

Α.Τ.Ε.Ι. ΠΑΤΡΩΝ

ΣΧΟΛΗ Σ.Ε.Υ.Π

ΤΜΗΜΑ ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΘΕΜΑ: ΥΠΕΡΩΙΟΚΑΡΔΙΟΠΡΟΣΩΠΙΚΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ

**ΣΠΟΥΔΑΣΤΡΙΕΣ: ΚΑΡΑΠΑΤΟΓΛΟΥ ΑΝΑΣΤΑΣΙΑ
ΡΟΔΟΠΟΥΛΟΥ ΧΡΙΣΤΙΝΑ**

ΕΠΙΒΛΕΠΩΝ: ΤΡΙΜΜΗΣ ΝΙΚΟΛΑΟΣ, CCC A/SLP

ΠΑΤΡΑ 2006

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

| | Σελίδα |
|--|--------|
| ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ..... | 2 |
| ΠΕΡΙΛΗΨΗ..... | 4 |
| SUMMARY..... | 15 |
| ΕΙΣΑΓΩΓΗ | 18 |
| 1.1 Γνωρίσματα και χαρακτηριστικά του συνδρόμου..... | 25 |
| 1.2 Γενετική..... | 46 |
| 1.2.1 Τα χρωμοσώματα ως φορείς της κληρονομικότητας..... | 48 |
| 1.2.2 Χρωμοσωμικές παθήσεις | 50 |
| 1.2.3 Μεταλλάξεις..... | 51 |
| 1.3 Ανατομία..... | 54 |
| 1.3.1 Κρανίο | 54 |
| 1.3.2 Σκληρή Υπερώα..... | 56 |
| 1.3.3 Υπερωοφάρυγγας..... | 56 |
| 1.4 Μυολογία | 57 |
| 1.4.1 Μύες της υπερώας και η δράση τους..... | 57 |
| 1.4.2 Μύες του φάρυγγα και η δράση τους..... | 59 |
| 1.5 Υπερωοφαρυγγικός μηχανισμός..... | 61 |
| 1.5.1 Μαλακή Υπερώα..... | 61 |
| 1.5.2 Φάρυγγας..... | 62 |
| 1.5.3 Η κίνηση της μαλακής υπερώας..... | 63 |
| 1.5.4 Η κίνηση του οπίσθιου φαρυγγικού τοιχώματος..... | 63 |
| 1.5.5 Η κίνηση των πλάγιων φαρυγγικών τοιχωμάτων..... | 64 |
| 1.5.6 Παραλλαγές στον τρόπο του ΥΦ κλεισίματος..... | 64 |
| 1.5.7 Παραλλαγές στον τρόπο του ΥΦ κλεισίματος ανάλογα με τον τύπο της δραστηριότητας..... | 66 |
| 1.5.8 Παραλλαγές στον τρόπο του ΥΦ κλεισίματος ανάλογα με τα διάφορα φωνήματα..... | 67 |
| 1.5.9 Η επίδραση της ταχύτητας της ομιλίας και της κούρασης στον υπερωοφαρυγγικό μηχανισμό..... | 68 |
| 1.6 Πρόληψη..... | 68 |
| 1.7 Πρόγνωση..... | 69 |
| ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ..... | 71 |
| 2.1 Αξιολόγηση ομιλίας-άρθρωση..... | 72 |
| 2.2.Αξιολόγηση του Υ.Φ.Μ..... | 74 |
| 2.2.1 Άμεση οπτική επαφή του Υ.Φ.Β..... | 75 |
| 2.2.2 Ρινοφαρυγγοσκόπηση..... | 76 |
| 2.2.3 Nasomatre..... | 80 |
| 2.2.4 Υποκειμενική Ανάλυση..... | 88 |
| 2.2.5 Instrumentation..... | 92 |
| ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ..... | 93 |
| 3.1 Προβλήματα άρθρωσης..... | 93 |
| 3.2 Προβλήματα αντήχησης..... | 95 |

| | |
|--------------------------------------|-----|
| 3.3 Ανεπάρκεια Υ.Φ. κλεισίματος..... | 97 |
| 3.4 Μαθησιακές δυσκολίες..... | 97 |
| 3.5 Πιθανά προβλήματα φωνής..... | 99 |
| 3.6 ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ..... | 100 |
| ΣΥΖΗΤΗΣΗ..... | 116 |
| ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ..... | 121 |
| ΠΡΟΣΩΠΙΚΕΣ ΙΣΤΟΡΙΕΣ..... | 121 |
| ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ..... | 149 |
| ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ..... | 150 |

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Στις μέρες μας έχουν παρατηρηθεί περισσότερα από 2.000 σύνδρομα και δεκάδες άλλα ανακαλύπτονται κάθε χρόνο.

Το όνομα υπερωοκαρδιοπροσωπικό – velocardiofacial προέρχεται από τις λατινικές λέξεις «velo» που σημαίνει υπερώα, «cardia» που σημαίνει καρδιά και «facies» που σχετίζεται με ότι έχει να κάνει με το πρόσωπο.

Υπερωοκαρδιοπροσωπικό σύνδρομο. Γνωστό και ως:

- Υ.Κ.Π.Σ. - ως ακρωνύμιο
- Σύνδρομο Shprintzen – γιατί ήταν ο 1^{ος} που το περιέγραψε
- Σύνδρομο DiGeorge¹ - περιέγραψε μία παρόμοια διαταραχή
- 22q11 deletion² - από τη χρωμοσωμική ανωμαλία
- Conotruncal Anomaly Face Syndrome³- έτσι το αποκαλούν στην Ιαπωνία

Τι είναι το Υ.Κ.Π.Σ και ποια τα πρωτοεμφανιζόμενα προβλήματα.

Το ΥΚΠΣ είναι μία γενετική ανωμαλία, η οποία επηρεάζει σχεδόν κάθε σωματική λειτουργία και εμφανίζεται σε μία ανά 2.000 γεννήσεις (1/2000). Σύμφωνα με τον Δρ. Shprintzen , αυτό το λίγο γνωστό σύνδρομο πιθανόν να είναι το δεύτερο σε συχνότητα μετά το σύνδρομο Down. Ένα εκπληκτικό φάσμα 180 ανωμαλιών συνυπάρχουν με το σύνδρομο

Υ.Κ.Π.Σ. Τα προβλήματα πρωτοεμφανίζονται στην αρχή της ηλικίας ενός παιδιού, όταν το παιδί πάσχει από:

- Εκ γενετής καρδιακές ανωμαλίες
- Σχιστία υπερώας
- Σοβαρά προβλήματα σίτισης
- Αναπνευστικά προβλήματα

Καθώς το παιδί μεγαλώνει, εκδηλώνονται και άλλα προβλήματα στα οποία συμπεριλαμβάνονται :

- Μειωμένη σωματική ανάπτυξη (μικρό ανάστημα 35%)
- Αδύναμο ανοσοποιητικό σύστημα
- Μαθησιακές δυσκολίες
- Διάσπαση προσοχής με υπερκινητικότητα (ADHD)

Στην εφηβεία τους πολλοί από αυτούς τους ασθενείς βιώνουν ψυχιατρικά προβλήματα, όπως κατάθλιψη, διπολική διαταραχή.

Η αιτία του συνδρόμου και η θνησιμότητα.

Το σύνδρομο Υ.Κ.Π.Σ. είναι μια εκ γενετής ασθένεια, της οποίας τα συμπτώματα ποικίλουν σημαντικά μεταξύ των ασθενών.

Το σύνδρομο Υ.Κ.Π.Σ οφείλεται σε μια απαλοιφή του χρωμοσώματος 22, προερχόμενη από ένα λάθος στον επανασυνδιασμό κατά την μείωση (η διαδικασία η οποία δημιουργεί κύτταρα μικροβίου και επιβεβαιώνει γενετική αλλαγή στο παιδί

). Αυτή η απαλοιφή σημαίνει ότι πολλά γονίδια από αυτή την περιοχή, δεν είναι παρόντα στους ασθενείς με σύνδρομο Υ.Κ.Π.Σ. Φαίνεται ότι η αλλαγή στα συμπτώματα της ασθένειας, σχετίζεται με το ποσοστό των γενετικών υλικών που χάθηκε στην χρωμοσωμική απαλοιφή.

Το Υ.Κ.Π.Σ. κληρονομείται σαν ένα αυτοσωμικό επικρατές γενετικό χαρακτηριστικό.

Το ότι η διαταραχή οφείλεται στο επικρατέστερο αυτοσωμικό γονίδιο, σημαίνει ότι μόνο ένας γονιός χρειάζεται να έχει το γονίδιο για να το κληρονομήσει το παιδί του. Όταν ένας από τους γονείς έχει Υ.Κ.Π.Σ, οι πιθανότητες τα παιδιά τους να έχουν το σύνδρομο είναι περίπου 50% για κάθε γέννηση. Η έρευνα έχει δείξει παρ' όλα αυτά ότι το Υ.Κ.Π.Σ, κληρονομείται μόνο στο 10-15% περίπου των περιπτώσεων. Στις περισσότερες περιπτώσεις, κανένας γονιός δεν έχει το σύνδρομο ή είναι φορέας του γονιδίου και η αιτία της απαλοιφής είναι άγνωστη. Πρόσφατα 1 στους 2.000 ανθρώπους υποστηρίζεται ότι έχει τη διαταραχή. Εκτιμήσεις δείχνουν ότι υπάρχουν πάνω από 130.000 άτομα με αυτό το σύνδρομο στην Αμερική.

Δεν υπάρχουν προτιμήσεις φυλής και φύλου.

Γνωρίσματα και χαρακτηριστικά

Τα 5 βασικά χαρακτηριστικά

Συγκεκριμένα χαρακτηριστικά :

Καρδιολογικά ευρήματα:

- 75-80% των ασθενών εμφανίζουν καρδιακές ανωμαλίες

- το 10% των ασθενών πεθαίνουν νωρίς εξαιτίας αυτών των ανωμαλιών

Κρανιοπροσωπικά χαρακτηριστικά:

- Σχιστία υπερώας
 - εμφανής σχιστία υπερώας (10-35%)
 - υποβλεννογώνια σχιστία (33%)
 - μικρές αμυγδαλές ή απλασία (50%)
- Χαρακτηριστικά προσώπου
 - ασυμμετρία προσώπου
 - επιμηκυνμένο πρόσωπο
 - αμυγδαλωτά-σχιστά μάτια –στενές / πολύ μικρές βλεφαρικές σχισμές
 - αλληθωρισμός
 - σκούροι κόκκινοι κύκλοι κάτω από τα μάτια
 - επίπεδα ζυγωματικά –επίπεδη παρειακή περιοχή
 - μακριά σωληνοειδής και πλατιά μύτη
 - προεξέχουσα ρινική ράχη
 - βολβική ρινική άκρη
 - μικρά ρουθούνια
 - μικρό στόμα
 - ανοιχτό στόμα σε θέση ηρεμίας
 - λεπτό άνω χείλος
 - γυρισμένες προς τα κάτω άκρες του άνω χείλους
 - μικρή κάτω γνάθος
 - οπισθογναθία

- μειωμένη στοματική κίνηση και μειωμένος μυϊκός τόνος, προβλήματα συντονισμού
 - μικρά αυτιά και πεταχτά πτερύγια
- Σωματικά χαρακτηριστικά
 - καθυστερημένη ανάπτυξη
 - μικρό ανάστημα (έχει αναφερθεί περίπου στο 30% των ασθενών με Υ.Κ.Π.Σ.)
 - κάμψη της σπονδυλικής στήλης (σκολίωση)
 - λεπτές άκρες δακτύλων, λεπτές παλάμες, λεπτά δάχτυλα
 - κρυπτορχειδία παρατηρείται στα αγόρια
- Μειωμένος μυϊκός τόνος
- Προβλήματα όρασης (όπως καταρράκτης και/ ή ανωμαλίες των αιμοφόρων αγγείων στις μεμβράνες των νεύρων που επενδύουν τα μάτια)
- Μολύνσεις μέσου ωτός (οι επαναλαμβανόμενες μέσες ωτίτιδες που σχετίζονται με την ανωμαλία της υπερώας, μπορεί να συμβάλλουν στην καθυστέρηση του λόγου και σε απώλεια ακοής, οι οποίες συχνά απαιτούν τοποθέτηση σωλινακίων για να διατηρούν ανοιχτή την ευσταχιανή σάλπιγγα).
- Προβλήματα με τα νεφρά (35%)

- Προβλήματα του ανοσοποιητικού συστήματος (ολική ή μερική απώλεια του θύμου αδένου- Υποθυρεοειδισμός)
- Δυσκολίες λόγου
 - γλωσσική καθυστέρηση
 - αντισταθμιστικά λάθη άρθρωσης
 - μειωμένη στοματική, αναπνευστική πίεση
 - απρακτικά στοιχεία
 - δυσαρθρία
- Μαθησιακές δυσκολίες
- Ψυχολογία / αίσθημα
 - κοινωνική ανωριμότητα
 - παρορμητικότητα
 - «επίπεδα» συναισθήματα--απάθεια (flat affect)
 - κατάθλιψη

ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ - ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Η αξιολόγηση που ακολουθεί, έχει πραγματοποιηθεί σε ένα κορίτσι με ΥπερωΚαρδιοΠροσωπικό Σύνδρομο, τη Σ.Κ. Η Σ.Κ σήμερα είναι 8 ετών και πηγαίνει Γ΄ Δημοτικού. Είναι μέλος μιας τετραμελούς οικογένειας και έχει μία μικρότερη αδελφή, 3,5 χρονών. Κανένα μέλος της οικογενείας της δεν παρουσιάζει Υ.Κ.Π.Σ. Η Κ. γεννήθηκε με κανονικό βάρος αλλά αρρώστησε από ρινίτιδα και δεν θήλαζε καθόλου. Νοσηλεύτηκε στο νοσοκομείο και της τοποθετήθηκε ρινογαστρικός

καθετήρας. Μετά από δύο μήνες ,ξαναμπήκε στο νοσοκομείο λόγω βρογχοπνευμονίας και το μόνο πρόβλημα που παρέμεινε ήταν το πρόβλημα σίτισης, που διήρκησε ένα χρόνο και έτσι η μητέρα τάζει το παιδί με ρινογαστρικό καθετήρα στο σπίτι. Η μητέρα τοποθετούσε τον καθετήρα μέσω της στοματικής κοιλότητας για ένα χρόνο και όλα αυτά ήταν η αιτία η Κ. να έχει καθυστέρηση στο βάδισμα, στην ομιλία, και στο κάθισμα. Περπάτησε περίπου στους 18 μήνες χωρίς βοήθεια φυσιοθεραπείας.

Στο νηπιαγωγείο δεν συμμετείχε στα σχολικά παιχνίδια, δεν απαντούσε σε ερωτήσεις και δεν συμμετείχε σε κοινωνικές διαδικασίες με την ομιλία της.

Σε ηλικία 5 ετών υπέστη φαρυγγοπλαστική με κρημό. Η Κ. είναι επιρρεπής σε καρδιοπάθειες. Έχει θολωτή-υψηλή υπερώρα, με υποβλεννογόνια σχιστία υπερώρας και υπερτροφικές αμυγδαλές.

Η λογοθεραπευτική παρέμβαση ξεκίνησε από τις 29/02/2003.

Η λογοθεραπευτική αυτή αξιολόγηση περιλαμβάνει:

- Αξιολόγηση της ομιλίας
- Αξιολόγηση του υπεροφαρυγγικού μηχανισμού και της αντήχησης
- Αξιολόγηση της μάθησης σε σχολικό επίπεδο

1. ΤΕΣΤ ΑΡΘΡΩΣΗΣ

Επανάληψη συλλαβών

Παραγωγή λέξεων μέσα από κατονομασία
Αυθόρμητος/Συνεχόμενος λόγος

Η αξιολόγηση της άρθρωσης της Σ.Κ. έδειξε ότι γίνονται «Αντισταθμιστικά»-«Υποχρεωτικά» λάθη λόγω της υπερωοφαρυγγικής ανεπάρκειας με τον τόπο άρθρωσης των περισσότερων φωνημάτων να μεταφέρεται πίσω στο λάρυγγα και στον φάρυγγα όπου είναι δυνατή η δημιουργία διαφορά πίεσης πριν ο αέρας «χαθεί» στο σημείο του υπερωοφαρυγγικού κλεισίματος.

Συγκεκριμένα:

- Όλα τα έκκροτα φωνήματα /p/, /b/, /k/, /g/, /t/, /d/ αρθρώνονται στην γλωττίδα και μετατρέπονται σε γλωττιδικά έκκροτα (glottal stop).
- Τα τριβόμενα και προστριβόμενα φωνήματα /s/, /z/, /ts/, /dz/ δεν υπάρχουν στην ομιλία της.
- Στα ρινικά φωνήματα /m/, /n/, /ŋ/ έχουμε σωστό τρόπο και τόπο άρθρωσης.
- Απαλοιφή του φωνήματος /r/, /l/.
- Τα τριβόμενα /θ/, /ð/, /f/, /v/ αντικαθίστανται από τα ουρανικά /χ/, /γ/.

Ακόμα και με το σωστό τόπο και τρόπο άρθρωσης τα έκκροτα, τριβόμενα και προστριβόμενα φωνήματα παράγονται με δυσκολία λόγω της μειωμένης ενδοστοματικής πίεσης και μάλιστα με μεγαλύτερη δυσκολία παράγονται τα άηχα από ότι τα ηχηρά φωνήματα. Είναι αδύναμα σε ένταση και πίεση.

ΡΙΝΟΦΑΡΥΓΓΟΣΚΟΠΗΣΗ

Ο εξεταστής επιλέγει να εισχωρήσει το ενδοσκόπιο στο ρουθούνι με τη μεγαλύτερη και πιο φαρδιά δίοδο. Το μεγαλύτερο ρουθούνι επιλέγεται για τον οπτικό έλεγχο και για να ακουστεί η ανεμπόδιστη ροή αέρα δια μέσω κάθε πλευράς της μύτης. Σε κάθε βήμα της αξιολόγησης εξηγούμε στον εξεταζόμενο τι πρόκειται να κάνει. Στην αρχή παρατηρούμε τον ΥΦ μηχανισμό σε κατάσταση ηρεμίας και στη συνέχεια συλλέγουμε κατάλληλο δείγμα ομιλίας όπως: συλλαβές με φωνήματα υψηλής πίεσης, επιμήκυνση του φωνήματος /s/ , επιμήκυνση του φωνήματος /a/, κ.λ.π , παρατηρώντας την κίνηση της μαλακής υπερώας και των φαρυγγικών τοιχωμάτων.

Όπως αναφέρθηκε και παραπάνω, κατά την ενδοσκόπηση ζητήθηκε από την ασθενή να παράγει το φώνημα /a/ παρατεταμένα με σκοπό να παρατηρηθεί το εύρος και η δύναμη της κίνησης των δομών της Υ.Φ.Β κατά τη διάρκεια άρθρωσης ηχηρού φωνήματος υψηλής πίεσης. Επιπλέον της ζητήθηκε η παραγωγή του φωνήματος /s/ παρατεταμένα ,καθώς είναι φώνημα για την παραγωγή του οποίου απαιτείται η μεγαλύτερη κίνηση της υπερώας και των φαρυγγικών τοιχωμάτων. Τέλος της ζητήθηκε να επαναλάβει συλλαβές και λέξεις με το έκκροτο άηχο φώνημα /ka/ - /koka – kola/. Σε όλη τη διάρκεια της εξέτασης η υπερωοφαρυγγική βαλβίδα παρουσιάστηκε ιδιαίτερα υποδυναμική, με ελάχιστη ανυψωτική κίνηση της μαλακής υπερώας και μηδενική κίνηση του οπίσθιου και πλάγιων φαρυγγικών τοιχωμάτων. Εδώ θα πρέπει να σημειωθεί ότι η Σ.Κ. υποβλήθηκε προ τριετίας σε φαρυγγοπλαστική με κρημνό η οποία δεν είχα

κανένα θετικό αποτέλεσμα. Ενδοσκοπικά φαίνεται ότι ο κρημνός πιθανόν να εμποδίζει τη σύσπαση του ανελκτύρα μυός της υπερώας.

Μέτρηση ρινικότητας με νασόμετρο

Υπερρινικότητα

ΜΑΘΗΣΙΑΚΕΣ ΔΥΣΚΟΛΙΕΣ

ΔΥΣΚΟΛΙΕΣ:

ü Ορθογραφία :

Δυσκολία στη καταληκτική και θεματική ορθογραφία

ü Φωνολογία:

Δυσκολία στις έννοιες γράμμα, συλλαβή, λέξη, πρόταση

ü Γραπτός λόγος:

Αρκετές δυσκολίες. Έχει καλές ιδέες ενώ χρησιμοποιεί συνδετικές λέξεις. Δεν έχει σωστή προτασιακή δομή και δεν δίνει ολοκληρωμένες απαντήσεις.

ü Μαθηματικά:

Ήπιες δυσκολίες στην πρόσθεση και την αφαίρεση. Δεν γνωρίζει την πράξη του πολλαπλασιασμού (αναφορά της δασκάλας). Δυσκολία στην επίλυση προβλημάτων.

Ο ρόλος του λογοθεραπευτή

Εξαιτίας των επιπτώσεων στο λόγο και την ομιλία, ο ρόλος του λογοθεραπευτή είναι αναπόσπαστος σε ότι αφορά τη διάγνωση του συνδρόμου και τη συμμετοχή του στο χειρισμό των ιατρικών και εκπαιδευτικών ζητημάτων.

SUMMARY

What is velocardiofacial syndrome?

Velocardiofacial syndrome (VCFS) is a disorder that has been associated with over thirty different features. (A disease or disorder that has more than one identifying feature or symptom is a syndrome.) The name velocardiofacial syndrome comes from the Latin words "velum" meaning palate, "cardia" meaning heart and "facies" having to do with the face. Not all of these identifying features are found in each child who is born with VCFS. The most common features are cleft palate (opening in the roof of the mouth), heart defects, characteristic facial appearance, minor learning problems and speech and feeding problems.

Although VCFS is the most common syndrome associated with a cleft palate, it was not recognized until 1978, at which time Dr. Robert J. Shprintzen of the Center for Craniofacial Disorders at the Montefiore Medical Center in Bronx, New York, described 12 children with the disorder. Most or all of these first 12 children were born with a cleft palate, heart defects and similar faces. VCFS may also be known as Shprintzen syndrome, DiGeorge syndrome, Craniofacial syndrome or Conotruncal Anomaly Unusual Face Syndrome.

What causes velocardiofacial syndrome?

The cause of VCFS is unknown. What is known is that it is a genetic disorder. This means that there is a problem with one or more of the genes which are found in every cell of the body that contain the instructions that tell cells what to do. Although the gene or genes that cause VCFS have not been identified, most of the children who have been diagnosed with this syndrome are missing a small part of chromosome 22. Chromosomes are

threadlike structures found in every cell of the body. Each chromosome contains hundreds of genes. A human cell normally contains 46 chromosomes (23 from each parent). The location or address of the missing segment in individuals with VCFS is 22q11. As a result of this deletion, some of the genes are absent from this chromosome.

Scientists and physicians know that VCFS is an autosomal dominant disorder. This means that only one parent needs to have the gene for VCFS in order to pass it along to their children. When one of the parents has VCFS the chance of their children having the syndrome is 1 in 2 or about 50/50 for each birth. Research has revealed, however, that VCFS is inherited in only about 10 to 15 percent of the cases. In most instances, neither of the parents has the syndrome or carries the defective gene and the cause of the deletion is unknown.

What are the features of velocardiofacial syndrome?

Despite the involvement of a very specific portion of chromosome 22, there is great variation in the features of this syndrome. At least 30 different problems have been associated with the 22q11 deletion. None of these problems occur in all cases. The list includes: cleft palate, usually of the soft palate (the roof of the mouth nearest the throat which is behind the bony palate); heart problems; similar faces (elongated face, almond-shaped eyes, wide nose, small ears); learning difficulties; eye problems; feeding problems that include food coming through the nose (nasal regurgitation) because of the cleft palate; middle-ear infections (otitis media); hypoparathyroidism (low levels of the parathyroid hormone that can result in seizures); immune system problems which make it difficult for the body to fight infections; weak muscles; short height; curvature of the spine (scoliosis); and tapered fingers. Children are born with these features which do not worsen with age.

How common is velocardiofacial syndrome?

Cleft palate is the fourth most common birth defect affecting approximately one of every 700 live births. VCFS occurs in approximately 5 to 8 percent of children born with a cleft palate. It is estimated that over 130,000 individuals in the United States have this syndrome.

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Στις μέρες μας έχουν παρατηρηθεί περισσότερα από 2.000 σύνδρομα και δεκάδες άλλα ανακαλύπτονται κάθε χρόνο. Τι ονομάζουμε όμως σύνδρομο; Σύνδρομο είναι η κλινική εικόνα που εκδηλώνεται πάντοτε με την ίδια σχεδόν συμπτωματολογία, της οποίας όμως η αιτιολογία ή η παθογένεια ή και τα δύο, είναι άγνωστες, αμφίβολες, πολλαπλές ή εν μέρει γνωστές. Έτσι μπορεί να διακρίνει κανείς αιτιολογικά, παθογενετικά ή μορφολογικά σύνδρομα.

Στην κλινική γενετική, τα σύνδρομα λαμβάνουν τα ονόματά τους με διαφορετικούς τρόπους. Σε ορισμένες περιπτώσεις, δίνεται το όνομα του ανθρώπου, ο οποίος πρώτος το περιέγραψε, προς τιμή του για την επιστημονική του συνεισφορά. Μερικές φορές η περιγραφή των συνδρόμων γίνεται συμπτωματολογικά, χρησιμοποιώντας δεσπόζοντα χαρακτηριστικά, τα οποία εμφανίζονται συχνά σε ασθενείς. Μερικά σύνδρομα έχουν ονομαστεί με ακρωνύμια, χρησιμοποιώντας δηλαδή τα πρώτα γράμματα των κλινικών χαρακτηριστικών που σχετίζονται με το σύνδρομο.

Σε σύνδρομο το οποίο προκαλείται από χρωμοσωμιακές μεταλλάξεις, η ονομασία του μπορεί να δοθεί από τον τύπο της χρωμοσωμιακής μετάλλαξης. Ένας μικρός αριθμός συνδρόμων έχουν πάρει το όνομά τους με διαφορετικούς τρόπους, χρησιμοποιώντας το όνομα ή το επώνυμο του πρώτου γνωστού ασθενή, ή με το όνομα της τοποθεσίας ή του ινστιτούτου όπου περιγράφηκε για πρώτη φορά, ή από μια μεταβολική ανωμαλία που σχετίζεται με το σύνδρομο.

Δεν υπάρχει μια γενική ομοφωνία για το καλύτερο σύστημα ονοματοποίησης, και ως αποτέλεσμα, ορισμένα σύνδρομα είναι γνωστά με περισσότερα από ένα ονόματα.

Έχει γίνει ιδιαίτερη συζήτηση και υπάρχει και μια σχετική σύγχυση σχετικά με τα σημαντικά διαγνωστικά ονόματα που λαμβάνουν οι ασθενείς που παρουσιάζουν απώλειες του χρωμοσώματος 22q11.

Έτσι και το υπερωκαρδιοπροσωπικό σύνδρομο μπορεί να το συναντήσουμε με διάφορες ονομασίες.

Υπερωκαρδιοπροσωπικό σύνδρομο. Γνωστό και ως:

- Υ.Κ.Π.Σ.
- Σύνδρομο Shprintzen
- Σύνδρομο DiGeorge¹
- 22q11 deletion²
- Conotruncal Anomaly Face Syndrome³
- Κρανιοπροσωπικό σύνδρομο⁴
- Opitz G/BBB syndrome

¹ Αυτό που τυπικά αναφέρουμε ως σύνδρομο DiGeorge βασίζεται σε μια δημοσίευση σε ένα περιοδικό παιδιατρικής το 1965, που αναφέρονταν σε μία συζήτηση για μια εργασία από τον M. Di George που περιέγραφε ένα μηχανισμό ανοσολογικής ανεπάρκειας που σχετίζεται με την ανάπτυξη της συγκεκριμένης ανοσολογικής και ενδοκρινολογικής διαταραχής (DiGeorge 1965).

Στα χρόνια που ακολούθησαν άλλες εργασίες από τον DiGeorge και μια ποικιλία ερευνών ανέφεραν και άλλα κλινικά ευρήματα σε ασθενείς με τον σύνδρομο DiGeorge, όπως καρδιακές ανωμαλίες και ανωμαλίες στο προσωπείο. Το όνομα DiGeorge συνδέθηκε με το προφίλ της DiGeorge, ως ένδειξη τιμής στον DiGeorge για την σημαντική συνεισφορά του στην παιδιατρική.

Μερικοί ευρωπαίοι αναφέρονται στο Υ.Κ.Π.Σ. ως Selda Κονά syndrome ¹μετά από τον τσεχοσλοβάκο πλαστικό χειρουργό, που περιέγραψε ένα σύνδρομο με εκ γενετής μικρή υπερώα. Μερικά από τα παιδιά της έκθεσης του το 1967, είχαν Υ.Κ.Π.Σ, άλλα πάλι όχι.

Το όνομα υπερωοκαρδιοπροσωπικό – velocardiofacial προέρχεται από τις λατινικές λέξεις «velo» που σημαίνει υπερώα, «cardia» που σημαίνει καρδιά και «facies» που σχετίζεται με ότι έχει να κάνει με το πρόσωπο.

Όταν εμφανίζονται πολλαπλές εκ γενετής ανωμαλίες στο ίδιο άτομο, τυπικά υποψιαζόμαστε ότι σχετίζονται και προκαλούνται από ένα κοινό παράγοντα. Δεν είναι ρεαλιστικό να πιστεύουμε ότι ένα παιδί που γεννήθηκε με σχιστία υπερώας, καρδιακές δυσμορφίες, και βουβωνοκήλες, παρουσιάζει τα συγκεκριμένα ευρήματα μαζί συμπτωματικά. Η πιθανότητα αυτού του τύπου τυχαίας συνύπαρξης θα ήταν συντριπτικά μεγάλη, επειδή κάθε ανωμαλία από μόνη της είναι σχετικά σπάνια. Όταν πολλαπλές ανωμαλίες στο ίδιο άτομο έχουν ένα κοινό αίτιο, αυτό το ονομάζουμε σύνδρομο. Υπάρχουν χιλιάδες σύνδρομα, όπως το σύνδρομο Down και το Υ.Κ.Π.Σ. τα οποία είναι ιδιαίτερα κοινά, (με συχνότητα, 1 στις 1.000 ή στις 2.000 γεννήσεις), άλλα είναι ιδιαίτερα σπάνια (με συχνότητα 1 στις 50.000 ή σε περισσότερες γεννήσεις). Μερικά σύνδρομα έχουν περιορισμένο αριθμό ανωμαλιών, άλλα μπορεί να παρουσιάζουν αρκετές όπως το Υ.Κ.Π.Σ.

Το ΥΚΠΣ είναι μία γενετική ανωμαλία, η οποία επηρεάζει σχεδόν κάθε σωματική λειτουργία και εμφανίζεται σε μία ανά 2.000 γεννήσεις (1/2000). Σύμφωνα με τον Δρ. Shprintzen , αυτό το λίγο γνωστό σύνδρομο πιθανόν να είναι το δεύτερο σε συχνότητα μετά το σύνδρομο Down. Ένα

εκπληκτικό φάσμα 180 ανωμαλιών συνυπάρχουν με το σύνδρομο Υ.Κ.Π.Σ. Τα προβλήματα πρωτοεμφανίζονται στην αρχή της ηλικίας ενός παιδιού, όταν το παιδί πάσχει από:

- Εκ γενετής καρδιακές ανωμαλίες
- Σχιστία υπερώας
- Σοβαρά προβλήματα σίτισης
- Αναπνευστικά προβλήματα

Καθώς το παιδί μεγαλώνει, εκδηλώνονται και άλλα προβλήματα στα οποία συμπεριλαμβάνονται :

- Μειωμένη σωματική ανάπτυξη
- Αδύναμο ανοσοποιητικό σύστημα
- Μαθησιακές δυσκολίες
- Διάσπαση προσοχής με υπερκινητικότητα (ADHD)

Στην εφηβεία τους πολλοί από αυτούς τους ασθενείς βιώνουν ψυχιατρικά προβλήματα, όπως διπολική διαταραχή.

Το σύνδρομο Υ.Κ.Π.Σ. είναι μια εκ γενετής ασθένεια, της οποίας τα συμπτώματα ποικίλουν σημαντικά μεταξύ των ασθενών.

Το σύνδρομο Υ.Κ.Π.Σ οφείλεται σε μια μεγάλη απαλοιφή του χρωμοσώματος 22 και συγκεκριμένα είναι το αποτέλεσμα της απαλοιφής του μακρύ βραχίονα του χρωμοσώματος 22 (22q11.2 απαλοιφή), προερχόμενη από ένα λάθος στον επανασυνδιασμό κατά την μείωση (η διαδικασία η οποία δημιουργεί κύτταρα μικροβίου και επιβεβαιώνει

γενετική αλλαγή στο παιδί). Αυτή η απαλοιφή σημαίνει ότι πολλά γονίδια από αυτή την περιοχή, δεν είναι παρόντα στους ασθενείς με σύνδρομο Υ.Κ.Π.Σ. Φαίνεται ότι η αλλαγή στα συμπτώματα της ασθένειας, σχετίζεται με το ποσοστό των γενετικών υλικών που χάθηκε στην χρωμοσωμική απαλοιφή.

Το Υ.Κ.Π.Σ. κληρονομείται σαν ένα αυτοσωμικό επικρατές γενετικό χαρακτηριστικό και μερικές φορές είναι γνωστό σαν χρωμοσωμική απαλοιφή 22q11, επειδή σχετίζεται με πολλαπλά χαρακτηριστικά, που ξέρουμε ότι συμβαίνουν σαν αποτέλεσμα του γενετικού υλικού στο χρωμόσωμα 22 (χρωμοσωμικές μικροαπαλοιφές στην ομάδα q11 του χρωμοσώματος 22).

² Μερικοί ερευνητές προτιμούν τον όρο «22q11 deletion syndrome» ή κάποια παραλλαγή αυτού για προφανής λόγους, αν και αυτός δεν είναι ο επιθυμητός τρόπος για τον ορισμό του συνδρόμου.

