



ΤΕΙ ΗΠΕΙΡΟΥ

ΤΕΙ ΗΠΕΙΡΟΥ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ
ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

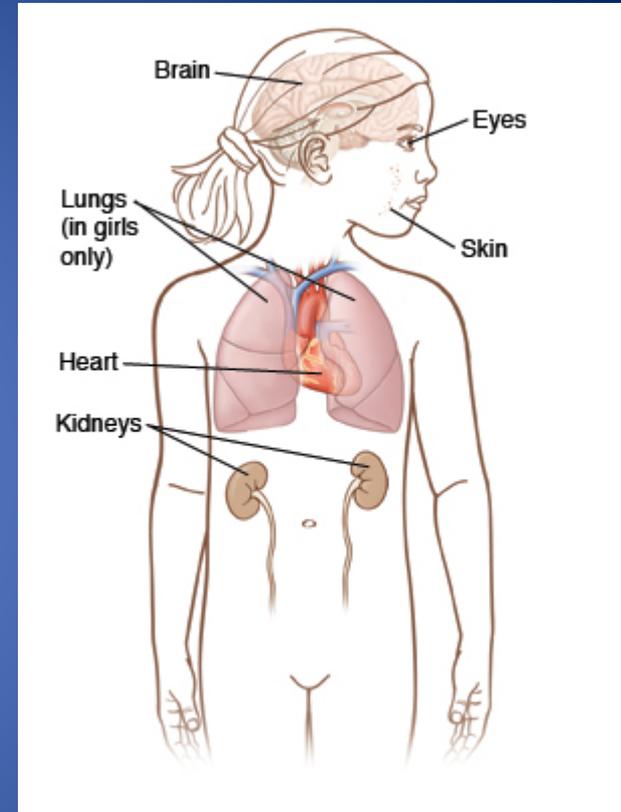
ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

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

**Εκπόνηση : Χατζή Κατερίνα ΑΜ:11625
Επιβλέπουσα καθηγήτρια :κα .Ζακοπούλου Βικτώρια**

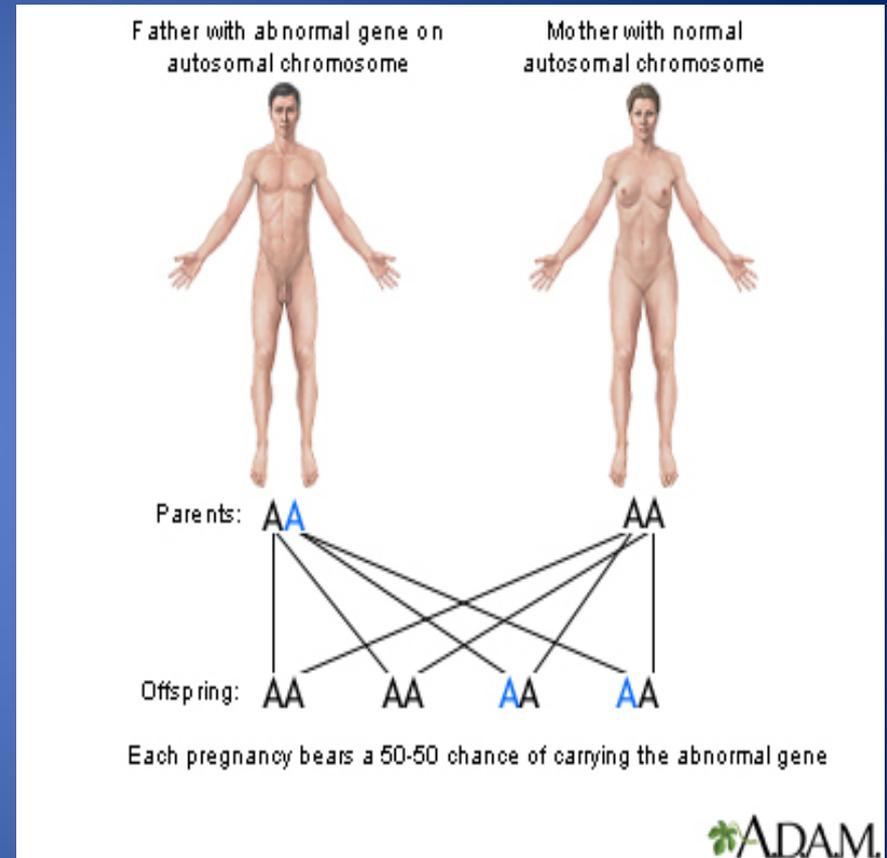
Τι είναι η οζώδης σκλήρυνση;

- ✓ Νόσος του Bourneville (1880)ή επικρατέστερα (Σύμπλεγμα της οζώδους Σκλήρυνσης)
- ✓ Είναι μια σπάνια πολυσυστηματική γενετική διαταραχή που προκαλεί την ανάπτυξη καλοηθών όγκων στον εγκέφαλο και σε άλλα ζωτικά όργανα όπως η καρδιά ,νεφροί, δέρμα, οφθαλμοί, πνεύμονες (Curatolo,2003)
- ✓ επιπολασμός άγνωστος ,επίπτωση:1:6000-10000 γεννήσεις
- ✓ Αίτια: μετάλλαξη στα ογκοκατασταλτικά γονίδια TSC1 (χρωμόσωμα 9q34) και TSC2 (χρωμόσωμα 16p13.3)
- ✓ Κλινικές εκδηλώσεις: καλοήθεις όγκοι, επιληψία, δερματικές ανωμαλίες ,νοητική υστέρηση, αυτισμός, συμπεριφορικές διαταραχές, μαθησιακές δυσκολίες, ψυχιατρικές διαταραχές



