

Τ.Ε.Ι. ΗΠΕΙΡΟΥ  
ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ  
ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ  
ΤΜΗΜΑ ΒΡΕΦΟΝΗΠΙΟΚΟΜΙΑΣ

# ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ ΝΟΗΤΙΚΗΣ ΚΑΘΥΣΤΕΡΗΣΗΣ

**ΜΠΕΝΑΚΙΔΟΥ ΣΟΦΙΑ 11721**  
**ΧΑΣΣΕΝ ΣΜΑΡΟΥΛΑ 11578**

ΕΠΙΒΛΕΠΟΥΣΑ ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ: Dr Κουτσομπίνα Βασιλική

ΙΩΑΝΝΙΝΑ, ΑΚΑΔ.ΕΤΟΣ 2011 - 2012



## ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η παρούσα εργασία έχει στόχο να μελετήσει και να παρουσιάσει έξι γενετικά σύνδρομα τα οποία συνοδεύονται απο νοητική καθυστέρηση. Συγκεκριμένα παρουσιάζονται κατα σειρά το σύνδρομο Down, το σύνδρομο Fragile x, το σύνδρομο Klinefelter, το σύνδρομο Prader-Willi, το σύνδρομο Turner και το σύνδρομο Williams . Η μεθοδολογία της εργασίας στηρίζεται στη συλλογή δευτερογενών δεδομένων, τα οποία συλλέχθηκαν μέσα από βιβλία, άρθρα, σε περιοδικά αλλά και μέσα από επίσημους διαδικτυακούς τόπους. Η εργασία αποτελείται από έξι κεφάλαια. Το κάθε κεφάλαιο αποτελεί ένα διαφορετικό σύνδρομο. Συγκεκριμένα το κάθε κεφάλαιο εξετάζει τρεις τομείς απο τον φαινότυπο του κάθε συνδρόμου. Παρουσιάζει λοιπον την κλινική εικόνα, το γνωστικό προφίλ καθώς και τον συμπεριφορικό προφίλ του κάθε συνδρόμου. Επίσης κάθε κεφάλαιο περιέχει συμβουλές προς γονείς και εκπαιδευτικές παρεμβάσεις.

## ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

|                                    |
|------------------------------------|
| · Περίληψη.....σελ.1               |
| · Περιεχόμενα.....σελ.2            |
| · Εισαγωγή.....σελ.3               |
| · Σύνδρομο Down.....σελ.4          |
| · Σύνδρομο Fragile X.....σελ.28    |
| · Σύνδρομο Klinefelter.....σελ.44  |
| · Σύνδρομο Prader-Willi.....σελ.54 |
| · Σύνδρομο Turner.....σελ.72       |
| · Σύνδρομο Williams.....σελ.87     |
| · Βιβλιογραφία.....σελ.102         |

## Εισαγωγή

Οι γενετικές ασθένειες τις περισσότερες φορές είναι σπάνιες, ωστόσο ευθύνονται για σοβαρές παθήσεις και συχνά οδηγούν σε θάνατο. Παρόλο που οι γενετικές ασθένειες, μεμονομένα, σπάνια συναντώνται, ο συνολικός αριθμός των ατόμων που προσβάλλεται είναι σημαντικός –περίπου το 2% των γεννήσεων κάθε χρόνο. Σήμερα για τις περισσότερες από αυτές δεν υπάρχει αποτελεσματική αντιμετώπιση ή θεραπευτική αγωγή. Οι περισσότερες γενετικές διαταραχές διατηρούνται στους πληθυσμούς από τη μεταβίβαση από τους γονείς στα παιδιά και από μια σταθερή πρόκληση νέων μεταλλάξεων. Ωστόσο δεν είναι όλες οι γενετικές διαταραχές κληρονομικές. Στην εργασία αυτήν γίνεται αναφορά στα γενετικά σύνδρομα που προκύπτουν από αυτές τις διαταραχές.

Το πρώτο κεφάλαιο αναλύει και παρουσιάζει το σύνδρομο Down ως προς τη γενετική, την κινητική ανάπτυξη των παιδιών, το γνωστικό και συμπεριφορικό τους προφίλ και τέλος τις ψυχοπαιδαγωγικές εκπαιδευτικές παρεμβάσεις. Τα άτομα που πάσχουν από το σύνδρομο Down, έχουν συγκεκριμένα εμφανισιακά χαρακτηριστικά και παρουσιάζουν νοητική ανεπάρκεια αλλά σε διαφορετικό βαθμό σε κάθε περίπτωση. Τα παιδιά αυτά παρουσιάζουν καθυστέρηση στην γλωσσική ανάπτυξη και ακουστική απώλεια. Η πρόωρη εκπαίδευση είναι απαραίτητη για την πιο γρήγορη πρόοδο του παιδιού με σύνδρομο Down. Μάλιστα θεωρείται ότι ειδικός δάσκαλος θα πρέπει να υπάρχει και για τους γονείς και ειδικά για την μητέρα προκειμένου να τους συμβουλευεί πως θα αντιμετωπίζουν σωστά τις πρώτες μαθησιακές δυσκολίες του παιδιού τους.

Στο δεύτερο κεφάλαιο παρουσιάζεται το σύνδρομο του ευθράστου-X ή αλλιώς σύνδρομο Fragile-X. Θεωρείται πως είναι η πρώτη αιτία κληρονομικής καθυστέρησης. Πρόκειται για ένα γενετικό σύνδρομο, στο οποίο ένα σημείο του χρωμοσώματος X, παρουσιάζει ευθραστότητα. Το χρωμόσωμα X είναι το γονεϊκό χρωμόσωμα που ευθύνεται για τον καθορισμό του φύλου. Γονιδιακά το αρσενικό φύλο αντιπροσωπεύεται από το XY, ενώ το θηλυκό φύλο από το XX. Έτσι καθώς το θηλυκό έχει ένα επιπλέον X χρωμόσωμα, επηρεάζεται λιγότερο από αυτήν την

γονιδιακή ανωμαλία και παρουσιάζει διαφορετικό φαινότυπο από ότι του αρσενικού . Στο κεφάλαιο, λοιπόν, αυτό παρουσιάζονται τα κλινικά, τα γνωστικά και τα συμπεριφορικά προφίλ και των δύο φύλων, καθώς και οι διαφορές στον γενικό φαινότυπο τους. Στο τέλος παρουσιάζονται προτάσεις και στρατηγικές αντιμετώπισης των συγκεκριμένων συμπεριφορών που προκύπτουν από τις υπάρχουσες διαταραχές.

Το τρίτο κεφάλαιο παρουσιάζει το σύνδρομο Klinefelter ως προς τη γενετική, το γνωστικό και συμπεριφορικό προφίλ των παιδιών αυτών και τέλος τις ψυχοπαιδαγωγικές εκπαιδευτικές παρεμβάσεις. Τα άτομα που πάσχουν από το σύνδρομο Klinefelter, έχουν συγκεκριμένα εμφανισιακά χαρακτηριστικά και παρουσιάζουν νοητική ανεπάρκεια κατά 15 περίπου χαμηλότερους βαθμούς για κάθε X χρωμόσωμα. Τα παιδιά αυτά παρουσιάζουν δυσκολίες στη μάθηση των μαθηματικών και στη διεκπεραίωση ανώτερου επιπέδου γνωστικών λειτουργιών όπως για παράδειγμα του συλλογισμού, της δημιουργικής σκέψης κ.ά. και έχουν συμπεριφοριστικά προβλήματα

Το τέταρτο κεφάλαιο αναφέρεται σε μια γονιδιακή ανωμαλία, η οποία αναφέρεται στο χρωμόσωμα 15. Βιβλιογραφικά αναφέρεται πως είναι η πρώτη αιτία κληρονομικής παχυσαρκίας. Η ανωμαλία προκύπτει κυρίως από τη διαγραφή ενός γονιδίου που προέρχεται από τον πατέρα. Επηρεάζει εξίσου και τα δύο φύλα. Το ιδιαίτερο προφίλ που παρουσιάζουν τα άτομα αυτά, προκαλεί το ενδιαφέρον πολλών ερευνητών. Πολλές έρευνες γίνονται με θέμα το γνωστικό, το κλινικό και το συμπεριφορικό προφίλ αυτού του συνδρόμου και η καθεμία έχει να προσφέρει καινούρια δεδομένα. Υπάρχει πληθώρα βιβλιογραφικών πληροφοριών και ίσως να είναι το δεύτερο κατά σειρά γενετικό σύνδρομο, μετά το σύνδρομο Down, για το οποίο γίνεται τόση έρευνα. Η ψυχοπαιδαγωγική παρέμβαση που προτείνεται στο τέλος του κεφαλαίου είναι πολύ χρήσιμο εργαλείο για τα άτομα που εμπλέκονται στο περιβάλλον ενός ατόμου με αυτό το σύνδρομο, είτε είναι γονείς είτε εκπαιδευτικοί.

Το πέμπτο κεφάλαιο αναλύει το σύνδρομο Turner βάσει της δομής του κάθε κεφαλαίου, δηλαδή ως προς τη γενετική, το γνωστικό και συμπεριφορικό προφίλ των παιδιών αυτών και τέλος τις ψυχοπαιδαγωγικές εκπαιδευτικές παρεμβάσεις. Το παιδιά με σύνδρομο Turner, έχουν φτωχή επίδοση σε μια ποικιλία οπτικοχωρικών και οπτικοκινητικών έργων, είναι υπερκινητικά, περισσότερο νευρικά και ανώριμα, ενώ στην εφηβεία υπάρχει η τάση για υποδραστηριότητα. Έχουν επίσης λιγότερες

κοινωνικές σχέσεις, τάσεις για απομόνωση, δυσκολία στην προσαρμογή στο σχολείο προβλήματα συγκέντρωσης και χαμηλή αυτοεκτίμηση. Τα παιδιά με σύνδρομο Turner μπορεί επίσης να παρουσιάζουν κινητικά προβλήματα και προβλήματα στο συντονισμό. Αυτή η δυσλειτουργία μπορεί να βελτιωθεί με την εργοθεραπεία και με κινητικές δεξιότητες εκπαίδευσης. Τα παιδιά θα πρέπει να ενταχθούν σε προγράμματα έγκαιρης παρέμβασης, όταν εντοπιστεί καθυστερημένη ανάπτυξη στις νευρομυϊκές κινήσεις.

Στο έκτο και τελευταίο κεφάλαιο γίνεται αναφορά σε μια γονιδιακή διαταραχή που αφορά το χρωμόσωμα 7. Προκύπτει λοιπόν, μια διαταραχή της ουσίας της ελαστίνης, η οποία ευθύνεται για την ελαστικότητα των καρδιακών τοιχωμάτων και γενικά των ιστών στο σώμα του ανθρώπου. Με την απουσία της ελαστίνης, τα άτομα αυτά παρουσιάζουν αρκετά καρδιολογικά και αγγειακά προβλήματα, καθώς και άλλες διαταραχές σε πολλούς τομείς. Στο κεφάλαιο αυτό, αναλύονται όλα αυτά τα κλινικά και γνωστικά χαρακτηριστικά καθώς και πολλές πτυχές της συμπεριφοράς τους. Πολύ χαρακτηριστικό γνώρισμα των ατόμων αυτών είναι η ιδιαίτερη κλίση στη μουσική καθώς και η υπερβολική φιλικότητα που δείχνουν στις διαπροσωπικές τους σχέσεις. Οι υποστηρικτικές προτάσεις στο τέλος του κεφαλαίου είναι ένα βοήθημα τόσο για τους γονείς όσο και για τους εκπαιδευτικούς αλλά και για όλα τα περιβάλλοντα άτομα των ασθενών με σύνδρομο Williams.

## ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN (ΤΡΙΣΩΜΙΑ 21)



## **ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN (Τρισωμία 21)**

### **Εισαγωγή**

Το Σύνδρομο Down ή αλλιώς Τρισωμία 21 είναι μια χρωμοσωμική διαταραχή που προκαλείται από την παρουσία ενός επιπλέον αντιγράφου του γενετικού υλικού στο 21<sup>ο</sup> χρωμόσωμα, είτε στο σύνολό του (τρисωμία 21) είτε σε μέρος του (μετάθεση). Προέρχεται κατά 90-95% από το ωάριο και 5-10% από το σπερματοζωάριο (Κοτέ & Κατσαντώνης, 1980).

Λέγεται «Μογγολισμός» εξ αιτίας των χαρακτηριστικών του προσώπου που το παιδί παρουσιάζει: ελαφρά τραβηγμένα μάτια, προεκβαλλόμενη γλώσσα, κοντό λαιμό και στρογγυλό κεφάλι. Λόγω αυτών των χαρακτηριστικών του προσώπου και του σχήματος των ματιών, που μοιάζουν έντονα με τα χαρακτηριστικά της μογγολικής φυλής, αλλά και λόγω της χαμηλής νοημοσύνης που την εποχή εκείνη πίστευαν ότι όσο πιο μακριά βρίσκεται κάποιος από την Ευρώπη, τόσο πιο χαμηλή είναι και η νοημοσύνη του, οδήγησε τον John Langdom Down να χρησιμοποιήσει τον όρο Μογγολοειδής ιδιότης. Επίσης τα άτομα με σύνδρομο Down μπορεί να παρουσιάσουν έντονα οδοντιατρικά- γναθικά προβλήματα, δάχτυλα των ποδιών ή των χεριών συνδεδεμένα με μεμβράνη και αδεξιότητα αδρών ή λεπτών χειρισμών (Hayes & Batshaw, 1993).

Η συχνότητα εμφάνισης του Συνδρόμου Down εκτιμάται σε 1 ανά 700 γεννήσεις περίπου, αν και στατιστικά είναι συχνότερη στους ανθρώπους που γίνονται γονείς σε μεγαλύτερη ηλικία, λόγω της παρουσίας μεταλλάξεων στα αναπαραγωγικά κύτταρα (Κοτέ & Κατσαντώνης, 1980).

### **Γενετική**

Το φυσιολογικό σωματικό κύτταρο έχει 46 χρωμοσώματα σε 23 ζεύγη, ενώ το γεννητικό κύτταρο (γαμέτης) έχει 23 (ένα από κάθε ζεύγος των σωματικών). Ο σχηματισμός των γεννητικών κυττάρων γίνεται με μια διαδικασία κυτταρικής διαίρεσης που λέγεται μείωση. Εκεί κατά την 1<sup>η</sup> μειωτική κυτταρική διαίρεση (ή σπανιότερα την 2<sup>η</sup>) το ζεύγος των χρωμοσωμάτων 21 δεν διαχωρίζεται. Αν αυτό το

γεννητικό κύτταρο γονιμοποιηθεί θα προκύψει έμβρυο με 3 χρωμοσώματα 21 ( το αδιαχώριστο ζεύγος 21 του ενός γονέα και το χρωμόσωμα 21 του άλλου) και συνολικά 47 χρωμοσώματα. Η παραπάνω διαταραχή, όπου υπάρχει ολόκληρο τρίτο χρωμόσωμα 21 σε όλα τα κύτταρα, συμβαίνει στο 95% των περιπτώσεων του Συνδρόμου. Το γεννητικό κύτταρο που φέρει τη διαταραχή προέρχεται συνήθως από τη μητέρα (ωάριο), γιατί τα αντίστοιχα άτυπα σπερματοζωάρια που φέρουν επιπλέον χρωμόσωμα 21, στις περισσότερες περιπτώσεις είτε δεν επιζούν είτε δεν γονιμοποιούν (Βικιπαίδεια, 2012).

Κάποια άτομα με σύνδρομο Down έχουν μεν το φυσιολογικό αριθμό των 46 χρωμοσωμάτων, αλλά ανευρίσκεται ένα τμήμα πλεονάζοντος χρωμοσώματος 21 προσκολλημένο πάνω σε άλλο χρωμόσωμα –μετάθεση. Η μετάθεση αυτή που το γενετικό υλικό έχει μεταβληθεί ποσοτικά ονομάζεται μη ισόρροπη μετάθεση. Αυτή κληρονομείται από έναν γονέα που είναι υγιής φορέας δηλαδή φέρει κύτταρα στα οποία ένα σκέλος του χρωμοσώματος 21 έχει προσκολληθεί σε ένα άλλο χρωμόσωμα, χωρίς όμως να μεταβληθεί ποσοτικά το συνολικό γενετικό υλικό (Hayes & Batshaw, 1993).

Ο Μωσαϊσμός Συνδρόμου Down είναι μια σπάνια περίπτωση (1-2%) όπου στο ίδιο άτομο απαντώνται παράλληλα δυο κυτταρικές σειρές, μια φυσιολογική με 46 χρωμοσώματα και μια χαρακτηριστική του Συνδρόμου Down με 47 χρωμοσώματα. Αυτό συμβαίνει όταν το κυτταρικό «σφάλμα» στην περίπτωση αυτή έχει συμβεί μετά τη γονιμοποίηση σε κάποια από τις φάσεις κυτταρικής διαίρεσης του ζυγωτή. Στο μωσαϊκισμό η βαρύτητα της νοητικής υστέρησης είναι περίπου ανάλογη του ποσοστού των τρισωμικών κυττάρων στον εγκέφαλο. (Βικιπαίδεια, 2012).

Οι τρεις μορφές του συνδρόμου είναι οι εξής (Hayes & Batshaw, 1993):

1. Τρισωμία 21: Η πλειονότητα των ατόμων με σύνδρομο Down, περίπου 90-95%, έχουν αυτόν τον τύπο του συνδρόμου. Αυτό οφείλεται στο παραπάνω χρωμόσωμα που εμφανίζεται στο 21ο ζευγάρι, που προέρχεται κατά 90-95% από το ωάριο και 5-10% από το σπερματοζωάριο. Σε αυτήν την ομάδα εμφανίζεται μία ευρεία ποικιλία δεξιοτήτων, από παιδιά με επιπλέον σωματικά προβλήματα, π.χ.: καρδιακά, πνευμονολογικά, δυσκολίες στην ομιλία και στην ακοή, μέχρι εκείνα τα άτομα που φτάνουν να ζουν ημιανεξάρτητα και μπορούν να εργαστούν.

2. Μετάθεση: ένα επιπλέον κομμάτι του 21<sup>ου</sup> χρωμοσώματος συνδέεται ή μετατίθεται σε ένα άλλο χρωμόσωμα. Εμφανίζεται στο 2% των βρεφών με σύνδρομο Down. Αυτή η μορφή είναι κληρονομική. Το 5% αυτού του μικρού αριθμού συμβαίνει τυχαία.
3. Μωσαισμός: αντί για ένα επιπλέον 21<sup>ο</sup> χρωμόσωμα σε κάθε κύτταρο , υπάρχουν 46 χρωμοσώματα σε μερικά κύτταρα και 47 χρωμοσώματα σε άλλα. Η μορφή αυτή οδηγεί σε μια λιγότερο σοβαρή κατάσταση με τα φυσικά χαρακτηριστικά και τις μαθησιακές δυσκολίες να είναι αναλογικά σε μικρότερο βαθμό. Πρόκειται για μια σπάνια μορφή που εμφανίζεται στο 2-5% του πληθυσμού με σύνδρομο Down.

### Προγεννητικός έλεγχος

Η διάγνωση πιθανής ύπαρξης του Συνδρόμου Down είναι δυνατή βάσει συνδυασμού συγκεκριμένων υπερηχογραφικών ενδείξεων και εργαστηριακών μετρήσεων και μάλιστα από τα πρώτα στάδια της κύησης (Behraman et al., 2000).

- Εξετάσεις διερεύνησης:
  - Εξέταση αίματος της μητέρας μεταξύ 10<sup>ης</sup> και 18<sup>ης</sup> εβδομάδας κύησης
  - Υπερηχογράφημα αυχενικής διαφάνειας μεταξύ 11<sup>ης</sup> και της 13<sup>ης</sup> εβδομάδας όπου μετράται η ποσότητα του υγρού που βρίσκεται κάτω απ' το δέρμα του αυχένα του εμβρύου.
- Διαγνωστικές εξετάσεις:
  - Δειγματοληψία της χοριακής λάχνης που εκτελείται από την 11<sup>η</sup> έως την 14<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης όπου από τον πλακούντα λαμβάνεται ένα μικρό δείγμα ιστού.
  - Αμνιοπαρακέντηση, από την 16<sup>η</sup> εβδομάδα της κύησης , όπου με εισαγωγή βελόνας στη μήτρα, λαμβάνεται δείγμα του αμνιακού υγρού που περιβάλλει το μωρό (Morris & Alberman,2005).

Οι επεμβάσεις αυτές ενέχουν ένα μικρό κίνδυνο αποβολής με ασφαλέστερη την αμνιοπαρακέντηση, όπου επισυμβαίνει αποβολή στο 0,5% των περιπτώσεων. Μετά τη γέννηση και σε μη εμφανείς περιπτώσεις ή όπου δεν προηγήθηκε

προγεννητικός έλεγχος μπορεί να απαιτηθεί διενέργεια υπερηχοκαρδιογραφήματος, έλεγχος θυρεοειδούς και θυρεοειδικών ορμονών, ωτικός και οφθαλμικός έλεγχος, ακτινογραφία αυχενικής μοίρας , σπονδυλικής στήλης , ανοσολογικός έλεγχος καθώς και παρακολούθηση της καμπύλης ανάπτυξης ύψους και βάρους.

Το Σύνδρομο Down δεν είναι μια κληρονομική ασθένεια και τα ακριβή του αίτια δεν είναι γνωστά. Ο κίνδυνος εμφάνισης του γενικότερα συνδέεται με γυναίκες που γίνονται μητέρες σε μεγαλύτερη ηλικία. Παρόλο που οποιαδήποτε γυναίκα μπορεί να γεννήσει παιδί με αυτό το σύνδρομο, η πιθανότητα γέννησης μωρού με Σύνδρομο Down είναι 1 στις 1500 στις γυναίκες ηλικίας 20 ετών, 1 στις 900 στις γυναίκες 30 ετών, ενώ αυξάνεται στις 1 στις 100 για γυναίκες από 40 ετών και άνω (Βικιπαίδεια, 2012).

### **Κλινική εικόνα**

Το σύνδρομο Down αναγνωρίστηκε το 1860 από το γιατρό Langdom Down ο οποίος πρόσεξε ότι μια ομάδα ατόμων, άσχετων μεταξύ τους, που βρίσκονταν σε ιδρύματα είχαν παρόμοια σωματικά χαρακτηριστικά. Ο γιατρός Down έχοντας προσέξει ότι το σχήμα των ματιών ήταν τύπου «ανατολικού», επέκτεινε τη θεωρία του λέγοντας ότι οι άνθρωποι χωρίζονται σε κατηγορίες ανάλογα με τη νοημοσύνη και η κατώτερη κατηγορία είναι αυτό που αποκαλούσε «ιδιώτες» . Αυτό ενισχύθηκε ακόμη περισσότερο από την υπόθεση ότι όσο η καταγωγή κάποιου ήταν μακρύτερα από την Ευρώπη, τόσο η νοημοσύνη μειωνόταν .Το 1959 ανακαλύφθηκε η αιτία των σωματικών χαρακτηριστικών και των μαθησιακών δυσκολιών από το Γάλλο γιατρό και νηπιαγωγό Ζερόμ Λεσέν. Σύμφωνα με αυτή την ανακάλυψη το σύνδρομο Down οφείλεται στην παρουσία ενός τρίτου χρωμοσώματος 21 αντί των 2 που είναι και το φυσιολογικό (Βικιπαίδεια, 2012) .

Συχνά το σύνδρομο Down συνδέεται με προβλήματα στην νοητική ικανότητα και την σωματική ανάπτυξη, καθώς και με συγκεκριμένα φυσικά χαρακτηριστικά (Behraman et al., 2000):

- Ασυνήθιστα μικρό πηγούνι
- Ασυνήθιστα στρόγγυλο πρόσωπο

- Υποτονία
- Μικρά μάτια και μύτη
- Αδυναμία στον έλεγχο της γλώσσας και μακρογλωσσία
- Χαρακτηριστική εικόνα ματιών και πτυχή βλεφάρων
- Μια επιπλέον δερματική πτυχή στον αυχένα
- Κοντά και πλατιά χέρια
- Κοντά δάχτυλα και μια εγκάρσια παλαμιαία πτυχή αντί για δυο
- Κακό μυϊκό τόνο
- Χαμηλό ανάστημα
- Ήπια έως μέτρια νοητική καθυστέρηση
- Μαθησιακές δυσκολίες

Επίσης, τα περισσότερα άτομα παρουσιάζουν κάποιο πρόβλημα όρασης ή ακοής. Τα προβλήματα όρασης μπορούν να περιλαμβάνουν τη μυωπία, υπερμετροπία τον στραβισμό καθώς και κλειστούς αγωγούς δακρύων. Περίπου το 40%-60% των μωρών με Σύνδρομο Down θα έχει κάποια μορφή απώλειας ακοής.

### **Προγεννητική περίοδος**

Κατά τη διάρκεια της ενδομητρίου ζωής, παρατηρείται μικρή καθυστέρηση στην ανάπτυξη. Μέσω των υπερηχογραφημάτων, εντοπίζονται οι πρώτες ενδείξεις για την ύπαρξη συνδρόμου Down. Τα τελευταία χρόνια η μεγάλη εξέλιξη των υπερηχογραφικών μηχανημάτων, έκανε δυνατή την περιγραφή της φυσιολογικής ανατομίας του εμβρύου και επιπλέον έδωσε την ικανότητα για διάγνωση της παρουσίας ενός μεγάλου εύρους ανωμαλιών κατά τη διάρκεια του πρώτου τριμήνου της κύησης. Με τον τρόπο αυτό σε πολλά εξειδικευμένα Κέντρα γίνεται δυνατή η διάγνωση διαφόρων ανωμαλιών, οι οποίες μέχρι πρόσφατα ήταν δυνατόν να ανιχνευθούν μόνο στα επόμενα δύο τρίμηνα της κύησης (ακρανία-ανεγκεφαλία, εξώμφαλος, γαστρόσχιση, ανοιχτές βλάβες νωτιαίου σωλήνα, παθήσεις καρδιάς, μεγακύστη κ.λπ.). Σήμερα στο υπερηχογράφημα 12 εβδομάδων γίνεται επίσης και η μέτρηση της αυχενικής διαφάνειας, η οποία σε συνδυασμό με ορισμένους βιοχημικούς δείκτες β-hCG, PAPP-A- (Pregnancy Associated Plasma Protein-A) και

την ηλικία της γυναίκας, δίνει τη δυνατότητα να διαγνώσει στο 90% των περιπτώσεων του συνδρόμου Down με 5% ψευδώς θετικά /αρνητικά αποτελέσματα (Κρεατσάς, 2009).

Το τριπλό ή A test, πρόκειται για μια πιο εξειδικευμένη εξέταση που γίνεται μεταξύ της 16ης και της 18ης εβδομάδας και περιλαμβάνει λήψη αίματος από την έγκυο και υπερηχογράφημα του εμβρύου. Συγκεκριμένα περιλαμβάνει τον βιοχημικό έλεγχο της hCG, της α-εμβρυϊκής σφαιρίνης (AFP) και της ασύζευκτης οιστριόλης (uE3). Ο έλεγχος αυτός σε συνδυασμό με την ηλικία της μητέρας, αποτελεί ένα χρήσιμο εργαλείο για τον έλεγχο του συνδρόμου Down αλλά και για τον έλεγχο των βλαβών του νωτιαίου σωλήνα, όπως είναι δισχιδής ράχη και η ανεγκεφαλία, αν και ο έλεγχος των βλαβών αυτών γίνεται πλέον υπερηχογραφικά. Αν ο ανωτέρω βιοχημικός έλεγχος περιλαμβάνει και τον προσδιορισμό της ινχιμπίνης-A, μιας διμερούς γλυκοπρωτεΐνης που συντίθεται στις γονάδες και στον πλακούντα, τότε προκύπτει το τετραπλό test (Behraman et al., 2000).

Τα επίπεδα της AFP στο δεύτερο τρίμηνο της κύησης είναι κατά μέσο όρο 25% χαμηλότερα σε εγκυμοσύνες με σύνδρομο Down από ότι σε φυσιολογικές κύσεις. Ο έλεγχος της ολικής hCG και της β υπομονάδας της βοηθά στον έλεγχο των κύσεων με σύνδρομο Down, αφού στην παθολογική αυτή κατάσταση οι τιμές αυτές αυξάνονται πάνω από το διπλάσιο των φυσιολογικών για την ηλικία της κύησης. Τέλος τα επίπεδα της uE3 είναι μειωμένα κατά 25% του φυσιολογικού στο δεύτερο τρίμηνο της κύησης σε σύνδρομο Down (Lockitch, 1997).

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

Μια εναλλακτική μέθοδος ανίχνευσης της πιθανότητας του συνδρόμου Down είναι το B test, το οποίο διαφοροποιείται από το A test στο ότι (Κρεατσάς, 2009):

- α) πραγματοποιούνται μετρήσεις μόνο της free hCG και της AFP
- β) μπορεί να εκτελεστεί μέχρι την εικοστή δεύτερη εβδομάδα της κύησης και
- γ) μπορεί να χρησιμοποιηθεί για τις περιπτώσεις όπου δεν εφαρμόζεται το A test, όπως π.χ στις δίδυμες κύσεις.

Πολύ χρήσιμα αποδεικνύονται επίσης κάποια ανατομικά στοιχεία, γνωστά ως ΔΕΙΚΤΕΣ DOWN, τα οποία αυξάνουν την πιθανότητα ύπαρξης του σ. DOWN και τα οποία ελέγχονται κατά τη διάρκεια του υπερηχογραφήματος Β Επιπέδου.

Ενδεικτικά αναφέρονται τα εξής:

Πάχος αυχενικής πτυχής, ανατομικές ανωμαλίες καρδιάς, ατρησία δωδεκαδακτύλου, ομφαλοκήλη, κοντό μηριαίο οστό, πυελοκαλυκτική διάταση νεφρών, υπερηχογενές έντερο, κύστεις χοριοειδούς, κλινοδακτυλία, μεγάλη απόσταση μεταξύ μεγάλου δακτύλου και των άλλων δακτύλων στο πόδι.

Πιο αναλυτικά:

Τυπικά ο υπερηχογραφικός έλεγχος στις 22 εβδομάδες ( $\pm 1$  εβδομάδα) χρησιμοποιείται για:

- Προσδιορισμό της θέσης και της μορφολογίας του πλακούντα.
- Έλεγχο της ανάπτυξης του εμβρύου και της ηλικίας κύησης (απόκλιση  $\pm 7$  ημέρες) με αμφιβρεγματική διάμετρο (BPD), περίμετρο κεφαλής (HC), περίμετρο κοιλίας (AC) και μήκος μηριαίου (FL).
- Εξέταση της ανατομίας του εμβρύου με συγκεκριμένες τομές.
- Μέτρηση μήκους τραχήλου της μήτρας.
- Έλεγχο της ποσότητας του αμνιακού υγρού.
- Doppler μητριάων αγγείων. (Κρεατσάς, 2009)

Το σύνδρομο Down σχετίζεται με χαμηλά επίπεδα της  $\alpha$ -εμβρυϊκής πρωτεΐνης στον ορό της μητέρας (MSAFP) και  $\alpha$ -εμβρυϊκής πρωτεΐνης του αμνιακού υγρού. Η δοκιμασία τριπλού δείκτη (A-test) μπορεί επίσης να γίνει από την 16η έως 18η εβδομάδα της κύησης και περιλαμβάνει τα επίπεδα της  $\alpha$ -εμβρυϊκής πρωτεΐνης του ορού της μητέρας (MSAFP), της ασύζευκτης οιστριόλης και της ανθρώπινης χοριακής γοναδοτροπίνης (hCG) σε συνδυασμό με την ηλικία της μητέρας για την εκτίμηση του κινδύνου. Σε περίπτωση εμβρύου με σύνδρομο Down τα επίπεδα  $\alpha$ -εμβρυϊκής πρωτεΐνης του ορού της μητέρας (MSAFP) και της ασύζευκτης οιστριόλης είναι χαμηλά, ενώ τα επίπεδα της hCG είναι αυξημένα (Behraman et al., 2000).

## **Περιγενετική περίοδος- Βρεφική ηλικία**

Τα βρέφη με σύνδρομο Down έχουν μερικά ευδιάκριτα χαρακτηριστικά γνωρίσματα. Αυτά είναι τα μικρά μάτια, μια μικρή και επίπεδη μύτη, ένα μικρό στόμα με μια κάπως μεγαλύτερη γλώσσα και μικρά αυτιά. Οι έξω κανθοί των οφθαλμών τείνουν προς τα πάνω. Το στόμα συχνά διατηρείται ανοιχτό, λόγω της μεγάλης και προεξέχουσας γλώσσας, στην οποία απουσιάζει η μέση αύλακα (Stay-Gunderson). Έχουν κοντά και πλατιά χέρια καθώς και κοντά δάχτυλα. Οι παλάμες εμφανίζουν συνήθως μονήρη εγκάρσια παλαμιαία πτυχή αντί των φυσιολογικών δύο, και παρατηρείται μια επιπλέον δερματική πτυχή στον συνήθως βραχύ αυχένα, ενώ το σώμα παρουσιάζει μεγάλη ελαστικότητα .

Σχεδόν όλα τα βρέφη έχουν χαμηλό μυϊκό τόνο ή αδύνατους μύες, παρουσιάζουν δηλαδή μυϊκή ατονία και περιορισμένο ως ελλείπων κλάμα .Εξαιτίας της μυϊκής του ατονίας το παιδί δυσκολεύεται στο θηλασμό και του είναι δύσκολο να μάθει να κυλά, να σηκώνεται , να κάθεται και ακόμα να μάθει να μιλά. Η υποτονία δεν μπορεί να θεραπευτεί αλλά βελτιώνεται γενικά με την πάροδο των χρόνων και αντιμετωπίζεται με φυσικοθεραπεία (Stay- Gunderson, 1995).

Περίπου το 50% του συνόλου των βρεφών με σύνδρομο Down γεννιούνται με ανωμαλίες στην καρδιά. Τα ελαττώματα αυτά μπορούν να κυμαίνονται από ήπια έως σοβαρά, φτάνοντας ακόμη και σε απειλητικό σημείο για τη ζωή τους. Οι ήπιες ανωμαλίες της καρδιάς μπορούν να διορθωθούν με την πάροδο του χρόνου, ενώ οι πιο σοβαρές καρδιακές ανωμαλίες απαιτούν φάρμακα ή χειρουργικές επεμβάσεις. Επίσης περίπου το 10% των βρεφών με σύνδρομο Down παρουσιάζει γαστρεντερικές ανωμαλίες που διορθώνονται με χειρουργική επέμβαση ή προβλήματα του θυρεοειδούς αδένου , οπότε λαμβάνονται φάρμακα. Πολύ σπάνια, το 1% του συνόλου των βρεφών μπορεί να αναπτύξει λευχαιμία (Stay- Gunderson, 1995).

## **Παιδική ηλικία**

Σ' αυτήν την ηλικία τα παιδιά παρουσιάζουν τα εξής χαρακτηριστικά (Βικιπαίδεια, 2012).

- Χαμηλό ανάστημα
- Κοντά και πλατιά χέρια με κοντά δάχτυλα

- Ασυνήθιστα μικρό πηγούνι
- Ασυνήθιστα στρόγγυλο πρόσωπο
- Υποτονία
- Μικρά μάτια και μύτη
- Αδυναμία στον έλεγχο της γλώσσας και μακρογλωσσία
- Χαρακτηριστική εικόνα ματιών και πτυχή βλεφάρων
- Υπερκινητικότητα
- Αυτιστική συμπεριφορά
- Σημεία κατάθλιψης

### **Εφηβεία και ενηλικίωση**

Έφηβοι και ενήλικες που παρουσιάζουν το Σύνδρομο Down, εκτός των παραπάνω χαρακτηριστικών εμφανίζουν και τα ακόλουθα (Morris, 2005):

- Νοητική καθυστέρηση από βαριά (IQ: 20-35) έως ελαφριά (IQ:50-75)
- Χαμηλό ανάστημα και τάση για παχυσαρκία
- Συγγενείς καρδιακές βλάβες, όπως μεσοκοιλιακό έλλειμμα και πρόπτωση μιτροειδούς
- Πνευμονική υπέρταση
- Βλάβες του πεπτικού σωλήνα, όπως συγγενές megacolon (Νόσος Hirschsprung) , κοιλιακή ατρησία ή στένωση δωδεκαδάχτυλου
- Ενδοκρινολογικές όπως υποθυρεοειδισμό ή σακχαρώδη διαβήτη
- Μυοσκελετικά προβλήματα: αστάθεια της ατλαντοινιακής διάρθρωσης ή ατλαντό-αξονικής άρθρωσης
- Οφθαλμολογικά προβλήματα: γλαύκωμα , καταρράκτης , συγκλίτων στραβισμός
- Ωτικά προβλήματα: προβλήματα με επηρεασμό της ακουστικής οξύτητας και ευπάθεια του μέσου ωτός.
- Πνεύμονες ευάλωτους σε λοιμώξεις
- Αυξημένη συχνότητα επεισοδίων άπνοιας ύπνου
- Η διαδικασία γήρανσης δείχνει να είναι επιταχυμένη και το μέσο προσδόκιμο ζωής πλησιάζει μόλις τα 35 χρόνια

- Οι άντρες με σύνδρομο Down είναι στérροι ενώ οι γυναίκες έχουν 50% πιθανότητα να γεννήσουν μωρό που επίσης θα φέρει το σύνδρομο.

### **Κινητική ανάπτυξη**

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

#### **Αδρή κινητικότητα**

Η αδρή κινητικότητα αναφέρεται στην ικανότητα του παιδιών να εκτελέσει δραστηριότητες που απαιτούν συμμετοχή των μεγάλων μυών ή ομάδας μυών. Τέτοιες δραστηριότητες είναι το περπάτημα, το τρέξιμο, η ρίψη αντικειμένων η αναπήδηση, το κολύμπι, το πιάσιμο της μπάλας. Τα παιδιά με Down δυσκολεύονται σε όλες αυτές τις δραστηριότητες. Για τη δυσκολία αυτή ευθύνεται η γενική μυϊκή υποτονία που τα χαρακτηρίζει και η εμμονή των αρχικών αντανακλαστικών. Το αρκετά χαμηλότερο από το φυσιολογικό ύψος τους και τα κοντά οστά των ποδιών, των χεριών και των δακτύλων θεωρείται ότι επιδρούν στη δύναμη, στάση, κίνηση και τον χειρισμό αντικειμένων (Τζουριάδου, 1995).