³ Στην Ιαπωνία η διαταραχή αναφέρεται ως Conotruncal Anomalies Face Syndrome, or CAFS (Takao, Ando, Cho, Kinouchi, & Muracami, 1980). Αυτό γίνεται επειδή οι Ιάπωνες ερευνητές Kinouchi and Tacao περιέγραψαν ένα τύπο χαρακτηριστικού προσώπιδου σε ασθενείς με εκ γενετής καρδιακές ανωμαλίες το 1980. Σε αυτές τις σειρές, μερικοί, αλλά όχι όλοι είχαν Υ.Κ.Π.Σ..

⁴ Το σύνδρομο Cayler αναφέρεται σε ασυμμετρία προσώπου και σε ασυμμετρικά προσώπιδου βρεφών που κλαίνε, με καρδιακές ανωμαλίες (το επονομαζόμενο cardiofacial syndrome) (Cayler syndrome)

Το ότι η διαταραχή οφείλεται στο επικρατέστερο αυτοσωμικό γονίδιο, σημαίνει ότι μόνο ένας γονιός χρειάζεται να έχει το γονίδιο για να το κληρονομήσει το παιδί του. Όταν ένας από τους γονείς έχει Υ.Κ.Π.Σ, οι πιθανότητες τα παιδιά τους να έχουν το σύνδρομο είναι περίπου 50% για κάθε γέννηση.

Η έρευνα έχει δείξει παρ' όλα αυτά ότι το Υ.Κ.Π.Σ, κληρονομείται μόνο στο 10-15% περίπου των περιπτώσεων. Στις περισσότερες περιπτώσεις, κανένας γονιός δεν έχει το σύνδρομο ή είναι φορέας του γονιδίου και η αιτία της απαλοιφής είναι άγνωστη. Πρόσφατα 1 στους 2.000 ανθρώπους υποστηρίζεται ότι έχει τη διαταραχή. Εκτιμήσεις δείχνουν ότι υπάρχουν πάνω από 130.000 άτομα με αυτό το σύνδρομο στην Αμερική.

Τα άτομα με Υ.Κ.Π.Σ, αναφέρεται ότι έχουν ένα χαρακτηριστικό συμπεριφοριστικό φαινότυπο με υψηλού βαθμού συμπεριφοριστικών, ψυχιατρικών, νευροψυχολογικών και γλωσσικών διαταραχών.

Ένα ευρύ φάσμα συμπτωμάτων -και μία αρκετά πρόσφατη αναγνώριση της διαταραχής- εξηγεί το μεγάλο κέρδος των περιστατικών που δεν είχαν μέχρι τώρα διαγνωστεί. «Παρά το ότι υπάρχουν συγκεκριμένα χαρακτηριστικά προσώπου σε αυτά τα παιδιά, πραγματικά δεν φαίνεται η ανωμαλία» εξηγεί ο Δρ. Shprintzen. «Παρόλα αυτά αν βάλουμε όλα αυτά τα παιδιά μαζί, θα παρατηρήσουμε ότι μοιάζουν σαν δύο σταγόνες νερό». Επίσης η σοβαρότητα και η ποικιλία των συμπτωμάτων διαφέρουν από παιδί σε παιδί. Ενώ κανένας ασθενής δεν εμφανίζει όλα τα συμπτώματα μαζί, κάποια παιδιά εμφανίζουν τόσα πολλά χαρακτηριστικά όσα 30 ή 40 άτομα μαζί.

Ο Δρ. Shprintzen, ένας λογοπαθολόγος που ειδικεύεται στις γενετικές ανωμαλίες της επικοινωνίας, αναγνώρισε το σύνδρομο στα τέλη της δεκαετίας του '70 (1978), όταν διεύθυνε ένα μεγάλο κρανιοπροσωπικό κέντρο στη σχολή Ιατρικής Albert Einstein στο Bronx. Από τότε έχει δημοσιεύσει το 70% της βιβλιογραφίας του συνδρόμου και έχει κάνει περισσότερες από 700 παρουσιάσεις παγκοσμίως.

«Στα παιδιά με αυτό το σύνδρομο απαιτείται χειρουργική και φαρμακευτική θεραπεία από ομάδα ειδικών» εξηγεί ο Δρ. Shprintzen.

«Out-of-town» σύνδρομο

Επειδή ο Δρ. Shprintzen έχει μιλήσει ευρέως για αυτή την πάθηση δέχεται έρευνες από τους out of town γιατρούς και τις οικογένειες των ασθενών.

«Το 95% των ασθενών ήταν έξω από την πολιτεία ή έξω από τη χώρα» αναφέρει ο Δρ. Shprintzen, ο οποίος επί του παρόντος, παρακολουθεί γύρω στους 1200 ασθενείς με Υ.Κ.ΠΣ. Η γενική πορεία του συνδρόμου είναι έτσι διαδεδομένη, ώστε αυτό να καλείται out of town σύνδρομο στους παιδιατρικούς κύκλους της Αμερικής.

Ενώ δεν υπάρχουν εύκολες απαντήσεις για αυτό το σύνδρομο ο Δρ. Shprintzen πιστεύει ότι : «αν η διάγνωση γίνει έγκαιρα, πολλά από τα αρχικά λειτουργικά προβλήματα μπορούν να βελτιωθούν, μέσω χειρουργικής ή φαρμακευτικής θεραπείας. Και τα μετέπειτα συμπεριφοριστικά προβλήματα, μπορούν να προληφθούν και να αντιμετωπιστούν»

1.1 ΓΝΩΡΙΣΜΑΤΑ & ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ

Το Υ.Κ.Π.Σ έχει γύρω στα 180 χαρακτηριστικά που σχετίζονται με αυτό. Βέβαια δεν εμφανίζονται όλα αυτά τα χαρακτηριστικά σε κάθε παιδί που πάσχει από το Υ.Κ.Π.Σ, επομένως, τα παρακάτω αποτελούν τα πιο συχνά χαρακτηριστικά :

Καρδιολογικά ευρήματα:

- 75-80% των ασθενών εμφανίζουν καρδιακές ανωμαλίες
- το 10% των ασθενών πεθαίνουν νωρίς εξαιτίας αυτών των ανωμαλιών
- VSD (65%)
- Αλλοιώσεις του δεξιού αορτικού τόξου (35%)
- Τετραλογία του Fallot (20%)
- Καρδιακές διαφραγματικές ελλείψεις (20%)

Κρανιοπροσωπικά χαρακτηριστικά:

- Σχιστία υπερώας

Πιο συγκεκριμένα ευρήματα σε ότι αφορά τον οροφάρυγγα:

- εμφανής σχιστία υπερώας (10-35%)
- υποβλεννογώνια σχιστία (33%)
- υποβλεννογώνια σχιστία και πάρεση υπερώας (33%)
- μικρές αμυγδαλές ή απλασία (50%)
- δισχιδής σταφυλή

- Συχνή παρεμπόδιση της ροής του αέρα
 - 50% των παιδιών με Υ.Κ.Π.Σ έχουν υπνική άπνοια (OSA)
 - η εκτομή αδενοειδών εκβλαστήσεων μπορεί να αποφευχθεί εάν δεν ενδείκνυται.
 - η σχιστία υπερώας χρειάζεται επιδιόρθωση

- Μικροκεφαλία

- Πλούσιο τριχωτό κεφαλής

- Χαρακτηριστικά προσώπου
 - ασυμμετρία προσώπου
 - επιμηκυνμένο πρόσωπο
 - αμυγδαλωτά-σχιστά μάτια –στενές / πολύ μικρές βλεφαρικές σχισμές
 - αλληθωρισμός
 - σκούροι κόκκινοι κύκλοι κάτω από τα μάτια
 - επίπεδα ζυγωματικά –επίπεδη παρειακή περιοχή
 - μακριά σωληνοειδής και πλατιά μύτη
 - προεξέχουσα ρινική ράχη
 - βολβική ρινική άκρη
 - μικρά ρουθούνια
 - μικρό στόμα
 - ανοιχτό στόμα σε θέση ηρεμίας
 - λεπτό άνω χείλος
 - γυρισμένες προς τα κάτω άκρες του άνω χείλους

- μικρή κάτω γνάθος
 - οπισθογναθία
 - μειωμένη στοματική κίνηση και μειωμένος μυϊκός τόνος, προβλήματα συντονισμού
 - μικρά αυτιά και πεταχτά πτερύγια
- Σωματικά χαρακτηριστικά
 - καθυστερημένη ανάπτυξη
 - μικρό ανάστημα (έχει αναφερθεί περίπου στο 30% των ασθενών με Υ.Κ.Π.Σ.)
 - κάμψη της σπονδυλικής στήλης (σκολίωση)
 - λεπτές άκρες δακτύλων, λεπτές παλάμες, λεπτά δάχτυλα
 - υπασβεστιαμία και κρυπτορχειδία παρατηρείται στα αγόρια
- Μειωμένος μυϊκός τόνος
- Αδυναμία μυών
- Προβλήματα σίτισης (το φαγητό διέρχεται και βγαίνει από τη μύτη μέσω της σχιστίας ή της υπερωοφαρυγγικής ανεπάρκειας)
- Γαστροοισοφαγικό αντανακλαστικό
- Προβλήματα όρασης (όπως καταρράκτης και/ ή ανωμαλίες των αιμοφόρων αγγείων στις μεμβράνες των νεύρων που επενδύουν τα μάτια)

- Μολύνσεις μέσου ωτός (οι επαναλαμβανόμενες μέσες ωτίτιδες που σχετίζονται με την ανωμαλία της υπερώας, μπορεί να συμβάλλουν στην καθυστέρηση του λόγου και σε απώλεια ακοής, οι οποίες συχνά απαιτούν τοποθέτηση σωλινακίων για να διατηρούν ανοιχτή την ευσταχιανή σάλπιγγα).
- Προβλήματα του ανοσοποιητικού συστήματος (ολική ή μερική απώλεια του θύμου αδένου- Υποθυρεοειδισμός)
- Προβλήματα με τα νεφρά
- Μειωμένα επίπεδα ασβεστίου
- Πόνοι ποδιών / κράμπες κατά τη διάρκεια της νύχτας (κατά τη ξεκούραση)
- Δυσκολίες λόγου
 - γλωσσική καθυστέρηση
 - αντισταθμιστικά λάθη άρθρωσης
 - μειωμένη στοματική, αναπνευστική πίεση
 - απρακτικά στοιχεία
 - δυσαρθρία
 - πραγματική σκέψη, φτωχή αφηρημένη σκέψη
- Αντήχηση

- Cul de sac ρινική αντήχηση
- υπερρινική ομιλία (ελαφριά μέχρι σοβαρή)
- Φώνηση
 - παρουσιάζεται τραχύτητα (η οποία επισκιάζει την υπερρινικότητα)
 - ψηλή φωνή
- Μαθησιακές δυσκολίες
- Οριακή νοημοσύνη-περιστασιακά νοητική υστέρηση (σε λίγες περιπτώσεις)
- Ψυχολογία / αίσθημα
 - κοινωνική ανωριμότητα
 - παρορμητικότητα
 - «επίπεδα» συναισθήματα--απάθεια (flat affect)
 - κατάθλιψη (στα μεγαλύτερα παιδιά)

Σε ποιες παραμέτρους όμως πρέπει να βασιστούν οι ειδικοί για να καταλήξουν σε μια έγκυρη και έγκαιρη διάγνωση του συνδρόμου;

Η έκφραση των ανωμαλιών ποικίλλει από άτομο σε άτομο. Δεν υπάρχει ένα μοναδικό σύμπτωμα που να βρεθεί σε όλους τους ασθενείς με Υ.Κ.Π.Σ, αν και μερικά παρουσιάζουν μεγαλύτερη συχνότητα από ότι άλλα. Αυτό το φαινόμενο, ονομάζεται ποικιλόμορφη έκφραση. Όσο πιο ποικιλόμορφο είναι ένα σύνδρομο, τόσο πιο πιθανό είναι να υπάρξει

σύγχυση στην διαγνωστική ονομασία που θα του δοθεί, επειδή οι πιθανοί συνδυασμοί των πολλών ανωμαλιών είναι περισσότεροι. Έτσι είναι πιθανό για κάποιον με Υ.Κ.Π.Σ, να παρουσιάζει καρδιακές ανωμαλίες, υποτονία, βουβωνοκήλες, υπερασβεστιαμία, αλλά καμία ένδειξη σχιστίας υπερώας, και κάποιο άλλο πρόσωπο να παρουσιάζει σχιστία υπερώας, μικρή χαμηλή γνάθο και στρεβλοποδία. Ενώ αυτά φαίνεται να είναι δύο διαφορετικά σύνδρομα, όλα τα χαρακτηριστικά που αναφέρθηκαν, λαμβάνουν χώρα κοινότυπα, στο φαινότυπο του Υ.Κ.Π.Σ. (παρουσίαση). Επομένως, σε δύο άτομα με το ίδιο σύνδρομο, μπορεί ένας μη έμπειρος κλινικός να κάνει δύο διαφορετικές διαγνώσεις.

Ο πραγματικός φαινότυπος του Υ.Π.Κ.Σ, περιγράφηκε για πρώτη φορά από τον Sedlockna, το 1967. Αργότερα σκιαγραφήθηκε από τον Shprintzen et al, το 1978, όπου 12 περιπτώσεις παρουσιάστηκαν με παρόμοια χαρακτηριστικά υπερρινικής ομιλίας, σαν δευτερεύον στοιχείο της σχιστίας, τυπικό προσωπείο, εκ γενετής καρδιακές ανωμαλίες και μαθησιακές δυσκολίες ή νοητική υστέρηση. Ο συγκεκριμένος φαινότυπος έχει επεκταθεί ραγδαία την τελευταία δεκαετία. Η πρόσφατη βιβλιογραφία, επιβεβαιώνει ότι το σύνδρομο μπορεί να ξεπεράσει τα αρχικά ορόσημα της συμπτωματολογίας της υπερώας, της καρδιάς και του προσώπου.(Goldberg, Motzin, Marion, Scambler & Shprintzen 1993; Lipson et al, 1991; Weik. Carneol, Marks, Denny & Beste, 1993).

Παρόλο που στους περισσότερους ασθενείς έχει γίνει αντιληπτή μια μικροαπώλεια χρωμοσώματος (22q11) , μέχρι τώρα δεν υπάρχει κάποιο ειδικό εύρημα που θα οδηγήσει σε μια οριστική διάγνωση (Morrow, Goldberg, Carlson, Kuckerlapati, & Shprintzen, 1996). Επιπλέον, δεν έχουν τεθεί κριτήρια για να καθορίσουν τον αριθμό των σημαντικών ή των λιγότερο σημαντικών χαρακτηριστικών, που απαιτούνται για τη

συγκεκριμένη διάγνωση. Εξαιτίας αυτού, είναι απαραίτητο να βασιστούμε πάνω σε μια συνολική εκτίμηση. Όταν υπάρχει κάποια υποψία, οφείλουμε να προχωρήσουμε σε μια περαιτέρω αξιολόγηση. Παρόλο που η διάγνωση εξαρτάται από τον αριθμό των δομικών ανωμαλιών και των εκ γενετής ψυχολογικών/ γνωστικών ευρημάτων, η ποικιλία των χαρακτηριστικών και ο συχνά μικρός βαθμός εκδήλωσης τους, μπορεί να οδηγήσουν σε δυσκολία αναγνώρισης της κατάστασης, ακόμα και από τους ειδικούς των σχιστιών και των κρανιοπροσωπικών ανωμαλιών (Lipson et al, 1991; Weik et al, 1993).

Σε μελέτη 120 ασθενών με Υ.Κ.Π.Σ, { Goldberg et al (1993) } αναφέρεται ότι οι δομικές υπερωικές διαταραχές (π.χ. σχιστία της δευτερογενούς υπερώας, κρυφή υποβλενογόνιος σχιστία) συναντώνται στο 98-100% του πληθυσμού με Υ.Κ.Π.Σ. Άλλες δύο μελέτες αναφέρουν ότι μονάχα το 56-61% των ασθενών με Υ.Κ.Π.Σ παρουσιάζουν δομικές υπερωικές ανωμαλίες (Haapen & Soner 1993, Weik et al 1993). Σε αυτές τις μελέτες κάποιες υπερωικές ανωμαλίες ήταν ελάχιστες. Αυτές περιελάμβαναν: υποβλενογόνιο σχιστία, κρυφή υποβλενογόνιο σχιστία, και μια μικρή σχισμή στη σταφυλή (microform cleft). Αμφοτερόπλευρη υπερωική πάρεση επίσης αναφέρθηκε από τους Weik et al και Riski, Armfield, Krause, Cohen and Bernstein 1997. Περιληπτικά μια δομική υπερωική ανωμαλία, πιθανόν να έχει ή να μην έχει παρατηρηθεί σε άτομο με Υ.Κ.Π.Σ. Στην πραγματικότητα οι 15 από τους 20 ασθενείς του Scottish Rite Children's Medical Center στην Atlanta , Georgia δεν εμφάνισαν ορατά σημάδια σχιστίας (J.E. Riski, personal Communication, February 21,1998).

Ένα πιο σταθερό εύρημα που παρατίθεται στην βιβλιογραφία για Υ.Κ.Π.Σ, είναι η υπερωοφαρυγγική ανεπάρκεια (ΥΦΑ). Αυτός ο γενικός

όρος χρησιμοποιείται για να δηλώσει οποιαδήποτε αλλαγή στην υπερωοφαρυγγική λειτουργία (Trost 1983). Οι πολλαπλές διακυμάνσεις και οι αλληλοσυσχετίσεις τους εξηγούν την ΥΦΑ για τα άτομα με Υ.Κ.Π.Σ. Αυτές οι διακυμάνσεις περιλαμβάνουν: σχιστία, μικρή υπερώα, βαθύ οπισθοφάρυγγα (λόγω της πλατυβασίας, μιας άμβλυνσης στη βάση του κρανίου), υπερωική αδυναμία και έλλειψη συντονισμού, μειωμένη λειτουργία του πλευρικού τοιχώματος, φαρυγγική υποτονία (Arvystas & Shprintzen 1984; Bak et al, 1994; Glander & Cisneros, 1992; Shprintzen et al, 1981) .

Η υπερρινικότητα είναι ο πρωταρχικός δείκτης για ΥΦΑ. Παρόλο που αποτελεί χαρακτηριστικό γνώρισμα στην αναγνώριση για τη διάγνωση του Υ.Κ.Π.Σ, το επίπεδο σοβαρότητας ποικίλει από σοβαρή ρινικότητα (VCF Fact Sheet, 1997), σε μερική ή σε μη ύπαρξή της (Haapen & Somer,1993; Lipson et al., Weik et al, 1993). Η συσχέτιση της ομιλίας με την ΥΦΑ είναι η μειωμένη ενδοστοματική πίεση, η ρινική διαφυγή του αέρα και τα αντισταθμιστικά λάθη. Και πάλι υπάρχει μια μεγάλη ποικιλία στο βαθμό σοβαρότητας αυτών των χαρακτηριστικών της ομιλίας, που ποικίλουν από σοβαρά , σε ήπια ή φυσιολογικά. (Lipson et al, 1991; VCF Fact Sheet, 1997; Weik et al 1993)

Όταν δεν υπάρχουν εμφανή φυσικά ευρήματα και καμιά ορατή ρινική διαφυγή, τότε πιθανολογούμε για ΥΦΑ με την ρινικότητα να καλύπτεται από βραχνάδα, υψηλό τόνο ή άλλα χαρακτηριστικά της φωνής. Μερικές φορές μέσα από το ιστορικό της περίπτωσης, δημιουργούνται υποψίες για ΥΦΑ ή για Υ.Κ.Π.Σ. Οι πληροφορίες του ιστορικού, περιλαμβάνουν τις βρεφικές διατροφικές δυσκολίες, που χαρακτηρίζονται από ασθενή θηλασμό, ρινική παλινδρόμηση της τροφής ή για συνεχείς

ερυγές, καθώς και ιστορικό γαστροοισοφαγικού αντανάκλαστικού και επαναλαμβανόμενες μολύνσεις των αυτιών. (VCF Fact Sheet, 1997).

Σε σύγκριση με την πρόσφατη βιβλιογραφία, η διάγνωση του Υ.Κ.Π.Σ μπορεί να πραγματοποιηθεί χωρίς την παρουσία εμφανούς σχιστίας και της ελάχιστης ή καθόλου αντιληπτής ρινικότητας. (Harpen & Sopen, 1993 ; Lipson et al 1991; Weik et al 1993). Αυτά διευκρινίζονται στις παρακάτω περιπτώσεις.

Καρδιακά χαρακτηριστικά και αγγειακά ευρήματα.

Η εκ γενετής καρδιακή ανωμαλία που θεωρήθηκε ως ένα από τα πιο βασικά χαρακτηριστικά αναγνώρισης του συνδρόμου, σύμφωνα με την νεότερη βιβλιογραφία, τώρα περιγράφεται με ποικιλόμορφους βαθμούς εμφάνισης και σοβαρότητας της διαταραχής. Η εκτίμηση της εμφάνισης, κυμαίνεται από 82% (Goldberg et al, 1993) έως 39% (Weik et al 1993). Τα κυριότερα καρδιακά ευρήματα περιλαμβάνουν καρδιακές διαφραγματικές ελλείψεις, τετραλογία του Fallot και αλλοιώσεις του δεξιού αορτικού τόξου. Τα λιγότερα κοινά ευρήματα περιλαμβάνουν αγγειακούς δακτυλίους, πνευμονική στένωση και/ή διαφραγματική έλλειψη (Finklenstein et al 1993; Lipson et al 1991; Weik et al 1993)

Χαρακτηριστικά προσώπου

Η πιο εντυπωσιακή ομοιότητα και ο πιο σταθερός διαγνωστικός παράγοντας για το Υ.Κ.Π.Σ, είναι το κοινό προσωπίο, αλλά και αυτή η άποψη επίσης αντανάκλα κάποια ποικιλομορφία (Frinklestein et al 1993). Καθώς αναπαριστάται στην εικόνα 2α και 2β, τα χαρακτηριστικά του προσώπου ήταν το μακρύ πρόσωπο με επίπεδη παρειακή περιοχή, μακριά

προεξέχουσα μύτη με ή χωρίς ευρεία ρινική ράχη και βολβική άκρη ρινός (bulbous tip), στενή μεσοβλεφάρια σχισμή, λοξά μάτια, μικρό στόμα, μικρογναθία, οπισθογναθία, προεξέχουσες ανωμαλίες του αυτιού και πλούσιο τριχωτό της κεφαλής (Finkelstein et al, 1993, Sphrintzen et al, 1981).

Συνοψίζοντας, το προφίλ των βρεφών με Υ.Κ.Π.Σ, μας επιδεικνύει ένα διαφορετικό τύπο χαρακτηριστικών προσώπου, που πρέπει να ληφθούν υπόψη για την πρώιμη διάγνωση του συνδρόμου. Αυτό αποτελείται από ένα κοντό υποπλαστικό μεσοπροσωπείο με μικρές μεσοβλεφάρια σχισμές, σχετικά μικρή μύτη με μία προεξέχουσα ράχη και μία βολβική άκρη ρινός (bulbous tip) και ένα μικρό στόμα με λεπτό άνω χείλος και με τις γωνίες του άνω χείλους να γέρνουν προς τα κάτω. Αυτές οι παρατηρήσεις συστήνουν μια επανάσταση στην ανάπτυξη του κλασσικού Υ.Κ.Π.Σ, με το νεανικό πρόσωπο να έχει τα δικά του αναγνωρίσιμα χαρακτηριστικά.(Weik et al1993) (Εικόνα. 3a,3b,3c,4a,4b)

Στοματικά, κινητικά, επικοινωνιακά και γνωστικά χαρακτηριστικά

Ομιλία: Εκτός από τους συσχετισμούς της ομιλίας και της φωνής που σχετίζονται με την υπερωοφαρυγγική ανεπάρκεια, τα άτομα με Υ.Κ.Π.Σ, μπορούν να επιδείξουν αρθρωτικές φωνολογικές διαταραχές που δεν σχετίζονται με την ΥΦΑ. Αυτές περιλαμβάνουν διαταραχές φωνολογικής καθυστέρησης, δυσarthρία και δυσπραξία της ομιλίας και υψηλού τόνου φωνής (Risk et al 1997, VCF Fact Sheet, 1997). Δεν έχουν αναφερθεί διαταραχές ευχέρειας.

Διατροφή: Η κλινική εμπειρία και εξάσκηση, υποδεικνύει πως τα παιδιά βρίσκονται σε κίνδυνο ανάπτυξης διατροφικών προβλημάτων, όταν

εμφανίζονται με ένα από τα παρακάτω μεμονωμένα ή σε συνδυασμό: γενικευμένη υποτονία, καρδιακά προβλήματα, παρεμπόδιση του ανώτερου αναπνευστικού συστήματος και / ή ΥΦΑ. Δεν μας εκπλήσσει το γεγονός, ότι οι διατροφικές δυσκολίες των παιδιών, σχετίζονται με τον πληθυσμό του Υ.Κ.Π.Σ (VCF Fact Sheet, 1997). Η φαρυγγική υποτονία που βρέθηκε στο 90% του πληθυσμού με Υ.Κ.Π.Σ (Sprhintzen et al 1981), συσχετίζεται με την γενικευμένη υποτονία και βρέθηκε σε συνδυασμό με την κατάποση και άλλων στοματικών κινητικών προβλημάτων.

Ακοή: Η απώλεια της ακοής έχει αναφερθεί σε άτομα με Υ.Κ.Π.Σ, η πλειοψηφία των οποίων παρουσιάζει απώλεια ακοής τύπου αγωγιμότητας μετά από μέση ωτίτιδα (Sprhintzen et al 1981). Δυσμορφίες στην αλυσίδα των οσταρίων έχουν επίσης αναφερθεί (Weik et al 1993). Ένα μικρό ποσοστό έχει αναφερθεί ότι παρουσιάζει νευροαισθητήρια απώλεια ακοής.

Γλώσσα, γνώση και πραγματολογία

Οι μαθησιακές δυσκολίες ή και οι ήπιες γνωστικές διαταραχές, είναι μεταξύ των χαρακτηριστικών του συνδρόμου που συναντάται στο 99% του πληθυσμού των ασθενών (Golding et al, 93). Μια μελέτη (Golding – Kushner, Weller, & Shprintzen 1985) περιελάμβανε ότι η αντιληπτική-κινητική αδυναμία ήταν εμφανής στα παιδιά με Υ.Κ.Π.Σ, ανεξάρτητα από την ηλικία. Ωστόσο, η νοητική λειτουργία ή η γλωσσική ικανότητά άλλαζε με τον καιρό, ακόμα και αν και τα δύο ήταν σχετικά φυσιολογικά πριν την ηλικία των 6 ετών. Τα παιδιά παραμένουν σε ένα σχετικά συγκεκριμένο γνωστικό επίπεδο καθώς μεγαλώνουν, γεγονός που οφείλεται σε φτωχή αφαιρετική ικανότητα. Αυτό καταλήγει σε μια όλο και φτωχότερη ψυχολογική-γλωσσική και ακαδημαϊκή προσπάθεια ανάλογα με την

ηλικία. Αυτά τα άτομα είχαν δυσκολία να αντιμετωπίσουν τις μεγαλύτερες σε βαθμό απαιτήσεις γλωσσικής και γνωστικής φύσεως σε ακαδημαϊκό επίπεδο και σε κοινωνικές καταστάσεις. Αυτοί οι μαθητές αποτελούν «την γκρίζα ζώνη» των μαθητών, οι οποίοι δεν πληρούν εντελώς τα κριτήρια ώστε να δεχτούν ειδική εκπαίδευση στα δημόσια σχολεία, αν και παρουσιάζουν λειτουργικές επικοινωνιακές και μαθησιακές δυσκολίες. Επειδή πολλά παιδιά με Υ.Κ.Π.Σ έχουν ιστορικό επαναλαμβανόμενων μέσων ωτίτιδων, παρουσιάζουν μεγαλύτερο κίνδυνο για γλωσσική καθυστέρηση και ακαδημαϊκές δυσκολίες (Faires, Topping, & Cranford, 1993; Gravel & Wallace, 1996). Σε αντίθεση, πρόσφατες έρευνες έδειξαν την ανάπτυξη σημαντικών ψυχιατρικών διαταραχών σε ορισμένους έφηβους και ενήλικους με Υ.Κ.Π.Σ, συμπεριλαμβανομένου του συνδρόμου της διάσπασης προσοχής με υπερκινητικότητα, της γενικευμένης αγχώδους διαταραχής, των κύριων καταθλιπτικών διαταραχών, της μανιοκατάθλιψης, της παρανοϊκής σχιζοφρένειας, της ψυχαναγκαστικής διαταραχής και της σοβαρής διαταραχής προσωπικότητας (Goldberg et al., 1993). Η απάθεια είναι επίσης ένα κοινό χαρακτηριστικό που βρέθηκε στη βιβλιογραφία.

Ανάπτυξη/ μάθηση

Μπορούμε να πούμε ότι ένα παιδί έχει μαθησιακή καθυστέρηση. Αυτό σημαίνει ότι σε σχέση με τα άλλα παιδιά το παιδί αυτό άργησε να καθίσει, να περπατήσει, να μιλήσει κ.λ.π. Υπάρχουν πολλοί παράγοντες που μπορεί να συντελούν σε αυτό και τα παιδιά με Υ.Κ.Π.Σ. μπορεί να επηρεαστούν σε πολλούς τομείς.

Εάν ένα παιδί έχει αναπτυξιακή καθυστέρηση, αυτό δεν σημαίνει απαραίτητα ότι το παιδί αυτό θα έχει μαθησιακές δυσκολίες.

- 1) Κάποια παιδιά μπορεί να έχουν περάσει μεγάλη περίοδο μέσα σε νοσοκομείο, μη έχοντας την ευκαιρία να εκτεθούν σε ερεθίσματα που συμβάλλουν στην ανάπτυξη ενός παιδιού.
- 2) Κάποια παιδιά μπορεί να έχουν περιορισμένες κινητικές ικανότητες, συντονισμό και μυϊκό τόνο. Μπορεί επίσης να έχουν δυσκολία στο να πιάσουν μία μπάλα ή λιγότερο αναγνωρίσιμα αντικείμενα, στο να κουμπώσουν τα κουμπιά τους ή να δέσουν τα κορδόνια των παπουτσιών τους κλπ. Αυτά τα παιδιά ,μπορεί να εμφανίσουν αδεξιότητα αναποδογυρίζοντας υγρά, κ.λ.π. και μπορεί να έχουν δυσκολία στο να συντονίσουν το αριστερό και το δεξί τους χέρι για να εκτελέσουν μια δραστηριότητα.
- 3) Κάποια παιδιά μπορεί να έχουν ανωμαλία υπερώας, η οποία θα δημιουργεί δυσκολία στην ομιλία, την σίτιση και την κατάποση και μπορεί να προκαλεί σιελόρροια.
- 4) Κάποια παιδιά μπορεί να έχουν μαθησιακές δυσκολίες.
- 5) Κάποια παιδιά μπορεί να εμφανίσουν μια συγκεκριμένη συμπεριφορά, η οποία συνδέεται με ειδικές μαθησιακές δυσκολίες.

Όλα τα παραπάνω, συντελούν στην ικανότητα μάθησης του παιδιού . Αυτό δεν σημαίνει ότι το παιδί θα είναι ανίκανο στο να μάθει. Αυτό δεν σημαίνει ότι το παιδί θα έχει μια χαμηλού επιπέδου ικανότητα στην ανάπτυξη της νόησης του.

Μαθησιακές Δυσκολίες

Μερικά από τα συμπτώματα συχνά συνδέονται με συγκεκριμένες μαθησιακές δυσκολίες οι οποίες είναι:

- 1) Δυσκολία στην κριτική ικανότητα, στην αντίληψη του μεγέθους και του χρώματος
- 2) Δυσκολίες στις χρονικές αλληλουχίες
- 3) Μειωμένες ικανότητες οργάνωσης
- 4) Δυσκολία με αφηρημένες έννοιες και/ ή με τη επίλυση προβλημάτων
- 5) Η σκέψη του δεν είναι οργανωμένη
- 6) Συχνά έχει εμμονές σχετικά με ένα θέμα ή μια ιδέα
- 7) Φτωχή μακροπρόθεσμη και βραχυπρόθεσμη μνήμη
- 8) Γενική δυσκολία και ανικανότητα
- 9) Φτωχή οπτική αντίληψη
- 10) Υπερδραστηριότητα
- 11) Αποσπάται πολύ εύκολα
- 12) Δυσκολία στο να συγκεντρωθεί
- 13) Αυθόρμητη συμπεριφορά-έλλειψη στοχαστικής σκέψης πριν την εκτέλεση μιας πράξης
- 14) Χαμηλή ανοχή στην απογοήτευση
- 15) Υπερβολικές κινήσεις κατά την διάρκεια του ύπνου
- 16) Φτωχές οι σχέσεις με τους συνομηλίκους του
- 17) Εξάπτονται πολύ εύκολα κατά την διάρκεια ενός ομαδικού παιχνιδιού
- 18) Φτωχή κρίση για κοινωνικά θέματα
- 19) Μη κατάλληλο, μη εκλεκτικό και συχνά με υπερβολική εκδήλωση της αγάπης του
- 20) Η συμπεριφορά του είναι συνήθως ακατάλληλη σε συγκεκριμένες καταστάσεις
- 21) Πολύ αφελής, πολύ εύκολα καθοδηγείται από συνομηλίκους του

- 22) Υπερβολικές αλλαγές στην διάθεσή του
- 23) Φτωχή προσαρμογή σε περιβαλλοντικές αλλαγές
- 24) Δύσκολα θα πάρει αποφάσεις
- 25) Φτωχή απόδοση συγκρινόμενη με το IQ
- 26) Δύσκολα αντιγράφει ακριβώς από ένα υπάρχων μοντέλο
- 27) Βραδύτητα στην ολοκλήρωση μια εργασίας
- 28) Μπερδεύεται πολύ εύκολα με τις οδηγίες
- 29) Δυσκολία σε δοκιμασίες που απαιτούν μια σειρά

Είναι απίθανο ένα παιδί να παρουσιάζει όλα αυτά τα συμπτώματα. Επίσης είναι πιθανόν ,να παρουσιάσει ορισμένα από αυτά τα προβλήματα σε κάποιο βαθμό.

Ο αριθμός των συμπτωμάτων που παρατηρείται σε ένα συγκεκριμένο παιδί, δεν δίνει κάποια ένδειξη του εάν οι μαθησιακές δυσκολίες του παιδιού θα είναι μέτριες ή σοβαρές.

Παρά τις όποιες δυσκολίες του παιδιού , υπάρχουν τρόποι με τους οποίους το παιδί θα βοηθηθεί για να μάθει.

