οζίδια του αμφιβληστροειδή χιτώνα .

Συνέβαινε όμως κάποιες φορές όλα αυτά τα χαρακτηριστικά που προαναφέρθηκαν να μην υπήρχαν συνεπώς κάτι τέτοιο καθιστούσε την κύρια διάγνωση της ασθένειας αδύνατη. Όταν κάτι τέτοιο συνέβαινε τότε δύο από τα επόμενα κλινικά χαρακτηριστικά ήταν αποδεκτά για μια δεύτερη διάγνωση .α) παιδικοί σπασμοί, β) υπομελανωτικές κηλίδες, γ) σπίλους συνδετικού ιστού, δ) αμάρτωμα του αμφιβληστροειδούς, ε) ενδοκοιλιακοί όγκοι η υποεπενδυματικές υπερπλασίες απεικονισμένες σε αξονική τομογραφία εγκεφάλου, στ) αμφίπλευρα αγγειομυολιπόματα των νεφρών απεικονισμένα μέσω ενδοφλέβιας πυελογραφίας⁶, η μέσω διαγνωστικής αξονικής τομογραφίας, ζ) παθολογικά επιβεβαιωμένα καρδιακά ραβδομύωματα, η) κάποιος άμεσος συγγενής ο οποίος έχει προηγουμένως διαγνωστεί βάσει των προηγούμενων καθορισμένων χαρακτηριστικών .

⁶ **Ενδοφλέβια πυελογραφία:** Είναι μία ακτινολογική εξέταση, η οποία δίνει πολύτιμες πληροφορίες για τη λειτουργία και τη μορφολογία του ουροποιητικού συστήματος μετά τη χορήγηση ενός ενδοφλέβιου σκιαγραφικού. Γίνεται με ένα εξωτερικό μηχάνημα που παράγει ακτίνες X, οι οποίες διαπερνούν το σώμα, και η απεικόνιση των οργάνων γίνεται πάνω σε ένα ειδικό φιλμ.

Η πρόοδος της τεχνολογίας με την ανακάλυψη νέων διαγνωστικών μεθόδων όπως είναι οι υπέρηχοι, η αξονική τομογραφία, η ηχοκαρδιογραφία και η μαγνητική τομογραφία, οδήγησε στην ανακάλυψη νέων σημείων και άλλαξε τα διαγνωστικά κριτήρια της ΟΣ. (Jozviak et al, 2000) Η Επιτροπή Διαγνωστικών Κριτηρίων της Διεθνούς Ένωσης Οζώδους Σκλήρυνσης το 1998 επαναξιολόγησε τα κλινικά διαγνωστικά κριτήρια έχοντας ως γνώμονα όλες τις καινούριες γνώσεις που αποκτήθηκαν με την πάροδο των χρόνων σχετικά με την ασθένεια. Κριτήρια τα οποία θεωρούνταν παθογνωμονικά για την νόσο αμφισβητήθηκαν. Υπήρξαν περισσότερες πληροφορίες για τη συχνότητα εμφάνισης των υπομελανωτικών κηλίδων σε φυσιολογικά άτομα, επίσης αποδείχτηκε ότι τα αγγειολιπώματα των νεφρών και η λεμφαγγειολυωμάτωση μπορεί να εμφανιστούν ταυτόχρονα σε άτομα τα οποία εμφανώς δεν πάσχουν από το σύμπλεγμα της οζώδους σκλήρυνσης (Smolarek et al.1998, Roach et al.1998). Επιπλέον παρατηρήθηκε ότι υπήρξαν άτομα τα οποία παρουσίαζαν εστιακές φλοιώδεις δυσπλασίες καθώς και ονυχαία ινώματα χωρίς καμία άλλη ένδειξη που να στηρίζει την διάγνωση της νόσου. Αυτή τη φορά τα κριτήρια χωρίστηκαν σε δύο κατηγορίες σε μείζονα και ελάσσονα. Η σίγουρη διάγνωση της ΟΣ είναι καθοριστική όταν μπορεί να αποδειχτεί η ύπαρξη δύο μείζονων ή ενός μείζονος και δύο ελασσόνων κριτηρίων. Ακόμα, ένα μείζον μαζί με ένα ελάσσον κριτήριο, ή δύο ή περισσότερα ελάσσονα μπορούν να δώσουν πιθανή διάγνωση της νόσου. (Roach , Gomez,1998)

Αναθεωρημένα διαγνωστικά κριτήρια για το σύμπλεγμα της Οζώδους Σκλήρυνσης

Μείζονα χαρακτηριστικά

- ✓ Αγγειοινώματα προσώπου ή πλάκες στο μέτωπο
- ✓ Μη τραυματικό ονυχαίο ή παρονύχιο ίνωμα
- ✓ Υπομελανωτικές κηλίδες (τρεις ή περισσότερες)
- ✓ «Σαγρέ» κηλίδα (σπίλος συνδετικού ιστού)
- ✓ Πολλαπλά αμφιβληστροειδικά οζώδη αμαρτώματα
- ✓ Φλοιώδες όγκωμα
- ✓ Υποεπενδυματικό οζίδιο
- ✓ Υποεπενδυματικό αστροκύτωμα γιγαντοκυττάρων
- ✓ Καρδιακό ραβδομύωμα, μονήρες ή πολλαπλό
- ✓ Λεμφαγγειολυομομάτωση
- ✓ Νεφρικό αγγειομυολίπωμα

Ελάσσονα χαρακτηριστικά

- ✓ Πολλαπλά τυχαία κατανεμημένα βοθρία στην αδαμαντίνη
- ✓ Αμαρτωματώδεις ορθικοί πολύποδες
- ✓ Οστικές κύστεις
- ✓ Γραμμές ακτινωτής μετανάστευσης στην εγκεφαλική λευκή ουσία
- ✓ Ινώματα ούλων
- ✓ Μη νεφρικό αμάρτωμα
- ✓ Αμφιβληστροειδική αχρωμική κηλίδα
- ✓ Πολλαπλές νεφρικές κύστεις
- ✓ Δερματικές βλάβες δίκην «κομφετί»

3.2 Διάγνωση του συμπλέγματος της οζώδους σκλήρυνσης

Η διάγνωση του συμπλέγματος της οζώδους σκλήρυνσης μπορεί να γίνει σε οποιαδήποτε στιγμή της ζωής ενός ατόμου νέου ή μεγαλύτερου. Ένα νεογέννητο κοριτσάκι με λευκές κηλίδες στο σώμα μπορεί να διαγνωστεί ως πάσχων της νόσου όταν εκδηλώσει την πρώτη επιληπτική κρίση του και βρεθούν όγκοι στον εγκέφαλο οι οποίοι απεικονίζονται μέσω μαγνητικής τομογραφίας. Ένα χαρισματικό και ταλαντούχο πεντάχρονο αγόρι με αγγειοιώματα του προσώπου μπορεί να διαγνωστεί με την ασθένεια όταν η μητέρα του το οδηγήσει σε ένα δερματολόγο εξαιτίας του εξανθήματος του προσώπου. Ένας ενήλικας μπορεί να διαγνωστεί με την ασθένεια όταν το παιδί του έχει διαγνωστεί ήδη με την νόσο. Ανεξάρτητα με το πότε γίνεται η διάγνωση παραμένει ένα γεγονός το οποίο είναι δύσκολο να το καταλάβει και να το αποδεχτεί κανείς και μπορεί να είναι εξαιρετικά ψυχοφθόρο και για τον ασθενή αλλά και για την οικογένειά του.

Από το παραπάνω μπορεί να καταλάβει κανείς ότι λόγω της πολυπλοκότητας της ασθένειας η διάγνωσή της είναι μια σύνθετη διαδικασία στην οποία εμπλέκονται πολλοί παράγοντες. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα την ταλαιπωρία των ασθενών για αρκετό διάστημα καθώς και αρκετές επισκέψεις σε διαφορετικές ειδικότητες γιατρών μέχρι να καταλήξουν στη σωστή διάγνωση.

Κάποια χαρακτηριστικά της νόσου είναι παρόντα από την γέννηση ενώ κάποια εμφανίζονται αργότερα στη ζωή των ασθενών. Παρά το γεγονός ότι πολλά από αυτά τα προβλήματα μπορούν να ανιχνευθούν εύκολα με τις σημερινές διαγνωστικές τεχνικές, η ορθολογική

χρήση των τεχνικών αυτών εμποδίζεται από την έλλειψη μιας τυποποιημένης μεθόδου προσέγγισης. (Gomez, 1999)

Για να αντιμετωπιστεί αυτό το ζήτημα η Επιτροπή Διαγνωστικών Κριτηρίων της Διεθνούς Ένωσης Οζώδους Σκλήρυνσης τον Ιούνιο του 1998 στην Annapolis, Maryland, πέρα από τα διαγνωστικά κριτήρια που με βάση τα οποία γίνεται η διάγνωση του συμπλέγματος, ανέπτυξε προτάσεις που αφορούν τη διαγνωστική διαδικασία και πρότειναν το διαχωρισμό των περιπτώσεων σε τρεις κατηγορίες:

- 1) Ασθενείς που έχουν διαγνωστεί πρόσφατα
- 2) Ασθενείς που έχουν ήδη διαγνωστεί με σκοπό την ανίχνευση περαιτέρω επιπλοκών
- 3) Δυνητικά προσβεβλημένα μέλη της οικογένειας παιδιών που πάσχουν από την ασθένεια.

Με αυτή την κατηγοριοποίηση οι ασθενείς αντιμετωπίζονται βάση των συμπτωμάτων τους και των κλινικών ευρημάτων, την ηλικία τους ώστε να αποφεύγονται εξετάσεις που μπορεί να εξασθενούν τους ασθενείς σωματικά αλλά και ψυχολογικά .

Τη στιγμή εκείνη της αρχικής διάγνωσης, συνήθως ακολουθεί μια σειρά διαγνωστικών εξετάσεων κατά την οποία επιβεβαιώνεται η ύπαρξη της νόσου, αξιολογούνται τα κλινικά συμπτώματα όπως οι επιληπτικές κρίσεις ή τυχόν καρδιακές βλάβες. Επιπλέον είναι σημαντικό να καθοριστεί μια αρχική (baseline) εκτίμηση σε περιοχές που πιθανόν να παρουσιάσουν επιπλοκές αργότερα. Εκτός από τους τομείς που θα διερευνηθούν με τις πρώτες εξετάσεις, μια περαιτέρω διερεύνηση αφορά εκείνους τους τομείς που υπάρχει μεγάλη πιθανότητα δυσλειτουργίας και σε βλάβες που μπορούν να θεραπευτούν. Συνήθως οι πρώτοι ιατροί που εμπλέκονται στην αρχική διαγνωστική διαδικασία είναι οι νευρολόγοι που μέσω της νευρολογικής εξέτασης και μιας σειράς διαγνωστικών τεχνικών μεθόδων εντοπίζουν τις εγκεφαλικές βλάβες.

3.3 Η διεπιστημονική ομάδα

Η διεπιστημονική ομάδα που εμπλέκεται στη διαγνωστική διαδικασία είναι μεγάλη και απαρτίζεται από πολλές διαφορετικές ειδικότητες όπως νευρολόγοι, παιδονευρολόγοι, δερματολόγοι, ψυχολόγοι-ψυχίατροι, καρδιολόγοι, δερματολόγοι, γενετιστές, οφθαλμίατροι, λογοθεραπευτές, νεφρολόγοι, ουρολόγοι, ακτινολόγοι, εργοθεραπευτές, ανάλογα με τα κλινικά συμπτώματα και όπως αυτά εμφανίζονται στη νόσο. Τον κύριο λόγο για τη διάγνωση

της νόσου παίζει συνήθως ο νευρολόγος μέσω του οποίου γίνεται η διερεύνηση των εγκεφαλικών δυσλειτουργιών.

3.4 Η νευρολογική εξέταση

Η νευρολογική εξέταση ακολουθεί ένα πρωτόκολλο και παρακάτω αναφέρονται τα συνηθισμένα βήματα που ακολουθεί ο νευρολόγος σε μια τυπική εξέταση τα οποία είναι:

- ✓ Ιατρικό ιστορικό του ασθενή (ενδεχομένως και μέσω τρίτων ατόμων)
- ✓ Γενική παρατήρηση(επισκόπηση)
- ✓ Εξέταση της κεφαλής
- ✓ Εξέταση της λειτουργικότητας των εγκεφαλικών νεύρων
- ✓ Έλεγχος των αντανακλαστικών
- ✓ Έλεγχος της κινητικότητας, του συντονισμού των κινήσεων και της αισθητικότητας (ευαισθησίας).

3.4.1 Ιατρικό ιστορικό

Το ιατρικό ιστορικό παρέχει στο γιατρό η στο θεραπευτή πληροφορίες για τον ασθενή και για τα συμπτώματα που αυτός παρουσιάζει κατά την τρέχουσα στιγμή, καθώς και για συμπτώματα και καταστάσεις του απώτερου παρελθόντος .Επίσης μέσω της συζήτησης ο ασθενής έχει την δυνατότητα να θυμηθεί και να αναφέρει όλα αυτά που τον ενοχλούν και πως ο ίδιος βιώνει τα συμπτώματά του. Η λήψη ενός λεπτομερούς ιστορικού πολλές φορές μπορεί να οδηγήσει τον ιατρό –θεραπευτή σε μια πρώτη διάγνωση που μπορεί να είναι και η σωστή για αυτό το λόγο πρέπει να δημιουργήσει τις συνθήκες εκείνες ώστε να χτίσει μια σχέση εμπιστοσύνης με το θεραπευόμενο .

Είναι σαφές ότι όταν μιλάμε για την Οζώδη Σκλήρυνση οι ηλικίες που μπορεί να καταφύγουν για κάποια ιατρική βοήθεια ποικίλουν και συνήθως οι γονείς είναι εκείνοι που δίνουν τις πληροφορίες στο γιατρό η έστω και το πιο κοντινό στους ασθενείς πρόσωπο.

3.4.2 Η παρατήρηση

Η γενική παρατήρηση του ασθενή ξεκινάει με την πρώτη επαφή κατά την υποδοχή και σε όλη τη διάρκεια της λήψης ιστορικού. Ο γιατρός παίρνει τις πρώτες πληροφορίες σχετικά με την πιθανή νευρολογική ασθένεια μέσω κάποιων κριτηρίων

- ✓ Την εικόνα του ασθενή κατά τη βάρδιση(όταν αυτό είναι δυνατό)

- ✓ Τις εκφράσεις προσώπου, χειρονομίες
- ✓ Τον τρόπο και την εξέλιξη των κινήσεων του ασθενή όταν κάθεται και όταν ξεντύνεται (αν είναι σε ηλικία που μπορεί να το κάνει)
- ✓ Τη στάση του σώματος, παραλύσεις /παρέσεις, ασυμμετρίες, μυϊκές ατροφίες
- ✓ Το λόγο, την ομιλία, τη φωνή, την αναπνοή.

3.4.3 Η εξέταση της κεφαλής

Η γενική εξέταση της κεφαλής περιλαμβάνει τα παρακάτω σημεία που εκτιμώνται το καθένα ξεχωριστά

- ✓ Έλεγχος για την ύπαρξη μυϊκών παρέσεων
- ✓ Έλεγχος για μηνιγγισμό (Δυσκαμψία-ακαμψία του αυχένα)
- ✓ Έλεγχος για νεοπλασίες μέσω της επίκρουσης ⁷

3.4.4 Εξέταση των εγκεφαλικών κρανιακών νεύρων

Υπάρχουν δώδεκα αμφοτερόπλευρα ζεύγη κρανιακών νεύρων (εγκεφαλικές συζυγίες) τα οποία μεταφέρουν προσαγωγές και απαγωγές ίνες μεταξύ του εγκεφάλου και διαφόρων περιφερικών δομών κυρίως της κεφαλής και του αυχένα. Ονομάζονται και αριθμούνται (με λατινικούς αριθμούς) ξεχωριστά, σύμφωνα με την από πάνω προς τα κάτω σειρά με την οποία συνδέονται στον εγκέφαλο (Crossman, Neary 2003) Αναδύονται από το εγκεφαλικό στέλεχος, σε αντιδιαστολή με τα νωτιαία νεύρα που αναδύονται από τη σπονδυλική στήλη. Συνάπτονται με την κοιλιακή επιφάνεια του εγκεφάλου, με εξαίρεση την 4η εγκεφαλική συζυγία (τροχλιακό νεύρο), η οποία αναδύεται από τη ραχιαία επιφάνεια του στελέχους. Εκτός από τη 10η και 11η εγκεφαλική συζυγία (πνευμονογαστρικό και παραπληρωματικό νεύρο αντίστοιχα), τα κρανιακά νεύρα εξυπηρετούν κατά κύριο λόγο την αισθητική και κινητική νεύρωση της κεφαλής και του τραχήλου. Η έξοδος/είσοδος τους στο κρανίο γίνεται διαμέσου των τρημάτων της βάσης του κρανίου. Τα κρανιακά νεύρα είναι τα εξής:

- I. Οσφρητικό
- II. Οπτικό
- III. Κοινό κινητικό
- IV. Τροχλιακό
- V. Τρίδυμο
- VI. Απαγωγό

⁷ **Επίκρουση** :Μέθοδος φυσικής εξέτασης ασθενούς ,κατά την οποία ο γιατρός χτυπά με τα δάχτυλα του κοίλα όργανα του σώματος, είτε άμεσα είτε με παρεμβολή της παλάμης του .

- VII. Προσωπικό
- VIII. Στατικοακουστικό(κοχλιακό και αιθουσαίο)
- IX. Γλωσσοφαρυγγικό
- X. Πνευμονογαστρικό
- XI. Παραπληρωματικό
- XII. Υπογλώσσιο .

3.4.5 Έλεγχος των αντανακλαστικών

Κατά το (ελάχιστο πρόγραμμα) νευρολογικών εξετάσεων ελέγχονται κατά κανόνα τρία μόνο από τα ιδιοδόχα⁸ μυοτατικά αντανακλαστικά(εν τω βάθει τενόντια αντανακλαστικά) στα άνω ή στα κάτω άκρα καθώς και το σημείο Babinski. Τα αντανακλαστικά αυτά είναι τα εξής

- ✓ Τενόντιο **αντανακλαστικό του δικεφάλου** :προκαλείται στον τένοντα του δικεφάλου βραχιόνιου μυός,στο κάτω μέρος του βραχίονα
- ✓ Τενόντιο **αντανακλαστικό της επιγονατίδας**: προκαλείται στον τένοντα του τετρακέφαλου μηριαίου μυός, αμέσως κάτω από την επιγονατίδα
- ✓ Τενόντιο **αχίλλειο αντανακλαστικό**: προκαλείται στον αχίλλειο τένοντα, δηλαδή στον τένοντα του τρικεφάλου υποκνήμιου μυός, πάνω από τη φτέρνα

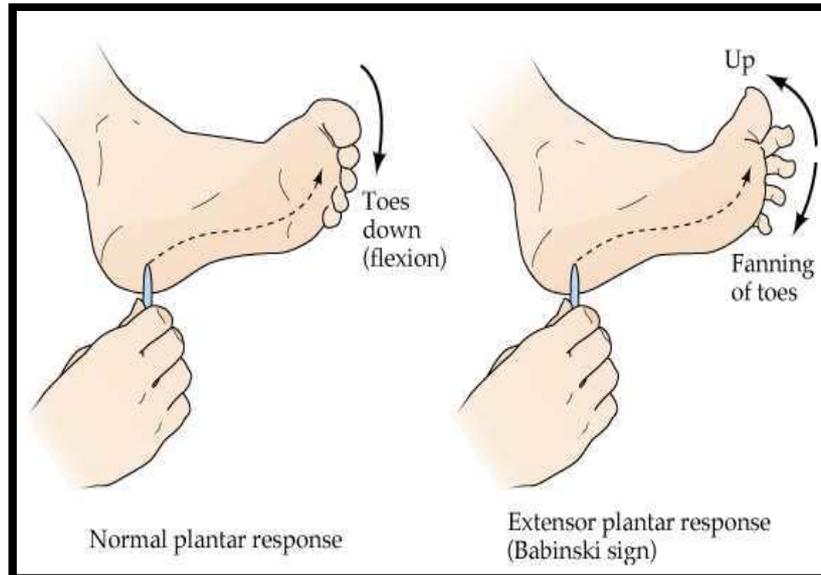
Τα ιδιοδόχα αντανακλαστικά προκαλούνται επί του χαλαρού μυός με τη βοήθεια ενός ειδικού σφυριού (π.χ ένα σφυρί Babinski)

Επιπροθέτως ελέγχεται και το αν υφίσταται το **αντανακλαστικό Babinski** (επίσης και σημείο Babinski ή φαινόμενο Babinski) το οποίο είναι ένα παθολογικό εξωτερικό (ξένο) αντανακλαστικό.Ένα παθολογικό αντανακλαστικό εμφανίζεται σε συγκεκριμένες ασθένειες και παρουσιάζει μια αντανακλαστική ανταπόκριση, η οποία διαφέρει σαφώς από την αντανακλαστική αντίδραση ενός υγιούς ατόμου.

Σε ένα υγιές άτομο, όταν διεγείρεται το εξωτερικό χείλος άκρη του πέλματος, τα δάχτυλα του ποδιού κάμπτονται προς τη μεριά του πέλματος, (σημείο Babinski αρνητικό).Όταν υφίσταται κάποια βλάβη της πυραμιδικής οδού τότε παρουσιάζεται το θετικό σημείο Babinski,δηλαδή με το ίδιο ερέθισμα το μεγάλο δάχτυλο του ποδιού στρέφεται προς την αντίθετη προς το

⁸ Ιδιοδόχο : ο όρος ιδιοδόχο αντανακλαστικό σημαίνει ότι ,τόσο η ενεργοποίηση του αντανακλαστικού(ερεθισμός /διέγερση)όσο και η αντανακλαστική αντίδραση συμβαίνουν στο ίδιο όργανο (στη συγκεκριμένη περίπτωση στον μυ)

πέλμα κατεύθυνση ενώ τα υπόλοιπα δάχτυλα ανοίγουν και στρέφονται προς τη μεριά του πέλματος.(εικόνα .2)



Εικόνα 4. Αριστερά διακρίνεται το αρνητικό σημείο και δεξιά το θετικό σημείο Babinski (Πατσικαθεοδώρου,2013)

3.4.6 Έλεγχος της κινητικότητας

Ο έλεγχος της κινητικότητας εφόσον δεν έχει ήδη συμπεριληφθεί και διεξαχθεί σε κάποιο άλλο τομέα των νευρολογικών εξετάσεων εστιάζει στους ακόλουθους τομείς

- ✓ Θρέψη των μυών
- ✓ Τόνος των μυών
- ✓ Δύναμη των μυών

Η θρέψη αφορά στην εννεύρωση των μυών .Ελέγχονται τυχόν ατροφίες

Ο μυϊκός τόνος εκφράζει το επίπεδο της τάσης των μυών, η οποία στηρίζεται στην ανάλογη μετάδοση νευρικών ώσεων στις τελικές κινητικές πλάκες. Για τον έλεγχο του μυϊκού τόνου κινείται παθητικά (μέσω του εξετάζοντος γιατρού)ο συγκεκριμένος μυς ή το μέλος του σώματος το οποίο κρατείται ή κινείται από αυτό το μυ. Με αυτό τον τρόπο μπορεί να διαπιστωθεί –σε σύγκριση με το φυσιολογικό – ο αυξημένος (**μυϊκή υπερτονία**) ή μειωμένος (**μυϊκή υποτονία**) τόνος.

Η μυϊκή δύναμη εξαρτάται από την ηλικία, από το φύλο και από το πόσο ασκείται ο ασθενής. Κάποιες πρώτες πληροφορίες σχετικά με τις μεταβολές της μυϊκής δύναμης μπορεί να τις

λάβει κανείς μαζί με τις πληροφορίες που προκύπτουν από τον έλεγχο του συντονισμού των κινήσεων

Έλεγχος του συντονισμού των κινήσεων

Για μια πρώτη εικόνα, αναφορικά με το συντονισμό των κινήσεων εξετάζονται τα ακόλουθα σημεία:

- ✓ Λεπτή κινητικότητα: κινήσεις των δακτύλων των χεριών («παίξιμο πιάνου»)
- ✓ Στάση και θέση του σώματος: σε όρθια στάση του σώματος κρατούμε τα χέρια τεντωμένα-ενώ το σώμα είναι ξαπλωμένο κρατούμε τα πόδια σε συγκεκριμένη στάση
- ✓ Πηδήματα στο ίδιο πόδι
- ✓ Δοκιμασία (τεστ) δάκτυλου/μύτης: άγγιγμα της μύτης με τον δείκτη ενώ τα μάτια είναι κλειστά, και άλλες παρόμοιες διαδικασίες
- ✓ Ικανότητα διαδοχοκινήσις: π.χ εκτέλεση περιστροφικών κινήσεων της παλάμης σε οριζόντια θέση –προφορική διαδοχοκίνηση : γρήγορη επανάληψη της συλλαβής /πα/

Ελέγχεται επίσης και η ύπαρξη του συμπτώματος του τρόμου στον ασθενή σε κατάσταση ηρεμίας και κατά την εκτέλεση εκούσιων κινήσεων. (Πατσικαθεοδώρου,2013)

3.4.7 Έλεγχος της αισθητικότητας (ευαισθησίες)

Η αίσθηση του αγγίγματος ελέγχεται με μια μπατονέτα ή με το δάκτυλο, η αίσθηση του πόνου με μια καρφίτσα ή τσιμπώντας (πιέζοντας μεταξύ των δύο δακτύλων)το δέρμα του ασθενή.

Οι παθολογικές αποκλίσεις από την φυσιολογική ικανότητα αισθητικής αντίληψης χαρακτηρίζονται με τους εξής όρους

- ✓ Υπαισθησία: μειωμένη ευαισθησία στην αντίληψη αγγίγματος
- ✓ Αναισθησία: ελλείπουσα ευαισθησία στην αντίληψη του αγγίγματος
- ✓ Υπαλγησία :μειωμένη ευαισθησία στην αντίληψη του πόνου
- ✓ Αναλγησία :ελλείπουσα ευαισθησία στην αντίληψη του πόνου

3.5 Νευροφυσιολογικές μέθοδοι διαγνωστικών εξετάσεων (ηλεκτροφυσιολογικός έλεγχος του νευρομυϊκού συστήματος).

Ως νευροφυσιολογία αντιλαμβανόμαστε τον τρόπο λειτουργίας του νευρικού συστήματος. Οι νευροφυσιολογικές διαγνωστικές διαδικασίες είναι οι ανάλογες διαδικασίες

εξετάσεων που διενεργούνται για να ελέγξουμε μέσω μετρήσεων με τεχνικά μέσα τις λειτουργίες του νευρικού συστήματος. Στην παρούσα εργασία θα αναφερθούμε στις εξετάσεις εκείνες που διενεργούνται με σκοπό τη διάγνωση του συμπλέγματος της Οζώδους Σκλήρυνσης. Μία από αυτές τις μεθόδους είναι η Ηλεκτροεγκεφαλογραφία (ΗΕΓ/ΕΕΓ).

Μετά από την ανάλογη ενίσχυση τους καταγράφονται και μετρώνται, μέσω ενός δικτύου ηλεκτροδίων στην εξωτερική επιφάνεια του κρανίου, οι ηλεκτρικές δραστηριότητες ενεργών ομάδων νευρικών κυττάρων-ειδικά στο φλοιό του εγκεφάλου. Με τη βοήθεια ειδικών ηλεκτροδίων (ηλεκτροδίων αναφοράς με σταθερό δυναμικό) καταγράφονται και απεικονίζονται οι διαφορές των δυναμικών αυτών που προκύπτουν στα διάφορα σημεία και έτσι η αποκτώμενη αυτή καταγραφή ονομάζεται **ηλεκτροεγκεφαλογράφημα(ΗΕΓ/ΕΕΓ)**. Στις εξετάσεις ρουτίνας το ΗΕΓ αναλύεται και ερμηνεύεται συνήθως σε σχέση με τις διαφορές που καταγράφονται μεταξύ των δραστηριοτήτων του εγκεφάλου όταν τα μάτια είναι κλειστά και εκείνων που καταγράφονται κάθε φορά που τα μάτια ανοίγουν. Όταν υφίσταται υποψία για την ύπαρξη επιληψίας, γίνεται η προσπάθεια να προκληθούν επιληπτικά δυναμικά, μέσω υπεραερισμού (υπεροξυγόνωσης) ή μέσω ανάλογων φωτεινών ερεθισμάτων(π.χ λάμψη στα μάτια).