Στη μελέτη των Teitelbaum et al (1998) επιχειρήθηκε η πρώιμη διάγνωση με την αξιολόγηση της δυνατότητας να εκτελέσουν συγκεκριμένες κινητικές δεξιότητες νήπια με σύνδρομο down. Αναζητήθηκαν δηλαδή διαφοροποιήσεις στην κινητική ανάπτυξη νηπίων, οι οποίες θα μπορούσαν να χρησιμοποιηθούν ως δείκτες στη πρώιμη διάγνωση του συνδρόμου. Συγκεκριμένα χρησιμοποιήθηκαν βιντεοκασέτες παιδιών, που ήδη διαγνώστηκαν ότι παρουσιάζουν το σύνδρομο, και παιδιών χωρίς, που το περιεχόμενό τους μπορούσε να δώσει πληροφορίες για τις κινητικές τους δυνατότητες, όταν αυτά ήταν μικρότερα των 3 ετών. Το ερευνητικό δείγμα αποτέλεσαν 17 παιδιά με το σύνδρομο και 15 παιδιά χωρίς. Η σύγκριση των δυο ομάδων έγινε με το Σύστημα Κινητικής Ανάλυσης Eshkol – Wachman (1958) σε συνδυασμό με βιντεοσκοπική ανάλυση. Αναζητήθηκαν διαφορές ως προς την ικανότητα των παιδιών να ξαπλώνουν (μπρούμυτα και ανάσκελα), να γυρνούν ξαπλωμένα από πίσω προς τα εμπρός, να κάθονται, να μπουσουλούν, να στέκονται όρθια κ.λ.π. Σύμφωνα με τα αποτελέσματα φάνηκε ότι σε ηλικία 4 περίπου μηνών ίσως εμφανίζεται ασυμμετρία κατά την προσπάθεια να ξαπλώσουν μπρούμυτα. Δυσκολίες μπορεί να έχουν και στο γύρισμα από πίσω προς τα εμπρός, ενώ είναι

ξαπλωμένα, που φτάνουν ως την πλήρη αδυναμία να εκτελέσουν την κίνηση αυτή. Στους 6 μήνες, παιδιά χωρίς το σύνδρομο καταφέρνουν να κάθονται ή να μπουσουλούν, ενώ παιδιά με το σύνδρομο αδυνατούν ακόμη να το κάνουν. Δυσκολίες μπορεί να εμφανίσουν και ως προς τη βάδιση ή την παραμονή σε όρθια στάση, ικανότητα, που συνήθως αναπτύσσεται στην ηλικία περίπου των 8-10 μηνών. Εμφανίζονται ασυμμετρίες στην ανάπτυξη των άνω και κάτω άκρων και διαφοροποιήσεις στα στάδια κατάκτησης της ικανότητας βάδισης. Μπορεί ακόμη να εμφανιστούν δυσκολίες στο χτύπημα των χεριών μεταξύ τους.

Γενικά η κινητικότητα δεν είναι το κυρίως πρόβλημα των παιδιών με σύνδρομο Down, εκτός αν έχουν πολλαπλές αναπηρίες. Ωστόσο ο μυϊκός τους τόνος είναι πιο χαλαρός από των άλλων παιδιών και αυτό μπορεί να οδηγήσει σε δυσκολίες στο συντονισμό και στο βάδισμα. Μερικά παιδιά μπορεί να έχουν δυσκολίες στο να κάνουν ποδήλατο. Αυτές οι δυσκολίες μπορεί να τους δημιουργήσουν απογοητεύσεις στα ομαδικά παιχνίδια και στα σπορ αλλά δεν θα πρέπει να τα αποθαρρύνουμε στο να συμμετέχουν. Η κολύμβηση, ο χορός, οι ασκήσεις και τα παιχνίδια μπορούν να βοηθήσουν στην καλύτερευση του μυϊκού τόνου και της φυσικής κατάστασης.

Οι Weber & Thorpe (1992) επεσήμαναν ότι, όσον αφορά την κινητική μάθηση, ο μεγαλύτερος όγκος της έρευνας είναι προσανατολισμένος αφενός στην απόκτηση λεπτών κινητικών δεξιοτήτων, αφετέρου η ερευνητική βιβλιογραφία στερείται μελετών σχετικών με τις συνθήκες άσκησης αδρών κινητικών δεξιοτήτων. Η μελέτη τους αποσκοπούσε στην αξιολόγηση της επίδρασης της τεχνικής παραλλαγής των κινητικών δεξιοτήτων, που αποτελούσαν το αντικείμενο εκπαίδευσης κατά τη διάρκεια μιας συνεδρίας, στην απόκτηση αδρών κινητικών δεξιοτήτων σε μαθητές, σε αντιπαράθεση με την τεχνική εξάσκησης σε μία και μόνο δεξιότητα από την αρχή ως το τέλος της συνεδρίας στο πλαίσιο της φυσικής αγωγής. Οι κινητικές δεξιότητες, που αποτέλεσαν αντικείμενο εξάσκησης ήταν: το επαναλαμβανόμενο άλμα, η κλωτσιά, το σύρσιμο με το κάτω μέρος των χεριών, η ρίψη με τα χέρια, το άλμα επί τόπου και η τσουλήθρα. Οι δεξιότητες αυτές εκτιμήθηκαν πριν και μετά την εφαρμογή του προγράμματος με την κλίμακα I CAN CPSS (Class Performance Score Sheets). Το ερευνητικό δείγμα αποτέλεσαν 12 μαθητές, ηλικίας 11-15 ετών, που δεν είχαν αναπτύξει λόγο και είχαν παρόμοιες διαταραχές συμπεριφοράς. Το πρόγραμμα είχε διάρκεια 6 εβδομάδες. Σύμφωνα με τα αποτελέσματα φάνηκε ότι μετά από την περίοδο των 6 εβδομάδων εφαρμογής του

προγράμματος, η τεχνική εκπαίδευσης σε ποικίλες κινητικές δεξιότητες κατά τη διάρκεια μιας συνεδρίας είχε μεγαλύτερη θετική επίδραση από την τεχνική εκπαίδευσης σε μια και μόνο κινητική δεξιότητα σε κάθε συνεδρία.

### Λεπτή κινητικότητα

Η λεπτή κινητικότητα αναφέρεται στην κίνηση των μικρών μυών που λειτουργούν συντονισμένα για να εκτελέσουν δύσκολες και λεπτές εργασίες. Συγκεκριμένα, δυσκολεύονται να πιάσουν σωστά το μολύβι, να ενώσουν κομμάτια ενός παζλ, να κόψουν με το ψαλίδι, να χρησιμοποιήσουν εύκολα τα μαχαιροπίρουνα, να κουμπώσουν τα κουμπιά τους, να δέσουν τα κορδόνια τους, και γενικότερα να εκτελέσουν λεπτές χειρονακτικές εργασίες. Η δυσκολία στις δραστηριότητες λεπτής κινητικότητας δημιουργεί προβλήματα στην αυτοεξυπηρέτησή τους.

### Δεξιότητες γραφής

Τα νευρομυϊκά χαρακτηριστικά των παιδιών με σύνδρομο Down επηρεάζουν την ικανότητα της γραφής. Αυτά τα χαρακτηριστικά είναι η υποτονία καθώς και η έλλειψη σταθερότητας του κορμού και της λαβής. Άλλοι παράγοντες που δυσχεραίνουν την απόκτηση της δεξιότητας της γραφής στα παιδιά αυτά είναι:

- Η υπερκινητικότητα των συνδέσμων και η αδυναμία της λαβής που θεωρείται ότι ευθύνονται για τη δυσκολία στη σύλληψη του μολυβιού.
- Η έλλειψη συντονισμού χεριού-ματιού.
- Οι απτικές και κιναισθητικές δυσκολίες πού φαίνεται να αντιμετωπίζουν τα παιδιά με Down.
- Η καθυστέρηση στη γλωσσική ανάπτυξη.

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

Τα περισσότερα παιδιά με σύνδρομο Down επειδή τα δάχτυλα τους είναι πιο κοντά και ίσως πιο αδύνατα δυσκολεύονται να σχηματίζουν τα γράμματα και να γράφουν για πρώτη φορά. Συχνά πιάνουν το μολύβι με έναν διαφορετικό τρόπο (με όλη την παλάμη του χεριού και όχι στις αρθρώσεις των δάχτυλων) και αυτό μπορεί να προκαλεί επιπρόσθετα προβλήματα. Η γραφή θα πρέπει να διδαχτεί προσεκτικά και από την αρχή τα γράμματα θα πρέπει να σχηματίζονται σωστά. Γράμματα σχηματισμένα από άμμο (ανάγλυφα) που χρησιμοποιούνται για ψηλάφηση με το δείκτη, μπορεί να βοηθήσουν. Ο έλεγχος του μολυβιού μπορεί να είναι αδύνατος, επειδή τα δάχτυλα είναι κοντά και οι αντίχειρες είναι τοποθετημένοι χαμηλά. Τα παιδιά θα ελέγχουν καλύτερα τα ψαλίδια εάν τα κρατούν τοποθετώντας το δείκτη στον άξονα του ψαλιδιού και το τρίτο και τέταρτο δάχτυλο στις τρύπες.

### **Γνωστικό προφίλ**

Τα άτομα με σύνδρομο Down, παρουσιάζουν ήπια (IQ: 50-75) έως βαριά (IQ: 20-35) νοητική υστέρηση και συνοδά μαθησιακά προβλήματα. Οι δυσκολίες τους εντοπίζονται κυρίως στην εκφορά του προφορικού λόγου και την εκτέλεση απλών αριθμητικών πράξεων (Κοτέ & Κατσαντώνης, 1980) .

### **Γλωσσική ανάπτυξη**

Οι ρινικές κοιλότητες στα άτομα με σύνδρομο Down είναι μικρότερες, και ο ουρανίσκος είναι μικρός και ψηλός περιορίζοντας έτσι τη στοματική κοιλότητα. Επίσης η γλώσσα είναι μεγαλύτερη, με αποτέλεσμα το άτομο να μην μπορεί να την κρατάει μέσα στο στόμα. Αυτό επηρεάζει την αναπνοή και την άρθρωση, οδηγώντας σε προβλήματα ομιλίας.

Η γλωσσική ανάπτυξη στα άτομα με σύνδρομο Down παρουσιάζει μεγάλες διακυμάνσεις και χαρακτηρίζεται από απλή γλωσσική ανωριμότητα ως έλλειψη λόγου. Ο λόγος τους είναι δυσνόητος με πολλές στερεοτυπίες, φωνολογικά λάθη και λεξιλόγιο χαμηλού αναπτυξιακού επιπέδου. Το λεξιλόγιό τους είναι αρκετά ανεπτυγμένο σε όγκο, αλλά με βάση την κατανομή σε λέξεις ενέργειας, ονόματα και λειτουργικές λέξεις αντιστοιχεί σε παιδιά προσχολικής ηλικίας. Στο λεξιλόγιο περιλαμβάνονται στοιχεία που δε σχετίζονταν με την άμεση παραγωγή του λόγου. Οι μεγαλύτερες δυσκολίες εντοπίζονται στο μορφοσυντακτικό τομέα. Ο λόγος τους είναι

τηλεγραφικός με περιορισμένη χρήση συνδέσμων, μορίων και άλλων λειτουργικών λέξεων (Τζουριάδου, 1995).

Επικρατούν δύο απόψεις σχετικά με το λόγο των παιδιών με Down. Η πρώτη άποψη υποστηρίζει ότι ο λόγος τους περνάει τα ίδια στάδια με τα φυσιολογικά παιδιά, απλά με μεγαλύτερη καθυστέρηση και χωρίς τελικά να ολοκληρωθεί (McCune, et al., 1989).

Η άλλη άποψη είναι ότι ο λόγος των παιδιών με Down είναι διαφορετικός και κατά συνέπεια δεν είναι συγκρίσιμος (Rondal, 1988). Από την αξιολόγηση γλωσσικής επίδοσης με βάση την έρευνα των Τζουριάδου & Κολούσια (1994) σε 16 εκπαιδευσιμα παιδιά με το σύνδρομο Down ηλικίας 6-16 ετών παρατηρήθηκαν τα εξής: Το 94% των παιδιών παρουσίασε φωνολογικά λάθη δυσarthρικού τύπου. Το λεξιλόγιό τους ήταν αρκετά ανεπτυγμένο σε όγκο, αλλά με βάση την κατανομή σε λέξεις ενέργειας, ονόματα, λειτουργικές λέξεις αντιστοιχούσε σε παιδιά προσχολικής ηλικίας. Στο λεξιλόγιο περιλαμβάνονταν στοιχεία που δε σχετίζονταν με την άμεση παραγωγή του λόγου. Οι μεγαλύτερες δυσκολίες εντοπίστηκαν στο μορφοσυντακτικό τομέα. Ο λόγος ήταν τηλεγραφικός με περιορισμένη χρήση συνδέσμων, μορίων και άλλων λειτουργικών λέξεων.

Συμπερασματικά τα παιδιά με Down έχουν γλωσσικές ιδιαιτερότητες σε όλους τους τομείς με έντονες ενδοατομικές διαφορές. Ο λόγος τους είναι δυσνόητος με πολλές στερεοτυπίες, φωνολογικά λάθη και λεξιλόγιο χαμηλού αναπτυξιακού επιπέδου (Τζουριάδου, 1995). Χρειάζεται μεγάλη υπομονή για να διασφαλιστεί ότι ένα παιδί με δυσκολία στο λόγο ή στην ομιλία δεν θα αποθαρρυνθεί από το να μιλήσει. Πάντοτε οι γονείς πρέπει να ακούνε προσεκτικά και να φροντίζουν να δίνουν στα παιδιά ευκαιρίες στην προσπάθειά τους να απαντήσουν και να συμμετέχουν στη συζήτηση. Οι ιδέες υπάρχουν. Μπορεί όμως η διαδικασία αυτή να πάρει λίγο καιρό και να χρειαστεί αρκετή αυτοπεποίθηση από τα παιδιά για να μπορέσουν να εκφράσουν με λόγια ή νοήματα αυτές τις ιδέες.

### Αναγνωστική ικανότητα

Ως το 1979 επικρατούσε η άποψη ότι τα παιδιά με σύνδρομο Down δεν μπορούσαν να αποκτήσουν την αναγνωστική ικανότητα και είχαν γίνει ελάχιστες έρευνες σχετικά με τις αιτίες αυτής της δυσκολίας. Η άποψη αυτή στηριζόταν στη συσχέτιση της αναγνωστικής δεξιότητας και γενικότερα της δυνατότητας για

εκπαίδευση με τα αποτελέσματα των τεστ νοημοσύνης και την κατηγοριοποίηση των παιδιών σε ασκήσιμα ή εκπαιδεύσιμα σύμφωνα με το δείκτη νοημοσύνης τους (IQ).

Τα περισσότερα όμως τεστ νοημοσύνης στηρίζονται στη γλωσσική ικανότητα του παιδιού στην οποία υστερούν τα άτομα με Down. Έτσι τα αποτελέσματα των τεστ δεν είναι αντιπροσωπευτικά των πραγματικών πνευματικών δυνατοτήτων αυτών των παιδιών. Χαρακτηριστικό είναι ότι τα περισσότερα από αυτά τα παιδιά έχουν δείκτη νοημοσύνης 70 και περισσότερο όταν είναι σε ηλικία 3 ετών, ενώ σχεδόν κανένα δεν ξεπερνά το όριο των 70 μονάδων όταν εξετάζεται σε ηλικία άνω των 3 ετών (Duffen, 1976). Σήμερα έχουν ήδη πραγματοποιηθεί πολλές έρευνες με θέμα την εκπαιδευσιμότητα και την μαθησιακή ικανότητα των παιδιών με σύνδρομο Down.

Στο πανεπιστήμιο Macquarie της Αυστραλίας, ο Pieterse (1988) δημιούργησε και ακολούθησε ένα ειδικό πλάνο εργασίας για οκτώ παιδιά με σύνδρομο Down. Τα παιδιά αυτά εντάχθηκαν σε πρόγραμμα πρώιμης παρέμβασης (early intervention program) με εστίαση στην ανάπτυξη της αναγνωστικής τους δεξιότητας μέσα από συγκεκριμένες κατευθύνσεις συμπεριφοράς. Όταν έφτασαν σε ηλικία 8 ετών το επίπεδο της αναγνωστικής τους δεξιότητας ήταν πολύ κοντά σε αυτό που προβλέπεται για το μέσο, χωρίς νοητική υστέρηση, μαθητή αυτής της ηλικίας. Σημαντικό είναι ότι μόνο τα πέντε από τα οκτώ παιδιά είχαν δείκτη νοημοσύνης (Intelligence Quotient) που τα κατέτασσε στα εκπαιδεύσιμα ενώ τα υπόλοιπα είχαν χαρακτηριστεί ασκήσιμα. Επίσης, ύστερα από την ενσωμάτωση των μαθητών στο γενικό σχολείο, αποδείχθηκε ότι ο δείκτης νοημοσύνης τους δεν σχετιζόταν άμεσα με την ικανότητά τους να διαβάζουν (Δαραής, 2002) .

Η Sue Buckley (1995), καθηγήτρια της ψυχολογίας στο πανεπιστήμιο του Portsmouth, κινούμενη από την περίπτωση της Sarah Duffen, ενός κοριτσιού με Down, ερεύνησε σε βάθος την αναγνωστική ικανότητα των παιδιών με το σύνδρομο. Η Sarah άρχισε να διαβάζει σε ηλικία τριών ετών με την βοήθεια του πατέρα της χρησιμοποιώντας κάρτες με τυπωμένες λέξεις (flashcards). Ο πατέρας της διάβαζε πρώτος τις λέξεις και η Sarah τις επαναλάμβανε κοιτώντας ταυτόχρονα τις τυπωμένες λέξεις, φτάνοντας τελικά, μετά από πολλές και συνεχείς επαναλήψεις, στο σημείο να διαβάζει μόνη της τις λέξεις. Συγχρόνως έμαθε να γράφει, να αναγνωρίζει και να προφέρει όλα τα γράμματα της αλφαβήτου. Όταν η Sarah άρχισε να διαβάζει, ο λόγος της ήταν σε πολύ χαμηλό επίπεδο και δεν μπορούσε να εκφράσει τις σκέψεις της. Η

ανάπτυξη της αναγνωστικής της ικανότητας βοήθησε σημαντικά την ανάπτυξη του λόγου της και της επέτρεψε να παρακολουθήσει ένα γενικό σχολείο (Duffen, 1976).

Από το ερευνητικό πρόγραμμα της Buckley διαπιστώθηκε ότι τα αναγνωστικά λάθη των παιδιών με Down ήταν κυρίως σημασιολογικά (semantic errors) και όχι οπτικά (visual errors). Αυτό σημαίνει ότι οι λέξεις που μπερδεύαν τα παιδιά κατά τη διάρκεια της ανάγνωσης δεν έμοιαζαν μεταξύ τους οπτικά όπως οι λέξεις «πουλί» και «πολύ», αλλά ήταν σημασιολογικά συγγενείς όπως οι λέξεις «πτηνό» και «πουλί», γεγονός που καταδεικνύει πως τα παιδιά αυτά κατανοούν την σημασία αυτών που διαβάζουν και δεν διαβάζουν μηχανικά. Φαίνεται πως το μυαλό των παιδιών με Down κινείται κατευθείαν από την τυπωμένη λέξη στη σημασία της χωρίς να την μετατρέπει πρώτα από οπτική εικόνα σε προφορική διατύπωση. Η χρήση της νοηματικής γλώσσας (sign language) από τους μαθητές με Down ενισχύει αυτή τη διαπίστωση, καθώς αντικαθιστούν τις λέξεις που δυσκολεύονται να προφέρουν με νοήματα που επινοούν μόνοι τους. Συμπερασματικά μπορούμε να πούμε ότι η ικανότητα κατανόησης στα παιδιά με Down είναι πιο ανεπτυγμένη από ό,τι η περιορισμένη τους δυνατότητα για γλωσσική έκφραση επιτρέπει να φανεί (Buckley & Bird, 1993).

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

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

Το διάβασμα βοηθά στην ομιλία και το λόγο. Η προφορά των λέξεων όταν διαβάζονται, τείνει να είναι πιο ξεκάθαρη από τη φυσιολογική ομιλία του παιδιού. Το

διάβασμα βοηθά τόσο στην άρθρωση όσο και στην ανάπτυξη γλωσσικών μοτίβων που δεν περιλαμβάνονται στο ρεπερτόριο του παιδιού. Μπορεί να μην είναι αναγκαίο να ολοκληρωθεί η διδασκαλία των προ-αναγνωστικών δεξιοτήτων, πριν αρχίσει η ανάγνωση. Η εκμάθηση της ανάγνωσης είναι πιθανό να διευρύνει τον καθομιλούμενο λόγο του παιδιού. Ένα σύστημα με σύμβολα ή νοήματα, οπτικά ερεθίσματα και χρήση υπολογιστών μπορεί να είναι πολύ βοηθητικά για ένα παιδί με δυσκολία στην ομιλία.

### Αριθμητική

Στον τομέα αυτόν τα παιδιά με σύνδρομο Down συναντούν τις περισσότερες δυσκολίες. Η καθυστερημένη και ελλιπής γλωσσική ανάπτυξη είναι μια από τις αιτίες γι' αυτή τη δυσκολία. Η γλώσσα αποτελεί ένα απαραίτητο εργαλείο για τη σκέψη, τη σύγκριση και το χειρισμό αντικειμένων και δραστηριοτήτων καθώς και τη συσχέτισή τους με ένα αριθμητικό σύστημα. Έτσι τα άτομα αυτά δυσκολεύονται να εκτελέσουν αυτές τις γνωστικές λειτουργίες καθώς και να παρακολουθήσουν τις οδηγίες και τις επεξηγήσεις του δασκάλου. Η περιορισμένη βραχύχρονη μνήμη είναι μία ακόμα σημαντική αιτία για τις δυσκολίες που συναντούν τα παιδιά με Down στην αριθμητική. Τα παιδιά αυτά καθιλώνονται στο στάδιο της συγκεκριμένης σκέψης και αδυνατούν να περάσουν στο στάδιο της αφηρημένης-συμβολικής σκέψης (Τζουριάδου, 1995).

### Μνήμη

Ένας σημαντικός ανασταλτικός παράγοντας για τη μαθησιακή ικανότητα των ατόμων με Down είναι η περιορισμένη βραχύχρονη μνήμη τους (short-term memory). Η ικανότητα αποθήκευσης της βραχύχρονης μνήμης κάθε φυσιολογικού ανθρώπου περιορίζεται από το "μαγικό αριθμό"  $7+ - 2$ . Αυτό σημαίνει ότι κάθε φορά είναι δυνατή η αποθήκευση 5-9 τμημάτων πληροφοριών που έχουν κάποια σημασία. Αυτή η ικανότητα συγκράτησης πληροφοριών στα άτομα με Down είναι πολύ περιορισμένη, αφού η μέση απομνημονευτική ικανότητα είναι 3 τμήματα πληροφοριών.

Ένα άλλο σημείο στο οποίο υστερούν τα άτομα με Down είναι στην ακουστική μνήμη (auditory memory), στην ικανότητα δηλαδή να ακούνε, να επεξεργάζονται και να καταλαβαίνουν τους ήχους, άρα να διακρίνουν τα ερεθίσματα. Αυτή η δυσλειτουργία οφείλεται κατά μεγάλο ποσοστό στη μεγάλη συχνότητα

εμφάνισης παθήσεων του ακουστικού συστήματος στα άτομα αυτά κατά τη νηπιακή ηλικία. Αυτή η ανεπάρκεια της ακουστικής μνήμης δυσχεραίνει κατά πολύ την επεξεργασία των ακουστικών πληροφοριών και καταστεί σχεδόν αδύνατη την απόκτηση θεμελιωδών γνώσεων γραμματικής και συντακτικού. Ευτυχώς, η μακρόχρονη μνήμη (long term memory), η οποία μας επιτρέπει να ανακαλούμε πρόσωπα, γεγονότα και διαδικασίες του παρελθόντος, στα άτομα με Down λειτουργεί ικανοποιητικά. Έχει επίσης διαπιστωθεί ότι σε αντίθεση με την ακουστική μνήμη, η οπτική μνήμη (visual memory) στα άτομα αυτά είναι αποτελεσματική, στοιχείο που θα πρέπει να ληφθεί υπόψη κατά την επιλογή του τρόπου παρουσίασης των πληροφοριών στους μαθητές αυτούς (Δαραής, 2002)

### Συμπεριφορικό προφίλ

Τα παιδιά με το σύνδρομο Down είναι γενικά χαρούμενα άτομα και μπορούν να εκπαιδευτούν με επιτυχία σε θέματα αυτοεξυπηρέτησης και κοινωνικών δεξιοτήτων. Χαρακτηριστική είναι η γνωστική αποφυγή που παρουσιάζουν όταν πρόκειται να εμπλακούν σε δύσκολες καταστάσεις μάθησης επινοώντας τεχνάσματα όπως να τραβούν την προσοχή του ομιλητή χαμογελώντας του συνεχώς, να χειροκροτούν ή να χοροπηδούν σε ακατάλληλες στιγμές της διδασκαλίας. Τα προβλήματα λόγου που παρουσιάζουν δυσκολεύουν την επικοινωνία τους μέσα στην ομάδα και πολλές φορές αποφεύγουν τους συνομήλικους τους. Ενώ συμμετέχουν με επιτυχία σε παιχνίδια, δυσκολεύονται όταν πρόκειται για δραστηριότητες της πραγματικής ζωής (Τζουριάδου, 1995).

- Τα παιδιά με το σύνδρομο είναι πιο ανώριμα συναισθηματικά και κοινωνικά από τους συνομήλικούς τους.
- Δυσκολεύονται να εξοικειωθούν σε προγράμματα αλλά όταν τα καταφέρνουν τους αρέσει να ακολουθούν ρουτίνες και καλά οργανωμένες δραστηριότητες.
- Μπορεί εύκολα να ενοχληθούν από την αλλαγή του προγράμματος εάν δεν έχουν προετοιμαστεί για αυτήν. Τότε ξεσπούν σε θυμό.
- Είναι άτομα ευερέθιστα, ευσυγκίνητα και αγχώδη.
- Δεν ανεξαρτητοποιούνται εύκολα και χρειάζονται ενθάρρυνση για να αναλάβουν ευθύνες.
- Συχνά χρησιμοποιούν την άρνηση χωρίς καν να σκέφτονται.

- Τους αρέσει να μιμούνται γι αυτό μπορούν να ωφεληθούν πολύ από την ένταξή τους σε μία τάξη του γενικού σχολείου

Το φάσμα ικανοτήτων των παιδιών με σύνδρομο Down, αν και είναι χαμηλότερο και γενικά με πιο αργούς ρυθμούς, είναι τόσο ευρύ όπως και σε κάθε άλλη ομάδα παιδιών.

Η παρουσία ή απουσία εμφανών χαρακτηριστικών, που σχετίζονται με το σύνδρομο Down, δεν δίνει καμιά ένδειξη για τις ατομικές ικανότητες του κάθε παιδιού. Θα πρέπει να τονιστεί πως έστω και αν το επιπλέον χρωμόσωμα επηρεάζει πολλά μέρη του σώματος και του εγκεφάλου, η προσωπικότητα του παιδιού πηγάζει από το περιβάλλον και την οικογένεια του. Επίσης πρέπει να τονιστεί ότι ένα παιδί με σύνδρομο Down μπορεί να παρουσιάσει ποικίλες ικανότητες όπως και κάθε άλλο παιδί. Μια από τις πιο συχνές παρανοήσεις για τα παιδιά με σύνδρομο Down είναι ότι αυτά τα παιδιά είναι πάντα στοργικά και αξιαγάπητα. Μερικά είναι, αλλά κάποια σίγουρα δεν είναι! Όλα τα παιδιά έχουν ενοχλητικές και εκνευριστικές συνήθειες, συμπεριφέρονται άσχημα, δεν είναι υπάκουα ή αποσπάται η προσοχή τους εύκολα. Τα παιδιά με σύνδρομο Down δεν είναι διαφορετικά (Solomon et al., 1991).

### **Ψυχοπαιδαγωγικές παρεμβάσεις-Προτεινόμενες εκπαιδευτικές δραστηριότητες**

Εάν κάποιο παιδί πεισμώνει ή αποτραβιέται και μια προσεκτική εξήγηση δεν το επαναφέρει, αξίζει να δοκιμάσουμε να το κάνουμε να γελάσει. Πρέπει να επαινούμε την καλή συμπεριφορά παρά να δίνουμε σημασία στην άσχημη συμπεριφορά. Κάποιες απλές αμοιβές μπορούν να είναι αποτελεσματικές όπως χρυσά αστεράκια ή ζωγραφιές σε ένα πίνακα. Επίσης θα ήταν ωφέλιμο να υπάρχει συνεργασία με το σπίτι ώστε η επιθυμητή συμπεριφορά και οι μέθοδοι πειθαρχίας να είναι ενιαίες .

Μερικές φορές τα παιδιά με σύνδρομο Down επαναλαμβάνουν αυτό που τους λέγεται προσπαθώντας να ευχαριστήσουν και όχι επειδή αυτό που λένε είναι αλήθεια. Ο ενήλικας θα πρέπει να ξαναρωτάει με διαφορετικά διατυπωμένη την ερώτηση , ώστε να πάρει τη σωστή απάντηση.

Καλό είναι να χρησιμοποιούμε εικόνες για τη διδασκαλία των παιδιών με σύνδρομο Down . Χρειάζεται προσοχή στη χρησιμοποίηση των φωτογραφιών , οι

οποίες δεν θα πρέπει να είναι παραγεμισμένες από παραπλανητικό υλικό, ειδικά όταν διδάσκεται η αρίθμηση (Bernesi, 1997).

Γενικότερα, η εκπαιδευτική παρέμβαση, που βασίζεται στη δραστηριότητα, έχει κερδίσει ευρεία αποδοχή και υποστήριξη ως μια αποτελεσματική παιδαγωγική προσέγγιση για παιδιά και νέους. Τελευταία εφαρμόζεται η λεγόμενη νατουραλιστική παιδαγωγική μέθοδος, που χρησιμοποιεί τη δραστηριότητα των παιδιών κατά την εκπαίδευσή τους. Αυτού του είδους η παιδαγωγική μέθοδος έχει 5 βασικά στοιχεία: 1) αναγνώριση των δεξιοτήτων – στόχων ή των επιθυμητών αποτελεσμάτων, 2) αναγνώριση και ανάλυση του φυσικού περιβάλλοντος, 3) αναγνώριση και ανάλυση των δραστηριοτήτων στο περιβάλλον, 4) ολοκλήρωση των πληροφοριών, για να ταιριάξουν οι ευκαιρίες μάθησης με τους στόχους, 5) ανασκόπηση των πλάνων και δεδομένων του μαθήματος, για να προσδιοριστεί η αποτελεσματικότητα (Kaplan, 1996).

Οι Kohler et al (1998) χρησιμοποίησαν τη νατουραλιστική παιδαγωγική μέθοδο, προκειμένου να εξετάσουν την εξέλιξη των κοινωνικών δεξιοτήτων 4 παιδιών, που παρακολουθούσαν προσχολική ειδική τάξη. Δύο δάσκαλοι εκπαιδεύτηκαν στη χρήση αυτής της μεθόδου, που περιλάμβανε τα ακόλουθα στοιχεία: πρωτότυπα υλικά, ενθάρρυνση του παιδιού να ακολουθήσει τη δραστηριότητα / να παίξει σε ζευγάρια, προκλήσεις προς το παιδί να κάνει επιλογές, τυχαίες στρατηγικές, εντολές και ερωτήσεις, που αποσκοπούσαν στην ενίσχυση εκδήλωσης μιας αντίδρασης από το παιδί, ενθάρρυνση του παιδιού να επεκτείνει τις προσπάθειές του για επικοινωνία και να αλληλεπιδράσει σε ζευγάρι. Τελικά βρέθηκε ότι, όταν οι δάσκαλοι χρησιμοποιούσαν τη νατουραλιστική παιδαγωγική μέθοδο και υποστηρίζονταν καθημερινά από τους ερευνητές, τα 4 παιδιά είχαν περισσότερες κοινωνικές συναλλαγές, από ότι πριν από την έναρξη της έρευνας.

Οι Stahmer and Schreibman (1992) σε μελέτη τους χρησιμοποίησαν μια μέθοδο εκπαίδευσης αυτοδιαχείρισης, για να διδάξουν 3 παιδιά, που παρουσίαζαν ακατάλληλες μορφές συμπεριφοράς στο παιχνίδι, ώστε να παίζουν κατάλληλα κατά την απουσία επιστασίας. Μετά την εκπαίδευση σε αυτοδιαχείριση, γενίκευση και συντήρηση της αποκτηθείσας κατάλληλης συμπεριφοράς, εκτιμήθηκε η αλλαγή (Stahmer & Schreibman, 1992). Εξαιτίας των επιβλαβών επιδράσεων της αυτοδιέγερσης (χτύπημα χεριών, στριφογύρισμα παιχνιδιών, στροβίλισμα κ.τ.λ.) κατά τη μάθηση, μετρήθηκε η σχέση μεταξύ συμπεριφορών αυτοδιέγερσης και

κατάλληλου παιχνιδιού. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι τα παιδιά έμαθαν να παρουσιάζουν κατάλληλες δεξιότητες παιχνιδιού σε συνθήκες μη επιστασίας, κατάλληλες δεξιότητες παιχνιδιού γενικευμένες σε νέα περιβάλλοντα και 2 από τα παιδιά διατήρησαν τις θετικές μορφές συμπεριφοράς, που απόκτησαν από την εφαρμογή του προγράμματος, για 1 μήνα αργότερα. Επιπρόσθετα οι συμπεριφορές αυτοδιέγερσης μειώθηκαν, καθώς αυξήθηκε το κατάλληλο παιχνίδι.

Οι Coe et al. (1999) σε έρευνά τους δίδαξαν 2 αγόρια με νοητική καθυστέρηση και 1 κορίτσι με νοητική καθυστέρηση και σύνδρομο Down, ώστε να αρχίζουν και να συνεχίζουν να παίζουν ένα παιχνίδι με μπάλα με έναν ενήλικο συνεργό. Το πρόγραμμα στόχευε στην κατάκτηση αφενός μη λεκτικών αντιδράσεων, που σχετίζονταν με την εκτέλεση του συγκεκριμένου παιχνιδιού με μπάλα, αφετέρου λεκτικών αντιδράσεων για την έναρξη του παιχνιδιού. Κατά τις εκπαιδευτικές συνεδρίες υπήρξε άφθονη πρακτική εξάσκηση σχετικά με όλες τις φάσεις του παιχνιδιού από την αρχή ως το τέλος μέσω της χρήσης εκτενών κύκλων παιχνιδιού. Η διδασκαλία προωθούνταν με τη χρήση συνδυασμού φυσικής και λεκτικής καθοδήγησης, φιλοφρονήσεων για τη θετική συμπεριφορά κάθε συμμετέχοντα στο παιχνίδι, θετικής και αρνητικής ενίσχυσης και διαλείμματος, όποτε ήταν αναγκαίο. Και τα 3 παιδιά έμαθαν το παιχνίδι και με την ολοκλήρωση της μελέτης εκτελούνταν πολλαπλοί κύκλοι παιχνιδιού σε κάθε συνεδρία.

## ΣΥΝΑΠΟΜΟ FRAGILE X



## ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΕΥΘΡΑΣΤΟΥ X (FRAGILE X)

### Εισαγωγή

Το σύνδρομο του εύθραστου X ή σύνδρομο Martin-Bell ή Fragile X (FRAXA) είναι η πρώτη σε συχνότητα αιτία κληρονομικής νοητικής καθυστέρησης και αυτισμού (Βασιλείου Γ., Ζαφειρίου Δ., 2006, Kaufmann W., Moser H., 2000) Επίσης, είναι το δεύτερο συνηθέστερο γενετικό αίτιο σοβαρών μαθησιακών δυσκολιών μετά το σύνδρομο Down. (Kingston H., 2008) Είναι μια χρωμοσωμική διαταραχή που σχετίζεται με την εύθραστη θέση στο άκρο του φυλετικού χρωμοσώματος X. (Τριάρχου Λ., 2006) Η συχνότητα εμφάνισης του είναι 1:4.000 άνδρες και 1:6000 γυναίκες. (Kaufmann W., Moser H., 2000) Η συχνότητα του, όπως αναφέρεται στη διεθνή βιβλιογραφία, ποικίλλει μεταξύ των διαφόρων ομάδων του πληθυσμού και πιθανώς παρουσιάζει και φυλετική ποικιλομορφία. (Βασιλείου Γ., Ζαφειρίου Δ., 2006) Ωστόσο, παρόλο που το σύνδρομο μπορεί να προσβάλλει το γενετικό υλικό και των ανδρών και των γυναικών, οι γυναίκες τις περισσότερες φορές δεν το εκδηλώνουν καθώς προστατεύονται από το επιπρόσθετο χρωμόσωμα X. (Τριάρχου Λ., 2006) Οι άντρες δεν έχουν δύο X χρωμοσώματα αλλά ένα, γι' αυτό έχουν μεγαλύτερες πιθανότητες να εκδηλώσουν την παραπάνω διαταραχή. (Garvin W. κ.ο, 1998) Η διεθνή βιβλιογραφία αναφέρει πως υπάρχει σαφέστατα σημαντική καθυστέρηση στην κινητική ανάπτυξη, στο λόγο και στη συνολική επικοινωνία των αγορίων με Fragile-X, αλλά και συσχέτιση με αυτιστικές συμπεριφορές, πιθανότατα λόγω φτωχής κοινωνικής αντίληψης. (Reiss L., Freund L., 1992) Στα κορίτσια τα τυπικά φυσικά χαρακτηριστικά είναι πιο συνηθισμένα, κύριως σε αυτά με τις μεγαλύτερες νοητικές αδυναμίες και είναι τα ίδια χαρακτηριστικά με αυτά των αγορίων. (Βάρβογλη Λ., 2005) Η θνησιμότητα που συνδέεται με το σύνδρομο είναι μέτρια. Σε γενικές γραμμές, η διάρκεια ζωής των ασθενών δεν επηρεάζεται από την διαταραχή.