Έλλειψη προσοχής [Attention Deficit Disorder (ADD)]

Το παιδί σας μπορεί να παρουσιάσει προβλήματα όμοια με αυτά που παρατηρούνται σε άτομα με έλλειψη προσοχής, της οποίας το όνομα δόθηκε για έναν ειδικό συνδυασμό κάποιων από τα παραπάνω προβλήματα.

Είναι σημαντικό αν το παιδί σας έχει την απαλοιφή του χρωμοσώματος 22, να μη του επιτραπεί να πάρει οποιαδήποτε

φαρμακευτική αγωγή, eg Ritalin, γιατί κάποιες φορές θεωρήθηκε υπεύθυνη για την έλλειψη προσοχής. Πρόσφατες έρευνες έχουν δείξει ότι αυτά τα παιδιά, μπορεί να παρουσιάσουν δυσμενής αντίδραση σε τέτοια φάρμακα.

Ψυχολογία/ αίσθημα

1. Παρουσιάζει υπερευαίσθησία στην κριτική
2. Αποθαρρύνεται εύκολα
3. Έχει χαμηλή αυτοπεποίθηση και αυτοεικόνα, με αποτέλεσμα την αρνητική τοποθέτηση προς το σχολείο και τη μάθηση.

Μολονότι στην περίπτωση των μαθησιακών δυσκολιών οι ειδικοί επικεντρώνονται συνήθως στα προβλήματα που σχετίζονται με τα σχολικά επιτεύγματα του παιδιού, στην πραγματικότητα τα άτομα αυτά πλήττονται σε όλες τις πλευρές της καθημερινής τους ζωής, όπως οι παρακάτω:

- ▼ **Οι σχέσεις με συνομηλίκους** (έλλειψη κοινωνικών δεξιοτήτων, προβληματική επικοινωνία, αλληλεπίδραση, προβλήματα στη δημιουργία & διατήρηση των σχέσεων)
- ▼ **Οι σχέσεις με τα μέλη της οικογένειας** (ιδιαίτερα στρεσογόνα εμπειρία για τους γονείς. Κατηγορούνται από τους εκπαιδευτικούς σαν «υπερπροστατευτικοί και υπερβολικοί στις αντιδράσεις τους». Η επιτρεπτικότητα – αυστηρότητα, συχνή αιτία προστριβών ανάμεσα στο ζευγάρι. Η δυσκολία – άρνηση των γονέων να δεχτούν ότι το παιδί τους έχει κάποια δυσχέρεια, συχνά τους οδηγεί στο να αναζητήσουν τον ειδικό που θα τους διαβεβαιώσει πως το παιδί είναι φυσιολογικό. Ζητώντας απαντήσεις στα «γιατί» που τους

βασανίζουν συχνά θυμώνουν ή νιώθουν ενοχές. Ο θυμός στρέφεται εναντίον των εκπαιδευτικών, η ενοχή μπορεί να οδηγήσει στην κατάθλιψη, ή στην ανάγκη να υπεραναπληρώσουν το χαμένο έδαφος «δίνοντας όλο τον εαυτό τους» στο παιδί, ενισχύοντας όμως έτσι την εξάρτηση και παθητικοποίηση του παιδιού. Έτσι, δημιουργείται ένας κύκλος συμπεριφοράς: όσο πιο πολύ εξαρτάται το παιδί από τους γονείς, τόσο πιο πολύ οι γονείς αισθάνονται την ανάγκη να κάνουν πράγματα για το παιδί, και όσο ο γονιός κάνει πράγματα, αντί να τα κάνει το παιδί, αυτό γίνεται ακόμα πιο εξαρτημένο από τους γονείς του. Δυσκολίες αντιμετωπίζουν και τα **αδέλφια**: ανησυχούν μήπως είναι «κολλητικό», κάποια νιώθουν ανακούφιση που δεν έχουν το πρόβλημα και μετά νιώθουν ενοχές για τις σκέψεις τους, θυμώνουν για την “ιδιαιτέρη” μεταχείριση που απολαμβάνουν τα αδελφάκια τους με την μαθησιακή δυσκολία, μερικά προσβάλλονται και ενοχλούνται από τη συμπεριφορά του αδελφού ή της αδελφής τους)

✓ **Η αυτοεικόνα και η αυτοπεποίθηση** στην ικανότητά τους να χειριστούν καθημερινές καταστάσεις.

✓ **Η ικανότητά τους στα σπορ, το χορό** (λόγω περιορισμένης λεπτής ή/ και αδρής κινητικότητας και οπτικοκινητικού συντονισμού)

✓ **Η συναισθηματική τους προσαρμογή (συναισθηματικά και συμπεριφορικά προβλήματα) :**

- Αντίδραση αποφυγής (σαν τρόπος αντιμετώπισης του άγχους που συνοδεύει τις αρνητικές εμπειρίες και ματαιώσεις)

- Παλινδρόμηση σε πρώιμα στάδια της ανάπτυξης (ανώριμη, "μωρουδίστικη" συμπεριφορά)
- Ανάπτυξη φοβικών αντιδράσεων (σχολική άρνηση, φοβία προς ένα συμμαθητή κ.τ.λ.)
- Σωματικές αντιδράσεις (στομαχόπονοι, κράμπες, πονοκέφαλοι, διάρροια, συχνή ενούρηση)
- Υποχονδριακές συμπεριφορές (έντονη πεποίθηση ότι κάτι δεν πάει καλά με το σώμα μου)
- Παρανοϊκές ιδέες (προβάλλει το παιδί τα δικά σου συναισθήματα και σκέψεις σε άλλους: δασκάλους, συμμαθητές, βιβλία, θρανία, τα πάντα συνωμοτούν)
- Η χρήση της διάγνωσης σαν δικαιολογία για παθητική στάση στα προβλήματα (π.χ. "δεν λειτουργεί καλά το μυαλό μου και δεν μπορώ να το διαβάσω...")
- Κατάθλιψη (όταν το παιδί δεν καταφέρνει να αναπτύξει άλλου είδους άμυνες. Μπορεί να εκδηλωθεί ως ευερεθιστότητα και επιθετικότητα, αυτοκαταστροφικές ή αυτοκτονικές τάσεις, αυστηρή αυτοκριτική, αυτοτιμωρία, απόσυρση)
- Χαμηλή αυτοεικόνα
- Παθητικότητα-επιθετικότητα (ως ένας τρόπος να χειριστεί το παιδί τον θυμό του: π.χ. το παιδί παίζει με τα ρούχα του μέχρι ο γονιός να εξοργιστεί μαζί του. Τότε τον κοιτάζει με απορία και του λέει: "γιατί θύμωσες δεν έκανα τίποτα")
- Παθητικότητα-εξάρτηση (η αρχική αποφυγή αποτυχιών και δυσάρεστων συναισθημάτων από το παιδί γίνεται τρόπος ζωής. Αποφεύγει να παίρνει πρωτοβουλίες και να συμμετέχει σε παιχνίδια, σχέσεις, μαθήματα, συζητήσεις κ.λ.π)

- Κάνει τον "κλόουν" (είναι ο πιο αποτελεσματικός τρόπος να ελέγξει το παιδί τα συναισθήματα ανικανότητας που το διακατέχουν και να μεταμφιέσει την έλλειψη αυτοεκτίμησης και την μελαγχολία του. Κάνοντας τον κλόουν είναι σαν να λέει: "εσείς μπορείτε να με κοροϊδεύεται αλλά στην πραγματικότητα εγώ διάλεξα να κάνω τον κλόουν!")
- Ανεξέλεγκτη παρορμητικότητα (κυρίως σε παιδιά που συνδυάζουν μαθησιακές δυσκολίες με ελλειμματική προσοχή-παρορμητικότητα. Συνήθως δρουν χωρίς να σκεφτούν. Μπορεί να κλέψουν, να βρέξουν το κρεβάτι τους, να ανάβουν φωτιές, να τρώνε ασταμάτητα.)
- Στην εφηβεία πολλά από αυτά τα παιδιά, αν δεν βοηθηθούν μπορεί να γίνουν παραβάτες του νόμου, ή/ και να αποβάλλονται από το σχολείο (εναντιωματική-αντικοινωνική συμπεριφορά)

Άλλα χαρακτηριστικά

Όπως προαναφέρθηκε, η διάγνωση του Υ.Κ.Π.Σ, υπόκεινται σε τεκμηριωμένες ομάδες σημαντικών και λιγότερο σημαντικών χαρακτηριστικών, με δεδομένα την ποικιλομορφία του τύπου και του βαθμού εκδήλωσης των συγκεκριμένων χαρακτηριστικών. Αυτές οι τεκμηριώσεις αποτελούνε την επιβεβαίωση της διάγνωσης. Άλλα φυσικά χαρακτηριστικά περιλαμβάνουνε οπτικές ανωμαλίες, όπως τα ελικοειδή αμφιβληστροειδή αγγεία, γενικευμένη υποτονία, διαταραχές της κοιλίας και του ύπατος, μικρά χέρια και μακριά δάχτυλα, μικρό ανάστημα, προβλήματα στην αδρή και λεπτή κινητικότητα, δυσλειτουργία του ανοσοποιητικού συστήματος με την παρουσία λοιμώξεων του ανώτερου

αναπνευστικού συστήματος και με ασθένειες του κατώτερου, και ενδοκρινολογικά προβλήματα, όπως υποασβεστιαμία και υποθυρεοειδισμό.

Αναφέρθηκε συσχετισμός άλλων συνδρόμων και ακολουθιών. Η πρόσφατη βιβλιογραφία έχει αναγνωρίσει επικαλυπτόμενους γενετικούς δείκτες για το Υ.Κ.Π.Σ και την αλληλουχία Di George (Goldberg et al., Matzinkin, Marion, Goldberg Shprintzen, & Saenger, 1993; Stevens, Carey, & Shigeoka, 1990). Αυτό υπονοεί ότι κάποια άτομα με ακολουθία του Di George, μπορεί να έχουν Υ.Κ.Π.Σ. Επιπροσθέτως το 15% των ασθενών με ακολουθία Pierre Robin.⁵ έχουν Υ.Κ.Π.Σ (Shprintzen, 1988). Πρέπει σε κάθε ιστορικό ή πρόσφατη αξιολόγηση στην οποία παρουσιάζεται ακολουθία Di George ή Pierre Robin, να γίνεται περαιτέρω αξιολόγηση για Υ.Κ.Π.Σ.

Μια πρόωμη και ακριβής διάγνωση του Υ.Κ.Π.Σ, κάνει την παρέμβαση και την πρόληψη εφικτή για όλες τις περιοχές οι οποίες έχουν επηρεαστεί και φάνηκαν από την αξιολόγηση : η υγεία του παιδιού, η ανάπτυξη του, η κοινωνική και συναισθηματική του κατάσταση και η ακαδημαϊκή επιτυχία του. Η διάγνωση του Υ.Κ.Π.Σ, θα πρέπει να επηρεάσει τη συμμετοχή του λογοπαθολόγου για τον χειρισμό της υπερωοφαρυγγικής ανεπάρκειας (ΥΦΑ), των αναφορών για πρόσφατες ωτίτιδες του μέσου ωτός και των άλλων διαταραχών της φωνής, καθώς και του εκπαιδευτικού προγράμματος. Μπορεί να γίνουν λάθη χωρίς μία ακριβή διάγνωση του συνδρόμου.

Μόνο το 25% των περιπτώσεων των ατόμων με ΥΚΠΣ έχουν ορατή την απαλοιφή (μέσω της χρήσης μικροσκοπίου) του υλικού του

χρωμοσώματος 22. Για την διάγνωση άλλων περιπτώσεων είναι απαραίτητη η χρήση ενός ειδικού μοριακού τεστ, του «FISH». Λιγότερο από το 5% των ασθενών με τα κλινικά συμπτώματα έχουν φυσιολογικά αποτελέσματα κυτογέννεσης και αρνητικό «FISH» τεστ. Αυτές οι περιπτώσεις προϋποθέτουν την ύπαρξη διαφορετικών απαλοιφών-ελλείψεων, οι οποίες μπορούν να ανιχνευθούν βασισμένες μόνο σε έρευνα

⁵ Μια συνήθης αλληλουχία είναι η ακολουθία Pierre Robbin που συχνά, λανθασμένα ονομάζεται και σύνδρομο Pierre Robbin. Η ακολουθία Pierre Robbin είναι η συσχέτιση μια χαμηλής μικρής γνάθου, σχιστίας υπερώας και της παρεμπόδισης της ανώτερης αναπνευστικής οδού και της αποτυχίας στην ανάπτυξη. Σε 9 εβδομάδες περίπου εγκυμοσύνης έχει καθιερωθεί, η υπερώα ξεκινάει με 2 ημίσεια τα οποία φυσιολογικά είναι χωρισμένα από την γλώσσα με ένα μικρό εμβρυώδες στόμα. Καθώς η κάτω γνάθος αναπτύσσεται, το στόμα μεγαλώνει, όπου επιτρέπει στη γλώσσα να πέφτει προς τα πίσω μεταξύ των δύο υπερωικών ημίσεων. Αυτά τα ημίσεια είναι ελεύθερα να πάνε προς τα πίσω και πλάγια όπου και συγχωνεύονται. Εάν η κάτω γνάθος δεν αναπτυχθεί σωστά τότε η γλώσσα δεν μπορεί να κατέλθει από τα ημίσεια της υπερώας. Εάν η γλώσσα παραμείνει σε αυτήν τη θέση πέρα από τις 11 εβδομάδες κυοφορίας, η πιθανότητα της συγχώνευσης δεν υπάρχει επειδή η υπερώα είναι πέρα από το προγραμματισμένο στάδιο εξέλιξης. Μετά από τη γέννηση τα παιδιά είναι προγραμματισμένο ότι θα αναπνέουν από τη μύτη και θα κρατούν το στόμα κλειστό εκτός και αν τρώνε. Με την κάτω γνάθο χαμηλή και το στόμα κλειστό, η γλώσσα μπορεί να πέφτει πίσω και να εμποδίζει τη δίοδο αέρα προκαλώντας προβλήματα διατροφής και αναπνοής κατά τη γέννηση. Robbin είναι μια αλληλουχία, η οποία εμφανίζει σχιστία υπερώας, παρεμπόδιση της ανώτερης αναπνευστικής οδού και αναπτυξιακή ανωμαλία. Παρόλο αυτά πολλά διαφορετικά σύνδρομα μπορεί να αναφέρονται σε μια μικρή γνάθο. Θεωρητικά υπάρχουν εκατοντάδες σύνδρομα, όπως και μερικές διαταραχές που μπορεί να προκληθούν από τερατογενέσεις (ουσίες ή μολύνσεις που επηρεάζουν την εμβρυϊκή ανάπτυξη) όπου έχει μια μικρή και στραμμένη προς τα μέσα γνάθο ως ένα μέρος των συμπτωμάτων, που περιλαμβάνει το Υ.Κ.Π.Σ. Επομένως πρέπει να γίνει φανερό ότι οι αλληλουχίες είναι συχνά δευτερογενείς συμπτώματα σε άλλα σύνδρομα, π.χ. η αλληλουχία Robin συμβαίνει στο 17% των γεννήσεων του Υ.Κ.Π.Σ. Το DiGeorge-σύνδρασμα θυμικής απλασίας, ανοσολογικής ανεπάρκειας, υποασβεστιαμία, και εκ γενετής καρδιακές ανωμαλίες είναι μια αλληλουχία και όχι ένα σύνδρομο. Επομένως, όλοι οι ασθενείς που έχουν τα συμπτώματα της αλληλουχίας του DiGeorge οι οποίοι βρέθηκαν να έχουν και 22q11 απώλειες έχουν Υ.Κ.Π.Σ.. Όμως αυτό δεν σημαίνει ότι όλοι οι ασθενείς που έχουν Υ.Κ.Π.Σ (και επομένως 22q11 απώλειες) έχουν αλληλουχία του DiGeorge. Εάν ένας ασθενής με αλληλουχία του DiGeorge δεν έχει μια απώλεια του 22q11, είναι πιθανό η αλληλουχία να έχει δημιουργηθεί από τα άλλα γνωστά γενετικά και χρωμοσωμικά ή και τερατογενετικά σύνδρομα που είναι γνωστά ότι σχετίζονται με αυτό.

1.2 ΓΕΝΕΤΙΚΗ

Ο άνθρωπος φυσιολογικά έχει 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Μία χρωμοσωματική ανωμαλία μπορεί να αφορά τον αριθμό των χρωμοσωμάτων, το μέγεθος ή το σχήμα ορισμένων χρωμοσωμάτων ή την αναδιάταξη τμημάτων των χρωμοσωμάτων (γενετικό υλικό από ένα χρωμόσωμα μπορεί να προσκολληθεί σε ένα άλλο).

Οι ενδείξεις για χρωμοσωματική ανάλυση σε έμβρυο ή σε νεογνό είναι οι ακόλουθες:

- Η ηλικία της εγκύου είναι άνω των 35 ετών
- Το υπερηχογράφημα δείχνει ανατομική ανωμαλία του εμβρύου
- Το νεογνό έχει πολλές συγγενείς ανωμαλίες ή έχει ανδρικά και γυναικεία γενετικά όργανα.

Η ονομασία χρωμόσωμα προέρχεται από τη λέξη χρώμα και σώμα. Τα χρωμοσώματα βρίσκονται σε όλα τα εμπύρνηνα κύτταρα που περιέχουν DNA, το οποίο συνδέεται με όξινες και βασικές πρωτεΐνες των οποίων ο τρόπος σύνδεσης δεν έχει διευκρινιστεί πλήρως.

Το γενετικό υλικό του σώματος περικλείεται μέσα στον πυρήνα καθενός κυττάρου του. Το γενετικό αυτό υλικό αποτελείται από έλικες DNA (δεοξυριβονουκλεϊκό οξύ) διευθετημένες κατά περίπλοκο τρόπο για να σχηματίσουν τα χρωμοσώματα. Τα κύτταρα του ανθρώπου περιέχουν

46 χρωμοσώματα ανά ζεύγη, συμπεριλαμβανομένου ενός ζεύγους χρωμοσωμάτων του φύλου (φυλετικών).

Κάθε DNA είναι μία μεγάλη διπλή έλικα που μοιάζει με ελικοειδή σκάλα .

Τα α σκαλοπάτια
της σκάλας καθορίζουν το γενετικό κώδικα κάθε ανθρώπου και αποτελούνται από ζεύγη μορίων που ονομάζονται βάσεις και είναι 4^{ov} ειδών. Τα ζεύγη που καθορίζουν τα σκαλοπάτια είναι αδενίνη-θυμίνη και γουανίνη-κυτοσίνη. Ο γενετικός κώδικας είναι γραμμένος σε τριάδες έτσι ώστε κάθε ομάδα 3^{ov} σκαλοπατιών της σκάλας να κωδικοποιεί την παραγωγή ενός αμινοξέος που είναι οι οικοδομικοί λίθοι των πρωτεϊνών.

Όταν ένα τμήμα του μορίου του DNA επεμβαίνει για να ρυθμιστεί κάποια κυτταρική λειτουργία, οι έλικες του DNA διαχωρίζονται κατά μήκος. Μετά τη διάνοιξη τους η μία έλικα είναι ανενεργή, ενώ η άλλη παίζει το ρόλο της μήτρας πάνω στο οποίο σχηματίζεται μία συμπληρωματική έλικα από RNA (ριβονουκλεϊνικό οξύ). Οι βάσεις του RNA έχουν τις ίδιες θέσεις με τις βάσεις της ανενεργού έλικας του DNA μόνο που το RNA έχει ουρακίλη εκεί που το DNA έχει θυμίνη. Το αντίγραφο με RNA , επονομαζόμενο αγγελιοφόρο RNA (mRNA) αποχωρίζεται από το DNA, εξέρχεται από τον πυρήνα και μετακινείται μέσα στο κυτταρόπλασμα του κυττάρου. Στη συνέχεια προσκολλάται στα ριβοσώματα (υπεύθυνα για την παραγωγή πρωτεϊνών). Το αγγελιοφόρο RNA δίνει οδηγίες στα ριβοσώματα σχετικά με τη σειρά που θα συνδέσουν αμινοξέα για να σχηματιστεί συγκεκριμένη πρωτεΐνη. Τα αμινοξέα προσκομίζονται στα ριβοσώματα με το μεταφορικό RNA (tRNA), ένα πολύ μικρότερο τύπο RNA. Κάθε μόριο μεταφορικού RNA προσκομίζει ένα αμινοξύ το οποίο ενσωματώνεται στην αυξανόμενη αλυσίδα της πρωτεΐνης.

Το γονίδιο αποτελείται από τον κώδικα που απαιτείται για την παραγωγή μίας πρωτεΐνης. Τα γονίδια ποικίλλουν σε μέγεθος, ανάλογα με το μέγεθος

της πρωτεΐνης που κωδικοποιούν και έχουν καθορισμένη διάταξη πάνω στα χρωμοσώματα.

Τα δύο φυλετικά χρωμοσώματα καθορίζουν το φύλο του εμβρύου. Οι άνδρες έχουν ένα X και ένα Y γενετικό χρωμόσωμα, ενώ οι γυναίκες έχουν 2 X χρωμοσώματα, από τα οποία μόνο το ένα είναι ενεργό. Το Y χρωμόσωμα έχει σχετικά λίγα γονίδια, ένα από τα οποία καθορίζει το φύλο. Στον άνδρα εκφράζονται σχεδόν όλα τα γονίδια του X χρωμοσώματος, ανεξάρτητα από το αν είναι επικρατή ή υπολειπόμενα.

1.2.1 ΤΑ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΑ ΩΣ ΦΟΡΕΙΣ ΤΗΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ

Η ζωή ενός ανθρώπου αρχίζει με την ένωση δύο κυττάρων των γαμετών. Το σώμα ενός νεογνού αποτελείται από 200.000.000.000 ($2 \cdot 10^{11}$) κύτταρα. Όλα τα κύτταρα προέρχονται αποκλειστικά από άλλα κύτταρα. Όταν τα κύτταρα πολλαπλασιάζονται, διαιρούνται και οι πυρήνες τους με μια πολύπλοκη διαδικασία που ονομάζεται μίτωση. Ήδη από το 1948 παρατηρήθηκε ότι ο πυρήνας διασπάται κατά την μίτωση σε μικρότερες δομές, συνήθως νηματοειδείς που αργότερα διαπιστώθηκε ότι χρωματίζονται έντονα με ορισμένες χρωστικές· γι' αυτό ονομάστηκαν χρωματοσώματα. Ο αριθμός των χρωματοσωμάτων του πυρήνα είναι συνήθως σταθερός για όλα τα άτομα ενός είδους, αλλά συχνά διαφέρει μεταξύ ατόμων διαφορετικών ειδών. Για παράδειγμα, τα χρωματοσώματα είναι 46 στον άνθρωπο, 40 στον ποντικό, 20 στο καλαμπόκι, 24 στην ντομάτα, 43 στην πατάτα. Κατά την μιτωτική διαίρεση του κυττάρου, κάθε χρωματόσωμα αυτοδιπλασιάζεται και διαιρείται κατά μήκος· κάθε ήμισυ μεταφέρεται σε ένα από τα δύο θυγατρικά κύτταρα που προκύπτουν από

την διαίρεση. Ο μηχανισμός της μίτωσης εξασφαλίζει ότι όλα τα σωματικά κύτταρα θα έχουν ακριβή αντίγραφα όλων των χρωματοσωμάτων που περιέχονται στο γονιμοποιημένο ωάριο (ζυγωτό) από το οποίο αναπτύσσεται το σώμα του ατόμου.

Κατά την γονιμοποίηση συμβαίνει σύντηξη των πυρήνων των γαμετών. Οι πυρήνες αυτοί περιέχουν την απλοειδή σειρά χρωματοσωμάτων (23 στον άνθρωπο, 10 στο καλαμπόκι κ.ο.κ). Επομένως, το γονιμοποιημένο ωάριο θα περιέχει τον διπλοειδή αριθμό χρωματοσωμάτων που αναφέρθηκε παραπάνω, δηλαδή $23+23=46$ στον άνθρωπο, $10+10=20$ στο καλαμπόκι κ.ο.κ. αργά ή γρήγορα όμως το διπλοειδές ζυγωτό θα πρέπει να παραγάγει έναν αριθμό απλοειδών γαμετών. Αυτό γίνεται με μια διαδικασία που ονομάζεται μείωση και της οποίας οι κύριες φάσεις παρουσιάζονται στην εικόνα. Για ευκολία το διπλοειδές κύτταρο περιέχει ένα μόνο ζεύγος χρωματοσωμάτων, από το οποίο το ένα –το μαύρο- προέρχεται από τον πατέρα και το άλλο –το λευκό- προέρχεται από την μητέρα. Αρχικά, τα χρωματοσώματα φαίνονται σαν λεπτά, μακριά νήματα λεπτοταινίας. Κατά το επόμενο στάδιο (παχυνταίνια), το καθένα ζευγαρώνει με το αντίστοιχό του. Στη συνέχεια, τα χρωματοσώματα διπλασιάζονται και συστέλλονται (τετράδες). Στη φάση αυτή τα χρωματοσώματα συνήθως σχηματίζουν τα λεγόμενα *χιάσματα*, οπότε, φαίνεται, γίνεται ανταλλαγή τμημάτων μεταξύ των χρωματοσωμάτων κάθε ζεύγους (χιασματυπία). Κατά την πρώτη μειωτική διαίρεση, διαιρούνται οι τετράδες σε δυάδες και με την δεύτερη μειωτική διαίρεση που ακολουθεί, παράγονται απλοειδείς.

Η θηλυκοί (ωάρια) είναι συχνά πολύ μεγαλύτερη σε μέγεθος και διαφορετικής κατασκευής από εκείνης των αρσενικών γαμετών. Όμως, οι

γεννήτορες συμμετέχουν εξίσου στην συγκρότηση των κληρονομικών καταβολών. Οι δύο τύποι γαμετών (ωάρια, σπερματοζωάρια) έχουν ένα κοινό χαρακτηριστικό περιέχουν όμοια σύνολα χρωματοσωμάτων. Αυτό το γεγονός και η ακρίβεια των διαδικασιών της μίτωσης και μείωσης οδήγησαν τους βιολόγους στο συμπέρασμα ότι τα χρωματοσώματα πρέπει να είναι φορείς του κληρονομικού υλικού.

1.2.2 ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΠΑΘΗΣΕΙΣ

Το 1890 ήταν ήδη γνωστό ότι ένα χρωμόσωμα στον άνθρωπο, το χρωμόσωμα X, σε αντίθεση με τα λοιπά χρωμοσώματα, δεν είχε πάντα ομόλογο χρωμόσωμα. Οι Wilson και Stevens το 1905 ανακάλυψαν τη δομή των φυλετικών χρωμοσωμάτων. Την εποχή εκείνη επικρατούσε η αντίληψη ότι σε κάθε σωματικό κύτταρο υπήρχαν 48 χρωμοσώματα. Το 1956 οι Tijo και Ivan ανασκεύασαν τη λανθασμένη αυτή άποψη όταν απέδειξαν ότι ο πραγματικός αριθμός χρωμοσωμάτων στον άνθρωπο ήταν 46. Ο Lejeune και οι συνεργάτες του το 1959 περιέγραψαν την πρώτη χρωμοσωμική νόσο στον άνθρωπο (τρισωμία 21), ενώ το 1970 ήταν γνωστές περισσότερες από 20 διαφορετικές χρωμοσωμικές παθήσεις. Η ανακάλυψη της τεχνικής της χρώσης των ζωνών (banding) το 1970, αύξησε σημαντικά τις δυνατότητες διάγνωσης ακόμα και πολύ μικρών χρωμοσωμικών ατυπιών. Τέλος μέχρι το 1989 είχαν περιγραφεί (εκτός των φυσιολογικών παραλλαγών), περισσότερες από 600 διαφορετικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες.

1.2.3 ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ

Οι μεταλλάξεις του DNA χωρίζονται σε επιμήκεις μεταλλάξεις, κατά τις οποίες προστίθεται ή χάνεται γενετικό υλικό και σε εστιακές μεταλλάξεις κατά τις οποίες συμβαίνουν αλλαγές στο γενετικό κώδικα, αλλά δεν προστίθεται ούτε χάνεται γενετικό υλικό. Το Υ.Κ.Π.Σ ανήκει στις επιμήκεις μεταλλάξεις γιατί χάνεται γενετικό υλικό.

Επιμήκεις μεταλλάξεις

Οι επιμήκεις μεταλλάξεις περιλαμβάνουν ελλείψεις, διπλοποιήσεις και προσθήκες. Οι ελλείψεις στο DNA μπορεί να κυμαίνονται από 1bp έως και πολλές μεγαβάσεις (χρωμοσωμική έλλειψη). Μικροελλείψεις μπορεί να συμβούν σε 1 ή περισσότερα δομικά γονίδια σε έκταση αρκετών μεγαβάσεων, αλλά δεν είναι πάντοτε ανιχνεύσιμες με συμβατικές κυτταρογενετικές μεθόδους. Ελλείψεις μπορούν να προκληθούν από χρωμοσωμικές θραύσεις: α) μετά από μετατόπιση ή αναστροφή του μητρικού DNA (οι οποίες συμβαίνουν αυτόματα κατά τη θραύση των χρωμοσωμάτων), β) μετά από σχηματισμό μη κανονικών ζευγών με εκτομή του βρόχου που σχηματίζεται από τη μία έλικα και γ) μετά από ανισότιμη ενάλλαξη. Η συχνότητα των αυτομάτων χρωμοσωμικών θραύσεων αυξάνει σημαντικά μετά την επίδραση ιονίζουσας ακτινοβολίας και χημικών μεταλλαξιγόνων. Ανισότιμη ενάλλαξη συμβαίνει ιδιαίτερα σε περιοχές γονιδίων που παρουσιάζουν διπλοποίηση ομοίων αλληλουχιών. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελούν τα γονίδια που είναι υπεύθυνα για την αντίληψη των χρωμάτων. Υπάρχουν τρία

διαφορετικά γονίδια για κάθε ένα από τα τρία βασικά χρώματα.; Κυανό (στο χρωμόσωμα 7), ερυθρό και πράσινο (κοντά στο άκρο του μεγάλου βραχίονα του χρωμοσώματος X, Xq28). Σε κάθε X χρωμόσωμα βρίσκεται μόνο ένα γονίδιο για το ερυθρό χρώμα και ένα έως τρία αντίγραφα για το πράσινο. Τα γονίδια για το ερυθρό και το πράσινο παρουσιάζουν 96% ομολογία στις αλληλουχίες τους. Η ανισότιμη εναλλαγή στην περιοχή μπορεί να αναστείλει τη λειτουργία ενός γονιδίου ή να σχηματιστούν υβρίδια γονίδια, με τροποποιημένη λειτουργία.

Κατά τις επιμήκεις ελλείψεις χάνονται πολλά γειτονικά γονίδια (ανωμαλίες πλησιεστέρων γονιδίων). Αυτές οι ελλείψεις θα μπορούσαν να ενοχοποιηθούν όταν ένα νεαρό άρρεν άτομο παρουσιάζει αρκετές φυλοσύνθετες ανωμαλίες ή εάν ένας ασθενής με μία μονογονιδιακή ανωμαλία εμφανίζει ανεξήγητη νοητική υστέρηση και / ή συγγενείς διαμαρτίες. Απομάκρυνση όλου του γονιδίου αναστέλλει άμεσα τη μεταγραφή, αλλά και μικρότερης έκτασης ελλείψεις, μεγαλύτερες ή μικρότερες από 3bp μπορούν να αποδειχθούν σοβαρές επειδή μεταβάλλουν το πλαίσιο ανάγνωσης (reading frame) του mRNA (μεταλλάξεις μετατόπισης του πλαισίου).

Οι διπλοποιήσεις μπορούν να προκαλέσουν επίσης θραύση στο πλαίσιο ανάγνωσης.

Πρόσφατα έχουν περιγραφεί ασθενείς με αιμοφιλίες A και B και νευρινομάτωση τύπου I, των οποίων το δομικό γονίδιο έχει υποστεί θραύση μετά από προσθήκη. Αυτές οι προσθήκες αποτελούνται από επαναλαμβανόμενες ευκίνητες αλληλουχίες DNA, αλλά η συνολική

συμμετοχή της μετακίνησης στην πρόκληση μονογονιδιακών ανωμαλιών παραμένει ακόμη άγνωστη.

Άλλος ένας μηχανισμός επιμήκους (ή και εστιακής) μετάλλαξης είναι η γονιδιακή μετατροπή (gene conversion) ή μη αμοιβαίος ανασυνδυασμός (nonreciprocal recombination), όπου ένα αλληλόμορφο (allele) μετατρέπεται σε ένα άλλο. Το φαινόμενο αυτό μπορεί να συμβεί κατά τη μίτωση ή τη μείωση και αντίθετα απ' ό,τι συμβαίνει κατά τον ανασυνδυασμό μεταξύ χρωμοσωμάτων ή χρωματίδων, το προϊόν χάνει ένα μέρος από το χρωμόσωμα. Ο μηχανισμός αυτός ενοχοποιείται για τη συγγενή υπερπλασία των επινεφριδίων, η οποία οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου 21 – υδροξυλάση.

Πρόσφατα έχει περιγραφεί ένας ακόμη τύπος μετάλλαξης στον άνθρωπο, ο οποίος αντίθετα από ό,τι συμβαίνει στις άλλες μεταλλάξεις, προκαλεί μεταβολή μη σταθερής έκτασης. Αυτή η μετάλλαξη ενοχοποιείται για τη νοητική υστέρηση η οποία οφείλεται στο σύνδρομο του εύθραυστου X και για τη μυοτονική δυστροφία, έναν τύπο μυϊκής δυστροφίας κοινό στους ενήλικες. Εάν σημειωθεί υπέρβαση από το φυσιολογικό αριθμό των 6 – 54 CGG επαναλήψεων στο πρώτο εξόνιο του γονιδίου του υπεύθυνου για το σύνδρομο του εύθραυστου X, ο αριθμός των επαναλήψεων τείνει να αυξηθεί στις επόμενες κυτταρικές διαιρέσεις με παράλληλη αύξηση της σοβαρότητας της νόσου.

1.3 ANATOMIA

Όπως γνωρίζουμε οι ανατομικές δομές του προσώπου, τους στόματος και του φάρυγγα παίζουν ιδιαίτερα σημαντικό ρόλο στην ομιλία. Για το λόγο αυτό είναι σημαντικό να αναφερθούμε στις ανατομικές αυτές δομές.