Σύμφωνα με το πάνελ των ειδικών το ΗΕΓ είναι χρήσιμο και απαραίτητο να διεξάγεται όταν οι ασθενείς έχουν παρουσιάσει συμπτώματα επιληπτικών κρίσεων ώστε να καθοριστεί το σημείο εκείνο αναφοράς σύμφωνα με το οποίο θα τοποθετηθεί και θα στηριχτεί η θεραπευτική διαδικασία (Seri et al.1991). Ωστόσο επισημαίνουν ότι παιδιά που πάσχουν από τη νόσο αλλά δεν έχουν εκδηλώσει επιληπτικές κρίσεις και ούτε υπάρχει η υποψία για κάτι τέτοιο γενικά δεν χρειάζεται να υποβληθούν σε ΗΕΓ .

3.6 Μέθοδοι ιατρικής απεικόνισης

Για την διάγνωση ενός πολύ μεγάλου αριθμού νευρολογικών παθήσεων καθώς και της Οζώδους Σκλήρυνσης είναι απαραίτητη η χρήση μεθόδων ιατρικής απεικόνισης. Σε αυτές ανήκουν όχι μόνο η συμβατική ακτινογραφία του κρανίου(με ακτίνες X), αλλά κυρίως ειδικές μέθοδοι, όπως η αξονική τομογραφία CT, η μαγνητική τομογραφία MRI, και η τομογραφία εκπομπής ποζιτρονίων PET, καθώς και διάφορες άλλες τεχνικές υπερηχογραφίας. Η κλασική ακτινογραφία (όπου δεν γίνεται η χρήση σκιαστικών μέσων) όπως την γνωρίζουμε από τις εξετάσεις θώρακος χρησιμοποιείται πλέον στην περιοχή του κρανίου μόνο σε εξαιρετικές περιπτώσεις κρανιακού κατάγματος. Έχει υποκατασταθεί πλήρως από την αξονική

τομογραφία. Η υπολογιστική αξονική τομογραφία λειτουργεί με ακτίνες Χ και προϋποθέτει – σε αντίθεση με την μαγνητική τομογραφία- την έκθεση του ασθενή σε ακτινοβολία. Οι ακτίνες διαπερνούν τους ιστούς και ανάλογα με την πυκνότητα των ιστών εξασθενούν λιγότερο ή περισσότερο. Μέσω ειδικών μετρητών (ανιχνευτών) γίνεται η μέτρηση της εξασθένησης των ακτίνων Χ. Οι ακτίνες εκπέμπονται μέσω ενός πομπού που περιστρέφεται γύρω από το σώμα του εξεταζόμενου και συλλέγονται κατά την εξασθένηση τους από τους ανιχνευτές και τα δεδομένα αυτά συγκεντρώνονται σε υπολογιστή .Με τη βοήθεια του υπολογιστή παράγονται σειρές εικόνων οι οποίες αναλογούν σε ακτινογραφίες διαφορετικών εγκάρσιων (κάθετων)λεπτών τομών του σώματος ή της κεφαλής του ασθενούς. Επιπλέον μπορεί να χρησιμοποιηθεί και σκιαστικό μέσο (ουσίες) που χορηγείται ενδοφλέβια και ενισχύει την απεικόνιση. Με αυτή την διαδικασία γίνεται και η υπολογιστική αξονική αγγειογραφία⁹ .

3.7 Που χρησιμοποιούνται οι διαγνωστικές μέθοδοι ;

Στη φάση της αρχικής διάγνωσης η πλειοψηφία των ασθενών με ΟΣ, υποβάλλονται σε μαγνητική τομογραφία με σκοπό την ανίχνευση περαιτέρω σημείων της ασθένειας όταν συνυπάρχουν και άλλα συμπτώματα της. (Roach et al.1998).Ο αριθμός, το μέγεθος και ίσως η τοποθεσία των δυσπλασιών στο φλοιό που ανιχνεύονται με την μαγνητική τομογραφία έχουν άμεση σχέση με τη σοβαρότητα των κλινικών νευρολογικών δυσλειτουργιών (Curatolo et al.1991,Sheperd et al.1995, Goodman et al.1997)

Η μαγνητική τομογραφία(Τομογραφία Μαγνητικού Συντονισμού MPT/Magnetic Resonance Tomography- MRT ή Απεικόνιση Μαγνητικού Συντονισμού/Magnetic Resonance Imaging- MRI), είναι μια μέθοδος της οποίας οι θεωρητικές βάσεις είναι περίπλοκες . Σε μια αδρή περιγραφή της λειτουργίας της θα μπορούσαμε να πούμε ότι όταν τα άτομα του υδρογόνου που βρίσκονται στα μόρια των ιστών εκτεθούν σε ένα ισχυρό μαγνητικό πεδίο απορροφούν από αυτό ενέργεια .Όταν το μαγνητικό πεδίο απενεργοποιηθεί τότε η ενέργεια αυτή απελευθερώνεται ξανά από τους ιστούς σε διαφορετικό βαθμό και έτσι η μέτρηση αυτής της ενέργειας επιτρέπει τον χωρικό προσδιορισμό των σημάτων και το σχηματισμό μιας «διατομής».Η απεικόνιση των διαβαθμίσεων της απελευθερούμενης ενέργειας μέσω ηλεκτρονικού υπολογιστή γίνεται με διαβαθμίσεις του γκρίζου χρώματος και έτσι δημιουργείται η μαγνητική τομογραφία Το πλεονέκτημα της μαγνητικής είναι ότι ο ασθενής

⁹ Αγγειογραφία :ιατρική ακτινολογική απεικόνιση των αιμοφόρων αγγείων μέσω της έκχυσης στο εσωτερικό τους ιωδιούχων σκιαστικών μέσων

δεν χρειάζεται να εκτεθεί σε ακτινοβολία όπως στην αξονική, καθώς και η άριστη αντίθεση στις δομές που απεικονίζονται, με αποτέλεσμα να γίνεται ευκολότερα και ασφαλέστερα η αξιολόγηση των ευρημάτων. Είναι μια ακριβή εξέταση όμως αποτελεσματική και προτιμάται όλο και περισσότερο. Η μαγνητική τομογραφία –λόγω του υψηλού μαγνητικού πεδίου-δεν μπορεί να εφαρμοστεί σε ασθενείς οι οποίοι φέρουν στο σώμα τους κομμάτια μετάλλου ή όταν κάποιος έχει βηματοδότη. (Πατσικαθεοδώρου,2013).

Συνήθως οι έφηβοι και οι ενήλικες έχουν περισσότερες πιθανότητες να αναπτύξουν αγγειομυολιπώματα των νεφρών αλλά κάποιες φορές συμβαίνει και στην παιδική ηλικία .Για αυτό το λόγο το υπερηχογράφημα νεφρών είναι απαραίτητο κατά τη διάγνωση.

Άλλο ένα διαγνωστικό εργαλείο που χρησιμοποιείται στην καρδιολογία είναι το υπερηχοκαρδιογράφημα και διεξάγεται για την ανίχνευση και τη διάγνωση των καρδιακών ραβδομυωμάτων.

Ο οφθαλμολογικός έλεγχος είναι επίσης απαραίτητος σε άτομα με ΟΣ καθώς τα αμαρτώματα του αμφιβληστροειδούς αποτελούν αδιαμφισβήτητο κριτήριο για τη διάγνωση της νόσου .

Τα αγγειοινώματα του προσώπου και τα ονυχαία ινώματα μπορεί να μην έχουν εκδηλωθεί όταν γίνει η διάγνωση, κυρίως στην παιδική ηλικία, γιατί ο δερματολογικός έλεγχος είναι σωστό να γίνεται όταν υπάρχουν αμφιβολίες για την διάγνωση του συμπλέγματος. Επίσης οι υπομελανωτικές κηλίδες αναγνωρίζονται νωρίς από ιατρούς που γνωρίζουν για τα κλινικά συμπτώματα της ασθένειας.

Το πάνελ των ειδικών προτείνει μια λεπτομερή διερεύνηση, σύμφωνα πάντα με την ηλικία των ασθενών, για γνωστικές, συμπεριφορικές και νευροαναπτυξιακές διαταραχές όταν γίνεται η πρώτη διάγνωση .Όπως έχει ήδη αναφερθεί είναι σημαντικό να καθοριστεί το σημείο εκείνο αναφοράς (baseline) ώστε να μπορεί να συγκριθεί η εξέλιξη της πορείας των διαταραχών αυτών που τυχόν να αναδυθούν. Επίσης είναι απαραίτητο παιδιά που έχουν αξιολογηθεί στο παρελθόν σε αυτούς τους τομείς να επαναξιολογούνται λίγο πριν την έναρξη της ένταξης τους στο σχολείο γιατί ακόμα και αν οι αρχικές τους επιδόσεις ήταν ικανοποιητικές στα πρώτα διαγνωστικά τεστ, στην πορεία υπάρχει ο κίνδυνος να προκύψουν διαταραχές ήπιου τύπου που εμποδίζουν τη διαδικασία της μάθησης.

Για τα παιδιά εκείνα που διαγνώστηκαν με γνωστικές διαταραχές και μη φυσιολογικές συμπεριφορές ο έλεγχος πρέπει να γίνεται συχνότερα ανά περιόδους ωστόσο έφηβοι ή ενήλικες οι οποίοι έχουν αναπτύξει ένα ικανοποιητικό γνωστικό δυναμικό που προκύπτει από

την γενικότερη επίδοσή τους στην εκπαίδευση καθώς και μια φυσιολογική κοινωνική συμπεριφορά δεν χρειάζεται να υποβάλλονται σε όλα αυτά τα τεστ.

3.8 Συνεχιζόμενη αξιολόγηση ασθενών με Οζώδη Σκλήρυνση

Σύμφωνα με το Roach et al. (1998) οι μακρόχρονοι έλεγχοι θα πρέπει να κατευθύνονται σε εκείνες τις βλάβες οι οποίες είναι συχνές, σε εκείνες που μπορεί να θεραπευτούν αν αναγνωριστούν έγκαιρα και σε εκείνες τις βλάβες που ελοχεύουν σοβαρούς κινδύνους ακόμα και το θάνατο. Ένα πρωτόκολλο εποπτείας βασισμένο στην φυσιολογία της ασθένειας παρέχει κάποια πρακτικά στοιχεία ως βάση για τους ελέγχους που θα ακολουθήσουν. Θα πρέπει να γίνονται προσπάθειες να ελαχιστοποιούνται οι δαπανηροί έλεγχοι σε ασυμπτωματικούς ασθενείς και να μεγιστοποιείται η πιθανότητα της πρώιμης αναγνώρισης βλαβών που είναι θεραπεύσιμες.

Κεντρικό Νευρικό Σύστημα

Τα υποεπενδυματικά γιγαντοκυτταρικά αστροκυτώματα (SEGAs) εκδηλώνονται σε ποσοστό 6-14% των ασθενών που πάσχουν από τη νόσο. Αν και ιστολογικά είναι καλοήθεις υπερπλασίες ωστόσο είναι χωροκατακτητικοί λόγω της τυπικής τους θέσης στις πρόσθιες πλάγιες κοιλίες και μπορεί να προκαλέσουν υδροκεφαλία λόγω της αύξησης της ενδοκράνιας πίεσης. Οι διευρυμένοι αυτοί όγκοι μπορεί να αφαιρεθούν χειρουργικά αν ανιχνευθούν έγκαιρα πριν εκδηλωθούν τα συμπτώματα και πριν γίνουν χωροκατακτητικοί.

Το πάνελ πρότεινε για τα νοσούντα παιδιά να περνούν περιοδικούς ελέγχους με απεικονιστικές μεθόδους (CT, MRI) κάθε δύο τρία χρόνια, πάντα σύμφωνα με το επίπεδο κλινικής αμφιβολίας για κάθε παιδί. Γενικά έχει προκύψει ότι τα παιδιά έχουν περισσότερες πιθανότητες να αναπτύξουν τέτοιους όγκους από τους ενήλικες ασθενείς. Επίσης η διεξαγωγή του ηλεκτροεγκεφαλογραφήματος εξαρτάται από τα κλινικά ευρήματα και την ανταπόκριση των ασθενών στα αντιεπιληπτικά φάρμακα. Όταν ενήλικες ασθενείς δεν έχουν ιστορικό κρίσεων εξυπακούεται ότι δεν είναι απαραίτητο να κάνουν το ΗΕΓ.

Συνήθως, κατά την παιδική ηλικία το μοτίβο των επιληπτικών κρίσεων μπορεί να αλλάζει ραγδαία για αυτό προτείνονται έλεγχοι κατά τακτά χρονικά διαστήματα σε τέτοιες περιπτώσεις.

Όπως έχει ήδη αναφερθεί, στα πλαίσια του συμπλέγματος της οζώδους σκλήρυνσης μπορεί να εμφανιστούν νευραναπτυξιακές και συμπεριφορικές διαταραχές. Σε αντίθεση με τη νοητική υστέρηση η οποία είναι κλασικό και κοινό χαρακτηριστικό των διαταραχών αυτών υπάρχουν και άλλες όπως ο αυτισμός, η διάσπαση προσοχής –υπερκινητικότητα(ΔΕΠ-Υ) καθώς και άλλες δυσκολίες οι οποίες υποδιαγιγνώσκονται. (Hunt and Dennis 1987, Curatolo et al. 1991)

Είναι λοιπόν σαφές ότι αυτά τα παιδιά μπορεί να ωφεληθούν από μια πρόωμη διερεύνηση και παρέμβαση στηριγμένη πάνω σε εξατομικευμένα εκπαιδευτικά προγράμματα. Όταν ένας ασθενής διαγνωστεί στη βρεφική - νηπιακή ή την προσχολική ηλικία θα πρέπει να επαναξιολογηθεί πριν την είσοδό του στο σχολείο ενώ τα μεγαλύτερα παιδιά θα πρέπει να αξιολογούνται περιοδικά ανάλογα με τους τομείς που υστερούν.

Νεφροί

Από τις έρευνες έχει προκύψει ότι κατά την διάρκεια της πρώτης δεκαετίας ενός ατόμου που πάσχει από την νόσο, τα νεφρικά αγγειομυολιπώματα αυξάνονται σε αριθμό και σε μέγεθος αλλά τα ευμεγέθη αγγειομυολιπώματα είναι εκείνα που προκαλούν τα συμπτώματα παρά οι μικρότερες βλάβες. (Steiner et al. 1993). Οι ειδικοί προτείνουν έλεγχο με υπερηχογράφημα των νεφρών κάθε ένα έως και τρία χρόνια. Το διάστημα του επανέλεγχου καθορίζεται από την πορεία της ανάπτυξης των όγκων αυτών. Αν παρατηρείται δραματική αλλαγή στο μέγεθος τους τότε ίσως να χρειάζεται και η μαγνητική τομογραφία για να απεικονιστεί με μεγαλύτερη ακρίβεια η βλάβη στους νεφρούς.

Άλλα όργανα

Αν και δύο στα τρία παιδιά που πάσχουν από τη νόσο, έχουν διαγνωστεί μέσω υπερηχοκαρδιογραφήματος με ένα ή δυό ραβδομυώματα ωστόσο με την πάροδο των χρόνων αυτοί οι όγκοι συρρικνώνονται και στην ενηλικίωση εξαφανίζονται επιπλέον πολλοί ασθενείς παραμένουν ασυμπτωματικοί οπότε οι συχνοί έλεγχοι δεν είναι απαραίτητοι. (Jozwiak et al. 1994). Αν όμως υπάρχουν κάποια συμπτώματα όπως αρρυθμίες κατά την εφηβεία ή στην ενήλικη ζωή, που υποδεικνύουν κάποια καρδιακή δυσλειτουργία τότε συνίσταται συχνότερος έλεγχος.

Πνεύμονες

Η λεμφαγγειολειομυομάτωση ως αποτέλεσμα της οζώδους σκλήρυνσης είναι σπάνια ειδικά στα παιδιά και στους άντρες .Σε αυτές τις σπάνιες περιπτώσεις που έχει παρατηρηθεί ήταν γυναίκες.(Smolarek et al.1998).Η ηλικία πυροδότησης κυμαίνεται μεταξύ 32-34 ετών.Η διαγνωστική εξέταση που εφαρμόζεται είναι η αξονική τομογραφία θώρακος και προτείνεται σε γυναίκες ασθενείς μόλις μπουν στην ενήλικη ζωή .

Οφθαλμοί

Οι οφθαλμολογικοί έλεγχοι και εξετάσεις είναι δύσκολο να διεξαχθούν χωρίς νάρκωση για αυτό είναι και δύσκολο να γίνονται συχνά .Επίσης αμαρτώματα του αμφιβληστροειδούς σπάνια εμφανίζονται σε παιδιά κάτω των τριών χρόνων και όταν εμφανιστούν αναπτύσσονται με αργούς ρυθμούς .Μόνο αν υπάρχει κάποια σοβαρή ανησυχία τότε γίνεται έλεγχος.

Δέρμα

Τα αγγειοινώματα του προσώπου είναι καλοήθεις όγκοι του δέρματος που όμως μπορεί να έχουν δυσάρεστες επιπτώσεις για τους ασθενείς.Οι θεραπείες με λέιζερ ελαχιστοποιούν το πρόβλημα ωστόσο τα αποτελέσματα δεν είναι μόνιμα καθώς οι όγκοι τείνουν να μεγαλώνουν ξανά .Τα ινώματα των νυχιών μπορεί να προκαλέσουν κάποια προβλήματα τα οποία όμως θεραπεύονται .

Αξιολόγηση των μελών της οικογένειας

Επειδή ένας αριθμός των προσβεβλημένων ατόμων εκδηλώνουν μόνο λεπτά κλινικά χαρακτηριστικά της ΟΣ, αυτό το γεγονός δυσκολεύει την διάγνωση των πιθανά προσβεβλημένων μελών της οικογένειας. Αυτό το πρόβλημα είναι ζωτικής σημασίας για την ακριβή γενετική συμβουλευτική της διαταραχής αυτής που κληρονομείται με τον αυτόσωμο επικρατούντα χαρακτήρα. Τα περισσότερα άτομα που έχουν προσβληθεί και υποβάλλονται σε μια εξονυχιστική κλινική εξέταση που περιλαμβάνει την εξέταση του δέρματος με υπεριώδες φως και εξέταση του αμφιβληστροειδούς μέσω της διεσταλμένης κόρης του ματιού έχουν τουλάχιστον κάποια φυσικά ευρήματα της ΟΣ. Επιπλέον της φυσικής εξέτασης μια πλήρης εξέταση μέσω απεικονιστικών μεθόδων ακόμη δεν μπορεί να αποκλείσει με σιγουριά την ΟΣ αφού υπάρχει πάντα η πιθανότητα του μωσαικισμού βλαστικής σειράς.

Η μαγνητική τομογραφία λειτουργεί επικουρικά σε γονείς με λίγα φυσικά κλινικά ευρήματα και σχετικά φυσιολογικές κατά τα άλλα εξετάσεις. Η χρησιμότητα της μαγνητικής τομογραφίας στηρίζεται συχνά στην ικανότητα της να επιβεβαιώσει την διάγνωση που ήδη πιθανολογείται. Επίσης βοηθητική είναι εξέταση μέσω υπερηχογραφίας των νεφρών η οποία δείχνει τα νεφρικά αγγειομυολιπώματα και προτείνεται να γίνεται λόγω του χαμηλού της κόστους σε πιθανώς προσβεβλημένα άτομα της οικογένειας.

Στο μέλλον η μοριακή διάγνωση θα χρησιμοποιείται αυξανόμενα στο διαχωρισμό ασθενών της ΟΣ από τα κλινικά φυσιολογικά μέλη της οικογένειας. Αν και η μοριακή εξέταση της ΟΣ δεν είναι ακόμα εμπορικά διαθέσιμη, σύντομα θα είναι δυνατή η ταυτοποίηση ατόμων με ΟΣ τα οποία δεν πληρούν τα διαγνωστικά κριτήρια (Roach et al. 1998). Περιστασιακά υπάρχουν ζευγάρια που έχουν πάνω από ένα παιδιά με ΟΣ, παρά το γεγονός ότι κανείς από τους δυο γονείς δεν παρουσιάζει φυσικά ή απεικονιστικά ευρήματα που να αποδεικνύουν την ύπαρξη της ασθένειας. Σε αυτές τις οικογένειες η ΟΣ είναι πιθανόν να προκύπτει από γενετικό μωσαϊκισμό. Δυστυχώς δεν υπάρχουν εξετάσεις που ανιχνεύουν τον μωσαϊκισμό σε αυτά τα άτομα.

Στους παρακάτω πίνακες συνοψίζονται οι προτάσεις διαγνωστικών εξετάσεων για τους τομείς που θα έπρεπε να αξιολογηθούν κατά την αρχική διάγνωση καθώς και εκείνες που θα ακολουθήσουν στην πορεία της νόσου.

Συνοπτικός πίνακας των διαγνωστικών εξετάσεων (τροποποιημένος από τον Roach κ.α. 1999)

Αξιολόγηση	Αρχικές Δοκιμασίες
Νευροαναπτυξιακές δοκιμασίες	κατά την αρχική διάγνωση και κατά την ένταξη στο σχολείο
Οφθαλμολογικός έλεγχος	κατά τη διάγνωση
Ηλεκτροεγκεφαλογράφημα	κατά τη διάγνωση
Ηλεκτροκαρδιογράφημα	κατά τη διάγνωση
Υπερηχοκαρδιογράφημα	αν προκύπτουν καρδιακά συμπτώματα
Νεφρικό υπερηχογράφημα	κατά τη διάγνωση
Αξονική τομογραφία θώρακος	κατά την ενηλικίωση (μόνο για τις γυναίκες)
Μαγνητική τομογραφία του εγκεφάλου	κατά τη διάγνωση

Προτεινόμενες συχνότητες των διαγνωστικών εξετάσεων	
Αξιολόγηση	Δοκιμασίες που επαναλαμβάνονται
Νευροαναπτυξιακές δοκιμασίες	όπως ορίζεται κλινικά
Οφθαλμολογικός έλεγχος	όπως ορίζεται κλινικά
Ηλεκτροεγκεφαλογράφημα	όπως ορίζεται κλινικά από τη διαχείριση των επιληπτικών κρίσεων
Ηλεκτροκαρδιογράφημα	όπως ορίζεται κλινικά
Υπερηχοκαρδιογράφημα	αν προκύψουν καρδιακές δυσλειτουργίες
Νεφρικό υπερηχογράφημα	Κάθε 1 ως 3 χρόνια
Αξονική τομογραφία θώρακος	αν προκύψουν πνευμονικές δυσλειτουργίες
Μαγνητική τομογραφία του εγκεφάλου	παιδιά/έφηβοι κάθε 1 με τρία χρόνια

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4ο

Γενικές οδηγίες για την αξιολόγηση/διάγνωση των γνωστικών και συμπεριφορικών θεμάτων στο σύμπλεγμα της οζώδους σκλήρυνσης

4.1 Γενικά

Το σύμπλεγμα της Οζώδους Σκλήρυνσης είναι μια πολυσυστημική γενετική διαταραχή που προκαλείται από μεταλλάξεις στα ογκοκατασταλτικά γονίδια TSC1 και TSC2. Χαρακτηρίζεται από ανάπτυξη υπερπλασιών - οζιδίων σε ένα μεγάλο αριθμό οργάνων όπως στο δέρμα, τους νεφρούς, το νευρικό σύστημα, κ.α. Σε πάνω από τα δύο τρίτα των περιπτώσεων η διάγνωση γίνεται όταν ένα βρέφος παρουσιάζει επιληπτικές κρίσεις κατά τον πρώτο χρόνο ζωής.

Στον εγκέφαλο τα χαρακτηριστικά της εκδηλώνονται με φλοιώδεις όζους, υποπενδυματικά οζίδια, υποπενδυματικά γιγαντοκυτταρικά αστροκυτώματα και γραμμές ακτινωτής μετανάστευσης στην εγκεφαλική λευκή ουσία. Οι επιληπτικές κρίσεις είναι ο σημαντικότερος λόγος ανησυχίας για τους γιατρούς, αλλά δίνεται λιγότερη προσοχή στα συμπεριφορικά, και νευροαναπτυξιακά προβλήματα που σχετίζονται με τη νόσο επίσης, όπως οι διαταραχές στο φάσμα του αυτισμού, (ASD) και διαταραχή ελλειμματικής προσοχής – υπερκινητικότητα (ΔΕΠ-Υ) που από κοινού με τις γλωσσικές διαταραχές, απασχολούν σοβαρά τις οικογένειες των ασθενών.

Στο προηγούμενο κεφάλαιο αναφέρθηκαν κάποιες προτάσεις για την αξιολόγηση ασθενών με ΟΣ οι οποίες συζητήθηκαν και προτάθηκαν στο συνέδριο για την ΟΣ (Consensus conference Annapolis MD 1998) ωστόσο σε εκείνο το συνέδριο δεν δόθηκαν συγκεκριμένες οδηγίες για τους τομείς αξιολόγησης για τις γνωστικές και συμπεριφορικές διαταραχές που συνυπάρχουν με την νόσο .

Το 2003 στο Cambridge (UK) στη Μ. Βρετανία έλαβε χώρα ένα νέο συνέδριο με σκοπό να συζητηθούν προτάσεις για την αξιολόγηση των γνωστικών, συμπεριφορικών και νευροαναπτυξιακών διαταραχών σε ασθενείς με ΟΣ. Στο συνέδριο συμμετείχαν ψυχίατροι, νευροψυχολόγοι, ψυχολόγοι, παιδονευρολόγοι και επιστήμονες στον τομέα της ειδικής αγωγής . Τονίστηκε η ανάγκη δημιουργίας ενός καθοδηγητικού πλάνου στο κομμάτι της αξιολόγησης των διαταραχών αυτών και αποφάσισαν ότι αυτές θα πρέπει να πραγματοποιούνται σε ποικίλα στάδια της ζωής ενός παιδιού η ενήλικα και τις χώρισαν σε δύο ευρείς τομείς :

- ✓ **Αξιολογήσεις των γνωστικών δεξιοτήτων** ώστε να δημιουργηθούν κατάλληλες προϋποθέσεις για την περαιτέρω γνωστική ανάπτυξη των ασθενών
- ✓ **Διερεύνηση των συμπεριφορικών διαταραχών** ώστε να διαγνωστούν τυχόν ψυχιατρικά, ψυχολογικά προβλήματα που χρήζουν θεραπευτικής παρέμβασης Τα στάδια ηλικίας αξιολόγησης που προτάθηκαν ήταν κοινά για τους ασθενείς ωστόσο τα τεστ που χορηγούνται μπορεί να διαφοροποιούνται από χώρα σε χώρα και κάθε πρόγραμμα παρέμβασης επιβάλλεται να είναι εξατομικευμένο και προσαρμοσμένο στις εκπαιδευτικές ανάγκες του κάθε ατόμου .

4.2 Ποιες είναι οι συνήθεις συμπεριφορικές - ψυχιατρικές διαταραχές που παρατηρούνται στην ΟΣ;

- ✓ **Διαταραχές ύπνου**
- ✓ **Επιθετικές συμπεριφορές**
- ✓ **Ειδικές φοβίες**
- ✓ **Αυτοτραυματισμός**
- ✓ **Εκρήξεις θυμού**
- ✓ **Διαταραχές διάθεσης και άγχους**

Επιπλέον πολύ συχνά παρατηρούνται υψηλά επίπεδα εμφάνισης ΔΕΠ-Υ(διαταραχή ελλειμματικής προσοχής-υπερκινητικότητα) καθώς και διαταραχές στο φάσμα του αυτισμού (ASD) οι οποίες εκδηλώνονται μαζί ως νευροαναπτυξιακές διαταραχές .Όπως και στα οργανικά κλινικά χαρακτηριστικά της νόσου έτσι και αυτές οι διαταραχές ποικίλουν στην συχνότητα και την βαρύτητα των εκδηλώσεων τους ακόμα και ανάμεσα σε μονοζυγωτικούς διδύμους.

4.3 Νοητική υστέρηση

Οι νοητικές ικανότητες στην ΟΣ χωρίζουν τα άτομα σχεδόν σε δύο ομάδες. Περίπου το 55% κυμαίνεται στα φυσιολογικά όρια της νοημοσύνης IQ(>80) ενώ οι υπόλοιποι να κυμαίνονται ανάμεσα μέτριες και σοβαρές νοητικές αναπηρίες(περίπου το 30% παρουσιάζει νοητικό πηλίκο <21).

Αξίζει να σημειωθεί ότι σε κάποια παιδιά με ΟΣ το αναπτυξιακό δυναμικό και η εξέλιξη του σχετίζεται με τη σοβαρότητα των επιληπτικών κρίσεων και τον έλεγχο τους, όπως επίσης

αυτά τα παιδιά που παρουσιάζουν νοητικές διαταραχές είναι πολύ πιθανόν να εκδηλώνουν αυτιστικές και αποδιοργανωτικές συμπεριφορές αλλά ούτε η επιληψία ούτε οι νοητικές διαταραχές εξηγούν απαραίτητα τα υψηλά επίπεδα αυτών των συμπεριφορικών διαταραχών. Υπάρχει επίσης μεγάλος βαθμός καθυστέρησης στην ανάπτυξη της γλώσσας ακόμα και σε άτομα με φυσιολογική νοημοσύνη.