### Γενετική

Ένα από τα 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων που υπάρχουν στον άνθρωπο, αντιπροσωπεύεται από τα φυλετικά χρωμοσώματα X και Y, των οποίων η κληρονόμηση σχετίζεται με το φύλο. Οι γυναίκες έχουν δύο X φυλετικά

χρωμοσώματα, ενώ οι άνδρες έχουν ένα X και ένα Y. Οι γενετικές παθήσεις που οφείλονται σε γονίδια που εδράζονται στο X χρωμόσωμα εκδηλώνονται συχνότερα στους άνδρες. (Garvin W. κ.ο, 1998) Το σύνδρομο Fragile-X έχει πάρει το όνομα του απο το εύθραστο σημείο στο χρωμόσωμα X, το Xq27.3. ( Gardner M., Sutherland G., Shaffer L., 2012) Η έννοια των εύθραστων σημείων στα χρωμοσώματα, αναφέρθηκε για πρώτη φορά πριν απο 25 χρόνια στην Κυτταρογενετική και αφορούσε συγκεκριμένες περιοχές των χρωμοσωμάτων, οι οποίες κάτω απο συγκεκριμένες καλλιέργειας των κυττάρων, παρουσίαζαν αυξημένη τάση για θράυση (Βασιλείου Γ., Ζαφειρίου Δ., 2006) Στο καρύοτυπο ορισμένων ατόμων με νοητική καθυστέρηση εμφανίζονται συχνά εύθραστα σημεία, στα φυλογενετικά χρωμοσώματα. Αιτία αυτού του φαινομένου είναι, όπως προαναφέρθηκε, η θράυση ,η οποία είναι η αδυναμία συμπύκνωσης κατα τη μίτωση του χρωμοσώματος X σε συγκεκριμένη θέση Xq27 που λέγεται «εύθραστο σημείο». Σε αυτό το «εύθραστο σημείο» εντοπίζεται το γονίδιο FMR-1. (Sack G., 2002) Τα άτομα με σύνδρομο Fragile-X έχουν μια μετάλλαξη του γονιδίου FMR-1. (Αλευριάδου Α., Γκιαούρη Σ., 2009) Συγκεκριμένα, το επίπεδο της πρωτεΐνης mRNA FMR-1 είναι εξαιρετικά μειωμένο. (Pergolizzi κ.ο,1992) Υπάρχουν δύο ακόμα καταστάσεις που προκαλούν ένα εύθραστο τόπο στην περιοχή Xq27.3, η ονομαζόμενη κατάσταση FRAXE, που συνήθως χαρακτηρίζεται απο μια ηπιότερη νοητική καθυστέρηση, και η κατάσταση FRAXF, στην οποία δεν υπάρχει συστηματικά νοητική καθυστέρηση. (Τριάρχου Λ., 2006) Περίπου το 1/5 των αγοριών που κληρονομούν τη μετάλλαξη είναι φαινοτυπικά υγιείς αλλά μπορεί να μεταβιβάσουν τη διαταραχή στους εγγονούς τους μέσω των θυγατέρων τους.(Kinston H., 2008) Τα ευρήματα της γενετικής για το συγκεκριμένο σύνδρομο είναι ευρέου φάσματος και πολύ ασυνήθιστα. Αυτό οφείλεται απο τη φύση της ίδιας της μετάλλαξης, η οποία εμφανίζεται ως «προ-μετάλλαξη» και «πλήρης μετάλλαξη». Σε καταστάσεις προ-μετάλλαξης, η επέκταση της μετάλλαξης δεν έχει καμία φαινοτυπική επίπτωση σε άντρες και γυναίκες, ωστόσο μπορεί να καταστεί μεγαλύτερη κατα τη μεταβίβαση μέσω των θηλέων. Στην πλήρη μετάλλαξη επηρεάζεται η λειτουργία του γονιδίου , προκαλώντας τα κλινικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου ουσιαστικά σε όλους τους άντρες και περίπου στις μισές απο τις γυναίκες-φορείς. (Kinston H., 2008)

## **Προγεννητικός εντοπισμός**

Το σύνδρομο Fragile-X ακολουθεί σε γενικές γραμμές τον κληρονομικό τύπο του Mendel. (Αλευριάδου Α., Γκιαούρη Σ., 2009). Σύμφωνα με αυτόν:

- Ένα άνδρας φορέας θα περάσει την προ-μετάλλαξη σε όλες του τις κόρες. (Bourgeois J. κ.ο, 2009)
- Μια γυναίκα φορέας , η οποία δεν έχει αναπτύξει κλινικά το σύνδρομο, έχει 50% πιθανότητα να μεταδώσει στην κόρη της και 50% να το μεταδώσει στο γιο της. (Αλευριάδου Α., Γκιαούρη Σ., 2009, Bourgeois J. κ.ο, 2009)
- Αν μια γυναίκα έχει το φαινότυπο του συνδρόμου , τότε οι πιθανότητες να γεννήσει κορίτσι με αυτό το σύνδρομο είναι 50% ενώ οι πιθανότητες να γεννήσει αγόρι με αυτό το σύνδρομο είναι 100%. (Αλευριάδου Α., Γκιαούρη Σ., 2009)
- Όταν μια γυναίκα έχει απλώς το γονότυπο, τότε οι πιθανότητες να γεννήσει κορίτσι με FRAXA είναι 30% ενώ η πιθανότητα για αγόρι με Fragile-X είναι 75% (Bourgeois J. κ.ο, 2009)
- Όλες οι μητέρες των προσβεβλημένων αγοριών είναι φορείς. ( Kingston H., 2008)

## **Κλινική εικόνα**

Το 1943, οι Martin και Bell ερεύνησαν μια οικογένεια , η οποία είχε πολλά αρσενικά μέλη με νοητική καθυστέρηση. Περίπου σαράντα χρόνια μετά, τα μέλη της πρώτης αυτής οικογένειας επανεκτιμήθηκαν με τη χρήση κυτταρογενετικών τεχνικών και , τελικά, διαγνώστηκαν ότι έπασχαν απο το σύνδρομο του ευθράστου X. (Ζαφειρίου Δ., Αναγνώστου Β., Βερβέρη Α., 2006) Απο το 1960 και μετά, η πρόοδος στην χαρτογράφηση του γονιδίου υπήρξε σταθερή και ικανοποιητική και η ακριβής γενετική ανωμαλία που προκαλεί το σύνδρομο έχει χαρακτηριστεί. Η γενετική ανωμαλία του συνδρόμου αναγνωρίστηκε απο τον Lubs (1969) ,ο οποίος παρατήρησε ένα ραγισμένο εύθραστο νηματοειδές τμήμα του χρωμοσώματος X των νοητικώς καθυστερημένων αρρένων σε ένα μεγάλο γενεαλογικό δέντρο που ακολουθούσε το κληρονομικό πρότυπο του Mendel.

Για να γίνει πιο κατανοητή η ιστορία του συνδρόμου, είναι σημαντικό να γνωστοποιηθούν τα κλινικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου και στην χαρακτηριστική

εμφάνιση που παρουσιάζουν. Το μακρύ τους πρόσωπο, η προεξέχουσα κάτω γνάθο και το μεγάλο μέτωπο, τα προεξέχοντα ώτα, η μεγάλη περιφέρεια κεφαλής, ο μακρο-ορχιδισμός, είναι χαρακτηριστικά που είναι πιο εμφανή σε προσβεβλημένους ενήλικες. (Hagerman R., 2002) Τα χαρακτηριστικά αυτά αφορούν περίπου το 70% των ανδρών και το 55% των γυναικών. (Bregman J. κ.ο, 1987, Hagerman R, 1996) Τα προσβεβλημένα παιδιά μπορεί να μην έχουν δυσμορφικό προσωπείο. (Kingston H., 2008)

Σε έρευνα των Fishburn J. κ.ο (1983), σε ομάδα ασθενών που είχαν νοητική ανεπάρκεια με δείκτη νοημοσύνης 30-55, η οποία συνδεόταν με το χρωμόσωμα X ανακαλύφθηκε ότι στις οικογένειες αυτών των ατόμων παρατηρήθηκαν ασθένειες, όπως η μυϊκή δυστροφία Duchenne, το σύνδρομο Coffin-Lowry καθώς και η μυϊκή ατροφία. (Fishburn J. κ.ο., 1983)

Πολλές μελέτες προσπάθησαν να προσδιορίσουν τα ιδιαίτερα κλινικά χαρακτηριστικά, με απώτερο σκοπό να βοηθήσουν στην πρόιμη διάγνωση του συνδρόμου. Όλα αυτά οδήγησαν τους Hagerman κ.ο το 1991 να προτείνουν μια σειρά από 13 χαρακτηριστικά, που παρατηρούνται συχνότερα στα παιδιά με Fragile-X. Από αυτά τα χαρακτηριστικά και συγκεκριμένα ο παθολογικός λόγος, ο μακρο-ορχιδισμός και η υπερεκτασιμότητα των αρθρώσεων ήταν τα πιο κοινά χαρακτηριστικά μιας σειράς 15 ενηλίκων με Fragile-X, με μέση ηλικία 30,2 χρονών, συγκρινόμενης με την ομάδα ελέγχου, η οποία αποτελούνταν από 91 φυσιολογικούς άντρες, μέσης ηλικίας 17,8 έτη. Ο Hagerman R. (2002) αναφέρει ότι, περίπου το 80% των πασχόντων θα παρουσιάσουν τουλάχιστον ένα χαρακτηριστικό. Όπως προαναφέρθηκε οι γυναίκες, επειδή προστατεύονται από ένα παραπάνω χρωμόσωμα X, προσβάλλονται δυσκολότερα από τους άντρες. Σε γενικές γραμμές, ο φαινότυπος προσβεβλημένων γυναικών είναι ηπιότερος από αυτόν των προσβεβλημένων αντρών (Τριάρχου Λ., 2006).

Τα άτομα με Fragile-X εμφανίζουν συχνά ιατρικά προβλήματα, όπως:

- Πρόπτωση μιτροειδούς βαλβίδας σε ποσοστό 50% των ανήλικων ασθενών
- Ωτίτιδες,
- Παραρρινοκολπίτιδες
- Ιγμορίτιδες

- Εξαρθήματα
- Έντονο στραβισμό, που παρατηρείται στο 30% με 40% των ατόμων.
- Στο 20% των ασθενών εμφανίζονται επιληπτικές κρίσεις.
- Δερματογλυφικές ανωμαλίες που περιλαμβάνουν δυσπλασία του συνδετικού ιστού με δέρμα «βελούδινης» υφής, υπερεκτασία των δακτύλων και των αρθρώσεων καθώς και πλατυποδία
- Έλλειψη ποδικής καμάρας
- Υπερβολικό μέγεθος ωοθηκών στις γυναίκες
- Τύλοι στα χέρια
- Μεγάλη γέφυρα του ουρανίσκου
- Υπογονιμότητα
- Μικρές ανωμαλίες στην υπόφυση
- Ωχρές μπλε ίριδες ,κυρίως στους άντρες
- Οικογενειακό ιστορικό νοητικής καθυστέρησης

(Αλευριάδου Α., Γκιαούρη Σ., 2009, Kingston H., 2008, Ζαφειρίου Δ., Αναγνώστου Β., Βερβέρη Α., 2006, Βάρβογλη Α., 2005 ,Hagerman R., 2002)

#### *Στατικές λειτουργίες*

Μέχρι σήμερα δύο μόνο μελέτες έχουν αναφερθεί στην καθυστέρηση στατικών λειτουργιών των αγορίων με Fragile-X. ( Ζαφειρίου Δ., Αναγνώστου Β., Βερβέρη Α., 2006) Η μία μελέτη είναι αυτή του Partington το 1984, στην οποία αναφέρεται πως υπάρχει καθυστερημένη ελεύθερη βάδιση στα αγόρια με Fragile-X, με μέσο όρο τους 23,4 μήνες και διακύμανση 14-36 μήνες. Η άλλη έρευνα ήταν των Prouty και των συνεργατών του το 1988. Σε αυτήν την έρευνα αναφέρθηκε καθυστέρηση στατικών λειτουργιών σε 25 άνδρες και ,συγκεκριμένα ,εντοπίστηκε καθυστέρηση στο κάθισμα χωρίς υποστήριξη, με μέσο όρο τους 10 μήνες και διακύμανση τους 6-12 μήνες, καθυστέρηση στην ελεύθερη βάδιση ,με μέσο όρο τους 20,6 μήνες και διακύμανση 11-33 μήνες, καθώς και καθυστέρηση στο λόγο, με μέσο όρο τους 20 μήνες και διακύμανση τους 12 -36 μήνες.

Ο Bailey D. κ.ο (1998) μελέτησαν 46 αγόρια με σύνδρομο Fragile-X, ηλικίας 24-72 μηνών. Σε αυτήν την έρευνα βαθμολογήθηκε η γνωστική τους λειτουργία, στην επικοινωνία ,στην προσαρμοστικότητα, στην κινητική λειτουργία καθώς και στην

κοινωνικότητα. Τα παιδιά διέφεραν σημαντικά , με σημαντικές διαφορές μεταξύ των ατόμων, τόσο σε ρυθμό όσο και στο επίπεδο των επιδόσεων. Ένα πολύ αξιοσημείωτο εύρημα είναι πως βρέθηκε, στατιστικά, σημαντική καθυστέρηση στην αδρή και λεπτή κινητικότητα.

Η υποτονία και η καθυστέρηση στατικών λειτουργιών είναι χαρακτηριστικές σε αγόρια με Fragile-X ,ενώ υπάρχουν σχετικές ενδείξεις ότι ο βαθμός της κινητικής καθυστέρησης μπορεί να εξαρτάται από την ηλικία.( Ζαφειρίου Δ., Αναγνώστου Β., Βερβέρη Α., 2006)

### **Γνωστικό προφίλ**

#### Νοητική καθυστέρηση

Όπως προαναφέρθηκε, « το εύθραστο X είναι η πιο κοινή κληρονομική μορφή νοητικής καθυστέρησης (ποσοστό 30% της νοητικής καθυστέρησης που συνδέεται με το χρωμόσωμα X , υπάγονται τουλάχιστον 105 διαφορετικές παθήσεις) και παρουσιάζει ένα ευρύ φάσμα γνωστικών ελλειμμάτων.» (Τριάρχου Λ., 2006,σελ., 201) Οι άνδρες που θα κληρονομήσουν το εύθραστο χρωμόσωμα, θα προσβληθούν από το σύνδρομο. Η νοητική καθυστέρηση είναι το πιο χαρακτηριστικό γνώρισμα αυτών των ανδρών, με τα προσβεβλημένα άτομα να παρουσιάζουν μια μέτρια με σοβαρή νοητική καθυστέρηση. (Skinner M. κ.ο, 2005, Τριάρχου Λ., 2006) Ο μέσος όρος του δείκτη νοημοσύνης προκύπτει περίπου στο 40. (Sack G. ,2002, Bennetto L., Pennington B., 2002) Με την συνειδητοποίηση του συνδρόμου Fragile X , περισσότερα άτομα παίρνουν έγκαιρα τη σωστή διάγνωση , και 10-15% των αγοριών που έχουν αξιολογηθεί νοητικά μπορεί να έχουν IQ στο όριο ή ήπια νοητική καθυστέρηση. (Βάρβογλη Λ., 2005) Η ικανότητα προσαρμογής και ανταπόκρισης σε περιβαλλοντικά ερεθίσματα συμβαδίζει με τη νοητική λειτουργία του ατόμου, αν και η σχέση τους στο σύνδρομο Fragile X δεν είναι ξεκάθαρη. (Dykens M., 1995) Το 15% των ανδρών και το 75% των γυναικών παρουσιάζει δείκτη νοημοσύνης υψηλότερο του 70. (Hagerman R., Hull C., 1994) Στις γυναίκες , το ένα τρίτο από αυτές που κληρονομούν το εύθραστο χρωμόσωμα X εκδηλώνουν μια ήπια νοητική καθυστέρηση , με τα υπόλοιπα δύο τρίτα να είναι νοητικώς φυσιολογικά, εκδηλώνοντας πιο συχνά από τα άλλα χαρακτηριστικά του συνδρόμου, τις

μαθησιακές δυσκολίες. (Τριάρχου Λ., 2006, Bennetto L., Pennington B., 2002) Μερικά αγόρια παρουσιάζουν μια πτώση στο δείκτη ευφυΐας τους μετά την εφηβεία. Μια εξήγηση για την πτώση είναι πως οι ρυθμιστικοί παράγοντες, που είναι αρμόδιοι για την έναρξη της εφηβείας, μπορούν να διαδραματίσουν σημαντικό ρόλο στο προσκήνιο. Οι νευρολογικές αλλαγές, που προκαλούν επιβράδυνση στο ρυθμό εκμάθησης είναι το πιο πιθανό αίτιο. (Βάρβογλη Λ., 2005) «Αυτό δεν σημαίνει ότι το σύνδρομο Fragile X είναι μια εκφυλιστική ασθένεια. Δεν σημαίνει ότι αυτά τα αγόρια έχουν χάσει τις δεξιότητες που είχαν αποκτήσει προηγουμένως. Μπορούν ακόμα να μάθουν νέες δεξιότητες.» (Βάρβογλη Λ., 2005, σελ.138)

### Αυτισμός

Ο αυτισμός παρουσιάζεται σε ένα ποσοστό 15% με 25%. (Bailey D. κ.ο,1998, Rogers S., κ.ο, 2003, Bailey D., Hatton D., Skinner M., Mesibov G., 2001) Εμφανίζεται κυρίως σε άντρες και σε μερικές γυναίκες. Παρ'όλα αυτά, 50% με 90% των ανδρών με Fragile-X αναφέρεται πως έχουν απλά μερικά από τα συμπτώματα του αυτισμού, όπως είναι το φτερούγισμα των χεριών, εμμονές στο λόγο, άμυνα στην απτική επαφή από άλλους και αποφυγή οπτικής επαφής. (Τριάρχου Λ., 2006, Bailey D. κ.ο,1998 ) Οι άνδρες ασθενείς με σύνδρομο Fragile-X και αυτισμό έχουν περισσότερα προβλήματα στη γλώσσα και κοινωνικά ελλείματα, εφόσον έχουν χαμηλότερο IQ, συγκρινόμενο με άτομα που έχουν μόνο σύνδρομο Fragile-X χωρίς αυτισμό. (Bailey D. κ.ο,1998) Σε έρευνα των Rogers, Wehner και Hagerman( 2001) η οποία έγινε σε 24 παιδιά (23 αγόρια και ένα κορίτσι) με σύνδρομο Fragile-X, ηλικίας 21 με 48 μηνών, διαπιστώθηκε ότι οκτώ από τα παιδιά της έρευνας είχαν σύνδρομο Fragile-X και αυτισμό, ενώ τα υπόλοιπα 16, συμπεριλαμβανομένου και του ενός κοριτσιού είχαν μόνο σύνδρομο Fragile-X.

### Γλωσσικές ικανότητες

Η ομιλία και η γλωσσική ανάπτυξη των ασθενών με Fragile X επηρεάζονται από πολλούς παράγοντες. Οι έρευνες που έχουν γίνει επάνω στην περιγραφή της γλωσσικής ανάπτυξης στα άτομα αυτά, αναφέρουν ευρύματα που αφορούν την ικανότητα γλωσσικής εκμάθησης και της ικανότητας έκφρασης. Τα ευρήματα αυτά αναφέρονται σε τρεις τομείς: Λεξιλόγιο, Συντακτικό, Πραγματολογία. Έχει βρεθεί

πως τα σχήματα ομιλίας και γλώσσας των ατόμων με Fragile X είναι διαφορετικά απο την ομιλία και την γλώσσα ατόμων με άλλες αναπτυξιακές διαταραχές. (Βάρβογλη Λ.,2005)

Τα αγόρια με σύνδρομο Fragile-X γενικά, έχουν γλωσσικές δυσκολίες, ωστόσο υπάρχει μια αξιόλογη μεταβλητικότητα μεταξύ των περιπτώσεων. (Abbeduto L., Charpman R., 2005, Rice M., Warren S., Betz S., 2005) Παρ' όλη την ποικιλομορφία των αποτελεσμάτων, τις περισσότερες φορές, στην προσχολική και στην σχολική ηλικία, τα αγόρια με σύνδρομο Fragile-X παρουσιάζουν μέτριες έως σοβαρές καθυστερήσεις στην εκμάθηση και στην ανάπτυξη της γλωσσική ικανότητας, ενώ τα κορίτσια δείχνουν αρκετά λιγότερες καθυστερήσεις που αφορούν την γλωσσική ικανότητα. (Roberts J. κ.ο, 2008) Τα κορίτσια με ολοκληρωμένη μετάλλαξη αναφέρεται πως έχουν λεκτικές ικανότητες και το λεκτικό IQ τους καθώς και το λεξιλόγιο και το συντακτικό είναι σε κανονικά επίπεδα. (Βάρβογλη Λ., 2005)

Πολλές φορές, η ομιλία και η γλώσσα επηρεάζονται απο φυσικούς παράγοντες όπως είναι οι μολύνσεις των αυτιών , η ευαισθησία στην αίσθηση του προφορικού λόγου και η δομή του ουρανίσκου, τα οποία μπορούν να αποτελέσουν πρόβλημα στην ακρόαση και ως συνέπεια και στην γλώσσα. Γι'αυτό, πολλά παιδιά χρειάζονται την χρήση αυξητικών συσκευών για να τους βοηθήσουν να επικοινωνήσουν όταν δεν έχουν μιλήσει ακόμα. (Βάρβογλη Λ., 2005)

Γενικά, η γλωσσική ανάπτυξη ενός παιδιού περνάει απο μερικά διακριτά στάδια. Μέχρι έξι μηνών το βρέφος δεν χρησιμοποιεί κάποια λέξη, η οποία να έχει κάποια γλωσσική σημασία και αν προφέρει μια τέτοια λέξη συνήθως γίνεται τυχαία και όχι σκόπιμα. Μεταξύ 6-12 μηνών τα βρέφη ανακαλύπτουν τον κώδικα της γλώσσας και αρχίζουν να συσχετίζουν ήχους με εικόνες. (Νημά Ε., 2004) Τα υπάρχοντα ακουστικά προβλήματα, λοιπόν, είναι πολύ σημαντικά ,σε αυτήν την ηλικία ,καθώς έχουν επίπτώσεις στην προσοχή, στην μνήμη, στην ανάκτηση λέξης και στην ακουστική αλληλουχία, πράγμα που εμποδίζει την παραγωγή και την κατανόηση του λόγου και της γλώσσας. (Βάρβογλη Λ., 2005) Σε έρευνα των Madison L., κ.ο (1986) βρέθηκε πως η κατανόηση του λεξιλογίου των ατόμων με Fragile-X σχετίζεται με τις προσδοκίες της εκάστοτε νοητικής ηλικίας και όχι της χρονολογικής. Πολλά αγόρια καθυστερούν να μιλήσουν αλλα τελικά το κάνουν. Σε άλλη έρευνα των Roberts J., Price J. κ.ο. (2007) που έγινε μεταξύ αγορίων (προσχολικής και σχολικής ηλικίας)

που είχαν Fragile-X και αγοριών με σύνδρομο Down, βρέθηκε ότι η κατανόηση του λεξιλογίου από μερίας των αγοριών με Fragile-X, δεν διέφερε από τα αντίστοιχα νεότερα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά, με την ίδια νοητική ηλικία

Το συντακτικό και η γραμματική αναφέρονται συνήθως να συμφωνούν με το γενικό γνωστικό επίπεδο. ( Βάρβογλη Λ., 2005) Ωστόσο, πρόσφατες έρευνες που αφορούσαν τις συντακτικές επιδόσεις των αγοριών με Fragile-X, αναφέρουν ανάμεικτα αποτελέσματα. (Roberts J. κ.ο, 2008) Όλες αυτές οι έρευνες μετριοούνται με δύο τρόπους: είτε χρησιμοποιώντας το Peabody Picture Test-Revised (Dunn L.,Dunn L., 1981) είτε με το Peabody Picture Vocabulary Test-III (Dunn L., Dunn L., 1997), μια μέθοδος η οποία αξιολογεί την κατανόηση του λεξιλογίου μέσω της προσωπικής εμπειρίας.

Άλλες έρευνες των Abbeduto L. κ.ο (2007) και Abbeduto L, Chapman R.,(2005) αναφέρουν πως υπάρχουν αρκετές ελλείψεις στην διαπροσωπική ικανότητα συζήτησης και περιγραφής γεγονότων. Η επικοινωνιακή κατάσταση και οι επικοινωνιακές δεξιότητες είναι ένας σημαντικός τομέας προβληματισμού για τα αγόρια με Fragile X, καθώς η φτωχή βλεμματική επαφή, η επίμονη ομιλία, η φτωχή συντήρηση θέματος και ο μονόλογος χαρακτηρίζουν συχνά τις επικοινωνιακές προσπάθειες των αγοριών. Υπάρχουν μερικά στοιχεία αυτισμού στον τομέα της επικοινωνίας, ωστόσο σε γενικές γραμμές τα άτομα με Fragile X είναι πρόθυμα να κάνουν κοινωνικές επαφές και να αλληλεπιδρούν. (Βάρβογλη Λ., 2005)

Ός ενήλικοι, παρουσιάζουν σημαντικές καθυστερήσεις για την χρονολογική τους ηλικία, σε όλο το φάσμα της ανάπτυξης και κατανόησης της γλώσσας και του λόγου. ( Abbeduto L., Hagerman R.,1997) Ερευνητικά δεδομένα δείχνουν μερικές ανωμαλίες στην εγκεφαλική δραστηριοποίηση με μειωμένη δραστηριότητα στην συμπληρωματική κινητική περιοχή του εγκεφάλου, το οποίο εκδηλώνεται ως βλάβη στις περιοχές εκείνες που εμπλέκονται σε εκτελεστικά έργα. (Menon V. κ.ο,2004)

#### Δυνατά σημεία στα αγόρια

- Δεκτικό Λεξιλόγιο
- Λεξιλόγιο για τα θέματα ενδιαφέροντός τους
- Οπτικό ταίριασμα και οπτικο-αντιληπτικά έργα με σημαίνουσες πληροφορίες (γρίφοι με μια γνωστή εικόνα, σε αντιδιαστολή με τα αφηρημένα σχέδια)

- Πολύ καλή μίμηση και μνήμη για καταστάσεις που θέλουν να μιμηθούν
- Πολύ καλά προσαρμοστικά στοιχεία διαβίωσης
- Ικανότητες αυτοσυντήρησης

Αδύναμα σημεία στα αγόρια

- Εκφραστικό λεξιλόγιο
- Ήπια έως βαριά ελλείματα στην γλωσσική ανάπτυξη
- Δεξιότητες σκέψης και συλλογισμού πιο υψηλού επιπέδου
- Επίλυση σύνθετων προβλημάτων
- Ερωτήσεις αιτίου και αιτιατού
- Οπτικοχωρικές δυσκολίες
- Ποσοτικές δεξιότητες
- Οργανωτικές δυσκολίες
- Μαθηματικές δυσκολίες
- Διασπάση πρόσοχης
- Δυσκολία επίλυσης προβλημάτων

Δυνατά σημεία στα κορίτσια

- Στοιχεία λεξιλογίου και κατανόησης στα τεστ νοημοσύνης
- Βραχυπρόθεσμη μνήμη για οπτικό, σημαινόμενο υλικό
- Βάση για ανάγνωση
- Ορθογραφία
- Γράψιμο

Αδύναμα σημεία στα κορίτσια

- Μη λεκτικοί τομείς
- Χωρικές σχέσεις για αφηρημένες πληροφορίες
- Ποσοτική διαδικασία (π.χ. αριθμητικός συλλογισμός)
- Φτωχή ακουστική μνήμη

## ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ

( Αλευριάδου Α, Γκιαούρη Σ., 2009, Βάρβογλη Λ., 2005, Dew-Hughes D., 2003, Dykens κ.ο, 2000)

1. Η ταυτόχρονη επεξεργασία είναι ένα πολύ δυνατό σημείο και πρέπει να δίνεται έμφαση σε αυτό στις διδακτικές προσεγγίσεις. Γενικά πρέπει να αποφεύγεται η κατα σειρά επεξεργασία.
2. Η λεκτική μακρόχρονη μνήμη στα πλαίσια ενός οικείου εκπαιδευτικού περιβάλλοντος θεωρείται ιδιαίτερα καλή.
3. Πρέπει το περιβάλλον που εκπαιδεύεται το παιδί να είναι δομημένο κατάλληλα ώστε να αποφεύγεται όσο το δυνατόν περισσότερο η απόσπαση της προσοχής του.
4. Πρέπει να υπάρχει σταθερότητα στο εκπαιδευτικό περιβάλλον και να αποφεύγεται η συχνή αλλαγή των δεδομένων.
5. Αποφυγή βλεμματικής επαφής καθώς είναι μία κατάσταση που κάνει το παιδί ανήσυχο.
6. Χρησιμοποίηση κατάλληλου εκπαιδευτικού υλικού για την εκμάθηση μαθηματικών εννοιών.
7. Έμφαση στην εξαρτώμενη από το περιβάλλον μάθηση και στην ολική μέθοδο προαναγνωστικής δεξιότητας.
8. Χρήση συγκεκριμένων οδηγιών με απλό, αργό και κατανοητό τρόπο.
9. Έμφαση στα ατομικά και όχι στα ομαδικά παιχνίδια.
10. Εκμετάλευση της ικανότητας να μιμείται καταστάσεις για την επίτευξη λειτουργικών δεξιοτήτων της ζωής.
11. Ανίχνευση ιδιαίτερων ταλέντων και χρήση δυνατών γνωστικών περιοχών.
12. Ενθάρρυνση για συμμετοχή σε δραστηριότητες συνεργασίας και επικοινωνίας.
13. Συχνά διαλλείματα με στόχο την αποφυγή των δυσκολιών προσοχής.
14. Εξατομικευμένα προγράμματα παρέμβασης που προσαρμόζονται ανάλογα με τις εκάστοτε ανάγκες του παιδιού.

## Συμπεριφορά

«Και τα αγόρια και τα κορίτσια με το σύνδρομο Fragile-X αναφέρεται συχνά ότι σχετίζουν συμπεριφορικά ζητήματα με αισθητηριακής επεξεργασίας διαταραχές. Τα προβλήματα αισθητηριακής ολοκλήρωσης έχουν παρατηρηθεί ακόμα και στο πολύ μικρά παιδιά με σύνδρομο Fragile X.» (Βάρβογλη Λ., 2005, σελ.132) Τα άτομα με σύνδρομο Fragile X εκδηλώνουν άλλες γνωστικές και συμπεριφορικές διαταραχές που συμπεριλαμβάνουν υπερδραστηριότητα, αγχώδη διαταραχή, επαναληπτική συμπεριφορά, διαταραχές του ύπνου, κάποια αυτιστικά χαρακτηριστικά, μαθησιακές δυσκολίες, συγκινησιακά προβλήματα και εύθυμο λόγο σε υψηλό τόνο. (Τριάρχου Λ., 2006)

Σε έρευνα των Dykens και των συνεργατών του (1989) παρατηρήθηκε πως οι άντρες με σύνδρομο Fragile X είχαν καλύτερες ικανότητες σε δεξιότητες της καθημερινής ζωής τους σε σύγκριση με τις επικοινωνιακές τους ικανότητες . «Αυτό το προφίλ προσαρμοστικής συμπεριφοράς είναι σύμφωνο με τις αδυναμίες που παρουσιάζουν τα άτομα αυτά στη διαδοχική επεξεργασία και τις δυνατότητες στη ταυτόχρονη. Έτσι είναι ιδιαίτερα ικανοί στην εκτέλεση συμπεριφορών που εξασκούνται σε μεγάλο βαθμό και δεν βασίζονται στη βραχύχρονη μνήμη (καθάρισμα, άσκηση τουαλέτας).» (Αλευριάδου Α., Γκιαούρη Σ., 2009, σελ.139)

Άλλες χαρακτηριστικές συμπεριφορές των ατόμων με Fragile-X είναι: (Αλευριάδου Α., Γκιαούρη Σ., 2009, Βάρβογλη Λ., 2005, Τριάρχου Λ., 2006)

- Υπερδιέγερση
- Υπερευαισθησία
- Αισθητήριες διαταραχές δυσκολίας
- Άγχος στις κοινωνικές επαφές
- Ντροπαλότητα
- Αποφυγή βλέμματος
- Κοινωνική απόσυρση
- Προβλήματα προσοχής
- Επιμονή
- Στερεοτυπία
- Αυτοτραυματικές συμπεριφορές

- Κατάθλιψη
- Συναισθηματικές διαταραχές
- Στρες
- Δυσκολίες κοινωνικοποίησης

Στα άτομα με σύνδρομο Fragile-X υπάρχει ένα χαρακτηριστικό μοτίβο προσέγγισης και αποφυγής στις κοινωνικές επαφές. Η υπερδιέγερση και η υπερευαισθησία φαίνεται να είναι ο λόγος, της ύπαρξης συμπεριφορών αποφυγής. Με την έλλειψη κατάλληλων ανασταλτικών αντιδράσεων σε εξωτερικά ή πολλά ερεθίσματα δημιουργείται μια χαρακτηριστική συμπεριφορική εικόνα των ατόμων με σύνδρομο Fragile-X. Πολλά παιδιά σε μέρη με πολύ κόσμο, παθαίνουν υπερδιέγερση και έχουν ξεσπάσματα . (Βάρβογλη Λ., 2005)

«Ένα άλλο χαρακτηριστικό των αρσενικών με σύνδρομο Fragile-X είναι η « χειραψία Fragile-X» , όπου το αγόρι ή ο άνδρας αποστρέφει το βλέμμα του και γυρίζει το σώμα του μακριά προσφέροντας το χέρι του σε άλλο. Η επιθυμία για την κοινωνική επαφή φαίνεται να είναι ισχυρή, αλλά οι συντριπτικές απαιτήσεις του χαιρετισμού, ενώ εξετάζουν το συνομιλητή είναι πάρα πολλές γι'αυτούς» (Βάρβογλη Λ., 2005, σελ.145)

Ένα πολύ υψηλό ποσοστό των αγοριών με σύνδρομο Fragile-X ,περίπου 80-90%, εμφανίζεται να πληρεί τα διαγνωστικά κριτήρια για το σύνδρομο διαταραχής ελλειμματικής προσοχής-υπερικινητικότητα (ΔΕΠ-Υ). Για τα κορίτσια το ποσοστό φαίνεται να είναι χαμηλότερο της τάξεως του 35-47%. (Βάρβογλη Λ., 2005) Η διαταραχή αυτή προκαλεί δυσκολίες στη δυνατότητα να στρέψει το άτομο την προσοχή του κάπου και να την διατηρήσει, παρορμητικές συμπεριφορές, να παραμείνει συγκεντρωμένος και να μην αποσπαστεί, να ελέγξει την αυτοσυγκράτηση, να τριγυρίζει και να είναι ενεργός.

## Υποστήριξη

Είναι σημαντικό να γίνει κατανοητή η συμπεριφορά των παιδιών με σύνδρομο Fragile-X. Όχι μόνο απο τους οικείους αλλά παράλληλα και απο τους εκπαιδευτικούς καθώς και οποιοδήποτε άτομο εμπλέκεται στην φροντίδα, ένταξη και εκπαίδευση αυτών των ατόμων. Όπως με όλα τα γενετικά σύνδρομα, έτσι και εδώ μπορούμε να πούμε πως η υποστήριξη και η ένταξη αυτών των ανθρώπων είναι ζωτικής σημασίας. Μπορεί να μην καταφέρει ποτέ το άτομο να ενταχθεί και να ενσωματωθεί πλήρως στο περιβάλλον του, ωστόσο κρίνεται απαραίτητο να ζεί με αξιοπρέπεια και να μπορεί να ανταπεξέλθει στις καθημερινές του ανάγκες. Με την έγκαιρη διάγνωση και την συνειδητοποίηση του προβλήματος απο πλευράς των γονιών , μπορούμε να μιλάμε για μια ομαλή γενικά πορεία στη ζωή αυτών των ατόμων. «Η ανάγκη για παρέμβαση σε αυτόν τον πληθυσμό είναι κάτι παραπάνω απο επιβεβλημένη.» (Αλευριάδου Α., Γκιαούρη Σ., 2009,σελ.149) Εφόσον υποστηριχθούν τα άτομα με σύνδρομο Fragile-X, μπορούν να μούν σε τμήματα ένταξης. Επειδή οι υπάρχουσες διαταραχές δημιουργούν προβλήματα στην επικοινωνία και σε πολλούς άλλους τομείς θεωρείται σημαντικό να γνωρίζει ο φροντιστής και ο εκπαιδευτικός του ασθενή τα γνωστικά, τα συμπεριφορικά καθώς και τα κλινικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου. Επίσης είναι σημαντικό να παρέχονται στρατηγικές αντιμετώπισης των συμπεριφορών καθώς και να παρέχονται προτάσεις απο γιατρούς και εκπαιδευτικούς για την ομαλή φροντίδα των ατόμων με σύνδρομο Fragile-X. Σε γενικές γραμμές είναι πολύ σημαντικά τα εξής σημεία:

- Τα προγράμματα παρέμβασης μπορούν να επιτύχουν καλύτερα, εφόσον εφαρμόζονται σε συγκεκριμένο χρόνο στην ατομική πορεία της ανάπτυξης. (Αλευριάδου Α., Γκιαούρη Σ., 2009)
- «Η συμπεριφορική παρέμβαση, και υπο την μορφή σχεδίασης της φαρμακοθεραπείας και της συμπεριφοράς, μπορεί να βοηθήσει τις γλωσσικές και επικοινωνιακές δεξιότητες σε μεγάλο βαθμό. Μόλις η προσοχή και η ανησυχία τεθούν κάπως υπο έλεγχο, τα άτομα με Fragile-X μπορούν καλύτερα να εστιάσουν στην συνομιλία και την επικοινωνιά.» (Βάρβογλη Α.,2005, σελ.145)
- Τα προβλήματα συμπεριφοράς που εμφανίζουν τα παιδιά με σύνδρομο Fragile –X, όπως η επιθετικότητα, είναι στοιχεία πως κάτι απο το περιβάλλον

του παιδιού είναι ενοχλητικό, οδυνηρό ή δυσάρεστο για το παιδί. Εξαιτίας του ότι το παιδί δεν μπορεί να εκφραστεί κανονικά και με την λογική, έχουμε αυτήν τη λογική απόρροια πολλών διαταραχών. (Αλευριάδου Α., Γκιαούρη Σ., 2009) Γι'αυτό είναι πολύ σημαντικό να εντοπιστούν έγκαιρα τα σημεία που ενοχλούν το παιδί.