1.3.1 Κρανίο

Το κρανίο είναι ο οστέινος σκελετός της κεφαλής και χωρίζεται στο «εγκεφαλικό» και το «προσωπικό» κρανίο. Στο πρώτο περιέχεται και προστατεύεται ο εγκέφαλος, ενώ το δεύτερο παίζει σημαντικό ρόλο για τα όργανα της μάσησης, άρθρωσης, αναπνοής, για τις αισθήσεις, καθώς και για τους μύες της έκφρασης του προσώπου. Η ανάπτυξη και αύξηση του ανθρώπου, γίνονται έτσι ώστε να λαμβάνονται υπόψη οι πραγματικές του ανάγκες. Το νεογνό λαμβάνει υγρή τροφή και δεν έχει ακόμα δόντια, επομένως η ανάπτυξη της συσκευής των γνάθων υπολείπεται. Ο εγκέφαλος τα πρώτα τρία χρόνια της ζωής, αποκτά πρακτικώς το τελικό του μέγεθος. Έτσι το «εγκεφαλικό» κρανίο είναι στο νεογνό πολύ μεγαλύτερο από το «προσωπικό» κρανίο. Οι οφθαλμοί βρίσκονται κάτω από την μεσότητα του προσώπου και κατόπιν ανεβαίνουν σιγά-σιγά.

Τα οστά του «εγκεφαλικού» κρανίου είναι τα εξής οκτώ:

- μετωπιαίο (1)-frontal

-
- βρεγματικό (2)-parietal
 - κροταφικό (2)-temporal
 - ινιακό (1)-occipital
 - σφηνοειδές (1)-sphenoid
 - ηθμοειδές (1)-ethmoid

Τα οστά του «προσωπικού» κρανίου είναι 14:

- άνω γνάθος (2)-maxilla
- κάτω γνάθος (1)-mandible
- ζυγωματικό (2)-zygomatic
- ρινικό (2)-nasal
- υπερώιο (2)-palatine
- δακρυϊκό (2)-lacrimal
- υνις (1)-vomer
- κάτω ρινική κόγχη (2)-inferior conchae

1. ακρορίνιο (nasal tip)

2. βάση ρινικού πτερυγίου (ala base)

3. παρυφή πτερυγίου (ala rim)

4. columella- το σαρκώδες εξωτερικό άκρο του ρινικού διαφράγματος, πτυχή του δέρματος φερόμενη από το άνω χείλος ως το ακρορίνιο.

Σημ: η εμπρόσθια ρινική ακανθώδης απόφυση (anterior nasal spine) είναι στο σημείο της βάσης της columella.

5. philtral ridges- άκρες της στυλίδας

6. philtrum- στυλίδα (κάθετη αύλακα κατά το μέσο του άνω χείλους, το κοίλωμα του άνω χείλους κάτω από το ρινικό διάφραγμα.)

7.curid' s bow- πάνω μέρος του άνω χείλους με χαρακτηριστικό τοξοειδές σχήμα

8.tubercle

9.vermilion- κόκκινο, σαρκώδες μέρος των χειλιών. Με άλλα λόγια τα χείλη χωρίς το εξωτερικό άσπρο περίγραμμα.

1.3.2 Σκληρή υπερώα (hard palate)

- Η κάθε άνω γνάθος αποτελείται από το σώμα και τέσσερις αποφύσεις (processes)-τη ζυγωματική, τη μετωπιαία, την φατνιακή και την υπερώα. Οι υπερώιες αποφύσεις των δύο άνω γνάθων συνοστεώνονται στη μέση σχηματίζοντας έτσι τα $\frac{3}{4}$ του εδάφους της μύτης και το μεγαλύτερο μέρος της σκληρής υπερώας
- Τα μπροστινά $\frac{3}{4}$ της σκληρής υπερώας σχηματίζονται από τις υπερώιες αποφύσεις των άνω γνάθων, ενώ το οπίσθιο $\frac{1}{4}$ από τα υπερώια οστά στην άκρη των οποίων βρίσκουμε την οπίσθια ρινική άκανθα (posterior nasal spine=PNS).

1.3.3 Υπερωοφάρυγγας

- Η βαλβίδα διαχωρίζει τον οροφάρυγγα και τον ρινοφάρυγγα
- Φυσιολογικά ανοίγει κατά την διάρκεια της αναπνοής
- Φυσιολογικά κλείνει κατά την διάρκεια της κατάποσης και συχνά κατά την ομιλία
- Περιγράφεται σαν μια πόρτα η οποία ανοιγοκλείνει
- Λειτουργεί σαν ένας σφικτήρας

-
- Εμπλέκεται στην προς τα πάνω και προς τα πίσω κίνηση της υπερώας, καθώς επίσης και στην σύσπαση και χαλάρωση των πλάγιων και οπίσθιων φαρυγγικών τοιχωμάτων
 - Εμπλέκονται πολλοί μύες

1.4 ΜΥΟΛΟΓΙΑ

1.4.1 ΜΥΕΣ ΤΗΣ ΥΠΕΡΩΑΣ ΚΑΙ Η ΔΡΑΣΗ ΤΟΥΣ

| Μύες | Έκφυση | Κατάφυση | Νεύρο | Δράση |
|--------------------------------|--|---|----------------------------------|---|
| Ανεκκτήρας του υπερώιου ιστίου | Κροταφικό οστό | Απονεύρωση μαλακής υπερώας | Πνευμονογαστρικό Παραπληρωματικό | Ανασηκώνει και έλκει την μαλακή υπερώα προς τα πίσω |
| Διατείνων του υπερώιου ιστίου | Σφηνοειδής οστό, χόνδρος ευσταχιανής σάλπιγγας | Απονεύρωση μαλακής υπερώας, τοίχωμα ευσταχιανής σάλπιγγας | Τρίδυμο | Τείνει την μαλακή υπερώα, ανοίγει την ευσταχιανή σάλπιγγα |
| Σταφυλίτης | Υπερώια απόφυση | Σταφυλή | Πνευμονογαστρικό Παραπληρωματικό | Έλκει προς τα άνω την σταφυλή |
| Γλωσσουπερώιος | Υπόστρωμα μαλακής υπερώας | Πλάγιο της γλώσσας | Πνευμονογαστρικό Παραπληρωματικό | Ανεβάζει την γλώσσα και στενεύει τα παρίσθια |

| | | | | |
|----------------|---------------|------------------|--|--|
| Φαρυγγοϋπερώος | Μαλακή υπερώα | Φαρυγγικό τείχος | Γλωσσοφαρυγγικό Πνευμονογαστρικό Παραπληρωματικό | Στενεύει τον φάρυγγα και κλείνει το ρινοφάρυγγα στο φαρυγγικό στάδιο |
|----------------|---------------|------------------|--|--|

1.4.2 ΜΥΕΣ ΤΟΥ ΦΑΡΥΓΓΑ ΚΑΙ Η ΔΡΑΣΗ ΤΟΥΣ

| Μύες | Έκφυση | Κατάφυση | Νεύρο | Δράση |
|---------------------|--|--|--|---|
| Φαρυγγοϋπερώιος | Μαλακή υπερώα | Φαρυγγικό τείχος | Γλωσσοφαρυγγικό Πνευμονογαστρικό Παραπληρωματικό | Στενεύει το φάρυγγα και κλείνει το ρινοφάρυγγα στο φαρυγγικό στάδιο |
| Βελονοφαρυγγικός | Βελονοειδής απόφυση | Θυρεοειδής χόνδρος, σφιγκτήρες του φάρυγγα | Γλωσσοφαρυγγικό | Έλκει προς τα άνω και διαστέλλει το φάρυγγα |
| Σαλπιγγο-Φαρυγγικός | Ευσταχιανή σάλπιγγα, πλησίον του στομίου | Οπίσθια μοίρα Του φαρυγγοϋπερώιου | Γλωσσοφαρυγγικό Πνευμονογαστρικό Παραπληρωματικό | Ανεβάζει το ρινοφάρυγγα προς τα πάνω |

| | | | | |
|-----------------------------|---|---|--|------------------------|
| Άνω σφικτήρας του φάρυγγα | Σφηνοειδής οστό, αγκιστρογναθικός σύνδεσμος, κάτω γνάθος, εγκάρσιος γλωσσικός μυς | Βασιοφαρυγγική περιτονία, ενώνεται και διαπλέκεται στη ραφή του φάρυγγα | Γλωσσοφαρυγγικό Πνευμονογαστρικό Παραπληρωματικό | Περισφίγγει το φάρυγγα |
| Μέσος σφικτήρας του φάρυγγα | Υοειδές οστό | Βασιοφαρυγγική περιτονία, ενώνεται και διαπλέκεται στη ραφή του φάρυγγα | Γλωσσοφαρυγγικό Πνευμονογαστρικό Παραπληρωματικό | Περισφίγγει το φάρυγγα |
| Κάτω σφικτήρας του φάρυγγα | Θυρεοειδής χόνδρος, κρικοειδής χόνδρος | Βασιοφαρυγγική περιτονία, ενώνεται και διαπλέκεται στη ραφή του φάρυγγα | Γλωσσοφαρυγγικό Πνευμονογαστρικό Παραπληρωματικό | Περισφίγγει το φάρυγγα |

1.5 ΥΠΕΡΩΟΦΑΡΥΓΓΙΚΟΣ ΜΗΧΑΝΙΣΜΟΣ

1.5.1 Μαλακή υπερώα (soft palate)

Η μαλακή υπερώα είναι το μαλακό μέρος της υπερώας ,το οποίο βρίσκεται όπισθεν της σκληρής υπερώας. Στην οπίσθια άκρη της μαλακής υπερώας βρίσκεται η σταφυλή. Κατά τη διάρκεια της κατάποσης και της ομιλίας η μαλακή υπερώα κινείται προς τα πίσω και προς τα πάνω προς τα φαρυγγικά τοιχώματα , κλείνοντας με αυτό τον τρόπο τη δίοδο στη ρινική κοιλότητα. Οι μύες της μαλακής υπερώας είναι οι εξής :

A) τείνων μυς (tensor palatini)

- Ανοίγει την ευσταχιανή σάλπιγγα
- Τείνει την υπερώα όταν αυτή έχει ανυψωθεί κατά την κατάποση

B) ανεκκτήρ μυς (levator palatini)

- Κινεί τη μαλακή υπερώα προς τα πάνω και πίσω
- Η δράση του συμπληρώνεται από αυτή του τείνοντα υπερώιου μύος

Γ) μυς της σταφυλής (musculus uvulae)

- Κύριος ρόλος του είναι να δίνει σχήμα στη σταφυλή. Επίσης κατά τη σύσπασή του «κονταίνει» και ανεβάζει τη σταφυλή.

Δ) φαρυγγουπερώιος (palatopharyngeus)

- Ανύψωση του φάρυγγα και πλησίασμα των φαρυγγουπερώιων πτυχών (palatopharyngeal folds) (κυρίως για την κατάποση και gagging)

E) γλωσσουπερώιος (palatoglossus)

- Σχηματίζει την γλωσσουπερώια καμάρα

-
- Ανταγωνιστής του ανελκτήρα μυός με σκοπό να ομαλοποιείται η κίνηση της μαλακής υπερώας.

1.5.2 Φάρυγγας

Ο φάρυγγας αποτελείται από το στοματοφάρυγγα (oropharynx), το ρινοφάρυγγα (nasopharynx), και τον υποφάρυγγα (hypopharynx). Στο πίσω μέρος του βρίσκουμε τα οπίσθια φαρυγγικά τοιχώματα και στα πλάγια, τα πλάγια φαρυγγικά τοιχώματα . Οι αδενοειδείς εκβλαστήσεις (adenoids), οι οποίες βρίσκονται στα οπίσθια τοιχώματα του ρινοφάρυγγα πίσω από την μαλακή υπερώα, αποτελούνται από λεμφοειδές ιστό. Η μάζα του συνήθως αυξάνεται μέχρι τα 6-7 πρώτα χρόνια ζωής, ενώ στη συνέχεια κατά την εφηβεία μικραίνει ενώ αναμένεται να έχουν υποχωρήσει στην ενήλικη ζωή. Υπερτροφικές εκβλαστήσεις οδηγούν σε ρινική απόφραξη, στοματική αναπνοή, και υπορινικότητα. Χρόνια στοματική αναπνοή σε μικρή ηλικία, κατά την οποία τα προσωπικά οστά παίρνουν την ενήλικη μορφή τους, συνήθως οδηγεί σε ελαφρώς επιμηκυμένο πρόσωπο, μεγάλη υπερώια καμάρα, μικρό άνω χείλος, όχι κανονική σύγκλειση καθώς και «έντονο» βλέμμα. Επίσης υπερτροφικές αδενοειδείς εκβλαστήσεις, μπορεί να προκαλέσουν απόφραξη των ευσταχιανών σαλπίνγων με πιθανή μέση ωτίτιδα.

Η ευσταχιανή σάλπιγγα συνδέει το μέσο αυτί με το φάρυγγα. Και στις δύο πλευρές το φαρυγγικό άνοιγμα της ευσταχιανής είναι στα πλάγια και ελαφρώς άνωθεν της μαλακής υπερώας κατά την διάρκεια της φώνησης.

Το υπερωιοφαρυγγικό κλείσιμο επιτυγχάνεται με τη συντονισμένη κίνηση της μαλακής υπερώας , του οπίσθιου και των πλάγιων φαρυγγικών τοιχωμάτων. Οι ανατομικές αυτές δομές λειτουργούν σα βαλβίδα που εξυπηρετεί στο διαχωρισμό της ρινικής από τη στοματική κοιλότητα κατά τη διάρκεια της ομιλίας, της κατάποσης, του τραγουδιού , του σφυρίγματος, του θηλασμού, της εξεμέσεως, του φυσήματος κ.τ.λ.

1.5.3 Η κίνηση της μαλακής υπερώας

Σε θέση ηρεμίας, η μαλακή υπερώα βρίσκεται κοντά στη βάση της γλώσσας. Η θέση της αυτή συμβάλλει στην ανεμπόδιστη ροή του αέρα από τη ρινική κοιλότητα στους πνεύμονες κατά τη διάρκεια της ρινικής αναπνοής. Αντίθετα, κατά τη διάρκεια της ομιλίας ,η μαλακή υπερώα κινείται προς τα πάνω και προς τα πίσω έτσι ώστε να ακουμπήσει το οπίσθιο και σε πολλές περιπτώσεις και τα πλάγια φαρυγγικά τοιχώματα. Κατά τη διάρκεια αυτής της κίνησης, το μήκος της μαλακής υπερώας αυξάνεται. Επομένως, το «λειτουργικό μήκος» της μαλακής υπερώας υπολογίζεται από το PNS (posterior nasal spine – οπίσθια ρινική άκανθα) μέχρι το σημείο επαφής της με το οπίσθιο φαρυγγικό τοίχωμα.

1.5.4 Η κίνηση του οπίσθιου φαρυγγικού τοιχώματος

Κατά τη διάρκεια της κίνησης της μαλακής υπερώας, το οπίσθιο φαρυγγικό τοίχωμα κινείται , έστω και λίγο στους περισσότερους ομιλητές, προς τα εμπρός. Στις περισσότερες περιπτώσεις, η συμμετοχή του οπίσθιου φαρυγγικού τοιχώματος για το κλείσιμο της

υπερωοφαρυγγικής βαλβίδας, είναι μικρότερη της αντίστοιχης της μαλακής υπερώας και των πλάγιων φαρυγγικών τοιχωμάτων. Σε ορισμένους ομιλητές υπάρχει ένα συγκεκριμένο σημείο του οπίσθιου φαρυγγικού τοιχώματος, που κινείται προς τα εμπρός κατά τη διάρκεια της ομιλίας, το οποίο ονομάζεται «έπαρμα του Passavant» (Passavant's ridge). Το «έπαρμα του Passavant» δεν είναι ανατομική δομή καθώς παρατηρείται μόνο κατά το κλείσιμο της υπερωοφαρυγγικής βαλβίδας, ενώ εξαφανίζεται κατά τη διάρκεια της ρινικής αναπνοής και γενικά σε δραστηριότητες κατά τις οποίες δεν έχουμε υπερωοφαρυγγική λειτουργία. Επίσης δεν παρατηρείται σε όλα τα άτομα και η ύπαρξή του δεν είναι προαπαιτούμενη για την επιτυχημένη λειτουργία του υπερωοφαρυγγικού μηχανισμού.

1.5.5 Η κίνηση των πλάγιων φαρυγγικών τοιχωμάτων

Τα πλάγια φαρυγγικά τοιχώματα συμμετέχουν στο κλείσιμο της υπερωοφαρυγγικής βαλβίδας με την κίνησή τους προς τη μέση γραμμή, προς το κέντρο και την ένωσή τους με τη μαλακή υπερώα. Σε μερικές περιπτώσεις, τα πλάγια φαρυγγικά τοιχώματα ενώνονται στο κέντρο πίσω από τη μαλακή υπερώα. Φυσικά σε φυσιολογικούς ομιλητές υπάρχει μεγάλη διαφοροποίηση του βαθμού κίνησής τους.

1.5.6 Παραλλαγές στον τρόπο του υπερωοφαρυγγικού κλεισίματος

Δεν υπάρχει μόνο ένας ενιαίος τρόπος κλεισίματος της υπερωοφαρυγγικής βαλβίδας για όλους τους ανθρώπους.

1. Στεφανιαίο (coronal) πρότυπο κλεισίματος

Αυτό το πρότυπο κλεισίματος της υπερωοφαρυγγικής βαλβίδας, είναι το πιο συχνό (68% σε φυσιολογικούς ομιλητές) και συντελείται κυρίως με την οπίσθια και άνωθεν κίνηση της μαλακής υπερώας. Επίσης, στο κλείσιμο μπορεί να συμμετέχει και το οπίσθιο φαρυγγικό τοίχωμα καθώς κινείται προς τα εμπρός. Τέλος, παρατηρείται ελάχιστη κίνηση των πλάγιων φαρυγγικών τοιχωμάτων.

2. Κυκλοτερές (circular) πρότυπο κλεισίματος της υπερωοφαρυγγικής βαλβίδας, το οποίο μοιάζει με σφικτήρα, η μαλακή υπερώα κινείται προς τα πίσω και πάνω, τα πλάγια φαρυγγικά τοιχώματα προς το κέντρο και το οπίσθιο φαρυγγικό τοίχωμα προς τα εμπρός. Οι Witzel και Posnick (1989) βρήκαν ότι το 23% περίπου των συμμετεχόντων της έρευνάς τους, παρουσίαζαν αυτόν τον τρόπο κλεισίματος, ενώ σε 5% από όλο το δείγμα συμμετείχε και το «έπαρμα του Passavant».

3. Οβελιαίο (sagittal) πρότυπο κλεισίματος

Σύμφωνα με τους Witzel και Posnick (1989), το οβελιαίο πρότυπο κλεισίματος συναντάται στη μειοψηφία των φυσιολογικών ομιλητών, με ποσοστό 4%. Τα πλάγια φαρυγγικά τοιχώματα κινούνται προς το κέντρο και ενώνονται πίσω από τη μαλακή υπερώα, η οποία κινείται ελάχιστα προς τα πίσω για να επιτευχθεί επιτυχημένο κλείσιμο της υπερωοφαρυγγικής βαλβίδας.

1.5.7 Παραλλαγές στο τρόπο του υπερωιοφαρυγγικού κλείσιματος ανάλογα με το τύπο της δραστηριότητας

Είναι γνωστό ότι το κλείσιμο της υπερωιοφαρυγγικής βαλβίδας, συντελείται τόσο κατά την **ομιλία** όσο και κατά τη διάρκεια άλλων δραστηριοτήτων όπως είναι οι ακόλουθες :

- Κατάποση
- Φύσημα
- Σφύριγμα
- Τραγούδι
- Εμετός
- Gagging

Πρέπει να σημειωθεί, ότι φαίνεται να υπάρχει διαφορετικός νευρομυικός έλεγχος για το κλείσιμο της υπερωιοφαρυγγικής βαλβίδας για την ομιλία και άλλος για δραστηριότητες που δεν αφορούν την ομιλία.

Για μη αναπνευστικές (nonpneumatic) δραστηριότητες όπως είναι η κατάποση, ο εμετός και το gagging, το κλείσιμο είναι πολύ σφικτό και συντελείτε καθώς η μαλακή υπερώα ανέρχεται ψηλά στο φάρυγγα και τα πλάγια φαρυγγικά τοιχώματα κλείνουν σφικτά σε όλο τους το μήκος. Επίσης κατά τη διάρκεια κατάποσης, το κλείσιμο της υπερωιοφαρυγγικής βαλβίδας υποβοηθείται από το πίσω μέρος της γλώσσας το οποίο σπρώχνει τη μαλακή υπερώα προς τα πάνω και πίσω. Είναι πολύ σημαντικό το γεγονός ότι κάποιο άτομο μπορεί να έχει «φυσιολογικό» υπερωιοφαρυγγικό μηχανισμό κατά τη διάρκεια μη αναπνευστικών

δραστηριοτήτων, αλλά να μην είναι επαρκής κατά τη διάρκεια της ομιλίας ή άλλων αναπνευστικών δραστηριοτήτων (Shprintzen, 1975).

Όταν μιλάμε για αναπνευστικές δραστηριότητες, αναφερόμαστε σε αυτές στις οποίες έχουμε ροή αέρα μετά το κλείσιμο της υπερωοφαρυγγικής βαλβίδας όπως είναι η ομιλία, το φύσημα, το σφύριγμα, το τραγούδι. Για αυτές τις δραστηριότητες, το κλείσιμο είναι λιγότερα «σφικτό» και γίνεται πιο χαμηλά στο ρινοφάρυγγα. Τα πλάγια φαρυγγικά τοιχώματα πλησιάζουν το ένα το άλλο στο κέντρο, ενώ το μέγιστο σημείο επαφής τους είναι στο ύψος της μαλακής υπερώας. Αντίθετα απ' ότι ίσως να περίμενε κανείς, η φυσιολογία του προτύπου κλεισίματος για αυτές τις αναπνευστικές δραστηριότητες είναι διαφορετική ανάλογα με τη δραστηριότητα. Για παράδειγμα, κατά τη διάρκεια φύσηματος παρατηρούνται γενικευμένες κινήσεις των υπερωοφαρυγγικών δομών σε αντίθεση με την ομιλία, η οποία απαιτεί συντονισμένες, γρήγορες κινήσεις, οι οποίες διαφοροποιούνται περαιτέρω ανάλογα με τα διάφορα φωνήματα.

1.5.8 Παραλλαγές στο τρόπο του υπερωοφαρυγγικού κλεισίματος ανάλογα με τα διάφορα φωνήματα

Ανάλογα με το τύπο του παραχθέντος φωνήματος, καθώς και του φωνητικού περιβάλλοντός του, υπάρχουν αλλαγές στο ύψος της επαφής της μαλακής υπερώας και του βαθμού κλεισίματος. Γενικά, για την παραγωγή συμφώνων, η μαλακή υπερώα κινείται πιο ψηλά απ' ότι για την παραγωγή φωνηέντων, ενώ το κλείσιμο είναι πιο «σφικτό». Το ίδιο συμβαίνει για τα σύμφωνα, ιδιαίτερα τα άηχα, υψηλής πίεσης (έκκροτα,

τριβόμενα, προστριβόμενα) απ' ότι για τα υπόλοιπα σύμφωνα. Τέλος, το ίδιο μοτίβο παρατηρείται για τα κλειστά (ψηλά) φωνήεντα απ' ότι για τα ανοιχτά (χαμηλά) φωνήεντα.

1.5.9 Η επίδραση της ταχύτητας της ομιλίας και της κούρασης στον υπερωιοφαρυγγικό μηχανισμό

Έχει παρατηρηθεί ότι όταν η ταχύτητα της ομιλίας αυξάνεται, το ύψος και ο βαθμός κλεισίματος της υπερωιοφαρυγγικής βαλβίδας μειώνεται, με αποτέλεσμα να αυξάνεται η ρινικότητα στην ποιότητα φωνής. Το ίδιο συμβαίνει και με τη μυϊκή κούραση. Ακόμα και η ομιλία ατόμων χωρίς προβλήματα αντήχησης γίνεται πιο ρινική όταν είναι κουρασμένοι.

1.6 ΠΡΟΛΗΨΗ

Ύστερα από την γέννηση παιδιού με ανωμαλίες στην διάπλαση, οι γονείς ενδιαφέρονται να μάθουν αν πρέπει να αποφύγουν μία μελλοντική εγκυμοσύνη. Η απάντηση δεν είναι απλή, ούτε εύκολη. Αν ο καρυότυπος και των δύο γονέων είναι φυσιολογικός, αυτό μπορεί να σημαίνει πως η γέννηση ενός παιδιού με καρυοτυπική ανωμαλία, ήταν αποτέλεσμα μίας πρόσφατης μετάλλαξης. Στην περίπτωση αυτή, η πιθανότητα να γεννηθεί και πάλι ένα παιδί με καρυοτυπική ανωμαλία, είναι λίγο μεγαλύτερη από εκείνη του γενικού πληθυσμού, με τη σκέψη πως είναι πιθανό να υπάρχει κάποιου είδους προδιάθεση.

Αν ο καρυότυπος των γονέων ή του ενός από αυτούς είναι ανώμαλος, τότε ο κίνδυνος είναι αυξημένος και νέα εγκυμοσύνη πρέπει να αποφεύγεται. Σήμερα η προγεννητική διάγνωση, ύστερα από αμνιοκέντηση και εξέταση κυττάρων του αμνιακού υγρού, είναι μία πολύ προσιτή μέθοδος. Στις περιπτώσεις που μια τέτοια εξέταση οδηγεί στην διαπίστωση καρυοτυπικής ανωμαλίας, η εγκυμοσύνη θα πρέπει να διακοπεί.

Ειδική φροντίδα:

- Η εξέταση του Υ.Κ.Π.Σ. στα έμβρυα που διαγνώσκονται με conotruncal στεφανιαίο πρόβλημα καρδιάς στον προγεννητικό υπέρηχο.
- Η εκτέλεση ενός προγεννητικού ελέγχου, εκτελείται με αμνιοπαραγκέντηση για κυτογέννεση και το τεστ «FISH».

1.7 ΠΡΟΓΝΩΣΗ

Το Υ.Κ.Π.Σ. δεν είναι προοδευτικό, που σημαίνει ότι τα συμπτώματα δεν προοδεύουν προς το χειρότερο καθώς τα παιδιά μεγαλώνουν. Η καθυστέρηση στην ανάπτυξη είναι ένα κοινό εύρημα στα παιδιά με Υ.Κ.Π.Σ. Τα στατιστικά δείχνουν ότι ο μέσος όρος ηλικίας για την ικανότητα της βάδισης, είναι οι 15 με 16 μήνες ζωής. Μια μεγάλη πλειοψηφία παιδιών, τείνουν να έχουν μια απότομη ανάπτυξη των

κινητικών τους ικανοτήτων, κυρίως μεταξύ της ηλικίας των 3 και 4 ετών. Κατά την σχολική ηλικία, τα περισσότερα παιδιά θα προετοιμαστούν να πλησιάσουν τα φυσιολογικά όρια των κινητικών ικανοτήτων, παρόλα αυτά πάντα θα είναι λίγο περισσότερο υποτονικά.

Σχεδόν όλα τα παιδιά με Υ.Κ.Π.Σ, έχουν κάποια συγκεκριμένη μαθησιακή δυσκολία, η οποία γίνεται αντιληπτή μέχρι την ηλικία των 7 ή 8 ετών. Αυτά τα παιδιά τείνουν να έχουν σοβαρό πρόβλημα σε ότι αφορά την αφηρημένη έννοια και την ικανότητα του να λύνουν προβλήματα που χρειάζονται για τα μαθηματικά και την κατανόηση αυτών που διαβάζουν. Όμως, τα πάνε καλά με την αναγνώριση των γραμμάτων και την ακουστική αντίληψη των λέξεων. Επίσης, μπορεί να χρειάζονται ένα διαφορετικό μαθησιακό στυλ, ενώ κάποια έξτρα εκπαίδευση στο σχολείο μπορεί να είναι απαραίτητη. Επίσης, συνηθισμένη είναι η καθυστέρηση του λόγου, με το μέσο όρο απόκτησης της πρώτης λέξης να κυμαίνεται στους 19 μήνες. Ευτυχώς όμως, η ίδια απότομη ανάπτυξη που συναντάμε στην κινητική ανάπτυξη συμβαίνει στον λόγο και στην ομιλία. Γενικά τα περισσότερα παιδιά με Υ.Κ.Π.Σ, παρουσιάζουν σημαντική βελτίωση πριν τα 4^α τους γενέθλια.

Ανοιχτά φωνήεντα (α): η γλώσσα έχει τη μικρότερη δυνατή ανύψωση δηλαδή η απόσταση της γλώσσας και της οροφής του στόματος είναι η μεγαλύτερη δυνατή.

Ανάμεσα σε αυτές τις κατηγορίες υπάρχουν και δύο ενδιάμεσες: τα *σχεδόν κλειστά ή μισόκλειστα* (u): η απόσταση της γλώσσας είναι σε ενδιάμεση βαθμίδα αλλά πιο κοντά προς τα κλειστά.

Σχεδόν ανοιχτά ή μισάνοιχτα (ο): η απόσταση της γλώσσας είναι σε ενδιάμεση βαθμίδα αλλά πιο κοντά προς τα ανοιχτά.

Κλειστά φωνήεντα (ι): η γλώσσα βρίσκεται όσο πιο κοντά γίνεται στην οροφή (χωρίς βέβαια να έχει πλησιάσει τόσο, ώστε να δημιουργεί περιορισμό δηλαδή σύμφωνο).

ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ

Σκοπός αυτής της εργασίας, εκτός από το να ενημερώσει τον αναγνώστη για την ύπαρξη, την πιθανή αιτιολογία, τα εξωτερικά και παθολογικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου, είναι να περιγράψει την ομιλία και το λόγο ενός παιδιού που έχει το σύνδρομο, πραγματοποιώντας μία όσο τον δυνατόν πληρέστερη λογοθεραπευτική αξιολόγηση.

Η αξιολόγηση που ακολουθεί, έχει πραγματοποιηθεί σε ένα κορίτσι με ΥπερωΚαρδιοΠροσωπικό Σύνδρομο, τη Σ.Κ. Η Σ.Κ σήμερα είναι 8 ετών και πηγαίνει Γ΄ Δημοτικού. Είναι μέλος μιας τετραμελούς οικογένειας και έχει μία μικρότερη αδελφή, 3,5 χρονών. Κανένα μέλος της οικογενείας της δεν παρουσιάζει Υ.Κ.Π.Σ. Η Κ. γεννήθηκε με κανονικό βάρος αλλά αρρώστησε από ρινίτιδα και δεν θήλαζε καθόλου. Νοσηλεύτηκε στο νοσοκομείο και της τοποθετήθηκε ρινογαστρικός καθετήρας. Μετά από δύο μήνες ,ξαναμπήκε στο νοσοκομείο λόγω βρογχοπνευμονίας και το μόνο πρόβλημα που παρέμεινε ήταν το πρόβλημα σίτισης, που διήρκησε ένα χρόνο και έτσι η μητέρα τάιζε το παιδί με ρινογαστρικό καθετήρα στο σπίτι. Η μητέρα τοποθετούσε τον καθετήρα μέσω της στοματικής κοιλότητας για ένα χρόνο και όλα αυτά ήταν η αιτία η Κ. να έχει καθυστέρηση στο βάδισμα, στην ομιλία, και στο κάθισμα. Περπάτησε περίπου στους 18 μήνες χωρίς βοήθεια φυσιοθεραπείας.

Στο νηπιαγωγείο δεν συμμετείχε στα σχολικά παιχνίδια, δεν απαντούσε σε ερωτήσεις και δεν συμμετείχε σε κοινωνικές διαδικασίες με την ομιλία της.

Σε ηλικία 5 ετών υπέστη φαρυγγοπλαστική με κρημνό. Η Κ. είναι επιρρεπής σε καρδιοπάθειες. Έχει θολωτή-υψηλή υπερώρα, με υποβλεννογόνια σχιστία υπερώρας και υπερτροφικές αμυγδαλές.

Η λογοθεραπευτική παρέμβαση ξεκίνησε από τις 29/02/2003.

Η λογοθεραπευτική αυτή αξιολόγηση περιλαμβάνει:

- Αξιολόγηση της ομιλίας
- Αξιολόγηση του υπεροφαρυγγικού μηχανισμού και της αντήχησης
- Αξιολόγηση της μάθησης σε σχολικό επίπεδο

2.1 ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΤΗΣ ΟΜΙΛΙΑΣ-ΑΡΘΡΩΣΗ

Για την αξιολόγηση αρθρωτικών προβλημάτων λόγω ΥΦΑ, είναι απαραίτητη η συλλογή δειγμάτων ομιλίας **εξελικτικά κατάλληλων**. Για παράδειγμα, σε ένα παιδί 4 ετών δεν θα του ζητήσουμε να επαναλάβει τη συλλαβή /rara/ καθώς μπορεί να μην έχει το φώνημα /r/ στο ρεπερτόριό του. Για τις ανάγκες μίας ολοκληρωμένης αξιολόγησης συλλέξαμε τα παρακάτω δείγματα ομιλίας:

1. Επίσημο τεστ άρθρωσης

Η αξιολόγηση συνήθως ξεκινάει με ένα επίσημο τεστ άρθρωσης, τα αποτελέσματα του οποίου συγκρίνονται με αυτά από την αυθόρμητη ομιλία. Στο εξωτερικό έχουν σταθμιστεί τεστ που είναι ειδικά για

την αξιολόγηση αντήχησης και αρθρωτικών προβλημάτων λόγω ΥΦΑ, όπως είναι το : Iowa Pressure Articulation Test μέρος του Templin-Darley Tests of Articulation (Templin & Darley, 1960), το οποίο περιέχει αρκετά φωνήματα υψηλής πίεσης. Όποιο τεστ και να χρησιμοποιηθεί, ο εξεταστής οφείλει να εξετάσει του ήχους που αναμένεται να έχει το παιδί βάση της χρονολογικής του ηλικίας.

Εμείς χορηγήσαμε ένα ανεπίσημο τεστ άρθρωσης που στόχευε στην κατονομασία εικόνων, το οποίο εμπεριείχε όλα τα φωνήματα της ελληνικής γλώσσας.