Γνωστικά ελλείμματα

Ανάμεσα σε παιδιά και ενήλικες με ΟΣ με φυσιολογική νοημοσύνη, έχει παρατηρηθεί και μελετηθεί η παρουσία ειδικών γνωστικών ελλειμμάτων όπως διαταραχές συγκέντρωσης και στις εκτελεστικές λειτουργίες, ακόμα και σε άτομα που δεν εκδηλώνουν συμπτώματα της ΔΕΠ –Υ (παρορμητικότητα-υπερκινητικότητα). Άτομα τα οποία έχουν πρόβλημα στον έλεγχο εκτελεστικών λειτουργιών σίγουρα δυσκολεύονται και πολλές φορές καταλήγουν ανεπαρκείς στην διαχείριση και ολοκλήρωση έργων τα οποία απαιτούν σχεδιασμό, οργάνωση, έλεγχο, και κριτική ικανότητα.

Οι μνημονικές δεξιότητες μπορεί να είναι επίσης διαταραγμένες σε ενήλικα άτομα με ΟΣ και φυσιολογική νοημοσύνη ιδιαίτερα στην ανάκτηση των κωδικοποιημένων μνημονικών πληροφοριών. Όλα τα προαναφερθέντα στοιχεία μπορεί να εκδηλώνονται και σε άτομα με μέτριες ή σοβαρές αναπηρίες ωστόσο είναι δύσκολο να εκτιμηθούν με τα υπάρχοντα διαγνωστικά εργαλεία.

4.4 Μαθησιακές δυσκολίες

Για τις πιο λειτουργικές ομάδες ατόμων με ΟΣ, οι γονείς και το άμεσο οικογενειακό περιβάλλον δηλώνουν ότι τα άτομα αυτά παρουσιάζουν σημαντικές δυσκολίες στις εκπαιδευτικές τους σχολικές δραστηριότητες όπως την ανάγνωση, γραφή μαθηματικές έννοιες ωστόσο δεν έχει γίνει μεγάλη έρευνα σε αυτούς τους τομείς στα πλαίσια της ασθένειας. Όσο αφορά τους ενήλικες οι δυσκολίες αυτές εκφράζονται πια ως δυσκολίες διεκπεραίωσης σύνθετων εργασιακών απαιτήσεων στο επαγγελματικό περιβάλλον .

Κάτι τέτοιο έχει ως αποτέλεσμα τη ματαίωση, και τη χαμηλή αυτοεκτίμηση σε κάθε περίπτωση είτε αφορά παιδιά σχολικής ηλικίας είτε ενήλικες τα οποία έχουν άμεσο αντίκτυπο και στους ίδιους αλλά και στο άμεσο οικογενειακό ή εργασιακό περιβάλλον.

Παρακάτω παρατίθενται τα γνωστικά και συμπεριφορικά προβλήματα που συνδέονται με την Οζώδη Σκλήρυνση.

Γνωστικός τομέας

Συνολικές γνωστικές διαταραχές: νοητική υστέρηση, διαταραχές μάθησης

Ειδικές γνωστικές διαταραχές:

- ✓ Διαταραχή της κοινωνικής επικοινωνίας
- ✓ Διαταραχές έκφρασης και αντίληψης της γλώσσας
- ✓ Διαταραχές προσοχής:(επιλεκτικής προσοχής, διατήρησης προσοχής, εναλασσόμενης προσοχής)
- ✓ Εκτελεστικές λειτουργίες:(φτωχός σχεδιασμός,εκτέλεση, διατήρηση)
- ✓ Διαταραχές μνήμης: βραχυπρόθεσμη και μακροπρόθεσμη μνήμη
- ✓ Κινητικές διαταραχές:(αδρή και λεπτή κινητικότητα, διαταραχές κίνησης)

Συμπεριφορά

- ✓ Αυτισμός, σύνδρομο Asperger's και άλλες διαταραχές του αυτιστικού φάσματος
- ✓ Διαταραχή ελλειμματικής προσοχής –υπερκινητικότητα ΔΕΠ-Υ και συναφείς διαταραχές
- ✓ Επιθετικότητα, εκρήξεις θυμού και ξεσπάσματα
- ✓ Αρνητικότητα, αντίσταση σε οποιαδήποτε αλλαγή
- ✓ Καταθλιπτικές διαταραχές
- ✓ Αγχώδεις διαταραχές
- ✓ Διαταραχές ύπνου
- ✓ Ψυχωτικές διαταραχές σχετιζόμενες με την επιληψία

4.5 Προτάσεις αξιολόγησης των γνωστικών και συμπεριφορικών διαταραχών που σχετίζονται με την ΟΣ.

Στον παρακάτω πίνακα παρατίθενται τα ηλικιακά ορόσημα καθώς και οι τομείς οι οποίοι πρέπει να αξιολογούνται σύμφωνα με την αναπτυξιακή ηλικία των ασθενών με Οζώδη Σκλήρυνση (De Vries et al,2005).

Στάδια αξιολόγησης	Ηλικιακά ορόσημα αξιολόγησης	Γενικός σκοπός της αξιολόγησης	Περιοχές που θα αξιολογηθούν	Τομείς που πρέπει να συνοπολογίζονται στην ΟΣ	Συμπεριφορικά και μαθησιακά προβλήματα που έχουν ιδιαίτερο ενδιαφέρον στην ΟΣ
Κατά τη διάγνωση		Αρχική αξιολόγηση του γνωστικού και συμπεριφορικού προφίλ	όπως καταγράφονται ανά χρονολογική ηλικία		
Βρεφική ηλικία	Από τη γέννηση – έως 12 μηνών	Η αξιολόγηση ορόσημο(baseline) του ελέγχου της ανάπτυξης	Συνολική αξιολόγηση βάση σταθμισμένων διαγνωστικών εργαλείων της βρεφικής ανάπτυξης	Αντίκτυπο της έναρξης των επιληπτικών κρίσεων στην θεραπεία και την ανάπτυξη	
Νηπιακή ηλικία	1-2ετών και 11 μηνών	Έγκαιρος εντοπισμός αναπτυξιακής καθυστέρησης	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Συνολικές γνωστικές ικανότητες, προσαρμοστική συμπεριφορά ✓ Συγκεκριμένες δεξιότητες: ✓ Αδρή και λεπτή κινητικότητα ✓ Επικοινωνιακές δεξιότητες 	Ποιότητα της βλεμματικής επαφής, συνδυαστική προσοχή, αμφίδρομη επικοινωνία	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Αυτισμός και διαταραχές στο φάσμα του αυτισμού ✓ Σοβαρές εκρήξεις θυμού σοβαρές διαταραχές ύπνου

Στάδια αξιολόγησης	Ηλικιακά ορόσημα αξιολόγησης	Γενικός σκοπός της αξιολόγησης	Περιοχές που θα αξιολογηθούν	Τομείς που πρέπει να συνυπολογίζονται στην ΟΣ	Συμπεριφορικά και μαθησιακά προβλήματα που έχουν ιδιαίτερο ενδιαφέρον στην ΟΣ
Προσχολική ηλικία	3ετών - έως την έναρξη του σχολείου	Εκτίμηση του συμπεριφορικού και γνωστικού προφίλ για να σιγουρευτούμε για την παροχή των κατάλληλων εκπαιδευτικών προγραμμάτων	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Συνολική γνωστική ικανότητα ✓ Συγκεκριμένες γνωστικές ικανότητες: ✓ Προσληπτική και εκφραστική γλώσσα ✓ Δεξιότητες Κοινωνικής επικοινωνίας ✓ Ικανότητα συγκέντρωσης – εκτελεστικές ικανότητες ✓ Οπτικοχωρικές ικανότητες ✓ Κινητικές δεξιότητες 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Ανομοιομορφία του προφίλ ικανοτήτων ✓ Φτωχή εκφραστική γλώσσα ✓ Φτωχή αμφίδρομη επικοινωνία ✓ Αλληλεπίδραση με συνομιλήκους ✓ Φτωχός έλεγχος συναισθημάτων και παρορμητικότητας ✓ Φτωχός συντονισμός 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Αυτισμός και διαταραχές στο φάσμα του αυτισμού, ΔΕΠ-Υ ✓ Συμπεριφορές αυτοτραυματισμού
Πρώτα σχολικά χρόνια	6- 8ετών	Έλεγχος της ικανότητας του παιδιού να σημειώνει εκπαιδευτική πρόοδο	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Συνολική γνωστική ικανότητα ✓ Συγκεκριμένες γνωστικές ικανότητες: ✓ Προσληπτική και εκφραστική γλώσσα ✓ Δεξιότητες κοινωνικής επικοινωνίας ✓ Ικανότητα συγκέντρωσης – εκτελεστικές ικανότητες ✓ Οπτικοχωρικές ικανότητες ✓ Μνήμη ✓ Κινητικέςδεξ/τες 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Είναι η κατάλληλη στιγμή να καθοριστεί ένα baseline ώστε να διαχωριστούν οι συγκεκριμένες γνωστικές ικανότητες ✓ Φτωχή εκφραστική γλώσσα φτωχή ανάκτηση λέξεων ✓ Δυσκολίες μηχανικής μάθησης, ✓ Επιλεκτική προσοχή ✓ Δυσκολίες διατήρησης προσοχής 	<ul style="list-style-type: none"> Ειδικές μαθησιακές δυσκολίες (ανάγνωση, γραφή, ορθογραφία, μαθηματικά) ✓ Διαταραχές στο φάσμα του αυτισμού, ΔΕΠ-Υ ✓ Προβλήματα με συνομιλήκους ✓ Επιθετικές συμπεριφορές
Ενδιάμεσα σχολικά	9-12ετών	Ολοκληρωμένη Ανασκόπηση των	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Συνολικές γνωστικές ικανότητες ✓ Ειδικές γνωστικές δεξιότητες 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Λεπτές διαταραχές της κοινωνικής επικοινωνίας. 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Σύνδρομο ✓ Asperger

Στάδια αξιολόγησης	Ηλικιακά ορόσημα αξιολόγησης	Γενικός σκοπός της αξιολόγησης	Περιοχές που θα αξιολογηθούν	Τομείς που πρέπει να συνυπολογίζονται στην ΟΣ	Συμπεριφορικά και μαθησιακά προβλήματα που έχουν ιδιαίτερο ενδιαφέρον στην ΟΣ
χρόνια		ικανοτήτων των παιδιών, αξιολόγηση ειδικών μαθησιακών δυσκολιών και συμπεριφορικών προβλημάτων με σκοπό την μετάβαση στην δευτεροβάθμια εκπαίδευση	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Προσληπτική και εκφραστική γλώσσα ✓ Δεξιότητες κοινωνικής επικοινωνίας ✓ Μνήμη ✓ Δεξιότητες προσοχής εκτελεστικές δεξιότητες 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Ασυνήθιστα ενδιαφέροντα ✓ Φτωχή βραχυπρόθεσμη μνήμη, επεισοδιακή μνήμη, σχεδιασμός, ικανότητες οργάνωσης ✓ ,δυσκολίες διεκπεραίωσης εργασιών με πολλούς στόχους 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Προβλήματα με τους συνομιλήκους ✓ Ειδικές μαθησιακές δυσκολίες: ✓ Ανάγνωση ✓ Γραφή ✓ Ορθογραφία ✓ μαθηματικά
Εφηβεία	13-16ετών	Λήψη αποφάσεων για τις ανάγκες και την ομαλή μετάβαση στην ενηλικίωση	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Συνολικές γνωστικές ικανότητες ✓ Ειδικές γνωστικές ικανότητες ✓ Εκτελεστικές- ✓ Ικανότητες προσοχής ✓ Αξιολόγηση των επαγγελματικών ικανοτήτων με βάση το γνωστικό δυναμικό ✓ Προσαρμοστική συμπεριφορά και δεξιότητες καθημερινής διαβίωσης 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Φτωχή κριτική ικανότητα ✓ Λήψη αποφάσεων 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Διαταραχές κατάθλιψης ✓ Αγχώδεις διαταραχές ✓ Προβλήματα με συνομιλήκους
ενηλικες	18+	<i>Ενήλικες που έχουν διαγνωστεί πρόσφατα</i> Αξιολόγηση γνωστικού, συμπεριφορικού, επαγγελματικού προφίλ. καθορισμένο από	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Συνολικές γνωστικές ικανότητες ✓ Εκτελεστικές και ικανότητες προσοχής ✓ μνήμη 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Δυσκολία στην ενσωμάτωση πληροφοριών ✓ Δυσκολίες ✓ εργαζόμενης μνήμης, επεισοδιακής μνήμης 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Διαταραχές κατάθλιψης ✓ Αγχώδεις διαταραχές ✓ Ψυχωτικές διαταραχές που συνδέονται με επιληψία

Στάδια αξιολόγησης	Ηλικιακά ορόσημα αξιολόγησης	Γενικός σκοπός της αξιολόγησης	Περιοχές που θα αξιολογηθούν	Τομείς που πρέπει να συνυπολογίζονται στην ΟΣ	Συμπεριφορικά και μαθησιακά προβλήματα που έχουν ιδιαίτερο ενδιαφέρον στην ΟΣ
		ψυχοκοινωνικές ανάγκες			
Ενήλικες (επόμενες αξιολογήσεις)	18+	Έλεγχος των ψυχιατρικών προβλημάτων και αλλαγών στα υπάρχοντα γνωστικά και συμπεριφορικά ελλείμματα	<p>Εξαρτημένοι ενήλικες</p> <ul style="list-style-type: none"> ✓ Ετήσια ανασκόπηση των κοινωνικών αναγκών <p>Ανεξάρτητοι ενήλικες</p> <ul style="list-style-type: none"> ✓ επαγγελματικές ✓ συμβουλές ✓ γενετική συμβουλευτική 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Δίνεται πολλή προσοχή στις αλλαγές στις γνωστικές και συμπεριφορικές ικανότητες ✓ Επαγγελματική λειτουργικότητα και συμπεριφορά 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Καταθλιπτικές διαταραχές ✓ Αγχώδεις διαταραχές ✓ Ψυχωτικές διαταραχές που σχετίζονται με την επιληψία

4.6 Σταθμισμένα διαγνωστικά εργαλεία για την νευροψυχολογική αξιολόγηση ατόμων με οζώδη σκλήρυνση

Σύμφωνα με το πάνελ των ειδικών που συμμετείχαν στο συνέδριο που διεξήχθη στο Cambridge της Μ.Βρετανίας το 2003 και τις προτάσεις για την αξιολόγηση των νευροαναπτυξιακών και συμπεριφοριστικών διαταραχών που σχετίζονται με την οζώδη σκλήρυνση οι εκτιμήσεις αυτές θα πρέπει να γίνονται μέσω σταθμισμένων διαγνωστικών εργαλείων και νευροψυχολογικών δοκιμασιών σύμφωνα με την αναπτυξιακή ηλικία των ασθενών και το νοητικό δυναμικό τους. Έτσι πρότειναν μια λίστα τέτοιων εργαλείων με σκοπό να αναγνωρίζονται έγκαιρα τα πιθανά προβλήματα κατά τη διάρκεια της ζωής των ατόμων που πάσχουν από τη νόσο. Τα διαγνωστικά εργαλεία παρατίθενται παρακάτω και είναι κατάλληλα για την ηλικία καθώς και το χρονικό εκείνο σημείο που μπορεί να εκδηλωθούν οι διαταραχές. Πρέπει επίσης να σημειωθεί ότι τα διαγνωστικά εργαλεία που προτάθηκαν στο συνέδριο χρησιμοποιούνται ευρέως στις Ηνωμένες Πολιτείες και κάποια από αυτά και σε άλλες χώρες όπως στην Ελλάδα. Κάποια διαγνωστικά εργαλεία μπορεί να διαφέρουν από χώρα σε χώρα ωστόσο σημαντικό είναι να αξιολογούν τους τομείς που προτείνονται και να χαρακτηρίζονται από αξιοπιστία και εγκυρότητα.

Βρεφική ηλικία (από τη γέννηση έως 12μηνών)

Τομείς που αξιολογούνται - διαγνωστικά εργαλεία

- ✓ **Αναπτυξιακή αξιολόγηση** :χορήγηση δοκιμασίας Bayley ή τη δοκιμασία Mullen
- ✓ **Προσοχή (Ρύθμιση)**: παρατήρηση μέσω της δομημένης συμπληρωματικής δοκιμασίας του τεστ Bayley που αξιολογεί τη συμπεριφορά / παρατήρηση του κλινικού
- ✓ **Κοινωνική επικοινωνία**: χορήγηση της δοκιμασίας κοινωνικής προσαρμογής Vineland

Νηπιακή ηλικία(1έως 2 ετών και 11μηνών)

Τομείς που αξιολογούνται - διαγνωστικά εργαλεία

- ✓ **Αναπτυξιακή αξιολόγηση** :χορήγηση δοκιμασίας Bayley ή τη δοκιμασία Mullen
- ✓ **Προσοχή (Ρύθμιση)**: παρατήρηση μέσω της δομημένης συμπληρωματικής δοκιμασίας του τεστ Bayley που αξιολογεί τη συμπεριφορά

- ✓ **Κοινωνική επικοινωνία:** χορήγηση της δοκιμασίας κοινωνικής προσαρμογής Vineland

Νηπιακή ηλικία(2 έως 2 ετών και 11 μηνών)

Τομείς που αξιολογούνται - διαγνωστικά εργαλεία

- ✓ **Αναπτυξιακή αξιολόγηση :**χορήγηση δοκιμασίας Bayley ή τη δοκιμασία Mullen
- ✓ **Συνολικές γνωστικές ικανότητες:** χορήγηση της δοκιμασίας
- ✓ WPPSI-III(Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence – Third Edition)
- ✓ **Προσοχή (Ρύθμιση):**παρατήρηση μέσω της δομημένης συμπληρωματικής δοκιμασίας του τεστ Bayley που αξιολογεί τη συμπεριφορά
- ✓ **Κοινωνική επικοινωνία:** χορήγηση της δοκιμασίας κοινωνικής προσαρμογής Vineland

Προσχολική ηλικία(3-5 ετών)

Τομείς που αξιολογούνται - διαγνωστικά εργαλεία

- ✓ **Συνολικές γνωστικές ικανότητες:** χορήγηση της δοκιμασίας
- ✓ WPPSI-III(Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence – Third Edition)
.Εναλλακτικά μπορεί να χορηγηθεί και το Bayley ή το Mullen αν κρίνεται απαραίτητο
- ✓ **Προσοχή (Ρύθμιση):** χορήγηση της δοκιμασίας BRIEF (Behavior Rating Inventory of Executive Function)
- ✓ **Κοινωνική επικοινωνία:** χορήγηση της δοκιμασίας κοινωνικής προσαρμογής Vineland
- ✓ **Γλώσσα:** α) χορήγηση της δοκιμασίας PPVT-III(Peabody Picture Vocabulary Test-Third Edition) Δοκιμασία Αντιληπτικού Λεξιλογίου για παιδιά προσχολικής ηλικίας και Δημοτικού. β)χορήγηση της δοκιμασίας EOWPVT-4 Expressive One-Word Picture Vocabulary Test-4, δοκιμασία εκφραστικού λεξιλογίου.
- ✓ **Οπτικοχωρικές δεξιότητες:**χορήγηση της δοκιμασίας VMI (Developmental Test of Visual-Motor Integration, Sixth Edition)

Πρώτη σχολική ηλικία 6-8 ετών

Τομείς που αξιολογούνται - διαγνωστικά εργαλεία

- ✓ **Συνολικές γνωστικές ικανότητες:** χορήγηση της δοκιμασίας WISC-IV(Wechsler Intelligence Scale for Children — Fourth Edition) διαγνωστική κλίμακα της νοημοσύνης
- ✓ **Προσοχή (Ρύθμιση):** χορήγηση της δοκιμασίας BRIEF (Behavior Rating Inventory of Executive Function) /χορήγηση τεστ CPT(Continuous Performance Test) όπως η δοκιμασία T.O.V.A ή το Connors .
- ✓ **Εκτελεστικές λειτουργίες :**χορήγηση υποδοκιμασίας WISC-III (Mazes): fine motor coordination, planning, following directions.για ηλικίες 7+ χορηγείται και η δοκιμασία Tower of London/ικανότητα σχεδιασμού,οπτικοκινητικού συντονισμού, ικανότητα προσανατολισμού
- ✓ **Κοινωνική επικοινωνία:** χορήγηση της δοκιμασίας κοινωνικής προσαρμογής Vineland, καθώς και σχετικές υποκλίμακες του WISC-IV
- ✓ **Μνήμη :**χορήγηση της κλίμακας WRAML(Wide Range Assessment of Memory and Learning, Second Edition) .εξετάζει την βραχυπρόθεσμη και μακροπρόθεσμη μνήμη, καθώς και την ικανότητα κατάκτησης της καινούριας γνώσης.
- ✓ **Γλώσσα :**χορήγηση του εργαλείου NEPSY,
- ✓ **Οπτικοχωρικές δεξιότητες:**χορήγηση της δοκιμασίας VMI (Developmental Test of Visual-Motor Integration, Sixth Edition)
- ✓ **Κινητικές δεξιότητες:** αξιολόγηση μέσω κλινικής παρατήρησης/ δοκιμασία δεξιότητας με το Grooved pegboard ή το Purdue pegboard
- ✓ **Μαθησιακές δυσκολίες:**χορήγηση της κλίμακας WIAT-II(Wechsler Individual Achievement Test Second Edition)

Μέση σχολική ηλικία 9-12 ετών

Τομείς που αξιολογούνται - διαγνωστικά εργαλεία

- ✓ **Συνολικές γνωστικές ικανότητες:** χορήγηση της δοκιμασίας WISC-IV(Wechsler Intelligence Scale for Children — Fourth Edition) διαγνωστική κλίμακα της νοημοσύνης

- ✓ **Προσοχή (Ρύθμιση):** χορήγηση της δοκιμασίας BRIEF (Behavior Rating Inventory of Executive Function) /χορήγηση τεστ CPT(Continuous Performance Test) όπως η δοκιμασία T.O.V.A ή το Connors .
- ✓ **Εκτελεστικές λειτουργίες :**χορήγηση της δοκιμασίας BRIEF (Behavior Rating Inventory of Executive Function). Χορήγηση της δοκιμασίας Tower of London/ικανότητα σχεδιασμού, οπτικοκινητικού συντονισμού, ικανότητα προσανατολισμού
- ✓ **Κοινωνική επικοινωνία:** χορήγηση της δοκιμασίας κοινωνικής προσαρμογής Vineland, καθώς και σχετικές υποκλίμακες του WISC-IV
- ✓ **Μνήμη :**χορήγηση της κλίμακας WRAML(Wide Range Assessment of Memory and Learning, Second Edition) .εξετάζει την βραχυπρόθεσμη και μακροπρόθεσμη μνήμη, καθώς και την ικανότητα κατάκτησης της καινούριας γνώσης.
- ✓ **Γλώσσα :**χορήγηση του εργαλείου NEPSY,
- ✓ **Οπτικοχωρικές δεξιότητες:**χορήγηση της δοκιμασίας VMI (Developmental Test of Visual-Motor Integration, Sixth Edition) // χορήγηση του ROCF test(Rey-Osterrieth Complex Figure Test).
- ✓ **Κινητικές δεξιότητες:** αξιολόγηση μέσω κλινικής παρατήρησης/ δοκιμασία δεξιότητας με το Grooved pegboard ή το Purdue pegboard
- ✓ **Μαθησιακές δυσκολίες:**χορήγηση της κλίμακας WIAT-II(Wechsler Individual Achievement Test Second Edition)

Πρώτη εφηβεία 13-15 ετών

Τομείς που αξιολογούνται - διαγνωστικά εργαλεία

- ✓ **Συνολικές γνωστικές ικανότητες:** χορήγηση της δοκιμασίας WISC-IV(Wechsler Intelligence Scale for Children — Fourth Edition) διαγνωστική κλίμακα της νοημοσύνης
- ✓ **Προσοχή (Ρύθμιση):** χορήγηση της δοκιμασίας BRIEF (Behavior Rating Inventory of Executive Function) /χορήγηση τεστ CPT(Continuous Performance Test) όπως η δοκιμασία T.O.V.A ή το Connors .
- ✓ **Εκτελεστικές λειτουργίες :**χορήγηση της δοκιμασίας BRIEF (Behavior Rating Inventory of Executive Function). Χορήγηση της δοκιμασίας Tower of

- London/ικανότητα σχεδιασμού,οπτικοκινητικού συντονισμού, ικανότητα προσανατολισμού/ χορήγηση τουWCST (Wisconsin Card Sorting Test)
- ✓ **Κοινωνική επικοινωνία:** χορήγηση της δοκιμασίας κοινωνικής προσαρμογής Vineland, καθώς και σχετικές υποκλίμακες του WISC-IV
 - ✓ **Μνήμη :**χορήγηση της κλίμακας WRAML(Wide Range Assessment of Memory and Learning, Second Edition) .εξετάζει την βραχυπρόθεσμη και μακροπρόθεσμη μνήμη, καθώς και την ικανότητα κατάκτησης της καινούριας γνώσης. / Χορήγηση CMS(Children's Memory Scale)
 - ✓ **Γλώσσα :**χορήγηση του εργαλείου F.A.S,
 - ✓ **Οπτικοχωρικές δεξιότητες:**χορήγηση της δοκιμασίας VMI (Developmental Test of Visual-Motor Integration, Sixth Edition) // χορήγηση του ROCF test(Rey-Osterrieth Complex Figure Test).
 - ✓ **Κινητικές δεξιότητες:** αξιολόγηση μέσω κλινικής παρατήρησης/ δοκιμασία δεξιότητας με το Grooved pegboard ή το Purdue pegboard
 - ✓ **Μαθησιακές δυσκολίες:**χορήγηση της κλίμακας WIAT-II(Wechsler Individual Achievement Test Second Edition), χορήγηση GORT-4

Εφηβεία 16-18 ετών

Τομείς που αξιολογούνται - διαγνωστικά εργαλεία

- ✓ **Συνολικές γνωστικές ικανότητες:** χορήγηση της δοκιμασίας WAIS-III(Wechsler Adults Intelligence Scale) διαγνωστική κλίμακα της νοημοσύνης για ενήλικες
- ✓ **Προσοχή (Ρύθμιση):** χορήγηση της δοκιμασίας BRIEF (Behavior Rating Inventory of Executive Function)
- ✓ **Εκτελεστικές λειτουργίες :**χορήγηση της δοκιμασίας BRIEF (Behavior Rating Inventory of Executive Function). χορήγηση τουWCST (Wisconsin Card Sorting Test)
- ✓ **Κοινωνική επικοινωνία:** χορήγηση της δοκιμασίας κοινωνικής προσαρμογής Vineland, καθώς και σχετικές υποκλίμακες του WAIS-III
- ✓ **Μνήμη :**χορήγηση της κλίμακας WRAML(Wide Range Assessment of Memory and Learning, Second Edition) .εξετάζει την βραχυπρόθεσμη και μακροπρόθεσμη μνήμη, καθώς και την ικανότητα κατάκτησης της καινούριας γνώσης. / εναλλακτικά χορηγείται VMS-III

- ✓ **Γλώσσα** :χορήγηση του εργαλείου F.A.S, χορήγηση της δοκιμασίας κατονομασίας της Βοστώνης (BNT)
- ✓ **Οπτικοχωρικές δεξιότητες**:χορήγηση της δοκιμασίας VMI (Developmental Test of Visual-Motor Integration, Sixth Edition) // χορήγηση του ROCF test(Rey-Osterrieth Complex Figure Test).
- ✓ **Κινητικές δεξιότητες**: αξιολόγηση μέσω κλινικής παρατήρησης/ δοκιμασία δεξιότητας με το Grooved pegboard ή το Purdue pegboard
- ✓ **Μαθησιακές δυσκολίες**:χορήγηση της κλίμακας WIAT-II(Wechsler Individual Achievement Test Second Edition), χορήγηση GORT-4