### **Θεραπεία**

Προς το παρόν δεν υπάρχει θεραπεία για το σύνδρομο Fragile-X, αν και η κατάλληλη εκπαίδευση καθώς και η φαρμακοθεραπεία μπορούν να συμβάλλουν στη μεγιστοποίηση του δυναμικού του κάθε ατόμου. Ωστόσο, στα περισσότερα αγόρια και κορίτσια παραμένουν σημαντικά προβλήματα που επηρεάζουν όλη τους την ζωή. Η ανάγκη για έρευνα με στόχο την θεραπεία του συνδρόμου Fragile-X είναι επείγουσα. Χρηματοδοτούμενες έρευνες έχουν επιφέρει πολλά αποτελέσματα, ωστόσο απαιτείται ακόμα πολύ έρευνα για να θεωρηθεί πως υπάρχουν θεραπευτικές λύσεις στο σύνδρομο Fragile-X. Οι ερευνητικές δοκιμές αναφέρουν τρεις νέες πειραματικές θεραπείες:

- Novartis AFQ056: τετραμηνιαία φαρμακοθεραπεία
- Roche RO4917523:τριμηνιαία φαρμακοθεραπεία
- Seaside STX209: διμηνιαία φαρμακοθεραπεία

## **ΣΥΝΑΡΟΜΟ ΚΛΙΝΕFELTER**



## ΣΥΝΔΡΟΜΟ KLINEFELTER

### Εισαγωγή



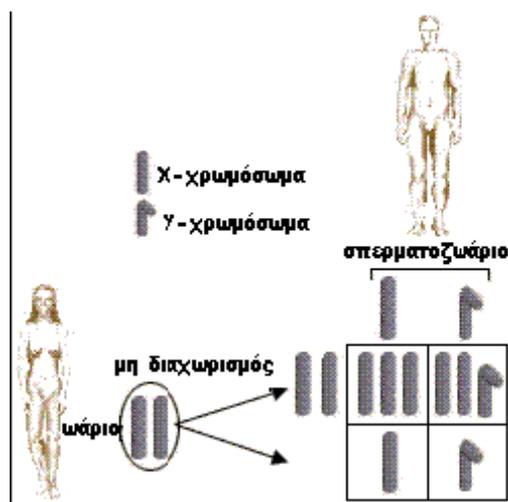
Το σύνδρομο Klinefelter ή «δυσγενεσία των σπερματικών σωληναρίων» είναι αποτέλεσμα χρωμοσωμιακής ανωμαλίας στο χρωμόσωμα 23. Αποτελεί την αιτία διαταραχών αρρένων και θηλέων ορμονών στα άτομα που φέρουν τη διαταραχή αλλά και νοητικής υστέρησης. Το σύνδρομο Klinefelter περιγράφηκε το 1942 από τον H. F. Klinefelter, από τον οποίο

πήρε το όνομά του. Τα άτομα αυτά έχουν υψηλό ανάστημα, τονισμένους μαστούς (γυναικομαστία) και μικρομεγέθεις όρχεις που δεν παράγουν σπερματοζωάρια. Τα σπερματικά τους σωληνάρια δεν είναι φυσιολογικά. Επίσης, τα άτομα που φέρουν τη συγκεκριμένη διαταραχή, παρουσιάζουν συνήθως νοητική υστέρηση. Το σύνδρομο Klinefelter σχεδόν πάντοτε συσχετίζεται με αζωοσπερμία. Το επιπλέον χρωμόσωμα X φαίνεται να μη δημιουργεί παρενέργειες στα σπερματικά σωληνάρια πριν από την εφηβεία, αλλά σταδιακά παρατηρείται μαζική καταστροφή του επιθηλιακού ιστού των σπερματικών σωληναρίων. Το σύνδρομο παρουσιάζεται αρκετά συχνά στο γενικό πληθυσμό, όπως υπολογίζεται περίπου σε μία ανά χίλιες γεννήσεις (επιπολασμός 1:1000) (Κάκουρος & Μανιαδιάκη, 2006).

### Γενετική

Κατά την διάρκεια της ανάπτυξης του εμβρύου, ένα σφάλμα στην όλη διαδικασία μπορεί να οδηγήσει σε μετάλλαξη (σε αλλαγή δηλαδή της βασικής δομής του DNA). Η μετάλλαξη μπορεί να γίνει είτε με ποιοτική αλλαγή κάποιου γονιδίου είτε με αλλαγή στη σειρά των γονιδίων είτε με την προσθήκη/απώλεια κάποιου τμήματος του χρωμοσώματος. Όταν οι μεταλλάξεις γίνονται σε κάποιο συγκεκριμένο είδος κυττάρων (στα σωματικά), οι αλλαγές που προκαλούν δεν κληρονομούνται στις επόμενες γενιές. Όταν, όμως, συμβούν στο σπερματοζωάριο ή στο ωάριο του γονέα, τότε μπορεί και να κληρονομηθούν (Schwartz & Root, 2001).

Οι άνδρες με το σύνδρομο Klinefelter φέρουν στο γονιδίωμά τους ένα επιπλέον χρωμόσωμα X, λόγω μη αποσύνδεσης του χρωματοσώματος X κατά τη γαμετογένεση (44 + XXY). Ενώ δηλαδή η φυσιολογική αναλογία για τους άνδρες είναι ένα χρωμόσωμα X και ένα Y για τους συγκεκριμένους τα αρσενικά και θηλυκά γονίδια διαμορφώνονται ως εξής: XXY. Το βασικό αποτέλεσμα αυτής της γονιδιακής διαταραχής είναι η υπογονιμότητα. Το σύνδρομο αυτό προκαλείται από την μητέρα προς το παιδί (Klinefelter et al., 1942).



### Προγεννητικός έλεγχος

Το σύνδρομο Klinefelter μπορεί να διαγνωσθεί προγεννητικά με αμνιοκέντηση και ανάλυση του αμνιακού υγρού. Η αμνιοκέντηση διενεργείται για τη λήψη αμνιακού υγρού που περιέχει εμβρυικά κύτταρα. Υπό υπερηχογραφική καθοδήγηση, μια βελόνα (22G) εισέρχεται διακοιλιακά στη μήτρα, το αμνιακό υγρό (περίπου 15 ml) αναρροφάται με σύριγγα και διενεργούνται οι διάφορες εξετάσεις. Η αμνιοκέντηση μπορεί να διεξαχθεί μετά τη 14η εβδομάδα κύησης, όταν η μήτρα καθίσταται κοιλιακό όργανο και αρκετή ποσότητα αμνιακού υγρού είναι διαθέσιμη για την διεξαγωγή της δοκιμασίας. Οι ενδείξεις αμνιοκέντησης περιλαμβάνουν (Abramsky & Chapple, 1997):

α) την προγεννητική διάγνωση των γενετικών διαταραχών και των συγγενών ανωμαλιών (ιδιαίτερα τα ελλείμματα του νευρικού σωλήνα),

β) την εκτίμηση της πνευμονικής ωριμότητας και

γ) τη διάγνωση αιμολυτικής νόσου του εμβρύου.

Αυτό αποτελεί δίλημμα για του γονείς αφού ενώ η πρόγνωση είναι καλή, υπάρχουν πιθανότητες να εμφανιστούν φαινοτυπικές ανωμαλίες στην πορεία. Οι περισσότεροι πάσχοντες από Klinefelter ζούνε χωρίς να έχει διαγνωσθεί η κατάστασή τους (Robinson et al., 1992).

### **Κλινική εικόνα**

Τα άτομα που εμφανίζουν τη χρωμοσωμική σύνθεση **XXY**, δηλαδή έχουν ένα περίσσιο χρωμόσωμα Y τη συχνότερη χρωμοσωμική ανωμαλία, διαθέτουν γεννητικά όργανα φυσιολογικού άρρενος, αλλά έχουν εμφανή χαρακτηριστικά του θήλεος φύλου. Η έκκριση τεστοστερόνης στην ήβη είναι αρκετή, ώστε να αναπτυχθούν τα χαρακτηριστικά του άρρενος. Στους ασθενείς με σύνδρομο Klinefelter υπάρχει μεγάλη ετερογένεια όσον αφορά την εμφάνιση των συμπτωμάτων του συνδρόμου. Συνήθως δεν γίνονται αντιληπτά μέχρι την εφηβεία. Ορισμένοι από τους άρρενες με το σύνδρομο δεν παρουσιάζουν κανένα από τα βασικά χαρακτηριστικά.

Μερικά χαρακτηριστικά που παρατηρούνται είναι (Robinson et al., 1979):

- Στεριότητα & Έλλειψη σεξουαλικού ενστίκτου: δεν παράγουν σπερματοζωάρια, εφόσον τα σπερματικά τους σωληνάκια δεν είναι φυσιολογικά
- Μικροί όρχεις
- Κάποιες φορές εμφανίζουν γυναικομαστία
- Συνήθως έχουν νοητική υστέρηση
- Υψηλό ανάστημα και μακριά άκρα, τα οποία εμφανίζουν κλίση προς τα έξω
- Κόπωση, αδυναμία και στυτική δυσλειτουργία
- Προβλήματα στην κίνηση
- Έλλειψη τριχοφυΐας σε μέρη του σώματος και στο πρόσωπο.
- 2/3 των ατόμων έχουν μαθησιακά προβλήματα. Συνήθως παρουσιάζουν προβλήματα λόγου και ομιλίας όπως καθυστέρηση λόγου, αρθρωτικές δυσκολίες, δυσκολίες και ελλείψεις στην επεξεργασία του λόγου, δυσκολίες

ακουστικής μνήμης, δυσκολίες στην έκφραση του λόγου, δυσκολίες στον τομέα της πραγματολογίας και σημασιολογίας. Επίσης υπερκινητικότητα και διάσπαση της προσοχής

- Μερικοί παρουσιάζουν προβλήματα συμπεριφοράς όπως αντικοινωνικότητα και χαμηλή αυτοεκτίμηση.

### **Προγεννητική περίοδος (βρέφη και παιδιά)**

Κατά τη γέννηση και την παιδική ηλικία, γενικά, δεν υπάρχουν στίγματα, σημεία και συμπτώματα του συνδρόμου. Η χρωμοσωματική διαταραχή εκδηλώνεται κατά την ήβη. Τα βρέφη και τα παιδιά παρουσιάζουν κανονικό ύψος, βάρος και περιφέρεια κεφαλιού (Linden et al., 1995).

### **Εφηβεία και ενηλικίωση**

Κατά την περίοδο της εφηβείας, ενώ οι γοναδοτροπίνες αυξάνονται, τα σπερματικά σωληνάκια δεν διευρύνονται αλλά μάλλον εμφανίζουν ίνωση και υαλοειδοποίηση, που έχει σαν αποτέλεσμα μικρούς και σκληρής συστάσεως όρχεις. Η απόφραξη (obliteration) των σπερματικών σωληναρίων καταλήγει σε αζωοσπερμία. Εκτός από τη δυσγενεσία των σπερματικών σωληναρίων, και τα κύτταρα του Leydig δεν είναι φυσιολογικά αλλά υπολείπονται λειτουργικά, εμφανίζονται κατά σωρούς και ενώ δίνουν την εντύπωση υπερπλασίας, η ολική τους μάζα είναι φυσιολογική. Η εντύπωση της υπερπλασίας δίνεται από την ελαττωμένη μάζα των σπερματικών σωληναρίων. Η παραγωγή της τεστοστερόνης είναι ελαττωμένη και παρατηρείται μια αντιδραστική αύξηση της LH στον ορό του αίματος. Η κλινική εκδήλωση της ελάττωσης των ανδρογόνων ποικίλλει σημαντικά από ασθενή σε ασθενή, έτσι ώστε ορισμένοι ασθενείς δεν εμφανίζουν ανάπτυξη δευτερευόντων χαρακτηριστικών του φύλου ενώ άλλοι δεν είναι δυνατόν να διαχωρισθούν από τα φυσιολογικά άτομα. Ο σχετικά αυξημένος λόγος οιστρογόνων προς τεστοστερόνη είναι ο υπεύθυνος παράγων της θηλεοποίησης και της γυναικομαστίας που παρατηρείται στους ασθενείς αυτούς (Ratcliffe et al., 1982).

## Γνωστικό προφίλ

Ο δείκτης νοημοσύνης υφίσταται μείωση κατά 15 περίπου βαθμούς για κάθε X χρωμόσωμα αλλά χρειάζεται προσοχή πριν από την εξαγωγή συμπερασμάτων που αφορούν το επίπεδο της νοημοσύνης. Προβλήματα εμφανίζονται στις ικανότητες τόσο της έκφρασης όσο και της αντίληψης της γλώσσας .

Το παιδί με σύνδρομο Klinefelter έχει τη δυνατότητα: να εκπαιδευτεί σε ένα περιορισμένο πρόγραμμα σχολικών μαθημάτων, να αναπτύξει ικανότητες και δράση κοινωνικής προσαρμογής μέχρι του σημείου να διαβιώνει ανεξάρτητο σε δεδομένο ή σε ευρύτερο κοινωνικό πλαίσιο, να λάβει την ελάχιστη επαγγελματική κατάρτιση μέχρι του σημείου να αυτοσυντηρείται εν μέρει (Khalifa & Struthers, 2002).

Μερικά παιδιά με σύνδρομο Klinefelter πλησιάζουν τη μέση κοινωνική ωριμότητα αλλά η πλειονότητα των παιδιών αυτής της διαγνωστικής κατηγορίας βρίσκεται κάτω του μέσου όρου. Επίσης δεν υπάρχουν κοινά σημεία στην ανάπτυξης της ομιλίας, του λόγου, της αναγνωστικής ικανότητας και των επιδόσεων σε άλλα σχολικά μαθήματα.

Ο ρυθμός νοητικής ανάπτυξης των παιδιών με σύνδρομο Klinefelter είναι μεταξύ του μισού (1/2) και των τριών τετάρτων (3/4) του μέσου κανονικού ατόμου. Στο σχολικό τομέα τα παιδιά αυτά αναπτύσσουν ικανότητα αφομοίωσης σχολικών γνώσεων και δεξιοτήτων (ανάγνωση, γραφή, αριθμητική) για τη σχολική ύλη έως και την τετάρτη τάξη του δημοτικού σχολείου, ώστε να μη θεωρούνται αναλφάβητα. Στον κοινωνικό τομέα τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter μπορούν να ενταχτούν ως ανειδίκευτο ή ημειδίκευμένο προσωπικό (Ratcliffe et al., 1972).

Τα παιδιά με σύνδρομο Klinefelter παρουσιάζουν δυσκολίες στη μάθηση των μαθηματικών και στη διεκπεραίωση ανώτερου επιπέδου γνωστικών λειτουργιών όπως π.χ. του συλλογισμού, της δημιουργικής σκέψης κ.ά. Η πιο συνηθισμένη αναγνωστική δυσκολία αυτής της κατηγορίας περιλαμβάνει τόσο την αποκωδικοποίηση όσο και την κατανόηση των εννοιών των λέξεων. Επίσης, είναι αναμενόμενο να εκδηλώνεται σε όλες τις φάσεις μάθησης της ανάγνωσης, δηλαδή από τη μάθηση των μεμονωμένων γραμμάτων μέχρι και την ανάγνωση και κατανόηση κειμένων. Και σε αυτή την περίπτωση, η κυριότερη εκδήλωση της δυσκολίας στην ανάγνωση της γλώσσας αναμένεται να είναι η σχετικά χρονοβόρα διεκπεραίωση της αναγνωστικής διαδικασίας συνοδευόμενη από αναγνωστικά λάθη.

Επιπλέον, λόγω της αιτιολογίας των συγκεκριμένων αναγνωστικών δυσκολιών, τα παιδιά αυτά αναμένεται να έχουν γενικότερες δυσκολίες στην κατανόηση και στη μνημονική συγκράτηση των πληροφοριών που προσλήφθηκαν μέσω της ανάγνωσης (Πόρποδας, 2002).

### **Συμπεριφορικό προφίλ**

Κατά τη διάρκεια της εφηβείας τα αγόρια με το σύνδρομο αντιμετωπίζουν αρκετά προβλήματα στο σχολείο. Αυτό συμβαίνει διότι τα αγόρια αυτά τείνουν να μην είναι ιδιαίτερα δυνατά ή αθλητικά όπως τα αντίστοιχα αγόρια της ηλικίας τους. Η έλλειψη της στιβαρότητας σε συνδυασμό με τα μαθησιακά προβλήματα, μπορεί να προκαλέσει ζημιά στην αυτοεικόνα του εφήβου. Επίσης, αρκετές φορές έχει παρατηρηθεί ότι τα αγόρια αυτά πέφτουν θύματα σχολικού εκφοβισμού και κοροϊδίας από άλλους μαθητές, με συνέπεια η αδυναμία διαχείρισης των δυσκολιών να οδηγεί τα παιδιά με Klinefelter σε έντονα συμπεριφοριστικά προβλήματα. Ακόμα μια συγκεκριμένη έρευνα αναφέρει ότι τα άτομα με το σύνδρομο είναι πιο πιθανό να έχουν σχολική αποτυχία, κατάθλιψη και άλλα ψυχολογικά προβλήματα, καθώς και έλλειψη ενθουσιασμού και ενεργητικότητας. Επιπρόσθετα, η ίδια έρευνα διαπιστώνει ότι τα άτομα με το σύνδρομο συνήθως δεν παντρεύονται (Khalifa & Struthers, 2002).

### **Ψυχοπαιδαγωγικές παρεμβάσεις-προτεινόμενες εκπαιδευτικές δραστηριότητες**

Μέσα στα καθήκοντα του εκπαιδευτικού, όταν στην σχολική τάξη περιλαμβάνονται μαθητές με Klinefelter, είναι και η *διαφοροποίηση της διδασκαλίας* και η *αναπροσαρμογή* της, έτσι ώστε να ανταποκρίνεται στις ειδικές μαθησιακές ανάγκες των παιδιών αυτών. Για την διαφοροποίηση της διδασκαλίας, λαμβάνονται υπόψη δύο στοιχεία: *ο μαθητής και το αναλυτικό πρόγραμμα*. Ειδικότερα, ως προς το μαθητή, αξιολογούνται τρεις επιμέρους διαστάσεις, με βάση τις οποίες θα συντελεστεί η διαφοροποίηση της διδασκαλίας: *α) η ετοιμότητα του μαθητή, η οποία αναφέρεται στις γνώσεις και δεξιότητες που έχει κατακτήσει ο μαθητής στην συγκεκριμένη χρονική περίοδο. β) τα ενδιαφέροντα του μαθητή και γ) το μαθησιακό του προφίλ δηλαδή, τον ιδιαίτερο τρόπο με τον οποίο μαθαίνει* (Παντελιάδου & Αντωνίου, 2008).

Έτσι, η διαφοροποίηση της διδασκαλίας, που συντελείται με βάση την ετοιμότητα του μαθητή αποβλέπει στην προσαρμογή της διδασκαλίας σ' εκείνο το επίπεδο, που ο μαθητής είναι έτοιμος να προχωρήσει χωρίς όμως να είναι σε θέση να το πράξει μόνος του. Ακριβώς αυτή η στιγμή θεωρείται η πλέον κατάλληλη ευκαιρία για ουσιαστική μάθηση. Όταν αυτή η στιγμή υποπέσει στην αντίληψη του εκπαιδευτικού, το ότι δηλαδή ο μαθητής βρίσκεται σε κατάσταση μαθησιακής ετοιμότητας, μπορεί να προβεί στις κατάλληλες ενέργειες.

Η διαφοροποίηση με βάση τα ενδιαφέροντα του μαθητή στηρίζεται στην άποψη ότι η μάθηση συντελείται ευκολότερα, όταν συμβαδίζει με τα ενδιαφέροντα του μαθητή. Τότε ο μαθητής επιδεικνύει την δέουσα προσοχή που χρειάζεται για να μάθει. Η διαφοροποίηση με βάση τα ενδιαφέροντα του μαθητή βοηθά τους μαθητές να εξερευνήσουν και να εντοπίσουν κοινά σημεία και διαφορές μεταξύ του σχολείου, της διδακτέας ύλης και των ενδιαφερόντων τους και να συνειδητοποιήσουν κατ' αυτό τον τρόπο, ότι δεν πρόκειται για ασυμβίβαστα και εκ διαμέτρου αντίθετα πράγματα. Ακόμα τους δίνει την δυνατότητα αξιοποιήσουν στο σχολείο και να εφαρμόσουν ό,τι γνώσεις και εφόδια έχουν αποκομίσει από τα δικά τους ενδιαφέροντα. Αυτό με την σειρά του, ανατροφοδοτεί και διατηρεί ζωντανό το κίνητρο τους για μάθηση (Μαριδάκη Κασσωτάκη, 2007).

Η διαφοροποίηση με βάση το μαθησιακό προφίλ του μαθητή με Klinefelter, αναφέρεται στους ιδιαίτερους τρόπους με τους οποίους μαθαίνει ο μαθητής και στα ιδιαίτερα μαθησιακά χαρακτηριστικά του, η επισήμανση των οποίων επιτρέπει να γίνουν οι αναγκαίες αναπροσαρμογές στην διδασκαλία, που θα οδηγήσουν στην βελτίωση της μάθησης. Ο εκπαιδευτικός οφείλει (Ekwall & Shanker, 1988):

- 1 Να λάβει υπόψη του, τις ατομικές διαφορές που υπάρχουν στην διαδικασία της μάθησης.
- 2 Να γνωστοποιήσει στους μαθητές τους διαφορετικούς τρόπους μάθησης και να τους βοηθήσει να επιλέξουν αυτόν που τους ταιριάζει.
- 3 Να δίνει την δυνατότητα στους μαθητές να έχουν ενεργητική συμμετοχή, ως προς την επιλογή των δραστηριοτήτων και των διδακτικών προσεγγίσεων.
- 4 Να διευρύνει συνεχώς το επίπεδο διαφοροποίησης. Για παράδειγμα, η διαφοροποίηση μπορεί να ξεκινήσει από τον τρόπο παρουσίασης του μαθήματος από τον εκπαιδευτικό και στην συνέχεια να επεκταθεί και σε άλλους τομείς όπως

είναι οι τρόποι αξιολόγησης κ.τ.λ

Αν ο εκπαιδευτικός υποχρεωθεί από τις περιστάσεις να τροποποιήσει το περιεχόμενο του μαθήματος, μπορεί να το πράξει με την βοήθεια ποικίλων στρατηγικών όπως, *η εννοιοκεντρική διδασκαλία, η χρήση πολλαπλών κειμένων και υλικών, τα μαθησιακά συμβόλαια και υιοθετώντας εναλλακτικούς τρόπους υποστήριξης στο μαθησιακό υλικό.*

*Η εννοιοκεντρική διδασκαλία* στηρίζεται στην υποβοήθηση του μαθητή στο να εντοπίζει τις ομοιότητες-αντιστοιχίες που υπάρχουν μεταξύ των γνώσεων που προσφέρονται στο σχολείο και των καταστάσεων της πραγματικής ζωής και στη συνέχεια στην γενίκευση της εδραιωμένης μάθησης και σε άλλα γνωστικά πεδία, που θα δημιουργήσουν τις κατάλληλες προϋποθέσεις για την οικοδόμηση της μελλοντικής γνώσης.

*Η στρατηγική της χρήσης πολλαπλών κειμένων και υλικών* έχει σαν στόχο να ξεφύγει η μάθηση από το σχολικό βιβλίο και να εμπλουτιστεί η διδασκαλία με την ένταξη και άλλων κειμένων, που θα είναι σύμφωνα με τα ενδιαφέροντα των μαθητών (MacArthur & Graham, 1987).

*Τα μαθησιακά συμβόλαια* είναι συνδεδεμένα με την εργασία σε ατομικό επίπεδο. Μάλιστα δίνουν έμφαση στα προβλήματα που αντιμετωπίζει ο κάθε μαθητής μεμονωμένα και προσπαθούν να μεταδώσουν στο μαθητή μια αίσθηση υπευθυνότητας και να τον βοηθήσουν να συνειδητοποιήσει ότι επιδρά και ο ίδιος στην μάθηση και άρα μπορεί να επηρεάσει το μαθησιακό αποτέλεσμα.

*Οι πολλαπλοί* τέλος, *τρόποι υποστήριξης στο μαθησιακό υλικό* στηρίζονται στην ενσωμάτωση κάποιων πρακτικών που διευκολύνουν την πρόσβαση στο περιεχόμενο της διδασκαλίας. Τέτοιου είδους πρακτικές είναι *τα μαγνητοφωνημένα κείμενα, τα υπογραμμισμένα κείμενα, η βοήθεια από συμμαθητές κ.τ.λ.*

Η δεύτερη διάσταση του αναλυτικού προγράμματος, με βάση την οποία συντελείται η διαφοροποιημένη διδασκαλία είναι η *επεξεργασία*. Ως επεξεργασία νοούνται οι τρόποι με τους οποίους οι μαθητές επεξεργάζονται και συλλαμβάνουν-αφομοιώνουν το περιεχόμενο της διδασκαλίας. Ο κάθε μαθητής έχει τον δικό του τρόπο, με τον οποίο αντιλαμβάνεται το περιεχόμενο του μαθήματος (Mercer & Mercer, 1993).

Η διαφοροποίηση της επεξεργασίας μπορεί να συντελεστεί είτε με βάση το

επίπεδο ετοιμότητας, είτε με βάση τα ενδιαφέροντα, είτε με βάση το μαθησιακό προφίλ του μαθητή.

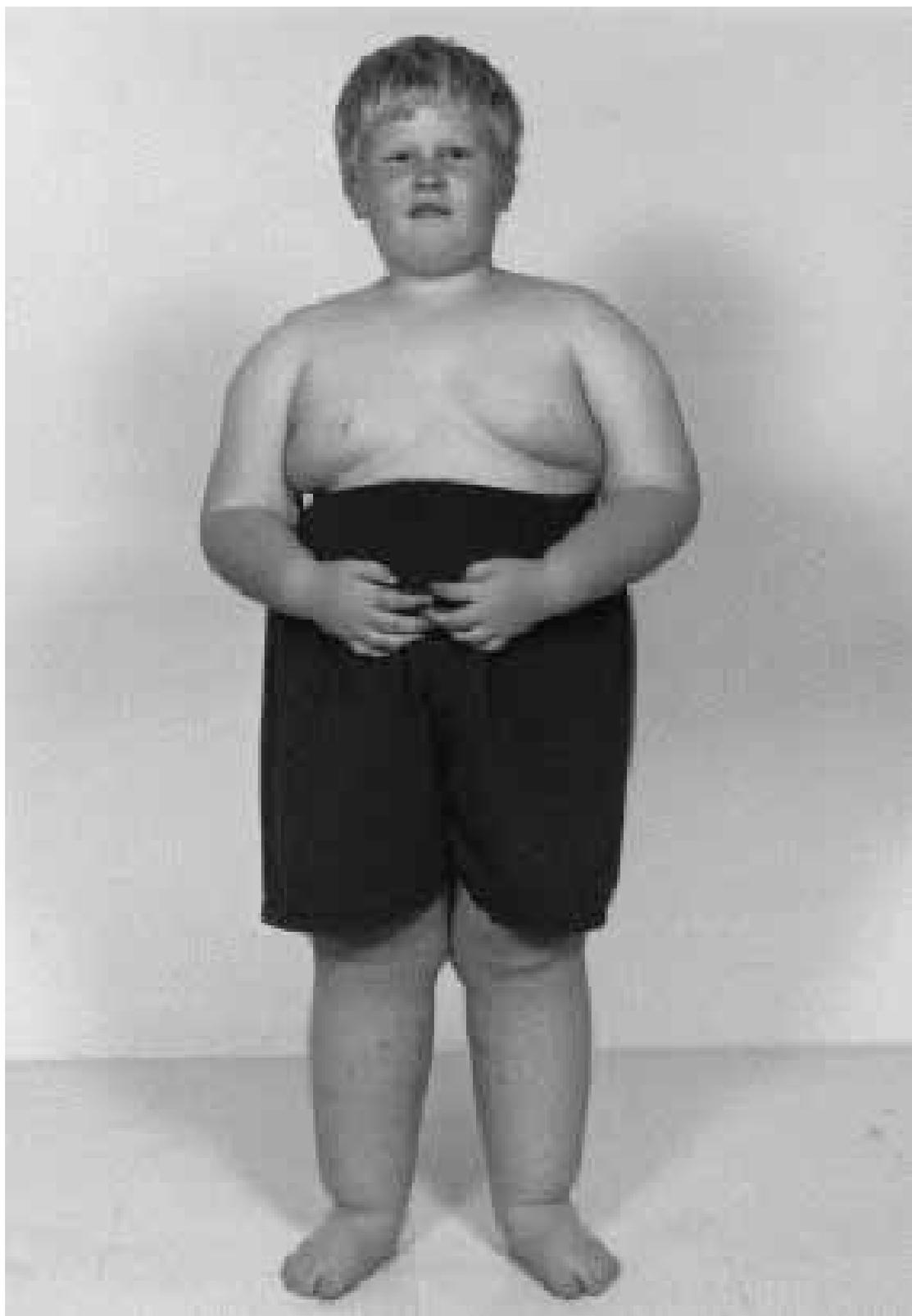
Η διαφοροποιημένη διδασκαλία συνιστά τροποποίηση της διδασκαλίας *εξ αρχής και όχι μετά από αποτυχία*. Αυτό σημαίνει ότι ο εκπαιδευτικός προβαίνει *εκ των προτέρων* σε μια σειρά διαφοροποιήσεις, που αφορούν στην μέθοδο διδασκαλίας, στο αναλυτικό πρόγραμμα και όχι γιατί συνειδητοποίησε ότι τα όσα εφαρμόζει δεν ανταποκρίνονται στις ειδικές μαθησιακές ανάγκες των μαθητών με Klinefelter. Κατ' αυτόν τον τρόπο ο εκπαιδευτικός προσπαθεί να προλάβει την εκδήλωση των όποιων μαθησιακών προβλημάτων. Επίσης, η διαφοροποίηση αποτελεί αναπόσπαστο κομμάτι της διδασκαλίας και όχι φάση από την οποία, αυτή διέρχεται.

Επιπρόσθετα, η διαφοροποιημένη διδασκαλία προϋποθέτει *διαρκή* επαγρύπνηση και αξιολόγηση.

Ακόμα, η διαφοροποιημένη διδασκαλία αξιοποιεί την *ευέλικτη ομαδοποίηση* και εκμεταλλεύεται όλους τους τρόπους ομαδοποίησης (μετωπική, ομάδες, ατομική εργασία). Αυτό είναι πολύ σημαντικό ιδιαίτερα στην περίπτωση των μαθητών με Klinefelter, καθώς ωφελούνται από την εργασία μέσα σε ομάδες. Αυτό μπορεί ν' αποδοθεί στ' ότι αισθάνονται πιο άνετα μέσα σε μια ομάδα καθώς νιώθουν ότι δρα προστατευτικά και συγκαλύπτει τυχόν αδυναμίες που αντιμετωπίζουν. Αυτό με την σειρά του οδηγεί σε μια πιο ενεργητική συμμετοχή. Επιπρόσθετα, η εργασία σε ομάδες ευνοεί τα παιδιά με Klinefelter ως προς την κοινωνικοποίηση, μιας και έρχονται σ' επαφή και αλληλεπιδρούν στα πλαίσια της ομάδας με τους συνομηλίκους τους (Παντελιάδου & Αντωνίου, 2008).

## ΣΥΝΔΡΟΜΟ PRADER WILLI

---



ΣΥΝΔΡΟΜΟ PRADER-WILLI

## Εισαγωγή

Το σύνδρομο Prader-Willi (PWS) είναι μια σύνθετη γενετική κατάσταση που χαρακτηρίζεται από ένα φάσμα νοητικών και φυσικών ευρημάτων, με την παχυσαρκία να είναι το πιο κοινό σημαντικό πρόβλημα. (Holm V. κ.ο.,2006) Τα άτομα με PWS δεν έχουν κανονική αίσθηση του κορεσμού και έχουν μειωμένο μεταβολισμό. (Βάρβογλη Λ.,2005) Το PWS θεωρείται ότι είναι η πιο κοινή γενετική αιτία της θανατηφόρας παχυσαρκίας στους ανθρώπους και επηρεάζει κατ'εκτίμηση 350,000 - 400,000 ανθρώπους παγκοσμίως. (Holm V. κ.ο.,2006) Η κατ'εκτίμηση συχνότητα έχει μελετηθεί πολλές φορές και έχουν δοθεί πολλές απαντήσεις, όπως ότι εμφανίζεται με συχνότητα 1:25,000 (Butler M.,1990) 1:10,000 με 1:15,000 γεννήσεις (Shashidhar Pai G. κ.ο.,2003), 1:10,000 με 1:30,000 (Cassidy S.,Schwartz S.,2009) και πολλές άλλες εκδοχές. Έρευνες των Akefeld κ.ο (1990) στην Σουηδία, των Vogels κ.ο (2004) στην Φλάνδρα της Ολλανδίας και διάφορες άλλες, αναφέρουν διαφορετικές επιδημιολογικές συχνότητες και αυτό γιατί η συχνότητα είναι ανάλογη με το μέρος όπου γίνεται η έρευνα. Ακόμη, επειδή πολλά άτομα με PWS δεν έχουν διαγνωσθεί πριν την προσχολική ηλικία, οι στατιστικές είναι πιθανόν υποτιμημένες. (Wattendorf D. κ.ο,2005) Ωστόσο η πιο επικρατέστερη και ρεαλιστική εκδοχή είναι της τάξης του 1:10,000 με 1:15,000 (Chen H.,2012) , (Wattendorf D. κ.ο,2005) « Συνήθως πεθαίνουν γύρω στα 20 με 30 χρόνια» (Marinari G., κ.ο,2001, σελ.491) αν και παρ' όλα αυτά, παρουσιάζουν σε γενικές γραμμές καλή υγεία. Αν το βάρος τους είναι ελεγχόμενο και διατηρούνται σε μια υγιή κατάσταση, το προσδόκιμο αυξάνεται.

## Γενετική

Όπως αναφέρει ο Τριάρχου(2006) «μπορεί να θεωρηθεί ότι πρόκειται για αυτοσωματική κυρίαρχη διαταραχή». (Τριάρχου Λ.,2006,σελ.87) Το σύνδρομο Prader Willi είναι ένα σύνδρομο που προκύπτει από τρία, κύριως , γενετικά λάθη.

- Πρώτον, «απάλειψη που προέρχεται από τον πατέρα» (Βάρβογλη Λ.,2005,σελ.93) Κατα προσέγγιση το 70% των ατόμων με PWS έχουν de novo διαγραφή του πατρικού γονιδίου 15q11-q13. (Butler G.,2011) Με πιο απλούς όρους απουσιάζει ένα τμήμα του χρωμοσώματος με αριθμό 15 και συγκεκριμένα το χρωμόσωμα 15q11-q13. Το χρωμόσωμα αυτό κληρονομείται από τον πατέρα. Οι πιο γνωστές μορφές της απάλειψης είναι η Τύπου1 και η Τύπου2. (Βάρβογλη Λ.,2005) Συνήθως δεν υπάρχει σοβαρός λόγος στον

οποίο μπορεί να αποδοθεί η απάλειψη . «Δεν έκανε κάτι ο πατέρας για να προκαλέσει την εμφάνιση του συνδρόμου, ούτε έχει τον τρόπο να την εμποδίσει.» (Βάρβογλη Λ.,2005,σελ.94)

- Δεύτερον, η «μητρική μονογονεϊκή δισωμία» (Βάρβογλη Λ.,2005) σε ποσοστό το 20-25% των περιπτώσεων ή όπως αλλιώς αναφέρεται βιβλιογραφικά «δισωμία χρωμοσώματος 15». Δηλαδή υπάρχουν δυο αντίγραφα του χρωμοσώματος 15 απο την μητέρα.
- Τρίτον, ένα ποσοστό 2,5% έχουν ένα λάθος στην διαδικασία της «αποτύπωσης» (imprinting abnormality), σε πολύ σπάνιες και εξαιρετικές περιπτώσεις.

Όταν η διαγραφή του χρωμοσώματος 15 συμβαίνει στο χρωμόσωμα που προέρχεται απο την μητέρα ή η δισωμία προέρχεται απο τον πατέρα, τότε η μορφή του συνδρόμου αλλάζει και προκύπτει το σύνδρομο Angelman. Το PWS και το σύνδρομο Angelman είναι κλασικά παραδείγματα της λανθασμένης αποτύπωσης (Aicardi J.,1998), δηλαδή της διαδικασίας με την οποία κληρονομούνται τα χαρακτηριστικά των γονέων στα χρωμοσώματα των παιδιών.

### **Προγεννητικός εντοπισμός**

Σύμφωνα με έρευνα της American Society of Human Genetics/American College of Medical Genetics Test and Technology Transfer (1996) το σύνδρομο PWS προγεννητικά μπορεί να εντοπιστεί με τους εξής τρόπους:

- 1) Η μεγάλη ηλικία της μητέρας είναι βασικό λόγος για να γίνει προγεννητικός έλεγχος ,ο οποίος μπορεί να δείξει μια ανωμαλία που αυξάνει τις πιθανότητες να υπάρχει κάποιο σύνδρομο ή το σύνδρομο PWS.
- 2) Σε περιπτώσεις παιδιών με PWS απο λανθασμένη αποτύπωση με πατρική συμβολή, ο κίνδυνος επανεμφάνισης του συνδρόμου σε επόμενη εγκυμοσύνη είναι επίσης σημαντικός (περίπου 50%).
- 3) Σε περιπτώσεις όπου η απάλειψη είναι υπαρκτή σε έναν γονέα, υπάρχει ένας σημαντικός κίνδυνος επανεμφάνισης του συνδρόμου.
- 4) Σε περίπτωση πατρικής απάλειψης η επανεμφάνιση της νόσου είναι χαμηλή (περίπου στο 1%). Ωστόσο για επιβεβαίωση, γίνεται γενετική εξέταση.

### **Κλινική εικόνα**

«Οι Prader, Labhart και Willi το 1956 περιέγραψαν ένα σύνδρομο που χαρακτηρίζεται από παχυσαρκία, χαμηλό ύψος, έλλειψη μυϊκού τόνου στην βρεφική ηλικία, κρυπτορχία και νοητική καθυστέρηση.» (Βάρβογλη Λ., 2005, σελ. 81) Το κείμενο είχε τίτλο «Ein Syndrom von Adipositas, Kleinwuchs, Kryptorchismus and Oligophrenie nach myatonieartigem Zustand im Neugeborenenalter» στο περιοδικό «Schweizerische medizinische Wochenschrift (Swiss Medical Weekly). (Merlin G. κ.ο., 2006) Ύστερα από χρόνια ερευνών, σήμερα, η γνώση για το σύνδρομο αυτό έχει προχωρήσει παραπέρα. Τα άτομα με PWS φέρουν κάποια κλινικά χαρακτηριστικά, τα οποία τις περισσότερες φορές είναι κοινά. Ωστόσο κάθε περίπτωση αποτελεί ξεχωριστή εικόνα. Περιληπτικά, αναφέρονται τα εξής χαρακτηριστικά:

- Υποτονία νεογνική και βρεφική
- Παχυσαρκία
- Χαρακτηριστικά του προσώπου και των άκρων, χαμηλό ανάστημα
- Υπογοναδισμός
- Άλλα προβλήματα ιατρικής φύσης
- Νοητική καθυστέρηση

### ***Προγεννητική περίοδος***

Το σύνδρομο PWS μπορεί να γίνει αντιληπτό από την προγεννητική περίοδο. Ως έμβρυα, τα άτομα αυτά παρουσιάζουν κάποια χαρακτηριστικά. Ο Τριάρχου (2006) αναφέρει πως «μητέρες με προηγούμενους φυσιολογικούς τοκετούς αναφέρουν σταθερά καθυστέρηση στην έναρξη και γενική ελάττωση της δραστηριότητας του εμβρύου σε εγκυμοσύνες παιδιών με σύνδρομο Prader-Willi.» (Τριάρχου Λ., 2006, σελ. 88) Σύμφωνα με έρευνα των Geysenbergh κ.ο. (2011), έγινε προσπάθεια να διαγνώσουν κατά της διάρκειας της εγκυμοσύνης το σύνδρομο Prader-Willi, μέσω των ευρήματων του εμβρυϊκού υπέρηχου. Η έρευνα έγινε σε 11 παιδιά τα οποία, εφόσον γεννήθηκαν, διεγνώσθησαν με σύνδρομο PWS. Τα αποτελέσματα ήταν τα εξής:

Όλα τα παιδιά έδειξαν τουλάχιστον μια μη συγκεκριμένη ανωμαλία κατά τη διάρκεια του υπέρηχου. Δέκα στα έντεκα (90.9 %) είχαν μειωμένη εμβρυϊκή κίνηση, επτά

(63.6%) παρουσίασαν ισχυακή προβολή, εφτά (63.6%) είχαν σοβαρή ενδομήτρια περιορισμένη ανάπτυξη και τέσσερα (36.4%) παρουσίασαν πολυάμνιο.( Geysenbergh B.,2011).