2. Επανάληψη συλλαβών

Εξετάσαμε φωνήματα σε επίπεδο συλλαβής, για να απομονώσουμε με τον τρόπο αυτό την επίδραση άλλων ήχων. Ζητήσαμε από το παιδί να επαναλάβει σύμφωνα, κυρίως έκκροτα, τριβόμενα και προστριβόμενα σε συλλαβή CV με ανοιχτά ή/και κλειστά φωνήεντα, π.χ. /papapa/, /sisisi/.

3.Επανάληψη προτάσεων

Πρέπει να έχουμε μία λίστα με προτάσεις, που εμπεριέχουν τα φωνήματα ξεχωριστά όπως είναι αυτές της σελίδας , για την αξιολόγηση άρθρωσης (τις οποίες θα μπορέσουμε να χρησιμοποιήσουμε και αργότερα για την αξιολόγηση της ρινικής διαφυγής και της αντήχησης), σε περιβάλλον συνεχόμενης ομιλίας. Επιδιώκουμε κάθε πρόταση να περιέχει το εξεταζόμενο φώνημα σε όλες σχεδόν τις λέξεις της.

4.Αυτόματος λόγος

Σε παιδιά μικρής ηλικίας μπορεί κάποιες φορές να είναι δύσκολο να συλλέξουμε δείγματα αυθόρμητης ομιλίας. Για το λόγο, αυτό μπορούμε να καταφύγουμε στη συλλογή δείγματος αυθόρμητου λόγου ,όπως είναι τα ακόλουθα: μέτρημα, τραγούδι (π.χ το τραγούδι γενεθλίων), αλφάβητο κ.λ.π

5.Αυθόρμητος/Συνεχόμενος λόγος

Είναι πολύ σημαντικό να αξιολογηθεί η άρθρωση του παιδιού στην αυθόρμητη ομιλία, καθώς και κατά τη διάρκεια αυτής αυξάνονται οι απαιτήσεις από τον ΥΦΜ για σωστό και συγχρονισμένο κλείσιμο. Επομένως, είναι πιθανό να παρατηρηθεί αύξηση των αρθρωτικών λαθών κατά τη διάρκεια αυθόρμητης ομιλίας σε σχέση με τις μονολεκτικές απαντήσεις στο τεστ άρθρωσης.

Στο συγκεκριμένο περιστατικό, ζητήθηκε να αφηγηθεί ένα αγαπημένο της παραμύθι και να περιγράψει μία μέρα της στο σχολείο.

2.2. ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΤΟΥ ΥΠΕΡΩΟΦΑΡΥΓΓΙΚΟΥ ΜΗΧΑΝΙΣΜΟΥ ΚΑΙ ΤΗΣ ΑΝΤΗΧΗΣΗΣ

Οι τεχνικές για την εκτίμηση της ΥΦΑ περιλαμβάνουν δύο κατηγορίες : την **άμεση** και την **έμμεση**. Οι *άμεσες* διαδικασίες μας δίνουν οπτικά την εικόνα του φάρυγγα και της υπερωοφαρυγγικής βαλβίδας. Οι *έμμεσες* τεχνικές είναι αυτές που επιχειρούν μία ποσοτική ή ποιοτική

περιγραφή της συνέχειας της ΥΦΑ, όπως είναι η υπερρινική αντήχηση, η ρινική διαφυγή αέρα ή η καταληπτότητα της ομιλίας. Οι έμμεσες τεχνικές επιπλέον μπορεί να διαιρούνται σε δύο κατηγορίες : σε αυτές στις οποίες χρησιμοποιούνται όργανα ή συσκευές και σε αυτές οι οποίες εξαρτώνται από μία υποκειμενική εκτίμηση. Στις έμμεσες μετρήσεις χρησιμοποιούνται όργανα, συνήθως ρινικός μετρητής της ροής του αέρα, της αντήχησης, της στοματικής ροής αέρα. Αλλά σύμφωνα με τον McWilliams et al, αυτά τα τεστ υπόκεινται σε ένα μεγάλο αριθμό ψευδο-θετικών , ψευδο-αρνητικών αποτελεσμάτων ή και τα δύο. Οι υποκειμενικές εκτιμήσεις εξαρτώνται στο μεγαλύτερο βαθμό από τις γνώσεις του εξεταστή και έτσι αυτές μπορεί να διαφέρουν από τον έναν εξεταστή στον άλλον.

Το πρώτο βήμα στην οριστική διάγνωση της ΥΦΑ, είναι το να έχουμε την ικανότητα να καταλάβουμε ότι το πρόβλημα που γίνεται αντιληπτό, είναι αυτό της υπερρινικότητας απ' ότι κάποιας άλλης διαταραχής της αντήχησης, όπως είναι η υπορινικότητα η οποία σε έναν ανεκπαίδευτο μπορεί να ακουστεί σαν κάτι το φυσιολογικό. Επειδή η θεραπεία της μη φυσιολογικής ομιλίας ενδείκνυται μόνο όταν ένα πρόβλημα είναι αντιληπτό, κάποιο είδος υποκειμενικής ανάλυσης είναι ένα ουσιώδες πρώτο βήμα.

2.2.1 ΑΜΕΣΗ ΟΠΤΙΚΗ ΕΠΑΦΗ ΤΗΣ ΥΠΕΡΩΟΦΑΡΥΓΓΙΚΗΣ ΒΑΛΒΙΔΑΣ

Το 1969 δύο αναφορές εμφανίστηκαν στη λογοτεχνία σχεδόν ταυτόχρονα, οι οποίες έχουν state-of-the-art για τη διάγνωση της ΥΦΑ. Στην Ευρώπη, ο Pigott και οι συνεργάτες του συνηγορούσαν για τη χρήση

της ρινοφαρυγγοσκόπησης για να διαγνώσουν διαταραχές της κίνησης της υπερωοφαρυγγικής βαλβίδας, χρησιμοποιώντας ένα άκαμπτο όργανο (Stors- Hopkins instrymment) που παρέχει μονόπλευρη οπτική εικόνα. Μετά από μικρό χρονικό διάστημα ο Miyazaki και οι συνεργάτες του περιέγραψαν τη χρήση ενός εύκαμπτου ενδοσκοπίου (Olympus endocscope) που παρέχει μονόπλευρη οπτική εικόνα. Πολλά χρόνια αργότερα στις ΗΠΑ ο Shprintzen και οι συνεργάτες του περιέγραψαν την συνηθισμένη χρήση ενός end viewing εύκαμπτου ενδοσκοπίου (Macheda) για τον ίδιο σκοπό.

Παρ' όλ' αυτά, μία ποικιλία από άλλες τεχνικές ραδιογραμμάτων και μη, έχουν περιγραφεί κατόπιν για να παρέχουν άμεσες εικόνες από τη ΥΦΒ, όλες έχουν χαρακτηριστικά, τα οποία εμποδίζουν την συνηθισμένη χρήση τους ή έχουν αποδώσει τα αποτελέσματα δύσκολα για να εφαρμοστούν στην κλινική πράξη. Επομένως, παρά το ότι υπάρχουν μικρές αλλαγές στις τεχνικές φλουροσκόπησης και ενδοσκόπησης, η ρινοφαρυγγοσκόπηση και η βιντεοφλουροσκόπηση με ποικίλες οπτικές γωνίες παραμένουν οι καλύτερες διαδικασίες για την εκτίμηση του ΥΦΑ κατά τη διάρκεια της ανεμπόδιστης ροής της ομιλίας.

2.2.2 ΡΙΝΟΦΑΡΥΓΓΟΣΚΟΠΗΣΗ

Η χρήση του άκαμπτου Stors- Hopkins ενδοσκοπίου για την παρατήρηση της υπερωοφαρυγγικής βαλβίδας από επάνω, επιτρέπει στους ερευνητές να παρατηρήσουν τις κινήσεις της υπερώας, των πλάγιων και οπίσθιων φαρυγγικών τοιχωμάτων κατά την διάρκεια ανεμπόδιστης

ομιλίας, καθώς το ενδοσκόπιο περνάει από την μύτη. Στις μέρες μας συνήθως χρησιμοποιούνται εύκαμπτα ενδοσκόπια στην άκρη των οποίων υπάρχουν ειδικοί φακοί για τη συλλογή της εικόνας και ειδικό εξάρτημα που φωτίζει τον φάρυγγα, το οποίο όμως δεν εκπέμπει θερμότητα. Συνήθως, η διάμετρος τους κυμαίνεται μεταξύ 3.0 – 3.7 mm . Το καλύτερο είναι να υπάρχει δυνατότητα βιντεοσκόπησης, έτσι ώστε να έχουν πρόσβαση στην κασέτα όλα τα μέλη της διεπιστημονικής ομάδας οποιαδήποτε στιγμή.

Σήμερα, η συντριπτική πλειοψηφία των οργάνων που χρησιμοποιούνται για ρινοφαρυγγοσκοπική παρατήρηση της ΥΦΒ κατά τη διάρκεια της ομιλίας, είναι end-viewing εύκαμπτα ρινοφαρυγγοσκόπια. Τα ενδοσκόπια που χρησιμοποιούνται έχουν συγκεκριμένα πλεονεκτήματα που κάνουν αυτά, «τα όργανα της επιλογής».

Στην ενδοσκόπηση της Σ.Κ. χρησιμοποιήθηκε το εύκαμπτο ρινοφαρυγγοσκόπιο Mashida 3 mm και πηγή φωτισμού xenon 300Watt. Το ενδοσκόπιο αυτό επιλέχθηκε γιατί είναι πολύ λεπτό και επομένως είναι πολύ εύκολο να γίνει ανεκτό από κάθε μικρό παιδί χωρίς τη χρήση τοπικής αναισθησίας.

Με την χρήση του ενδοσκοπίου μπορούμε να δούμε κάθε μέρος του λάρυγγα ή του φάρυγγα και χρησιμοποιώντας την ικανότητα περιστροφής 180° της άκρης του, μπορούμε να έχουμε μία πλήρως περιφερειακή οπτική εικόνα από κάθε μέρος του φάρυγγα και η οποία μπορεί να κρατηθεί, (το όργανο μπορεί να χρησιμοποιηθεί για να διαγνωστεί ατρησία, λεμφοειδή υπερτροφικό ιστό, ανωμαλίες της ευσταχιανής σάλπιγγας, φωνητικές διαταραχές και παρεμπόδιση της ανώτερης αναπνευστικής οδού. Στα χειρουργεία, τα όργανα μπορεί να

χρησιμοποιηθούν για να οδηγήσουν τους αναισθητικούς σωλήνες στην σωστή θέση).

Η ποιότητα της εικόνας του ενδοσκοπίου Mashida, παρέχει μία διαυγή εικόνα σχεδόν τόσο καλή όσο το άκαμπτο ενδοσκόπιο, ενώ πρόκειται για ένα όργανο πάρα πολύ ανθεκτικό και φορητό. Επιπλέον, η πηγή φωτός που χρησιμοποιήθηκε παράγει υψηλής έντασης κρύο φως, ενώ είναι αρκετά μικρή για να μεταφέρεται εύκολα.

Ο εξεταστής επιλέγει να εισχωρήσει το ενδοσκόπιο στο ρουθούνι με τη μεγαλύτερη και πιο φαρδιά δίοδο. Το μεγαλύτερο ρουθούνι επιλέγεται για τον οπτικό έλεγχο και για να ακουστεί η ανεμπόδιστη ροή αέρα δια μέσω κάθε πλευράς της μύτης. Σε κάθε βήμα της αξιολόγησης εξηγούμε στον εξεταζόμενο τι πρόκειται να κάνει. Στην αρχή παρατηρούμε τον ΥΦ μηχανισμό σε κατάσταση ηρεμίας και στη συνέχεια συλλέγουμε κατάλληλο δείγμα ομιλίας. Κατά την ενδοσκόπηση ζητήθηκε από την ασθενή να παράγει το φώνημα /a/ παρατεταμένα με σκοπό να παρατηρηθεί το εύρος και η δύναμη της κίνησης των δομών της Υ.Φ.Β κατά τη διάρκεια άρθρωσης ηχηρού φωνήματος υψηλής πίεσης. Επιπλέον της ζητήθηκε η παραγωγή του φωνήματος /s/ παρατεταμένα, καθώς είναι φώνημα για την παραγωγή του οποίου απαιτείται η μεγαλύτερη κίνηση της υπερώας και των φαρυγγικών τοιχωμάτων. Τέλος της ζητήθηκε να επαναλάβει συλλαβές και λέξεις με το έκκροτο άηχο φώνημα /ka/ - /koka - kola/ γιατί το φώνημα /κ/ έκκροτο σύμφωνο υψηλής πίεσης και απαιτείται η μέγιστη για την ομιλία κίνηση της υπερώας και των φαρυγγικών τοιχωμάτων.

Ωστόσο, υπάρχουν και άλλα ενδοσκόπια όπως το Pentax FNL-IOS 3.4mm και το Olympus ENF-P 3.7 mm, για την χρήση των οποίων όμως απαιτείται τοπική αναισθησία

Τα πρώτα εύκαμπτα ενδοσκόπια που σχεδιάστηκαν ειδικά για την παρατήρηση της υπερωοφαρυγγικής βαλβίδας ήταν side-viewing (Olympus NPF models). Ο Shprintzen είχε συζητήσει τα προβλήματα των εύκαμπτων ενδοσκοπίων τα οποία μειώνουν τη χρησιμότητά τους σαν διαγνωστικά όργανα. Ειδικά, τα όργανα αυτά πρέπει να τοποθετηθούν πάνω από την ΥΦΒ και δεν μπορούν να περάσουν μέσα σ' αυτή για μια πιο κοντινή λεπτομερή διαγνωστική εξέταση. Επιπλέον, μολονότι έχουν το μειονέκτημα ενός side-viewing οργάνου δεν έχουν το πλεονέκτημα ενός άριστα οπτικού και άκαμπτου οργάνου. Η ενδοσκοπική εικόνα είναι λιγότερο καθαρή και έχει ένα πεδίο παρατήρησης περίπου στο μισό απ' ότι ένα άκαμπτο όργανο.

Δυστυχώς πολύ ασθενείς νιώθουν άβολα όταν τους ζητείται να εξεταστούν. Το οπτικό σύστημα Hopkins, μία σειρά από άκαμπτους γυάλινους ράβδους με ατσάλινη επένδυση δίνουν μία ευρεία εικόνα του φάρυγγα από πάνω. Δυστυχώς, τα μικρά παιδιά δεν αντέχουν την ταλαιπωρία, εξαιτίας της παρουσίας αυτού του οργάνου. Είναι σχεδόν αδύνατων να εξετάσουμε την πλειοψηφία των παιδιών κάτω από την ηλικία των 6-7 ετών, και η συνεργασία με παιδιά ηλικίας 8-9 ετών είναι μόνο λίγο καλύτερη από το 50%. Σύμφωνα με τον Shprintzen ,ο πιο σημαντικός παράγοντας για μία επιτυχημένη ενδοσκοπική εξέταση είναι η συνεργασία. Παρ' όλα αυτά, ο καλός φωτισμός και άλλοι τεχνικοί παράγοντες έχουν σημασία. Εάν ένα παιδί δεν μπορεί να εξεταστεί, διαγνωστική πληροφόρηση δεν μπορεί να αποκτηθεί. Είναι ιδιαίτερα

επικριτικό να αποκτηθεί καλή διαγνωστική πληροφόρηση στα μικρά παιδιά, επειδή οι θεραπείες για την ΥΦΑ δεν ενδίδουν πριν από τη σχολική ηλικία.

Παρ' όλ' αυτά, τα όργανα που χρησιμοποιούνται, η διαγνωστική τεχνική, η ερμηνεία των αποτελεσμάτων, και ο τρόπος με τον οποίον η διαγνωστική πληροφορία χρησιμοποιείται είναι κάτι παραπάνω από σημαντικά.

Όπως αναφέραμε και παραπάνω, για την αξιολόγηση του ΥΦΜ και της αντήχησης, χρησιμοποιούνται άμεσες καθώς και έμμεσες τεχνικές. Η διαφορά τους είναι ότι οι πρώτες προσφέρουν στον εξεταστή την ευκαιρία να δει προβλήματα στην ανατομία και την φυσιολογία που ευθύνονται για την ΥΦΑ, όπως είναι η βιντεοφθοροσκόπηση (videofluoroscopy) και η ρινοφαρυγγοσκόπηση (nasopharyngoscopy). Αντίθετα, οι έμμεσες μέθοδοι όπως είναι η αντιληπτική (perceptual) αξιολόγηση, οι ακουστικές μετρήσεις με ειδικές συσκευές όπως είναι το nasometre, και μετρήσεις ροής του αέρα μας δίνουν αντικειμενικές μετρήσεις που αφορούν στα αποτελέσματα της ΥΦΑ χωρίς να είναι δυνατή η άμεση οπτική παρακολούθηση των δομών της ΥΦΒ.

2.2.3 Nasometer

Το Nasometre αποτελείται από τα ακόλουθα: computer Apple ή IBM-συμβατό, ειδικό λογισμικό, μία εξωτερική μονάδα (nasometer box) η οποία συνδέεται με τον υπολογιστή και με το εξάρτημα που φοράει το άτομο (headset) κατά τη διάρκεια της εξέτασης. Το headset περιλαμβάνει

μία διαχωριστική «πλάκα» η οποία προσαρμόζεται μεταξύ μύτης και άνω χείλους και έχει ένα μικρόφωνο μπροστά από τη μύτη και ένα δεύτερο μπροστά από το στόμα στόχος των οποίων είναι η «πρόσληψη» ακουστικής ενέργειας κατά τη διάρκεια της ομιλίας.

Η διαδικασία αξιολόγησης έχει ως εξής: όταν το παιδί φορέσει το headset ο λογοθεραπευτής του ζητάει να διαβάσει ή να επαναλάβει ειδικά σταθμισμένα κείμενα και προτάσεις τα οποία εμφανίζονται στην οθόνη του υπολογιστή. Το πρώτο κείμενο, το «zoo» κείμενο, στόχος του οποίου είναι η εξέταση της διατήρησης του ΥΦ κλεισίματος σε ρέοντα λόγο, περιέχει προτάσεις οι οποίες δεν έχουν ρινικά φωνήματα. Η παρουσία μόνο στοματικών φωνημάτων στο κείμενο δεν επιτρέπει την αξιολόγηση της επιτυχίας του κλεισίματος όταν υπάρχουν εναλλαγές ρινικών και στοματικών φωνημάτων. Για το λόγο αυτό το παιδί πρέπει να διαβάσει το δεύτερο κείμενο το «Rainbow» κείμενο στο οποίο 11.5% των φωνημάτων είναι ρινικά, ποσοστό που συμπίπτει με το ποσοστό των ρινικών φωνημάτων στην αγγλική-αμερικάνικη γλώσσα. Τέλος, σε περίπτωση που ο εξεταστής υποψιάζεται ύπαρξη υπορινικότητας, έχει στη διάθεσή του μία λίστα συγκεκριμένων προτάσεων στις οποίες 355 των φωνημάτων είναι ρινικά.

Μία εναλλακτική λύση για τα παιδιά τα οποία δυσκολεύονται με αυτή τη διαδικασία συλλογής δείγματος ομιλίας είναι ένα διαφορετικό πρωτόκολλο το SNAP (simplified nasometric assessment procedures).

Καθώς ο εξεταζόμενος μιλάει, το ακουστικό σήμα προσλαμβάνεται από τα μικρόφωνα και το πρόγραμμα υπολογίζει την αναλογία ρινικής ακουστικής ενέργειας προς την συνολική ενέργεια (στοματική + ρινική).

Στη συνέχεια το λογισμικό μετατρέπει την αναλογία αυτή σε επι της εκατό ποσοστό ρινικότητας (nasalance), το οποίο εμφανίζεται στην οθόνη την ώρα που το άτομο μιλάει. Όταν τελειώσει η ανάγνωση του κειμένου ή των προτάσεων ο εξεταστής έχει την δυνατότητα να δώσει εντολή στον υπολογιστή να κάνει στατιστική ανάλυση όλου του δείγματος ομιλίας στο σύνολό του παίρνοντας αντικειμενικές μετρήσεις για το ποσοστό «ρινικότητας» στην ομιλία του εξεταζόμενου, οι οποίες συγκρίνονται με αντίστοιχες νόρμες.

Μέτρηση ρινικότητας με νασόμετρο

Το νασόμετρο (nasometer) χρησιμοποιείται ευρέως στην αξιολόγηση και τη θεραπεία ασθενών με σχιστία υπερώα, κινητικές διαταραχές λόγου (δυσαρθρία, δυσπραξία), διαταραχές ακοής, και λειτουργικά ρινικά προβλήματα.

Η ρινικοποίηση (Nasalization) είναι η ύπαρξη σημαντικής επικοινωνίας μεταξύ της ρινικής κοιλότητας και της υπόλοιπης φωνητικής οδού. Δύο περιπτώσεις υπάρχουν: στην πρώτη έχουμε αυξημένες ρινικές εκπομπές (Nasal emission) μη κανονική διαφυγή αέρα από τη μύτη, ενώ στη δεύτερη περίπτωση έχουμε ρινικότητα, δηλαδή διαφοροποίηση της αντήχησης της ρινικής κοιλότητας από το κανονικό.

Η ρινικότητα (nasality) είναι ένα χαρακτηριστικό της φωνής που αξιολογείται από την αντίληψη των ειδικών που ασχολούνται με την εκτίμηση και τη θεραπεία διαταραχών αντήχησης. Παρά το γεγονός ότι είναι σημαντική η εκτίμηση των ειδικών για την απουσία, παρουσία και τον βαθμό της ρινικότητας της φωνής, είναι απαραίτητη και μία αντικειμενική μέτρηση της ρινικότητας. Αυτό

είναι ακόμη πιο σημαντικό όταν θέλει κανείς να αξιολογήσει τις επιδράσεις γναθοπροσωπικής εγχείρησης, εφαρμογή προσθετικής, και ακόμα και της θεραπευτικής αγωγής. Στη ρινικότητα δεν έχουμε μεγάλη ροή αέρα από τη μύτη ή εναλλαγές στην πίεση του αέρα που βγαίνει από τη μύτη και το στόμα, όπως συμβαίνει στην περίπτωση των ρινικών εκπομπών.

Από την εφεύρεσή του το 1987, το νασόμετρο παρέχει μία εύκολη μέθοδο μη παρεμβολής για την αντικειμενική αξιολόγηση της ρινικότητας. Οι έρευνες έχουν δείξει ότι ανεξάρτητα της γλώσσας που ομιλείται, υπάρχει μεγάλη συσχέτιση μεταξύ της αντιλαμβανόμενης ρινικότητας (αξιολόγηση από έμπειρους κλινικούς) και των αποτελεσμάτων του νασόμετρου.

Το μέτρο της ρινικότητας υπολογίζεται από το λόγο της ακουστικής ενέργειας από τη ρινική κοιλότητα προς την ακουστική ενέργεια από τη στοματική κοιλότητα και ρινική μαζί. Ο λόγος αυτός δίνεται σε ποσοστό ως εξής :

$$\% \text{ Ρινικότητας} = \frac{\text{Ρινική Ακουστική Ενέργεια}}{\text{Ρινική} + \text{Στοματική Ακουστική Ενέργεια}} \times 100\%$$

Αυτό μετράται από δύο κατευθύνσεις με μικρόφωνα που είναι τοποθετημένα εκατέρωθεν μιας πλάκας διαχωρισμού του ήχου. Για αξιόπιστη μέτρηση η συσκευή αναρτάται σε είδος κράνους ώστε να μην κινείται κατά τη μέτρηση και να προσαρμόζεται σωστά σε κάθε κεφάλι.

Όσο πιο μεγάλη είναι η ρινική ακουστική ενέργεια τόσο

αυξάνει το ποσοστό ρινικότητας και πλησιάζει το 100 %. Όσο πιο μικρή είναι η ρινική ακουστική ενέργεια τόσο μειώνεται το ποσοστό ρινικότητας και πλησιάζει το 0 % . Όμως επειδή η πλάκα διαχωρισμού του ήχου δεν ξεχωρίζει εντελώς τους δυο ήχους, αυτά τα ποσοστά δεν μπορούν να φτάσουν το 100% και 0 % αντίστοιχα γιατί πάντα υπάρχει "spillover".

Σημαντικό είναι, ότι το νασόμετρο αποτελεί και μέθοδο θεραπείας μέσω της οπτικής βιοανάδρασης. Βεβαίως δεν θεωρείται ανεξάρτητο διαγνωστικό εργαλείο. Πρέπει να χρησιμοποιείται σε συνδυασμό με ενδοσκόπηση και μετρήσεις πίεσης ροής ή άλλες μέθοδοι που χρησιμοποιούνται για την αξιολόγηση της μαλακής υπερώας και του φάρυγγα γιατί μια ακουστική αξιολόγηση που γίνεται με το εργαλείο αυτό δεν μπορεί να εξακριβώσει τη φυσιολογία.

Τα στατιστικά στοιχεία που μετρώνται είναι μέγιστη και ελάχιστη ρινικότητα και μέσος όρος ρινικότητας. Χρησιμοποιούνται τυποποιημένα κείμενα που διαβάζονται και μπορούν να έχουν διάρκεια μέχρι 100 sec. Στο πάνω μισό της οθόνης είναι το κείμενο που πρέπει να διαβαστεί και στο κάτω μέρος φαίνεται το διάγραμμα του ποσοστού ρινικότητας σε συνάρτηση με το χρόνο.

Τα φωνήεντα έχουν διαφορετικά επίπεδο ρινικότητας (χαμηλά φωνήεντα-υψηλή ρινικότητα, υψηλά φωνήεντα χαμηλή ρινικότητα). Επομένως δεν χρησιμοποιούνται μεμονωμένα φωνήεντα στην αξιολόγηση της ρινικότητας.

Υπάρχουν τρία παιχνίδια στο νασόμετρο:

- 1. η ανατολή του ήλιου.** Αυτό είναι ένα παιχνίδι βιοανάδρασης συνεχούς φώνησης με ελεγχόμενη ρινικότητα. Ο κλινικός βάζει ανώτατο όριο ρινικότητας και για όση διάρκεια επιτυγχάνεται η χαμηλή ρινικότητα ανατέλλει ο ήλιος και συνεχώς αυξάνεται η λαμπρότητα του. Αντίθετα είναι δυνατόν να βάλει στόχο την υψηλή ρινικότητα οπότε σε αυτή την περίπτωση εφόσον η ρινικότητα παραμένει πάνω από το κατώτατο όριο ανατέλλει ο ήλιος και συνεχώς αυξάνεται η λαμπρότητα του. Και πάλι, σε περίπτωση που δεν επιτυγχάνεται ο στόχος, αρχίζει να δύει ο ήλιος και μειώνεται η λαμπρότητα του.
- 2. ζωολογικός κήπος.** Σε αυτό το παιχνίδι υπάρχει ένα συγκεκριμένο κείμενο που αναφέρεται σε ζωολογικό κήπο και πρέπει να διαβαστεί κάτω από συνθήκες ελεγχόμενης ρινικότητας. Πάλι ανατέλλει/ δύει ο ήλιος όπως στο προηγούμενο παιχνίδι. Το κείμενο σε αυτή την περίπτωση δεν περιέχει ρινικά φωνήματα.
- 3. ουράνιο τόξο.** Στο παιχνίδι αυτό εμφανίζεται ένα ουράνιο τόξο εφόσον η ρινικότητα κυμαίνεται στα προκαθορισμένα όρια και το μέγεθος του ουρανού τόξου αυξάνεται ή μειώνεται κλπ παρόμοια με τον ήλιο.

Στα δυο τελευταία παιχνίδια υπάρχουν προκαθορισμένα κείμενα αλλά μπορούν να αντικατασταθούν με άλλα του λογοθεραπευτή. Τρία προκαθορισμένα κείμενα τα οποία χρησιμοποιούνται σαν πρότυπα και για τα οποία έχει γίνει στάθμιση κλιμάκων φαίνεται παρακάτω, όπου το πρώτο κείμενο δεν περιέχει ρινικά σύμφωνα, το δεύτερο περιέχει 11,5 % ρινικά σύμφωνα και το τελευταίο περιέχει 35 % ρινικών συμφώνων που για τα Αγγλικά

είναι τρεις φορές περισσότερα από τα αναμενόμενα σε ένα τυπικό κείμενο Αγγλικών Αμερικής:

Ζωολογικός Κήπος

Look at this book us. It's the story about a zoo. That is where bears go. Today it's very cold out of doors, but we can see a cloud overhead that's a pretty white fluffy shape. We hear that straw covers the floor of cages to keep the chill away: yet a deer walks through the trees with her head high. They feed seeds to birds so they are able to fly.

Ουράνιο τόξο

When the sunlight raindrops in the air, they act like a prism and form a rainbow. The rainbow is a division of white light into many beautiful colors. These take the shape of a long round arch, with its path high above, and its ends apparently beyond the horizon. There is according to a legend, a boiling pot of gold at one end. People look, but no one ever finds it. When a man looks for something beyond his reach, his friends, say he is looking for the pot of gold at the end of the

rainbow.

Προτάσεις ένρινων

Mama made some lemon jam.

The men came in when jane rang.

Dan's Gang changed my mind.

Ben can't plan on a lengthy rain.

Amanda came from Boynding, Maine.

Συλλέχθηκαν δεδομένα από 117 παιδιά από Νηπιαγωγείο έως 6η Δημοτικού που διάβασαν τα παραπάνω κείμενα και βρέθηκαν τα παρακάτω στοιχεία:

| Κείμενο | Μέσος όρος ρινικότητας | Τυπική απόκλιση ρινικότητας |
|-------------------|-----------------------------------|--|
| Ζωολογικός Κήπος | 15,5% | 4,86% |
| Ουράνιο τόξο | 35,69% | 5,20% |
| Προτάσεις ένρινων | 61,06% | 6,94% |

Εκτός από τα κείμενα αυτά, υπάρχουν ενέργειες που μπορούν να γίνουν με μικρά παιδιά που δεν διαβάζουν ακόμα με εικόνες που τους ζητά ο λογοθεραπευτής να επαναλαμβάνουν ορισμένες φράσεις που σχετίζονται με τα αντικείμενα που φαίνονται στις εικόνες.

Άλλα συστήματα

Οι μετρήσεις ρινικότητας λαμβάνονται καθώς οι ασθενείς μιλούν μέσα στη μάσκα. Τα ηλεκτρονικά της μάσκας, το υλισμικό και το λογισμικό του συστήματος ψηφιοποιούν τα σήματα και παρουσιάζουν στην οθόνη του υπολογιστή το λόγο της στοματικής και της ρινικής ενέργειας σε πραγματικό χρόνο.

2.2.4 ΥΠΟΚΕΙΜΕΝΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ

Η αντήχηση είναι ένα ακουστικό φαινόμενο της φωνητικής οδού πάνω από το λάρυγγα, η οποία επηρεάζεται από τα μορφολογικά και φυσιολογικά χαρακτηριστικά της ανώτερης αναπνευστικής οδού. Η σύνδεση της στοματικής και ρινικής κοιλότητας κατά τη διάρκεια της ομιλίας, έχει σαν αποτέλεσμα την ρινικότητα στην Ελληνική γλώσσα σε δύο φωνήματα (ήχους) : /n/ και /m/ . Υπάρχει επίσης κάποια «ρινική αφομοίωση» στους ήχους οι οποίοι τοποθετούνται παρακείμενα σε αυτά τα δύο φωνήματα κατά τη διάρκεια της ομιλίας και αυτό συμβαίνει κυρίως στα φωνήεντα. Για όλους τους υπόλοιπους ήχους, δεν υπάρχει σύνδεση της στοματικής και ρινικής κοιλότητας και ρινική αντήχηση. Η υπερρινικότητα μπορεί επομένως να προσδιοριστεί σαν αντιληπτή ρινική αντήχηση, κατά τη διάρκεια φυσιολογικά μη ρινικών φωνημάτων.

Υπάρχουν άλλες διαταραχές της αντήχησης κατά τη διάρκεια της ομιλίας, συμπεριλαμβανομένων της υπορινικότητας (μειωμένη ρινική αντήχηση για φυσιολογικά ρινικούς ήχους) και της «πνιχτής» στοματικής αντήχησης, οι οποίες συχνά είναι επακόλουθο υπερτροφικών αμυγδαλών. Δυστυχώς, και η υπορινικότητα και η «πνιχτή» στοματική αντήχηση,

συχνά χαρακτηρίζονται σαν «ρινικά» από τον κόσμο που δεν είναι πληροφορημένος και από επιστήμονες που δεν είναι εκπαιδευμένοι ευρέως στις διαταραχές αντήχησης.

Το πρώτο βήμα για τον κλινικό ,είναι να κρίνει αντιληπτικά την ομιλία του ασθενούς. Μία αποτελεσματική αλλά απλή διαδικασία ,είναι για τον ασθενή να δώσει ένα κανονικά μη ρινικό δείγμα ομιλίας και έπειτα το ίδιο επαναλαμβάνεται με απαλό κλείσιμο των ρουθονιών από τα δάχτυλα του κλινικού. Εάν ο ασθενής έχει υπερρινικότητα, μία σίγουρη αλλαγή στα χαρακτηριστικά της αντήχησης θα γίνει αντιληπτή (συχνά αναφέρεται ως cul-de-sac αντήχηση). Αυτό συμβαίνει επειδή ο αέρας θα διαφύγει στην μύτη μέσω της υπερωοφαρυγγικής ανεπάρκειας, αλλά επειδή τα ρουθούνια είναι κλειστά ο αέρας θα παγιδευτεί μέσα στην μύτη. Στους ασθενείς με φυσιολογική ομιλία, υπορινικότητα, ή «πνιχτή» στοματική αντήχηση, καμιά αλλαγή στην αντήχηση δεν θα γίνει αντιληπτή με τα ρουθούνια κλειστά. Ένα συνιστώμενο δείγμα ρινικής ομιλίας είναι :

ρα ρα ρα

τα τα τα

κα κα κα

μπες μπαμπά

το τόπι

κοίτα κάτω

φέρε φαϊ

πέτα το πατάκι κάτω

Η κρίση της ομιλίας από το παραπάνω δείγμα και από άλλα ακουστικά μέσα, δεν επιτρέπει την κατευθείαν εκτίμηση της

υπερωοφαρυγγικής ανεπάρκειας, αλλά είναι μια μέθοδος έρευνας των περιπλοκών της υπερωοφαρυγγικής ανεπάρκειας, όπως αυτής της αντιληπτής υπερρινικής αντήχησης. Έχοντας αυτό στο μυαλό, ο εξεταστής πρέπει να γνωρίζει ότι η υποκειμενική ανάλυση που μόλις περιγράψαμε, μπορεί να έχει σαν αποτέλεσμα ψευδο-αρνητικά αποτελέσματα, αν υπάρχει μία άλλη πηγή ρινικής παρεμπόδισης πίσω από τα ρουθούνια. Επομένως στους ασθενείς οι οποίοι έχουν ΥΦΑ, αλλά οι οποίοι επίσης έχουν μερικώς αποκλίνων διάφραγμα ή σοβαρή, γρήγορη διόγκωση εξαιτίας αλλεργικής ρινίτιδας, δεν θα επιφέρει καμία αλλαγή στην αντήχηση όταν τα ρουθούνια είναι ανοικτά, ακόμα και αν υπερρινική αντήχηση και ΥΦΑ είναι παρούσες. Ψευδο-θετικά αποτελέσματα, εμφανίζονται εάν υπάρχει ένα άνοιγμα κάπου αλλού κατά μήκος της φωνητικής οδού, πριν από την υπερωοφαρυγγική βαλβίδα όπως είναι ένα μεγάλο συρίγγιο υπερώας.