Ενήλικες 18 +

Τομείς που αξιολογούνται - διαγνωστικά εργαλεία

- ✓ **Συνολικές γνωστικές ικανότητες**: χορήγηση της δοκιμασίας WAIS-III(Wechsler Adults Intelligence Scale) διαγνωστική κλίμακα της νοημοσύνης για ενήλικες
- ✓ **Προσοχή (Ρύθμιση)**: χορήγηση της δοκιμασίας BRIEF (Behavior Rating Inventory of Executive Function)
- ✓ **Εκτελεστικές λειτουργίες** :χορήγηση της δοκιμασίας BRIEF (Behavior Rating Inventory of Executive Function). χορήγηση του WCST (Wisconsin Card Sorting Test)
- ✓ **Κοινωνική επικοινωνία**: χορήγηση της δοκιμασίας κοινωνικής προσαρμογής Vineland, καθώς και σχετικές υποκλίμακες του WAIS-III
- ✓ **Μνήμη** : χορηγείται το WMS-III(Wechsler Memory Scale)
- ✓ **Γλώσσα** :χορήγηση του εργαλείου F.A.S, χορήγηση της δοκιμασίας κατονομασίας της Βοστώνης (BNT)
- ✓ **Οπτικοχωρικές δεξιότητες** χορήγηση του ROCF test(Rey-Osterrieth Complex Figure Test).
- ✓ **Κινητικές δεξιότητες**: αξιολόγηση μέσω κλινικής παρατήρησης/ δοκιμασία δεξιότητας με το Grooved pegboard ή το Purdue pegboard
- ✓ **Ακαδημαϊκές δυσκολίες**:χορήγηση GORT-4
(De Vries et al,2005)

4.7 Πιθανά αποτελέσματα της νευροψυχολογικής εκτίμησης ατόμων με ΟΣ

- ✓ Η οργάνωση περαιτέρω διεξοδικών αξιολογήσεων, συμπεριλαμβανομένων της λειτουργικής ανάλυσης της συμπεριφοράς, της φυσικής εξέτασης και εξειδικευμένες έρευνες.
- ✓ Ένταξη των παιδιών σε εκπαιδευτικά πλαίσια ώστε να επιτευχθεί η πρώιμη παρέμβαση
- ✓ Η ανάπτυξη εξατομικευμένων θεραπευτικών προγραμμάτων σύμφωνα με τα αναπτυξιακά στάδια των παιδιών (προσχολική, νηπιακή, σχολική, και δευτεροβάθμια εκπαίδευση)
- ✓ Σταθμισμένες αξιολογήσεις των ειδικών εκπαιδευτικών αναγκών πριν τα παιδιά αυτά εισέλθουν σε ένα επίσημο σχολικό πλαίσιο
- ✓ Η πραγματοποίηση ετησίων ανασκοπήσεων της προόδου και των εκπαιδευτικών αναγκών
- ✓ Αναφορά στις κοινωνικές υπηρεσίες και άλλους δημόσιους φορείς ώστε να ενισχυθούν και να βελτιωθούν οι καθημερινές συνθήκες διαβίωσης των ατόμων αυτών
- ✓ Συνεργασία με ομάδες που δουλεύουν με παιδιά με δυσκολίες
- ✓ Αξιολόγηση της υποστήριξης που απαιτείται για την επαγγελματική κατάρτιση και την καθημερινή ζωή ενηλίκων ασθενών.
- ✓ Παροχή υποστήριξης σε γονείς και φροντιστές(de Vries et al 2005)

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5ο

Στάδια Φυσιολογικής γλωσσικής ανάπτυξης

5.1 Η γλωσσική ανάπτυξη παιδιών από τη γέννηση έως 5 ετών

Η έκθεση των ανθρώπων στα γλωσσικά ερεθίσματα ξεκινάει με την γέννηση αλλά και πιο πριν ακόμα κατά την κύηση τα έμβρυα είναι εξοικειωμένα με τους χτύπους της καρδιάς της μητέρας τους .Μπορούν ακόμα να αντιδρούν σε εξωτερικούς ήχους και να ηρεμούν η να αναστατώνονται. Τα νεογέννητα από την πρώτη ώρα της γέννησής τους έχουν επίγνωση των ήχων του περιβάλλοντος τους .Ακούν τις φωνές των κοντινών τους ανθρώπων και κυρίως της μητέρας που συνήθως έχει την αποκλειστική φροντίδα τους κατά τους πρώτους μήνες ζωής .Οι απρόσμενοι ήχοι του περιβάλλοντος τα κάνουν να κλαίνε, οι δυνατοί ήχοι τα ξυπνούν η μπορεί να αφουγκράζονται ακίνητα στο άκουσμα ενός καινούριου ήχου. (Πρώιου,2008)

0-6 μηνών

Κατανόηση:

- ✓ Τα βρέφη αντιδρούν και στρέφουν το βλέμμα τους προς το μέρος από το οποίο προέρχεται η ομιλία.
- ✓ Ησυχάζουν και χαμογελούν όταν ακούν τη φωνή της μητέρας τους.
- ✓ Μοιάζουν να αναγνωρίζουν τις οικείες φωνές και ηρεμούν όταν τις ακούν .
- ✓ Τα βρέφη κάτω των τριών μηνών σταματούν τη δραστηριότητα τους και επικεντρώνουν το ενδιαφέρον σε κάθε καινούριο μη οικείο ήχο και αντιδρούν με κραυγές
- ✓ Τρομάζουν ή ενοχλούνται από φωνές με αγριεμένο επιτονισμό

Έκφραση

- ✓ Παράγει ήχους ευχαρίστησης
- ✓ Χρησιμοποιεί διαφορετικό κλάμα για να εκφράσει τις διαφορετικές του ανάγκες
- ✓ Γελάει συχνά κατά το παιχνίδι με αντικείμενα
- ✓ Παράγει ήχους και γουργουρίσματα όταν του μιλούν
- ✓ Βαβίζει
- ✓ Εμπλέκεται σε μοναχικό φωνητικό παιχνίδι

- ✓ Χρησιμοποιεί συχνά ήχους όπως / π/, μπ/ μ
- ✓ Εκφράζει θυμό ή δυσαρέσκεια με άλλους φωνητικούς τρόπους εκτός από το κλάμα

6-11 μηνών

Κατανόηση

- ✓ Ανταποκρίνονται όταν ακούν το όνομά τους
- ✓ Ακολουθούν τη βλεμματική επαφή
- ✓ Σταματούν η αποσύρονται όταν ακούν το «όχι»
- ✓ Φαίνεται να αναγνωρίζουν μερικές λέξεις όπως «μπαμπά», «μαμά» και κάποια γνώριμα αντικείμενα (μπουκάλι γάλα)
- ✓ Ανταποκρίνονται με τις κατάλληλες κινήσεις των χεριών σε λέξεις όπως «πάνω», «ψηλά»
- ✓ Φαίνεται να κατανοούν απλές ερωτήσεις με το «που»
- ✓ Δίνουν προσοχή στη μουσική ή στο τραγούδι
- ✓ Μπορούν να ακούν ομιλίες χωρίς να διασπάται η προσοχή του από άλλους ανταγωνιστικούς ήχους

Έκφραση:

- ✓ Χρησιμοποιούν μεγάλες φωνητικές παραλλαγές και προσωδία στο βάβισμα
- ✓ Παράγουν περισσότερους ήχους παρά κλάμα για να προσελκύσει τη προσοχή
- ✓ Επικοινωνούν μη λεκτικά χρησιμοποιώντας χειρονομίες ή συμπεριφορές ώθησης και έλξης
- ✓ Χρησιμοποιούν ακόμα τη δική τους ακατάληπτη γλώσσα
- ✓ Προσπαθούν να μιμηθούν ήχους και λέξεις που ακούν
- ✓ Ανταποκρίνονται στα τραγούδια με φώνηση

12-17 μηνών

Κατανόηση:

- ✓ Αναγνωρίζει πολλά αντικείμενα και προσδιορίζουν τα επιθυμητά με χειρονομίες
- ✓ Αναγνωρίζουν τα ονόματα μεγάλων μελών του σώματος

- ✓ Κατανοούν απλές ερωτήσεις και μπορούν να εκτελέσουν δύο συνεχείς συνδεδεμένες οδηγίες με μια μπάλα ή άλλο αντικείμενο
- ✓ Μαθαίνουν να συσχετίζουν νέες λέξεις σε γενικές κατηγορίες(όπως τα ονόματα των ζώων, φαγητών.)
- ✓ Καταλαβαίνουν καλύτερα τα συναισθήματα και τις νοηματικές αποχρώσεις των λέξεων που παράγονται από τους ομιλητές.

Έκφραση

- ✓ Χρησιμοποιούν από 5-20 πραγματικές λέξεις με συνέπεια
- ✓ Ονοματίζουν οικεία αντικείμενα
- ✓ Το μεγαλύτερο μέρος επικοινωνίας επιτυγχάνεται με τη χρήση κάποιων πραγματικών λέξεων μαζί με συχνές κινήσεις των χεριών
- ✓ Πιο συχνή χρήση φωνημάτων «τ», «ντ», «ν», «γ», «χ» κ.α
- ✓ Αρχίζουν να επαναλαμβάνουν λέξεις που ακούν σε συνομιλίες
- ✓ Αρχίζουν με δική τους πρωτοβουλία ένα παιχνίδι ή μια κοινωνική ρουτίνα

18-23 μηνών

Κατανόηση

- ✓ Με προφορική εντολή, δείχνει διάφορα αντικείμενα και επιλέγει 1 αντικείμενο από μια ομάδα διαφορετικών αντικειμένων
- ✓ Ακολουθούν πιο σύνθετες εντολές (με 2-3 μέρη),χωρίς κινητικές ενδείξεις
- ✓ Κατανοούν ρήματα σε πλαίσιο
- ✓ Αρχίζουν να αποκωδικοποιούν την απλή σύνταξη
- ✓ Το αντιληπτικό τους λεξιλόγιο μπορεί να έχει >300 λέξεις.
- ✓ Ανταποκρίνονται σε ερωτήσεις κατονομασίας αντικειμένων

Έκφραση

- ✓ Επιχειρούν να μιλήσουν για εμπειρίες τους χρησιμοποιώντας έναν συνδυασμό ακατάληπτης γλώσσας και πραγματικών λέξεων.
- ✓ Συνδυάζουν λέξεις σε απλές φράσεις και προτάσεις
- ✓ Το εκφραστικό τους λεξιλόγιο αυξάνεται κάθε εβδομάδα
- ✓ Αρχίζουν να χρησιμοποιούν αντωνυμίες αλλά κάνουν λάθη στη σύνταξη

- ✓ Λένε το όνομά τους

24-30 μηνών

Κατανόηση

- ✓ Αναγνωρίζουν δραστηριότητες σε εικόνες
- ✓ Αναγνωρίζουν περισσότερα μικρότερα μέρη του σώματός τους
- ✓ Αναγνωρίζουν κάποιες κατηγορίες ονομάτων των μελών της ευρύτερης οικογένειας
- ✓ Κατανοούν τη χρήση των αντικειμένων
- ✓ Αρχίζουν να καταλαβαίνουν επίθετα, αυτά που δηλώνουν διαφορά μεγέθους

Έκφραση

- ✓ Χρησιμοποιούν προτάσεις 3-4 λέξεων με περισσότερες αντωνυμίες
- ✓ Ζητούν λεκτική βοήθεια για κάποιες καθημερινές προσωπικές τους ανάγκες
- ✓ Ονομάζουν και αναγνωρίζουν τουλάχιστον ένα χρώμα σωστά
- ✓ Μπορεί να μετράει ή να επαναλαμβάνει σωστά 2 ή 3 νούμερα στη σειρά

30-35 μηνών(εώς 3 ετών)

Κατανόηση

- ✓ Καταλαβαίνουν και μπορούν να ανταποκριθούν στις περισσότερες μακροσκελείς εντολές
- ✓ Καταλαβαίνουν τα περισσότερα κοινά ρήματα και επίθετα
- ✓ Κατανοούν ποσοτικές και χωρικές έννοιες
- ✓ Κάνουν ερωτήσεις και δείχνουν ενδιαφέρον στις αιτιολογήσεις τους γιατί γιατί είναι έτσι τα πράγματα και πως λειτουργεί το κάθε τι.

Έκφραση

- ✓ Όταν ερωτηθούν, δίνουν το μικρό τους όνομα και το επίθετο
- ✓ Ονομάζουν και μιλούν για αυτά που κάνουν
- ✓ Απαντούν σε ερωτήσεις που εισάγονται με το «τι» και «που»
- ✓ Χρησιμοποιούν σωστά διάφορες μορφές ρημάτων στον αυθόρμητο λόγο ή όταν συνδέουν τι συμβαίνει σε εικόνες που δείχνουν ενέργεια

- ✓ Απαντούν
- ✓ Χρησιμοποιούν πληθυντικό
- ✓ Χρησιμοποιούν γενική κτητική

3-4 ετών

Κατανόηση

- ✓ Κατανοούν περιγραφικές έννοιες και συγκρίνουν αντικείμενα μεταξύ τους
- ✓ Ομαδοποιούν αντικείμενα
- ✓ Κατανοούν αρνητικά μόρια στις προτάσεις (δεν)
- ✓ Εντοπίζουν χρώματα
- ✓ Βγάζουν συμπεράσματα
- ✓ Το αντιληπτικό τους λεξιλόγιο είναι :1000-2000 λέξεις

Έκφραση

- ✓ Περιγράφουν τη χρήση ενός αντικειμένου
- ✓ Δίνουν λογικές απαντήσεις σε ερωτήσεις
- ✓ Συμμετέχουν σε μεγάλης διάρκειας συζητήσεις
- ✓ Μπορούν να επαναλαμβάνουν προτάσεις
- ✓ Ανταποκρίνονται σε ερωτήσεις που εισάγονται με το «πότε».
- ✓ Κλίνουν σωστά τα ρήματα και χρησιμοποιούν μελλοντικό χρόνο
- ✓ Λένε δυό γεγονότα σε σωστή χρονολογική σειρά

4-5 ετών

Κατανόηση

- ✓ Καταλαβαίνουν πιο σύνθετες χωρικές, ποσοτικές και περιγραφικές έννοιες
- ✓ Κατανοούν προτάσεις σε παθητική φωνή
- ✓ Δίνουν προσοχή σε μια ιστορία και ανταποκρίνονται σε ερωτήσεις

Έκφραση

- ✓ Έχουν ελαττώσει τις φωνολογικές διεργασίες κατά μεγάλο ποσοστό
- ✓ Χρησιμοποιούν ανώμαλους πληθυντικούς
- ✓ Χρησιμοποιούν προθέσεις, ομαλούς και ανώμαλους αόριστους

- ✓ Μετρούν μέχρι το δέκα
- ✓ Περιγράφουν επιτυχώς μια καθημερινή διαδικασία
- ✓ Ονομάζει μέλη μιας κατηγορίας αντικειμένων και αντίστροφα
- ✓ Επαναλαμβάνουν πιο σύνθετες προτάσεις
- ✓ Απαντούν σε ερωτήσεις που εισάγονται με «γιατί» δίνοντας ένα επιχείρημα

5-6 ετών

Κατανόηση

- ✓ Κατανοούν ουσιαστικά και δύο επιθετικούς προσδιορισμούς
- ✓ Κατανοούν χρονικές /διαδοχικές έννοιες
- ✓ Ακολουθούν οδηγίες με 3 μέρη

Έκφραση

- ✓ Δίνουν ορισμούς λέξεων
- ✓ Ονομάζουν διαδοχικά τις μέρες της εβδομάδας
- ✓ Παράγουν προτάσεις μεγαλύτερου μήκους (4-6 λέξεις)
- ✓ Απαγγέλλουν παιδικούς στίχους με ομοιοκαταληξία
- ✓ Ανταλλάσσουν πληροφορίες και υποβάλλουν ερωτήσεις
- ✓ Κάνουν κατάλληλη χρήση των γραμματικών κανόνων τις περισσότερες φορές

6-7 ετών

Κατανόηση

- ✓ Προσθέτουν και αφαιρούν αριθμούς
- ✓ Γνωρίζουν την αλφαβήτα
- ✓ Καταλαβαίνουν τις περισσότερες χρονικές έννοιες
- ✓ Αντιληπτικό λεξιλόγιο έως και 20.000 λέξεις

Έκφραση

- ✓ Χρησιμοποιούν συγκριτικό και υπερθετικό βαθμό
- ✓ Αναμεταδίδουν μια ιστορία με οπτική στήριξη
- ✓ Χρησιμοποιούν κατάλληλα τους περισσότερους μορφολογικούς κανόνες
- ✓ Χρησιμοποιούν κατάλληλα την παθητική φωνή

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6ο

Λογοθεραπευτική Αξιολόγηση στα πλαίσια της Οζώδους Σκλήρυνσης

6.1 Γενικά

Όπως έχει αναφερθεί σε προηγούμενα κεφάλαια το σύμπλεγμα της Οζώδους Σκλήρυνσης είναι μια σύνθετη γενετική ασθένεια που χαρακτηρίζεται από ποικίλες κλινικές εκδηλώσεις σε πολλά όργανα του σώματος . Κυρίως οι εκδηλώσεις στο κεντρικό νευρικό σύστημα και η δημιουργία όγκων στον εγκέφαλο συνδέονται με την εμφάνιση νευροαναπτυξιακών διαταραχών συμπεριφορικών και διαταραχών επικοινωνίας καθώς και γνωστικές διαταραχές. Έτσι στην βιβλιογραφία έχουν αναφερθεί οι παρακάτω διαταραχές:

- ✓ **Αυτιστική διαταραχή ή διαταραχές στο φάσμα του Αυτισμού**
- ✓ **Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής-Υπερκινητικότητα**
- ✓ **Αγχώδεις διαταραχές**
- ✓ **Διαταραχές διάθεσης**
- ✓ **Γλωσσικές διαταραχές**
- ✓ **Ειδικές μαθησιακές δυσκολίες**
- ✓ **Νοητική υστέρηση**
- ✓ **Διαταραχές μνήμης**
- ✓ **Διαταραχές στις εκτελεστικές λειτουργίες**
- ✓ **Ψυχοκινητικές διαταραχές (αδρή και λεπτή κινητικότητα)**
- ✓ **Διαταραχές του κινητικού συντονισμού**

Όλες αυτές οι διαταραχές απαιτούν μια σύνθετη διεπιστημονική προσέγγιση για την αξιολόγηση τη διάγνωση και τη θεραπευτική τους παρέμβαση και η ομάδα των θεραπειών που εμπλέκεται είναι μεγάλη .Αποτελείται από παιδονευρολόγους, παιδοψυχιάτρους, παιδίατρους, κλινικούς ψυχολόγους, εργοθεραπευτές, ειδικούς παιδαγωγούς και λογοθεραπευτές οι οποίοι θα ασχοληθούν με τις επικοινωνιακές διαταραχές των ασθενών.

6.2 Τι είναι η λογοθεραπεία;

Η λογοθεραπεία είναι η επιστήμη η οποία ασχολείται με την πρόληψη, την αξιολόγηση, τη διάγνωση, τη θεραπεία και την επιστημονική μελέτη των διαταραχών της ανθρώπινης επικοινωνίας σε παιδιά και ενήλικες. Μέσω της λογοθεραπευτικής αξιολόγησης δίνεται η δυνατότητα στον θεραπευτή να εντοπίσει τις πιθανές επικοινωνιακές διαταραχές, τη φύση και το μέγεθος των διαταραχών αυτών καθώς και τις επιπτώσεις που μπορεί να επιφέρουν στη ζωή ενός ατόμου. (Καμπανάρου 2007).

6.3 Στόχοι και μεθοδολογία της λογοθεραπευτικής αξιολόγησης

6.3.1 Στόχοι της αξιολόγησης

Η εκτίμηση /ανίχνευση

Είναι μια πρώτη εκτίμηση των δεδομένων που έχουμε συλλέξει για τον ασθενή η οποία έχει γίνει με μη σταθμισμένα διαγνωστικά εργαλεία και μας δίνει πληροφορίες για το αν χρειάζεται περαιτέρω διερεύνηση με επίσημη αξιολόγηση. Αν από την ανίχνευση προκύψει φυσιολογική επικοινωνία τότε δεν γίνεται άλλος έλεγχος. Σε περίπτωση που το παιδί επικοινωνεί εκτός των φυσιολογικών ορίων προχωρούμε στην επίσημη αξιολόγηση.

- ✓ Εντοπισμός της διαταραχής και του βαθμού σοβαρότητας
- ✓ Διαχωρισμός διαταραχής από συναφείς διαταραχές (διαφοροδιάγνωση)
- ✓ Καθορισμός ανάγκης υποστήριξης (από δημόσιους φορείς)
- ✓ Ιεράρχηση στόχων παρέμβασης
- ✓ Καθορισμός *baseline* απόδοσης (αρχικής απόδοσης). Καταγραφή της συνολικής απόδοσης του παιδιού με βάση τα στοιχεία που συγκεντρώθηκαν ώστε να αποτελέσει σημείο αναφοράς της προόδου ή της αποτελεσματικότητας της θεραπείας για τις επόμενες αξιολογήσεις που θα πραγματοποιούνται.

6.3.2 Περιοχές που αξιολογούνται

Λόγος και γλώσσα

Τομείς της γλώσσας που αξιολογούνται:

- ✓ μορφή (μορφολογία /σύνταξη/ φωνολογία)
- ✓ Περιεχόμενο(σημασιολογία)

✓ Χρήση (πραγματολογία)

Αξιολογούνται οι γλωσσικές ικανότητες των ασθενών σε όλους τους τομείς που συνθέτουν το σύστημα της γλώσσας ως προς την αντίληψη αλλά και την έκφραση της γλώσσας. Είναι οι τομείς που πρώτα πρέπει να αξιολογούνται όταν αντιμετωπίζουμε αναπτυξιακές γλωσσικές διαταραχές σε ασθενείς με Ο.Σ

Μη λεκτική επικοινωνία

Η επικοινωνία επιτυγχάνεται και χωρίς τη χρήση λεκτικών μηνυμάτων. Αξιολογείται η παρουσία της μη λεκτικής επικοινωνίας και ο βαθμός στον οποίο αντικαθιστά την λεκτική επικοινωνία, επίσης εξετάζεται αν απουσιάζει εντελώς. Σημαντικός παράγοντας στην αξιολόγηση των μη λεκτικών στοιχείων της ομιλίας όπως η βλεμματική επαφή

6.3.3 Άλλες περιοχές αξιολόγησης

Σε αρκετές περιπτώσεις όπως συμβαίνει και στην ΟΣ είναι απαραίτητο να διερευνηθούν και άλλοι τομείς της ανάπτυξης των παιδιών που επηρεάζουν την επικοινωνία και σε αυτή την περίπτωση ο λογοθεραπευτής θα πρέπει να συνεργαστεί με άλλους ειδικούς ώστε να διασφαλιστεί ότι έχουν εξεταστεί όλοι οι νευρο αναπτυξιακοί παράγοντες που μπορεί να εμπλέκονται στις δυσκολίες της επικοινωνίας.

Νοητικό δυναμικό

Η ΟΣ σχετίζεται με διαταραχές της νοητικής ικανότητας οπότε η αξιολόγηση της δυναμικής αυτής από ένα κλινικό ψυχολόγο θα μας δώσει μια εικόνα της νοητικής ικανότητας του ασθενούς μέσω της οποίας θα θέσουμε σε άλλες βάσεις τους στόχους της θεραπευτικής παρέμβασης.

Κοινωνικός -Συμπεριφορικός τομέας

Οι διαταραχές συμπεριφοράς πρέπει να αξιολογούνται στα πλαίσια της ΟΣ καθώς είναι αρκετές οι διαταραχές που εκδηλώνονται και αφορούν τη συμπεριφορά των ασθενών αυτών και πρέπει να συνυπολογίζονται στην ιεράρχηση των θεραπευτικών στόχων του λογοθεραπευτή. Η αμφίδρομη επικοινωνία με παιδοψυχιάτρους, ψυχολόγους είναι απαραίτητη για την αξιολόγηση και διάγνωση τέτοιου είδους διαταραχών.

Ψυχοκινητική εξέλιξη –κινητικότητα

Η αξιολόγηση της αδρής -λεπτής κινητικότητας καθώς και η γενικότερη εικόνα του κινητικού συντονισμού αφορά τους λογοθεραπευτές γιατί σηματοδοτούν τη μετέπειτα εξέλιξη και ωριμότητα των δομών που εμπλέκονται με την ομιλία και την ικανότητα του λεπτού συντονισμού τους για την πραγμάτωσή της .

6.4 Μέθοδοι αξιολόγησης

Άτυπη κλινική αξιολόγηση

Μερικοί κλινικοί χρησιμοποιούν ένα μικρό δείγμα από δραστηριότητες για να αξιολογήσουν ανεπίσημα τις γλωσσικές ικανότητες .Οι τεχνικές που χρησιμοποιούνται εξαρτώνται από διάφορους παράγοντες όπως την ηλικία των παιδιών, τις παρούσες γλωσσικές ικανότητες τους καθώς και τις συγκεκριμένες συμπεριφορές που πρέπει να αξιολογηθούν. Χρησιμοποιούνται τα παρακάτω μέσα:

- ✓ Συζήτηση με τον κλινικό
- ✓ Μέτρηση
- ✓ Απαγγελία
- ✓ Κατονομασία εικόνων (με ανεπίσημα ή/και επίσημα σταθμισμένα εργαλεία)
- ✓ Περιγραφή εικόνων
- ✓ Ανάγνωση κειμένων όταν είναι εφικτό
- ✓ Δραστηριότητες role play (υιοθέτηση ρόλων)
- ✓ Αυθόρμητο δείγμα της παραγωγής ομιλίας (Καμπανάρου, 2007)

Τυπική αξιολόγηση

Πραγματοποιείται βάσει σταθμισμένων δοκιμασιών (test), δηλ. που έχουν χορηγηθεί σε μεγάλο δείγμα φυσιολογικού πληθυσμού και τα ερεθίσματα (ερωτήσεις και υλικό) έχουν καθοριστεί έτσι ώστε να μπορεί η διαδικασία να επαναληφθεί σε διαφορετικό τόπο και χρόνο από διαφορετικό εξεταστή.

6.5 Συνήθη βήματα αξιολόγησης διαταραχών του λόγου

- ✓ Η λήψη λογοπαθολογικού ιστορικού
- ✓ Η στοματοπροσωπική εξέταση

- ✓ Ο ακοολογικός έλεγχος
- ✓ Η αξιολόγηση της ταχύτητας παραγωγής διαδοχοκινητικών συλλαβών
- ✓ Η απόκτηση δείγματος ομιλίας –φωνής
- ✓ Η ανάγνωση κειμένου

6.5.1 Λογοπαθολογικό ιστορικό παιδιού

Το λογοπαθολογικό ιστορικό σηματοδοτεί την έναρξη της αξιολόγησης και ουσιαστικά είναι εκείνες οι πληροφορίες που θα συγκεντρώσουμε κατά την πρώτη επαφή με το παιδί που αντιμετωπίζει κάποια δυσκολία και τους γονείς του. Κατά τη διάρκεια της συνέντευξης μέσα από τη συζήτηση, την παρατήρηση και τις απαντήσεις που θα εκμαιεύσει ο κλινικός από τους γονείς αλλά και το ίδιο το παιδί πολλές φορές συγκεντρώνονται οι απαραίτητες πληροφορίες για τον τοκετό την ανάπτυξη, το ιατρικό ιστορικό του παιδιού, την κοινωνικότητα, την εκπαίδευση και την οικογένεια. Είναι σημαντικό για τον λογοθεραπευτή να ενημερωθεί από τους γονείς για τυχόν προηγούμενες αξιολογήσεις και θεραπευτικές παρεμβάσεις που έχουν επιχειρήσει στο παρελθόν για να αντιμετωπίσουν τις δυσκολίες του παιδιού τους.