Παρ'όλα αυτά αυτά τα ευρήματα δεν είναι ακριβή αλλά ο συνδυασμός τους απο πλευράς του γιατρού μπορεί να τον οδηγήσει γρήγορα να εφαρμόσει περαιτέρω αναλύσεις και εξετάσεις μέσω αμνιοπαρακέντησης.

### **Περιγενετική περίοδος**

Έχει παρατηρηθεί ότι συνήθως έχουμε «πρόωρη ή καθυστερημένη γέννηση» (Βάρβογλη Λ.,2005,σελ.85). Το νεογνό ,περιγεννητικά , είναι σε γενικές γραμμές μικρό (Aicardi L, 1998)



Γενικά κατα την γέννηση ενός οποιοδήποτε παιδιού,η υποτονία των άκρων και γενικά η υποτονία όπως αναφέρει ο Newton (1995) «αυξάνει την πιθανότητα κάποιας νευρομυϊκής διαταραχής ή του συνδρόμου PWS». (Newton R.,1995.σελ.31) Οι Burke C, κ.ο.(1987) αναφέρουν ότι η άρτια και πλήρης ενημέρωση των γιατρών για τα χαρακτηριστικά γνωρίσματα αυτού του συνδρόμου ,μαζί με την πλήρη κατανόηση του ιδιαίτερου συμπεριφορικού προφίλ τους, βοηθάει στο να γίνει μια γρήγορη και «οπτική» διάγνωση.

Ωστόσο, παρόλο που σε πλειοψηφία υπάρχουν εμφανή κλινικά διαγνωστικά κριτήρια, η διάγνωση θα πρέπει να επιβεβαιωθεί μέσω γενετικών εξετάσεων. (Cassidy B.,κ.ο,2011) Η διάγνωση του συνδρόμου βασίζεται σε διαφορετικά κριτήρια τα οποία αλλάζουν ανάλογα με την ηλικία του ασθενούς. (Holm A.,κ.ο.,1993)

Περιγεννητικά, λοιπόν, στα άτομα με PWS έχουμε χαρακτηριστική υποτονία στο νεογνό απο την οποία μπορεί να προκληθεί ασφυξία. Λόγω της υποτονίας δημιουργούνται προβλήματα κατα το θηλασμό και την κατάποση.( Butler M.,2011) Σε τέτοιες περιπτώσεις, χορηγείται καθετήρας θρέψης για διάστημα περίπου τριών με τεσσάρων μηνών.

### **Βρεφική και Παιδική ηλικία**

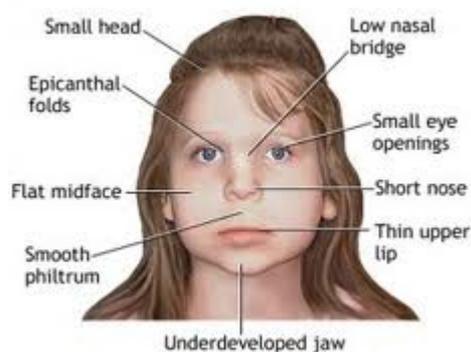
Με την πάροδο του χρόνου τα χαρακτηριστικά γίνονται όλο και πιο εμφανή. Έτσι,λοιπόν, όταν το παιδί εισέρχεται στην βρεφική και παιδική ηλικία η κατάσταση και τα χαρακτηριστικά γίνονται όλο και πιο εμφανή . Υπάρχει έντονη υποτονία με λήθαργο, μειωμένη διέγερση, έλλειψη κλάμματος ή αδύναμο κλάμα και ανεπαρκής ανάπτυξη για εβδομάδες ή και μήνες. (Βάρβογλη Α.,2005)

Ως νήπια, τα άτομα με σύνδρομο PWS καθυστερούν να σταθούν όρθια απο μόνα τους. Κάθονται ανεξάρτητα στον πρώτο χρόνο, μπουσουλάνε στους 16 μήνες περπατάνε περίπου στα 2 χρόνια και μιλάνε (λεξιλόγιο περίπου δέκα λέξεων) στους 39 μήνες). (Butler M.,2011) Στην ηλικία των δώδεκα με δεκαοχτώ μηνών έχουμε βελτίωση στην λειτουργία της κατάποσης. Απο εκείνη τη στιγμή αρχίζει ουσιαστικά και η υπερφαγία,η οποία είναι το πιο χαρακτηριστικό γνώρισμα αυτού του συνδρόμου. Η υπερφαγία είναι το κύριο πρόβλημα της συμπεριφοράς τους και τυπικά κρατάει για ολόκληρη τη ζωή του ασθενούς. (Butler M.,2011) «Η αιτία της υπερφαγίας σε άτομα με PWS πιστεύεται ότι είναι η δυσλειτουργία του υποθαλάμου.» (Weiss C.,2010).

**Οι περισσότερες από τις γενετικές πληροφορίες που λείπουν στα παιδιά με Prader-Willi αφορούν τον υποθάλαμο που ελέγχει και ρυθμίζει τους ορμονικούς μηχανισμούς του οργανισμού. Αυτό το μέρος του εγκεφάλου ρυθμίζει το αίσθημα πείνας ή κορεσμού, το αίσθημα της δίψας και της θερμοκρασίας. (Βάρβογλη Α.,2005) Σαν αποτέλεσμα τα παιδιά αυτά νιώθουν πάντα νηστικά, δεν νιώθουν ποτέ χορτάτα και η ανάγκη για τροφή δεν ελέγχεται. «Η συνεχής αναζήτηση τροφής είναι το βασικό χαρακτηριστικό τους. Μπορούν να φάνε απο τα σκουπίδια,ζωοτροφές ,παγωμένα φαγητά και πολλά άλλα. Ο μειωμένος μυϊκός τόνος και η απροθυμία άσκησης εντείνουν περισσότερο την παχυσαρκία τους. Συνέπεια της παχυσαρκίας τους είναι χρόνια οιδημάτα στα κάτω άκρα.» (Αλευριάδου Α.,Γκιαούρη Σ.,2009,σελ.112) Το PWS θεωρείται η πιο κοινή γενετική αιτία παχυσαρκίας και η ψυχαναγκαστική κατανάλωση φαγητού φτάνει σε σημείο ρήξης στομάχου. Σε μια έρευνα της Holsen κ.ο(2006) με μαγνητικό τομογράφο, για την μελέτη της αντίδρασης του εγκεφάλου σε εικόνες όπου απεικονίζονταν τροφή πριν και μετά από ένα γεύμα σε άτομα με και χωρίς PWS, προέκυψαν τα παρακάτω ευρήματα: Όταν έβλεπαν εικόνες με φαγητό και χωρίς φαγητό , πριν και εφόσον έτρωγαν ,η μαγνητική τομογραφία έδειχνε πως τα ευρήματα στα άτομα με PWS παρουσίαζαν μεγαλύτερη αντίδραση εγκεφάλου στις εικόνες με φαγητά, ενώ είχαν ήδη φάει.**

## Εφηβεία και ενηλικίωση

Στην ενήλικη ζωή τους, χωρίς ιατρική παρέμβαση ζυγίζουν περίπου 113 με 136 κιλά. (Butler M.,2011) Τα άτομα με PWS έχουν χαρακτηριστικά σωματικά γνωρίσματα. Ένα απο αυτά είναι το χαμηλό ανάστημα ως αποτέλεσμα της έλλειψης αυξητικής ορμόνης. Σύμφωνα με το Butler(2011) κατα προσέγγιση το 90% των περιπτώσεων ,όπου δεν υπάρχει χορήγηση ορμονών ,σταματάει να αυξάνει ύψος με την ενηλικίωση. «Ο μέσος όρος ,σε ασθενείς που δεν λάμβανουν κάποια θεραπεία, είναι για τους ενήλικες άντρες τα 155 εκατοστά και σε ενήλικες γυναίκες 147 εκατοστά». (Butler M,2011) Κατα την γέννηση ,ωστόσο, η εικόνα είναι φυσιολογική με κανονικό για την ηλικία ύψος.



Ένα άλλο σωματικό χαρακτηριστικό τους είναι το προσωπείο τους. Παρουσιάζουν μια ιδιαίτερη φυσιογνωμία με αμυγδαλωτά μάτια, μικρή ανασηκωμένη μύτη, μακρόστενο κεφάλι (δολιχοκέφαλο) ως βρέφη, στενό μέτωπο, στραμμένο προς τα κάτω, λεπτό άνω χείλος (Martin A. κ.ο,1998) και μικρό στόμα που όπως αναφέρει ο Brett(1983) έχει τριγωνική μορφή και είναι ανοιχτό. Τα περισσότερα άτομα με αυτό το σύνδρομο έχουν χαρακτηριστικό ανοιχτόχρωμο δέρμα, γαλανά μάτια και ξανθά μαλλιά.

«Τα επίπεδα των σεξουαλικών ορμονών σε άτομα με σύνδρομο Prader-Willi, τόσο η τεστοστερόνη όσο και τα οιστρογόνα, είναι συνήθως χαμηλά». (Weiss T.,2010) Αυτό οδηγεί σε υπογοναδισμό καθώς και σε γοναδική δυσπλασία και στα δύο φύλα. Ο υπογοναδισμός που εμφανίζεται στις περισσότερες περιπτώσεις προκαλεί καθυστέρηση στην έναρξη της ήβης πριν τα 16 έτη (Martin A.,1998) και καθυστερημένη ή ελλιπή ωρίμανση των γονάδων. Επίσης παρατηρείται στα αγόρια κρυπορχιδισμός στο 80 - 90% των περιπτώσεων (Cassidy S.,Schwartz S.,2009), μικρό πέος και υποπλαστικό όσχεο. Τα υποπλαστικά εσωτερικά και εσωτερικά χείλη αιδίου καθώς και μικρή κλειτορίδα εμφανίζονται στα περισσότερα κορίτσια. (Butler M.2011). Επίσης στο δέρμα υπάρχει αραιή ηβική και μασχαλιαία τριχοφυΐα που εμφανίζεται αργότερα απο το κανονικό. Στην συντριπτική πλειοψηφία έχουμε υπογονιμότητα (στειρότητα). (Martin A.,1998) Λόγω του υπογοναδισμού

παρατηρείται οστεοπόρωση, και ανεπάρκεια της αυξητικής ορμόνης. Επίσης, στο μυοσκελετικό σύστημα παρατηρείται σκολίωση και κύφωση. (Martin A.,1998)

Στο σύνδρομο αυτό έχουμε παρουσία και άλλων ιατρικών προβλημάτων ως αποτέλεσμα των κυρίων χαρακτηριστικών. Έτσι λόγω της παχυσαρκίας έχουμε καρδιοπνευμονική επιβάρυνση, σακχαρώδη διαβήτη, υπέρταση, θρομβοφλεβίτιδα, χρόνια οιδήματα κάτω άκρων, αυξημένη χοληστερίνη και αποφρακτικά επεισόδια κατά την διάρκεια του ύπνου. Άλλα κοινά ιατρικά χαρακτηριστικά είναι ο υποαερισμός στη διάρκεια του ύπνου, οπτικές ανωμαλίες (μυωπία, στραβισμός), οι δερματοπάθειες (κνησμός άνω - κάτω άκρων και ορθού), τα οδοντικά προβλήματα (μαλακό σμάλτο δοντιών, παχύ κολλώδες σάλιο, κακή στοματική υγιεινή, τρίξιμο δοντιών, σπανίως μηρυκασμός) και η αδρεναρχή (εμφάνιση πρώιμης τρίχωσης στο εφηβείο και τις μασχάλες πριν τα 8 χρόνια). ( Martin A.,1998)

Απο πλευράς του ασθενούς και του περιβάλλοντος του, η μόνη λύση είναι η πρώιμη διάγνωση και η διεπιστημονική προσέγγιση που θα τους επιτρέπει να προλάβουν την σοβαρή παχυσαρκία και τα συναφή προβλήματα. (Beccaria L. κ.ο.,2001)

### **Γνωστικό προφίλ**

Για τα περισσότερα άτομα με σύνδρομο PWS η επίσημη εκπαίδευση ολοκληρώνεται μεταξύ 18 και 21 ετών. (Butler M.,2011) Οι γνωστικές τους ικανότητες αρχίζουν και εξασθενούν περίπου στην ηλικία των 6 ετών. Περίπου το ένα τρίτο των παιδιών παρουσιάζουν ελαφρά νοητική καθυστέρηση έως φυσιολογική ευφυΐα (70-100 IQ) ενώ το υπόλοιπο παρουσιάζει μέτρια προς ελαφρά νοητική καθυστέρηση(50-70 IQ).(Butler M.,2011). Ο μέσος όρος του επιπέδου της νοητικής τους ανάπτυξης (το οποίο εκφράζεται με το δείκτη νοημοσύνης) κυμαίνεται στα 65 (Butler M.,2011). Παρ' όλα αυτά ο δείκτης νοημοσύνης τους είναι υψηλός σε σχέση με άλλα γενετικά σύνδρομα. Βαριά νοητική καθυστέρηση έχουμε μόνο σε ένα ποσοστό 6%,. Όσον αφορά το νοητικό τους δυναμικό υπάρχει ένα αναπάντητο ερώτημα που έχει απασχολήσει επιστήμονες και πολλές έρευνες.

Το ερώτημα που τίθεται είναι το εξής: «Υπάρχει διαφορά στον δείκτη νοημοσύνης όταν υπάρχει έλλειψη πατρικού χρωμοσώματος 15 από τον δείκτη νοημοσύνης που προέρχεται από την δισωμία του χρωμοσώματος 15;». Σύμφωνα με έρευνα των Whittington J.,κ.ο(2004), βρέθηκε ότι υπάρχουν συστηματικές διαφορές μεταξύ των

δύο βασικών γενετικών υποτύπων. Το γνωστικό προφίλ αυτών με δισωμία διέφερε απ' το αντίστοιχο των ατόμων με διαγραφή και με απλές μαθησιακές δυσκολίες. Η επίδοση των δύο τελευταίων ομάδων ήταν σχεδόν παρόμοια. Συγκεκριμένα, παρουσίαζαν καλύτερες λεκτικές ικανότητες και μειωμένη ικανότητα κωδικοποίησης. (Whittington J., κ.ο, 2004) Επίσης, δεν έχει δοθεί διευκρινιστική απάντηση στο αν το πάχος λειτουργεί αντιστρόφως του δείκτη νοημοσύνης. Η εικασία ότι η παρεμπόδιση της παχυσαρκίας προλαμβάνει την νοητική καθυστέρηση δεν έχει αποσαφηνιστεί.

«Έχουν αναγνωριστεί πέντε περιοχές γνωστικών δυνατοτήτων και αδυναμιών των ατόμων με σύνδρομο Prader-Willi, αν και η σχετική έρευνα είναι περιορισμένη.» (Αλευριάδου Α., Γκιαούρη Σ., 2009, σελ. 114) Οι προβληματικές περιοχές, σε γενικές γραμμές, είναι η ακουστική βραχύχρονη μνήμη, η προσοχή και η περιληπτική χρήση της σκέψης. Τα τυπικά δυνατά σημεία αφορούν κυριώς την μακρύχρονη μνήμη, την καλή γλωσσική αντίληψη και την αναγνωστική ικανότητα. Αποτελέσματα ερευνών σε νοητικά τεστ αναφέρουν πως τα δυνατά γνωστικά τους χαρακτηριστικά είναι πιο εμφανή από τα αδύνατα. (Curfs M., κ.ο 1991) Η καλή μακροπρόθεσμη μνήμη τους είναι ίσως το πιο ισχυρό σημείο τους. Ανακαλούν καλά μαθημένες πληροφορίες ή γεγονότα του παρελθόντος πολύ εύκολα και με πολλές λεπτομέρειες. (Αλευριάδου Α. Γκιαούρη Σ., 2009)

Ένα εξίσου δυνατό σημείο η οπτικοχωρική τους δυνατότητα και ειδικότερα, η καλή οπτικοχωρική αντίληψη, οργάνωση και ολοκλήρωση, η οπτική προσοχή καθώς και η οπτική επεξεργασία έργων που απαιτούν «παράλληλη» ολιστική επεξεργασία. (Αλευριάδου Α. Γκιαούρη Σ., 2009). Επίσης παρουσιάζουν μια ελαφρά υπεροχή στην αναγνωστική δεξιότητα και στη γραφή καθώς και καλή προσληπτική γλώσσα.

Τα αδύναμα σημεία τους αφορούν τις δυσκολίες στην ακουστική επεξεργασία πληροφοριών, τις πτωχές λεπτές και αδρές κινητικές δεξιότητες και δυσκολίες στον οπτικοκινητικό συντονισμό, προβλήματα στην ακουστική βραχύχρονη μνήμη, δυσκολία στην σειροθετική επεξεργασία, προβλήματα με τα μαθηματικά καθώς και ποικίλα προβλήματα λόγου (στην άρθρωση, υπερενρηνισμός, περιορισμένο λεξιλόγιο κ.ά.). (Αλευριάδου Α. Γκιαούρη Σ., 2009)

Παρακάτω παρατίθεται πίνακας με τα χαρακτηριστικά του γνωστικού προφίλ των ατόμων με PWS.

## ***Νοητικές ικανότητες***

### Δυνατά σημεία

- Οπτικοχωρικές ικανότητες
- Λεκτική κατανόηση ,καλή κατανόηση της γλώσσας
- Δοκιμασίες συναρμολόγησης(πάζλ)
- Υπεροχή σε στατικές δραστηριότητες (γρίφοι,ράψιμο,σχέδιο)
- Οι δεξιότητες ανάγνωσης και σύνταξης κειμένου είναι συνήθως καλύτερες απο τις αριθμητικές δεξιότητες και την αφηρημένη σκέψη.
- Αντιληπτική οργάνωση και ολοκλήρωση (οπτικές λεπτομέρειες)
- Ικανότητα «παράλληλης επεξεργασίας»
- Δεξιότητες ταξινόμησης και αντιστοίχισης
- Μακρόχρονη μνήμη.
- Καλύτερες επιδόσεις στο εκτελεστικό μέρος σε σύγκριση με το λεκτικό μέρος της δοκιμασίας του τεστ νοημοσύνης

### Αδύναμα σημεία

- Μαθηματικές ικανότητες
- Ανάκληση αριθμητικών δεδομένων
- Βραχύχρονη μνήμη
- Μειωμένες προφορικο-κινητικές(oral-motor) δεξιότητες
- Ελλείμματα στην ακουστική επεξεργασία
- Φτωχή ορθοφωνική ανάπτυξη
- Γλωσσικές ανεπάρκειες
- Φτωχές λεπτές και αδρές κινητικές δεξιότητες
- Δυσκολίες στη μορφοσύνταξη
- Αδυναμία προσοχής

## ***Γλωσσικές ικανότητες***

Ο λόγος και η γλώσσα φαίνονται να είναι σε χαμηλότερα επίπεδα ως αποτέλεσμα της νοητικής τους λειτουργίας. Το 71% των παιδιών κάτω των οκτώ ετών και το 40% των παιδιών πάνω από οκτώ ετών παρουσιάζουν προβλήματα. Η γλώσσα και ο λόγος των ανθρώπων με σύνδρομο Prader Willi διαφέρει από περίπτωση σε περίπτωση ανάλογα με την ένταση και το βαθμό που παρουσιάζεται. Υπάρχουν, λοιπόν, ασθενείς όπου έχουμε πλήρη απουσία λόγου καθώς και ασθενείς όπου παρουσιάζονται κανονικές γλωσσικές και εκφραστικές ικανότητες πριν την ενηλικίωση.» (Lewis B.,2006).

Τα προβλήματα που παρουσιάζονται είναι ποικίλης φύσεως. Ο λόγος τους συχνά χαρακτηρίζεται από ανακριβή άρθρωση λόγω της μυϊκής υποτονίας, υπερβολική χρήση της ρινικής οδού για την απήχηση της φωνής, χαμηλή προφορική διάταξη, μη φυσιολογική ένταση ομιλίας, τραχειά φωνή καθώς επίσης και διαταραγμένη προσωδεία και μελωδία λόγου. (Lewis B.,2006) Στο 90-100% των παιδιών παρουσιάζεται καθυστερημένη προφορικο-κινητική (oral-motor) ανάπτυξη. (Cassidy S.,2009) «Η γλώσσα παρουσιάζει προβλήματα στο λεξιλόγιο,στη γραμματική,στην μορφολογία, στην αφηγηματική ικανότητα και στην πραγματολογία. (Lewis B.,2006 σελ.272) Τα άτομα με PWS μιλούν ακατάπαυστα ενώ παρουσιάζουν λεκτικές εμμονές που εντοπίζονται σε συγκεκριμένο αριθμό θεμάτων. Σε έρευνα των Defloor κ.ο.,(2002) διαπιστώθηκε ότι η άρθρωση των παιδιών με Prader Willi είναι και αυτή συνήθως επηρεασμένη. Η έρευνα αποτελούνταν από 13 ασθενείς μεταξύ 7 και 29 χρονών με IQ από 38 έως 83. Χρησιμοποιήθηκαν εικόνες τις οποίες ο ασθενής έπρεπε να ονοματίσει. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι πρόβλημα που εμφανίζεται στο ρυθμό της άρθρωσης σχετίζεται με τη νοητική λειτουργία. Καθώς αυξάνεται η ηλικία και οι φωνητικές δυσκολίες γίνονται πιο εμφανείς και ευδιάκριτες, σταδιακά ξεκινάει και η διαδικασία αντιμετώπισης τους. ( Defloor T.,2002)

### ***Μαθηματικές ικανότητες***

Σε μια έρευνα των Bertella L.,Girelli L.,κ.ο(2005) αναφέρεται πως η ανεπάρκεια στις μαθηματικές ικανότητες είναι το πιο χαρακτηριστικό γνώρισμα του γνωστικού τους προφίλ. Όλες οι περιοχές των μαθηματικών ικανοτήτων φαίνεται να είναι επηρεασμένες. Σύμφωνα με τη Βάρβογλη(2006) «οι μεγαλύτερες δυσκολίες εντοπίζονται στη “συντακτική” διαδικασία των αριθμών, στη βραχύχρονη μνήμη αριθμών, στις πράξεις και στην ανάκληση αριθμητικών δεδομένων». (Βάρβογλη

Λ.,2006,σελ.87) Στην αριθμητική οι δυσκολίες είναι μεγαλύτερες, δεδομένου ότι απαιτείται επεξεργασία αφηρημένων εννοιών και καλή μνήμη. Για μερικά παιδιά ακόμα και το μέτρημα είναι δύσκολο για αυτό χρειάζονται μικροί διδακτικοί στόχοι και δραστηριότητες που παραπέμπουν στην καθημερινότητα και στην προσωπική τους εμπειρία.

#### *Διδακτική μεθοδολογία-Μαθησιακές στρατηγικές*

Σύμφωνα με έρευνα της Βάρβογλη (2005) τα άτομα με σύνδρομο PWS εμφανίζουν κάποια εκπαιδευτικά χαρακτηριστικά, τα οποία ο εκπαιδευτικός που θα αναλάβει την επιμόρφωση τους είναι χρήσιμο να τα γνωρίζει καθώς διευκολύνεται τόσο το παιδί όσο και ο ίδιος. Ειδικότερα,

- Λόγω της ελλιπούς ικανότητας ακουστικής επεξεργασίας καθώς και της δυσκολίας να διεκπεραιώσουν προφορικά εντολές, είναι χρήσιμο να χρησιμοποιούνται οπτικά μέσα διδασκαλίας όσο το δυνατόν περισσότερο.
- Πολλά παιδιά με PWS συνηθίζεται να επιζητούν καθυσύχαση και γι' αυτό κάνουν συχνά την ίδια ερώτηση. Αυτό θα πρέπει να τους παρέχεται καθώς και να δίνεται κάποιο όριο για το πόσο μπορεί κάποιος να συνεχίζει να κάνει ερωτήσεις.
- Είναι προτιμότερο σε μαθηματικά θέματα να προτιμάται ένας συγκεκριμένος τρόπος διδασκαλίας κάθε φορά.
- Δεν είναι παραγωγικό να ζητείται επίμονα από το παιδί να συνεχίζει μια εργασία όταν του φαίνεται δύσκολη, γιατί υπάρχει ενδεχόμενο να έχει απότομη έκρηξη θυμού. Γιαυτό είναι σημαντικό κάθε εργασία να μην απαιτεί παρα μόνο μια μικρή πρόοδο από την προηγούμενη φορά.
- Η επανάληψη κρίνεται απαραίτητη ώστε να είναι βέβαιο ότι αυτό που διδάχτηκε έχει μείνει στη μνήμη του. Και αυτό ωφείλεται,όπως προαναφέρθηκε, στο γεγονός ότι υπάρχει πρόβλημα με την βραχυπρόθεσμη μνήμη.
- Πολλά παιδιά τείνουν να σκέφτονται με απόλυτο τρόπο γιατί είναι καλό να διδάσκονται σωστά πράγματα και όχι διαφορούμενα.
- Επειδή υπάρχουν δυσκολίες με την δημιουργική γραφή είναι πολύ χρήσιμο να χρησιμοποιούνται τα δικά τους βιώματα και οι αναφορές στην προσωπική τους εμπειρία.

- Λόγω της εμφανούς γρήγορης κόπωσης είναι προτιμότερο τα νέα θέματα που έχουν προγραμματιστεί να διδαχθούν ,να διδάσκονται το πρωϊ,όταν δηλαδή το μυαλό τους θα είναι καθαρό και ξεκούραστο.
- Για τον παραπάνω λόγο είναι επίσης προτιμότερο οι εργασίες να είναι σύντομες και να γίνονται εθελοντικά ή προαιρετικά.
- Όπως σε όλα τα παιδιά έτσι και εδώ η ατομική μάθηση είναι προτιμότερη απο την ομαδική. Επίσης η επιβράβευση, η θετική αναγνώριση και αποδοχή αποτελούν εργαλεία όχι μόνο της ειδικής αγωγής αλλά και ολόκληρης της εκπαιδευτικής κοινότητας.
- Όπως και στις περισσότερες αναπτυξιακές διαταραχές είναι δύσκολη και προβληματική η προσαρμογή σε αλλαγές. Η σταθερότητα στην καθημερινότητα τόσο της σχολικής όσο και της εξωσχολικής τους ζωής , είναι πολύ χρήσιμη. Ωστόσο , με την κατάλληλη υποστηρικτική βοήθεια σε κάθε νέα αλλαγή στην καθιερωμένη τους ρουτίνα ,μπορεί να υπάρξουν θετικά αποτελέσματα. Πριν γίνει η αλλαγή πρέπει το παιδί να προειδοποιείται και να του δίνεται η δυνατότητα να κάνει όσες ερωτήσεις θέλει που αφορούν το καινούριο δεδομένο.

Επιπροσθέτως, υπάρχουν εκπαιδευτικές τεχνικές που φαίνεται να είναι αποδοτικές μέσα στην τάξη όπου υπάρχει παιδί με PWS, όπως:

1. Διδασκαλία «ένα προς ένα» η σε μικρές ομάδες.
2. Κατάλληλη τοποθέτηση των θρανίων ώστε να μειώνεται η διάσπαση προσοχής και να επιτυγχάνεται καλύτερη συγκέντρωση.
3. Χρήση της εναλλακτικής μεθόδου Μάκατον για όσα παιδιά έχουν προβλήματα λόγου και ομιλίας.
4. Χρήση μνημονικών τεχνικών για την εκμάθηση απλών γνώσεων.
5. Πρακτικές δραστηριότητες με χειροπιαστό παιδαγωγικό υλικό.
6. Επιπλέον χρόνο για να εκφράσει το παιδί τις σκέψεις του.
7. Σταθερό καθημερινό πρόγραμμα που να το βλέπει το παιδί γραμμένο με χρώματα (στον τοίχο η στον πίνακα).
8. Χρησιμοποίηση φράσεων ανταγωνιστικού χαρακτήρα: «Πάω στοίχημα πως δεν μπορείς να.....»

Παράλληλα, η ύπαρξη εξειδικευμένων προγραμμάτων ψυχοεκπαιδευτικής παρέμβασης είναι πολύ σημαντική για τα άτομα με PWS. Τα άτομα αυτά σήμερα φοιτούν σε τμήματα γενικής αγωγής, ενώ ακολουθεί με μικρότερο ποσοστό η φοίτηση σε τμήματα ένταξης. (Αλευριάδου Α.,Γκιαούρη Σ.,2009)

### Συμπεριφορικό προφίλ

Ο συμπεριφορικός φαινότυπος του συνδρόμου Prader Willi ορίζεται απο ένα νευρολογικό προφίλ και ένα χαρακτηριστικό πρότυπο απο συμπεριφορικές διαταραχές, που περιέχουν εκτός από τις γνωστικές ανεπάρκειες και προβλήματα συμπεριφοράς που αυξάνονται με την ηλικία σε ποσότητα και σοβαρότητα.(Rosell-Raga L.,2003) Ο συμπεριφορικός φαινότυπος του PWS καλύπτει τέσσερις τομείς: την αναζήτηση τροφής, χαρακτηριστικά που υποδεικνύουν έλλειψη προσαρμοστικότητας, έντονο πείσμα και διαπροσωπικές δυσκολίες.(Benarroch F.,2007).

Παρ'όλο που ο μέσος όρος νοημοσύνης κυμαίνεται γύρω στα 65 με 70, ακόμα και τα άτομα με φυσιολογικό δείκτη νοημοσύνης δεν είναι λειτουργικά στην καθημερινή τους ζωή λόγω προβληματικών συμπεριφορών. (Βάρβογλη Λ.,2005) Τα παιδιά με PWS περιγράφονται ιδιαίτερα φιλικά ,ευχάριστα και παθητικά. Τους αρέσει η συμμετρία , η ομοιότητα των πραγμάτων και αντιστέκονται στην αλλαγή. Ενώ τα βρέφη και τα παιδιά με PWS είναι συνήθως αγαπητά και χαρούμενα,εκτός απο μερικές περιπτώσεις με συμπεριφορικά προβλήματα, τα μεγαλύτερα παιδιά και ενήλικες με PWS συνήθως εμφανίζουν δυσκολίες και προβλήματα διευθέτησης, έχουν πολλές αρνητικές ή απροσάρμοστες συμπεριφορές που δύσκολα αντιμετωπίζονται. (Βάρβογλη Λ.,2005,σελ.87) Τα άτομα με PWS κλέβουν φαγητό, είναι παρορμητικά, διασπάται εύκολα η προσοχή τους αλλά αυτό δεν σημαίνει οτι πληρούν όλα τα κριτήρια για διαταραχή συμπεριφοράς ή διάσπαση προσοχής. Απο την άλλη, διαταραχές όπως άνοια, τικ, σχιζοφρένεια και αυτισμός δεν εμφανίζονται συχνά σε αυτόν τον πληθυσμό. (Βάρβογλη Λ.,2005)

Ένα ποσοστό 50% αναπτύσσει διαταραχές της συμπεριφοράς μεταξύ 3-5 ετών και γενικά οι διαταραχές αυτές γίνονται πιο έντονες με την έναρξη της εφηβείας.

Οι διαταραχές αυτές αφορούν κυριώς τα εξής:

- Βουλιμική διαταραχή,ακόρεστη πείνα,παχυσαρκία
- Λεκτικές εμμονές για ένα περιορισμένο αριθμό θεμάτων

- Κατάθλιψη
- Δυσκολίες στις κοινωνικές δεξιότητες
- Διαταραχές ύπνου
- Τάσεις για ψέμματα και κλοπές(κυρίως απο την ανάγκη για τροφή)
- Εναντιωματική διαταραχή
- Ξεροκεφαλιά
- Πείσμα
- Εκρήξεις θυμού(Temper Tantrums)
- Παρορμητικότητα
- Ιδεοψυχαναγκαστικές διαταραχές
- Έντονο σκάλισμα δέρματος
- Έντονος μηρυκασμός (διαταραχή pica)
- Συναισθηματική ευμεταβλητότητα
- Αυτοτραυματισμοί

«Πολλά παιδιά (και ενήλικες) είναι πολύ δύσκολο να ελέγξουν τα συναισθήματα τους σε διάφορες καταστάσεις όπως ξαφνικές αλλαγές, απώλεια κεκτημένων, όταν δεν καταφέρνουν αυτό που θέλουν και κατακρατούνται στο φαγητό». (Βάρβογλη Λ.,2005,σελ.98)



Τα ξεσπάσματα θυμού, το πείσμα, τα ψέμματα και η εναντιωματική συμπεριφορά αφορούν κυρίως την αναζήτηση και την άρνηση των υπολοίπων να τους δώσουν τροφή. Οι προσπάθειες μείωσης της τροφής οδηγούν σε ψυχολογικά και συμπεριφορικά συμπτώματα και σε μερικά παιδιά μάλιστα η κατάσταση στο σπίτι γίνεται ανυπόφορη. (Curfs κ.ο,1991).

Απ' την άλλη, παρατηρήθηκε ότι λεπτοί ενήλικες με PWS είχαν περισσότερα προβλήματα συμπεριφοράς απο ότι οι παχύσαρκοι ενήλικες και εμφάνιζαν μεγαλύτερες στεναχώριες και προβλήματα στην σκέψη τους όπως άγχος, θλίψη, φόβο, κλάμα, σύγχυση και διαστρέβλωση σκέψης. Θεωρείται ότι αυτά τα αποτελέσματα σχετίζονται με το στρές της απώλειας βάρους, αλλαγές στη χημεία του εγκεφάλου και το επίπεδο της φυσικής δραστηριότητας. (Βάρβογλη Λ.,2005)

Είναι επίσης υπαρκτές οι έμμονες ιδέες και οι έμμονες συμπεριφορές -καταναγκασμοί που δεν σχετίζονται με το φαγητό αλλά με την απόκτηση και το κρύψιμο αντικειμένων(μολύβια,χαρτία και άλλα), το επανειλημμένο γράψιμο πραγμάτων, την ανάγκη για επιβεβαίωση, την ανάγκη να ρωτήσει και να μάθει καθώς και ανησυχίες σχετικά με τη συμμετρία, τη σειρά ,την ακρίβεια και τη διευθέτηση. (Βάρβογλη Λ.,2005)

Όσο μεγαλώνουν τα παιδιά, λόγω άγχους, αναπτύσσουν αρνητική εικόνα για τον εαυτό τους ,αποσύρονται και γίνονται απαιδιόδοξα. Ενα υψηλό ποσοστό γύρω στο 5% παρουσιάζει ψυχώσεις μετά την εφηβεία. (Verhoeven M, κ.ο ,2006) «Ωστόσο δεν έχουν υπάρξει ψυχωτικά επεισόδια σε άτομα με πατρική απάλειψη του χρωμοσώματος 15, μόνο σε άτομα με μητρική μονογονεϊκή δισωμία ή ανωμαλίες αποτυπώματος. Υπάρχει μια συγκεκριμένη υποκατηγορία ψυχώσεων που σχετίζονται με το PWS και περιλαμβάνει: μικρή ηλικία εμφάνισης του ψυχωτικού επεισοδίου, οξεία μορφή, πολυμορφία και μεταβολή συμπτωμάτων, καθώς και ανάγκη ψυχιατρικής βοήθειας». (Βάρβογλη Λ.,2005,σελ.90)

Η ιδεοψυχαναγκαστική νεύρωση που παρουσιάζουν οι ασθενείς συνίσταται σε συμπεριφορές όπως το ξύσιμο του δέρματος, η ιδεοληψία για την τροφή και οι επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές αναζήτησης τροφής. Οι αυτοτραυματισμοί παρουσιάζονται στο 60% των ατόμων με PWS στην εφηβική ηλικία και 81% στους ενήλικες, με το ξύσιμο του δέρματος να είναι το πιο κοινό χαρακτηριστικό. (Symons J. κ.ο,1999)

Λόγω των οπτικών προβλημάτων και των αμφίσημων οπτικών ερεθισμάτων, δημιουργείται μια βασική αδυναμία ερμηνείας κοινωνικών πληροφοριών που παρουσιάζονται οπτικά, κάτι που μπορεί να αποτελέσει σημαντικό παράγοντα για τη γενικότερη κοινωνική δυσλειτουργία του πληθυσμού. (Koenig κ.ο,2004) Δημιουργείται, λοιπόν, έλλειμμα στις κοινωνικές δεξιότητες. Δεξιότητες όπως η κατάλληλη στάση απέναντι στο συνομιλητή, η μη διακοπή της συζήτησης ,ο δανεισμός και η επιστροφή αντικειμένων είναι υποανάπτυκτες στα άτομα με PWS. (Βάρβογλη Λ.,2005)

### **Θεραπευτική αντιμετώπιση**

Εκτός από διάφορες ορμονικές θεραπείες και κάποια χειρουργική παρέμβαση, δεν υπάρχει καμία θεραπεία για το PWS. Υπήρξαν πολλές εξελίξεις στους τομείς της γενετικής, αλλά θα περάσουν πολλά χρόνια προτού τα γονίδια που εμπλέκονται με το PWS προσδιοριστούν πλήρως. Μέχρι στιγμής η φαρμακοθεραπεία έχει αποδειχθεί ότι παρέχει διαρκή βοήθεια όσον αφορά την καταστολή της όρεξης.

«Η πληρέστερη αντιμετώπιση του συνδρόμου επιτάσσει σήμερα μια μακροχρόνια και εναρμονισμένη διεπιστημονική προσέγγιση από ειδικούς επιστήμονες (γιατρούς, ψυχολόγους, ειδικούς παιδαγωγούς και διαιτολόγους). Στα πλαίσια αυτής της αντιμετώπισης σημαντικό ρόλο διαδραματίζει τόσο η παιδαγωγική όσο και η διατροφική προσέγγιση». ( Αλευριάδου Α., Γκιαούρη Σ., 2009, σελ. 121).

Η φροντίδα των παιδιών αυτών είναι χρόνια και πολύπλοκη. Προϋποθέτει ιατρική παρακολούθηση και αντιμετώπιση καθώς και ψυχολογική υποστήριξη τόσο του ασθενούς όσο και της οικογένειας.