Εάν υπάρχει υποψία υπορινικότητας, μερικά φυσιολογικά ρινικά φωνήματα πρέπει να επαναληφθούν με τα ρουθούνια ανοικτά και κλειστά. Επανάληψη από *νο νο νο* και *μα μα μα*, θα έχουν σαν αποτέλεσμα την αλλαγή στην αντήχηση με τα ρουθούνια κλειστά. Παρ' όλα αυτά, τα άτομα με υπορινικότητα, θα εμφανίσουν μικρή ή καθόλου αλλαγή στην αντήχηση.

Κάποιοι ασθενείς με ΥΦΑ, δεν έχουν υπερρινική αντήχηση, αλλά έχουν ρινική διαφυγή αέρα που μόλις και ακούγεται, ή «ρινικός στροβιλισμός» όταν η ΥΦΑ έχει σαν αποτέλεσμα την λίγο ακουστή ρινική ροή αέρα χωρίς υπερρινικότητα, τα υπερωοφαρυγγικά ανοίγματα είναι τυπικά μικρά αλλά όχι σε όλες τις περιπτώσεις. Η χρήση ενός κανονικού δείγματος ομιλίας με τα ρουθούνια ανοικτά και κλειστά όπως αναφέρθηκε

προηγούμενως, θα αποδώσει αλλαγές στην ομιλία αλλά όχι στην αντήχηση. Αντιθέτως, ο εξεταστής θα αντιληφθεί ότι τα μικρά «ξεσπάσματα» του ρινικού αέρα που ακούστηκαν με τα ρουθούνια ανοικτά, θα εξαφανιστεί με τα ρουθούνια κλειστά. Ο κλινικός θα πρέπει να είναι προσεκτικός στον έλεγχο για συρίγγια υπερώας σε κάθε περίπτωση, γιατί η διαρροή αέρα δεν μπορεί να συμβαίνει απαραίτητως δια μέσω της υπερωοφαρυγγικής βαλβίδας. Εάν βρεθεί ένα συρίγγιο θα πρέπει να κλειστεί (το μάσημα τσίχλας είναι ένα κατάλληλο εργαλείο) για να δούμε αν τα δείγματα της ρινικής ροής του αέρα είναι αλλαγμένα. Η ρινική διαφυγή αέρα μπορεί επίσης να ανιχνευθεί χρησιμοποιώντας ένα στηθοσκόπιο, το οποίο θα τοποθετήσουμε κάτω από τα ρουθούνια, ή τοποθετώντας ένα καθρέφτη κάτω από τα ρουθούνια. Εάν ο καθρέφτης θολώσει, τότε υπάρχει μία ένδειξη ρινικής διαφυγής αέρα.

Δυστυχώς, τίποτα στη ζωή δεν είναι τελείως απλό. Είναι πιθανόν δύο ή περισσότερες διαταραχές της αντήχησης να συνυπάρχουν. Οι ασθενείς μπορεί να έχουν μαζί και υπο- και υπερρινικότητα, και μπορεί να έχουν «πνιχτή» στοματική αντήχηση σε συνδυασμό με υπορινικότητα ή υπερρινικότητα, ή και τα τρία αυτά προβλήματα μπορεί να εμφανίζονται μαζί. Με άλλα λόγια είναι πιθανόν να υπάρχει ΥΦΑ, ρινική παρεμπόδιση και διογκωμένες αμυγδαλές σε κάθε συνδυασμό. Επίσης, αντιληπτικές παράμετροι μπορεί να επικαλύπτουν η μία την άλλη, επίσης χρειάζεται περισσότερο περίπλοκες υποκειμενικές και οργανικές εξετάσεις.

Μία άλλη πηγή δυσκολίας στις υποκειμενικές αναλύσεις, είναι ότι άλλες διαταραχές ομιλίας μπορεί να αποκρύπτουν ή να μπερδεύουν την αντίληψη της αντήχησης. Οι διαταραχές φώνησης, όπως βραχνάδα, τείνουν να αποκρύπτουν την αντίληψη της υπερρινικότητας, ενώ οι

διαταραχές άρθρωσης (ειδικά αυτές που σχετίζονται με «ομιλία σχιστίας» όπως glottal stops) τείνουν να επαυξάνουν την αντίληψη για υπερρινικότητα και ΥΦΑ. Επίσης, οι υποκειμενικές εκτιμήσεις της ρινικής αντήχησης είναι περιορισμένες από την πολυπλοκότητα του τύπου των διαταραχών με τις οποίες συνδυάζεται συνήθως η υπερωοφαρυγγική ανεπάρκεια. Σαν αποτέλεσμα, η υποκειμενικές αναλύσεις δεν μπορούν να θεωρηθούν σαν τελειωτική διάγνωση της ΥΦΑ, αλλά σαν ένα πρώτο βήμα για μία περισσότερο λεπτομερή εκτίμηση.

2.2.5 INSTRUMENTATION

Υποκειμενικές αναλύσεις επιβεβαιώνουν την παρουσία του ανεπιθύμητου συμπτώματος, που υποδηλώνει ότι η θεραπεία είναι απαραίτητη. Η μέθοδος θεραπείας παρ' όλ' αυτά, εξαρτάται από την ακριβή διάγνωση του μεγέθους, του σχήματος, και της τοποθεσίας της ΥΦΑ μαζί με το βαθμό κίνησης της υπερώας, των πλάγιων και των οπίσθιων φαρυγγικών τοιχωμάτων. Όπως αρχικά συζητήθηκε από τον Skol-nick et al και μεταγενέστερα από άλλους, το κλείσιμο της υπερωοφαρυγγικής βαλβίδας ποικίλει από άτομο σε άτομο.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

3.1 ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΑΡΘΡΩΣΗΣ

Η αξιολόγηση της άρθρωσης της Σ.Κ. έδειξε ότι γίνονται «Αντισταθμιστικά»-«Υποχρεωτικά» λάθη λόγω της υπερωοφαρυγγικής ανεπάρκειας με τον τόπο άρθρωσης των περισσότερων φωνημάτων να μεταφέρεται πίσω στο λάρυγγα και στον φάρυγγα όπου είναι δυνατή η δημιουργία διαφορά πίεσης πριν ο αέρας «χαθεί» στο σημείο του υπερωοφαρυγγικού κλεισίματος.

Συγκεκριμένα:

- Όλα τα έκκροτα φωνήματα /p/, /b/, /k/, /g/, /t/, /d/ αρθρώνονται στην γλωττίδα και μετατρέπονται σε γλωττιδικά έκκροτα (glottal stop).
- Τα τριβόμενα και προστριβόμενα φωνήματα /s/, /z/, /ts/, /dz/ δεν υπάρχουν στην ομιλία της.
- Στα ρινικά φωνήματα /m/, /n/, /ŋ/ έχουμε σωστό τρόπο και τόπο άρθρωσης.
- Απαλοιφή του φωνήματος /r/, /l/.
- Τα τριβόμενα /θ/, /ð/, /f/, /v/ αντικαθίστανται από τα ουρανικά /χ/, /γ/.

Ακόμα και με το σωστό τόπο και τρόπο άρθρωσης τα έκκροτα, τριβόμενα και προστριβόμενα φωνήματα παράγονται με δυσκολία λόγω της μειωμένης ενδοστοματικής πίεσης και μάλιστα με μεγαλύτερη δυσκολία παράγονται τα άηχα από ότι τα ηχηρά φωνήματα. Είναι αδύναμα σε ένταση και πίεση.

Αλλαγές εμφανίζονται στην κατεύθυνση ροής του αέρα, στην ηχηρότητα και στον τρόπο άρθρωσης.

Ροή αέρα: ενώ στους φυσιολογικού ομιλητές έχουμε έλεγχο του εκπνεόμενου αέρα, επαρκές υπερωοφαρυγγικό κλείσιμο και κατεύθυνση του αέρα στη στοματική κοιλότητα με αποτέλεσμα τη δημιουργία απαραίτητης ενδοστοματικής πίεσης για την παραγωγή «στοματικών» φωνημάτων, η Σ.Κ. παρουσιάζει ανεπαρκή χρήση του εκπνεόμενου αέρα λόγω διαφυγής μέρους αυτού στη ρινική κοιλότητα το οποίο οδηγεί σε μείωση της ενδοστοματικής πίεσης.

Ηχηρότητα: και πάλι σε αντίθεση με έναν φυσιολογικό ομιλητή, ο οποίος έχει έλεγχο της ηχηρότητας για την παραγωγή διαφορετικών φωνημάτων, η Σ.Κ. αδυνατεί να ελέγξει την ηχηρότητα. Τα ηχηρά φωνήματα (φωνήματα υψηλής πίεσης) απαιτούν μεγαλύτερη πίεση από ότι τα άηχα.

Τρόπος άρθρωσης: ιεραρχία δυσκολιών στον τρόπο άρθρωσης

| <u>Δυσκολότερο</u> | <u>Τρόπος</u> | <u>Παράδειγμα</u> |
|--------------------|---------------|--------------------|
| | Έκκροτα | /p, b, t, d, k, g/ |
| | Τριβόμενα | /f, v, s, z, / |
| | Προστριβόμενα | /ts, dz/ |
| Ευκολότερο | Ρινικά | /m, n, ŋ/ |

3.2 ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΑΝΤΗΧΗΣΗΣ

Ερμηνεία του νασογράμματος (nasogram)

Το νασόγραμμα είναι διάγραμμα κυματομορφής όπου στον κάθετο άξονα είναι ο χρόνος και στον οριζόντιο άξονα είναι το ποσοστά ρινικότητας. Μερικά Χαρακτηριστικά του νασογράμματος που βοηθούν σε αξιολόγηση είναι

1. Υψηλές και σταθερές τιμές ρινικότητας για το κείμενο του ζωολογικού κήπου που δεν περιέχει ρινικά υποδεικνύουν πολλές ανατομικές και νευρολογικές ανεπάρκειες.

-
2. Σε περίπτωση που το κείμενο περιέχει ρινικά και το νασόμετρο δείχνει χαμηλές και σταθερές τιμές ρινικότητας υποδεικνύουν φραγή στις ρινικές οδούς.
 3. Σταδιακή αύξηση της καμπύλης του νασόμετρου σε σχέση με το χρόνο υποδεικνύει εξασθένηση των μυών από παθήσεις όπως *myasthenia gravis*.
 4. Μεγάλες εναλλαγές της ρινικότητας στο χρόνο που δεν συνδέονται πάντοτε με ύπαρξη ρινικών φωνημάτων υποδεικνύουν μη συντονισμό στη μαλακή υπερώα και φάρυγγα.
 5. Διακυμάνσεις ρινικότητας που δεν συνδέονται με φωνητικά χαρακτηριστικά του κειμένου υποδεικνύουν μειωμένη αισθητική αντίληψη της ροής αέρος της ρινικής και στοματικής κοιλότητας όπως συμβαίνει σε άτομα με προβλήματα ακοής.

Υπάρχει μία τυπική σελίδα της διαδικασίας αξιολόγησης για το τεστ των εικόνων και το τεστ διαβάσματος τυπικών κειμένων. Στη σελίδα αυτή υπάρχουν ήδη σημειωμένα ο μέσος όρος και η τυπική απόκλιση της σταθμισμένης κλίμακας για την κάθε ενέργεια όπως επίσης που εμπίπτει η βαθμολογία -3, -2, -1, +1, +2, +3 τυπικές αποκλίσεις από το μέσο όρο. Δίπλα ο λογοθεραπευτής μπορεί να σημειώσει σχόλια όπως υπορινικός (hyponasal) λόγος ή υπερρινικός (hypernasal) λόγος.

Όπως παρατηρούμε και στην αντίστοιχη φόρμα η ομιλία της Σ.Κ. χαρακτηρίζεται από έντονη υπερρινικότητα.

Η υπερνικότητα παρατηρήθηκε μόνο στα ηχηρά φωνήματα και όχι στα άηχα και έγινε εντονότερα αντιληπτή στην παραγωγή φωνηέντων καθώς είναι ηχηρά μεγάλης διάρκειας φωνήματα. Επίσης έγινε καλύτερα αντιληπτή στην συνεχόμενη ομιλία.

3.3 ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑ ΥΠΕΡΩΟΦΑΡΥΓΓΙΚΟΥ ΚΛΕΙΣΙΜΑΤΟΣ

Όπως αναφέρθηκε και παραπάνω κατά την ενδοσκόπηση ζητήθηκε από την ασθενή να επαναλάβει λέξεις με συλλαβές. Κατά την διάρκεια της ομιλίας η υπερωοφαρυγγική βαλβίδα παρουσιάστηκε ιδιαίτερα υποδυναμική με ελάχιστη ανυψωτική κίνηση της μαλακής υπερώας και μηδενική κίνηση του οπίσθιου και πλάγιων φαρυγγικών τοιχωμάτων. Εδώ θα πρέπει να σημειωθεί ότι η Σ.Κ. υποβλήθηκε προ διαιτίας σε φαρυγγοπλαστική με κρημό η οποία δεν είχε κανένα θετικό αποτέλεσμα. Ενδοσκοπικά φαίνεται ότι ο κρημός πιθανόν να εμποδίζει τη σύσπαση του ανεγκτύρα μυός της υπερώας.

3.4 ΜΑΘΗΣΙΑΚΕΣ ΔΥΣΚΟΛΙΕΣ

ΔΥΣΚΟΛΙΕΣ:

Û Ορθογραφία :

Δυσκολία στη καταληκτική και θεματική ορθογραφία

Û Φωνολογία:

Δυσκολία στις έννοιες γράμμα, συλλαβή, λέξη, πρόταση

Û Γραπτός λόγος:

Αρκετές δυσκολίες. Έχει καλές ιδέες ενώ χρησιμοποιεί συνδετικές λέξεις. Δεν έχει σωστή προτασιακή δομή και δεν δίνει ολοκληρωμένες απαντήσεις.

Û Μαθηματικά:

Ήπιες δυσκολίες στην πρόσθεση και την αφαίρεση. Δεν γνωρίζει την πράξη του πολλαπλασιασμού (αναφορά της δασκάλας). Δυσκολία στην επίλυση προβλημάτων.

ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ

Û Φωνολογία:

Διόρθωση λαθών

Û Γραμματική:

Έννοιες γράμμα – συλλαβή – λέξη – πρόταση.

Û Συντακτικό:

Δομή πρότασης / σχεδιαγράμματα δομής πρότασης

Û Καταληκτική ορθογραφία:

-άρθρα

-καταλήξεις ουσιαστικών

-καταλήξεις ρημάτων ενεργητικής και παθητικής φωνής

-καταλήξεις ρημάτων σε -ίζω, -αίνω, -ώνω (εξαιρέσεις / παράγωγα)

Û Μαθηματικά:

-Μηχανισμός και έννοια των 4άρων πράξεων

-Προπαίδεια / στρατηγικές εκμάθησης προπαίδειας

-Λέξεις κλειδιά για τις 4 πράξεις

-Βήματα για τη λύση ενός προβλήματος / ζωγραφιά προβλήματος

-Δημιουργία προβλημάτων από δοσμένες λέξεις κλειδιά

3.5 ΠΙΘΑΝΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΦΩΝΗΣ

Τα προβλήματα φωνής δεν είναι πάντα εύκολο να αναγνωριστούν καθώς συνήθως συνυπάρχουν με προβλήματα αντήχησης οπότε και είναι δύσκολο να διαχωριστούν από αυτά. Τα προβλήματα φώνησης σε αυτών τον πληθυσμό εμφανίζονται λόγω αλληλεπίδρασης των διαφορετικών τμημάτων της φωνητικής οδού. Για παράδειγμα άτομα με προβλήματα στον ΥΦΜ ενδέχεται να αναπτύξουν αντισταθμιστικές κινήσεις για να ξεπεράσουν το πρόβλημα στην ΥΦΒ. Λαρυγγοσκοπικά ευρήματα συνηγορούν υπέρ της συχνής εμφάνισης προβλημάτων στις φωνητικές χορδές.

Κάποια χαρακτηριστικά δυσφωνίας που συναντούμε κυρίως λόγω φωνητικής κατάχρησης είναι τα παρακάτω:

- ελαττωμένη ένταση φωνής
- βραχνή φωνή
- ακατάλληλο ύψος φωνής (τις περισσότερες φορές υψηλότερο και όχι χαμηλότερο)
- «σπασίματα» φωνής (phonatory breaks)
- έντονη γλωττιδική αποφόρτιση (hard glottal attack)

στον παρακάτω πίνακα παρουσιάζονται βασικοί μηχανισμοί οι οποίοι μπορεί να οδηγήσουν σε φωνητική κατάχρηση.

3.6 ANTIMΕΤΩΠΙΣΗ

Δεν υπάρχει θεραπεία για το Υ.Κ.Π.Σ., παρόλα αυτά, το θεραπευτικό πρόγραμμα περιλαμβάνει την διαχείριση των συμπτωμάτων των παιδιών. Τα συμπτώματα του Υ.Κ.Π.Σ. διαφέρουν από άτομο σε άτομο· κάποια άτομα δεν έχουν εμφανίσει ακόμα το ότι έχουν επηρεαστεί, σε σχέση με άλλα άτομα, τα οποία μπορεί να έχουν επηρεαστεί διαφορετικά. Επίσης είναι κοινό για τα παιδιά με αυτό το σύνδρομο να έχουν σχιστία υπερώας, η οποία μπορεί να προκαλέσει δυσκολίες στην ομιλία και στην κατάποση και η οποία μπορεί να χρειάζεται διορθωτική επέμβαση. Πολλά παιδιά έχουν μαθησιακές δυσκολίες και δυσκολίες λόγου, με αποτέλεσμα η λογοθεραπεία να είναι απαραίτητη. Για τα άτομα με σοβαρές καρδιακές διαταραχές, η επέμβαση μπορεί να είναι απαραίτητη. Η φυσικοθεραπεία και η εργοθεραπεία μπορεί να είναι βοηθητικές καθώς τα περισσότερα παιδιά εμφανίζονται να έχουν χαμηλό μυϊκό τόνο. Για τα άτομα με χαμηλά επίπεδα ασβεστίου, μπορούν να δίνονται συμπληρώματα ασβεστίου, όμως, αν το πρόβλημα συνεχίζεται, ίσως χρειάζεται να δει το παιδί ένας ενδοκρινολόγος. Για αυτούς που έχουν προβλήματα με την υπερώα μπορεί να είναι συχνές οι μολύνσεις του ωτός, και το παιδί μπορεί να ωφεληθεί από την δουλειά με έναν ωτορινολαρυγγολόγο.

Εργαστηριακές έρευνες:

- Χρήση υψηλού βαθμού (επίπεδο 650 και πάνω) χρωμοσωμική ανάλυση ψάχνοντας μια χρωμοσωμική περιοχή με απαισιοφή 22q11.

-
- Πρέπει να γίνει μια FISH εξέταση για μια χρωμοσωμική περιοχή 22q11 με απαλοιφή για να αποκλείσει μια απαλοιφή που οφείλεται στο μικροσκόπιο.
 - Εξέταση για το όριο του ασβεστίου πρέπει να διαγνώσκεται σε κάθε νεογνό και κάθε ασθενή με υποψιαζόμενο Υ.Κ.Π.Σ σε κάθε ηλικία που μπορεί να μετρηθεί.
 - Γίνονται εξετάσεις αντισωμάτων (T-cell marker studies) σε όλα τα νήπια με αυτή την διάγνωση και σε μεγαλύτερα άτομα τα οποία έχουν ιστορικό συχνών μολύνσεων.

Απεικονιστικές έρευνες:

- Σ' ένα ραδιογράφημα στήθους μπορεί να παρουσιαστεί μια ένδειξη για μια καρδιακή ανεπάρκεια.
- Ένα απεικονιστικό καρδιογράφημα χρειάζεται για να αποκλείσει μια καρδιακή ανεπάρκεια, ακόμα και απουσία «μουρμουρητού» της καρδιάς.

Άλλες εξετάσεις:

- Μία ECG εξέταση μπορεί να καθορίσει την παρουσία μιας καρδιακής ανεπάρκειας.
- Για την ανίχνευση ακουστικής απώλειας διεξάγεται μια ακουολογική εξέταση κατά την ώρα της διάγνωσης και πρέπει να επαναλαμβάνεται το λιγότερο κάθε χρόνο μετά από αυτή.

Διαδικασίες:

- Η τοποθέτηση καρδιακού καθετήρα δεν είναι απαραίτητη για τους περισσότερους ασθενείς με Υ.Κ.Π.Σ. αλλά μπορεί να ενδείκνυται για να εκτιμηθούν και να θεραπευτούν συγκεκριμένες καρδιακές βλάβες.

Ιατρική περίθαλψη:

- Η εκτίμηση γίνεται σε ένα εξωτερικό περιβάλλον για τον ασθενή. Στα νεογνά, η διάγνωση μπορεί να πραγματοποιηθεί στο νοσοκομείο.
- Εάν θεωρηθεί απαραίτητο, χρησιμοποιείται φαρμακευτική αγωγή για να θεραπευτούν καρδιακή συγκοπή, hypocalcemia, ανεπάρκεια αντισωμάτων, προβλήματα σίτισης και ανεπαρκής ανάπτυξη.

Χειρουργική φροντίδα:

- Εγχείρηση καρδιάς (χρησιμοποιείται προϊόντα φωτισμού τους αίματος)
- Επιδιόρθωση σχιστίας
- Φαρυγγοπλαστική για την ανεπάρκεια του υπερωοφάρυγγα (VPI)
- Σωληνάκια για να διατηρούν ανοιχτή την ευσταχιανή σάλπιγγα

Κλινική ομάδα:

- παιδικός καρδιολόγος
- χειρουργός ειδικευμένος στις καρδιοθωρακικές εγχειρήσεις

-
- πλαστικός χειρουργός (σχιστία)
 - ενδοκρινολόγος
 - ωτορινολαρυγγολόγος
 - οφθαλμίατρος
 - παιδίατρος (αναπτυξιολόγος)
 - ψυχίατρος
 - ιατρικός γενετιστής
 - λογοθεραπευτής

Δίαιτα: Δεν χρειάζεται ειδική διατροφή, εκτός και αν ενδείκνυται λόγω καρδιακών προβλημάτων, προβλημάτων σίτισης, προβλημάτων ανάπτυξης ή άλλων δυσλειτουργιών.

Δραστηριότητα: Συνήθως δεν υπάρχουν περιορισμοί, εκτός και αν ενδείκνυται λόγω καρδιακών προβλημάτων ή άλλων δυσλειτουργιών.

Ο διαχειρισμός των φαρμάκων για συγκεκριμένες δυσλειτουργίες ενδείκνυται.

Περαιτέρω εσωτερική φροντίδα:

- Αναγνώριση ενός νεογνού με κυάνωση για ενδεχόμενο καρδιακό πρόβλημα. Τα νεογνά με ή χωρίς συσχετιζόμενα καρδιακά προβλήματα μπορεί να χρειάζονται παρατεταμένη νοσοκομειακή περίθαλψη για να βοηθηθούν στην σίτιση.

Περαιτέρω εξωτερική φροντίδα:

- Εάν χρειάζεται, εκτέλεση δραστηριοτήτων σ' ένα εξωτερικό περιβάλλον για τον ασθενή λόγω άλλων συσχετιζόμενων προβλημάτων μ' αυτόν.

Μεταφορά:

- Τα νεογνά που υπέστησαν σε μια καρδιολογική εγχείρηση μπορεί να χρειαστούν μεταφορά σ' ένα τριτοβάθμιο κέντρο.

Επιπλοκές:

- Συμφόρηση λόγω διακοπής της καρδιάς
- Πνευμονική υπέρταση
- Ψυχιατρικές διαταραχές

Πρόγνωση:

- Τα άτομα χωρίς σοβαρά καρδιολογικά προβλήματα μπορούν να ζήσουν μια φυσιολογική ζωή.

Εκπαίδευση ασθενών:

- Η γενετική συμβουλευτική των ασθενών και της οικογένειας τονίζει ότι το Υ.Κ.Π.Σ. είναι επικρατές, τα παιδιά των ασθενών έχουν 50% πιθανότητα να εμφανίσουν το σύνδρομο αυτό και τα παιδιά αυτών

μπορεί να επηρεαστούν περισσότερο ή λιγότερο σοβαρά από ότι οι γονείς.

- Προγεννητική διάγνωση είναι διαθέσιμη για να εντοπιστεί η περιοχή του χρωμοσώματος 22q11 με απαλοιφή.
- Για καλύτερη εκπαιδευτική ενημέρωση των ασθενών, επισκεφτείτε την ιστοσελίδα eMedicine's Heart Center. Επίσης, μπορείτε να διαβάσετε το eMedicine εκπαιδευτικό άρθρο των γονέων με θέμα «Tetralogy of Fallot».

Φαρμακευτικές/ νομικές παγίδες:

- Αποτυχία στο να αναγνωρίσουν την κατάσταση
- Αποτυχία στο να εκτελεστή εξέταση του χρωμοσώματος
- Αποτυχία να εξεταστούν τα χρωμοσώματα των γονέων ή των παιδιών του ατόμου που πάσχει
- Αποτυχία να δοθεί σωστή γενετική συμβουλευτική
- Αποτυχία στη χρήση του προϊόντος για τον φωτισμό τους αίματος

Θεραπεία για «αντισταθμιστικά» λάθη άρθρωσης

Βασικοί μακροπρόθεσμοι θεραπευτικοί στόχοι για ομιλητές με «αντισταθμιστικά» λάθη άρθρωσης :

- 1.Εξαφάνιση γλωττιδικών έκκροτων και σωστή παραγωγή στοματικών έκκροτων
- 2.Εξαφάνιση φαρυγγικών/λαρυγγικών τριβόμενων και σωστή παραγωγή στοματικών τριβόμενων και προστριβόμενων

Γενικές αρχές :

- Û Συνήθως η θεραπεία άρθρωσης ξεκινάει από μπροστινά φωνήματα. Για ασθενείς με λάθη σε πολλά φωνήματα αρχικός στόχος είναι τα διχειλικά φωνήματα και φωνήματα για την άρθρωση των οποίων χρησιμοποιείται η άκρη της γλώσσας όπως είναι τα ακόλουθα: /f, v, p, b, s, z, t, d, θ/
- Û Ενθάρρυνση δυνατών αρθρωτικών κινήσεων/επαφών ιδίως όταν υπάρχει μικρή ενδοστοματική πίεση
- Û Πρέπει να είμαστε συγκεκριμένοι, κατανοητοί και άμεσοι στις οδηγίες προς τον ασθενή
- Û Προσπαθούμε να συγκροτήσουμε μία λίστα με λέξεις οι οποίες παράγονται σωστά. Μη εξοικειωμένοι ακροατές όπως είναι οι συγγενείς ή και ο ίδιος ο ασθενής έχουν δυσκολία να επικεντρώσουν την προσοχή τους σε κάποιο συγκεκριμένο φώνημα στη λέξη. Αυτό μπορεί να προκαλέσει σύγχυση καθώς ακούν ότι η λέξη δεν έχει παραχθεί σωστά παρ' όλο που το συγκεκριμένο φώνημα που δουλεύεται είναι σωστό. Για παράδειγμα για κάποιον ασθενή με σοβαρό αρθρωτικό πρόβλημα η αρχική λίστα λέξεων μπορεί να είναι μικρή και να αποτελείται από /h/ + φωνήεν/ρινικό φώνημα he, hi, who, ham, him, honey.

Πιο συγκεκριμένα:

- Û Για γλωττιδικά έκκροτα – για την αντιμετώπιση αυτού του «αντισταθμιστικού» λάθους άρθρωσης μπορούμε να

χρησιμοποιήσουμε τεχνικές που κρατούν τις φωνητικές χορδές σε απαγωγή, όπως είναι το ψιθύρισμα, απαλή έναρξη φώνησης, χρήση παρατεταμένου /h/ ενώ μπορούμε να αλλάζουμε σταδιακά το χρόνο γλωττιδικής αποφόρτισης για λόγους ηχηρότητας. Επίσης ζητάμε από το παιδί να τοποθετήσει το χέρι του στο λαιμό του ενώ παράγει γλωττιδικό έκκροτο και κάποιο φώνηεν ή ρινικό φώνημα για να νοιώσει τη δόνηση. Στη συνέχεια του ζητάμε να παράγει το συγκεκριμένο έκκροτο φώνημα που δουλεύουμε προσπαθώντας να μη νοιώσει τη δόνηση που ένοιωσε πριν (απτική ανατροφοδότηση)

Παράδειγμα: Στόχος της αγγλικής λέξης “two”

Û T – hhhhhh – UUUUUU (όλο ψιθυριστά)

Û T – hhhhhh – UUUUUU (το υπογραμμισμένο σημείο είναι ηχηρό)

Û T – hhhhhh – UUUUUU

Û T – hh– UUUUUU (μείωση διάρκειας του /h/)

Û T – h – U

Η θεραπευτική προσέγγιση της ΥΦΑ

Η πρώτη διόρθωση της υπερωοφαρυγγικής ανεπάρκειας είναι επιθυμητή ώστε να αποτραπούν τα αντισταθμιστικά αρθρωτικά λάθη και να βελτιώσουμε την συνολική καταληπτότητα της ομιλίας. Η υπερωοφαρυγγική ανεπάρκεια που προκαλεί υπερρινικότητα (η οποία δεν είναι σε συγκεκριμένο φώνημα) γενικά δεν ανταποκρίνεται στη θεραπεία

της φωνής. Θεραπεύεται καλύτερα με χειρουργική ή με προσθετική παρέμβαση. Οι παρεμβάσεις σχετικά με την χειρουργική ή προσθετική αντιμετώπιση παίρνονται κυρίως από την ομάδα για τις σχιστίες όταν το παιδί βρίσκεται ανάμεσα στις ηλικίες 2 με 2½ και 6 χρονών. Αφού δοθεί αυτό το εύρος του χρόνου, μια πρόωμη διάγνωση του Υ.Κ.Π.Σ. μπορεί να αποτρέψει ή και να βελτιώσει τις πιθανές χειρουργικές επιπλοκές ή/ και να προσδιορίσει την ανάγκη για προσωρινή προσθετική αντιμετώπιση. Πρέπει να ερευνηθούν πολλαπλοί παράγοντες ώστε να επιβεβαιώσουμε την κατάλληλη παρέμβαση πριν και μετά τη χειρουργική φροντίδα. Αυτό περιλαμβάνει το βαθμό της καρδιακής επιπλοκής, abberant αιμοφόρα αγγεία, τη φαρυγγική υποτονία, και την παρεμπόδιση της διόδου του αέρα προς τα πάνω.

Για τους ασθενείς, στους οποίους έχει διαγνωστεί Υ.Κ.Π.Σ, ο βαθμός της καρδιακής επιπλοκής μπορεί να αποτελεί αντένδειξη ή ανάγκη αναβολής της χειρουργικής παρέμβασης. Η χρήση μιας προσθέτικης συσκευής πρέπει να θεωρηθεί ως μία από τις λύσεις. Η διάγνωση του Υ.Κ.Π.Σ πρέπει να αποτελεί προειδοποιητικό σημάδι για τον χειρουργό ώστε να εξετάσει τα αιμοφόρα αγγεία για να αποκλείσει μία περιπλοκή, η οποία μπορεί να καταλήξει σε μια ακατάλληλη αιμορραγία κατά τη διάρκεια της εγχείρησης. Η συχνότητα των αιμοφόρων αγγείων που έχουν εκτραπεί αναφέρεται ότι έχει ποσοστό γύρω στο 14-26% (Finkelstein et al., 1993; Weik et al., 1993). Η παρουσία παρακεκλιμένων και εκτοπισμένων αρτηριών υποδηλώνει ότι υπάρχει εμφανής κίνδυνος υπερβολικής αιμορραγίας για οποιαδήποτε φαρυγγοπλαστική και η προειδοποίηση αυτή πρέπει να μας ανησυχήσει ώστε να προσδιορίσουμε και να εφαρμόσουμε τις κατάλληλες χειρουργικές ή προσθετικές διαδικασίες. Η μετατόπιση των εσωτερικών κρωτίδων μπορεί να

ανιχνευθεί με μια ενδοσκοπική εξέταση και μπορεί να επιβεβαιωθεί με μια μαγνητική αγγειογραφία.(Mitnick & Shprintzen, 1996).

Η φαρυγγική υποτονία έχει συσχετιστεί με μια γενικευμένη υποτονία, με ιστορικό προβλημάτων κατάποσης καθώς και με άλλες στοματικές κινητικές δυσλειτουργίες. Έχει περιγραφεί αρκετές φορές στον πληθυσμό με Υ.Κ.Π.Σ. Η φαρυγγική υποτονία μπορεί να συμβάλλει σε μετεγχειρητική υπνική άπνοια (OSA). Η OSA είναι υπεύθυνη για τον θάνατο ενός ασθενή με Υ.Κ.Π.Σ μετά από εγχείρηση φαρυγγικού κρημνού (Shprintzen et al., 1978). Οι μεγάλες φαρυγγικές διαστάσεις και η φτωχή κίνηση του πλευρικού φαρυγγικού τοιχώματος απαιτούν κατά κανόνα διευρυμένο φαρυγγικό κρημνό. Ο συνδυασμός της διόδου του αέρα και ή πιθανή πτώση του φαρυγγικού τοιχώματος με οποιαδήποτε είσοδο αρνητικής πίεσης στο φάρυγγα αυξάνει τον κίνδυνο για OSA (Shprintzen, 1988). Είναι επομένως σημαντικό να αξιολογηθεί σωστά το πλευρικό λαρυγγικό τοίχωμα και να επιλεχθούν οι σωστές χειρουργικές διαδικασίες. Εάν η λειτουργία του πλευρικού λαρυγγικού τοιχώματος αποτελεί ανησυχία, μερικοί ασθενείς με φαρυγγική υποτονία ίσως να μην είναι κατάλληλοι υποψήφιοι για την χειρουργική παρέμβαση. Παρόλο αυτά υψηλοί και διευρυμένοι κρημνοί έχουν δημιουργηθεί επιτυχώς στους μερικούς ασθενείς Argamaso,1995). Έχοντας υπόψη τα παραπάνω, οι αξιολογήσεις αυτών των θεμάτων και η αποφάσεις για παρέμβαση είναι καλύτερο να γίνονται από μια ομάδα για τις σχιστίες.