Ενδεικτικές ερωτήσεις που μπορεί να κάνει ο κλινικός απευθυνόμενος στους γονείς

- ✓ Ποιες είναι οι ανησυχίες σας για το παιδί σας ;
- ✓ Μπορείτε να μου περιγράψετε το πρόβλημα ακριβώς ;
- ✓ Πότε άρχισε και πως ;
- ✓ Με ποιο τρόπο έχετε προσπαθήσει να βοηθηθείτε;
- ✓ Έχουν γίνει κάποιες άλλες διαγνώσεις από άλλους ειδικούς;(νευρολόγους, αναπτυξιολόγους, ψυχολόγους κλπ)
- ✓ Τι προσδοκίες έχετε για την εξέλιξη του παιδιού σας κατά την θεραπευτική παρέμβαση;

Στην περίπτωση που ο ασθενής είναι ενήλικας μπορεί ο ίδιος να δώσει τις πληροφορίες που χρειάζονται, αν αυτό όμως δεν είναι εφικτό τότε μπορεί να το κάνει ο φροντιστής του, ή κάποιος από το άμεσο περιβάλλον του. Στο τέλος της εργασίας παρατίθεται δείγμα λογοπαθολογικού ιστορικού παιδιού και λογοπαθολογικό ιστορικό ενήλικα.(Καμπανάρου, 2007)

6.5.2 Η στοματοπροσωπική εξέταση

Η στοματοπροσωπική εξέταση γίνεται για την αξιολόγηση της δομικής και λειτουργικής ακεραιότητας και επάρκειας του μηχανισμού παραγωγής ομιλίας καθώς και των γενικών χαρακτηριστικών του προσώπου. Η εξέταση αυτών των δομών γίνεται μέσω λεκτικών και μη λεκτικών ασκήσεων. Μέσω των ασκήσεων αυτών ελέγχονται και τα κρανιακά νεύρα. Οι δομές που εμπλέκονται στην παραγωγή ομιλίας είναι:

- | | |
|-----------|-----------------|
| ✓ Πρόσωπο | ✓ Δόντια |
| ✓ Γνάθος | ✓ Σκληρή υπερώα |
| ✓ Χείλη | ✓ Μαλακή υπερώα |
| ✓ Γλώσσα | ✓ Φάρυγγας |

Στο πρόσωπο γίνεται έλεγχος της:

- ✓ συμμετρίας
- ✓ του μυϊκού τόνου κατά την ηρεμία και με εκφράσεις,
- ✓ αισθητικότητας: ελέγχεται η αίσθηση του πόνου θερμοκρασίας και αφής

Στην γνάθο γίνεται έλεγχος της:

- ✓ Κίνησης: άνοιγμα και κλείσιμο στόματος για τυχόν αποκλίσεις της γνάθου
- ✓ Δύναμης: ασκήσεις με αντίσταση

Στα χείλη εξετάζεται:

- ✓ Η δομή: συμμετρία, το περίγραμμα, το σχήμα, η κατάσταση των χειλιών
- ✓ Παρατήρηση: σιελόρροια, ανοιχτό στόμα, ύπαρξη νεοπλασίας, φλεγμονής, σχιστίας
- ✓ Λειτουργία:
 - Σούφρωμα, χαμόγελο, εναλλάξ
 - Παραγωγή αλληλουχίας φωνηέντων/u/ /i/:έλεγχος ακρίβειας και ταχύτητας της άσκησης
 - Επανάληψη του /ra/
 - Παραγωγή χειλικών φθόγγων
- ✓ Παρατηρήσεις: συμμετρία κίνησης, ταχύτητα και η διάρκεια

- ✓ Δύναμη: Φούσκωμα παρειών και διατήρηση του αέρα μέσα στο στόμα(αδυναμία σημαίνει πιθανή υπερωιοφαρυγγική ανεπάρκεια.

Στα δόντια ελέγχεται:

- ✓ Η οδοντική σύγκλειση
- ✓ Η οδοντική ανάπτυξη και η οδοντική υγιεινή γενικά
- ✓ Ύπαρξη οδοντικών προσθετικών βοηθημάτων
- ✓ Παρατήρηση άνω και κάτω γομφίων

Στη γλώσσα ελέγχεται:

- ✓ Εμφάνιση σε ηρεμία
 - Μέγεθος σε σχέση με το στόμα
 - Ένδειξη γενικευμένης ατροφίας: συρρικνωμένη και ρυτιδωμένη γλώσσα
 - Περίβλημα της γλώσσας: κυματιστό, άλακες στη μέση γραμμή
 - Δεσμιδώσεις: ακούσιες μυϊκές κινήσεις όταν η γλώσσα είναι σε ηρεμία
 - Ελλιπής ιστός: ιστορικό γλωσσεκτομής κατόπιν εμφάνισης καρκίνου στη γλώσσα
- ✓ Λειτουργία
 - μη λεκτικές ασκήσεις:προβολή, πρόσθια και οπίσθια ανύψωση, πλάγια κίνηση, κυκλική γύρω από τα χείλη
 - λεκτικές ασκήσεις: επανάληψη του /τα/, του /κα/ και του /πατακα/
- ✓ Δύναμη:_ασκήσεις με το γλωσσοπίεστρο

Σκληρή υπερώα

- ✓ οστέινη δομή
- ✓ μέγεθος και σχήμα: ύψος και πλάτος
- ✓ υπερωιοσχιστία(λυκόστομα): μερική ή ολική αποκατάσταση
- ✓ ύπαρξη καώσεων ή ογκιδίων
- ✓ εκτομή μέρους της υπερώας
- ✓ ύπαρξη ειδικών προσθεμάτων

Υπερωιοφαρυγγικός μηχανισμός

- ✓ έλεγχος μαλθακής υπερώας
 - ύπαρξη σχιστίας
 - χρώμα
 - δισχιδής σταφυλή

- συμμετρία σε ηρεμία (έλεγχος αμυγδαλών και στοματοφάρυγγα)
- υπερρινικότητα κατά την ομιλία (χρήση καθρέφτη)
- παραγωγή παρατεταμένου /α/
- παραγωγή σύντομων επαναλαμβανόμενων /α/
- έλεγχος αντανακλαστικού εξεμέσεως(σε μεμονωμένες περιπτώσεις)

Αναπνοή

- ✓ έλεγχος στάσης σώματος, έντασης ομιλίας και συγχρονισμού εισπνοής και εκπνοής
- ✓ Ο ασθενής παρουσιάζει ρηχή αναπνοή
- ✓ Έχει θωρακική ή διαφραγματική αναπνοή ή και τα δύο;
- ✓ Έχει φθίνουσα ένταση κατά την ομιλία;(Βιρβιδάκη,2011)

Στο παράρτημα της εργασίας παρατίθεται έντυπο καταγραφής στοματοπροσωπικού ελέγχου(Καμπανάρου ,2007)

6.5.3 Ο ακοολογικός έλεγχος

Στα πλαίσια της λογοθεραπευτικής αξιολόγησης προτείνεται ο ακοολογικός έλεγχος των ασθενών για να αποκλειστεί το ενδεχόμενο ύπαρξης ακουστικών ελλειμμάτων τα οποία πιθανόν να μην έχουν αναγνωριστεί. Ο ασθενής παραπέμπεται για μια ωτορινολαρυγγολογική εξέταση σε ακοολόγο ή ΩΡΛ

6.5.4 Η αξιολόγηση διαδοχοκίνησης

- ✓ Έλεγχος παραγωγής διαδοχικών κινήσεων ή λεκτικών παραγωγών
- ✓ Αξιολόγηση της ικανότητας του μηχανισμού ομιλίας να κάνει γρήγορες εναλλασσόμενες κινήσεις
- ✓ Απαιτεί τη χρήση χρονόμετρου
- ✓ Δεν συνηθίζεται σε παιδιά προσχολικής ηλικίας
- ✓ Δύο τρόποι αξιολόγησης:
 - Εκτέλεση των παραγωγών για 5 δευτερόλεπτα
 - Επανάληψη άσκησης >3 φορές (υπολογίζουμε τον μέσο όρο)
 - Εκτέλεση συγκεκριμένου αριθμού παραγωγών
 - Μέτρηση χρόνου ολοκλήρωσης της άσκησης
- ✓ Ταχύτητα *Εναλλασσόμενης Κίνησης(Alternate Motion Rate:AMR)*
- ✓ Καθορίζεται η ομαλότητα της ταχύτητας των μυών των χειλιών,του πρόσθιου και οπίσθιου τμήματος της γλώσσας και των σιαγόνων. Ζητείται από τον ασθενή να παράγει τα /pa/,/ta/, /ka/ σταθερά και για όσο πιο πολύ μπορεί.
- ✓ Ταχύτητα Διαδοχικής Κίνησης (Sequential Motion Rate: SMR)
- ✓ Μετρείται η ικανότητα μετάβασης σε διαφορετική αρθρωτική θέση
- ✓ Ο ασθενής παράγει επαναλαμβανόμενα τις συλλαβές/πα/τα/κα για όσο περισσότερο μπορεί.

6.5.5 Η απόκτηση δείγματος ομιλίας φωνής

Η απόκτηση δείγματος ομιλίας είναι σημαντικό στοιχείο για τον λογοθεραπευτή καθώς μπορεί να:

- ✓ εξάγει συμπεράσματα για το πώς ο ασθενής αντιλαμβάνεται, επεξεργάζεται και χειρίζεται τη γλώσσα,
- ✓ αν τη χρησιμοποιεί κατάλληλα σύμφωνα με το επικοινωνιακό πλαίσιο καθώς και για άλλα εξωλεκτικά χαρακτηριστικά της γλώσσας

Ο τρόπος λήψης του δείγματος διαφέρει ανάλογα με την ηλικία του εξεταζόμενου. Για παράδειγμα σε μικρές ηλικίες γίνεται μέσα από :

- ✓ παιχνίδια ρόλων(role play), παραμύθια, συζήτηση με τον κλινικό για αγαπημένες ασχολίες και τα ενδιαφέροντα του παιδιού(οι πληροφορίες αυτές μπορεί να έχουν δοθεί από τους γονείς κατά τη λήψη του ιστορικού.) .
- ✓ Άλλος τρόπος είναι η περιγραφή απλών εικόνων, ή κατονομασίας απλών και οικείων αντικειμένων.
- ✓ Ο κλινικός μπορεί να δίνει το ερέθισμα και το παιδί να συνεχίζει π.χ. (τραγουδάκια, μέτρημα 1,2,3).ελέγχεται και η ικανότητα μίμησης του προτύπου που δίνεται ,αλλά και η κατανόηση, καθώς και η ανταπόκριση.

Με μεγαλύτερα παιδιά μπορεί να γίνει συζήτηση για το σχολείο για τα αγαπημένα τους παιχνίδια, να περιγράψουν ιστορίες σε κάρτες, τη μέρα τους (σημαντικό να μπορούν να τοποθετήσουν τις δραστηριότητες τους σε μια σειρά).Σε φυσιολογικά παιδιά αυτό είναι κάτι απλό ωστόσο για κάποια παιδιά που παρουσιάζουν κάποια απόκλιση από τα φυσιολογικά πλαίσια της ανάπτυξης του λόγου μπορεί να είναι μια σύνθετη και δύσκολη διαδικασία.

6.5.6 Ανάγνωση κειμένου

Η ανάγνωση κειμένου μας δίνει στοιχεία για την άρθρωση, τη φωνή, τη ροή και τις ικανότητες ανάγνωσης των παιδιών (αφορά σε παιδιά σχολικής ηλικίας που αναμένεται να έχει κατακτηθεί η δεξιότητα αυτή καθώς και σε ενήλικες ασθενείς)

Οι δοκιμασίες που χορηγούνται κατά την άτυπη αξιολόγηση διαταραχών λόγου σε παιδιά ή ενήλικες πρέπει να καλύπτουν και τους τρεις τομείς της γλώσσας γιατί υπάρχει άμεση συνάφεια μεταξύ τους. Ο κλινικός πρέπει να γνωρίζει τα στάδια της φυσιολογικής γλωσσικής ανάπτυξης ώστε να χορηγεί δοκιμασίες που συμβαδίζουν με την ηλικία κατάκτησης των γλωσσικών αλλά και των υπόλοιπων επικοινωνιακών δεξιοτήτων .

6.6 Η αξιολόγηση νηπίων με ΟΣ

Η αξιολόγηση νηπίων με ΟΣ επιλέχθηκε για την παρούσα εργασία λόγω της σημαντικότητας της έγκαιρης διερεύνησης/διάγνωσης των αναπτυξιακών διαταραχών που συνοδεύουν συνήθως τις εγκεφαλικές δυσλειτουργίες της νόσου. Είναι σαφές ότι όσο πιο γρήγορα εντοπιστούν οι τομείς της ανάπτυξης που παρουσιάζουν προβλήματα τόσο πιο αποτελεσματική θα είναι η όποια θεραπευτική παρέμβαση. Κατά την άτυπη αξιολόγηση ο λογοθεραπευτής καλείται να αξιολογήσει :

- ✓ τις γλωσσικές ικανότητες σε επίπεδο κατανόησης και έκφρασης
 - π.χ :για την κατανόηση βασικού λεξιλογίου: αναγνώριση αντικειμένων μέσα από εικόνες (που είναι η μπάλα,)
 - για την παραγωγή :π.χ τι είναι αυτό;(πολύ σωστά μπάλα!)
- ✓ την ικανότητα διατήρησης της προσοχής,: αλληλεπιδρά θετικά στις δοκιμασίες ή στο παιχνίδι με τον κλινικό ή διασπάται εύκολα, αποσύρεται. Συμμετέχει σε δράση που απαιτεί να μοιραστεί την προσοχή του με άλλους;(π.χ σε παιχνίδια,όπως σωλήνες που ρίχνεις μπίλιες ,)
- ✓ Την εξωλεκτική επικοινωνία:
 - διατηρεί, επιχειρεί βλεμματική επαφή,
 - εκφράζεται με τη γλώσσα του σώματος για να επικοινωνήσει τις ανάγκες του;
 - Δείχνει να αντιλαμβάνεται τα συναισθήματα των άλλων;(χαρά ,έκπληξη, θυμός)
- ✓ Προσαρμογή σύμφωνα με το περιβάλλον
 - Αντιδρά κατάλληλα στα αισθητηριακά ερεθίσματα;
 - Παίρνει πρωτοβουλίες για αλληλεπίδραση;
 - Περιμένει τη σειρά του;
- ✓ Το παιχνίδι: χρησιμοποιεί τα αντικείμενα κατάλληλα για να δημιουργήσει χαρακτήρες ή προσκολλάται επίμονα χωρίς φαντασία.
- ✓ Η Αξιολόγηση με διαγνωστικές κλίμακες κατά την επίσημη αξιολόγηση μας δίνουν την γενικότερη εικόνα των διαταραχών ,όταν αυτά είναι σταθμισμένα για τον ελληνικό πληθυσμό, ωστόσο αν κάτι τέτοιο δεν είναι εφικτό μπορούμε να τις

χορηγήσουμε γνωρίζοντας εκ των προτέρων τις σχετικές αποκλίσεις. Ένα εργαλείο που μπορούμε να χορηγήσουμε για τις βρεφικές και νηπιακές ηλικίες είναι η κλίμακα: Bayley Scales of infant development-III (Nancy Bayley 2005) ανιχνευτικό εργαλείο που εντοπίζει παιδιά σε υψηλό κίνδυνο εμφάνισης αναπτυξιακής καθυστέρησης.

- ✓ Αξιολογεί: γλωσσικό, γνωστικό, κινητικό, και κοινωνικο-συναισθηματικό τομέα, όπως και την προσαρμοστική συμπεριφορά.

Μετά από την εξαγωγή των αποτελεσμάτων και αφού σταθμίσουμε όλους τους παράγοντες που μας οδήγησαν στα συμπεράσματα μας μπορούμε να προχωρήσουμε στην στοχοθεσία μας

6.7 Σταθμισμένα Διαγνωστικά εργαλεία

Όπως αναφέρθηκε νωρίτερα πέρα από την άτυπη αξιολόγηση από τον κλινικό για την τυπική αξιολόγηση απαιτείται η χρήση σταθμισμένων διαγνωστικών εργαλείων. Παρακάτω γίνεται μια καταγραφή των εργαλείων αυτών ανάλογα με τις διαταραχές και τις ηλικίες που πρέπει να διερευνηθούν. Πρέπει επίσης να σημειωθεί ότι οι κλίμακες αξιολόγησης του αυτισμού της ΔΕΠ-Υ και οι κλίμακες νοημοσύνης χορηγούνται από κλινικούς ψυχολόγους, παιδοψυχίατρους, αναπτυξιολόγους,

- ✓ Σταθμισμένες δοκιμασίες ανίχνευσης -διάγνωσης των αυτιστικών διαταραχών
- ✓ Το Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) (Lord et al 1989) εξελίχθηκε σε μια περαιτέρω μορφή, το Pre-Linguistic ADOS (Di Lavore Lord and Rutter, 1995) αλλά τώρα χρησιμοποιείται σε μια πιο γενική μορφή την A DOS-G (Lord et al 1996).
 - Αξιολογεί: την κοινωνική και επικοινωνιακή λειτουργικότητα του παιδιού
 - Δραστηριότητες: κατασκευαστικές και αλληλεπιδραστικές δοκιμασίες, μίμηση, την ικανότητα εξιστόρησης και συνομιλίας, φανταστικό παιχνίδι, διάρκεια: 20-40 λεπτά αλλά παρέχει περισσότερες πληροφορίες σε σχέση με την άτυπη παρατήρηση. Όπως το ADOS-R, το ADOS-G χρησιμοποιείται ευρέως στα πρωτόκολλα παρατήρησης του αυτισμού.
- ✓ Αναθεωρημένη Διαγνωστική Συνέντευξη για τον Αυτισμό ADI-R (C.Lord, M Rutter και A.LeCouter, μετάφραση: Β Παπαγεωργίου, Κ. Παπανικολάου και Μ. Χατζηπανταζή). Είναι ημιδομημένη συνέντευξη για τη διάγνωση-διαφοροδιάγνωση του αυτισμού.
 - Αξιολογεί: την κοινωνική και επικοινωνιακή λειτουργικότητα του παιδιού, καθώς και της συμπεριφοράς ενδιαφερόντων
 - Διάρκεια: 2,5 ώρες

- ✓ Το Check List for Autism in Toddlers(CHAT) ένα χρήσιμο εργαλείο εντοπισμού το οποίο μπορεί να προβλέψει αρκετά έγκυρα τα παιδιά που είναι πιθανόν να εμφανίσουν κάποια διαταραχή αυτιστικού φάσματος (Baird et al 2000; Baird et al 2001; Baron-Cohen et al 2000).
 - αξιολογεί :τη βλεμματική παρακολούθηση ενηλίκου , το συμβολικό παιχνίδι και το προδηλωτικό δείξιμο . Η έλλειψη αυτών των δεξιοτήτων συνδέεται άμεσα με τις Διαταραχές Αυτιστικού Φάσματος
 - διάρκεια χορήγησης: σύντομη
 - ηλικία χορήγησης: 18 μηνών

- ✓ Η κλίμακα αξιολόγησης του Αυτισμού GARS (Gilliam Autism Rating Scale , Gilliam 1998). Αυτό το ερωτηματολόγιο σχεδιάστηκε ώστε να μπορεί να συμπληρωθεί από γονείς , καθηγητές και επαγγελματίες .
 - Βοηθά στην αναγνώριση και εκτίμηση της σοβαρότητας των συμπτωμάτων του αυτισμού
 - Ηλικία: άτομα μεταξύ 3 και 22 ετών .
 - Αξιολογεί : στερεότυπη συμπεριφορά, επικοινωνία, κοινωνική αλληλεπίδραση και ένα οπτικό τεστ το οποίο περιγράφει την ανάπτυξη στα τρία πρώτα χρόνια της ζωής .

- ✓ Το Childhood Autism Rating Scale (Schopler, Reichler and Renner 1998). Η κλίμακα αυτή είναι μια δομημένη συνέντευξη και παρατήρηση 15 τομέων ανάπτυξης και είναι κατάλληλη για παιδιά άνω των 24 μηνών . Για κάθε τομέα χρησιμοποιούμε μια επταβάθμια κλίμακα για να κρίνουμε κατά πόσο διαφέρει η συμπεριφορά του παιδιού από την κατάλληλη για την ηλικία συμπεριφορά .
 - Χρόνος χορήγησης: 30-45 λεπτά
 - αξιόπιστο διαγνωστικό εργαλείο

- ✓ Το Autism Behavior Checklist (Crug et al,1980)είναι ερωτηματολόγιο συμπεριφοράς ωστόσο δεν είναι τόσο αξιόπιστο ως προς την ανίχνευση του αυτισμού σε παιδιά

- ✓ Διαγνωστική κλίμακα για το Σύνδρομο Asperger (ASDS) Asperger Syndrome Diagnostic Scale (Brenda S. Myles, Stacey J. Bock, and Richard L. Simpson, 2001). Εξετάζει αν ο εξεταζόμενος έχει διαταραχή Asperger
 - Αξιολογεί: 5 τομείς της συμπεριφοράς
 - Γνωστική, προσαρμοστική, γλώσσα, κοινωνική, αισθησιοκινητική

- Διάρκεια: 10 έως 15 λεπτά
 - Ηλικίες: 5-18 ετών
- ✓ Σταθμισμένα διαγνωστικά εργαλεία που αξιολογούν τη νοητική ικανότητα
- Ελληνικό WISC-III (Wechsler's Intelligence Scale for Children-3rd Edition)
 - Συγγραφείς: D. Wechsler (υπεύθυνοι ελληνικής έκδοσης: Δ. Γεώργας, Ι. Ν. Παρασκευόπουλος, Η. Γ. Μπεζεβέργης και Ν. Δ. Γιαννίτσας). Είναι η ελληνική έκδοση της αναθεωρημένης κλίμακας νοημοσύνης για παιδιά στην αγγλική γλώσσα
 - Εξάγονται συμπεράσματα για την πρακτική, λεκτική και γενική νοημοσύνη
- ✓ WPPSI-IV (Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence Fourth Edition) κλίμακα αξιολόγησης της νοημοσύνης για παιδιά προσχολικής και πρώτης σχολικής ηλικίας.
- Ηλικίες: 2:6-7:7
 - Διάρκεια χορήγησης: για μικρότερης ηλικίας παιδιά η χορήγηση διαρκεί 30-45 λεπτά, για παιδιά από 4ετών και πάνω διαρκεί 45-60 λεπτά
- ✓ WAIS-III (Wechsler Adult Intelligence Scale -Third Edition) κλίμακα νοημοσύνης για ενήλικες
- Ηλικία: 16-89 ετών
 - Διάρκεια χορήγησης: 60-90 λεπτά για όλες τις κλίμακες
- ✓ Κλίμακες αξιολόγησης των γλωσσικών ικανοτήτων
- Clinical Evaluation of Language Fundamentals -4th edition (CELF-4) (Semel et al, 2003).
 - Αξιολογεί όλες τις παραμέτρους της γλώσσας, ως προς την κατανόηση και την παραγωγή, καθώς και τη μνήμη
 - Ηλικίες: 5-21 ετών
 - Διάρκεια : 30- 60 λεπτά
 - Clinical Evaluation of Language Fundamentals -Preschool 2nd edition (CELF-2 Preschool) (Wiig et al, 2004).
 - Αξιολογεί τις γλωσσικές ικανότητες
 - Ηλικία: 3-6 ετών
 - Διάρκεια : 15-20 λεπτά
 - Bohem-3, Test of Basic Concepts-Preschool version (2001)
 - Αξιολογεί την κατανόηση προσχολικών εννοιών, σημασιολογία
 - Ηλικία: 3-5:11
 - Διάρκεια: 20-30 λεπτά

- Test for Reception of Grammar-2nd edition (TROG-2) (Bishop, 2003).
 - Αξιολογεί την κατανόηση της γραμματικής
 - Ηλικίες:4-ενήλικες
 - Διάρκεια:10-20 λεπτά.
- Test of Pragmatic Language-2nd edition (TOPL-2)(Terasaki&Gunn,2007).
 - Αξιολογεί την πραγματολογία
 - Ηλικία:6;0-18;11 ετών •
 - Διάρκεια:45-60 λεπτά

✓ Άλλες κλίμακες

- Symbolic Play Test (Low & Costello, 1988).
 - Αξιολογεί τις γνωστικές λειτουργίες μέσα από το ελεύθερο παιχνίδι
 - Ηλικία:12-36μηνών
 - 10-15 λεπτά
- Αθηνά Τεστ(Διάγνωσης Δυσκολιών Μάθησης)I.N Παρασκευόπουλος,Α. Καλαντζή-Αζίζι και Ν. Δ. Γιαννίτσας.
 - Αξιολογεί: κινητικές, αντιληπτικές, νοητικές και ψυχογλωσσικές διεργασίες και την ανάπτυξη του παιδιού σε τομείς όπως η νοητική γραφο-φωνολογική ενημερότητα, μνήμη, νευροψυχολογική ωριμότητα
 - Ηλικία:5-9 ετών
 - Διάρκεια: δύο διδακτικές ώρες
- Bayley Scales of infant development-III(Nancy Bayley 2005) ανιχνευτικό εργαλείο που εντοπίζει παιδιά σε υψηλό κίνδυνο εμφάνισης αναπτυξιακής καθυστέρησης.
 - Αξιολογεί: γλωσσικό ,γνωστικό, κινητικό, και κοινωνικο-συναισθηματικό τομέα, όπως και την προσαρμοστική συμπεριφορά.
 - Ηλικίες :1ος-42ος μήνας
 - Διάρκεια:30-60 λεπτά
- Ελληνική ADHD Rating Scale-IV (Κλίμακα Βαθμολόγησης Της Διαταραχής Ελλειμματικής Προσοχής- Υπερκινητικότητας {ΔΕΠ-Υ} κατά DSM-IV).Ανιχνευτικό εργαλείο βαθμολόγησης της ΔΕΠ-Υ βάσει των κριτηρίων του DSM-IV
 - Αξιολογεί τη συμπεριφορά των παιδιών στο σχολείο, και τη συμπεριφορά των παιδιών στο σπίτι με ερωτηματολόγια για τους δασκάλους και τους γονείς αντίστοιχα.
 - Ηλικίες:5-18 ετών
 - Συγγραφείς:G. J. DuPaul, T. J. Power, A. D. Anastopoulos και R.Reid(Μετάφραση:Ινστιτούτο Έρευνας και Θεραπείας της Συμπεριφοράς, Τμήμα Παιδιών και Εφήβων. Στάθμιση στα ελληνικά:Α. Καλαντζή-Αζίζι, Κ.Αγγελή και Γ.Ευσταθίου

- Κλίμακα Διερεύνησης Διαταραχής Ελλειμματικής Προσοχής-Υπερκινητικότητας (Diagnostic Rating Scale-Parent and Diagnostic Rating Scale Teacher) διαγνωστικό εργαλείο της ΔΕΠ-Υ βάσει του DSM-IV
 - Αξιολογεί τους δύο τύπους της διαταραχής: τον παρορμητικό-υπερκινητικό τύπο και την διαταραχή προσοχής
 - Συγγραφείς: M.L, J.N Hannah, A.Baumgaertel και I.D.Feurer (Μετάφραση: Β. Παπαγεωργίου και Β. Νταφούλης)

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7ο

Λογοθεραπευτική παρέμβαση στην Οζώδη Σκλήρυνση

7.1 Στόχοι της θεραπείας

Η λογοθεραπευτική παρέμβαση στα πλαίσια του συμπλέγματος της Οζώδους πρέπει να στηρίζεται σε μια ολιστική προσέγγιση των διαταραχών λόγω της πολυπλοκότητας των κλινικών χαρακτηριστικών της ασθένειας. Είναι σημαντικό όταν ο/η ασθενής προσέλθει στο λογοπαθολογικό γραφείο να ληφθεί ένα πλήρες ιστορικό και το τονίζουμε γιατί οι πληροφορίες που θα αποκομίσουμε σχετικά με εξετάσεις (νευρολογικές, ψυχιατρικές,)είναι καίριες για την αξιολόγηση που θα κάνουμε και τους τομείς που θα επικεντρωθούμε. Επειδή το εύρος των ηλικιών που αξιολογούνται είναι μεγάλο , και η εκδήλωση των διαταραχών δεν είναι σταθερή σε κάθε ασθενή πρέπει ο λογοθεραπευτής να είναι προσεκτικός στη στοχοθεσία του ώστε να διαχειριστεί τις διαταραχές εκείνες που προεξάρχουν και δυσκολεύουν την επικοινωνία του ασθενούς.