Η οικογένεια διαδραματίζει τον πιο σημαντικό ρόλο στην πορεία ανάπτυξης του παιδιού με PWS. Όπως και με οποιοδήποτε άτομο με ειδικές ανάγκες, η αποδοχή, η υποστήριξη και η φροντίδα είναι ζωτικής σημασίας. Εξάλλου έχει αποδειχθεί ότι οι δυσλειτουργικές συμπεριφορές των ατόμων με PWS σχετίζονται σημαντικά με τον αυξημένο βαθμό στρες στην οικογένεια. (Βάρβογλη Λ., 2005, σελ. 87)

Στη οικογένεια πρέπει να δοθεί η διαβεβαίωση πως παρέχεται πάντα η καλύτερη δυνατή ιατρική και εκπαιδευτική παρέμβαση, οι καλύτεροι δυνατοί μέθοδοι αποκατάστασης και κοινωνικής ένταξης, απευθυνόμενοι στις κατάλληλες κοινωνικές υπηρεσίες και συλλόγους.

Ενδεικτικά, στις οικογένειες των ατόμων με PWS παρέχονται κάποιες οδηγίες που είναι ιδιαίτερα χρήσιμες για τους ίδιους αλλά και για τους ασθενείς. Παρακάτω παρατίθενται πέντε βασικά βήματα για την καλύτερη και αρμονικότερη ανάπτυξη και εξέλιξη των ατόμων με PWS.

- Η πρόωπη παρέμβαση από ειδικούς ψυχολόγους, ειδικευμένους στις διατροφικές διαταραχές θα βοηθήσει να αποκτήσει ο ασθενής ικανότητα προσαρμογής στο σύνδρομο με σκοπό να ελέγχει την πρόσληψη της τροφής.
- Ισοροπημένη διαίτα
- Σωματική άσκηση

- Ενίσχυση αυτοελέγχου
- Συμβουλευτική γονέων για την καλύτερη διαχείριση των συμπεριφορών.



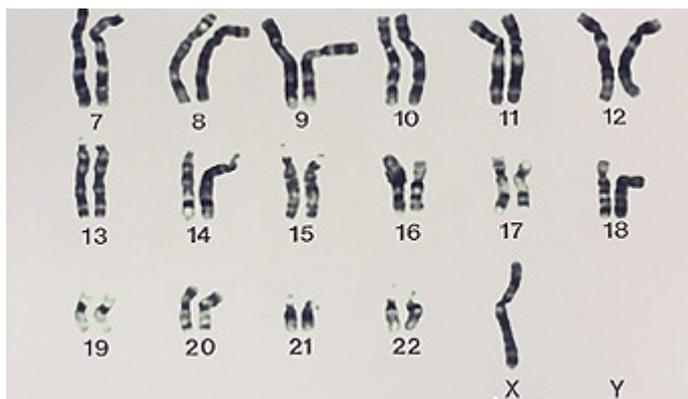
## **ΣΥΝΔΡΟΜΟ TURNER**

### **Εισαγωγή**

Το Σύνδρομο Turner ή αλλιώς γοναδική δυσγένεση ή ωοθηκική δυσγένεση είναι μια σχετικά ασυνήθιστη διαταραχή των φυλετικών χρωμοσωμάτων, που οδηγεί σε παθολογική φυλετική ανάπτυξη σε θήλεις (Ross et al., 2000). Τα κορίτσια με σύνδρομο Turner, εξαιτίας της έλλειψης παραγωγής οιστρογόνων, δεν ωριμάζουν αναπαραγωγικά και εμφανίζουν στειρότητα (Rover & Buchanan, 1999). Η συχνότητα του συνδρόμου στο γενικό πληθυσμό είναι 1:2000 με 1:5000 γεννήσεις βιώσιμων κοριτσιών (Palmer & Reichmann, 1976). Η αντιπροσώπευση είναι παρόμοια σε διαφορετικές φυλές και εθνότητες. Τα περισσότερα έμβρυα με καρυότυπο 45X0 αποβάλλονται αυτόματα, οπότε η συχνότητα του συνδρόμου συνολικά εκτιμάται ότι φτάνει το 2% όλων των συλλήψεων. (Ford et al., 1959)

### **Γενετική**

Το σύνδρομο Turner είναι μια ασυνήθιστη διαταραχή των φυλετικών χρωμοσωμάτων. Προκύπτει από την απώλεια κάποιου γενετικού υλικού του φυλετικού χρωμοσώματος X, ή και ολόκληρου του χρωμοσώματος. Πρόκειται λοιπόν, για ένα γενετικό σύνδρομο που εμφανίζεται αποκλειστικά στις θήλεις και οφείλεται σε μια χρωμοσωμική ανωμαλία που συμβαίνει στο 23<sup>ο</sup> χρωμόσωμα. Αντί δηλαδή του τυπικού καρυότυπου XX, το δεύτερο χρωμόσωμα είναι απών (Ross et al., 2000). Αυτός ο παθολογικός καρυότυπος γράφεται ως 45X0. Στο 60% των περιπτώσεων απουσιάζει εντελώς το ένα από τα δύο X χρωμοσώματα, ενώ στις υπόλοιπες περιπτώσεις: α) υπάρχει εξάλειψη ή μετατόπιση τμήματος ενός φυλετικού χρωμοσώματος και β) μωσαικισμός (Albetsson- Wikland & Ranke, 1995)



Η ολική απουσία του χρωμοσώματος X (μονοσωμία X) οφείλεται σε τυχαίο λάθος, κατά το διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων του φύλου, που γίνεται είτε στο οοκύτταρο (περιέχει χρωμοσώματα X και X) είτε στο σπερματοκύτταρο (χρωμοσώματα X και Y). Έτσι, το ωάριο ή συνηθέστερα το σπερματοζώαριο που σχηματίζεται χωρίς χρωμόσωμα X οδηγεί στη σύλληψη θήλεος εμβρύου με ένα μόνο ακέραιο χρωμόσωμα X αντί για δύο.

Το σύνδρομο Turner μπορεί να προκληθεί και όταν υπάρχουν δυο χρωμοσώματα X αλλά το ένα έχει κάποια βλάβη στο μακρό ή στο βραχύ σκέλος, συνήθως έλλειψη κάποιας περιοχής (μερική μονοσωμία). Αυτό συμβαίνει διότι σε ορισμένα σημεία των χρωμοσωμάτων X εντοπίζονται γονίδια απαραίτητα σε διπλή δόση για τη φυσιολογική λειτουργία: το γονίδιο SHOX για την ανάπτυξη του σκελετού και του αναστήματος και τα γονίδια DIAPH2 USP9X για την ανάπτυξη και λειτουργία των ωοθηκών. Ανάλογα με την περιοχή της δομικής βλάβης, στις περιπτώσεις συνδρόμου Turner με μερική μονοσωμία η κλινική εικόνα ποικίλλει (Albertsson-Wikland & Ranke, 1995).

Το χρωμοσωμικό αυτό σύνδρομο, το οποίο σχετίζεται με το φύλο, παρουσιάζει ιδιαίτερο ενδιαφέρον, καθώς τα κορίτσια με το σύνδρομο Turner παρουσιάζουν ένα ιδιαίτερο νευρογνωστικό και κοινωνικό προφίλ και χαμηλή συχνότητα ψυχιατρικών διαταραχών. (Doswell, et al., 2006)

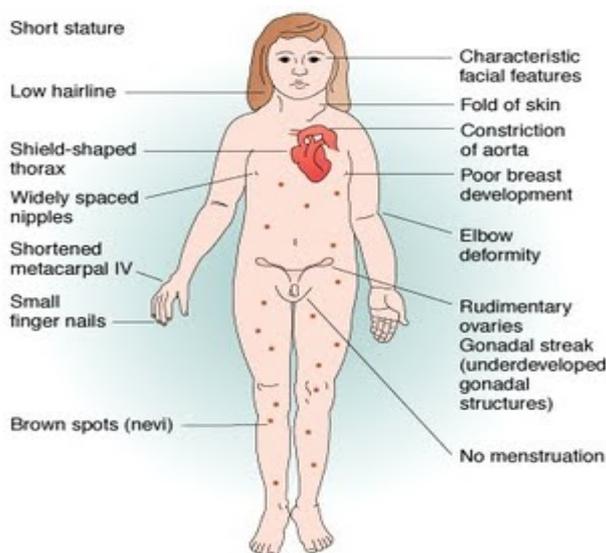
Έως σήμερα, δεν έχει αναγνωριστεί κάποιο κοινά αποδεκτό αίτιο για την πάθηση. Η εμφάνιση του συνδρόμου Turner φαίνεται να είναι ένα τυχαίο γεγονός και δεν σχετίζεται με περιβαλλοντικούς ή άλλους παράγοντες που συχνά συσχετίζονται με γεννητικά προβλήματα.

## Προγεννητικός εντοπισμός

Συνήθως διαγιγνώσκεται τυχαία, όταν μητέρα προχωρημένης ηλικίας προβεί σε αμνιοπαρακέντηση ή λήψη τροφοβλάστης (CVS). Σε νεότερες εγκύους, εντοπίζεται όταν στο γενικό ανιχνευτικό έλεγχο διαπιστωθούν παθολογικές τιμές στους βιοχημικούς δείκτες ή στο υπερηχογράφημα. Το 15% των εμβρύων με σύνδρομο Turner εντοπίζονται τυχαία με το υπερηχογράφημα (αυξημένη αυχενική διαφάνεια, λεμφοίδημα, καθυστέρηση ενδομήτριας ανάπτυξης, καρδιοπάθεια κυστικό ύγρωμα (τυπικό εύρημα σε σοβαρές μορφές του συνδρόμου και αναπτύσσεται μεταξύ 1ου και 2ου τριμήνου), υδροθώρακας, ασκίτης ή εμβρυϊκός ύδρωπας, στένωση του ισθμού της αορτής και νεφρικές ανωμαλίες όπως: ετερόπλευρη νεφρική αγενεσία, πεταλοειδής ή πυελικός νεφρός. Σε μερικές περιπτώσεις ανευρίσκεται ολιγοϋδράμνιο καθώς επίσης και βράχυνση του μηριαίου οστού). Γενικότερα θεωρείται ότι η πρόγνωση είναι καλύτερη όταν ο προγεννητικός εντοπισμός γίνεται μέσω του τυχαίου χρωμοσωμικού ελέγχου, σε σύγκριση με τον υπερηχογραφικό έλεγχο.

## Κλινική εικόνα

Το σύνδρομο περιγράφηκε για πρώτη φορά από τον παιδίατρο Ullrich (1930), στη συνέχεια από τον ενδοκρινολόγο Turner (1938) και από τον Ford και τους συνεργάτες του (1959). Το κύριο χαρακτηριστικό του συνδρόμου είναι η μη ύπαρξη των δευτερευόντων χαρακτηριστικών του φύλου. Περιληπτικά αναφέρονται τα παρακάτω χαρακτηριστικά:



- Ανύπαρκτο στήθος
- Αμηνόρροια, δυσγένεση και υπογονιμότητα των ωοθηκών
- Χαμηλό ανάστημα
- Κοντός λαιμός, με τη γραμμή κόμης να ξεκινάει σε χαμηλό ύψος στο πίσω μέρος του λαιμού
- Υποπλασία στα δάχτυλα
- Ήπιες σκελετικές διαταραχές
- Νεφρική και καρδιακή δυσπλασία
- Εξασθένηση ακοής

### **Προγεννητική περίοδος**

Κατά τη διάρκεια της ενδομητρίου ζωής παρατηρείται μικρή καθυστέρηση στην ανάπτυξη. Μέσω των υπερηχογραφήματων, εντοπίζονται οι πρώτες ενδείξεις για την ύπαρξη Turner. Από τα ευρήματα προκύπτει ότι μια από τις πιο συχνές καρδιακές ανωμαλίες στο σύνδρομο Turner είναι η στένωση του ισθμού της αορτής. Αυτό μπορεί να είναι δύσκολο να ανιχνευτεί σε προγεννητικό στάδιο καθώς και η στένωση του ισθμού της αορτής μπορεί να παρατηρηθεί μετά τη σύγκλιση του βοταλλείου πόρου. Τα κύρια συμπτώματα εξαιτίας αυτής της στένωσης είναι ασυμμετρία των κοιλίων, με τη δεξιά καρδιακή κοιλότητα να είναι μεγαλύτερη από την αριστερή.

Επίσης μερικές νεφρικές ανωμαλίες είναι τυπικές για το σύνδρομο Turner, όπως ετερόπλευρη νεφρική αγενεσία, πεταλοειδής ή πυελικός νεφρός. Σε κάποιες περιπτώσεις τα υπερηχογραφικά ευρήματα ανευρίσκουν ολιγουδράμνιο καθώς και βράχυνση του μηριαίου οστού. Τέλος σε σοβαρές μορφές του συνδρόμου εντοπίζεται κυστικό ύγρωμα που είναι ένα τυπικό εύρημα.

### **Περιγενετική περίοδος**

Στα νεογέννητα μπορεί να παρατηρηθεί οίδημα των άκρων, ιδίως των κάτω, που οφείλεται σε λεμφική στάση και συνήθως παρέρχεται μετά από μερικούς μήνες ή χρόνια. (Ranke et al., 2000)

### **Βρεφική και παιδική ηλικία**

Βρέφη που φέρουν το σύνδρομο Turner, εμφανίζουν τα ακόλουθα χαρακτηριστικά:



- Μικρομεγέθες σώμα
- Πλατύ στήθος
- Φουσκωμένα άκρα (χέρια και πόδια)
- Πεταχτά αυτιά
- Κοντό και πλατύ λαιμό
- Χαλαρότητα του δέρματος του αυχένα (Αλευριάδου, 2009)

### **Εφηβεία και ενηλικίωση**

Έφηβοι και ενήλικες που παρουσιάζουν το σύνδρομο Turner, εμφανίζουν τα ακόλουθα χαρακτηριστικά:

- Καθυστέρηση στην έναρξη της εφηβείας ή και απουσία της
- Συναισθηματική ανωριμότητα
- Εξασθένηση ακοής
- Πεταλοειδές νεφρό, διπλή ή διασπασμένη νεφρική λεκάνη
- Προβλήματα στην καρδιά (η συχνότερη καρδιακή παρέκκλιση είναι στην αορτική βαλβίδα) διαχωρισμός αορτής αργότερα στην ενήλικη ζωή από την ελλοχεύουσα αορτική μεταβολή διαστάσεων της καρδιάς
- Προβλήματα με το θυρεοειδή
- Προβλήματα ελέγχου βάρους / υπερλιπιδαιμίες
- Δυσανεξία στη γλυκόζη
- Στείρωση. Οι ωοθήκες στα κορίτσια με σύνδρομο Turner, δεν λειτουργούν κανονικά, ώστε μερικά ενδεχομένως να μην αναπτύξουν δευτερεύοντα

χαρακτηριστικά κατά την εφηβική ηλικία (εκτός αν υπάρξει θεραπευτική παρέμβαση) και στην ενήλικη ζωή τους ενδεχομένως να είναι στείρα.

- Οστεοπόρωση
- Υπέρταση

### **Γνωστικό προφίλ**

Έρευνες έχουν δείξει ότι οι θήλεις με σύνδρομο Turner, έχουν φτωχή επίδοση σε μια ποικιλία οπτικοχωρικών και οπτικοκινητικών έργων. Από την άλλη είναι κοινωνικά προσαρμοσμένα άτομα, με φυσιολογική ευφυΐα (Αλευριάδου, 2009). Εκτός από τις γυναίκες με το χρωμόσωμα X καρυότυπο, η νοητική υστέρηση δεν είναι περισσότερο διαδεδομένη στις γυναίκες με σύνδρομο Turner από ό,τι στον πληθυσμό εν γένει. Έχουν χαμηλότερη λεκτική ικανότητα και έκπτωση στη λεκτική οπτική-χωρική οργάνωση και στη λεκτική επίλυση προβλημάτων. Άλλες δυσκολίες που παρουσιάζουν είναι στα μαθηματικά, στη μνήμη, στην ικανότητα να διαμορφώσουν στόχους και στην προσοχή. (Frias & Davenport, 2003)

### **Νοητικές ικανότητες**

#### **Δυνατά σημεία**

- Πολλά κορίτσια έχουν φυσιολογική ή οριακή ευφυΐα, παρότι η συχνότητα νοητικής καθυστέρησης είναι υψηλότερη σε αυτή την ομάδα
- Ο προφορικός λόγος των κοριτσιών αυτών είναι συνήθως στα πλαίσια της τυπικής ανάπτυξης.

#### **Αδύνατα σημεία**

- Προβλήματα στις οπτικοχωρικές και οπτικοαντιληπτικές ικανότητες, και στον οπτικοκινητικό συντονισμό.
- Προβλήματα στα μαθηματικά
- Προβλήματα στην προσοχή και στη συγκέντρωση
- Προβλήματα στην οπτική βραχύχρονη μνήμη
- Προβλήματα στις εκτελεστικές λειτουργίες

## **Γλωσσικά χαρακτηριστικά**

Οι γνωστικές δεξιότητες των ατόμων με Σύνδρομο Turner είναι σε γενικές γραμμές καλές. Ωστόσο έρευνες, δείχνουν ότι μπορεί να υπάρξει μια μικρή καθυστέρηση στη γλωσσική ανάπτυξη, αλλά και κάποια προβλήματα στην προφορική κατονομασία αντικειμένων, στη συντακτική δομή και στη λεκτική ευχέρεια (Rovet & Netley, 1982).

## **Μαθηματικές ικανότητες**

Οι θήλεις με σύνδρομο Turner, έχουν πτωχή επίδοση στην κατασκευή αντικειμένων, στην αντιγραφή σχεδίων, στην αντίληψη του χώρου, στη μη-λεκτική μνήμη καθώς και στις λεπτές και αδρές κινητικές δεξιότητες. Οι παραπάνω οπτικοχωρικές δυσκολίες τείνουν να επηρεάζουν τις μαθηματικές ικανότητες περισσότερο από την ανάγνωση. Η δυσκολία τους εστιάζεται στον υπολογισμό των αριθμητικών πράξεων, ενώ η ικανότητα τους, ως προς την επίλυση γεωμετρικών προβλημάτων, είναι σε ελαφρώς καλύτερη κατάσταση (Αλευριάδου, 2009).

## **Συμπεριφορικό προφίλ**

Τα κορίτσια με σύνδρομο Turner είναι υπερκινητικά, περισσότερο νευρικά και ανώριμα, ενώ στην εφηβεία υπάρχει η τάση για υποδραστηριότητα (Karnis & Reindollar, 2003). Επίσης τα κορίτσια με σύνδρομο Turner έχουν λιγότερες κοινωνικές σχέσεις, τάσεις για απομόνωση, δυσκολία στην προσαρμογή στο σχολείο προβλήματα συγκέντρωσης και χαμηλή αυτοεκτίμηση. Τα κορίτσια πρέπει να ενθαρρύνονται να αναπτύξουν και να διατηρήσουν φιλίες μέσω της συμμετοχής σε επίσημες και άτυπες δραστηριότητες αναψυχής. Οι γονείς και οι δάσκαλοι πρέπει να παρέμβει δυναμικά όταν τα κορίτσια με σύνδρομο Turner δέχονται πειράγματα ή εκφοβίζονται. Η παρέα με άλλα κορίτσια με σύνδρομο Turner παρέχει πολύτιμη υποστήριξη τόσο στα παιδιά όσο και στους γονείς τους. (Ross et al., 2000). Άλλα συμπεριφορικά χαρακτηριστικά είναι:

- Τα άτομα αυτά είναι γενικά κοινωνικά προσαρμοσμένα, χωρίς ιδιαίτερες ενδείξεις ψυχοπαθολογίας
- Χαμηλή αυτοπεποίθηση, αυτοεκτίμηση και ελαφριά κατάθλιψη
- Κοινωνική ανασφάλεια, με λίγες κοινωνικές σχέσεις
- Δυσκολία στην αναγνώριση συναισθήματος και συγκίνησης σε πρόσωπα

- Δυσκολία προσαρμογής στο σχολείο (Αλευριάδου,2009)

Οι έρευνες των Karnis & Reindollar (2003) και Saenger (2001), συμπέραναν ότι τα κορίτσια αυτά, στην εφηβεία παρουσιάζουν υψηλά ποσοστά κοινωνικής απόσυρσης, κατάθλιψης και προβλημάτων συμπεριφοράς. Επιπλέον αναφέρονται με αυξημένη συχνότητα, φοβίες και καταναγκαστικές συμπεριφορές.

### **Ψυχοπαιδαγωγικές παρεμβάσεις-προτεινόμενες εκπαιδευτικές δραστηριότητες**

Ο Rourke (1995) παρουσίασε έναν οδηγό για παιδιά με σύνδρομο Turner, ο οποίος περιλαμβάνει μεθόδους βελτίωσης των δεξιοτήτων οπτικοχωρικής οργάνωσης, καθώς και τρόπους εφαρμογής των λεκτικών τους ικανοτήτων. Έτσι ο εκπαιδευτικός που θα ασχοληθεί με αυτά τα παιδιά θα πρέπει να γνωρίζει τα παρακάτω χαρακτηριστικά και τις ιδιαιτερότητές τους, καθώς και τους τρόπους βοήθειάς τους (Αλευριάδου, 2009):

Η γλωσσική αντίληψη των κοριτσιών, είναι καλή, για αυτό και οι εκπαιδευτικοί θα πρέπει να δίνουν έμφαση στις καλές γλωσσικές δεξιότητες των κοριτσιών και να μη χρησιμοποιούν την οπτικοχωρική δίοδο μάθησης. Έτσι, καλό θα ήταν να περιορίσει την χρήση του πίνακα, των εικόνων και των χαρτών, και θα πρέπει να δίνει περισσότερο προφορικές οδηγίες. Επίσης όταν ο εκπαιδευτικός μιλάει σε μια μαθήτριά, καλό θα είναι να της μιλάει απευθείας, ενισχύοντας την ομιλία με νοήματα και χειρονομίες.

Ένα μεγάλο ποσοστό των κοριτσιών παρουσιάζει σοβαρές δυσκολίες στα μαθηματικά και κυρίως στην αριθμητική. Καλό θα είναι τα προβλήματα να χωρίζονται σε επιμέρους βήματα και να γίνεται επανέλεγχος της διαδικασίας. Επίσης, θα βοηθούσε η άμεση πρόσβαση των ηλεκτρονικών υπολογιστών και η χρήση των αριθμομηχανών για τα μαθηματικά.

Τόσο για την επίλυση γλωσσικών ασκήσεων, όσο και των μαθηματικών, θα πρέπει να δίνεται περισσότερος χρόνος, αλλά και ευκαιρίες για επιπρόσθετη επανάληψη και ενίσχυση.

Αναφέρθηκε παραπάνω ότι κάποια από τα αδύνατα σημεία των κοριτσιών με σύνδρομο Turner είναι τα προβλήματα στη οπτική μνήμη και στην οπτική αντίληψη. Για να αντιμετωπιστούν, καλό θα είναι οι δεξιότητες να έχουν διαβαθμισμένη σειρά δυσκολίας. Επίσης να υπάρχει συνδυασμός των δραστηριοτήτων ακουστικής αντίληψης και χρήσης γλωσσικών δεξιοτήτων ή ακουστικού ρυθμού στη διδασκαλία

της αναγνώρισης, της ταύτισης, της διάκρισης των μορφών και της συγκράτησης από μνήμης. Η διάκριση, δηλαδή η αντίληψη της διαφοράς μεταξύ όμοιων αντικειμένων ή συμβάντων, αποτελεί βασικό στοιχείο της γνώσης. Διάκριση υπάρχει, για παράδειγμα, όταν ένα άτομο λέει «ζήτα» όταν του παρουσιάζεται το γράμμα «ζ» και όχι όταν του παρουσιάζεται το γράμμα «ξ», το οποίο έχει σχετική ομοιότητα με το προηγούμενο (Μέλλον, 2002). Προσδιοριστικό χαρακτηριστικό των ατόμων με σύνδρομο Turner είναι ότι απαιτούν σημαντικά περισσότερη επανάληψη από ό,τι άλλα άτομα για να αναπτύξουν όμοιες βασικές διακρίσεις, όπως η ικανότητα αναγνώρισης χρωμάτων, η ικανότητα μέτρησης αντικειμένων και η ικανότητα ανάγνωσης (Σταύρου, 1995). Τα άτομα με σύνδρομο Turner κάνουν πολύ περισσότερα «λάθη» προκειμένου να αποκτήσουν διακρίσεις όμοιες με αυτές των άλλων ατόμων.

Η συχνότητα εμφάνισης των απαντήσεων σε ερωτήματα όπως «Πιο γράμμα είναι αυτό;» και «Τι χρώμα είναι αυτό;» εξαρτάται από τη συχνότητα ενίσχυσης που ακολουθείται: όταν μια μορφή δράσης ενισχύεται πιο συχνά, τότε θα εμφανίζεται με μεγαλύτερη συχνότητα, ενώ όταν ενισχύεται πιο σπάνια, τότε και η δράση θα εμφανίζεται με πολύ λιγότερη συχνότητα και παύει να εμφανίζεται πιο γρήγορα εάν η ενίσχυση διακοπεί (Μέλλον, 2001). Ακριβώς αυτό εξηγεί γιατί είναι δύσκολο να διατηρηθεί η ενασχόληση των ατόμων με σύνδρομο Turner στην κατάκτηση καινούργιων διακρίσεων και ικανοτήτων -η συχνότητα επιτυχίας και ενίσχυσης συχνά δεν είναι επαρκής για να διατηρήσει την εμπλοκή τους στην καινούργια δραστηριότητα. Τα προβλήματα διάσπασης προσοχής και απογοήτευσης είναι πολύ πιθανό να οφείλονται στη χαμηλή συχνότητα επιτυχίας. Είναι επίσης γνωστό ότι η στέρηση θετικής ενίσχυσης μπορεί από μόνη της να προκαλέσει επιθετική συμπεριφορά.

Η αποτελεσματικότητα των ερεθισμάτων που λειτουργούν ως θετική ενίσχυση (οι έπαινοι, το χαϊδεμα, οι σταφίδες ή καραμέλες κ.λπ.) εξαρτάται από τη σχετική στέρηση των ερεθισμάτων αυτών (δηλαδή εάν χρησιμοποιούνται πολλές φορές, μπορεί να χάσουν την αποτελεσματικότητά τους). Επίσης, εάν ενισχύονται περισσότερες δράσεις χωρίς παράλληλη αύξηση στη συχνότητα των κατάλληλων ή των «σωστών» δράσεων, τότε είναι επόμενο να αυξηθεί και η συχνότητα των μη κατάλληλων ή «λανθασμένων» δράσεων. Συνεπώς, για να μειωθεί η αναλογία προσπάθειας-ενίσχυσης με αποτελεσματικό τρόπο, θα πρέπει να ρυθμιστεί η

κατάσταση έτσι ώστε το άτομο να κάνει λιγότερα λάθη (δηλαδή, να ρυθμιστεί έτσι ώστε περισσότερες από τις δράσεις του ατόμου να συμβαίνουν πιο συχνά στην κατάλληλη συνθήκη).

Η εκπαίδευση στη διάκριση «χωρίς λάθη» (errorless discrimination learning) είναι ένας τρόπος παραγωγής διακρίσεων με σημαντική μείωση του αριθμού των λανθασμένων επιλογών ή λαθών (Terrace, 1984). Στη διαδικασία αυτή, μια διάκριση που ήδη υπάρχει χρησιμοποιείται για να διευκολύνει τη διαμόρφωση μιας καινούργιας διάκρισης. Ουσιαστικά αυξάνεται η τάση του ατόμου να απαντά σωστά σε μια κατάσταση κατά την οποία τα ερεθίσματα δεν ελέγχουν κατάλληλα τη συμπεριφορά του με την εισαγωγή ερεθισμάτων που ελέγχουν τη συμπεριφορά κατάλληλα λόγω προηγούμενης εμπειρίας.

Αν κάποιος δάσκαλος επιδιώξει να διδάξει τα ονόματα των βασικών γεωμετρικών σχεδίων σε ένα άτομο με σύνδρομο Turner, προτού κατονομάσει τα γεωμετρικά σχήματα, πρέπει να ξέρει ότι το παιδί είναι ικανό να κάνει διάκριση μεταξύ των γεωμετρικών σχημάτων. Αυτό μπορεί να το διδάξει με μια διαδικασία, που στην πειραματική ψυχολογία της συμπεριφοράς, είναι γνωστή ως ταυτοποίηση ταιριάσματος στο δείγμα (matching to sample task). Για παράδειγμα, στην οθόνη του υπολογιστή παρουσιάζεται ένας κύκλος. Εάν το άτομο αγγίζει τον κύκλο (πάνω στην οθόνη) με το δάκτυλό του, αμέσως κάτω από αυτόν παρουσιάζεται μια σειρά γεωμετρικά σχέδια (τρίγωνο, τετράγωνο, πεντάγωνο κ.λπ.), με το ένα από τα σχέδια να είναι κύκλος ίδιος με αυτόν που βρίσκεται επάνω από τη σειρά των σχεδίων. Το άτομο μπορεί να διαλέξει ένα από τα σχέδια στη σειρά αγγίζοντάς το απλώς πάνω στην οθόνη.

Εάν από αυτά τα «επιλεκτικά ερεθίσματα» διαλέξει το γεωμετρικό σχέδιο το οποίο ταιριάζει με το πρώτο που του παρουσιάστηκε -το λεγόμενο «δείγμα-ερέθισμα» (στην περίπτωση αυτή πρέπει να διαλέξει τον κύκλο) - τότε η συμπεριφορά ενισχύεται (με επιβράβευση, σταφίδες, χάιδεμα κ.λπ., ανάλογα με την ενισχυτική αποτελεσματικότητα του ερεθίσματος). Αμέσως μετά παρουσιάζεται ένα άλλο «δείγμα-ερέθισμα» (π.χ. τετράγωνο), για να ξεκινήσει η επόμενη προσπάθεια. Εάν το άτομο διαλέξει κάποιο σχέδιο που δεν ταιριάζει με το «δείγμα-ερέθισμα», η οθόνη σκοτεινιάζει για μερικά δευτερόλεπτα και η επόμενη προσπάθεια αρχίζει με την παρουσίαση του ίδιου «δείγματος-ερεθίσματος». Τυπικά, τα υποκείμενα με σύνδρομο Turner κάνουν πολύ μεγάλο αριθμό λαθών (δηλαδή διαλέγουν πολλά γεωμετρικά

σχέδια τα οποία δεν ταιριάζουν με τα «δείγματα-ερεθίσματα») έως ότου κατακτήσουν αυτήν τη διάκριση.

Όσον αφορά στην αντιμετώπιση προβλημάτων προσοχής, καλό θα είναι να υπάρχουν ολιγομελή τμήματα με δομημένα προγράμματα και να γίνονται άμεσες παρεμβάσεις για την τροποποίηση της συμπεριφοράς. Ο δάσκαλος πρέπει να γνωρίζει πώς να χειριστεί και να τροποποιήσει τη συμπεριφορά του παιδιού, π.χ. επιβραβεύοντας και ενθαρρύνοντας το. Επιπροσθέτως, ο δάσκαλος μπορεί να βοηθήσει χρησιμοποιώντας σωστές διδακτικές τεχνικές με έμφαση στους κανόνες, στην οργάνωση, στις σταθερές συνήθειες, λέγοντας στους μαθητές από πριν τι πρόκειται να μάθουν, δίνοντας οδηγίες, επανεξετάζοντας τις οδηγίες, καταγράφοντας τα βιβλία και το υλικό που θα χρειαστούν οι μαθητές για μια εργασία, χρησιμοποιώντας εποπτικό υλικό κλπ. Όλες αυτές οι μέθοδοι μπορεί να διευκολύνουν τους μαθητές με σύνδρομο Turner να αντεπεξέλθουν στο σχολείο και να τους βοηθήσουν να πετύχουν (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2000).

Επίσης αναφέρθηκε, προηγουμένως πως στα αδύνατα σημεία των κοριτσιών είναι η κοινωνική ανασφάλεια και οι λίγες κοινωνικές σχέσεις. Αυτό θα μπορούσε να διορθωθεί με τη ενθάρρυνση της συνεργατικής μάθησης και την εργασία κατά ζευγάρια ή σε μικρές ομάδες (Αλευριάδου, 2009). Η ανάπτυξη των κοινωνικών δεξιοτήτων των ατόμων με σύνδρομο Turner, στηρίζεται στη διαμόρφωση και ενίσχυση της «αυτοαντίληψης, αυτοεκτίμησης, της στάσης προς τον Εαυτό και της αυτο-αποτελεσματικότητας (self-efficacy)». Οι δείκτες των χαρακτηριστικών αυτών βρίσκονται στα χαμηλότερα επίπεδα στα παιδιά με σύνδρομο Turner σε σύγκριση με το γενικό πληθυσμό» (Ζέρβας, 1997).

Στους στόχους της σύγχρονης εκπαίδευσης των ατόμων με σύνδρομο Turner είναι η διαμόρφωση ατόμων, τα οποία θα είναι σε θέση να αντεπεξέλθουν, κατά το μέτρο του δυνατού, στις ποικίλες προκλήσεις της ζωής, που καθίσταται ολοένα πιο πολύπλοκη. (Μάντης, 2001).

Η ικανότητα αντίληψης της πραγματικότητας, η συλλογή και επεξεργασία πληροφοριών, η εύρεση και αξιολόγηση εναλλακτικών τρόπων δράσης, καθώς και η επιλογή κάθε φορά της πλέον συμφέρουσας λύσης για την προσωπική ανάπτυξη του ατόμου και ως υποκειμένου που βιώνει και ως μέλους της ομάδας, είναι από τις βασικές δεξιότητες που πρέπει να αποκτηθούν (Λαμπίδη, 2000).

Στο πλαίσιο της προετοιμασίας του ατόμου με σύνδρομο Turner για την ανάπτυξη της συναισθηματικής ασφάλειας και της ανεξαρτησίας, που είναι απαραίτητες για τη λειτουργία ενός ατόμου στο σχολικό χώρο, θα πρέπει να ενταχθούν δραστηριότητες του βιωματικού τύπου εκπαίδευσης η οποία θα προσεγγίζει το άτομο ως πρόσωπο στη θετική προοπτική της ενεργού συμμετοχής στην όλη διαδικασία της μάθησης. Μια τέτοιου τύπου προετοιμασία επηρεάζει άμεσα και θετικά την αυτοαντίληψη, την αυτοεκτίμηση και την αυτοπεποίθηση και κινητοποιεί τη διάθεση του προσώπου για έρευνα και προσέγγιση του κατά περίπτωση αντικειμένου προσέγγισης, μέσα από μια ενεργητική-παραγωγική-συμμετοχική οπτική (Μάντης, 2001).

Σε αυτήν τη διαδικασία, ο ειδικός που παρεμβαίνει στο προκαταρκτικό στάδιο της προετοιμασίας του προσώπου με σύνδρομο Turner για τη λειτουργική ένταξή του στο σχολικό χώρο, δεν μεταβιβάζει γνώσεις ούτε έχει έτοιμες απαντήσεις εφαρμόσιμες σε κάθε περίπτωση, αλλά συντονίζει και καταλύει τη διεργασία μάθησης. Στη βάση του θεωρητικού μοντέλου της βιωματικής εκπαίδευσης και των επιστημολογικών αρχών επάνω στις οποίες αυτό στηρίζεται, όπως έχουν τεθεί και αναπτυχθεί από το Αθηναϊκό Κέντρο Μελέτης του Ανθρώπου (Λαμπίδη, 2000), και για την περίπτωση της προετοιμασίας του ατόμου ώστε να αναπτύξει συναισθηματική ασφάλεια και ανεξαρτησία στην προοπτική της ένταξης σε σχολικές διαδικασίες, θα μπορούσαμε να προσδιορίσουμε ένα ολοκληρωμένο σχέδιο παρέμβασης. Σε αυτό θα μπορούσαν να περιλαμβάνονται οι εξής φάσεις:

α. Η αξιοποίηση της δυναμικής της μικρής ομάδας σε σχέση με τις μεγάλες ομάδες που περιλαμβάνονται σε μεγάλες σχολικές μονάδες, με στόχο την ανάπτυξη άμεσων προσωπικών σχέσεων του ψυχοπαιδαγωγού με το άτομο με σύνδρομο Turner. Αυτό θα δώσει τη δυνατότητα για την απελευθέρωση όλου του ατομικού δυναμικού, γεγονός που θα τα βοηθήσει να αναπτύξουν και αυτά από την πλευρά τους όλο εκείνο το πλέγμα των πρωτογενών διαπροσωπικών σχέσεων που είναι απαραίτητες για τη, μερικώς έστω, αυτόνομη διαβίωσή τους. Αυτό πρέπει να διαχωρίζεται από την άμεση ικανοποίηση όλων των επιθυμιών και την υποταγή του κοινωνικού περίγυρου στις ανάγκες του ατόμου, γιατί κάτι τέτοιο θα σηματοδοτούσε μια πολύπλοκη κατάσταση κοινωνικής παθογένειας (Μάντης, 2001).

β. Η ανάδειξη του ρόλου της ροής και της διεργασίας της διαδικασίας της εκπαίδευσης σε αντιπαράθεση με τις δομημένες και προγραμματισμένες

εκπαιδευτικές παρεμβάσεις, με στόχο την απελευθέρωση όλου του δυναμικού της δημιουργικότητας που ενυπάρχει όχι μόνο στο άτομο με σύνδρομο Turner αλλά και στον παρεμβαίνοντα ψυχοπαιδαγωγό. Καθώς οι κοινωνικές συνθήκες ανατρέπονται συνεχώς, απαιτείται «εκπαίδευση στην ετοιμότητα για αλλαγή της προγραμματισμένης δομής, όταν οι διεργασίες οδηγούν αλλού, και ικανότητα να δράσει κανείς σύμφωνα με αυτά που προκύπτουν ανά πάσα στιγμή ως νέες ανάγκες για το άτομο και την ομάδα» (Λαμπίδη, 2000).

γ. Η ενθάρρυνση εμπειριών που προάγουν τη λειτουργική επίλυση των συγκρούσεων στην προοπτική της ένταξης σε σχολικά προγράμματα, με στόχο τη συνολική-εποπτική προσέγγιση των προβλημάτων από το άτομο με σύνδρομο Turner. Στη σημαντική χρονική περίοδο της σχολικής ηλικίας, διαδραματίζονται πολύπλοκες μαθησιακές διεργασίες ακόμα και για το εκπαιδευσιμο παιδί με σύνδρομο Turner. Το παιδί έρχεται αντιμέτωπο με ένα νέο τρόπο απόκτησης γνώσεων και ως εκ τούτου δημιουργείται σε αυτό η ανάγκη να ανταποκριθεί σε αυτήν τη νέα πραγματικότητα. Πολλές φορές τα αντικείμενα τα οποία προβάλλονται στο παιδί για μάθηση έχουν ελάχιστη σχέση με τις άμεσες ανάγκες και επιθυμίες του ίδιου του παιδιού, γεγονός το οποίο δυσχεραίνει τη διαδικασία αποδοχής του σχολικού χώρου. Επίσης η μη απόκτηση από το παιδί των μη βασικών ψυχοκοινωνικών μαθησιακών διαδικασιών δεν το βοηθά να γίνει δεκτικό στην πρόσκτηση σχολικών γνώσεων (Καλαντζή-Αζίζι, 1985).