Περίπου το 15% των ασθενών με Υ.Κ.Π.Σ (Shprintzen) θα παρουσιάσει κατά την γέννηση την ακολουθία Pierre Robin (σχιστία υπερώας, οπισθογναθία και γλωσσόπτωση). Η υπνική άπνοια είναι πιθανή επιπλοκή αυτής της ακολουθίας. Επειδή η εγχείρηση που έγινε για την

υπερωφαρυγγική ανεπάρκεια μπορεί να αποτελέσει ένα επιπλέον εμπόδιο για την διόδου του αέρα, αυτός ο ασθενής που πηγαίνει για εγχείρηση είναι σε ακόμα μεγαλύτερο κίνδυνο. Στην αρχή δεν είναι σαφές αν η εμπόδιση της διόδου του αέρα οφείλεται στην φαρυγγική υποτονία παρά στην γλωσσόπτωση που ανευρίσκεται στην μεμονωμένη ακολουθία Robin. Η περιοχή στην οποία παρατηρείται παρεμπόδιση στην ανώτερη αναπνευστική οδό μπορεί να ελεγχθεί με την ρινοφαρυγγοσκόπηση. Η πολυσομογραφία (η έρευνα του ύπνου) θα ήταν επίσης καλό να γίνει ώστε να αποκλειστεί η κεντρική άπνοια.

Αντήχηση και θεραπευτική προσέγγιση της φωνής.

Η υπερρινικότητα, η υπορρινικότητα, η *cul de sac* αντήχηση και η τραχύτητα της φωνής αποτελούν χαρακτηριστικά της φωνής και της αντήχησης, τα οποία πρέπει να ληφθούν υπόψη όταν η συζήτηση επικεντρώνεται σε ΥΦΑ. Η υπερρινικότητα είναι το πιο κοινό χαρακτηριστικό αντήχησης που γίνεται αντιληπτό στους ασθενείς με Υ.Κ.Π.Σ. Όπως προαναφέρθηκε ο κατάλληλος χειρισμός για την υπερρινικότητα είναι η χειρουργική και πολλές φορές η προσθετική προσέγγιση. Η ρινική υπεραϊμία μπορεί να δημιουργήσει υπορρινικότητα. Όμως η ρινική υπεραϊμία ή απόφραξη με την παρουσία ΥΦΑ μπορεί να οδηγήσει σε αντήχησης *cul de sac* (ρινικότητα σε κλειστό σύστημα). Επίσης συγκεκριμένα λαρυγγικά χαρακτηριστικά της φωνής όπως η τραχύτητα, μπορεί να προκλήθηκαν λόγω της ΥΦΑ εξαιτίας της αυξημένης προσπάθειας που καταβάλλεται για αποτροπή διαφυγής του αέρα και των αντισταθμιστικών λαθών που παράγονται στο λαρυγγικό επίπεδο (π.χ τα γλωττιδικά στιγμικά). Τότε δεν είναι μόνο η τραχύτητα επακόλουθο της ΥΦΑ, αλλά επιπροσθέτως καλύπτει την υπερρινικότητα.

Αυτή η τραχύτητα δευτερογενώς της ΥΦΑ προσεγγίζεται θεραπευτικά διαφορετικά από τις παραδοσιακές διαδικασίες. Η ΥΦΑ καθώς και η κακομεταχείριση του λαρυγγικού συστήματος πρέπει να διευθετηθούν οπωσδήποτε.

Θεραπεία για υπερρινικότητα

Τις περισσότερες φορές είναι πολύ δύσκολο να αντιμετωπισθεί μόνο με λογοθεραπεία.

Κάποιες δραστηριότητες των οποίων σκοπός είναι η ενθάρρυνση στοματικής αντήχησης είναι οι ακόλουθες:

Ü Εξάσκηση ακουστικής διάκρισης – *auditory discrimination training*

Βεβαιωνόμαστε ότι ο ασθενής αντιλαμβάνεται τη φύση του προβλήματος και την αιτία που το δημιουργεί. Συνεχίζουμε με ακουστική εξάσκηση για να αναγνωρίσει και να διαχωρίσει το επιθυμητό από το ανεπιθύμητο ακουστικό αποτέλεσμα . αυτό μπορεί να γίνει με τη χρήση ηχογραφημένων δειγμάτων ομιλίας ή με τη μίμησή τους από το θεραπευτή. Επίσης μπορεί το παιδί να χρησιμοποιήσει listening tube, όπως φαίνεται στη φωτογραφία, η μία άκρη του οποίου τοποθετείται στο ρουθούνι του και η άλλη κοντά στο αυτί του. Με τη χρήση αυτού του «σωλήνα» , οι στιγμές υπερρινικότητας ακούγονται δυνατά και καθαρά. Ο θεραπευτής ζητά από το παιδί να κάνει αρθρωτικές

αλλαγές για να μειώσει ή να εξαλείψει τον ήχο υπερρινικότητας που ακούει δυνατά.

Û *Οπτική ανάδραση – Visual feedback*

Χρήση συσκευών οι οποίες προσφέρουν οπτική ανάδραση όπως είναι το Nasometre και η ρινοφαρυγγοσκόπηση.

Û *Απτική ανάδραση – Tactile feedback*

Ζητάμε από το παιδί να ακουμπήσει τη μύτη στα πλάγια και να νοιώσει την δόνηση όταν παράγει ρινικά φωνήματα. Στη συνέχεια ζητάμε από το παιδί να παράγει στοματικά φωνήματα. Σε περίπτωση που νοιώσει και πάλι δόνηση, του ζητάμε να τη μειώσει ενώ παράγει διάφορα φωνήεντα και ηχηρά συμφωνικά φωνήματα μέσω δοκιμής – λάθους (trial-error).

Έμμεσες τεχνικές συγκάλυψης υπερρινικότητας ή/και ακουστικής ρινικής διαφυγής

- Ενθάρρυνση μεγαλύτερου ανοίγματος του στόματος κατά τη διάρκεια ομιλίας
- Ελάττωση της ταχύτητας ομιλίας
- Ενθάρρυνση απαλότερων αρθρωτικών κινήσεων
- Αύξηση έντασης φωνής

Θεραπευτική προσέγγιση των μολύνσεων του αυτιού

Ένα πολύ μεγάλο ποσοστό παιδιών που παραπέμπεται στο παιδιατρικό τμήμα λογοπαθολογίας παρουσιάζει ιστορικό πρόσφατων μολύνσεων του αυτιού. Αυτό συνήθως παρακινεί για παραπομπή σε ένα ωτορινολαρυγγολόγο για ιατρική παρέμβαση. Ένα παιδί, το οποίο έχει ήδη διαγνωστεί με Υ.Κ.Π.Σ μπορεί να παρουσιάζει ιστορικό πρόσφατων λοιμώξεων των αυτιών και του ανώτερου αναπνευστικού συστήματος, δευτερογενώς σε ένα εκτεθειμένο ανοσοποιητικό σύστημα (Weik et al.1993). Για ένα υποψιασμένο γιατρό το συγκεκριμένο προφίλ μπορεί να κάνει το παιδί υποψήφιο για αδενοεκτομή. Μια ελλιπής διάγνωση μιας υποβλενογόνιου σχιστίας ή μιας κρυφής υποβλενογόνιου σχιστίας μπορεί να καταλήξει σε ΥΦΑ μετά από μια αδενοεκτομή (Croft, Shprintzen, Daniller, & Lewin 1978; Finkelstein et al., 1993; Witzel, Rich, Margar-Bacal, & Cox, 1986). Εάν ο λογοπαθολόγος είχε εξετάσει συνολικά το παιδί και είχε αναγνωρίσει ότι υπήρχε χαρακτηριστικό προσωπείο και θετικό οικογενειακό ιστορικό καρδιακών ανωμαλιών θα είχε επιδιώξει εξέταση για υποβλενογόνο ή κρυφή υποβλενογόνο σχιστία ή για μία μερική αδενοεκτομή, (μετά από την υποψία για Υ.Κ.Π.Σ). Έτσι μια μετεγχειρητική ΥΦΑ μπορούσε να αποφευχθεί. (Πίνακας 1).

Ο Εκπαιδευτικός Χειρισμός

Το αναπτυξιακό, το ψυχολογικό και το μαθησιακό προφίλ των ατόμων με Υ.Κ.Π.Σ. είναι ποικιλόμορφο αλλά η γνωστική ανεπάρκεια κάποιου βαθμού και οι κοινωνικές επικοινωνιακές ελλείψεις αποτελούν τις

πιο κοινές ανησυχίες. Ο ερευνητής που έχει θέληση πρέπει να ερευνήσει αυτές τις μεταβλητές μαζί με άλλα συμπλέγματα φυσικών ευρημάτων ώστε να υποστηρίξει τις υποψίες τους για Υ.Κ.Π.Σ.. Αντιστρόφως, η αναγνώριση των σημαντικών χαρακτηριστικών του συνδρόμου (π.χ χαρακτηριστικό προσωπείο, υπερρινικότητα) θα οδηγήσει σε περαιτέρω αξιολόγηση των γλωσσικών ή μαθησιακών δυσκολιών. Σε ορισμένες περιπτώσεις οι μαθησιακές και/ή επικοινωνιακές δυσκολίες είναι αμυδρές. Το παιδί όμως μπορεί να μην πληρεί τα κριτήρια για ειδική εκπαίδευση ή για λογοθεραπεία στα δημόσια σχολεία. Δυστυχώς αρκετά από αυτά τα παιδιά επιδεικνύουν λειτουργική επικοινωνία ικανή να ανταποκριθεί στις ανάγκες τους αλλά οι επικοινωνιακές τους δεξιότητες είναι ανεπαρκείς (Weik et al., 1993). Επίσης συναντούν εμπόδια στην ακαδημαϊκή πορεία τους. Μια επιβεβαιωμένη ιατρική διάγνωση του Υ.Κ.Π.Σ. θα επιτρέψει σε αυτά τα παιδιά να λάβουν υπηρεσίες των ειδικών τάξεων (Other Health Impairment, OHI) στα δημόσια σχολεία.

Συμπεράσματα

Ο Sphrintzen(1997) έχει αναπτύξει μια λίστα με 300 εκ γενετής ελλείμματα ή σύνδρομα με δυσμορφίες, τα οποία σχετίζονται με επικοινωνιακές διαταραχές και αυτή η λίστα δεν είναι και πλήρης. Οι λογοπαθολόγοι έχουν πείρα κύριων λεκτικών, γλωσσικών, στοματικών, κινητικών και φωνητικών διαταραχών που σχετίζονται με αυτές τις καταστάσεις. Δυστυχώς πολλοί λογοπαθολόγοι δεν εκτιμούν τη συνδρομή την οποίαν έχουν για τη διάγνωση σοβαρών γενετικών συνδρόμων. Το Υ.Κ.Π.Σ. είναι ένα καλό παράδειγμα συνδρόμου το οποίο επηρεάζει πολύπλευρα τα συστήματα. Οι πληροφορίες που απαιτούνται για τη

διάγνωση προέρχονται από πολλούς ειδικούς, αλλά τα πρώτα προειδοποιητικά σημάδια είναι εμφανή στους λογοπαθολόγους. Έχουμε προσπαθήσει να τονίσουμε την ακραία ποικιλομορφία στην έκφραση αυτής της κατάστασης. Πρόσφατες ενδείξεις μας έδειξαν ότι το σύνδρομο μπορεί να είναι παρόν σε άτομα που δεν επηρεάζουν τα κύρια `` κλασικά `` χαρακτηριστικά της κατάστασης. Με άλλα λόγια, η παρουσία μιας δομικής ανωμαλίας στην υπερώα δεν είναι απαραίτητα στην διάγνωση. Παρόλο αυτά η υπερρινικότητα από ελαφριά σε σοβαρή είναι ένα εύρημα που συναντάται συχνά. Τα εκ γενετής καρδιακά προβλήματα δεν είναι πάντοτε παρόντα. Το κοινό προσωπίο και οι μαθησιακές δυσκολίες φαίνεται να είναι τα πιο κοινά χαρακτηριστικά, παρόλα αυτά η ποικιλομορφία στο βαθμό έκφρασης των ανεπαρκειών είναι σχετική στον πληθυσμό αυτό. Καταλαβαίνοντας καλύτερα το φάσμα της συμπτωματολογίας οι λογοπαθολόγοι μπορούν να προσφέρουν σημαντικές και σχετικές πληροφορίες στο παζλ της διάγνωσης. Εξέταση του προσωπίου και τις στοματικής περιφέρειας καθώς και οι αξιολογήσεις του λόγου, της φωνής και της γλώσσας είναι σημαντικές για τη διαφοροδιάγνωση. Η κατάλληλη διάγνωση οδηγεί στην αποτελεσματική θεραπεία, σε καλύτερες προγνωστικές πληροφορίες όσο αναφορά τα αποτελέσματα της θεραπείας στην εξέλιξη της πορείας και στην βελτίωση της φροντίδας συνολικά αυτών των παιδιών και των οικογενειών τους από την άποψη της υγείας και του προγραμματισμού.

ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Το Υ.Κ.Π.Σ , αλλιώς γνωστό και ως σύνδρομο DiGeorge, είναι μία πάθηση η οποία χαρακτηρίζεται από σχιστία υπερώας, καρδιακές ανωμαλίες, και άλλα σοβαρά κλινικά ευρήματα. Το όνομα υπερωκαρδιοπροσωπικό – velocardiofacial προέρχεται από τις λατινικές λέξεις «velo» που σημαίνει υπερώα, «cardia» που σημαίνει καρδιά και «facies» που σχετίζεται με ότι έχει να κάνει με το πρόσωπο.

Η αιτία του Υ.Κ.Π.Σ είναι άγνωστη, ωστόσο είναι το αποτέλεσμα της απαλοιφής του μακρύ βραχίονα του χρωμοσώματος 22 (22q11.2 απαλοιφή), προερχόμενη από ένα λάθος στον επανασυνδιασμό κατά την μείωση (η διαδικασία η οποία δημιουργεί κύτταρα μικροβίου και επιβεβαιώνει γενετική αλλαγή στο παιδί). Αυτή η απαλοιφή σημαίνει ότι πολλά γονίδια από αυτή την περιοχή δεν είναι παρόντα στους ασθενείς με σύνδρομο DiGeorge. Φαίνεται ότι η αλλαγή στα συμπτώματα της ασθένειας σχετίζεται με το ποσοστό των γενετικών υλικών που χάθηκε στην χρωμοσωμική απαλοιφή.

Παρόλα αυτά οι ερευνητές τώρα γνωρίζουν ότι το γονίδιο για το σύνδρομο DiGeorge είναι απαραίτητο για την φυσιολογική ανάπτυξη του θύμου αδένου και των συγγενών αδένων, ως αντίδραση η απώλεια του γονιδίου DiGeorge είναι δύσκολη. Κάποιες επιδράσεις, για παράδειγμα, τα καρδιολογικά προβλήματα και κάποιες βλάβες στην ομιλία, μπορούν να θεραπευτούν είτε χειρουργικά είτε θεραπευτικά, άλλα η απώλεια του απρόσβλητου συστήματος των T-κύτταρων (παράγονται από τον θύμο

αδένα) είναι περισσότερο αμφισβητήσιμη και απαιτεί περαιτέρω έρευνα στον επανασυνδιασμό και την απρόσβλητη λειτουργία.

Πιστεύεται ότι το Υ.Κ.Π.Σ. είναι μία διαταραχή η οποία οφείλεται στο επικρατέστερο αυτοσωμικό γονίδιο, που σημαίνει ότι μόνο ένας γονιός χρειάζεται να έχει το γονίδιο για να το κληρονομήσει το παιδί τους. Όταν ένας από τους γονείς έχει Υ.Κ.Π.Σ οι πιθανότητες τα παιδιά τους να έχουν το σύνδρομο είναι περίπου 50/50 για κάθε γέννηση. Η έρευνα έχει δείξει παρ' όλα αυτά ότι το Υ.Κ.Π.Σ κληρονομείται μόνο στο 10-15% περίπου των περιπτώσεων. Στις περισσότερες περιπτώσεις κανένας γονιός δεν έχει το σύνδρομο ή είναι φορέας του γονιδίου και η αιτία της απαλοιφής είναι άγνωστη. Το Υ.Κ.Π.Σ είναι η 4^η πιο γνωστή γενετική διαταραχή και εμφανίζεται σε 1ανά 700 γεννήσεις. Πρόσφατα 1 στους 2000 ανθρώπους υποστηρίζεται ότι έχει τη διαταραχή. Εκτιμήσεις δείχνουν ότι υπάρχουν πάνω από 130.000 άτομα με αυτό το σύνδρομο στην Αμερική.

Η ιστορία του Υ.Κ.Π.Σ δείχνει ότι είναι μάλλον σύνθετο. Η 1^η περιγραφή του συνδρόμου έγινε το 1968 από τον Δρ. William Strong. Από τότε, έχει περιγραφεί από πολλούς άλλους γιατρούς και του έχουν δοθεί πολλά διαφορετικά ονόματα συμπεριλαμβανομένων Conotruncal Anomaly Face Syndrome, Κρανιοπροσωπικό σύνδρομο, Σύνδρομο Shprintzen και τελικά το 1978 πήρε το όνομα Υ.Κ.Π.Σ. Επίσης υπάρχουν πολλά διαγνωστικά ονόματα για την διαταραχή. Πολλοί ειδικοί τώρα αναφέρονται σε αυτούς του ασθενείς απλά λέγοντας ότι πάσχουν από μία 22q11.2 απαλοιφή.

Το Υ.Κ.Π.Σ έχει γύρω στα 180 χαρακτηριστικά που σχετίζονται με αυτό. Βέβαια δεν εμφανίζονται όλα αυτά τα χαρακτηριστικά σε κάθε παιδί που πάσχει από το Υ.Κ.Π.Σ, επομένως, τα παρακάτω αποτελούν τα πιο συχνά χαρακτηριστικά :

- Καρδιακές δυσλειτουργίες (η πιο κοινή δυσλειτουργία τετραλογία του Fallot)
- Μαθησιακές δυσκολίες
- Σχιστία υπερώας
- Εμφανή χαρακτηριστικά προσώπου
- Καθυστερημένη ανάπτυξη
- Δυσκολίες λόγου

Δεν είναι ασυνήθιστο για τους γονείς αυτών των παιδιών να έχουν επισκεφθεί πολλούς ιατρούς προτού να γίνει μία διάγνωση. Η αρχική διάγνωση είναι τυπική και βασίζεται στην αναγνώριση του συνόλου των χαρακτηριστικών που συχνά παρατηρούμε στα άτομα με ΥΚΠΣ. Οι περισσότερες περιπτώσεις έχουν διαγνωστεί από την ύπαρξη σχιστίας της υπερώας και κλινικά κраниοπροσωπικά σημεία, και μόνο λίγες από καρδιολογικής, ανοσοποιητικής και γενετικής πλευράς. Μόνο το 25% των περιπτώσεων των ατόμων με ΥΚΠΣ έχουν ορατή την απαλοιφή (μέσω της χρήσης μικροσκοπίου) του υλικού του χρωμοσώματος 22. Για την διάγνωση άλλων περιπτώσεων είναι απαραίτητη η χρήση ενός ειδικού μοριακού τεστ του «FISH» (διαδικασία φθορισμού σε κατάσταση υβριδοποίησης). Λιγότερο από το 5% των ασθενών με τα κλινικά συμπτώματα έχουν φυσιολογικές εξετάσεις και αρνητικό «FISH» τεστ. Αυτές οι περιπτώσεις προϋποθέτουν την ύπαρξη διαφορετικών

απαλοιφών-ελλείψεων οι οποίες μπορούν να ανιχνευθούν βασισμένες μόνο σε έρευνα.

Δεν υπάρχει θεραπεία για το Υ.Κ.Π.Σ., παρόλα αυτά, το θεραπευτικό πρόγραμμα περιλαμβάνει την διαχείριση των συμπτωμάτων των παιδιών. Τα συμπτώματα του Υ.Κ.Π.Σ. διαφέρουν από άτομο σε άτομο· κάποια άτομα δεν έχουν εμφανίσει ακόμα το ότι έχουν επηρεαστεί, σε σχέση με άλλα άτομα, τα οποία μπορεί να έχουν επηρεαστεί διαφορετικά. Επίσης είναι κοινό για τα παιδιά με αυτό το σύνδρομο να έχουν σχιστία υπερώας, η οποία μπορεί να προκαλέσει δυσκολίες στην ομιλία και στην κατάποση, μπορεί να χρειάζεται διορθωτική επέμβαση. Πολλά παιδιά έχουν μαθησιακές δυσκολίες και δυσκολίες λόγου, με αποτέλεσμα η λογοθεραπεία να είναι ιδιαίτερα βοηθητική. Για τα άτομα με σοβαρές καρδιακές διαταραχές, η επέμβαση μπορεί να είναι απαραίτητη. Η φυσικοθεραπεία και η εργοθεραπεία μπορεί να είναι βοηθητικές καθώς τα περισσότερα παιδιά χρειάζονται να έχουν χαμηλό μυϊκό τόνο. Για τα άτομα με χαμηλά επίπεδα ασβεστίου, μπορούν να δίνονται συμπληρώματα ασβεστίου, όμως, αν το πρόβλημα συνεχίζεται, ίσως χρειάζεται να δει το παιδί ένας ενδοκρινολόγος. Για αυτούς που έχουν προβλήματα με την υπερώα μπορεί να είναι συχνές οι μολύνσεις του ωτός, και το παιδί μπορεί να ωφεληθεί από την δουλεία με έναν ωτορινολαρυγγολόγο.

Το Υ.Κ.Π.Σ. δεν είναι προοδευτικό, που σημαίνει ότι τα συμπτώματα δεν προοδεύουν προς το χειρότερο καθώς τα παιδιά μεγαλώνουν. Η καθυστέρηση στην ανάπτυξη είναι ένα κοινό εύρημα στα παιδιά με Υ.Κ.Π.Σ. Τα στατιστικά δείχνουν ότι ο μέσος όρος ηλικίας για την ικανότητα της βάδισης είναι οι 15 με 16 μήνες ζωής. Μια μεγάλη πλειοψηφία παιδιών τείνουν να έχουν μια απότομη ανάπτυξη των

κινητικών τους ικανοτήτων, κυρίως μεταξύ της ηλικίας των 3 και 4 ετών. Κατά την σχολική ηλικία τα περισσότερα παιδιά θα προετοιμαστούν να πλησιάσουν τα φυσιολογικά όρια των κινητικών ικανοτήτων, παρόλα αυτά πάντα θα είναι λίγο περισσότερο υποτονικά.

Σχεδόν όλα τα παιδιά με Υ.Κ.Π.Σ. έχουν κάποια συγκεκριμένη μαθησιακή δυσκολία η οποία γίνεται αντιληπτή μέχρι την ηλικία των 7 ή 8 ετών. Αυτά τα παιδιά τείνουν να έχουν σοβαρό πρόβλημα σε ότι αφορά την αφηρημένη έννοια και την ικανότητα του να λύνουν προβλήματα που χρειάζονται για τα μαθηματικά και την κατανόηση αυτών που διαβάζουν. Όμως τα πάνε καλά με την αναγνώριση των γραμμάτων και την ακουστική αντίληψη των λέξεων. Επίσης μπορεί να χρειάζονται ένα διαφορετικό μαθησιακό στυλ, ενώ κάποια έξτρα εκπαίδευση στο σχολείο μπορεί να είναι απαραίτητη. Επίσης συνηθισμένη είναι η καθυστέρηση του λόγου, με το μέσο όρο απόκτησης της πρώτης λέξης να κυμαίνεται στους 19 μήνες. Ευτυχώς, όμως η ίδια απότομη ανάπτυξη που συναντάμε στην κινητική ανάπτυξη συμβαίνει στον λόγο και στην ομιλία. Γενικά τα περισσότερα παιδιά με Υ.Κ.Π.Σ. παρουσιάζουν σημαντική βελτίωση πριν τα 4^α τους γενέθλια.

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ

ΠΡΟΣΩΠΙΚΕΣ ΙΣΤΟΡΙΕΣ

ΜΕΡΟΣ 1^ο

Ήταν δύσκολο για μένα, με τα δύο παιδιά μου να πάσχουν από Υ.Κ.Π.Σ .Μπορώ να θυμηθώ τις νύχτες που καθόμουν και ευχόμουν να μπορούσα να ανακαλύψω με τι, τα παιδιά μου και εγώ μπορούσαμε να ασχοληθούμε. Αυτό δεν ίσχυε, μέχρι, που το δεύτερο παιδί μου γεννήθηκε με Υ.Κ.Π.Σ .

Ο άντρας μου και εγώ ήμασταν παντρεμένοι 8 χρόνια όταν συλλάβαμε το 1^ο μας παιδί. Είχαμε προσπαθήσει να συλλάβω παιδί με κάθε δυνατό τρόπο και αυτή η μέρα είχε επιτέλους φτάσει. Είχα εισαχθεί στο νοσοκομείο για θολή όραση και πονοκεφάλους. Εκείνη τη χρονική στιγμή ήμουν ήδη 5 μηνών έγκυος. Οι επόμενοι 5 μήνες ήταν αρκετά δύσκολοι για το μωρό και εμένα αλλά τα καταφέραμε μέχρι τον τοκετό. Ο Daniel Allen Avram Jr. γεννήθηκε στις 3/10/1993 και ζύγιζε 6 lbs. 9oz. Η γέννα ήταν δύσκολη, λόγω του ότι ο ομφάλιος λώρος θα το έπνιγε. Το Apgar scores του μωρού ήταν 1 και 3. Αλλά, ευτυχώς μετά από κάτι που έμοιαζε σαν αιωνιότητα άκουσα το πρώτο του κλάμα. Ήχησε σαν μουσική στα αυτιά μου. Μετά την ολοκλήρωση της εξέτασης από την ομάδα NICU

επιτέλους μου επέτρεψαν να δω το μωρό μου. Δε θα ξεχάσω ποτέ τα πρόσωπα των ιατρών καθώς μου έδιναν το μωρό μου. Ήταν άσπροι σαν φαντάσματα και με σιγανή φωνή ξεκίνησαν να μου μιλάνε σχετικά με το υιό μου. Το φύλο του ήταν υπό ερώτηση. Εξ' αιτίας του ότι τα γεννητικά του όργανα δεν ήταν καθόλου ανεπτυγμένα και επίσης είχε ένα επιπλέον δάχτυλο. Φυσικά, μετά από πολλές ώρες εξέτασης και παρατήρησης, 7 μέρες αργότερα, μου είπαν ότι το μωρό μου ήταν αγόρι. Ο Daniel υπέστη πολλές εξετάσεις (για το εγκεφαλικό διάφραγμα, για τις αρτηρίες της καρδιάς, για το χαμηλό ποσοστό γλυκόζης στο αίμα του).

Ο Daniel ολοκλήρωσε όλες αυτές τις εξετάσεις όταν έφτασε τις 2 εβδομάδες ζωής και επιστρέψαμε σπίτι για να συνεχίσουμε τη ζωή μας με τον υιό μας.

Η μέρα που «ο κόσμος μου κατέρρευσε» ήταν όταν ο Daniel ήταν 3^{ov} μηνών. Τον είχα πάει για ουρολογικές εξετάσεις, που ήταν στο πρόγραμμα της χειρουργικής επέμβασης και λίγα γνώριζα για αυτά που μου επιφύλασσαν οι ιατροί. Περίμενα στο λευκό δωμάτιο εξέτασης όταν ένα πλήθος ιατρών μπήκε μέσα για να με ενημερώσει ότι ο 3^{ov} ετών υιός μου θα χρειαζόταν μία επέμβαση επαναπροσδιορισμού του φύλου του. Ήμουν τελείως χαμένη. Τι μου έλεγαν οι ιατροί; Ο υιός μου θα ζούσε μία καλύτερη ζωή σαν κορίτσι; Αυτοί ήθελαν να αλλάξουν το φύλο του από άρρεν σε θήλυ! Περιττό να πω, εμείς αποφασίσαμε ότι ο παιδί μας γεννήθηκε αγόρι και θα παραμείνει αγόρι. Ο Daniel θα χρειαστεί πάρα, πάρα πολλές ουρολογικές εξετάσεις και παρεμβάσεις ώστε να βοηθηθεί να αναπτύξει τα γενετικά του όργανα, παρ' όλ' αυτά θα παραμείνει αγόρι.

Όταν ο Daniel ήταν πολύ μικρός, μπορώ να με θυμηθώ να σκέφτομαι, ότι όντως το παιδί μου δεν έμοιαζε φυσιολογικό. Ήταν

προσκολλημένος με αντικείμενα (παπούτσια και ταινιοθήκες). Εκνευρίζονταν πολύ εύκολα από δυνατά φώτα και φασαρία. Γινόταν εμφανής η αναστάτωση του με οποιαδήποτε αλλαγή στην καθημερινότητά του. Δυστυχώς, αυτές οι συμπεριφορές ήταν μόνο η αρχή ενός μακρύ, δύσκολου δρόμου για το παιδί μου.

Στο Υ.Κ.Π.Σ, τα ψυχολογικά προβλήματα είναι ένα μεταξύ των 180 πιθανών συμπτωμάτων. Δυστυχώς, αρκετές από τις πρώτες συμπεριφορές του Daniel ήταν μόνο η αρχή των ψυχολογικών του προβλημάτων. Πρόσφατα υπέφερε από διπολική διαταραχή (απότομη διάθεση να κάνει κύκλους γύρω από τον άξονά του), διάσπαση προσοχής με υπερκινητικότητα, διεισδυτική αναπτυξιακή διαταραχή –NOS, παθολογική καταθλιπτική διαταραχή και διαταραχές σίτισης. Πρόσφατα χορηγήθηκαν στον Daniel πολλές διαφορετικές φαρμακευτικές αγωγές, ώστε να τον βοηθήσουν να ελέγξει τις διανοητικές του διαταραχές. Εάν θα μπορούσα εγώ να εκτιμήσω τις νοητικές ικανότητες του Daniel θα είχα πει, «φτωχές». Εμείς συνεχώς ψάχνουμε για περισσότερες πληροφορίες και ειδικούς, με σκοπό να βοηθήσουμε τον υιό μας να αντιμετωπίσει τα σοβαρά προβλήματά του. Μπορώ μόνο να ελπίζω ότι κάποια μέρα ο υιός μου δε θα πάσχει πλέον από αυτές τις οδυνηρές καταστάσεις.

Αναπτυξιακά, οι λειτουργίες του Daniel αντιστοιχούσαν περίπου στην ηλικία των 3^{ov} – 4^{ov} ετών. Έχει μόλις μάθει το πώς κρατάμε το μολύβι και μπορεί να γράψει το μικρό του όνομα. Παρακολουθεί μαθήματα σε μία τάξη ειδικής εκπαίδευσης. Του είναι αρκετά δύσκολες οι κοινωνικές συναναστροφές και είναι αρκετά συχνά διασπόμενη η προσοχή του μέσα στη τάξη. Αγωνίζεται με επιθετικότητα και καταστρεπτική συμπεριφορά. Του είναι πολύ δύσκολο να κάνει και να διατηρήσει φίλους.

Προτιμάει να παίζει μόνος του και δεν αλληλεπιδρά με συνομήλικούς του. Η ομιλία του είναι αρκετά καλή αλλά κατά περίπτωση, θα υποτροπιάσει όταν είναι αγχωμένος (θα χρησιμοποιήσει επαναλαμβανόμενη ομιλία). Δύσκολα θα εκτελέσει πολύπλοκες εντολές (π.χ. «φόρεσε τα παπούτσια σου και βάλε το πιάτο σου στο νεροχύτη»). Συνήθως, θα εκτελέσει μία από τις δύο εντολές, εάν κάτι δεν του αποσπάσει την προσοχή κατά τη διάρκεια της εκτέλεσης.

Επίσης έχει ευαισθησία σε σχέση με ότι κινείται γύρω του, στα φώτα και στους δυνατούς ήχους. Ο καλύτερος τρόπος για να περιγράψουμε τον Daniel είναι, ότι αυτός ζει σε έναν δικό του κόσμο και κανείς δεν πρέπει να μπει σε αυτόν τον κόσμο, εάν δεν το επιτρέψει ο ίδιος.

Ο Daniel εμφάνιζε μεγάλη καθυστέρηση σε δραστηριότητες, που για τα παιδιά της ηλικίας του ήταν «συνηθισμένες». Γύριζε το σώμα του και μπουσουλούσε αργά. Δεν μιλούσε καθόλου μέχρι την ηλικία των 3^{ων} ετών και δεν παρήγαγε ήχους βαβίσματος σαν παιδί. Σιχαινόταν να τον κρατάς σφιχτά, περπάτησε σε ηλικία 20 μηνών και ακόμα δεν χρησιμοποιεί το γιογιό του μόνος του αν και είναι σε ηλικία 6 ετών.

Ευτυχώς, ήμασταν τυχεροί, σε ότι αφορά τις παθήσεις της καρδιάς του Daniel. Η περιεκτικότητα γλυκόζης στο αίμα που ήταν χαμηλή έχει αυξηθεί και φαίνεται να έχει σταθεροποιηθεί. Τώρα έχει αναπτύξει έναν υποθυρεοειδισμό και πρόσφατα αρχίσαμε να αντιμετωπίζουμε αυτή την κατάσταση. Ένα χρόνο πριν, ανέπτυξε σύνθετες μεμονωμένες προσβολές. Επιπλέον φοράει γυαλιά για μικρά οπτικά νεύρα, είναι αρκετά αδέξιος και

έχει έναν πολύ εμφανή τρόμο και στα τέσσερα άκρα. Τέλος υποφέρει από χρόνιους πόνους στα πόδια.