7.2 Ανάπτυξη στόχων παρέμβασης σε παιδιά νηπιακής ηλικίας με ΟΣ

Μέσα από τη μελέτη της βιβλιογραφίας για την εκπόνηση της παρούσας εργασίας έχει προκύψει ότι το νευρολογικό υπόβαθρο της νόσου σε νήπια και παιδιά που πάσχουν από ΟΣ έχει σοβαρό αντίκτυπο σε όλους τους τομείς που αφορούν την ανάπτυξη των παιδιών όπως αυτή εκφράζεται μέσα από το γλωσσικό σύστημα, αλλά και την κοινωνική επικοινωνία. Οι μακροπρόθεσμοι στόχοι της θεραπείας για τα νήπια και παιδιά με ΟΣ θα πρέπει να είναι:

- ✓ Μακροπρόθεσμοι στόχοι:
 - ✚ Να αναπτυχθεί η κατανόηση των γονέων για την κατάσταση των νηπίων γεγονός που θα βοηθήσει στην επικοινωνιακή αλληλεπίδραση με το θεραπευτή αλλά και με το παιδί τους
 - ✚ Να αναπτύξουν δεξιότητες κατανόησης σύμφωνες με την ηλικία τους
 - ✚ Να χρησιμοποιούν τη γλώσσα με σκοπό να επικοινωνήσουν τις ανάγκες τους
 - ✚ Να αναπτύξουν δεξιότητες συνομιλίας, μίμησης, προσοχής
 - ✚ Να αναπτύξουν αντιληπτικό και εκφραστικό λεξιλόγιο όπως είναι εξελικτικά αναμενόμενο.
 - ✚ Να χρησιμοποιούν κατάλληλα κοινωνικές πραγματολογικές δεξιότητες στις αλληλεπιδράσεις με τους άλλους

- ✚ Να δέχονται και να διαχειρίζονται τις αλλαγές στις καθημερινές συνήθειες χωρίς έντονες συναισθηματικές αντιδράσεις
- ✚ Οι γονείς να έχουν ρεαλιστικές προσδοκίες για την γενική αναπτυξιακή ικανότητα του παιδιού τους και να συνεργάζονται με τους επαγγελματίες που παρεμβαίνουν θεραπευτικά στο παιδί τους
- ✚ Να αναπτύξουν ικανότητες κοινωνικής αλληλεπίδρασης ανάλογες με την ηλικίας τους, τη διάλεκτο και τις πολιτιστικές προσδοκίες σε διάφορα επικοινωνιακά πλαίσια.
- ✚ Να χρησιμοποιούν την επαυξητική /εναλλακτική επικοινωνία για την αποτελεσματικότερη αλληλεπίδραση με άλλους στην καθημερινότητα

Οι παραπάνω στόχοι επιλέγονται ιεραρχούνται και προσαρμόζονται στις εκπαιδευτικές γνωστικές ανάγκες των νηπίων –παιδιών (Jongsma,2010)

Βραχυπρόθεσμοι στόχοι	Θεραπευτικές παρεμβάσεις
1. Οι γονείς και οι επαγγελματίες της διεπιστημονικής ομάδας να συμβάλλουν στη συλλογή πληροφοριών σχετικών με την ανάπτυξη και την παρούσα κατάσταση του/της ασθενούς	I. Σε συνεργασία με τους γονείς του/της ασθενούς και άλλους επαγγελματίες (π.χ νευρολόγους, αναπτυξιολόγους ψυχολόγους,) συζητήστε και επιλέξτε τις στρατηγικές παρέμβασης II. Κάντε προτάσεις για διαδικασίες που βοηθούν θετικά την ανάπτυξη επικοινωνίας του/της ασθενούς
2. Οι γονείς να δέχονται τα επικοινωνιακά ελλείμματα του παιδιού τους που σχετίζονται με την αναπτυξιακή ,γνωστική και συμπεριφορική τους κατάσταση και να αναπτύξουν ρεαλιστικές προσδοκίες ως προς την θεραπεία και τη διάρκειά της.	I. Παρέχετε χρήσιμες πληροφορίες και πηγές για την ανάπτυξη της επικοινωνίας στους γονείς του παιδιού, καθώς και πηγές που αφορούν στις διαταραχές που σχετίζονται με την ΟΣ
3. Οι γονείς να μάθουν να αναγνωρίζουν τις πρώιμες συμπεριφορικές συνθήκες και τις ενδείξεις σταθερότητας που υποδηλώνουν την ετοιμότητα του παιδιού για επικοινωνία	I. Βοηθήστε τους γονείς να γίνουν ικανοί παρατηρητές της συμπεριφοράς του παιδιού να μπορούν να αναγνωρίζουν τις αφύσικες μεταβολές
4. Να διατηρεί ένα συνεπές επίπεδο διέγερσης και βλεμματικής επαφής	I. Καθοδηγείστε τους γονείς να διεγείρουν με τον καλύτερο τρόπο το παιδί τους κατά τη διάρκεια φυσιολογικών καταστάσεων στο να κερδίσουν την προσοχή ,να το πλησιάσουν, να αποκτήσουν επαφή πρόσωπο με πρόσωπο, καθώς παράγουν γνωστές φράσεις ή ήχους ίδιους με τους δικούς του
5. Να αυξήσει τη συχνότητα της μίμησης	I. Αφού μάθετε στους γονείς τα κοινά

- των χειρονομιών των άλλων, της δραστηριοποίησης της φωνής
- χαρακτηριστικά των νηπίων, βοηθήστε τους να αναγνωρίζουν τα μηνύματα του παιδιού τους τα οποία δείχνουν ότι είναι έτοιμο να αλληλεπιδράσει(να κοιτάξει τους γονείς).Καθοδηγήστε τον γονέα να μιμηθεί τη φωνή η μια συμπεριφορά του παιδιού και μετά να αναμένει τη μίμηση από το παιδί.(ένας βήχας του παιδιού για παράδειγμα, αν αποδοθεί από το γονιό με μια υπερβολή στις εκφράσεις είναι πιθανόν να προκαλέσει μια αντίστοιχη ανταπόκριση από το παιδί
- II. Εκπαιδεύστε τους γονείς να ακολουθούν την πρωτοβουλία του παιδιού κατά τη διάρκεια του παιχνιδιού παρατηρώντας το και να ακολουθούν το δικό του ρυθμό χωρίς να επιβάλλουν συμπεριφορές.
- III. Διδάξτε τους γονείς να ενθαρρύνουν το παιδί να μιμείται ενέργειες κατά τη διάρκεια συνηθισμένων παιχνιδιών(π.χ κουκου-τζα, ή στο μπάνιο χτυπώντας το νερό πλατς πλατς κ.α
6. Να αυξήσει τη συχνότητα εκδήλωσης επικοινωνιακής πρόθεσης σε προγλωσσικό επίπεδο παράγοντας πιο περίπλοκο βάβισμα, φώνηση και χειρονομίες
- I. Τοποθετήστε τα παιχνίδια ελαφρώς πιο μακριά ώστε το παιδί να πρέπει να τραβήξει την προσοχή του ενήλικα, να διαμαρτυρηθεί ή να ζητήσει τα αντικείμενα το βλέμμα του, κάνοντας κινήσεις ή φωνάζοντας
- II. Αλλάξτε τη σειρά στο διαδραστικό παιχνίδι με έναν απρόβλεπτο τρόπο(πχ πρώτα δίνοντας στο παιδί κύβους, ένα την φορά, να τους βάζει σε ένα καλάθι και έπειτα ήσυχα δίνοντας ένα άλλο παιχνίδι να το βάλει στο καλάθι. Αλλάξτε τη σειρά από το αγαπημένο τραγούδι και διαμορφώστε την κατάλληλη επικοινωνιακή προϋπόθεση για αυτό (αίτημα ,διαμαρτυρία ή απάντηση
- III. Αφού ενημερώσετε τους γονείς σχετικά με την ανάπτυξη της πρώιμης φωνολογίας, καθοδηγήστε τους να συμμετέχουν σε παιχνίδια φώνησης με το παιδί.Αρχικά να μιμηθούν το βάβισμα ή τα φωνητικά του πρότυπα και σταθερά να συνδέουν με ένα επίπεδο παραπάνω στο σ-φ
7. Να αυξήσει τη συχνότητα των επικοινωνιακών προσπαθειών με
- IV. Εστιάστε στο σημείο,να φτάσει το παιδί να χρησιμοποιεί εκφράσεις που περιέχουν από

- μονολεκτικές φράσεις
- μία μέχρι δύο λέξεις (π.χ σημασιολογικές εκφράσεις όπως υποκείμενο, ρήμα, αντικείμενο ή κτήση)ή επιλέγοντας παιχνίδια που έχουν ενδιαφέρον για τα παιδιά όπως να κάνει φούσκες .Αρχικά διαμορφώστε εκφράσεις που αντανακλούν μονολεκτικές σημασιολογικές σχέσεις(π.χ πήγαινε, κάνω, φύσα),μετά ζητήστε από το παιδί να μιμηθεί το δικό σας πρότυπο. Τέλος περιμένετε υπομονετικά να ζητήσει τη συνέχιση της δραστηριότητας λέγοντας την έκφραση (περιμένετε να προσεγγίσει το λεκτικό σας πρότυπο πριν φουσήξει μερικές φούσκες)
8. Να παρουσιάζει κατανόηση του αναπτυξιακά κατάλληλου και σχετικού λεξιλογίου μέχρι τουλάχιστον 50-150 λέξεις
9. Να αρχίσει να χρησιμοποιεί το λεξιλόγιο σε εκφράσεις που περιέχουν από μία έως δύο λέξεις, όπως είναι αναπτυξιακά αναμενόμενο
10. Οι γονείς να μάθουν να χρησιμοποιούν τουλάχιστον 3 διαφορετικές στρατηγικές για να διδάξουν στο παιδί πώς να αυξάνει το εύρος των εκφράσεων του έτσι ώστε να προσεγγίσει όσο το δυνατόν τους αντίστοιχους αναπτυξιακούς κανόνες
- I. Καθοδηγήστε το παιδί να δείξει εικόνες σε ένα βιβλίο εικόνων που αντιπροσωπεύει λέξεις στόχους ως απάντηση σε ερωτήσεις(π.χ που είναι το σκυλάκι;)
- I. Αφού φτιάξετε ένα βιβλίο εικόνων με τα καθημερινά αντικείμενα του παιδιού (π.χ το κρεβάτι του, καρέκλα, μπανιέρα, παιχνίδια, βιβλία, αντικείμενα, που χρησιμοποιεί συχνά,)ζητήστε αρχικά από το παιδί να μιμηθεί λέξεις που χρησιμοποιεί συχνά στο περιβάλλον του(π.χ. Πες «μπάλα» και μετά ζητήστε του να σας απαντήσει, «τι είναι αυτό;» Ερωτήσεις που εκμαιεύουν το όνομα του αντικειμένου
- II. Διδάξτε και τους γονείς του παιδιού να διαμορφώνουν συχνά συνηθισμένα λεξιλογικά στοιχεία σε φράσεις μιας ή δυο λέξεων κατά τη διάρκεια καθημερινών δραστηριοτήτων, όπως όταν τρώει (π.χ «θέλεις φασόλια;», όταν κάνει μπάνιο (π.χ «πλένω πρόσωπο»)ή όταν αλλάζει ρούχα (η μπλούζα σου),ή τα μέρη του σώματος (η μύτη σου)
- I. Διδάξτε τους γονείς να χρησιμοποιούν στρατηγικές επικοινωνίας με το παιδί (π.χ επέκταση :λέγοντας μια πιο βελτιωμένη εκδοχή της προηγούμενης έκφρασης του παιδιού, αναστροφή: αναγνωρίζοντας την προηγούμενη έκφραση του παιδιού και έπειτα κάνοντας μια ερώτηση που επεκτείνει το τρέχον θέμα, ή ενδεχόμενη ερώτηση: ζητώντας από το παιδί να επαναλάβει ή να διευκρινίσει τι είπε

- | | |
|--|--|
| 11. Να παρουσιάζει το ηλικιακά κατάλληλο συμβολικό παιχνίδι προσποιούμενος ότι χρησιμοποιεί συνηθισμένα αντικείμενα σωστά, με ακρίβεια | I. Κατά τη διάρκεια των δραστηριοτήτων παιχνιδιού διδάξετε το παιδί να μιμείται ενέργειες που σχετίζονται με συνηθισμένα οικιακά αντικείμενα(πχ. συνομιλία στο τηλ, χτενίζει τα μαλλιά του ,τρώει με το κουτάλι, κ.α |
| 12. Να εκπαιδευτεί μέσα από το παιχνίδι και τις δραστηριότητες να περιμένει τη σειρά του | I. Ασχοληθείτε με παιχνίδια που μπορείτε να ενσωματώσετε την εναλλαγή σειράς.π.χ(ρίχνω τη μπάλα και περιμένω τη σειρά μου |
| 13. Να παρουσιάζει κατανόηση του νοήματος του πρώιμου βασικού λεξιλογίου όπως είναι αναπτυξιακά αναμενόμενο με ακρίβεια 80% | I. Κάντε εξάσκηση με το παιδί σε βασικές έννοιες χώρου (π.χ πάνω, κάτω,μέσα,έξω από)απλές κατηγορίες (ζώα),ενώ παίζει με απλά εύχρηστα παιχνίδια. |

Θεραπευτικές προσεγγίσεις

7.3 ABA - Ανάλυση Εφαρμοσμένης Συμπεριφοράς

Το Διεθνές Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού και Ανθρώπινης Ανάπτυξης περιλαμβάνει το *ABA* (Applied Behavioral Analysis) στις προτεινόμενες θεραπευτικές μεθόδους για τις διαταραχές στο φάσμα του αυτισμού. Η εφαρμοσμένη ανάλυση της συμπεριφοράς στηρίζεται στη δουλειά του *Skinner*, ο οποίος πρώτο αναγνώρισε τη σημασία της επίδρασης του περιβάλλοντος στην ανθρώπινη συμπεριφορά, χρησιμοποιώντας την επιβράβευση για την επιθυμητή συμπεριφορά και την αγνόηση, όχι την τιμωρία, για την μη επιθυμητή συμπεριφορά. Το πρόγραμμα αρχικά είναι ατομικό και εντατικό με το παιδί και έναν μόνο θεραπευτή, αλλά στη συνέχεια, εφαρμόζεται με ειδικές ομάδες και στο σχολείο. Ανεξαρτήτως της ηλικίας του ατόμου με αυτισμό, στόχος της συμπεριφορικής αυτής παρέμβασης, είναι να τον καταστήσουν ικανό να λειτουργεί όσο το δυνατόν πιο ανεξάρτητα και με επιτυχία σε ποικίλα περιβάλλοντα.

TEACCH–Θεραπεία και Εκπαίδευση Παιδιών με Αυτισμό και Διαταραχές Επικοινωνίας

Το TEACCH (Training and education of Autistic and Related Communication Handicapped Children) αποτελεί ένα πρόγραμμα εναλλακτικής δομημένης εκπαίδευσης για παιδιά με διαταραχές στο φάσμα του αυτισμού, στηριζόμενο πάνω στο γεγονός ότι τα άτομα με αυτισμό συχνά μαθαίνουν οπτικά (θεωρία Eric Schopler, 1966). Τα παιδιά δουλεύουν σε ένα

υψηλά δομημένο περιβάλλον που μπορεί να περιλαμβάνει την φυσική οργάνωση των επίπλων, καθαρά σχεδιασμένες περιοχές δράσης, προγράμματα που βασίζονται σε εικόνες και συστήματα εργασίας, και οπτική σαφήνεια. Το παιδί καθοδηγείται μέσα από μία ξεκάθαρη οπτικοποιημένη ακολουθία δραστηριοτήτων που το βοηθάει να οργανωθεί και να μάθει. Το TEACCH συνήθως χρησιμοποιείται παράλληλα με άλλες θεραπείες που εστιάζουν ίσως περισσότερο στις κοινωνικές και επικοινωνιακές δεξιότητες.

7.4 Γλωσσικά προγράμματα – εναλλακτικά συστήματα επικοινωνίας

Συχνά χρησιμοποιούνται εναλλακτικοί τρόποι επικοινωνίας όταν το παιδί με αυτισμό δεν έχει γνώση του τι σημαίνει επικοινωνία. Τα πιο γνωστά εναλλακτικά προγράμματα επικοινωνίας στηρίζονται στην οπτική επικοινωνία, χρησιμοποιώντας εικόνες, σύμβολα ή μικροαντικείμενα και περιλαμβάνουν το γλωσσικό πρόγραμμα *MAKATON* (Walker 1980) και το *PECS* (Picture Exchange Communication System) (Bondy & Frost 1985).

Πρόγραμμα Makaton (Μάκατον)

Το γλωσσικό πρόγραμμα *Makaton* παρέχει ένα μέσο επικοινωνίας που ενισχύει την κατανόηση και την χρήση του λόγου σε παιδιά και ενήλικες που εμφανίζουν ένα ευρύ φάσμα αναπτυξιακών δυσκολιών.

Αποτελείται από

- ✓ ένα βασικό λεξιλόγιο που περιέχει 450 έννοιες, χωρισμένο σε οκτώ αναπτυξιακά στάδια, σύμφωνα με την εμφάνιση των εννοιών σε άτομα με φυσιολογική ανάπτυξη.
- ✓ Χρησιμοποιεί νοήματα ή/και γραφικά σύμβολα που συνοδεύουν και υποστηρίζουν τον προφορικό λόγο. Παρακάτω είναι ένα ενδεικτικό παράδειγμα της δόμησης της γλώσσας με τη χρήση των συμβόλων Makaton.



«Τα παιδιά πάνε στο σχολείο.»

PECS-Επικοινωνία μέσω της ανταλλαγής εικόνων

Το PECS (Picture Exchange Communication System) είναι ένα εναλλακτικό πρόγραμμα επικοινωνίας που αναπτύχθηκε το 1985 από τους Lori Frost και Andy Bondy. Επιτρέπει σε παιδιά και ενήλικες με διαταραχές στο φάσμα του αυτισμού και άλλες διαταραχές επικοινωνίας, να αρχίσουν να επικοινωνούν. Οι χρήστες του PECS, αρχικά μαθαίνουν να πλησιάζουν και να δείχνουν την εικόνα του αντικειμένου που επιθυμούν σε έναν "σύντροφο επικοινωνίας" και να την ανταλλάσσουν με το επιθυμητό αντικείμενο. Μετά εκπαιδεύονται στο να *συνδυάζουν* εικόνες, ώστε να μάθουν διάφορες γραμματικές δομές και σημασιολογικές σχέσεις. Στα πιο προχωρημένα στάδια, τα άτομα μαθαίνουν να απαντούν σε ερωτήσεις και να κάνουν σχόλια.

Το πρωτόκολλο του PECS είναι βασισμένο στην έρευνα και πρακτική εφαρμογή των αρχών της Εφαρμοσμένης Ανάλυσης Συμπεριφοράς (ABA). Εστιάζει στην ανάπτυξη λειτουργικών δεξιοτήτων επικοινωνίας, στη χρήση κατάλληλων ενισχυτών και στη δημιουργία προγραμμάτων συμπεριφορικής παρέμβασης. Είναι απαραίτητη η χρήση συγκεκριμένων στρατηγικών εκπαίδευσης, συστημάτων ενίσχυσης (prompts), στρατηγικών διόρθωσης του λάθους και στρατηγικών γενίκευσης για τη διδασκαλία κάθε δεξιότητας (*Βογινδρούκας, I. 2005*). (*Βιρβιδάκη, Δρόσος, 2012*)

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8ο

Θεραπευτική αντιμετώπιση των οργανικών διαταραχών της Οζώδους Σκλήρυνσης

8.1 Θεραπευτική αντιμετώπιση καρδιακών εκδηλώσεων

Η θεραπευτική αντιμετώπιση των κλινικών εκδηλώσεων του ραβδομύωματος της καρδιάς μπορεί να είναι:

A) Φαρμακευτική:

- i) Αποσυμφορητική επί ασθενών με καρδιακή ανεπάρκεια λόγω αντικαταστάσεως του μυοκαρδίου από ενδομυοκαρδιακό ραβδομύωμα (δακτυλίτιδα, διουρητικά, αναστολείς του μετατρεπτικού ενζύμου για μείωση του μεταφορτίου, περιορισμός άλατος),
- ii) Αντιαρρυθμική αγωγή επί κοιλιακής ή υπερκοιλιακής ταχυκαρδίας.

B) Μη Φαρμακευτική:

- i) Τοποθέτηση καρδιακού βηματοδότη επί συμπτωματικού πλήρους κολποκοιλιακού αποκλεισμού.
- ii) Ηλεκτρική ανάταξη επί ανθεκτικών στη φαρμακευτική αγωγή μορφών ταχυκαρδίας. Κατάλυση με υψίσυχο ηλεκτρικό ρεύμα (Radiofrequency Ablation: Ραδιοπηξία).
- iv) Τοποθέτηση εμφυτεύσιμου ενδοκαρδιακού απινιδωτή.(Αμορογιάννης,1997)

Γ) Χειρουργική: Αφαίρεση ενδοκοιλοτικού καρδιακού ραβδομύωματος το οποίο προκαλεί σημαντικές αιμοδυναμικές διαταραχές με καρδιακή ανεπάρκεια, κυρίως σε νεογνά σε κρίσιμη κατάσταση. Τελευταία, υπάρχει η τάση αναβολής της αφαίρεσης του όγκου, όταν η ζωή του ασθενούς δεν κινδυνεύει με το ενδεχόμενο βελτίωσης της κατάστασής του με την πάροδο του χρόνου (ο χρόνος μειώνει τον αριθμό και το μέγεθος των ραβδομυωμάτων και συμβάλλει στην πιθανή εξαφάνισή τους). Διατομή (διαίρεση) του επικουρικού δεματίου μετά τον εντοπισμό του με ηλεκτροφυσιολογική μελέτη επί συχνών ή μη ανατάξιμων παροξυσμικών ταχυκαρδιών με τη φαρμακευτική αγωγή ή τη ραδιοπηξία. Μεταμόσχευση καρδιάς.(Αμορογιάννης,1997)

8.2 Θεραπευτική αντιμετώπιση εγκεφαλικών εκδηλώσεων

Οι όγκοι του εγκεφάλου μπορεί να αυξηθούν με αποτέλεσμα να σταματήσουν τη ροή του εγκεφαλονωτιαίου υγρού εντός των κοιλιών του εγκεφάλου. Σε αυτές τις περιπτώσεις οι όγκοι ή θα πρέπει να αφαιρούνται ή οι κοιλίες να παρακάμπτονται ώστε να αποφεύγεται η συσσώρευση υγρού και η πίεση. Με τα σημερινά δεδομένα όμως, καμία από τις βλάβες της ΟΣ δεν αποτελεί αντικείμενο κλασικής χειρουργικής αντιμετώπισης, δηλαδή ανοιχτή νευροχειρουργική επέμβαση και αφαίρεση των όγκων. (Franz,2004) Ο ρόλος του νευροχειρουργού περιορίζεται στην παροχετευτική επέμβαση της υδροκεφαλίας των πλαγίων κοιλιών όταν αυτή προκαλέσει σύνδρομο ενδοκρανίου υπέρτασης και πραγματοποιείται μέσω μιας εκ των κωδικοποιημένων επεμβάσεων απεγκλωβισμού του εγκεφαλονωτιαίου υγρού, δηλαδή την κοιλιοπεριτοναϊκή παροχέτευση. (Di Mario,2004)

8.3 Θεραπευτική αντιμετώπιση δερματικών εκδηλώσεων

Η θεραπεία των δερματικών αγγειοϊνωμάτων είναι πολύ σημαντική διότι τα αγγειοϊνώματα επιδρούν αρνητικά δημιουργώντας ψυχολογικά και κοινωνικά προβλήματα στους ασθενείς. Πέρα από τη δυσαρέσκεια ή ακόμα και την παραμόρφωση, η θεραπεία τους κρίνεται απαραίτητη σε ασθενείς με διαταραχές εκμάθησης επειδή οι βλάβες αυτές μπορεί να δυσχεραίνουν την όραση. Ακόμα από τον συνεχή ερεθισμό τους μπορεί να τραυματίζονται με αποτέλεσμα τη μόνιμη εστία αιμορραγίας και επιμόλυνσης. Οι θεραπευτικές μέθοδοι που έχουν προταθεί στο παρελθόν έχουν μεγάλο κόστος και καμία δεν προσέφερε το επιθυμητό αποτέλεσμα, δηλαδή την εξαφάνιση των αγγειοϊνωμάτων χωρίς τη δημιουργία ουλών.(Rogers,1988) Σε αυτές τις μεθόδους συμπεριλαμβάνονται ακόμη η κρυοθεραπεία, η διαθερμοπηξία, τα παλαιότερα συνεχούς ροής ή υπερπαλμικά Lasers διοξειδίου του άνθρακα, το Laser αργού, η χειρουργική αφαίρεση, το χημικό peeling, το dermabrasion, μέθοδοι με μέτρια αποτελέσματα. Τα νεότερα Lasers βασίζονται στην αρχή της εκλεκτικής φωτοθερμόλυσης και έτσι δρουν εκλεκτικά χωρίς να προκαλούν βλάβη στους γύρω ιστούς. Η αντιμετώπιση των αγγειοϊνωμάτων με τα νεότερα Lasers είναι πολύ αποτελεσματική, χωρίς επιπλοκές.(Carruth, 1999) Οι δύο τύποι Lasers που προσφέρουν τη θεραπεία εκλογής είναι το Laser Παλμικής Χρωστικής (ΛΠΧ) και το νεότερο υπερπαλμικό Laser διοξειδίου του άνθρακα (CO₂). Έτσι, εάν το κύριο στοιχείο των αγγειοϊνωμάτων είναι το ερύθημα, τότε το ΛΠΧ το οποίο εκπέμπει μονοχρωματικό φως μήκους κύματος στα 585nm προσφέρει τη θεραπεία εκλογής επειδή απορροφάται εκλεκτικά από την οξυαιμοσφαιρίνη των ερυθρών εντός των τριχοειδών, τα οποία με τη σειρά τους συσπώνονται και συρρικνώνονται. Η

πιθανότητα δημιουργίας ουλής είναι μικρότερη του 1% και επομένως καθιέρωσε το Laser αυτό ως θεραπεία εκλογής στις περιπτώσεις αγγειοϊνωμάτων που υπερέχει το αγγειακό στοιχείο. (Παπαδαυίδ, 1997) Όταν το κύριο στοιχείο των αγγειοϊνωμάτων είναι η βλατίδα ή το οζίδιο, τότε τα νεότερα υπερπαλμικά Lasers CO₂ που εκπέμπουν μονοχρωματικό φως στα 10640nm με πολύ υψηλές ενέργειες ανά παλμό και με πολύ μικρό χρόνο παλμού (<1msec) προσφέρουν τη θεραπεία εκλογής. (Stables, Sheeman, 2000) Το συγκεκριμένο μήκος κύματος απορροφάται εκλεκτικά από το νερό των ιστών το οποίο εξαχνίζεται. Με συνεχή «περάσματα» με το Laser αφαιρούνται λεπτά στρώματα της επιδερμίδας και του άνω χορίου (50-100μm σε κάθε πέρασμα) μέχρις ότου να ισοπεδωθούν τα αγγειοϊνώματα στην επιφάνεια του γειτονικού φυσιολογικού δέρματος. Ταυτόχρονα, προκαλείται αιμόσταση από το ίδιο το Laser. Τα νεότερα Lasers του διοξειδίου του άνθρακα αποτελούν θεραπεία εκλογής στις περιπτώσεις αγγειοϊνωμάτων που υπερέχει το ινώδες στοιχείο (οζίδια ή βλατίδες), καθώς η πιθανότητα δημιουργίας ουλής και διαταραχών μελάγχρωσης είναι πολύ μικρή. (Cottrell, 2001) Οι πλάκες κολλαγόνου μπορούν να αφαιρεθούν μέσω ενός χειρουργικού εργαλείου που καλείται δερμοτόμος ή να γίνουν επίπεδες με τη βοήθεια των Lasers. Η αφαίρεση επίσης των περιονύχιων και υπονύχιων ινωμάτων γίνεται χειρουργικά ή με το Laser. (Carruth, 1999)

8.4 Θεραπευτική αντιμετώπιση νεφρικών εκδηλώσεων

- A) *Θεραπεία νεφρικών αγγειομυολιπωμάτων:* Τα νεφρικά αγγειομυολιπώματα είναι καλοήθεις βλάβες και συχνά δεν απαιτούν θεραπεία. Η αυξημένη συχνότητα και το μέγεθός τους στις γυναίκες και η εμφάνιση αιμορραγίας κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, υποδηλώνει την επίδραση των γυναικείων ορμονών στην αύξηση της βλάβης. Γυναίκες με πολλαπλά αγγειομυολιπώματα πρέπει να αντιμετωπίζονται με ιδιαίτερη προσοχή κατά την εγκυμοσύνη και τη χορήγηση οιστρογόνων. (Mitchell, 2003)
- B) *Θεραπεία νεφρικών κύστεων:* Η εικόνα των νεφρικών κύστεων στο υπερηχογράφημα, στην αξονική τομογραφία και στη μαγνητική τομογραφία είναι ίδια με εκείνη των καλοήθων απλών κύστεων ή της πολυκυστικής νόσου. Ο στόχος της θεραπείας στην πολυκυστική νόσο που συνοδεύει την ΟΣ είναι ο έλεγχος της υπέρτασης. Η χειρουργική ανακούφιση των νεφρών πρέπει να αντιμετωπίζεται ως μέθοδος, πλην όμως η πείρα έχει δείξει ότι σε ασθενείς με πολυκυστική νόσο δεν έχει ευεργετικά αποτελέσματα. (Robins, 1988)

- Γ) *Θεραπεία άλλων νεφρικών βλαβών:* Τα νεφρικά κυτταρικά καρκινώματα αποτελούν όγκους πολυ-κεντρικούς και αμφοτερόπλευρους και θα πρέπει να αφαιρούνται το συντομότερο δυνατό μετά τη διάγνωση, προς αποφυγήν μεταστάσεων. (Fatih,2003)
- Δ) *Θεραπεία της νεφρικής ανεπάρκειας στην Οζώδη Σκλήρυνση:* Η νεφρική ανεπάρκεια τελικού σταδίου εκδηλώνεται στην ΟΣ με διάφορους μηχανισμούς, όπως μετά από αμφοτερόπλευρη νεφρεκτομή, αιμορραγία σε πολυκυστική νόσο, αντικατάσταση του ιστού από το αγγειομυολίπωμα, διάμεση ίνωση και εστιακή σπειραματική σκλήρυνση. Καθώς οι εκδηλώσεις από το κεντρικό νευρικό σύστημα αντιμετωπίζονται καλύτερα και αυξάνεται η επιβίωση, στο μέλλον η αντιμετώπιση της νεφρικής ανεπάρκειας θα αποτελεί βασικό συστατικό της ΟΣ. Η αιμοκάθαρση και η μεταμόσχευση αυξάνουν την επιβίωση, αλλά ο κίνδυνος νεφρικής αιμορραγίας και κακοήθους εξέλιξης αποτελεί ειδικό πρόβλημα. Συνιστάται συνεπώς σε ασθενείς με ΟΣ και τελικό στάδιο χρόνιας νεφρικής ανεπάρκειας, πριν ενταχθούν σε αιμοκάθαρση ή σε μεταμόσχευση νεφρού, να υποβάλλονται σε αμφοτερόπλευρη νεφρεκτομή. (Fatih,2003)

8.5 Θεραπευτική αντιμετώπιση πνευμονικών εκδηλώσεων

Η θεραπεία των πνευμονικών εκδηλώσεων και κυρίως της λεμφαγγειολειομυομάτωσης εξαρτάται από τη σοβαρότητά της και από τα συμπτώματα που παρουσιάζονται. Σε αρκετούς ασθενείς δεν απαιτείται θεραπεία, μια και η νόσος είναι ήπια. Η θεραπευτική προσέγγιση μπορεί να είναι υποστηρικτική για συμπτώματα ή επιπλοκές, ή να επιβραδύνει την πρόοδο της λεμφαγγειολειομυομάτωσης ως ορμονική θεραπεία. (Johnson,2003).