Κληρονομικότητα

- ✓ Η οζώδης Σκλήρυνση κληρονομείται με τον αυτοσωμικό επικρατή τύπο κληρονόμησης
- ✓ Οι απόγονοι έχουν 50% πιθανότητα να νοσήσουν ακόμα και αν μόνο ο ένας γονέας φέρει το γονίδιο
- ✓ 30-40% πάσχουν από την κληρονομική μορφή της νόσου
- ✓ 60-70% προέρχεται από νέες μεταλλάξεις στα υπεύθυνα γονίδια TSC1 και TSC2
- ✓ Μπορεί να εκδηλωθεί και στα δύο φύλα με την ίδια αναλογία
- ✓ Γονιδιακός μωσαϊκισμός.: παρατηρείται σε περιπτώσεις που μόνο ένα ποσοστό των κυττάρων του ατόμου φέρει ένα μεταλλαγμένο γονίδιο, ενώ τα υπόλοιπα φέρουν το φυσιολογικό. (Michels,1998)



Αναθεωρημένα διαγνωστικά κριτήρια για το σύνπλεγμα της Οζώδους Σκλήρυνσης (τροποποιημένα από τον Roach et al 1998)

Μείζονα χαρακτηριστικά

- ✓ Αγγειοινώματα προσώπου ή πλάκες στο μέτωπο
- ✓ Μη τραυματικό ονυχάιο ή παρονύχιο ίνωμα
- ✓ Υπομελανωτικές κηλίδες (τρεις ή περισσότερες)
- ✓ «Σαγρέ» κηλίδες (σπίλος συνδετικού ιστού)
- ✓ Πολλαπλά αμφιβληστροειδικά οζώδη αμαρτώματα
- ✓ Φλοιώδες όγκωμα
- ✓ Υποεπενδυματικό οζίδιο
- ✓ Υποεπενδυματικό αστροκύτωμα γιγαντοκυττάρων
- ✓ Καρδιακό ραβδομύωμα, μονήρες ή πολλαπλό
- ✓ Λεμφαγγειολυομυωμάτωση
- ✓ 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
- ✓ Βέβαιη διάγνωση: 2 μείζονα, ή 1 μείζον και 2 ελάσσονα
- ✓ Πιθανή διάγνωση: 1 μείζον και 1 ελάσσον κριτήριο
- ✓ Δυνητική διάγνωση :είτε 1 μείζον, είτε 2 ή περισσότερα ελάσσονα

Διάγνωση του συνδρόμου μέσω:

- ✓ Κλινικής εξέτασης, χρήσης απεικονιστικών διαγνωστικών μεθόδων,(CT),(MRI)
- ✓ Υπέρηχων καρδιάς, νεφρών
- ✓ Χρήση λυχνίας Wood για δερματικές κηλίδες
- ✓ Οφθαλμολογικού ελέγχου

✓ Θεραπεία

- ✓ Επιληψία: αντιεπιληπτικά φάρμακα
- ✓ Δερματικές ανωμαλίες: θεραπείες laser
- ✓ Όγκοι: φαρμακευτική αγωγή ,χειρουργικές επεμβάσεις

Γνωστικές και συμπεριφορικές διαταραχές στην ΟΣ

Γνωστικός τομέας

Συνολικές γνωστικές διαταραχές:

- ✓ νοητική υστέρηση

Ειδικές γνωστικές διαταραχές:

- ✓ Κοινωνική επικοινωνία
- ✓ Αντιληπτική /εκφραστική γλώσσα
- ✓ διαταραχές προσοχής(επιλεκτική, συνδυαστική, διατήρηση)
- ✓ Εκτελεστικές λειτουργίες (φτωχός σχεδιασμός, εκτέλεση)
- ✓ Διαταραχές μνήμης (εργαζόμενη και επεισοδιακή μνήμη)
- ✓ Ψυχοκινητικές διαταραχές: (λεπτή και αδρή κινητικότητα, διαταραχές κίνησης)

Συμπεριφορικός τομέας

- ✓ Αυτισμός, σύνδρομο Ασπεργκερ και άλλες διαταραχές στο φάσμα του αυτισμού
- ✓ ΔΕΠ-Υ και σχετικές διαταραχές
- ✓ επιθετικότητα, εκρήξεις θυμού και ξεσπάσματα
- ✓ Αρνητικότητα (εμμονή σε στερεοτυπίες)
- ✓ Συναισθηματική αστάθεια
- ✓ Διαταραχές κατάθλιψης
- ✓ Αγχώδεις διαταραχές
- ✓ Διαταραχές ύπνου
- ✓ Ψυχιατρικές διαταραχές σχετιζόμενες με την επιληψία

Λογοθεραπευτική παρέμβαση στα πλαίσια της ΟΣ

- ✓ Λήψη λογοπαθολογικού ιστορικού
- ✓ Αξιολόγηση των επικοινωνιακών δεξιοτήτων μέσω χορήγησης σταθμισμένων διαγνωστικών εργαλείων
- ✓ Καθορισμός base line(σημείο αναφοράς) απόδοσης
- ✓ Εξαγωγή συμπερασμάτων και καθορισμός στόχων θεραπευτικής παρέμβασης
- ✓ Συλλογή επιπλέον πληροφοριών και συνεργασία με την διεπιστημονική ομάδα
- ✓ Θεραπευτική παρέμβαση
- ✓ Επαναξιολόγηση