δ. Η εξέλιξη διαδικασιών συμμετοχικού βιωματικού τύπου, όπου τα προβλήματα ένταξης και προσαρμογής πρέπει να αντιμετωπίζονται κατ' αρχάς στον άμεσο οικογενειακό χώρο με τις κατάλληλες προσαρμογές και παρεμβάσεις. Έργο του ψυχολόγου μεταξύ άλλων είναι: να «εμπλέξει» κατά το δυνατόν περισσότερα άτομα από την ευρύτερη οικογένεια, να αναπτύξει με σαφήνεια και να προχωρήσει σε επικοινωνιακή συνδιαλλαγή με το ίδιο το προς ένταξη άτομο, να έχει ως μέριμνά του τη διαρκή προσπάθεια παροχής πρωταγωνιστικού ρόλου σε συνδυασμό με τις υποχρεώσεις από την πλευρά του ατόμου με σύνδρομο Turner. Να στηρίζει συνεργατικές προσεγγίσεις για την επίλυση των προβλημάτων που προκύπτουν από τη λειτουργία του συνόλου των μελών της οικογένειας, να αξιοποιήσει και να αναπτύξει την ισχυρή γονεϊκή συμμαχία, ώστε να υπάρξει άμεση βοήθεια στην προσπάθεια για ανάταξη και ένταξη, να δημιουργήσει και άμεσους προσωπικούς δεσμούς με το κάθε μέλος της οικογένειας χωρίς τριγωνικά ή πολυγωνικά σχήματα

για την επιμέρους έκφραση του κάθε μέλους της οικογένειας. Να ενθαρρύνει και να ενισχύσει την αυτονομία, την πρωτοβουλία και την αυτοκαθοδήγηση των μελών της οικογένειας στην προσπάθεια να βοηθήσει το παιδί με σύνδρομο Turner να εγκαταστήσει «μηχανισμούς ελέγχου» των παραμορφωτικών αντιλήψεων για κάθε δραστηριότητα από τα μέλη της οικογένειας και να ενισχύσει τις ρεαλιστικές προσεγγίσεις για το ίδιο το σύνδρομο Turner με στόχο την αποδοχή του, όχι βέβαια στην κατεύθυνση της στατικής προσέγγισής του. Να ενισχύσει τις καταστάσεις έκφρασης και αυτοδιαχείρισης των συναισθημάτων στην κατεύθυνση της αποφόρτισης, της εκδραμάτισης αλλά και της ανατροφοδότησης, με στόχο τη λειτουργική ένταξη του συνόλου των μελών της οικογένειας και του άμεσου κοινωνικού περιγύρου στην προοπτική της αυτοδύναμης ένταξης του ατόμου με σύνδρομο Turner στην εκπαιδευτική και παραγωγική δραστηριότητα (Landgarten, 1999).

ε. Η αποδοχή της διαφοράς, η οποία δεν μπορεί να αναταχθεί, όχι βέβαια με βάση το παρωχημένο «δικαίωμα στη διαφορά», αλλά με βάση το αίτημα -του ατόμου και της οικογένειάς του - για ανοχή λόγω της κατάστασης την οποία βιώνουν και με τη δέσμευση ότι το σύνδρομο Turner δεν θα γίνει το άλλοθι και το επιχείρημα για «κερδοσκοπία» σε βάρος του κοινωνικού συνόλου, που καλείται να επωμιστεί το βάρος της επιπρόσθετης προσφοράς προς τα άτομα με σύνδρομο Turner (Μάντης, 2001).

στ. Η προβολή των θετικών σημείων της συμπεριφοράς του ατόμου με σύνδρομο Turner και η επεξεργασία των αρνητικών στοιχείων, που εκδηλώνονται και ως απόρροια των καταστάσεων και των συναισθημάτων μειονεξίας τα οποία βιώνουν το άτομο και η οικογένειά του. «Η υπογράμμιση του λάθους ως βασικού στοιχείου της εκπαιδευτικής διαδικασίας ήταν απόρροια μιας παραδοσιακής πραγματικότητας που είχε στόχο την ενότητα της ομάδας, για να διασφαλισθεί η επιβίωσή της, μέσα από τη συμμόρφωση ή και υποταγή των ιδιαιτεροτήτων του ατόμου στην εξυπηρέτηση του συλλογικού οφέλους (Λαμπίδη, 2000).

**ΣΥΝΔΡΟΜΟ WILLIAMS(WILLIAMS-BEUREN)**



## **ΣΥΝΔΡΟΜΟ WILLIAMS (WILLIAMS-BEUREN)**

### **Εισαγωγή**

Το σύνδρομο Williams-Beuren ή σύνδρομο Williams (WBS) ,όπως είναι ευρέως γνωστό, είναι ένα γενετικό σύνδρομο το οποίο είναι παρόν στην γέννηση και μπορεί να επηρεάσει τον οποιονδήποτε. «Είναι ένα σπάνιο γενετικό σύνδρομο,που προκαλεί ιατρικά και αναπτυξιακά προβλήματα». (Αλευριάδου Α.,Γκιαούρη Σ.,2009,σελ.91). Τα άτομα με WBS χαρακτηρίζονται απο ιδιαίτερες ικανότητες στην κοινωνικότητα (υπερβολική φιλικότητα) και στην επικοινωνία (υπερβολική ομιλία). Ο συμπεριφορικός φαινότυπος του WBS αναφέρεται ως ο ακριβώς αντίθετος φαινότυπος απο αυτόν του αυτισμού. (Tordjman S. κ.ο,2012) Υπάρχουν περιορισμένα πληθυσμιακά στοιχεία για την εμφάνιση του συνδρόμου. (Strømme P., κ.ο,2002). Η εμφάνιση είναι γενικά σποραδική με συχνότητα 1:7,500 με 1:20,000 γεννήσεις (Schubert C.,2009,Rossi N. κ.ο,2006) Όπως αναφέρουν οι Αλευριάδου και Γκιαούρη (2009) εμφανίζεται το ίδιο σε αγόρια και κορίτσια και σε όλες τις εθνικότητες. Η γενετική διαταραχή αναφέρεται στο χρωμόσωμα 7 και συγκεκριμένα στο 7p11.23. Το WBS προκαλείται απο μια διαγραφή των συνεχόμενων γονιδίων στο μακρύ σκέλος του χρωμοσώματος 7 με 7p11.23. (Tordjman S. κ.ο,2012). Το ενδιαφέρον χαρακτηριστικό είναι το ιδιαίτερο νευρολογικό προφίλ που παρουσιάζουν τα άτομα με αυτό το σύνδρομο. (Αλευριάδου Α.,Γκιαούρη Σ.,2009)

### **Γενετική**

«Το σύνδρομο Williams είναι ένα σύνδρομο συναφών γονιδίων (contiguous gene syndrome). Υπάρχουν ενδείξεις ότι η διαταραχή οφείλεται – τουλάχιστον εν μέρει- σε μεταλλάξεις του γονιδίου της ελαστίνης». (Τριάρχου Λ.,2006,σελ.137) Το σβήσιμο ενός σημείου της ελαστίνης (ELN) μπορεί να οδηγήσει σε ανώμαλη παραγωγή της πρωτεΐνης ελαστίνη. Το λάθος αυτό ,πολύ πιθανόν ,να επηρεάζει το σχηματισμό των ελαστικών ινών που αποτελούνται απο ελαστίνη και οργανίδια με μορφή τριχιδίων, τα οποία αποτελούν την υποδομή της ελαστίνης (Mecham,1995). Η αρτηριακή στένωση που παρουσιάζεται ως το μείζον πρόβλημα σε αυτό το σύνδρομο προκαλείται απο την ίνωση (fibrosis), η οποία είναι συνέπεια της πίεσης του αίματος που προσκρούει στο μη ελαστικό αρτηριακό τοίχο. (Βάρβογλη Λ.,2005) «Οι ανωμαλίες στις ελαστικές ίνες εξηγούν και τα άλλα προβλήματα στα φυσικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου WS: μυοσκελετικά προβλήματα , χαρακτηριστικά

προσώπου, βραχνάδα. Επειδή στο σύνδρομο WS η απάλειψη δεν περιορίζεται στο ELN, άλλα γονίδια που έχουν εξαλειφθεί, θα πρέπει να ευθύνονται για το νοητικό προφίλ, το προφίλ της προσωπικότητας και τη νοητική υστέρηση που παρατηρούνται στο WS.» (Βάρβογλη Λ.,2005,σελ.107)

### **Προγενετικός εντοπισμός**

Η βιβλιογραφία αναφέρει ότι παρόλο που είναι γνωστή η αιτιολογία του WBS, η πρώιμη διάγνωση είναι ιδιαίτερα δύσκολη. Ωστόσο, σε πρόσφατη έρευνα των Popowski κ.ο(2011) για πρώτη φορά διεγνώσθη προγενετικά το σύνδρομο WS. Τα αποτελέσματα επιβεβαίωσαν, μέσω ενός υπερηχογραφήματος, την παρουσία των γνωστών χαρακτηριστικών του WBS. Αυτή η υπόθεση δίνει έμφαση στο γεγονός πως με τις νέες γενετικές τεχνολογίες θα παρέχονται προγενετικές πληροφορίες και θα δίνονται χρήσιμες επιπρόσθετες πληροφορίες για το σύνδρομο αυτό.

### **Κλινική εικόνα**

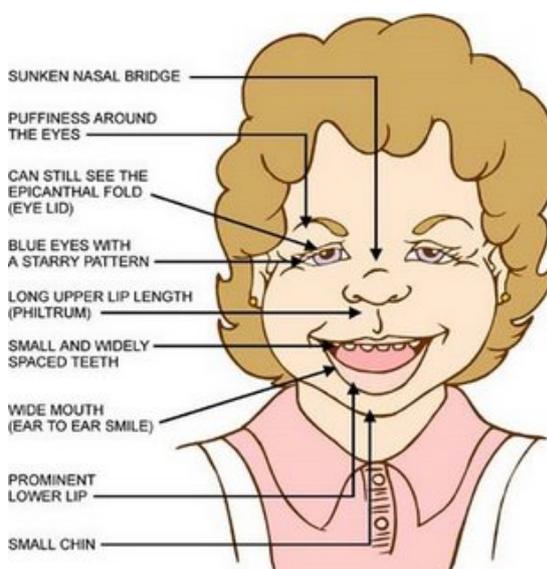
Το σύνδρομο περιγράφηκε για πρώτη φορά από τον Fanconi κ.ο (1952), Lightwood & Payne (1952) ως ιδιοπαθής βρεφική υπερασβεστιαμία. Η βρεφική αυτή υπερασβεστιαμία, παρατηρήθηκε μετά το Δεύτερο Παγκόσμιο πόλεμο στη Μεγάλη Βρετανία, που συνέβη εξαιτίας του υπερ-εμπλουτισμού των παιδικών τροφών με βιταμίνη D. (Stapleton T. κ.ο ,1957) Όταν σταμάτησε η πρόσληψη της βιταμίνης D, ο αριθμός των παιδιών με υπερασβεστιαμία μειώθηκε σημαντικά ωστόσο παρέμειναν μερικά παιδιά με αυτή τη διαταραχή, με εξελικτική καθυστέρηση και παράξενα πρόσωπα.( Βάρβογλη Λ., 2005) Αργότερα το 1959, λόγω της ποικιλίας των κλινικών σημείων, η έρευνα των Sissman κ.ο. (1959) θα οδηγήσει στην περιγραφή ακόμα μίας ξεχωριστής οντότητας, με όνομα «υπερβαλβιδική και αορτική στένωση». Ωστόσο, ο Beuren(1972) θα παρουσιάσει πειστικά στοιχεία για το ότι η υπερβαλβιδική αορτική στένωση και η βρεφική υπερασβεστιαμία είναι η ίδια νόσος.

Το 1961 ο Williams περιέγραψε τέσσερις ασθενείς, στους οποίους, δήλωνε τότε, πως «η υπερβαλβιδική στένωση, σε συνδυασμό με τα ψυχικά και νοητικά χαρακτηριστικά που περιγράφεται εδώ, μπορεί να αποτελεί ένα άγνωστο μέχρι τώρα σύνδρομο». Λίγο αργότερα ο Beuren (1962) θα περιγράψει άλλους έντεκα ασθενείς και, έτσι, το όνομα του συνδρόμου θα καθιερωθεί ως σύνδρομο Williams-Beuren.

Το WBS έχει ένα ιδιαίτερο προφίλ μαθησιακών και συμπεριφορικών χαρακτηριστικών, κάτι το οποίο δείχνει ότι πιθανότατα υπάρχουν βασικές νευροβιολογικές συσχετίσεις σε αυτό το σύνδρομο. (Βάρβογλη Λ., 2005) Τα κλινικά χαρακτηριστικά και η κλινική εικόνα του WBS χαρακτηρίζεται από διάφορες αναπτυξιακές διαταραχές όπως είναι το χαρακτηριστικό προσωπείο, καρδιαγγειακά προβλήματα (με πιο σύνηθη την αορτική στένωση και την πνευμονική στένωση αρτηρίας) και ένα ιδιαίτερο νευροψυχολογικό προφίλ.(Lacroix A. κ.ο,2009) Υπάρχουν όμως, περιπτώσεις που μπορεί το σύνδρομο να εμφανιστεί και χωρίς αυτά τα συμπτώματα ή να εμφανιστούν σε μεγαλύτερες ηλικίες. Γι'αυτό χρειάζεται προληπτική παρακολούθηση.

Κοινά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Williams αναφέρονται τα εξής:

- Χαρακτηριστικό προσωπείο
- Υπεραβεστιαμία
- Συγγενείς καρδιοπάθειες (υπερβαλβιδική αορτική στένωση και στενώσεις πνευμονικών περιφερειακών αρτηριών)
- Οδοντικές δυσμορφίες
- Τραχεία και διαπεραστική φωνή
- Νεφρικές ανωμαλίες
- Υπερακουσία
- Προβλήματα διατροφής
- Μυοσκελετικά προβλήματα
- Καθυστερημένη στήριξη σώματος
- Νοητική και αναπτυξιακή καθυστέρηση (ελαφρά-μέτρια)



Το πρόσωπο των ατόμων με σύνδρομο Williams-Beuren είναι δυσμορφικό. Είναι «προσωπείου τύπου 'elfin'». (Τριάρχου Λ., 2006) Με αυτήν την ονομασία ,έγινε προσπάθεια να αποδοθεί η εικόνα του προσώπου των ατόμων με σύνδρομο Williams, τα οποία «θυμίζουν ξωτικά». Τα χαρακτηριστικά αυτά μπορούν να αναγνωρισθούν από την βρεφική και νηπιακή ηλικία. (Mervis C., Morris C., 2007) Συγκεκριμένα έχουν φαρδύ στόμα, σαρκώδη χείλη, έντονα ζυγωματικά κατά την παιδική ηλικία,

φαρδύ μέτωπο, κοντή μύτη, μικρό πηγούνι, πρήξιμο γύρω από τα μάτια, μακρύ πρόσωπο, ελαφρά μικροκεφαλία, επίπεδη βάση μύτης και χαρακτηριστική οδοντοστοιχία. (Schubert C., 2009 , Järvinen-Pasley A. κ.ο, 2008) Στα άτομα με γαλανά ή πράσινα μάτια εμφανίζεται στη ίριδα του ματιού λευκό δαντελωτό μοτίβο με άσπρες ακτινωτές «πιτσιλιές» που θυμίζουν «αστρική έκρηξη». Σε έρευνα των Winter κ.ο (1996) που έγινε σε 152 ασθενείς με WBS εντοπίστηκε πως 112(74%) παρουσίασαν αυτήν την τυπική αστεροειδή ίριδα, 82(54%) είχαν στραβισμό, 117(77%) είχαν μπλε ίριδα, 10(7%) πράσινη και 25(16%)καφέ.

Πολλοί γονείς μικρών παιδιών με σύνδρομο WB, αναφέρουν ότι τα παιδιά τους είναι «πολύ δύσκολα» στο φαγητό. Δεν τρώνε και δεν πίνουν αρκετά ενώ πολύ συχνά κάνουν εμετό. Σε ένα μέρος των συγκεκριμένων παιδιών, οι συμπεριφορές αυτές μπορεί να οφείλονται στην υψηλή περιεκτικότητα σε ασβέστιο στο αίμα τους. Εάν επιβεβαιωθεί η υπερασβεστίωση με ιατρικές εξετάσεις, τότε θα πρέπει πιθανότατα να ακολουθηθεί ειδική δίαιτα, φτωχή σε ασβέστιο, για ορισμένο χρονικό διάστημα. Η αιτία των υψηλών τιμών ασβεστίου στο αίμα είναι άγνωστη. Η υπερασβεστίωση είναι ένα από τα σημαντικότερα ιατρικά προβλήματα που εμφανίζονται σε αυτό το σύνδρομο. Αυτή εμφανίζεται στα πρώτα χρόνια της ζωής, κυρίως στην νεογνική ηλικία και πολύ σπάνια παρατηρείται μετά το δεύτερο έτος (Antonell A. κ.ο, 2006) Αυτή η φάση συνοδεύεται με εμετούς και δυσκοιλιότητες.

Πολλά παιδιά έχουν εκτεταμένη περίοδο με κολικούς και ευερεθιστότητα. Η φάση αυτή διαρκεί τέσσερις με δέκα μήνες συνήθως και στη συνέχεια υποχωρεί. Γενικά γαστρεντερικά προβλήματα είναι υπαρκτά σε άτομα με σύνδρομο Williams. Σύμφωνα με μελέτες που έγιναν σε ασθενείς με βιοψία του λεπτού εντέρου, έδειξαν κοιλιακή νόσο (Τριάρχου Λ.,2006).

Ένα επίσης πολύ σημαντικό πρόβλημα αυτού του συνδρόμου είναι οι καρδιαγγειακές παθήσεις και κυρίως της αορτής πάνω από τη βαλβίδα. (Βάρβογλη Λ., 2005) Αυτό αποτελεί ένα από τους πρώτους καθοριστικούς παράγοντες για τη διάγνωση του συνδρόμου Williams. Όπως προαναφέρθηκε η μετάλλαξη στο γονίδιο της ελαστίνης προκαλεί στενώσεις στις αρτηρίες. Συνήθως πρόκειται για στένωσεις κάποιου μέρους της αορτής ή των πνευμονικών αρτηριών που προκαλεί συριγμό καρδιάς. Σε μερικές περιπτώσεις η στένωση είναι μικρού βαθμού και απαιτείται απλή παρακολούθηση αλλά σε άλλες περιπτώσεις απαιτεί χειρουργική επέμβαση. Η

αρτηριοπάθεια αυτή είναι υπεύθυνη για το μεγαλύτερο ποσοστό της νοσηρότητας και της θνησιμότητας στο σύνδρομο Williams. (Mervis C., Morris C., 2007)

Εκτός, ωστόσο, από τις καρδιακές αρτηρίες προκύπτουν και στενώσεις εγκεφαλικών αρτηριών. Σε έρευνα των Kaplan, Levinson και Kaplan (1995) παρατηρήθηκε ότι οι στενώσεις αυτές προκαλούν εγκεφαλικά επεισόδια κατά την παιδική ηλικία (με συνέπεια την ημιπάρεση), επιληπτικές κρίσεις, απώλειες συνείδησης και αυξημένη ευερεθιστότητα. Επίσης στο αίμα των ασθενών υπάρχει αυξημένη ποσότητα καλίου, η οποία προκαλεί προβλήματα εφίδρωσης.

Οι ασθενείς με WS, τυπικά, έχουν πολλαπλά ιατρικά προβλήματα. (Mervis C., Morris C., 2007) Αποκλειστικές έρευνες δείχνουν ότι τα άτομα με WS έχουν:

- Συνολικά μειωμένο όγκο εγκεφάλου και εγκεφαλικού φλοιού.
- Δυσανάλογη μείωση στον όγκο του εγκεφαλικού στελέχους.
- Οι αναλογίες των εγκεφαλικών λοβών είναι διαφορετικές σε σύγκριση με τα κανονικά άτομα. (Reiss A. κ.ο, 2000)

### **Γνωστικό προφίλ**

Το WS αποτελείται από μια συνύπαρξη γνωστικών, συμπεριφορικών και συναισθηματικών παρεκκλίσεων (Järvinen-Pasley A. κ.ο, 2008) Το γνωστικό προφίλ των ασθενών με WS χαρακτηρίζεται από ελαφρά έως μέτρια νοητική καθυστέρηση και γενικά γνωστικά ελλείματα, με μη ομοιόμορφη όψη, που σχετίζονται με προβλήματα σε ορισμένους τομείς (ψυχοκινητική, οπτικοχωρική αντίληψη), καθώς και από ιδιαίτερες ικανότητες σε τομείς όπως η γλώσσα και η μουσική ικανότητα. (Antonell A. κ.ο, 2006) Μελέτες για τις νοητικές δυνατότητες ατόμων με WS έχουν συχνά οδηγήσει σε αντιφατικά αποτελέσματα, καθώς ορισμένες μελέτες αποκαλύπτουν ειδικά ελλείματα ενώ κάποιες άλλες τονίζουν μερικές ιδιαίτερες νοητικές ικανότητες. (Spragaci κ.ο., 2012) Ωστόσο, τα περισσότερα παιδιά, κατά γενική ομολογία, αναπτύσσουν μαθησιακές δυσκολίες. Ο βαθμός των δυσκολιών τους ποικίλλει. Στα παιδιά με σύνδρομο Williams υπάρχει σημαντική διακύμανση στο επίπεδο των ικανοτήτων τους σε διάφορους τομείς, και το εύρος της διακύμανσης αυτής είναι πολύ μεγαλύτερο από ό,τι στα περισσότερα παιδιά. Τείνουν να έχουν σχετικά προβλέψιμα δυνατά και αδύναμα σημεία, ωστόσο υπάρχουν και εξαιρέσεις. (Βάρβογλη Λ., 2005) Ο δείκτης νοημοσύνης κυμαίνεται από 20-106 με μέσο όρο το

58 (Ewart κ.ο, 1993) Κάποια παιδιά λειτουργούν στην άνω κλίμακα , πολλά στην οριακή και κάποια στην κλίμακα της ελαφράς νοητικής καθυστέρησης. Μερικά παιδιά εμφανίζουν μέτρια νοητική και πολύ λίγα βρίσκονται στην κλίμακα της βαριάς νοητικής καθυστέρησης. (Βάρβογλη Λ., 2005)

Τα αποτελέσματα προηγούμενων ερευνών, σε ασθενείς με WS, αναφέρουν ένα χαρακτηριστικό γνωστικό προφίλ. Δεδομένα που προκύπτουν απο διάφορες έρευνες δείχνουν συγκεκριμένες νευροβιολογικές συσχετίσεις ανάμεσα στον εγκέφαλο και στα ιδιαίτερα γνωστικά και συμπεριφορικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Williams. (Βάρβογλη Λ., 2005)

#### Δυνατά σημεία

- Δυνατή ακουστική-λεκτική βραχύχρονη μνήμη και γλώσσα.
- Υψηλού επιπέδου ικανότητες στη γλώσσα και τα γλωσσικά έργα σε σύγκριση με παιδιά ίδιας νοητικής ηλικίας με ή χωρίς καθυστέρηση.
- Πολύ καλή αυθόρμητη χρήση του λόγου.
- Υψηλού επιπέδου (μορφολογικά και συντακτικά) εκφραστική ικανότητα.
- Μεταγλωσσικές δεξιότητες.
- Κλίση προς τη μουσική και το τραγούδι.

#### Αδύναμα σημεία

- Λεκτική μακρόχρονη μνήμη.
- Βραχύχρονη και μακρόχρονη οπτικοχωρική μνήμη.
- Δυσκολίες στην ανάγνωση, στη γραφή και στα μαθηματικά.
- Αδυναμία προσοχής και συγκέντρωσης.
- Δυσκολία στην οπτικοχωρική κατασκευαστική λειτουργία.
- Αδύναμη ικανότητα αντιγραφής γεωμετρικών σχημάτων και τοποθέτηση τους στον χώρο.
- Ελλιπής λεπτός κινητικός έλεγχος

Τα βασικότερα γνωστικά ελλείμματα περιλαμβάνουν προβλήματα στην οπτικοχωρική επεξεργασία με αποτέλεσμα τα άτομα αυτά να δυσκολεύονται να αντιληφθούν μια πλήρη εικόνα και να βλέπουν μόνο τα συστατικά της. (Αλευριάδου Α., Γκιαούρη σ., 2009) Τα περισσότερα παιδιά παρουσιάζουν σημαντικές δυσκολίες σε δραστηριότητες που περιλαμβάνουν χωρική ανάλυση και ακόμα μεγαλύτερη

δυσκολία όταν απαιτείται οπτικο-κινητική ολοκλήρωση. Δυστυχώς , η χωρική ανάλυση και η οπτικο-κινητική ολοκλήρωση είναι ενσωματωμένες σε πολλά τέστ και υποτέστ σχεδιασμένα για να αξιολογούν άλλες πλευρές της ανάπτυξης τους.(Βάρβογλη Λ., 2005) Αυτό αποβαίνει παράγοντας σύγχυσης.

Ένα ιδιαίτερο χαρακτηριστικό είναι ότι ασθενείς με WS είναι υπερδραστήριοι, ιδιαίτερα στις μικρότερες ηλικίες. Παρατηρείται ότι υπάρχει μικρή διάρκεια προσοχής και τάση για περισπασμό. (Βάρβογλη Λ., 2005) Για πολλά παιδιά οι δυσκολίες παρακολούθησης είναι παρούσες στο αυθόρμητο παιχνίδι και στη συζήτηση. Κάποια παιδιά είναι ικανά να παρακολουθούν καλύτερα σε ένα αρκετά δομημένο πλαίσιο, όπως το να κάθονται σε μια καρέκλα με παρόντα μόνο τον ενήλικα και σε δραστηριότητες που παρουσιάζονται μια φορά. (Βάρβογλη Λ., 2005) Οι ψυχολόγοι της μάθησης έχουν δείξει, ότι τα παιδιά με σύνδρομο WS μπορούν να μάθουν να βελτιώνουν απο μόνα τους την προσοχή. Αυτό σημαίνει, ότι μαθαίνουν να επιλύουν έργα με «φωναχτή σκέψη», σύμφωνα με το μοντέλο των ενηλίκων, μαθαίνουν να προγραμματίζουν το επόμενο βήμα και να θυμούνται με προσοχή τις εργασίες τους, μέχρι να τις ολοκληρώσουν.

Πολλά παιδιά με WS ,ιδιαίτερα μικρότερης ηλικίας, είναι ευαίσθητα σε συγκεκριμένους ήχους και τους είναι ιδιαίτερα δύσκολο να συγκεντρωθούν όταν οι ήχοι αυτοί ακούγονται στο περιβάλλον που βρίσκονται. Οι αιτίες της υπερευαισθησίας σε ήχους δεν έχουν ακόμη εξηγηθεί. Σύμφωνα με κάποιες ενδείξεις, υπάρχουν ιδιαιτερότητες στη μετάδοση των ερεθισμάτων στον εγκέφαλο, γι' αυτό και οι θόρυβοι είναι πολύ δυσάρεστοι. Αυτό το χαρακτηριστικό σε συνδυασμό με μια τάση για ανησυχία κάποιες φορές δημιουργεί προβλήματα συμπεριφοράς γύρω απο τις δραστηριότητες που σχετίζονται με θόρυβο , όπως για παράδειγμα ο ήχος της ηλεκτρικής σκούπας, του ανεμιστήρα και άλλα. (Βάρβογλη Λ., 2005).

Ένα άλλο γνώρισμα των παιδιών με σύνδρομο Williams είναι πως έχουν συγκεκριμένη προτίμηση σε θέματα συζήτησης, για τα οποία θέλουν να μιλούν πιο συχνά απο ό,τι είναι κοινωνικά αποδεκτό. Αυτά τα θέματα αφορούν κυρίως πράγματα που τους προκαλούν άγχος και φόβο. Επίσης, πολλά παιδιά, γοητεύονται απο θέματα που αφορούν το σώμα όπως μια συζήτηση γύρω απο τα κόκκαλα και τη σπονδυλική στήλη. (Βάρβογλη Λ., 2005) Η εμμονή και η αναζήτηση αγαπημένων θεμάτων απορρέει απο το αίσθημα εμπιστοσύνης που νιώθει το παιδί για να συζητήσει, και

ίσως βασίζεται στο θέμα αυτό για να επιβεβαιώσει το ότι θα είναι ικανό να συμμετέχει στην συζήτηση. Γενικά, η σταθερότητα και η τήρηση ενός μόνιμου προγράμματος είναι προτιμότερη καθώς τα άτομα με WS αντιδρούν στις αναπάντεχες αλλαγές και αναπτύσσουν στρές.

Πολλά παιδιά είναι πολύ περίεργα και ενδιαφέρονται να δοκιμάσουν πράγματα. Μαθαίνουν εύκολα δεξιότητες που έχουν σχέση με παιχνίδια και πρακτικά θέματα, έχουν όμως μεγάλες δυσκολίες στη συγκέντρωση και στην οργάνωση μεγάλων δραστηριοτήτων. Δυσκολεύονται εξίσου να τακτοποιούν έναν ακατάστατο χώρο και να ξαναδημιουργούν κάτι ή να το ξαναζωγραφίζουν. Απεναντίας, για τα παιδιά αυτά είναι πολύ ευκολότερο να θυμούνται λεπτομέρειες και πρόσωπα που είδαν μια μόνο φορά.

Ένα άλλο αναπτυξιακό χαρακτηριστικό τους είναι η καλή ικανότητα έκφρασής τους. Τα παιδιά με WS ξεκινούν να μιλούν με μεγαλύτερη καθυστέρηση από ότι τα άλλα παιδιά, αλλά μόλις κατακτήσουν τις πρώτες λέξεις τότε, τότε η αναπτυξιακή πορεία της γλωσσικής τους ικανότητας είναι παρόμοια με αυτήν των άλλων παιδιών. Ιδιαίτερα ενισχυμένα φαίνονται να είναι χαρακτηριστικά που αφορούν την ποσότητα, την ποιότητα, το λεξιλόγιο, τη γραμματική, την σημασιολογία, την ακουστική μνήμη και την κοινωνική χρήση της γλώσσας. Αναπτύσσουν συχνά ευρύ λεξιλόγιο και μπορούν να διατυπώσουν προτάσεις με άνεση και εντυπωσιάζουν το περιβάλλον του με την αφήγησή τους. Εξαιτίας των γλωσσικών τους ικανοτήτων, της ομιλητικότητας και της συμπαθητικότητας τους, η νοητική καθυστέρηση πολλές φορές υποεκτιμάται. (Τριάρχου Λ., 2006) Παρ'όλο, όμως, την ιδιαίτερη ευγλωτία τους, σύμφωνα με έρευνες, εμφανίζουν δυσκολίες στην εύρεση λέξεων. (Βάρβογλη Λ., 2005) Όταν τίθενται θέματα εξέτασης για την βαθμολόγηση της αναπτυξιακής τους πορείας, πρέπει να υπάρχει από μεριάς του εξεταστή προσοχή ως προς αυτές τις δυσκολίες, οι οποίες μπορούν να προκαλέσουν χαμηλότερο σκόρ στα τεστ σχετικά με υλικό λεκτικών απαντήσεων σε σχέση με το πραγματικό λειτουργικό τους επίπεδο. Σε πολλά παιδιά, αυτό παρουσιάζεται πιο έντονα σε καταστάσεις άγχους, όπως σε περιπτώσεις όπου η σωστή απάντηση είναι μία μόνο λέξη, ενώ για κάποια άλλα παιδιά αποτελεί πρόβλημα στον αυθόρμητο λόγο τους. Πολλά παιδιά αναπτύσσουν τη στρατηγική της «περίφρασης» ή λένε άλλες λέξεις σχετικές με τη σωστή λέξη. (Βάρβογλη Λ., 2005)

Ακόμα ένα χαρακτηριστικό είναι ότι πολλά απο τα άτομα με σύνδρομο Williams ,τραγουδούν ή παίζουν ένα μουσικό όργανο με εντυπωσιακό ταλέντο. Γενικά, το σύνδρομο Williams σχετίζεται με μια ασυνήθιστη μουσική ικανότητα και το δεδομένο αυτό, τα τελευταία χρόνια , ενισχύεται όλο και πιο πολύ απο τις έρευνες. (Mervis C., Morris C., 2007) Τα παιδιά αυτά ίσως να έχουν εμπνεύσει τους μύθους των ζωτικών, καθώς πολλές φορές τα λαϊκά παραμύθια περιγράφουν μουσικούς και αφηγητές , με αυτά τα χαρακτηριστικά. (Αλευριάδου Α., Γκαιούρη Σ., 2009)

### **Εκπαιδευτική παρέμβαση**

Η στάση και ο ρόλος του εκπαιδευτικού καθορίζονται απο τα χαρακτηριστικά και τις ιδιαιτερότητες του κάθε συνδρόμου. Στο συγκεκριμένο σύνδρομο, η πλήρης γνώση των κλινικών, των γνωστικών ,των ψυχολογικών χαρακτηριστικών καθώς και της συμπεριφοράς τους εξασφαλίζει την ομαλή και εύρυθμη λειτουργία του τμήματος ή της εκπαίδευση του ατόμου. Η ευελιξία σχετικά με το χρόνο που αφιερώνεται στην εργασία, τα συχνά διαλείμματα, καθώς και η ως ένα βαθμό δυνατότητα επιλογής του παιδιού αναφορικά με την δραστηριότητα, είναι κάποια πολύ βασικά εκπαιδευτικά χρήσιμα εργαλεία. (Βαρβογλη Α., 2005)

### **Χρήση μαθησιακών στρατηγικών με στόχο την:**

#### **Ανάπτυξη λεξιλογίου**

- Παιδοκεντρική διδασκαλία και χρήση λέξεων που συναντούν τη δική τους γνώση καθώς και λέξεων που ενδιαφέρονται να μάθουν.
- Χρήση νοερής απεικόνισης.
- Διδαχή πολλαπλών σημασιών και συνωνύμων μιας λέξης.
- Δημιουργία σημασιολογικού πίνακα λέξεων.
- Ενίσχυση για προσωπική έκφραση και παράφραση λέξεων.
- Χρήση χειρονομιών για την περιγραφή μιας λέξης.

#### **Ανάπτυξη δεξιοτήτων λεπτής κινητικότητας και οπτικοχωρικής αντίληψης**

- Χρήση ηλεκτρονικού υπολογιστή, αριθμομηχανών και μαγνητοφώνου. (Udwin κ.ο, 1987)

- Χρήση της γλώσσας για την εκμάθηση σχημάτων , κατευθύνσεων στο χώρο και χωροχρονικού προσανατολισμού.
- Η ερμηνεία της επίδοσης στα οπτικοχωρικά υποτέστ περιλαμβάνει ουσιώδεις απαιτήσεις χωρικής ανάλυσης και πρέπει να δίνεται μεγάλη προσοχή. Είναι βασικό να διακριθεί ο βαθμός της οπτικοχωρικής δυσκολίας με την οποία ένα παιδί συμβιώνει, και η συμβολή αυτής της δυσκολίας στην απόδοση του.

### **Ανάπτυξη δεξιοτήτων γραφής**

- Σύντομη καθημερινή εξάσκηση ώστε να βελτιωθεί ο ρυθμός γραφής και η αναγνωσιμότητα.
- Προτροπή του μαθητή να χρησιμοποιεί λεκτικές αυτο-οδηγίες για να καθοδηγήσει μόνος του τις πρακτικές γραφής.
- Σωστή στάση σώματος, σωστή θέση χαρτιού, μολυβιού και χεριού ώστε να διευκολύνεται.
- Εκμάθηση βασικών δεξιοτήτων πληκτρολόγησης και επεξεργασίας κειμένου στον υπολογιστή σε νεαρές ηλικίες.
- Εστίαση σε μία μόνο πτυχή της γραφής (π.χ. προ-γραφή, διόρθωση)

### **Παροχή κινήτρου**

- Όταν το αγαπημένο θέμα περιέχει επαναλαμβανόμενες ερωτήσεις , πρέπει πρώτα να απαντάται επαρκώς. Έπειτα να αγνοούνται οι επαναλήψεις και να προτείνονται άλλα θέματα για δραστηριότητες.
- Να προσφέρεται χρόνος για συνομιλία για το αγαπημένο θέμα του παιδιού.
- Να χρησιμοποιηθεί το προτιμώμενο ενδιαφέρον σαν ένα κύριο θέμα.
- Χρήση της έμμονης σκέψης θετικά και δημιουργικά κατα τη διαδικασία της μάθησης.

### **Συμπεριφορικό προφίλ**

Το σύνδρομο Williams σχετίζεται με μια ασυνήθιστα υπερβολική κοινωνική συμπεριφορά και ιδιαίτερη ευκολία σε γνωριμία με αγνώστους. Τα ψυχολογικά χαρακτηριστικά και η συμπεριφορά τους διαμορφώνουν μια ξεχωριστή , άμεσα αναγνωρίσιμη προσωπικότητα, ιδιαίτερη στο σύνδρομο αυτό. Τα άτομα αυτά τείνουν να είναι ιδιαίτερα φιλικά , να πηγαίνουν εύκολα στους ενήλικες και να συνομιλούν

μαζί τους. Αυτή η κοινωνική συμπεριφορά είναι πιθανό να κρύβει κινδύνους και αρνητικές πλευρές. Χαρακτηριστική δυσκολία του συνδρόμου είναι η αδυναμία κατανόησης της πρόθεσης του άλλου. Δηλαδή, δυσκολεύονται να καταλάβουν τι κάνει ο άλλος άνθρωπος και με ποίο σκοπό. Ο Sparaci κ.ο.(2012) ,σε έρευνα που έκανε, με τη χρήση ενός υπολογιστή , ζητούσε απο τα άτομα με WS να περιγράψουν τι έβλεπαν στις εικόνες που προβαλόταν στην οθόνη, οι οποίες έδειχναν διάφορους ανθρώπους να κάνουν διάφορες κινήσεις. Αρχικά, ρωτούσε απλά τι έκανε ο άνθρωπος στην φωτογραφία. Αν ο ασθενής απαντούσε σωστά, ρωτούσε και για ποίο σκοπό το έκανε. Τελικά, συμπέρανε πως οι ασθενείς με WS έκαναν πιο πολλά λάθη στο να καταλάβουν τι έκαναν οι άλλοι (κατανόηση μια κινητικής πράξης, όπως π.χ. ότι χόρευαν) σε σύγκριση με άτομα με αντίστοιχη νοητική αλλά και χρονολογική ηλικία. Αυτά τα ευρήματα υποδηλώνουν ιδιαίτερα προβλήματα στην κοινωνική συμπεριφορά των ατόμων με WS.