- Α) *Υποστηρικτική θεραπεία:* Στη δύσπνοια μπορούν να χορηγηθούν εισπνεόμενα φάρμακα τα οποία χρησιμοποιούνται και στις ασθματικές κρίσεις. Σε άλλες περιπτώσεις όμως, αν η δύσπνοια προέρχεται από πνευμοθώρακα ή πλευριτική συλλογή τότε θα πρέπει να θεραπευτούν αυτές οι καταστάσεις. Επιπλέον, είναι απαραίτητο να αποφεύγεται το κάπνισμα και να γίνεται κάθε χρόνο προληπτικά εμβόλιο κατά της γρίπης. (Lie,1988)
- Β) *Ορμονική θεραπεία:* Πρόσφατα δεδομένα καταδεικνύουν ότι η ταμοξιφένη και η προγεστερόνη, έχουν ενθαρρυντικά αποτελέσματα στη θεραπεία των κλινικών εκδηλώσεων της ΟΣ στους πνεύμονες. (Vicente,2004)

Γ) *Μεταμόσχευση*: Η μεταμόσχευση πνευμόνων εφαρμόζεται μόνο σε βαριά λεμφαγγειολειπομυομάτωση. Τα αποτελέσματά της δεν είναι τόσο ενθαρρυντικά όσο της μεταμόσχευσης νεφρών. (Krymskaya,2003)

8.6 Θεραπευτική αντιμετώπιση οφθαλμικών εκδηλώσεων

Επειδή η ανάπτυξη και η αλλαγή των βλαβών που εντοπίζονται στο βυθό του οφθαλμού στην ΟΣ είναι σπάνιες, δεν ενδείκνυται κάποια συγκεκριμένη θεραπεία. Αν και η φωτοπηξία χρησιμοποιείται στη θεραπεία των φακωμάτων, αυτό το είδος της θεραπείας δεν είναι εντελώς αποτελεσματικό στην αφαίρεση των ίδιων βλαβών. Οι όγκοι οι οποίοι απειλούν την ωχρά κηλίδα θα πρέπει πρώτα να μελετώνται αγγειογραφικά πριν αποφασιστεί αν η αφαίρεσή τους με φωτοπηξία θα είναι αποτελεσματική. Επειδή η επιφάνεια του οπτικού νεύρου, σε αυτές τις περιπτώσεις θα καταστραφεί, είναι απαραίτητο να υπολογίζεται η απώλεια της όρασης σε σχέση με το πιθανό πλεονέκτημα της καταστροφής του όγκου. (Robertson,1988)

8.7 Θεραπευτική αντιμετώπιση εκδηλώσεων από άλλα όργανα

Οι κύστει που παρατηρούνται σε διάφορα όργανα όπως στο ήπαρ και στο πάγκρεας, είναι συχνά ασυμπτωματικές και δεν απαιτούν θεραπευτική αντιμετώπιση. Κατά τον ίδιο τρόπο οι κύστει στα οστά δε χρειάζονται συγκεκριμένη θεραπευτική αντιμετώπιση, εκτός αν προκαλούν αισθητικό και λειτουργικό πρόβλημα. Σε αυτές τις περιπτώσεις, οι βλάβες αφαιρούνται χειρουργικά.(Knowles,2003)

8.8 Θεραπευτική αντιμετώπιση της επιληψίας

Με δεδομένο το γεγονός ότι όλοι οι τύποι των επιληπτικών κρίσεων μπορεί να εμφανιστούν στην ΟΣ, όλα τα αντιεπιληπτικά φάρμακα έχουν θέση στην αντιμετώπισή της. Η επιλογή θα γίνει με βάση τον τύπο των κρίσεων τόσο από την κλινική περιγραφή, όσο και από τα ευρήματα του ηλεκτροεγκεφαλογραφήματος. Λόγω των επιμόνων κρίσεων, συχνά οι θεράποντες ιατροί υποχρεώνονται να ξεφύγουν από την πάγια τακτική των τελευταίων χρόνων της αντιεπιληπτικής μονοθεραπείας και να χορηγούν διπλή ή και τριπλή αντιεπιληπτική αγωγή. (Hunt,1989) Τα φάρμακα τα οποία χρησιμοποιούνται στην επιληψία είναι τα εξής:

- α)** Τα Κορτικοστεροειδή (ACTH, Prednisone), τα οποία χορηγούνται κυρίως για τους βρεφικούς σπασμούς. Μπορούν να χρησιμοποιηθούν όμως και σε ανθεκτικούς στη θεραπεία σπασμούς, αλλά η χρήση τους θα πρέπει να γίνεται υπό αυστηρή ιατρική επιτήρηση, ενώ η διακοπή τους θα πρέπει να είναι σταδιακή και να μη χορηγούνται για μεγάλα χρονικά διαστήματα.
- β)** Οι Βενδοδιαζεπίνες, οι οποίες περιλαμβάνουν την κλοβαζάμη (Frisium), την κλοναζεπάμη (Rivotril), τη νιτραζεπάμη, και τη διαζεπάμη (Stedon). Τα φάρμακα αυτά είναι σχετικά ασφαλή και συνήθως συνταγογραφούνται ως μη αντιεπιληπτικά φάρμακα για το άγχος ή τα προβλήματα ύπνου. Μελέτες έχουν αποδείξει ότι προκαλούν εθισμό και η διακοπή τους θα πρέπει να είναι σταδιακή. Η κλοναζεπάμη χρησιμοποιείται σε όλους τους τύπους της επιληψίας, ειδικά σε βρεφικούς σπασμούς, αστατικές μυοκλονικές κρίσεις και άτυπες αφαιρέσεις. Η διαζεπάμη προτιμάται συχνά από γονείς σε μορφή υπόθετου για σοβαρές επιληπτικές κρίσεις. Η νιτραζεπάμη χρησιμοποιείται σε προβλήματα ύπνου και σε βρεφικούς σπασμούς.
- γ)** Η Καρβαμαζεπίνη (Tegretol), η οποία χρησιμοποιείται για γενικευμένους τονικο κλονικούς και δεν επηρεάζει τους βρεφικούς σπασμούς.
- δ)** Η Αιθοσουζιμίδη (Zarontin), η οποία χορηγείται στις άτυπες αφαιρέσεις.
- ε)** Η Φαινυτοΐνη (Epanutin), η οποία αποτελεί ένα εκτενώς αποτελεσματικό φάρμακο. Η χορήγησή του όμως με άλλα φάρμακα, θα πρέπει να γίνεται κάτω από ιατρική επιτήρηση γιατί μπορεί να επιδεινώσει τους σπασμούς και να προκαλέσει παράξενη συμπεριφορά.
- στ)** Η Πριμιδόνη (Mysoline), η οποία διασπάται σε φαινοβαρβιτάλη, δεν πρέπει να χορηγείται σε συνδυασμό με αυτό το φάρμακο.
- ζ)** Η Φαινοβαρβιτάλη, η οποία είναι ένα από τα νεώτερα φάρμακα χορηγείται σε όλους τους τύπους επιληψίας.
- η)** Το Βαλπροϊκό νάτριο, το οποίο χρησιμοποιείται σε όλους τους τύπους επιληψίας και δεν προκαλεί λήθαργο αλλά ο συνδυασμός του με φαινοβαρβιτάλη ή βενζοδιαζεπίνες, μπορεί να προκαλέσει λήθαργο. Η φαινοβαρβιτάλη και η υδαντοΐνη, χρησιμοποιούνται μόνα τους ή σε συνδυασμό με άλλα αντιεπιληπτικά φάρμακα. Το βαλπροϊκό νάτριο έχει καλά αποτελέσματα στις γενικευμένες τονικοκλονικές κρίσεις και είναι φάρμακο πρώτης εκλογής στις αστατικές μυοκλονικές κρίσεις και τις άτυπες αφαιρέσεις. Η καρβαμαζεπίνη και η οξικαρβαμαζεπίνη έχουν αποτελέσματα τόσο στους γενικευμένους,

αλλά κυρίως στους εστιακούς σπασμούς, ενώ αντενδείκνυνται στις αφαιρέσεις και τις μυοκλονίες, τις οποίες επιδεινώνουν. Από τα νεότερα αντιεπιληπτικά φάρμακα, η βιγαβατρίνη έχει συμβάλλει σημαντικά στην αντιμετώπιση της επιληψίας στην ΟΣ. Θεωρείται πλέον φάρμακο πρώτης εκλογής στους βρεφικούς σπασμούς με πολύ καλά αποτελέσματα γιατί μειώνει τις επίμονες εστιακές κρίσεις σε ποσοστό έως και 60%. Χορηγείται μόνο του ή με άλλα αντιεπιληπτικά φάρμακα. (Hunt,1989) Η λαμοτριγίνη σε συνδυασμό u954 κυρίως με το βαλπροϊκό νάτριο μειώνει τις αστατικές και μυοκλονικές κρίσεις, αλλά έχει καλά αποτελέσματα και στις άτυπες αφαιρέσεις σε συνδυασμό πάντα με βαλπροϊκό στα παιδιά. Δεδομένου ότι η μονοθεραπεία σε παιδιά με λαμοτριγίνη βρίσκεται σε πειραματικό στάδιο και δεν έχει εφαρμοστεί ευρέως, όπως στους ενήλικες. Το «Gabapentin» (Neurontin) είναι ένα πολλά υποσχόμενο φάρμακο και για την επιληψία της ΟΣ, ενώ το Topiramata (Topamax) αποτελεί συμπληρωματικό αντιεπιληπτικό φάρμακο στην ΟΣ. ,(Thiele,2004) (Tomson,2004)

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 9ο

Μελέτη περίπτωσης

9.1 Περιγραφή περιστατικού

Λογοθεραπευτική εκτίμηση

Η Ναυσικά ήρθε στα πλαίσια μιας λογοθεραπευτικής εκτίμησης στο εργαστήριο της κας Dore Blom τον Απρίλιο του 2012. Η Ναυσικά τότε ήταν τριών ετών. Η Ναυσικά έχει διαγνωστεί με το σύμπλεγμα της Οζώδους Σκλήρυνσης (tuberous sclerosis), συνοδευόμενο από επιληψία. Λαμβάνει αντιεπιληπτική αγωγή (Zonegran, Kepra, Depakine). Η ανάπτυξη της Ναυσικάς παρουσίαζε γενικότερα μια αναπτυξιακή καθυστέρηση (ανεξάρτητη βάδιση όταν ήταν 24 μηνών.).

Στα πλαίσια της λογοθεραπευτικής εκτίμησης εκτελέστηκε η κλίμακα Bayley III δοκιμασία που αξιολογεί την γενικότερη ανάπτυξη παιδιών από τον 1^ο έως τον 42^ο μήνα ζωής. Τα αποτελέσματα ήταν ως εξής (09.04.2012, ηλικία 36 μηνών 9 ημερών) γνωστική λειτουργία percentile 9%, αντιληπτική επικοινωνία perc. 13%, εκφραστική επικοινωνία perc. 6% (σύνολο επικοινωνίας 8%).

Η Ναυσικά έδειχνε πρόθυμη για να συμμετάσχει στο τεστ αν και η διάρκεια της προσοχής της ήταν σοβαρά μειωμένη. Ιδιαίτερα δύσκολη ήταν η διατήρηση οπτικής παρατήρησης και προσοχής. Επίσης πρέπει να αναφέρουμε ότι η Ναυσικά έχει μια ιδιαίτερα αργοπορημένη αντίδραση (κινητική και επικοινωνιακή) και χρειάζεται πολύ παραπάνω χρόνο για την εκτέλεση λεκτικών εντολών. Ένα άλλο χαρακτηριστικό σημείο που συναντάται στη νόσο είναι οι υπομελανωτικές κηλίδες που φέρει στο πίσω μέρος του μηρού (λευκά ελαφριά σημάδια).

Από τα αποτελέσματα του τεστ προέκυψε η ανάγκη λογοθεραπευτικής και εργοθεραπευτικής παρακολούθησης και η Ναυσικά εντάχθηκε στο λογοθεραπευτικό πρόγραμμα του εργαστηρίου και από τότε κάνει συνεδρίες δύο φορές την εβδομάδα.

Λογοθεραπευτική αγωγή :

Οι στόχοι που ετέθησαν σχετικά με την θεραπευτική παρέμβαση ήταν:

- ✓ ανάπτυξη επικοινωνιακών δεξιοτήτων
- ✓ αύξηση λεξιλογίου
- ✓ οργάνωση / ανάπτυξη λόγου

- ✓ ελάττωση του χρόνου "αντίδρασης"(είτε σε κινητικές είτε σε επικοινωνιακές δραστηριότητες)

Εξέλιξη της λογοθεραπευτικής παρέμβασης

Η Ναυσικά παρουσίασε μια πολύ θετική πορεία και οι στόχοι που ετέθησαν επιτεύχθηκαν.

Αύξησε το λεξιλόγιο της και οργάνωσε την λεκτική επικοινωνία με σωστή δομή στο επίπεδο μικρών αποστάσεων. Επίσης η Ναυσικά αντιδρά πιο άμεσα σε κινητικές ή επικοινωνιακές δραστηριότητες και η συμμετοχή της στο θεραπευτικό πρόγραμμα είναι πολύ πρόθυμη και θετική.

Ωστόσο η Ναυσικά παρουσιάζει μερικές φορές μια παλινδρόμηση και μια ανώριμη για την ηλικία της συμπεριφορά, όπως η έντονη ανάγκη για την πιπίλα της ή την έντονα και ξαφνική αρνητική αντίδραση της εν μέσω παιχνιδιού (λεκτικές / κινητικές εμμονές).

Ανταποκρίνεται όμως άμεσα σε "time out" (σκεφτούλη), ένα καθισματάκι όπου πρέπει να "σκεφτεί" την συμπεριφορά της και να αποφασίσει για τη θετική της συμμετοχή.

Επόμενοι στόχοι

Οι στόχοι μας για το επόμενο διάστημα θα έχουν οπωσδήποτε σχέση με την καλύτερη προετοιμασία της Ναυσικάς για την ένταξη της στο νηπιαγωγείο και προσδιορίζονται ως εξής:

- ✓ ανάπτυξη λεξιλογίου
- ✓ περαιτέρω ανάπτυξη λόγου
- ✓ συμμετοχή σε παιχνίδια ρόλων
- ✓ συμβολικό παιχνίδι

Παρακάτω περιγράφονται ενδεικτικές δραστηριότητες κατά τις συνεδρίες με την Ναυσικά:

Ανάπτυξη λεξιλογίου:

Για την Ναυσικά έχει δημιουργηθεί ένα τετράδιο επικοινωνίας ,βασικού λεξιλογίου και οικείων αντικειμένων. Περιέχει φωτογραφίες της οικογένειας της ίδιας, των αγαπημένων της παιχνιδιών και φωτογραφίες αντικειμένων από διάφορες κατηγορίες προσαρμοσμένο στις

λεκτικές δυνατότητες της .Το τετράδιο ενημερώνεται και εμπλουτίζεται σύμφωνα με τους στόχους που τίθενται .

Άλλη δραστηριότητα είναι τα απλά παραμύθια που δίνουν ευκαιρίες όχι μόνο για την ανάπτυξη λεξιλογίου, αλλά την ενίσχυση του διαλόγου, της εκδήλωσης συναισθημάτων (αρνητικά ,θετικά, έκπληξης).Ο “Spot”είναι ένα παραμύθι που προσφέρεται για τέτοιους διαλόγους γιατί έχει απλή δομή και ευδιάκριτες έννοιες. Επίσης τα κρυμμένα σημεία που υπάρχουν στις σελίδες και πρέπει να σηκώσει το παιδί δημιουργούν προσμονή και ενδιαφέρον ,κάτι που δίνει την ευκαιρία στον θεραπευτή για μια θετική λεκτική αλληλεπίδραση .

Το λεξιλόγιο εμπλουτίζεται και μέσα από τα παιχνίδια ρόλων (κουζίνα, κούκλες, μανάβης).Φυσικά στα παιχνίδια ενισχύουμε και την κοινωνική επικοινωνία τη βλεμματική επαφή ,την σκόπιμη επικοινωνία με σκοπό την αλληλεπίδραση τη διατήρηση της προσοχής και άλλους πιο σύνθετους νοητικούς μηχανισμούς (πχ. τρώμε τη σούπα με το κουτάλι και όχι με το πιρούνι,. Διδάσκουμε τη σωστή χρήση μέσω μίμησης και μετά αν το παιδί ανταποκριθεί μπορούμε να το εξελίξουμε προσφέροντας και λάθος επιλογή (π.χ « τι θέλεις για να κόψεις το ψωμί; διάλεξε» (ανάμεσα από μαχαίρι και κουτάλι).Άλλο που μπορούμε να πούμε κατά τη διάρκεια του παιχνιδιού «πω πω διψάει η κούκλα, τι να της δώσουμε ;».

Υπάρχουν άπειρες δραστηριότητες και θα χρειαζόταν σελίδες ολόκληρες για να τις περιγράψει κανείς και πάλι αυτό έγκειται στην φαντασία του θεραπευτή και την ανταπόκριση του παιδιού. Το σημαντικό είναι για εμάς τους λογοθεραπευτές να γνωρίζουμε τι δουλεύουμε και τι στόχους θέλουμε να πετύχουμε .Μέσα από αυτές τις δραστηριότητες που αναφέρθηκαν ενδεικτικά δουλεύονται ταυτόχρονα και άλλοι τομείς της επικοινωνίας αφού όλα συνδέονται και αλληλεπιδρούν μεταξύ τους και χτίζουν γνωστικές δεξιότητες ,και κατάλληλες συμπεριφορές .Ακόμα και μια ακατάλληλη συμπεριφορά μπορεί να χρησιμοποιηθεί από τον θεραπευτή ως εργαλείο για θετική ανατροφοδότηση. Όταν για παράδειγμα η Ναυσικά επιμένει να χαϊδεύει τα μαλλιά της ή της λογοθεραπεύτριας εκείνη μετατρέπει αυτή την ακατάλληλη συμπεριφορά σε σκόπιμη συζήτηση για τα μαλλιά και σταδιακά επαναφέρει τη Ναυσικά στην προηγούμενη δραστηριότητα της .

Είναι απίστευτη η πρόοδος που μπορεί να κάνει ένα παιδί μέσα σε λίγο διάστημα .Κάποιες φορές έχεις την αίσθηση ότι χτίζεις το σκελετό ενός σπιτιού και ανησυχείς για το πότε θα το τελειώσεις και ξαφνικά συνειδητοποιείς ότι έχεις και πόρτες και παράθυρα .Αυτό νομίζω συμβαίνει και με τη Ναυσικά ,εκεί που νομίζεις ότι μάλλον δεν έχει κατανοήσει κάποια πράγματα ξαφνικά σε εκπλήσσει με την αντίδραση της και σε πάει ένα βήμα παρακάτω.

Επίλογος

Η Οζώδης Σκλήρυνση είναι μια γενετική πολυσυστηματική διαταραχή, μεταβιβαζόμενη κατά τον αυτόσωμο επικρατή χαρακτήρα κληρονόμησης, η οποία προκαλεί το σχηματισμό καλοηθών όγκων σε διάφορα όργανα, αλλά κυρίως στον εγκέφαλο, στα μάτια, στην καρδιά, στα νεφρά, στο δέρμα και στους πνεύμονες. Ο επιπολασμός της νόσου είναι άγνωστος, αλλά η επίπτωσή της εκτιμάται σε 1 ανά 6.000 γεννήσεις.

Σκοπός της παρούσας μελέτης είναι η περιγραφή της νόσου καθώς και των κλινικών χαρακτηριστικών της, την καταγραφή των θεραπευτικών προσεγγίσεων καθώς εξελίσσονται οι νευροεπιστήμες και καινούρια γνώση προστίθεται γύρω από τον τρόπο αντιμετώπισης των διαταραχών που συνοδεύουν την ασθένεια.

Συγκεκριμένα στο κομμάτι που αφορά την επιστήμη της λογοθεραπείας και των επικοινωνιακών διαταραχών που προκύπτουν στο πλαίσιο του συνδρόμου της Οζώδους Σκλήρυνσης έχει γίνει πρόοδος και με την πάροδο των χρόνων γίνεται προσπάθεια ανάδειξης των προβλημάτων και σε επίπεδο διάγνωσης αλλά και θεραπευτικής παρέμβασης. Τονίζεται η ανάγκη πρόωμης ανίχνευσης των αναπτυξιακών δυσκολιών που εκδηλώνονται από την έναρξη της ζωής των ατόμων με ΟΣ, καθώς και η διαρκής συνεχιζόμενη αξιολόγηση των ατόμων αυτών.

Καταλήγοντας πρέπει να σημειωθεί ότι μια πετυχημένη λογοθεραπευτική παρέμβαση σε άτομα με ΟΣ συνίσταται στην πλήρη κατάρτιση του θεραπευτή και την εις βάθος γνώση του αντικειμένου του, την συνεργασία του με άλλους επιστήμονες, στο εξατομικευμένο θεραπευτικό πλάνο το οποίο είναι προσαρμοσμένο στις ανάγκες του ασθενούς και στην ευελιξία της σκέψης του ώστε να δημιουργεί ευκαιρίες για επικοινωνία. Στην προσπάθεια αυτή ο θεραπευτής πρέπει να έχει αρωγό τους γονείς ή τους φροντιστές οι οποίοι είναι οι μόνοι που γνωρίζουν πραγματικά τις ανάγκες των παιδιών τους γιατί εκείνοι βιώνουν σε καθημερινή βάση τα προβλήματα που αναδεικνύονται.

Ως λογοθεραπευτές οφείλουμε να μπορούμε να αποδομήσουμε τον όρο επικοινωνία στα ελάχιστα χαρακτηριστικά που τον απαρτίζουν ώστε να αναγνωρίζουμε τον τρόπο να χτίσουμε ξανά την επικοινωνία βήμα βήμα όταν εμφανίζονται δυσκολίες σε κάποιον από τους τομείς της

Βιβλιογραφία

- ✚ Appleton RE.(1998) *Non-convulsive status epilepticus. Scan Facts. Fact Sheet No28 of the Tuberous Sclerosis Association. Bromsgrove p. 1-4.*
- ✚ Asato MR, Hardan AY.(2004) *Neuropsychiatric problems in tuberous sclerosis complex. J Child Neurol 19: 241-249.*
- ✚ Barron RP, Kainulainen VT, Forrest CR, Krafchik B, Mosk D, Sandor GKB. (2002) *Tuberous sclerosis: clinicopathologic features and review of the literature. J Cranio-Maxill Surg 30: 361-366.*
- ✚ Bissler JJ, Kingswood JC.(2004) *Renal angiomyolipomata. Kidn Intern;66: 924-934.*
- ✚ Bolton P.(2001) *Tuberous sclerosis and autism spectrum disorders. Scan Facts. Fact Sheet No 32 of the Tuberous Sclerosis Association. Bromsgrove . p. 1-4.*
- ✚ Bradley Water G., Darrof Robert B., Fenichel Gerald M., Marsden C. David (2009) *Εγχειρίδιο Κλινικής Νευρολογίας, Γενική επιμέλεια-Πρόλογος Ελληνικής έκδοσης: Αλέξανδρος Α. Παπαδημητρίου, Εκδόσεις Πασχαλίδης.*
- ✚ Chandra L, Seri S.(2001) *Fact Sheet in the electroencephalogram (EEG) and related techniques. Scan Facts. Fact Sheet No 30 of the Tuberous Sclerosis Association. Bromsgrove . p. 1-8.*
- ✚ Cheadle JP, Reeve MP, Sampson JR, Kwiatkowski DJ.(2000) *Molecular genetic advances in tuberous sclerosis. Hum Genet ; 107: 97-117.*
- ✚ Cole, M. & Cole, S. (2000). *Η ανάπτυξη των παιδιών. Η αρχή της ζωής: εγκυμοσύνη, τοκετός, βρεφική ηλικία. Αθήνα: Τυπωθήτω - Γ. Δαρδάνος.*
- ✚ Cotterill JA.(2001) *Dermatological aspects of tuberous sclerosis and the treatment of some of the lesions with laser therapy. Scan Facts. Fact Sheet No 25 of the Tuberous Sclerosis Association. Bromsgrove . p: 1-8.*
- ✚ Curatolo P, Porfirio MC, Manzi B, Seri S.(2004) *Autism in tuberous sclerosis. Eur J Paediatr Neurol ; 8: 327-332.*
- ✚ Curatolo P.(2001) *Sleep problems and neurophysiological findings in tuberous sclerosis. Scan Facts. Fact No 23 of the Tuberous Sclerosis Association. Bromsgrove . p. 1-4.*
- ✚ Curatolo P (2003) *Tuberous Sclerosis Complex From Basic Science To Clinical Phenotypes, Mac Keith Press, England.*

- ✚ De Vries P , Humphrey A, McCartney D , Prather P , Bolton P , Hunt A (2005) *Consensus clinical guidelines for the assessment of cognitive and behavioral problems in Tuberous Sclerosis. European Child & Adolescent Psychiatry, Volume 14, Issue 4, pp 183-190*
- ✚ De Vries PJ.(2001) *How the tuberous sclerosis brain pays attention: a fact sheet on the spectrum of attentional problems in TSC. Scan Facts .Fact Sheet No 34 of the Tuberous Sclerosis Association Bromsgrove . p. 1-4.*
- ✚ DiMario FJ.(2004) *Brain abnormalities in tuberous sclerosis complex. J Child Neurol 19: 650-657.*
- ✚ Dorland's (1997) *Ιατρικό Λεξικό, Αγγλοελληνικό& Ελληνο αγγλικό, Ιατρικές Εκδόσεις Π.Χ.Πασχαλίδη*
- ✚ DSM-IV-TR (2000) *Διαγνωστικά Κριτήρια, ιατρικές εκδόσεις Λίτσας*
- ✚ Dunn DW.(2001) *Attention deficit hyperactivity disorder (ADHD) and tuberous sclerosis complex. Scan Facts. Fact No 33 of the Tuberous Sclerosis Association. Bromsgrove . p. 1-4.*
- ✚ Fancalanci P, Diomedi-Camassei F, Purificato C, Santorelli FM, Giannotti A, Dominici C, Inserra A, Boldrini R,(2003) *Malignant pancreatic endocrine tumor in a child with tuberous sclerosis. Am J Surg Pathol 27:1389-1389.*
- ✚ Fatihi EIM, Khanfri N, Niang A, Ghafel C, Hachim K, Zahiri L, Beghanem MG, Ramdani B, Zaid D.(2003) *Renal manifestations of tuberous sclerosis complex. Ann Med Interne 154: 255-258.*
- ✚ Fesslova V,Villa L, Rizzuti T, Mastangelo M, Mosca F.(2004) *natural history and long-term outcome of cardiac rhabdomyomas detected prenatally. Pren Diagn 24: 241-248.*
- ✚ Franz DN.(2004) *Non-neurologic manifestations of tuberous sclerosis complex. J Child Neurol 19: 690-698.*
- ✚ Gomez MR,(1988) *Liver, digestive tract, spleen, vascular and lymphatic systems. In: Gomez MR. Tuberous Sclerosis. 2nd ed. Raven Press Ltd, New York , p. 179-189.*
- ✚ Gomez MR. *History. In: Gomez MR.(1988) Tuberous Sclerosis 2nd ed. Raven Press Ltd, New York , p. 1-8*
- ✚ Gomez R M, Sampson R. J , Whitemore V. *Holets (1999) Tuberous Sclerosis Complex, Developmental Perspectives in Psychiatry, Oxford University Press, New York.*