Ιδιαίτερη δυσκολία παρουσιάζουν σε θέματα που αφορούν τη ρύθμιση των συναισθημάτων τους. (Βάρβογλη Λ., 2005) Πολλές φορές αντιδρούν υπερβολικά, όπως για παράδειγμα, κλάινε σε φαινομενικά ήπια θλίψη και τρομάζουν πολύ σε φαινομενικά ήπια τρομακτικά γεγονότα. Επίσης, τα παιδιά αυτά παρουσιάζουν υψηλή συναισθηματική κατανόηση (empathy) και συχνά είναι ιδιαίτερα ευαίσθητα στα συναισθήματα των άλλων. (Αλευριάδου Α., Γκαιούρη Σ., 2009) Για παράδειγμα, είναι ικανά να παρατηρήσουν μικρές αλλαγές στη διάθεση ενός ενήλικα ή να κλάψουν όταν κάποιος επιπλήττει ένα άλλο παιδί. Η ιδιαίτερη ευαισθησία των παιδιών, συχνά προέρχεται απο την υπερβολική προστασία των γύρω τους.

Παρ' όλα αυτά και παρ' όλη την κοινωνική τους φύση , εμφανίζουν δυσκολίες στο να δημιουργούν φιλίες. Σ' αυτό πιθανών συμβάλλει η δυσκολία τους στη διατήρηση της προσοχής, ή παρορμητικότητά τους καθώς και οι αναπτυξιακές και μαθησιακές τους ιδιαιτερότητες. (Βάρβογλη Λ., 2005) Πολλά παιδιά, όμως, είναι ικανά να δημιουργήσουν πραγματικές φιλίες ,κατι το οποίο θα πρέπει να περιλαμβάνεται ως στόχος της εκπαιδευτικής εξέλιξης των παιδιών αυτών.

Η ανησυχία και ο φόβος είναι επίσης σημαντικές πτυχές στη συμπεριφορά του φαινοτύπου του WS. ( Woodruff- Borden κ.ο, 2010) Το 2003 η Dykens παρουσίασε τρεις μελέτες που εξέταζαν τους φόβους και το άγχος σε άτομα ηλικίας 6-48 ετών. Τα αποτελέσματα των ερευνών ανέφεραν αυξημένο επίπεδο φόβων και άγχους. Η

εξέταση του περιεχομένου των φόβων αποκάλυψε ότι υπάρχει κάποια διαφορά ως προς την ηλικία, μεταξύ ενήλικων και ανήλικων ατόμων. Στους ενήλικες παρατηρήθηκε πως ο φόβος για την κριτική των άλλων καθώς και ο φόβος του θανάτου ή κινδύνου ήταν μεγαλύτερος από ότι αυτός των ανηλίκων. Ωστόσο, στους ανήλικους ασθενείς αναφέρεται πως το 60% παρουσίασαν αγχώδεις διαταραχές ενώ το 90% φοβίες. Παρόμοια έρευνα των Woodruff- Borden κ.ο (2010) ,που έγινε σε παιδιά μεταξύ 4-13 ετών , αναφέρει πως το 82,2% των ασθενών διεγνώστη με άγχος, μια φορά τουλάχιστον κατά την διάρκεια της έρευνας. Επίσης για πέντε χρόνια μετά την αρχική διάγνωση, παρατηρήθηκε χρόνιο επίμονο άγχος στο 62,2% των ατόμων. Οι πιο συχνές διαγνώσεις αφορούσαν συγκεκριμένες φοβίες και γενικευμένες αγχώδεις διαταραχές.



### **Αντιμετώπιση του άγχους**

- Παροχή προβλέψιμου προγράμματος με συγκεκριμένες προειδοποιήσεις, τονίζοντας τις καθημερινές αλλαγές.
- Χρήση προγραμμάτων με εικόνες για την καθημερινότητα τους και ημερολόγια όπου θα σημειώνονται σημαντικά γεγονότα.
- Χρήση ψηφιακών ρολογιών και ημερολογίων σε μεγαλύτερα παιδιά.
- Παρουσίαση προγράμματος μελλοντικών δραστηριοτήτων.
- Παροχή καθημερινών διαβεβαιώσεων για να νιώθουν ασφαλή.
- Αποπροσανατολισμός του παιδιού από την πηγή του άγχους.
- Άμεση ενασχόληση του με κάτι καινούριο και ενδιαφέρον.
- Έμφαση στη μουσική και μουσικοθεραπεία.

### **Υποστηρικτική παρέμβαση**

Οι άνθρωποι που φέρουν το σύνδρομο Williams μπορούν να ζήσουν ολοκληρωμένες και υγιείς ζωές, αρκεί να τύχουν αντιμετώπισης από διεπιστημονικές ομάδες, όχι μόνο ιατρούς και νοσηλευτές, αλλά και φυσιοθεραπευτές, λογοθεραπευτές, εργοθεραπευτές και δασκάλους.

Κατά τη σχολική ηλικία θα πρέπει να αξιολογηθεί πολύ προσεχτικά το σχολείο που θα μπορεί να ανταποκριθεί στις ανάγκες του κάθε παιδιού. Απαιτείται ο εντοπισμός του επιπέδου της γνωστικής του ωρίμανσης και η τοποθέτησή του σε αντίστοιχη τάξη. Το ψυχομετρικό τεστ αξιολόγησης της νοημοσύνης μπορεί να βοηθήσει στο να συλλεχθούν πληροφορίες για τις μαθησιακές δυνατότητες και αδυναμίες του κάθε παιδιού. Η σωστή ερμηνεία του είναι ιδιαίτερα σημαντική. (Βάρβογλη Λ.,2005) Πολλά παιδιά μπορούν να ανταποκριθούν στο επίπεδο των αναγκών του Δημοτικού Σχολείου και χρειάζονται εξειδικευμένη βοήθεια με διαφορετική στοχοθεσία. Άλλα παιδιά όμως είναι υπερφορτωμένα με τα μαθήματα της κοινής εκπαίδευσης (συνεκπαίδευσης) και χρειάζονται περισσότερη βοήθεια από πλευράς ειδικής αγωγής. Δεν είναι όμως για κάθε παιδί τα σχολεία της «ενσωμάτωσης» η σωστή λύση. Αναλόγως, σ' αυτή την ηλικία θα πρέπει να παρέχονται όλες οι εξωσχολικές δυνατότητες που επιτρέπουν την αλληλεπίδραση παιδιών με και χωρίς ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες. Αυτά μπορεί να είναι αθλητικοί σύλλογοι ή χώροι όπου μπορούν να περάσουν τον ελεύθερο χρόνο τους. Είναι πολύ σημαντικό να γίνει κατανοητό ότι όλα τα παιδιά με σύνδρομο Williams δεν έχουν δυσκολίες στη σύναψη φιλικών σχέσεων και στην απόκτηση φίλων. Η διάθεσή τους για επαφές, η μεγαλοκαρδία τους, καθώς και τα ιδιαίτερα ταλέντα τους, ιδίως τα μουσικά, τους ανοίγουν πολλές δυνατότητες για κοινωνικές επαφές.

Στους γονείς ,τόρα, πρέπει να παρέχεται συμβουλευτική υποστήριξη για την αντιμετώπιση των δυσκολιών των παιδιών τους (άγχος, φοβίες, ενόχληση, προβλήματα διατροφής, υπερδραστηριότητα και προβλήματα μάθησης) καθώς και την αντιμετώπιση του άγχους που βιώνουν.

### **Θεραπευτική αντιμετώπιση**

Θεραπεία ολόπλευρη και πλήρης και δεν υπάρχει σε αυτό το σύνδρομο. Η θεραπευτική όμως παρέμβαση είναι καθοριστικής σημασίας για τον τρόπο που θα

μεγαλώσει και θα αναπτυχθεί ένα παιδί με σύνδρομο Williams. Τα περισσότερα παιδιά μπορούν να λάβουν θεραπευτική υποστήριξη σχεδόν από την ώρα της γέννησής τους. Η ανάγκη όμως για παροχή θεραπευτικής βοήθειας ξεκινά από την ώρα ουσιαστικά που ανεξαρτητοποιείται κινητικά το παιδί.

Û Η εργοθεραπεία είναι μια ιατροπαιδαγωγική αντιμετώπιση. Μπορεί να αποτελέσει θεμέλιο λίθο για την πρώιμη παρέμβαση , να εφαρμοστεί αποδοτικά με παιγνιώδεις ασκήσεις και να προάγει:

§ τη λεπτή κινητικότητα

§ τη δεξιότητα ενσυναίσθησης, προσοχής και συσχέτισης

§ τη στοχοθετημένη εξέλιξη ενεργειών.

Û Η φυσικοθεραπεία μπορεί να βοηθήσει τα παιδιά στο να αναπτύξουν την αδρή τους κινητικότητα και θα πρέπει να παρέχεται από αναγνωρισμένο φυσικοθεραπευτή.

Û Σε πολλά παιδιά εμφανίζονται προβλήματα κατάποσης όταν πίνουν ή όταν τρώνε κάτι, ενώ συχνά παρατηρείται ένα ελαφρώς ανοιχτό στόμα. Μέσα από μια σειρά μαθημάτων λογοθεραπείας μπορεί να βελτιωθεί η κατάσταση του στόματος και να ελαττωθούν τα προβλήματα.

## **ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ**

### **ΞΕΝΗ ΑΡΘΡΟΓΡΑΦΙΑ**

- *Abbeduto L., Brady N., Kover S.(2007) Language development and fragile X syndrome: profiles, syndrome specificity and within-syndrome differences. Mental Retardation and developmental disabilities research reviews, 13(1):36-46*
- *Abramsky, L., & Chapple, J. (1997). 47, XXY (Klinefelter syndrome) and 47,XYY: Estimated rates of indication for postnatal diagnosis with implications for prenatal counselling. Prenatal Diagnosis, 17(1): 363–368*
- *Akefeldt A., Gillberg C., Larsson C.(1991) Prader-Willi syndrome in a Swedish rural county:epidemiological aspects.Developmental Medicine and Childhood Neurology 33(8):715-721*
- *American Society of Human Genetics/American College of Medical Genetics Test and Technology Transfer Committee (1996):Diagnostic testing for Prader-Willi and Angelman syndromes. American Journal of Human Genetics 58(5): 1085-1088*
- *Antonell A., Del Campo M., Flores R., Campuzano V., Perez- Jurado L.(2006) Williams syndrome: its clinical aspects and molecular bases. Revista de neurologia. 42(1): 69-75*
- *Bailey D., Hatton D., Skinner M., Mesibov G., (2001) Autistic behavior, FMRI protein and developmental trajectories in young males with fragile X syndrome. Journal of Autism and Development Disorders 31(2):165-174*
- *Bailey D., Mesibov G., Hatton D., Clark R., Roberts J., Mayhem L., (1998) Autistic behavior in young boys with Fragile X syndrome. Journal of Autism and Development Disorders 28(6): 499-508*
- *Bailey D., Hatton D., Skinner M., (1998) Early developmental trajectories of males with fragile X syndrome. American Journal of Mental Reatardation 103(1): 29- 39*
- *Beccaria L.,Bosio L.,Benzi F.,Bregani P.,Achutequi I.,Chiumello G.,Livieri C.,Trifirò G.,De Toni T.,Lughetti L.,Ragusa L.,Salvatoni A.,Tonini G.,Corrias A.,Crinò A.,(2001) Prader Willi syndrome. Ryoikibetsu Shokogun Shirizu 106(2):827-830*
- *Benarroch F.,Hirsch H.,Landau Y.,Gross-Tsur V.,(2007) Prader Willi syndrome:medical prevention and behavioral challenges. Child and adolescent psychiatric clinics of North America, 16(3):695-708*

- Bertella L.,Girelli L.,Grugni G.,Marchi S.,Molinari E.,Semenza C.,(2005) *Mathematical skills in Prader-Willi Syndrome. Journal of intellectual disability research, 49 (2):159-169.*
- Beuren A. (1972) *Supravalvular aortic stenosis: a complex syndrome with and without mental retardation. Birth defects original article series 8:45-56*
- Bregman J., Dykens E., Watson M., Ort S., Leckman J., (1987) *Fragile-X syndrome: variability of phenotypic expression. Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry 26(4): 463-471*
- Buckley SJ, Bird G.(1993) *Teaching children with Down syndrome to read. Down Syndrome Research and Practice. 1(1):34-39.*
- Burke C., Kousseff B., Gleeson M., O'Connell B., Devlin J. (1987) *Familial Prader-Willi syndrome.Archives of internal medicine 147(4):673-675*
- Butler M.,(2011) *Prader Willi Syndrome:Obesity due to Genomic Imprinting. Current Genomics 12(3):204-215*
- Butler M,(1990) *Prader-Willi Syndrome:Current understanding of cause and diagnosis. American Journal of Medical Genetics 35(3):319-332*
- Cassidy S., Schwartz S., Miller J, Driscoll D.,(2012) *Prader Willi Syndrome. Genetics in medicine 14(1):10-26*
- Coe, D.A., Matson, J.L., Russell, D.W., Slifer, K.J., Capone, G.T., Baglio, C. & Stallings, S. (1999). *Behavior problems of children with Down syndrome and life events. Journal of Autism and Developmental Disorders, 39 (1):149-156*
- Curfs M.,Wiegers M.,Sommers R.,Borghgraef M.,Fryns P.(1991) *Strengths and weaknesses in the cognitive profile of youngsters with Prader-Willi syndrome.Clinical Genetics, 40(6):430-434*
- Defloor T.,Van Borsel J.,Curfs L.,(2002) *Articulation in Prader Willi syndrome.Journal of communication disorders , 35(3):261-82*
- Doswell, B.H., Visootsak, J., Brady, A.N., Graham, J.M.Jr., (2006): *Turner syndrome: an update and review for the primary pediatrician.Clinical Pediatrics (Phila), 45(4):301-313*
- Dykens M., (2003) *Anxiety, fears, and phobias in persons with Williams syndrome. Developmental neuropsychology 23(1-2) :291-316*

- Dykens M., Hodapp M., Leckman F., (1989) Adaptive and maladaptive functioning of institutionalized and noninstitutionalized Fragile X males. Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, 28(3):427-430
- Dykens M., (1995) Adaptive behavior in males with fragile x syndrome. Mental retardation and developmental disabilities, 1: 281-285
- Fanconi G., Girardet P., Schlesinger B., Butler H., Black J., (1952) Chronic hyperglycemia, combined with osteosclerosis, hyperazotemia, nanism and congenital malformations. Helvetica paediatrica acta 7(4):314-349
- Fishburn J., Turner G., Daniel A., Brookwell R., (1983) The diagnosis and frequency of X-linked conditions in a cohort of moderately retarded males with affected brothers. American Journal of Medical genetics 14(4): 713-724
- Ford CE, Jones KW, Polani PE. (1959) A sex chromosomal anomaly in a case of gonadal dysgenesis (Turner's syndrome). Lancet 1(3):771-713.
- Frias JL, Davenport ML. (2003) Health supervision for children with Turner syndrome. Pediatrics 111(3):692–702
- Geysenbergh B., De Catte L, Vogels A., (2011) Can fetal ultrasound result in prenatal diagnosis of Prader Willi syndrome? Genetic Counseling (Geneva, Switzerland) 22(2):207-16.
- Hagerman R., Amiri K., Cronister A., (1991) Fragile X checklist. American Journal of medical genetics 38(2-3): 283-287
- Hayes, A., Batshaw, M. L. (1993). Down syndrome. Paediatric Clinics of North America 40(3):523-535
- Hodapp M., Dykens E., Masino L., (1997) Families of children with Prader Willi syndrome: Stress support and relations to child characteristics. Journal of autism and development disorders, 27(1):11-24
- Holm V., Cassidy S., Butler M., Hanchett J., Greenswaq L., Whitman B., Greenberg F., (1993) Prader-Willi syndrome: consensus diagnostic criteria. Pediatric, 91(2):398-402
- Holsen L , Zarccone J , Brooks W , Butler M , Thompson T, Ahluwalia J , Nollen N , Savage C., (2006 ) Neural mechanisms underlying hyperphagia in Prader-Willi syndrome. Obesity (Silver Spring) 14(6):1028–1037
- Järvinen-Pasley A., Bellugi U., Reilly J., Mills D., Galaburda A., Reiss A., Korenberg J. (2008) Defining the social phenotype in Williams Syndrome : a

model for linking gene, the brain and behavior. Development and Psychopathology 20(1):1-35

- Kaplan P., Levinson M., Kaplan B., (2007) Cerebral artery stenosis in Williams syndrome cause strokes in childhood The Journal of pediatrics 126(6):943-945
- Karnis MF, Reindollar RH. (2003). Turner syndrome in adolescence. Obstetrics and Gynecology Clinics of North America30(2):303–20
- Kaufmann W., Moser H., (2000) Dendritic anomalies in disorders associated with mental retardation. Cereb Contex 10(10):981-991
- Klinefelter HF Jr, Reifenstein EC Jr, Albright F(1942). Syndrome characterized by gynecomastia aspermatogenesis without a-Leydigism and increased excretion of follicle-stimulating hormone. The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism 2(1):615-663
- Koenig K., Klin A., Schultz R., (2004) Deficits in social attribution ability in Prader Willi syndrome. Journal of Autism and Development Disorders 34(5):573-582
- Kohler, F.W. Anthony, L.J. Steighner, S.A. (1998). Teaching social interaction skills. Στο Hoyson, M. (επιμ). In the integrated preschool: An examination of naturalistic tactics. Topics in Early Childhood Special Education, 21(4):93-103.
- Lacroix A., Pezet M., Capel A., Bonnet D., Henneguain M., Jacob M., Bricca G., Couet D., Faury G., Bernicot J., Gilbert-Dussardier B.(2009) .Williams-Beuren syndrome:a multidisciplinary approach. Archives de pédiatrie:organe officiel de la Société française de pédiatrie 16(3):273-282
- Lightwood R., (1952) Idiopathic hypercalcaemia with failure to thrive. Archive of Disease in Childhood 27:302-303
- Linden, M. G., Bender, B. G., & Robinson, A. (1995).Sex chromosome tetrasomy and pentasomy. Pediatrics, 96(4):672–682.
- Lockitch G. (1997) Clinical Biochemistry of pregnancy. Critical Reviews in Clinical Laboratory Sciences, 34(1):67-139
- Lubs H., ( 1969) A marker X chromosome. American Journal of Human Genetics 21(3) :231-244

- MacArthur, C. & Graham, S. (1987). Learning disabled students' composing with three methods: Handwriting, dictation, and word processing. Journal of special Education, 21(3):22-42
- Madison L., George C., Moeschler J., (1986) Cognitive functioning in the fragile X syndrome :A study pf intellectual, memory and communication skills. Journal of Mental Deficiency Research, 30(2):129-148
- Marinari G., Camerini G., Novelli G., Papadia F., Murelli F., Marini P., Adami G., Scopinaro N. (2001) Outcome of biliopancreatic diversion in subjects with Prader-Willi Syndrome. Obesity Surgery 11(4):491-495
- Martin A., State M., Koenig K., Schultz R., Dykens E., Cassidy S., Leckman J., Prader Willi Syndrome. The American Journal of Psychiatry 155(9):1265-1273
- Mecham R.,(1995) .Elastic fiber assembly and organization. Genetic Counseling 6:157-158
- Menon V., Leroux J., White C., Reiss A., (2004)Frontostriatal deficits in Fragile X syndrome : relation to FMR1 gene expression. Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America, 101(10):3615-3620
- Morris J, Mutton D, Alberman E. (2005). Corrections to maternal age-specific live birth prevalence of Down's syndrome. Journal of Medical Screening,12(4):202
- Palmer CG and Reichmann A (1976). Chromosomal and clinical findings in 110 females with Turner syndrome. Human Genetics, 35(1): 35-49
- Partington M.,(1984) The fragile X syndrome II: preliminary data on growth and development in males. American Journal of Medical genetics 17(1):175-194
- Payne W.(1952). The blood chemistry in idiopathic hypercalcaemia in infants. Pediatric Clinics of North America 27:302
- Pergolizzi R., Erster S., Goonewardena P., Brown W.,(1992) Detection of full fragile X mutation. Lancet 339(8788): 271-272
- Popowski T., Vialard F., Leroy B., Bault J., Molina-Gomes D.(2011) .Williams-Beuren syndrome:the prenatal phenotype. American Journal of Obstetrics and Gynecology 205(6):6-8

- Prouty L., Rogers R., Stevenson R., Dean J., Palmer K., Simensen R., Coston G., Schwartz C., (1988) *Fragile X syndrome: growth, development and intellectual function.* *American Journal of Medical genetics* 30 (1-2): 123-142
- Ranke MB, Lindberg A, Chatelain P, Wilton P, Cutfield W, Albertsson-Wikland K. (2000) *Kabi International Growth Study. Prediction of long-term response to recombinant human growth hormone in Turner's syndrome: development and validation of mathematical model.* *The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism* 85(11):4212–8
- Ratcliffe, S. G., Bancroft, J., Axworthy, D., McLaren W. (1982). *Klinefelter's syndrome in adolescence.* *Archives of Disease in Childhood*, 57(1):6–12.
- Reiss A., Eliez S., Schmitt J., Straus E., Lai Z., Jones W., Bellugi U., (2000). *IV. Neuroanatomy of Williams syndrome: a high-resolution MRI study.* *Journal of cognitive neuroscience* 12(1): 65-73
- Reiss L., Freund L., (1992) *Behavioral phenotype of fragile X syndrome :DSM-III-R autistic behavior in male children.* *American Journal of Medical Genetics* 43(1-2):35-46
- Rice M., Warren S., Betz S.,(2005) *Language symptoms of developmental language disorders: An overview of autism, Down syndrome, fragile X, specific language impairment and Williams syndrome.* *Applied Psycholinguistics* 26:7-27
- Roberts J., Price J., Barnes E., Nelson L., Burchinal M., Hennon E., Moskowitz L., Edwards A., Malkin C., Anderson K., Misenheimer J., Hooper S., (2007) *Receptive vocabulary, expressive vocabulary and speech production of boys with fragile X syndrome in comparison to boys with Down syndrome.* *American Journal of Mental Retardation*, 112(3) :177-193
- Robinson, A., Bender, B. G., & Linden, M. G. (1992). *Prognosis of prenatally diagnosed children with sex chromosome aneuploidy.* *American Journal of Medical Genetics*, 44(3):365–368.
- Robinson, A., Lubs, H. A., & Nielsen, J. (1979). *Summary of clinical findings: Profiles of children with 47, XXY, 47, XXX and 47,XYY karyotypes.* *Birth Defects Original Article Series*, 15(1):261–266.
- Rogers S., Hepburn S., Stackhouse T., Wehner E., (2003) *Imitation performance in toddlers with autism and those with other developmental disorders.* *Journal of Child Psychology and Psychiatry and allies disciplines* 44(5):763-781
- Rogers S., Wehner D., Hagerman R., (2001) *The behavioral phenotype: symptoms of autism in very young children with fragile X syndrome, idiopathic autism and other*

- developmental disorders. Journal of developmental and behavioral pediatrics* 22(6):409-417
- Rosell-Raga L.,(2003) *Behavioral phenotypes in Prader Willi syndrome. Revista de Neurologia* 36(1):153-157
  - Ross J, Zinn A, McCauley E. (2000). *Neurodevelopmental and psychosocial aspects of Turner syndrome. Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews* 6(2):135–41.
  - Rossi N.,Moretti-Ferreira D., Giacheti C.,(2006) .*Genetics and language in Williams-Beuren Syndrome: a distinct neurobehavioral disorder. Pró-fono: revista de atualização científica* 18(3):331-338.
  - Rovet, J. F., & Netley, C. (1982). *Processing deficits in Turner's syndrome. Developmental Psychology*, 18(1): 77-94.
  - Saenger P, Wikland KA, Conway GS, (2001). *Recommendations for the diagnosis and management of Turner syndrome. The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism* 86(7):3061–9.
  - Schubert C.,(2008).*The genomic basis of the Williams-Beuren syndrome Cellular and molecular Life Sciences* 66(7):1178-1197
  - Schwartz ID, Root AW (2001).*The Klinefelter syndrome of testicular dysgenesis. Endocrinology Metabolism Clinics of North America* 20(1):153-163
  - Sissman N., Neill C., Spencer F., Taussig H., (1959) *Congenital aortic stenosis. Circulation* 19(3):458-468
  - Skinner M., Hooper S., Hatton D., Roberts J., Mirrett P., Schaaf J., Sullivan K., Wheeler A., Bailey D., (2005) *Mapping nonverbal IQ in young boys with fragile X syndrome. American Journal of Medical Genetics* 132A(1):25-32
  - Sparaci L., Stefanini S., Marotta L., Vicari S., Rizzolatti G., (2012) *Understanding motor acts and motor intentions in Williams Syndrome. Neuropsychologia* 50(4): 1006
  - Stahmer, A. , Schreibman, L. (1992). *Teaching children with autism appropriate play in unsupervised environments using a self-management treatment package. Journal of Applied Behavior Analysis*, 25(2): 447-459.

- Stapleton T., Macdonald W., Lightwood R., (1957) *The pathogenesis of idiopathic hypercalcemia in infancy.* *The American journal of clinical nutrition.* 5(5): 533-542
- Strømme P, Bjørnstad G, Ramstad K.(2002) .Prevalence estimation of Williams syndrome. *Journal of child neurology* 17(4):269-271.
- Symons F.,Butler M.,Sanders M.,Feurer I.,Thompson T.,(1999) *Self-injurious behavior and Prader Willi syndrome:behavioral forms and body locations.* *American Journal of Mental Retardation* 104(3):260-269
- Teitelbaum P., Teitelbaum, O. Nye, J. Fryman, J. Maurer, R.G. (1998). *Movement analysis in infancy may be useful for early diagnosis of autism.* *Proceedings of the National Academy of sciences USA,* 95 (23): 13982-13987
- Terrace, H. S. (1985). *Animal cognition: thinking without language.* *Philosophical Transactions of Royal Society London,* B308:113-128
- Tordjman S.,Anderson G.,Botbol M.,Toutain A.,Sarda P.,Carlier M.,Saugier-Weber P.,Baurmann C.,Cohen D.,Lagneaux C.,Tabet A.,Verloes A.,(2012) . *Autistic disorder in patients with Williams-Beuren syndrome: a reconsideration of the Williams-Beuren syndrome phenotype* *Plos one* 7(3)
- Turner, H.H. (1938). *A syndrome of infantilism, congenital webbed neck, and cubitus valgus,* *Endocrinology* 23(1):566–574
- Udwin O., Yule W., Martin N., (1987) *Cognitive abilities and behavioural characteristics of children with idiopathic hypercalcaemia.* *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines* 28(2): 297-309
- Ullrich O. (1930). *Über typische kombinationsbilder multipler abartungen,* *Z. Kinderheilkd.* 49(3):271–276
- Verhoeven M.,Tuinier S.,(2006) *Prader Willi syndrome: atypical psychoses and motor dysfunction.* *International Review of Neurobiology* 72:119-130
- Vogels A.,Van Den Ende J.,Keymolen K.,Mortier G.,Devriendt K.,Legius E.,Fryns J.,(2004) *Minimum prevalence,birth incidence and cause of death for Prader-Willi syndrome in Flanders.**European Journal of Human Genetics* 12(3):238-240
- Wattendorf D.,Maj M,USAF, Muenke M.,(2005) *Prader Willi Syndrome.**American Family Psysician* 72(5):827-830

- Weber, R., Thorpe, J. (1992). Autism through task variation in physical education. *Teaching children with Exceprt Child.*, 59(1):77-86
- Winter M., Pankau R., Amm M, Gosch A., Wessel A., (1996) . The spectrum of ocular features in the Williams-Beuren syndrome. *Clinical Genetics* 49(1):28-31
- Whittington J., Holland A., Webb T., Butler J., Clarke D., Boer H., Cognitive abilities and genotype in a population-based sample of people with Prader-Willi syndrome. *Journal of intellectual disability research* 48(2):172-187
- Woodruff-Borden J., Kistler D., Henderson D., Crawford N., Mervis C., (2010) Longitudinal course of anxiety in children and adolescents with Williams syndrome. *American Journal of medical genetics* 154 C (2): 277-290

#### ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΑΡΘΡΟΓΡΑΦΙΑ

- Βασιλείου Γ., Ζαφειρίου Δ., (2006) Εύθραστα σημεία και εγκέφαλος:Σύνδρομο του εύθραστου X, η συχνότερη αιτία κληρονομικής καθυστέρησης. *Νέα Παιδιατρικά Χρονικά* 6(1): 21-30
- Νημά Ε., (2004) Γλωσσική ανάπτυξη και διδασκαλία. *Επιστημονικό Βήμα*, 3:15-29
- Ζαφειρίου Δ., Αναγνώστου Β., Βερβέρη Α., (2000) Κλινικά χαρακτηριστικά και αλλαγές συμπεριφοράς σε αγόρια με σύνδρομο εύθραστου X. *Νέα Παιδιατρικά Χρονικά* 6(2):89-97

#### ΞΕΝΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Abbeduto L., Chapman R., (2005) Language development and fragile X syndrome: Current research and implication for theory and practice. Στο Fletcher P., Miller J., (επιμ.) : *Developmental theory and language disorders*. Amsterdam, John Benjamins Publishing.
- Aicardi L.(1998) *Diseases of the nervous system on Childhood*, London. Cambridge university press
- Albertsson-Wikland K, Ranke M, (1995). *Turner Syndrome in a Life Span Perspective*. Amsterdam: Elsevier Science B.V.

- Behraman, R., Kliegman, R., Jenson, K. (2000). Textbook of pediatrics. New York : W.B. Saunders Company
- Bennetto L., Pennington B., (2002) Neuropsychology. Στο Hagerman R., Hagerman P.(επιμ.): Fragile X syndrome: Diagnosis,treatment and research Baltimore, The Johns Hopkins University Press
- Bernesi, I., Pat, G. (1997). Εκπαίδευση ατόμων με σύνδρομο DOWN. Αθήνα: ΙΩΝ
- Brett E.(1983) Pediatric neurology New York.Churchill Livingstone
- Butler M., Lee P., Whitman B.,(2006) Management of Prader-Willi Syndrome,San Diego.
- Chen H.,(2012) Atlas of Genetics Diagnosis and Counseling , New York.Springer
- Dew-Hughes D., (2003) Educating children with Fragile-X syndrome. New York RoutledgeFalmer.
- Ekwall, E. E., & Shanker, J. L. (1988). Diagnosis and remediation of the disabled reader. Boston: Allyn & Bacon.
- Gardner M., Sutherland G., Shaffer L., (2012) Chromosome abnormalities and genetic counseling-Fourth edition. Oxford monographs on medical genetics 2012 New york
- Hagerman R., (2002) The psychical and behavioral phenotype. Στο Hagerman R., Hagerman P.(επιμ.): Fragile X syndrome: Diagnosis,treatment and research Baltimore, The Johns Hopkins University Press
- Kaplan, S. (1996). Pathways for Exceptional Children. Los Angeles: West Publishing Co
- Kingston H., (2008)Γενετική. Στο Lissauer T., Clayden G,(επιμ.) Σύγχρονη παιδιατρική Αθήνα: Ιατρικές εκδόσεις Πασχαλίδης
- Landgarden H.B. (1999) Οικογενειακή εικαστική θεραπεία. Αθήνα : Ελληνικά Γράμματα
- Lewis B.,(2006)Speech and Language Disorders Associated with Prader Willi syndrome Στο M. Butler,P.Lee,B.Whitman(επιμ.)Management of Prader Willi syndrome
- McCune, L., Kearney, B., & Checkoff, M. (1989). Forms and functions of communication by children with Down syndrome and nonretarded children with their mothers. New York: Springer-Verlag.

- Mercer, C.D., & Mercer, A.R. (1993). Teaching students with learning problems (5<sup>th</sup> edition). Englewood Cliffs, NJ: Prentice Hall
- Mervis C., Morris C., (2007). Williams Syndrome. Στο Mazoocco M., Ross J.,(Επιμ.) Neurogenetic Developmental Disorders – Variation of Manifestation in Childhood. Cambridge. The MIT Press
- Newton R.,(1995)Color atlas of pediatric neurology Barcelona.Mosby-Wolfe
- Roberts J., Chapman R., Martin G., Moskowitz L.,(2008)Language of preschool and school-age children with Down syndrome and fragile X syndrome. Στο Roberts J., Chapman R., Warren S.(επιμ.): Speech and language development and intervention in Down syndrome and fragile X syndrome Baltimore, Paul Brookes publishing
- Rourke, B. P. (1995). Introduction: The NLD syndrome and the white matter model. Στο B. P. Rourke (επιμ.), Syndrome of nonverbal learning disabilities: Neurodevelopmental manifestations New York: Guilford Press.
- Rovet, J., & Buchanan, L. (1999). Turner syndrome: A cognitive neuroscience approach. Στο Tager-Flusberg (επιμ.), Neurodevelopmental disorders. Cambridge, MA: MIT Press.
- Sack G.(2002) Η γενετική στην ιατρική Επιστημονικές εκδόσεις Παρισσιανου, Αθήνα
- Shashidhar Pai G.,Lewandowski R.,Borgaonkar D.(2003) Handbook of chromosomal syndromes New Jersey. John Wiley & Sons
- Shprintzen R.,(1997)Genetics syndromes and communication disorders San Diego.Singular Publishing Group
- Stray-Gundersen, K. (1995). Babies with Down Syndrome: A New Parents' Guide. 2d ed. Bethesda, Maryland: Woodbine House, Inc.
- Solomon, S., Greenberg, J., Pyszczynski, T. (1991). A terror management theory of social behaviour: The psychological functions of self- esteem and cultural worldviews. Στο Zanna, M. (επιμ.). Advances in experimental social psychology. San Diego, CA: Academic Press

#### ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Αλευριάδου Α.,Γκιαούρη Σ.,(2009) Γενετικά σύνδρομα νοητικής καθυστέρησης Θεσσαλονίκη.University studio press
- Βάρβογλη Α.(2005)Τι συμβαίνει στο παιδί:Νευροεξελικτικές διαταραχές της παιδικής και της εφηβικής ηλικίας Αθήνα.Καστανιώτης

- Δαραής, Κ. (2002).· Ανάγνωση, Γραφή και άτομα με σύνδρομο Down. Θεσσαλονίκη: University Studio Press.
- Ζέρβας Γ. (1997). Η κινητική μάθηση σε παιδιά με ειδικές ανάγκες με αναφορά στη συνεκπαίδευση. Στο Ε. Ταφά (επιμ). Συνεκπαίδευση παιδιών με και χωρίς προβλήματα μάθησης και συμπεριφοράς Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα
- Κάκουρος, Ε. & Μανιαδάκη, Κ. (2000). Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής-Υπερκινητικότητα. Β' έκδοση. Εκδ. Ελληνικά Γράμματα.
- Κάκουρος, Ε., Μανιαδάκη, Κ., (2006), Ψυχοπαθολογία Παιδιών και Εφήβων, Αθήνα: Τυποθήτω.
- Καλαντζή-Αζίζι, Α. (1985). Εφαρμοσμένη Κλινική Ψυχολογία στο χώρο του σχολείου: Παρεμβάσεις βασισμένες στις θεωρίες της μάθησης. Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα.
- Κοτέ, Ζ., Κατσαντώνης, Α. (1980). Το Σύνδρομο Down. Αθήνα: Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού
- Κρεατσάς, Γ. (2009). Σύγχρονη γυναικολογία και μαιευτική. Κ. Ιατρικές Εκδόσεις
- Λαμπίδη Α. (2000). Δυναμική ανθρωπίνων σχέσεων: εκπαιδευτικοί, γονείς, παιδιά. Αντιμετώπιση καταστάσεων σύγκρουσης. Στο Α. Ζώνιου – Σιδέρη (επιμ.). Άτομα με ειδικές ανάγκες και η ένταξή τους Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα.
- Μάντης Ν. (2001). Ψυχοπαιδαγωγική παρέμβαση για ανάταξη και ένταξη παιδιών με νοητική υστέρηση στο σχολείο. Στο Ρήγα Α.Β. (επιμ.) Ψυχοκοινωνικές παρεμβάσεις σε οργανισμούς, ομάδες και άτομα. Θεωρία – Έρευνα – Εφαρμογές. Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα
- Μαριδάκη Κασσωτάκη Α., (2007). Δυσκολίες μάθησης, Ψυχοπαιδαγωγική προσέγγιση. Ελληνικά Γράμματα
- Μέλλον Ρ. (2001). Η εφαρμογή αρχών της πειραματικής ψυχολογίας στην παρέμβαση ατόμων με νοητική υστέρηση. Στο Ρήγα Α.Β. (επιμ.) Ψυχοκοινωνικές παρεμβάσεις σε οργανισμούς, ομάδες και άτομα. Θεωρία – Έρευνα – Εφαρμογές. Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα

- Μέλλον Ρ. (2002). Πειραματική ψυχολογία της συμπεριφοράς: Βασικές αρχές και εφαρμογές. Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα
- Παντελιάδου Σ., Αντωνίου Φ. (2008), Διδακτικές Προσεγγίσεις και Πρακτικές για μαθητές με Μαθησιακές Δυσκολίες. Βόλος: Παιδαγωγικό Τμήμα Ειδικής Αγωγής, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας
- Πόρποδας Κ., (2002). Η ανάγνωση. Πάτρα:Ελληνικά γράμματα
- Σταύρου, Α. (1995). Η λογική σκέψη στο νοητικά καθυστερημένο παιδί. Ιωάννινα: Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων
- Τζουριάδου, Μ. (1995).· Παιδιά με ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες. Μια ψυχοπαιδαγωγική προσέγγιση. Θεσσαλονίκη: Προμηθεύς.
- Τριάρχου Α.(2006) Αναπτυξιακά σύνδρομα στην ειδική αγωγή Θεσσαλονίκη. Πανεπιστήμιο Μακεδονίας

#### ΔΙΑΔΙΚΤΥΟ

- Εγκυκλοπαίδεια Βικιπαίδεια (2012), Σύνδρομο Down, ανακτημένο από: [el.wikipedia.org/wiki/Σύνδρομο Down](http://el.wikipedia.org/wiki/Σύνδρομο_Down)
- Cassidy S.,Schwartz S.,(2009) Prader Willi Syndrome. GeneReviews <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books>
- Duffen L. (1976). Ανάγνωση. Στο Λέκκα Ν. (επιμ.). Μαθησιακές ιδιαιτερότητες σε παιδιά με σύνδρομο Down <http://www.noesi.gr/book/export/html/17>
- Dunn L., Dunn L., (1981) Peabody Picture Vocabulary Test-Revised. American Guidance Service [http://isbndb.com/d/publisher/american\\_guidance\\_service.html](http://isbndb.com/d/publisher/american_guidance_service.html)
- Dunn L., Dunn L., (1997) Peabody Picture Vocabulary Test-III. American Guidance Service [http://isbndb.com/d/publisher/american\\_guidance\\_service.html](http://isbndb.com/d/publisher/american_guidance_service.html)
- Garvin W., Adley C., Dixon B., Frings J., Madden D., Marcussen L., Turner J., Wymer P., (1998) Themes of Human Genetic. European Initiative for Biotechnology Education <http://www.ipn.uni-kiel.de/eibe/>