- ✚ Guerrini R, Garrozzo R. (2001) *Epileptogenic brain malformations: clinical presentation, malformative patterns and indications for genetic testing. Seizure 10: 532-547.*
- ✚ Hallahan D P, Lloyd W. , Kauffman M. , Weiss P. , Martinez E A. (2004) *Learning Disabilities, Foundation, Characteristics, And Effective Teaching (Third edition), Pearson.*
- ✚ Henske EP. (2005) *Tuberous sclerosis and the kidney: from mesenchyme to epithelium, and beyond. Pediatr Nephrol 4: 1795-1803.*
- ✚ Humphrey A.(2001) *Intellectual and behavioral developmental problems in preschool children with tuberous sclerosis. Scan Facts. Fact Sheet No 37 of the Tuberous Sclerosis Association. Bromsgrove . p. 1-8.*
- ✚ Hunt A, Stores G,(1944) *Sleep disorder and epilepsy in children with tuberous sclerosis: a questionnaire-based study. Devel Med Child Neurol ; 36: 108-115.*
- ✚ Hunt A.(1989) *Anti-epileptic drugs and their side effects. Scan Facts. Fact Sheet No 2 of the Tuberous Sclerosis Association. Bromsgrove . p. 1-8.*
- ✚ Hunt A.(1980) *Epilepsy. Scan Facts, Fact Sheet No 1 of the Tuberous Sclerosis Association. Bromsgrove . p. 1-4.*
- ✚ Johnson S. Tattersfield A.(2003) *Lung problems in tuberous sclerosis complex. Scan Facts. Fact Sheet No 41 of the Tuberous Sclerosis Association. Bromsgrove p.1-4.*
- ✚ Jozwiak S, Schwartz RA, Janniger CK, Bielicka-Cymenman J.(2000) *Usefulness of diagnostic criteria of tuberous sclerosis complex in pediatric patients. J Child Neurol 15: 652-659.*
- ✚ Karenfort M, Kruse B, Freitag H.(2002) *Epilepsy surgery outcome in children with focal epilepsy due to tuberous sclerosis complex. Neuropediatr 33: 255-261*
- ✚ Kenerson HL, Aicher LD. True LD, Yeung RS. (2002) *Activated mammalian target of Rapamycin pathway in the pathogenesis of tuberous sclerosis complex renal tumors. Canc Res 62:5645-5650.*
- ✚ Knowels MA, Hornigold N, Pitt E.(2003) *Tuberous sclerosis complex (TSC) gene involvement in sporadic tumours. Bioch Soc Trans 31: 597-602.*
- ✚ Kolb Bryan,Q. Whisaw Ian(2009) *Εγκέφαλος και Συμπεριφορά, τόμος 1^{ος} , εκδόσεις Π.Χ .Πασχαλίδης.*

- ✚ Krymskaya VP, Shipley JM (2003). *Lymphangioliomyomatosis. A complex tale of serum response factor-mediated tissue inhibitor of Metalloproteinase-3 Regulation. Am J Resp Cell Mol Biol* 28: 546-550.
- ✚ Krymskaya VP.(2003) *Tumour suppressors hamartin and tuberlin: intracellular signaling. Cell Signal ; 15: 729-739.*
- ✚ Landis Keith, Vander Woud Judith, E. Jongsma Arthur, Jr.(2010) *Οδηγός Σχεδιασμού Λογοθεραπευτικής Παρέμβασης, επιμέλεια: ΤαφιιάδηςΔ, Ψωμόπουλος Δ, εκδόσεις Ρόδων, Θεσσαλονίκη.*
- ✚ Lie JT.(1988) *Pulmonary manifestations. In: Gomez MR. Tuberous Sclerosis.2nd ed. Raven Press Ltd, New York , p. 159-168.*
- ✚ Mair DD, Edwards WD, Seward JB.(1988) *Cardiac manifestations. In: Gomez MR. Tuberous Sclerosis. 2nd ed. Raven Press Ltd, New York , p. 147-158.*
- ✚ Martignoni G, Pea M, Rocca PC, Bonetti F.(2003) *Renal pathology in the tuberous sclerosis complex. Pathol ; 35: 505-512.*
- ✚ Michels VV.(1988) *Genetics. In: Tuberous Sclerosis. 2nd ed. Raven Press Ltd., New York , p. 1-8*
- ✚ Mitchell AL, Parisi MA, Sybert VP.(2003) *Effects of pregnancy on the renal and pulmonary manifestations in women with tuberous sclerosis complex. Genet Med* 5: 154-160.
- ✚ Murphy KC.(2001) *Psychiatric and behavioral issues in adults with tuberous sclerosis complex. Scan Facts. Fact Sheet No 39 of the Tuberous Sclerosis Association. Bromsgrove . p. 1-4.*
- ✚ O'Callaghan FJ, Noakes MJ, Martyns CN,Osborne p. (2004) *An epidemiological study of renal pathology in tuberous sclerosis complex. Brit J Urol* 94:853-857.
- ✚ Papakonstantinou E, Dionysopoulos A, Pesintzaki C Minas A, Karakinlakis G.(2003) *Expression of proteoglycans in angiofibroma and fibrous plaque skin lesions from patients with tuberous sclerosis. Arch Dermatol Res ; 295: 138-145.*
- ✚ Perot P, Weir B, Rasmussen T.(1966) *Tuberous sclerosis: surgical therapy for seizures. Arch Neurol ; 15: 498-506*
- ✚ Roach ES, Gomez MR, Northup H.(1998) *Tuberous sclerosis complex consensus: revised clinical diagnostic criteria. J Child Neurol ; 13: 624-628*

- ✚ Robbins TO, Bernstein J. Renal involvement. In: Gomez MR.(1988) *Tuberous Sclerosis*. 2nd ed. Raven Press Ltd, New York , p. 133-146.
- ✚ Roberston DM. (1988) *Ophthalmic findings*. In: Gomez MR. *Tuberous Sclerosis*. 2nd ed. Raven Press Ltd, New York p. 89-109.
- ✚ Rogers RS .(1988) *Dermatologic manifestations*. In: Gomez MR. *Tuberous Sclerosis*. 2nd ed. Raven Press Ltd, New York , p. 111-131.
- ✚ Romanelli P, Verdecchia M, Rodas R, Seri S, Curatolo P.(2004) *Epilepsy surgery for tuberous sclerosis*. *Pediatr Neurol* ; 31: 239-247
- ✚ Ryu JH, Doerr CH, Fisher SD, Olson EJ, Sahn SA.(2003) *Chylothorax in lymphangiomyomatosis*. *Chest* 123: 623-627.
- ✚ Sampson JR.(2003) *TSC1 and TSC2: genes that are mutated in the human genetic disorder tuberous sclerosis*. *Bioch Soc Trans* ; 31: 592-596.
- ✚ Santrock J W. (2008) *Ανάπτυξη στην Παιδική Ηλικία* Επιμέλεια ελληνικής έκδοσης: Χρούσος Π. Γεώργιος, Παπαδάτος Γ, Επιστημονικές Εκδόσεις Παρισιανού, Ενδέκατη έκδοση
- ✚ Smolarec TA, Wessner LL, McCormack FX, et al. (1998) *Evidence that lymphangiomyomatosis is caused by TSC2 mutations: chromosome 16p13 loss of heterozygosity in angiomyolipomas and lymphonodes from women with lymphangiomyomatosis*. *Am J Hum Genet* 62:810-15
- ✚ Schindelmeiser Jochen (2013) *Νευρολογία για λογοθεραπευτές*, Μετάφραση: Πατσικαθεοδώρου Γ, Εκδόσεις ρόδων ,Θεσσαλονίκη.
- ✚ Sparagana SP, Roach ES .(2000) *Tuberous sclerosis complex*. *Curr Opin Neurol* 13: 115-119.
- ✚ Stables G, Sheeman-Dare R (2000). *The dermatological features of tuberous sclerosis and their treatment*. Scan Facts. Fact Sheet No 25 of the Tuberous Sclerosis Association. Bromsgrove p. 1-8.
- ✚ Thiele EA (2004). *Managing epilepsy in tuberous sclerosis complex*. *J Child Neurol*; 19: 680-686.
- ✚ Tomson T.(2004) *Drug selection for the newly diagnosed patient: when is a new generation antiepileptic drug indicated*. *J Child Neurol* ; 251:1043-1049.
- ✚ Vicente MP, Pons M, Medina M (2004). *Pulmonary involvement in tuberous sclerosis*. *Pediatr Pulmonol* 37: 178-180.

- ✚ Weiner HL, Ferraris N, Lajoie J, Miles D, Devinsky O.(2004) *Epilepsy surgery for children with tuberous sclerosis complex.*J Child Neurol ; 19:687-689
- ✚ Weiner HL.(2004) *Tuberous sclerosis and multiple tubers: localizing the epileptogenic zone.* Epilepsia ; 45: 41-42.
- ✚ Whale CI, Johnsons SR, Phillips KG, Newton SA, Tattersfield AE.(2003) *Lymphangiomyomatosis a case-control study of perinatal and early life events.* Thor 28: 979-982.
- ✚ William D. James, Timothy G.Berger,Dirk M. Elston (2010) *Νοσήματα του Δέρματος, Γενική Επιμέλεια: Κατσάμπας Α, Επιμέλεια Επιμέρους Ενοτήτων: Κατούλης, Α, Δεσινιώτη Κ, Κρανιδιώτη Ε, Γιαννόπουλος Α, Εκδόσεις Πασχαλίδης.*
- ✚ Yamamoto K, Anzai F, Kusajima K, Yamanishi N, Tamada M.(2004) *Acute respiratory failure with gross hemoptysis in a patient with lymphangiomyomatosis as part of tuberous sclerosis complex.* Intern Med 43: 755-758.
- ✚ Yeung RS, (2003) *Multiple roles of the tuberous sclerosis complex genes.* Gen Chrom Canc ; 38: 368-375.
- ✚ Young J, Poverly S. (1988) *The genetic basis of tuberous sclerosis.* Molec Med Today ; 4: 313-319.
- ✚ Zimmerman D, (1998) *The endocrine system. In: Gomez MR. Tuberous Sclerosis. 2nd ed. Raven Press Ltd, New York , p. 169-177.*
- ✚ Αμορογιάννης ΣΜ. (1977) *Καρδιά και Οζώδης Σκλήρυνση. Οζώδης Σκλήρυνση. Ελληνική Εταιρεία Οζώδους Σκληρόνσεως. Αθήνα , σελ. 18-20*
- ✚ Βογινδρούκας. Ι- Sherratt D. (2008) *Οδηγός εκπαίδευσης παιδιών με διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές. Αθήνα :εκδόσεις Ταξιδευτής.*
- ✚ Γιουρούκος Γ. Σ (2010) *Νευροδερματικά σύνδρομα, ΙΑΤΡΙΚΑ ΧΡΟΝΙΚΑ ΒΟΡΕΙΟΔΥΤΙΚΗΣ ΕΛΛΑΔΟΣ, Τόμος 6, Συμπληρωματικό τεύχος.*
- ✚ Καμπανάρου Μ. (2007) *Διαγνωστικά θέματα Λογοθεραπείας, εκδόσεις ΕΛΛΗΝ.*
- ✚ Παπαδαυίδ Ε.(1997)*Δερματολογικές εκδηλώσεις. Η θεραπεία των αγγειοϊνωμάτων με τα Laser. Οζώδης Σκλήρυνση. Ελληνική Εταιρεία Οζώδους Σκληρόνσεως. Αθήνα , σελ. 16-17.*
- ✚ Βιρβιδάκη Ε, Δρόσος Κ,2012 *Διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές ,Σημειώσεις Κλινικής 2*
- ✚ Σταλίκας Α, Τριλίβα Σ, Ρούσση Πάτζια (2002)- *Τα Ψυχομετρικά Εργαλεία στην Ελλάδα, Μια συλλογή και παρουσίαση των ερωτηματολογίων, δοκιμασιών και καταλόγων*

καταγραφής χαρακτηριστικών στον ελληνικό χώρο, Εκδόσεις Ελληνικά γράμματα, 5η Έκδοση, Αθήνα.

Ιστοσελίδες

 biolexikon.blogspot.gr/2010/11/hamartoma.html

 nas.org.uk

 pespa.gr

 tsalliance.org/

 tuberous-sclerosis.com

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ

ΛΟΓΟΠΑΘΟΛΟΓΙΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ-ΕΝΗΛΙΚΑ

1. ΒΙΟΓΡΑΦΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

ΟΝΟΜΑ: ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ:

ΕΠΩΝΥΜΟ:

ΤΟΠΟΣ ΚΑΤΟΙΚΙΑΣ: ΔΙΕΥΘΥΝΣΗ:

ΗΛΙΚΙΑ: ΤΗΛΕΦΩΝΟ:

ΜΟΡΦΩΤΙΚΟ ΕΠΙΠΕΔΟ: ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ ΓΕΝΝΗΣΗΣ:

ΕΠΑΓΓΕΛΜΑ: ΤΟΠΟΣ ΓΕΝΝΗΣΗΣ:

ΜΗΤΡΙΚΗ ΓΛΩΣΣΑ: ΣΕ ΠΟΙΑ ΗΛΙΚΙΑ

ΠΑΡΑΠΕΜΠΕΤΑΙ ΑΠΟ: ΟΛΟΚΛΗΡΩΘΗΚΕ Η

ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ:

ΓΙΑΤΙ:

ΟΝΟΜΑ ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΗ:

2. ΙΑΤΡΙΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ

ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ ΓΙΑ ΤΟΝ ΕΝΤΟΠΙΣΜΟ ΤΗΣ ΕΓΚΕΦΑΛΙΚΗΣ ΒΛΑΒΗΣ:

ΗΜΙΠΛΗΓΙΑ:..... ΑΡΙΣΤΕΡΑ: ΔΕΞΙΑ:

ΗΜΙΑΝΟΜΙΑ:..... ΑΡΙΣΤΕΡΑ: ΔΕΞΙΑ:

ΑΙΤΙΑ ΤΗΣ ΒΛΑΒΗΣ:

ΧΡΟΝΙΚΗ ΔΙΑΡΚΕΙΑ:

ΔΕΞΙΟΧΕΙΡΑΣ Ή ΑΡΙΣΤΕΡΟΧΕΙΡΑΣ:

ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΥΓΕΙΑΣ ΠΡΙΝ ΤΗΝ ΕΓΚΕΦΑΛΙΚΗ ΒΛΑΒΗ:

ΥΠΑΡΧΕΙ ΚΑΠΟΙΟΣ ΑΛΛΟΣ ΣΤΗΝ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑ ΜΕ ΠΑΡΟΜΟΙΟ Ή ΤΟ ΙΔΙΟ ΠΡΟΒΛΗΜΑ:.....

ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ ΑΠΟ ΤΥΧΟΝ ΕΓΧΕΙΡΙΣΕΙΣ ΠΟΥ ΕΓΙΝΑΝ:.....

ΑΚΟΛΟΥΘΕΙ ΚΑΠΟΙΑ ΦΑΡΜΑΚΕΥΤΙΚΗ ΑΓΩΓΗ:

ΥΠΗΡΧΑΝ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΛΟΓΟΥ ΚΑΙ ΟΜΙΛΙΑΣ ΠΡΙΝ ΤΗ ΒΛΑΒΗ:

ΑΝ ΝΑΙ, ΤΙ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ:

ΠΑΡΑΚΟΛΟΥΘΟΥΝΤΑΝ ΑΠΟ ΚΑΠΟΙΟ ΕΙΔΙΚΟ:

ΕΙΧΕ ΔΕΙ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ:

3. ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ

ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΠΟΥ ΕΧΟΥΝ ΓΙΝΕΙ ΣΤΟΝ ΑΣΘΕΝΗ

ΑΞΟΝΙΚΗ ΤΟΜΟΓΡΑΦΙΑ: ΔΙΑΓΝΩΣΗ:

ΜΑΓΝΗΤΙΚΗ ΤΟΜΟΓΡΑΦΙΑ: ΔΙΑΓΝΩΣΗ:

ΗΛΕΚΤΡΟΕΓΚΕΦΑΛΟΓΡΑΦΗΜΑ: ΔΙΑΓΝΩΣΗ:

ΑΓΓΕΙΟΓΡΑΦΙΑ: ΔΙΑΓΝΩΣΗ:

ΑΛΛΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ:

.....

ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ:

ΟΙΟΓΕΝΕΙΑΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ:

ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΗ ΚΑΤΑΣΤΑΣΗ:

ΜΕΛΗ ΣΤΗΝ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑ:
ΔΙΑΜΕΝΕΙ ΜΕ:

4. ΚΟΙΝΩΝΙΚΟ – ΠΕΡΙΒΑΛΛΟΝΤΙΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ

ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΣΤΗΝ ΤΡΟΦΗ ΚΑΙ ΣΤΟΝ ΥΠΝΟ:
ΚΑΠΝΙΣΜΑ ΚΑΙ ΑΛΚΟΟΛ:
ΑΠΟΧΩΡΙΣΜΟΣ ΣΥΓΓΕΝΙΚΟΥ ΠΡΟΣΩΠΟΥ:
ΧΟΜΠΥ:

5. ΓΕΝΙΚΗ ΣΥΜΠΕΡΙΦΟΡΑ ΤΟΥ ΑΣΘΕΝΗ

.....
Στο κοινωνικό ιστορικό ή στη γενική συμπεριφορά του ασθενή θα μπορούσαν να μπουν και στοιχεία για το χαρακτήρα του ενήλικα πριν και μετά τη βλάβη;

.....
ΠΑΡΑΤΗΡΗΣΕΙΣ:
.....
.....
.....

(Καμπανάρου,2007)

ΛΟΓΟΠΑΘΟΛΟΓΙΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ-ΠΑΙΔΙΟΥ

1. ΑΤΟΜΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

ΟΝΟΜΑ: ΕΠΩΝΥΜΟ:

ΗΛΙΚΙΑ: ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ ΓΕΝΝΗΣΗΣ:

ΟΝΟΜΑ ΠΑΤΕΡΑ: ΗΛΙΚΙΑ:..... ΕΠΑΓΓΕΛΜΑ:

ΟΝΟΜΑ ΜΗΤΕΡΑΣ: ΗΛΙΚΙΑ:..... ΕΠΑΓΓΕΛΜΑ:

ΔΙΕΥΘΥΝΣΗ: ΤΗΛ:

ΠΑΡΑΠΕΜΠΕΤΑΙ ΑΠΟ:

ΓΙΑΤΙ:

ΟΝΟΜΑ ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΗ:

Ημερομηνία Συνέντευξης:

Τα στοιχεία δόθηκαν από:

2. Αιτιολογία Συμπτώματος

.....

.....

.....

.....

3. Προηγούμενη Αξιολόγηση ή/και θεραπεία

.....

.....

.....

.....

4. Σύθεση οικογένειας

.....

.....

.....

.....

5. Ιστορικό Ψυχοκινητικής εξέλιξης

Προγεννητικό.....

.....

Τοκετού.....

.....

Νεογέννητου.....

.....

6. Στάδια ανάπτυξης

.....

.....

.....

.....

.....
.....
7. Κληρονομικότητα

.....
.....
.....
.....
8. Υγεία

.....
.....
.....
.....
9. Κοινωνικά/ Συναισθηματικά

.....
.....
.....
.....
10. Περιβαλλοντικά

.....
.....
.....
.....
11. Σχολείο

.....
.....
.....
.....
12. Συμπεράσματα-Προτάσεις

(Καμπανάρου,2007)

ΣΤΟΜΑΤΟΠΡΟΣΩΠΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ

ΑΤΟΜΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

ΟΝΟΜΑΤΕΠΩΝΥΜΟ ΠΑΙΔΙΟΥ:
 ΗΛΙΚΙΑ: ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ ΓΕΝΝΗΣΗΣ:
 ΔΙΕΥΘΥΝΣΗ: ΤΗΛ:
 ΟΝΟΜΑ ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΗ:
 Ημερομηνία Επανεξέτασης:

1. ΕΜΦΑΝΙΣΗ ΤΟΥ ΠΡΟΣΩΠΟΥ

Συμμετρία	Ανέκφραστο Με εκφράσεις	Συμμετρικό / Ασύμμετρο Συμμετρικό/ Ασύμμετρο
Μυϊκός τόνος	Ανέκφραστο Με εκφράσεις	Αναπτυγμένο/ Μειωμένο/ Κανονικό Αναπτυγμένο/ Μειωμένο/ Κανονικό
Εκφράσεις προσώπου	Εύρος / κλιμάκωση	Φυσιολογικό/ Μη φυσιολογικό Φυσιολογικό/ Μη φυσιολογικό

Σχόλιο.....

2. ΜΥΤΗ

Συμμετρία Ρινική απόφραξη	Συμμετρική/ Μη Συμμετρική Αριστερή Δεξιά	Συμμετρική/ Μη Συμμετρική Απούσα / Παρούσα Απούσα / Παρούσα
Κρεατάκια (Αδενοειδής εκβλαστήσεις του ρινοφάρυγγα) Έχουν αφαιρεθεί;	Παρόντα Ναι	Έχουν αφαιρεθεί ; Ημερομηνία αφαίρεσης.....
Αναπνέει από το στόμα;	Πρωί Βράδυ	Ναι/ Όχι Ναι/ Όχι
Αναπνέει από το στόμα;	Ναι/ Όχι	

Σχόλιο.....

3. ΧΕΙΛΗ

Συμμετρία	Σε παύση Σε κίνηση	Ναι/ Όχι Ναι/ Όχι
-----------	-----------------------	----------------------

Σχόλιο.....

Θέση των χειλιών όταν είναι ανοικτά	Κλειστά/ Ανοικτά		
Σύγκλειση	Παρούσα	Δυνατόν να επιτευχθεί όταν ζητηθεί	Αδύνατον να επιτευχθεί
Εύρος των χειλιών κατά την ομιλία	Κανονικό/ Μη Κανονικό		

Χείλη κατά τη διάρκεια της ομιλίας (εύρος και συμμετρία κίνησης, κλείσιμο των χειλιών κατά την παραγωγή έκκροτων φθόγγων κ.λ.π.).....

4. ΚΑΤΩ ΓΝΑΘΟΣ

Σχετικά με την κάτω γνάθο	Κανονική	Προγναθική	Οπισθογναθική
Θέση της κάτω γνάθου σε ακινησία	Ανοικτή	Κλειστή	
<u>Συμμετρία</u> Ακίνητη Σε κίνηση	Συμμετρική Μη Συμμετρική		

Εύρος εκούσιου ανοίγματος (Το κανονικό εύρος ισούται με το εύρος των 3 δακτύλων του ασθενή).....

Άνοιγμα κατά τη διάρκεια της ομιλίας.....

Άνοιγμα κατά τη διάρκεια της ομιλίας		
Άνοιγμα κατά τη διάρκεια της ομιλίας	Παρούσα	Απούσα

Σχετιζόμενα συμπτώματα π.χ. πονοκέφαλος.....

5. ΔΟΝΤΙΑ				
Σύγκλειση	I	II	III	
Κανονική Σύγκλειση	Πρόσθιο Άνοιγμα	Άνοιγμα στα πλάγια	Χιαστή σύγκλειση	Εγκάρσια σύγκλειση

Κενό ανάμεσα στα μπροστινά δόντια (διάστημα).....

Δόντια που λείπουν	Έχουν αφαιρεθεί	Έπεται 2 ^η οδοντοστοιχία
Προσθετικές συσκευές Εφαρμογή	Τεχνητή οδοντοστοιχία Μασέλα Ικανοποιητική	Στεφάνη Μη ικανοποιητική

✓ Άλλα στοιχεία Χρησιμοποιεί
πιπίλα;..... Πιπλίζει το
δάχτυλο;..... Πνευστό
μουσικό όργανο;.....
Σχόλιο.....

6. ΓΛΩΣΣΑ			
✓ Εμφάνισή της σε ακινησία Μέγεθος σε σχέση με το στόμα Ατροφική Περιβλήμα της γλώσσας/ μυκητίαση/ βλεννογόνο Συμμετρία	Κανονική Ναι Ναι Ναι	Μικρή Όχι Όχι Όχι	Μεγάλη
Συνήθης μετατόπιση της γλώσσας	Κανονική Κανονική	Πρόσθια Ανυψωμένη	Οπίσθια Χαμηλωμένη
✓ Πρόσθια προώθηση της γλώσσας Κατά τη διάρκεια της ομιλίας Κατά την κατάποση	Παρούσα Παρούσα	Απούσα Απούσα	

Σχόλιο.....

Εύρος κίνησης της γλώσσας

Προβολή	Κανονική	Μη κανονική
Πρόσθια ανύψωση	Κανονική	Μη κανονική
Οπίσθια ανύψωση	Κανονική	Μη κανονική
Πλάγιες κινήσεις	Κανονικές	Μη κανονικές

Ρυθμός κίνησης (διαδοχοκίνηση) της γλώσσας και των χειλιών:

Ζητήστε από τον ασθενή να επαναλάβει τον ήχο 10 φορές όσο καθαρότερα και γρηγορότερα μπορεί και χρονομετρήστε τον: [p] / [t] / [pt] / [ptk]

7. ΚΟΙΛΟΤΗΤΑ ΤΩΝ ΠΑΡΕΙΩΝ		
Λιπώδεις σφαίρα της παρειάς	Ναι	Όχι
Σφαίρα του Bichat		
Ίχνη δαγκώματος	Ναι	Όχι

Σχόλιο.....

8. ΣΚΛΗΡΗ ΥΠΕΡΩΑ			
Πλάτος	Κανονική	Φαρδιά	Στενή
Ύψος	Κανονική	Ψηλή	Χαμηλή
Υπερωιοσχιστία	Παρούσα	Απούσα	

Σχόλιο.....

9. ΜΑΛΑΚΗ ΥΠΕΡΩΑ			
Συμμετρία	Ακίνητη Σε κίνηση	Συμμετρική Συμμετρική	Μη συμμετρική Μη συμμετρική
Δισχιδής σταφυλή	Θέση	Παρούσα	Απούσα

Σχόλιο.....

10. ΣΤΟΜΑΤΙΚΗ ΚΟΙΛΟΤΗΤΑ			
Παρίσθμιες αμυγδαλές	Κανονικές	Υπερτροφικές	Απούσες
Σιέλος (έκκριση σιέλου)	Κανονική	Στεγνή (Ξηρά) Μειωμένη	Υπερβολική ποσότητα Αυξημένη

Σχόλιο.....

11. ΑΝΑΠΝΟΗ			
Σχόλιο.....			

12. ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΤΗΣ ΦΩΝΗΣ			
Ισορροπημένη			
Υπερινολαλία			
Υπορινολαλία			
Ασταθής			
Ρινική εκπομπή αέρα			

13. ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΤΗΣ ΚΑΤΑΠΟΣΗΣ (ΠΡΟΩΘΗΣΗ ΤΗΣ ΓΛΩΣΣΑΣ)			
Μάσηση	Παρούσα	Προβληματική	Απούσα
Προβολή της γλώσσας με σάλιο	Απούσα	Προς τα εμπρός	Πλαγίως
Με τροφή (προσδιορίστε την)	Απούσα	Προς τα εμπρός	Πλαγίως
Με υγρό	Απούσα	Προς τα εμπρός	Πλαγίως
Καμπύλωση της γλώσσας/ σύσπαση	Παρούσα	Πλευρική	Προς τα εμπρός
Αρχική υοειδής κίνηση.....			

Στοματικός σφικτήρας	Χαλαρός	Έντονος
Δραστηριότητα Γενειακού μυ	Χαλαρή	Έντονη
Δραστηριότητα Βυκανητού μυ	Έντονη	Έντονη
Μάσηση	Κανονική	
Κίνηση της κεφαλής	Ναι	Όχι
Κατάποση με δυσκολία	Ναι	Όχι

14. ΑΡΘΡΩΣΗ (γ, X, c, l, ks, x, ps, Ø)									
	Αρχική	Μεσαία	Τελική	Stim.		Initial	Medial	Final	Stim.
p					v				
b					θ				
t					δ D				
d					s				
k					z				
g					j				
m					ts				
n					dz				
i									
r									
F									

Initial = Αρχική θέση

Final = Τελική θέση

Medial = Μεσαία θέση

Stimulable = εκπαιδύσιμο

Αποτελεί η ομιλία πρόβλημα για τον ασθενή;

Σχόλιο.....

15. ΑΛΛΑ			
Φωνή	Κανονική	Μη κανονική	Χρειάζεται εξέταση
Ροή Ομιλίας	Κανονική	Μη κανονική	Χρειάζεται εξέταση
Λόγος	Κανονικός	Μη κανονικός	Χρειάζεται εξέταση

(Καμπανάρου,2007)