ΜΕΡΟΣ 2^ο

Όταν ο Daniel ήταν 16 μηνών η οικογένεια μας ευλογήθηκε με ένα δεύτερο παιδί. Η Kayla Marie Avram γεννήθηκε στις 24/03/1995 και ζύγιζε 6 lbs. 6oz.

Όταν η Kayla γεννήθηκε, έκλαψε κανονικά και φαινόταν «φυσιολογική». Παρ' όλ' αυτά λίγες ώρες μετά τη γέννησή της, διαγνώστηκε ότι είχε δυσκολίες στο να διατηρήσει τη θερμοκρασία του σώματός της και παρουσιάστηκαν ελλατωματικό διάφραγμα και προβλήματα με τις αρτηρίες της καρδιάς.

Χωρίς να το πιστεύουμε, επέστρεψε στο σπίτι και ήταν μόλις 2 ημερών, αλλά λίγες εβδομάδες αργότερα επέστρεψε η καρδιακή συμφόρηση. Τους επόμενους 11 μήνες με τις ιατρικές καταστάσεις του Daniel και της Kayla ήμασταν σε σύγχυση. Εγώ ακόμα δεν ξέρω πως τα έβγαλα πέρα. Ήταν μόλις 3 χρόνια πριν που προσπάθησα να δώσω μία εξήγηση του τι συμβαίνει στα παιδιά μου. Το Υ.Κ.Π.Σ ήταν για δεύτερη φορά παρόν στη ζωή μου.

Όταν η Kayla ήταν 11 μηνών, αποδείχθηκε αρκετά δυνατή για να επιβιώσει μετά από εγχείρηση ανοιχτής καρδιάς. Η εγχείρηση έγινε και σκεφτόμασταν τα πράγματα που θα μπορούσαμε να κάνουμε από εδώ και πέρα. Ωστόσο, η Kayla πάντα έτρωγε λίγο και έπρεπε να της δίνετε ένα ειδικό σωληνάκι (G-tube) για επαρκή διατροφή (το οποίο έχει ακόμα και τώρα στην ηλικία των 5 ετών). Έχει στο ενεργητικό της τόσες πολλές

εγχειρήσεις εντέρου, που έχω χάσει το λογαριασμό. Το αντανακλαστικό της εξεμέσεως, ήταν επίσης ανεπαρκές, έμοιαζε σαν η μύτη της Kayla να ήταν μια κανάτα από την οποία έτρεχε συνεχώς νερό.

Είχε διαγνωστεί με υπερωοφαρυγγική ανεπάρκεια και έχει υποβληθεί σε ανύψωση υπερώας και τοποθέτηση αποφρακτήρα (συσκευή πρόσθεσης υποκατάστασης υπερώας) για να βελτιωθούν η ομιλία της και οι δυσκολίες σίτισης. Χρησιμοποιούσε νοηματική γλώσσα για περίπου 3 χρόνια και ακόμα τη χρησιμοποιεί σε περίπτωση που δεν μπορεί να εκφραστεί όπως θέλει. Η Kayla είναι ένας πραγματικά γενναίος «στρατιώτης» και φοράει τον αποφρακτήρα χωρίς κανένα πρόβλημα. Η ομιλία της ήταν φτωχή εξ' αιτίας της υπερρινικότητας.

Δύο μήνες πριν είχε διαγνωστεί ότι είχε έναν υπολειπургικό θυρεοειδή και αυτή τη στιγμή αναμένει θεραπείας. Φοράει γυαλιά για μικρά οπτικά. Υποφέρει από χρόνιους πόνους στα πόδια και συχνά αρνείται να διανύσει μεγάλες αποστάσεις .

Αναπτυξιακά είναι ηλικιακά κατάλληλη με εξαίρεση την ομιλία της. Είναι φιλική και κάνει φίλους αρκετά εύκολα. Δε φαίνεται να αντιμετωπίζει συναισθηματικά προβλήματα σε αυτό το τομέα.

Με όλα αυτά σκέφτηκα, πρέπει να αφιερώσω λίγες στιγμές, για να σας πω πόσο αγαπώ τα παιδιά μου και για το ότι δε θα μπορούσα ποτέ χωρίς αυτά. Η Kayla είναι το όνειρο κάθε μητέρας. Της αρέσει να ντύνεται, να βάζει τα νύχια της και να χτενίζει τα μαλλιά της μαμάς. Το μικρό μου κοριτσάκι έχει διανύσει έναν πολύ δύσκολο δρόμο και πραγματικά άρχισε να μεταμορφώνεται σε μία αξιαγάπητη μικρή

δεσποινίδα. Με κάνει τόσο περήφανη να ξέρω, τα όσα έχει περάσει και τι ακόμα έχει να αντιμετωπίσει. Είναι απλά εκπληκτικό, παρ' ότι έχει υποφέρει τόσο να ξεκινάει ακόμα τη μέρα της με χαμόγελο.

Ο Daniel είναι ένα πολύ απαιτητικό αγόρι. Όμως, σαν μαμά του, μπορώ να δω το μικρό μου παιδάκι να προσπαθεί να έχει την αίσθηση του κόσμου. Τον βλέπω να προσπαθεί να εξερευνήσει και να γίνει μέρος του κόσμου γύρο του. Σήμερα, αυτό δεν είναι δυνατό για αυτόν. Αλλά, η μαμά δε θα σταματήσει να προσπαθεί να τον βοηθήσει να βρει τον εαυτό του στα πλαίσια της κοινωνίας. Και ακόμα και αν δεν καταφέρει να το κάνει αυτό, δεν πειράζει, επειδή θα έχει πάντα μία τεράστια θέση στην καρδιά της μαμάς, που τον αγαπάει ακριβώς για αυτό που είναι.

Το να έχεις παιδιά με Υ.Κ.Π.Σ είναι πολύ δύσκολο. Ωστόσο, είμαι ζωντανή απόδειξη του ότι η οικογένεια μπορεί να ζήσει με το Υ.Κ.Π.Σ. Είμαι σίγουρη ότι πάντα θα έχουμε αγώνες και φυσικά, ιατρικά ραντεβού, αλλά είμαστε ακόμα μία οικογένεια.

Θα ήθελα επίσης να προσθέσω ότι μετά τη διάγνωση του Υ.Κ.Π.Σ και στα δύο μου παιδιά, βρέθηκε ότι και ο πατέρας τους έχει επίσης Υ.Κ.Π.Σ. Δυστυχώς, μετά από αυτή τη διάγνωση στα παιδιά μου, ο γάμος μου μετά από 13 χρόνια έφτασε στο τέλος του. Θα ήθελα να πω σε κάθε άλλο γονιό που αντιμετωπίζει το Υ.Κ.Π.Σ και που οι ίδιοι μπορεί να είναι φορείς του συνδρόμου, ότι δεν έχει σημασία τι δείχνουν τα τεστ, αυτοί παραμένουν μαμά και μπαμπάς και παιδιά τους, τους χρειάζονται πάρα πολύ.-*Crystal A. Avram.*

Έχουμε ένα υιό, γεννημένος στις 13/10/1994, ο οποίος δεν έχει Υ.Κ.Π.Σ. Έπειτα ήρθε η κόρη μας, που γεννήθηκε στις 20/11/1997, με Υ.Κ.Π.Σ. Πήγα μέσα στο εργαστήριο, όταν ήμουν έγκυος 32 εβδομάδων και έμεινα στο νοσοκομείο για 10 ημέρες πριν από τη γέννα. Τότε έχασα όλο μου το αμνιακό υγρό (αν και είχα περισσότερο υγρό από το φυσιολογικό) και έτσι έβγαλαν το μωρό με καισαρική τομή. Στις 34 εβδομάδες ήταν υπό ερώτηση το αν αυτή θα χρειαζόταν καρδιακή υποστήριξη ή όχι. Την πήρανε αμέσως, για να εκτιμήσουν την κατάστασή της και επέστρεψαν λέγοντάς μου ότι χρειαζόταν καρδιακή υποστήριξη. Εγώ κατέρρευσα γνωρίζοντας ότι δεν μπορούσα να φύγω από το νοσοκομείο παίρνοντας την μαζί μου , και έτσι ζήτησα να μου δώσουν ηρεμιστικά χάπια, για με βοηθήσουν να κοιμηθώ.

Την επόμενη μέρα, προς μεγάλη μου έκπληξη, είχα επικοινωνία με τον καρδιολόγο, ο οποίος με ρώτησε εάν ήταν και ο σύζυγος μου μαζί μου. Αυτή, ήταν η πρώτη μου ένδειξη ότι τα πράγματα δεν πήγαιναν καλά. Ο Karl είχε πάει για φαγητό με τους γονείς μου και ήταν στο δρόμο για το σπίτι, όπου θα έβαζε τον 3^{ov} ετών υιό μας για ύπνο. Ήταν 9:00 μ.μ και ο καρδιολόγος θέλοντας να φύγει για το σπίτι του, μου είπε τα νέα, χωρίς να είναι ο Karl εκεί. Ευτυχώς ήταν εκεί ο προσχολικός παιδαγωγός της εκκλησίας αλλιώς δεν ξέρω τι θα έκανα. Δεν μπορούσα να το πιστέψω – Η Keri χρειαζόταν επέμβαση ανοιχτής καρδιάς!!! Ποτέ δεν είχα ακούσει κάτι τέτοιο για μωρό. Κατέβηκα κάτω για να πάω στο δωμάτιο να την δω και τότε γύρισαν και οι γονείς μου από το βραδινό και έπρεπε να τους το πω. Ο Karl δεν είχε έρθει ακόμα από το σπίτι και έτσι ο καρδιολόγος συναντήθηκε με εμένα και τους γονείς μου και μας σχεδίασε εικόνες τις φυσιολογικής καρδιάς και της καρδιάς που είχε η Keri. Μας εξήγησε την

επέμβαση που χρειαζότανε και μας είπε ότι πιθανόν είχε μία γενετική διαταραχή που ήταν η αιτία του καρδιακού προβλήματος και ότι αυτή η γενετική διαταραχή πιθανόν να οδηγούσε σε προβλήματα λόγου και καθυστέρηση στον μαθησιακό τομέα. Μας επισήμανε το μεγάλο ρίσκο της επέμβασης σε ένα μωρό 5 round , αλλά μας είπε ότι αυτή η επέμβαση καρδιάς έχει ποσοστό επιτυχίας 95%. Υπάρχουν δύο καρδιοχειρουργοί στο νοσοκομείο παιδών, οι οποίοι συνδέονταν με το νοσοκομείο στο οποίο γεννήθηκε η Keri αλλά ο πρώτος καρδιοχειρουργός έλειπε καθώς είχε πάει για σκι λόγω των Ευχαριστιών. Ο δεύτερος καρδιοχειρουργός δεν ένοιωθε σίγουρος να κάνει την επέμβαση χωρίς τον πρώτο, εφόσον ήταν τόσο περίπλοκη. Και έτσι περιμέναμε.

Στην Keri έλειπε η πνευμονική βαλβίδα, είχε ένα άνοιγμα ανάμεσα στην αορτή και την πνευμονική βαλβίδα, δεν είχε χώρισμα ανάμεσα στους δύο κατώτερους λοβούς της καρδιάς και είχε άλλα 3-5 φυσήματα στην καρδιά. Ο σκοπός της επέμβασης θα ήταν να τοποθετηθεί μία βαλβίδα για να κλείσουν όλα τα φυσήματα και να τοποθετήσουν ένα κομμάτι ώστε να διαχωρίσουν τους δύο λοβούς, δίνοντάς της έτσι μία ημι φυσιολογική καρδιά. Περιμέναμε το χειρουργό να γυρίσει από το σκι, ενώ, προσευχόμουν για εκείνον να μην πληγώσει τα χέρια του καθώς έκανε σκι. Συναντήθηκα με διάφορους καρδιολόγους, και με το χειρουργό που ήταν στην πόλη και κάθε φορά που συναντιόμουν με κάποιον από αυτούς, οι πιθανότητες να επιζήσει η Keri από την επέμβαση όλο και μειώνονταν. Ξεκινήσαμε από 95%, πήγαμε στο 90%,85,80,75,70 με 65%. Ήμουν σε κατάσταση φρίκης. Συνήθιζα να βλέπω πάντα το ποτήρι μισογεμάτο, αλλά αυτή τη φορά, η πιθανότητες ήταν 1 στις 3 το μωρό μου να τα καταφέρει. Αυτό ήταν πολύ σκληρό. Ο χειρουργός ήταν αυτός που έριξε τις πιθανότητες στο 65%.

Ο πρώτος χειρουργός έφτασε σπίτι αμέσως και του είπα ότι προσευχόμουν για τα χέρια του. Όχι για τα πόδια του, την πλάτη του ή για κάτι άλλο, αλλά μόνο για τα χέρια του. Γέλασε συγκρατημένα και ξέραμε ότι η επόμενη μέρα θα ήταν πολύ μεγάλη. Πήγα για να κρατήσω την Kerri, για μία ολόκληρη ώρα πριν από την επέμβαση, χωρίς αυτή να έχει κάποιον σωλήνα ή μηχανήματα και αυτό ήταν τόσο όμορφο. Απλά κοιμήθηκε στα χέρια μου, κάτι που δεν είχε την ευκαιρία να κάνει μέχρι τώρα. Ήταν δύσκολο για μένα να την παραδώσω εκείνη την ώρα στις νοσοκόμες, σκεφτόμενη ότι μπορεί να είναι η τελευταία φορά που την βλέπω. Ήταν η ώρα 7 π.μ., όταν ο Dr. Fox είπε ότι δεν μπορεί να μας ενημερώσει, ούτε τις νοσοκόμες του, πριν όλα ολοκληρωθούν, 6 ώρες αργότερα. Τι μακριά που ήταν αυτή η μέρα χωρίς να γνωρίζουμε κάτι. Μας εξήγησε, πως το μωρό μας, θα μπορούσε να μπει στο μηχάνημα για την καρδιά και τους πνεύμονες, χωρίς αυτό να προκαλέσει μόνιμη οργανική ζημιά, αλλά αν αυτή η διαδικασία καθυστερούσε, αυτό δεν θα ήταν καλό. Έτσι, μετά από την 6^η ώρα, άρχισα να πανικοβάλλομαι αρκετά. Μετά από 7 ώρες ήμουν αρκετά εξασθενημένη ψυχολογικά και τελικά μας ειδοποίησαν. Η νοσοκόμα είπε ότι η καρδιά της και οι πνεύμονές της ήταν αδύναμοι, αλλά θα την πήγαιναν στην εντατική και θα μπορούσαμε να την δούμε για λίγο στον διάδρομο του νοσοκομείου προτού να την πάρουν. Έμοιαζε να είναι πολύ άσχημα. Προσπάθησαν να μας προετοιμάσουν για τα σωληνάκια και το άσχημο χρώμα της αλλά δεν μπόρεσαν. Εγώ δεν μπορούσα καν να την αναγνωρίσω, αναγνώρισα μόνο τα μαλλιά της. Την πήραν λοιπόν μέσα και μας είπαν ότι θα μπορούσαμε να την δούμε σε 30 λεπτά περίπου. Πέρασε μία ώρα και οι ιατροί βγήκαν να μας πουν ότι η κατάστασή της δεν ήταν καλή, αλλά θα μπορούσαμε να την δούμε σε 30 λεπτά. Πέρασε ακόμα μία ώρα και η ιστορία επαναλαμβανόταν. Ο χειρουργός ήρθε και μας είπε ότι

η κατάστασή της ούτε καλύτερευε ούτε χειροτέρευε. Εμείς πήγαμε να την δούμε και τότε συνειδητοποίησα ότι το μωρό μου αιμορραγούσε κάτω από τις γάζες. Είχαν τοποθετήσει σωληνάκια για την αποχέτευση του αίματος, αλλά αυτή δεν ήταν μία φυσιολογική αιμορραγία, και έτσι μας ανάγκασαν να φύγουμε. Την άνοιξαν ξανά εκεί στην εντατική. Οι γιατροί τότε ήρθαν πάλι και μας είπαν ότι η κατάστασή της δεν ήταν σταθερή αλλά θα μπορούσαμε να την δούμε εφόσον αυτοί θα την καθάριζαν πάλι. Τι δύσκολη επίσκεψη που ήταν. Της είπα λίγα ενθαρρυντικά λόγια και ότι ήμασταν περήφανοι που πάλεψε τόσο σκληρά όλη την ημέρα, όμως εάν δεν μπορούσε άλλο ήταν ελεύθερη να σταματήσει να αγωνίζεται, και έτσι, της είπαμε αντίο.

Οι γιατροί έκαναν, ακόμα τέσσερις φορές, επέμβαση στο στήθος της, για να επιδιορθώσουν κάποιες αιμορραγίες και αυτό της δημιούργησε μεγάλη ένταση. Ήταν 10 π.μ. όταν μας έδωσαν ένα δωμάτιο, στο νοσοκομείο, για να μπορέσουμε να κοιμηθούμε· έτσι μπορούσαμε να ήμαστε εκεί και να ελέγχουμε την κατάσταση. Ήμουν τόσο εξασθενημένη, που ένιωθα άπνη πάνω σε ένα πλαστικό κρεβάτι. Έπειτα στις 11 π.μ. χτύπησε το τηλέφωνο. Καρδιοχτυπούσα από αγωνία. Δεν μπορούσα να το πιστέψω ακόμα, αλλά ήταν η νοσοκόμα που καλούσε για να πει ότι οι γιατροί ήταν έτοιμοι να την βγάλουν από τον βηματοδότη και ότι πήγαινε αρκετά καλά και χωρίς αυτόν (τουλάχιστον η καρδιά της ήταν καλύτερα). Τέλος πάντων, άρχισα να καλώ τους συγγενείς και τους έκανα να καρδιοχτυπήσουν και αυτοί, αλλά έπρεπε να τους πω τα ευχάριστα νέα. Πήγα να δω την κόρη μου και μου φάνηκε στην ίδια κατάσταση με πριν, αλλά ένιωσα ότι τα πράγματα ήταν καλύτερα.

Η Keri ήταν σε σοβαρή κατάσταση για μια εβδομάδα. Επειδή οι γιατροί δεν μπορούσαν να «στερεώσουν» το στέρνο της, εξαιτίας του πρηξίματος, δεν μπορούσαν να της επιτρέψουν να μετακινηθεί. Αυτή η εβδομάδα κύλησε πολύ δύσκολα, εγώ καθόμουν πίσω της στο κρεβάτι, τραγουδούσα τα Χριστουγεννιάτικα κάλαντα, εκείνη όμως δεν ανταποκρινόταν. Τότε, άνοιξε τα μάτια της και εγώ άρχισα να κλαίω. Υπήρχε ένα μωρό μέσα σ' αυτό το σώμα! Οι γιατροί άρχισαν να αφαιρούν ένα σωλήνα την μέρα για την ώρα, μέχρι να είναι σε θέση να την βγάλουν από το μηχάνημα αναπνευστικής υποστήριξης και να αρχίσει να αναπνέει καλά από μόνη της, με λίγο οξυγόνο. Άλλοι ασθενείς με προβλήματα καρδιάς ερχόντουσαν και έφευγαν από το θάλαμό της, αλλά αυτή άρχισε να ανακτά τις δυνάμεις της σιγά-σιγά και μας εξέπληξε όλους. Η νύφη (η αδελφή του συζύγου μου) είχε τελειώσει την νοσηλευτική μαζί με μια νοσοκόμα του νοσοκομείου και της τηλεφώνησε τα μεσάνυχτα και ρώτησε σχετικά με την Keri, της είπε ότι δεν είχαν ξαναζήσει μέρα σαν αυτή που πέρασε. Ο Θεός είχε άλλα σχέδια για την Keri. Από μόνη της ήταν ένα θαύμα.

Η Keri είχε έντονο αντανακλαστικό εξεμέσεως και δεν μπορούσε να ρουφήξει από μπιμπερό, έτσι ποτέ δεν ασχολήθηκε μ' αυτό πραγματικά. Ακόμα ταΐζεται με σωλήνα αν και είχε κάποια πρόοδο στη σίτιση δια του στόματος. Της είχε τοποθετηθεί ο σωλήνας για τις οχτώ πρώτες εβδομάδες της ζωής της, ο οποίος μας έδωσε την δυνατότητα να την πάρουμε στο σπίτι την 9^η εβδομάδα της ζωής της και να ήμαστε τελικά όλοι μαζί στο σπίτι μας.

Καθώς η Keri βελτιωνόταν, ο Θεός μας ευλόγησε πάλι. Οι γιατροί είπαν ότι θα χρειαζόταν μια ακόμα επέμβαση καρδιάς μεταξύ του 1^{ου} και

2^{ου} έτους ζωής. Έκλεισε τα 2 της χρόνια των Νοέμβριο και ακόμα δεν έχει χρειαστεί επέμβαση. Έχει καθυστέρηση λόγου, δεν έχει πολύ καλή κατανόηση, και η ανάπτυξή της είναι πολύ αργή. Κάθισε στους 9 μήνες, μπουσούλισε στους 13 μήνες και έκανε τα πρώτα της βήματα στους 18 μήνες. Αλλά και αντιληπτικά τα πάει καλά. Στους 28 μήνες, ήξερε τα χρώματα, αναγνώριζε αριθμούς από το 1 έως το 10 και έκανε την μαμά της περήφανη!!- *Pam Reigle*

Η κόρη μου η Monica, είναι κοντά 6 ετών και είναι απλά τόσο θαυμάσια! Έχει Υ.Κ.Π.Σ. Σαν μωρό, είχε αναπτυξιακή καθυστέρηση και αποτύχανε να τα πηγαίνει καλά σ' αυτό που έκανε. Είχε, επίσης, διαταραχή κατάποσης, γι' αυτό απαιτούνταν ένας σωλήνας σίτισης και τραχειοστόμιο, με αποτέλεσμα να εμποδίζεται οποιαδήποτε στοματική σίτιση (σίτιση από το στόμα). Είχε αντιδραστικό αεραγωγό και χρόνια διαταραχή στους πνεύμονες. Είχε πολλά σωληνάκια στα αυτιά, που τοποθετήθηκαν για την «αποχέτευση» υγρών και είχε, ακόμα, εκροή ασβεστίου με υποπαραθυρεοειδισμό. Τον τελευταίο χρόνο, είχε ένα επεισόδιο προσβολής και εκείνη την περίοδο, ανακαλύψαμε ότι έχει υπέρταση και νεφρική δυσλειτουργία.

Η Monica ήταν στον παιδικό σταθμό και γνωρίζαμε ότι υπήρχαν τόσα εκπαιδευτικά θέματα σχετικά με το Υ.Κ.Π.Σ. Ήταν πολύ δύσκολο να γνωρίζεις ποια θέματα ήταν αξιόπιστα, ακριβής ή σχετικά με το Υ.Κ.Π.Σ. Το να αποφασίσουμε πότε ήταν η ώρα να φέρουμε κλινικούς ειδικευόμενους πάνω στο Υ.Κ.Π.Σ. (πού θα τους βρούμε και πώς θα πάμε σε αυτούς) είναι επίσης μια υπάρχουσα πρόκληση.

Αλλά, η Monica είναι κάτι περισσότερο από ένα εκπαιδευτικό δίλημμα ή μια ιατρική περίληψη! Η Monica είναι ένα υπέροχο παιδί-όπως όλα τα άλλα παιδιά, όχι φυσιολογική, αλλά μοναδική και ξεχωριστή! Η Monica είναι μια «άπληστη» αναγνώστρια. Μετά που διαβάζουμε μαζί, διαβάζει από μόνη της λίγο πριν κοιμηθεί κάθε βράδυ! Λατρεύει τους υπολογιστές και ρωτάει συχνά για τα καινούργια CD-ROMS. Η Monica είναι μια αξιαγάπητη μικρή μπαλαρίνα και μόλις έμαθε να κάνει ποδήλατο με βοηθητικές ρόδες. Η Monica είναι διάσημη μεταξύ των φίλων της και των δασκάλων της λόγω της μεγάλης αίσθησης χιούμορ που έχει. Δείχνει τόσο πολύ ενθουσιασμό σε οτιδήποτε και αν κάνει!- *Lisa Jennigs*

Ο υιός μου είναι 13 ετών και έχει Υ.Κ.Π.Σ . Ήταν ο τέλειος «Charlie Brown» όταν γεννήθηκε. Είχε ένα μικρό στρογγυλό κεφάλι και ερεθισμένη μύτη . Ήταν αλήθεια πολύ χαριτωμένος. Γνώριζα μετά τη γέννησή του ότι θα είχε χρόνια προβλήματα υγείας. Πάθαινε συχνά κωλικούς, είχε αναροή και γεννήθηκε με κοίλη. Οι χρόνιες μολύνσεις αυτιών και τα χαλασμένα παιδικά δόντια ακολούθησαν. Είχε σοβαρές προσβολές που συνδέονταν με απότομη, ταχεία αύξηση της θερμοκρασίας . Σιτιζόταν με σωλήνα γιατί δεν μπορούσε να ρουφήξει σωστά, το οποίο αργότερα, επιβεβαίωσε την ύπαρξη υποβλεννογόνιας σχιστίας. Ο υιός μου παρουσίαζε κάθε σημάδι ύπαρξης μη λεκτικής μαθησιακής διαταραχής αλλά εκείνη τη στιγμή λίγα πράγματα ήτανε γνωστά για το Υ.Κ.Π.Σ.

Η επιμονή οδήγησε στη διάγνωση. Μετά από αφαίρεση αμυγδαλών ο υιός μου δεν μιλούσε καθαρά. Ήταν 6 ετών. Ένα φαρυγγικό κλείσιμο

έγινε και τώρα μιλάει καλύτερα, αλλά είχε να υπερνικήσει πολλές επεμβάσεις.

Ο υιός μου είχε προκλήσεις για μάθηση, ειδικά με τα μαθηματικά. Επίσης ήταν πολύ απλοϊκός και αφελής, όπως αρμόζει στην ηλικία του. Έχει κίνητρα για τη μουσική και μπορεί να ακούσει ένα τραγούδι και μετά να το παίζει στο αρμόνιο. Είναι έξυπνος και ιδιοφυής. Η αίσθηση του χιούμορ του είναι μία από τις καλύτερες ικανότητές του.

Προκαλεί χαμόγελα και γέλια στον καθένα. Δύο χρόνια πριν, ο καλύτερος τρόπος με τον οποίο θα μπορούσα να εξηγήσω στον υιό μου τι σημαίνει Υ.Κ.Π.Σ, ήταν να του πω ότι έχει Velo-Cardio-Facial Syndrome, που σημαίνει ότι αυτός είναι : Valuable-Caring-Friendly-Sensitive (ικανός-αισθαντικός- φιλικός- ευαίσθητος) –*Ronda McElroy*

Είχαμε ένα αγόρι 8 ετών με Υ.Κ.Π.Σ . Διαγνώστηκε με απαλοιφή του χρωμοσώματος 22 το Μάρτιο του 1996, μετά από πάρα πολλά ιατρικά προβλήματα και αναπτυξιακή καθυστέρηση. Πηγαίνει τώρα στη δεύτερη τάξη πλήρους απασχόλησης σε μία κανονικά τάξη. Λαμβάνει βοήθεια δια μέσου ενός ανοιχτού προγράμματος για ανάγνωση / ομιλία / γραφή. Συμμετέχει στο πρόγραμμα ανάγνωσης «Herman». Το επίπεδο ανάγνωσής του βρίσκεται σε χαμηλότερη βαθμίδα ανάλογα με την ηλικία του, αλλά μπορεί να διαβάσει. Υπάρχουν τροποποιήσεις στο πρόγραμμα μαθημάτων του (πολύ περιορισμένο) και ένα πλάνο τροποποίησης της ήδη υπάρχουσας συμπεριφοράς. Γενικά, πηγαίνει καλά σε αυτό το περιβάλλον μάθησης και έχει κάνει πολύ μεγάλα βήματα. Αν λάβουμε υπόψη μας την κατάσταση του, το 1996, θα λέγαμε ότι θα μπορούσε να είναι

αντικοινωνικός, να έχει νοητική καθυστέρηση με χαμηλό IQ , μη καλή επίδοση στο σχολείο, πιθανόν θα έπρεπε να συμπεριφέρεται σαν ένας ενήλικας και αυτό θα είχε ως συνέπεια να αναπτύξει διπολική διαταραχή προσωπικότητας ή σχιζοφρένια , τώρα όμως τα πηγαίνει αρκετά καλά.

Ένα περιληπτικό ιστορικό των συμπτωμάτων που εμφάνισε είναι : τετραλογία του Fallot κατά τη γέννηση, ανεπαρκής προς τα πίσω ροή, δεξιά καρδιακή διόγκωση, μολύνσεις του ανώτερου αναπνευστικού συστήματος , ταχυκαρδία με πυρετούς, νευροαισθητήρια απώλεια ακοής, υποβλεννογόνια σχιστία, εκτομή των αμυγδαλών ,εγχείρηση για επιδιόρθωση σχιστίας , καθυστέρηση ανάπτυξης και καλές κινητικές ικανότητες, σοβαρή καθυστέρηση λόγου και ομιλίας, ήπια ανεπάρκεια αντισωμάτων προβλήματα στα πόδια (υποτονία) και μαθησιακές δυσκολίες.

Εμείς νιώθουμε ότι η επιτυχία του βασίζεται στην έγκαιρη επέμβαση που άρχισε στην ηλικία των 3^{ων} ετών. Το παιδί παρακολουθούσε ένα προσχολικό πρόγραμμα επικοινωνίας, έλαβε θεραπεία από επαγγελματίες ,εκπαιδευτική βοήθεια από το νηπιαγωγείο και εμείς σαν γονείς δουλεύαμε στο σπίτι μαζί του τα μαθηματικά , την ανάγνωση και την ομιλία. Ήταν ένα χαρούμενο, κοινωνικό παιδί, με πολλούς φίλους. Η κόπωση του, εξαιτίας της καρδιακής ανεπάρκειας και της υποτονίας σε όλο το σώμα, έκανε μια μέρα στο σχολείο, να φαίνεται πολύ μεγάλη. Η προσπάθεια του να παίξει ομαδικά αθλήματα όπως ποδόσφαιρο είναι δύσκολη, αλλά το χειρίζεται. Η ικανότητά του να ολοκληρώνει κάθε δραστηριότητα, βασίζεται πραγματικά, από το πώς νιώθει φυσικά εκείνη την στιγμή. Αυτό συμβάλλει στην μεταστροφή της διάθεσης του η οποία συμβαίνει καθημερινά στο σπίτι και στο σχολείο. Δυσκολεύεται όταν

πρέπει να αλλάξει δραστηριότητα σε σύντομο χρονικό διάστημα. Πηγαίνει καλά όταν ξέρει τι περιμένουν οι άλλοι από αυτόν και τι θα συμβεί μετά.

Το καλύτερο χαρακτηριστικό του υιού μας είναι ότι είναι αστείος! Ποτέ δεν ξέρουμε τι θα πει στην συνέχεια. Ότι ειπώνεται το καταλαβαίνει με την κυριολεκτική του σημασία! Θα κάνει σαν κουταβάκι όταν δεν θέλει να συμφωνήσει με κάτι. Πέφτει στα τέσσερα και μετά σηκώνεται με λυγισμένα τα πόδια και κάνει ότι ξύνεται. Τον αγνοούμε και τελικά σταματάει. Και άλλα παιδιά με το σύνδρομο έχουν παρόμοια χαρακτηριστικά ζώων. Σε μια συζήτηση είχαμε συμπεριφορές γάτας, κουταβιού και λιονταριού!

Η συμβουλή μας σε κάθε οικογένεια θα είναι να γίνει παρέμβαση όσον το δυνατόν νωρίτερα. Εμπιστευτείτε το ένστικτο σας όταν νιώθετε ότι κάτι δεν πηγαίνει καλά με το παιδί σας. Εάν δεν είχαμε επιδιώξει και επιμείνει ότι η ανάπτυξή του δεν είναι φυσιολογική (έχει δύο μεγαλύτερους αδελφούς), δεν είμαστε σίγουροι αν θα το είχαμε διαγνώσει μέχρι σήμερα. Να είστε προετοιμασμένοι να ενημερώσετε όλους τους ειδικούς με τους οποίους θα έρθετε σε επαφή για το Υ.Κ.Π.Σ. και για τις συγκεκριμένες ανάγκες του παιδιού σας. Αυτό είναι υπό διάγνωση στις ιατρικές και εκπαιδευτικές κοινότητες, και έτσι είναι δική μας δουλειά σαν γονείς να τους βοηθήσουμε να αντιμετωπίσουν τις ανάγκες τους. Η πιο σημαντική συμβουλή είναι να προσεγγίσουμε τους ειδικούς με την φιλοσοφία ότι και εσύ θα είσαι στην ομάδα. Δουλεύοντας μαζί και δίνοντας υποστήριξη θα σε κάνει πιο λειτουργικό στην ομάδα και θα μειώσει τα επίπεδα της απογοήτευσής σου.

Παίρνουμε κουράγιο από γονείς παιδιών μεγαλύτερων από τα δικά μας, που έχουν περάσει τα ίδια πριν από εμάς και μας δίνουν ελπίδα. - *Pamela & Kevin Hunter.*

Αυτό που ακολουθεί είναι τα προφίλ τριών μελών της ίδιας οικογένειας όπου είχαν διαγνωστεί με Υ.Κ.Π.Σ. Η υποψία για το σύνδρομο ανέκυψε όταν το μικρότερο παιδί παραπέμφθηκε για μια προσχολική, λεκτική και γλωσσική αξιολόγηση στο Masters Family Speech and Hearing Center at Children's Hospital of Wisconsin, εξαιτίας του περιορισμένου εκφραστικού λεξιλογίου του. Οι κλινικές παρατηρήσεις των μελών της οικογένειας, οι πληροφορίες του ιστορικού και η κλινική αξιολόγηση επιτάχυνε την παραπομπή σε έναν ιατρό γενετιστή.

ΕΗ.

Ο ΕΗ ένα αγόρι 10 χρονών και 6 μηνών αρχικά παραπέμφθηκε στο Masters Family Speech and Hearing Center at Children's Hospital of Wisconsin σε ηλικία 23 μηνών εξαιτίας των περιορισμένων εκφραστικών, λεκτικών και γλωσσικών δεξιοτήτων του (Εικόνα 5^α 5β). Αναφέρθηκαν ελαφρές κινητικές καθυστερήσεις και προβλήματα θηλασμού σε βρεφική ηλικία. Το ιατρικό ιστορικό έλεγε συγκεκριμένα για επιδιόρθωση κοιλιακών διαφραγματικών ελλείψεων και εισαγωγή σωληνάρων αερισμού και από τα δύο αυτιά (μυριγγοτομή), σε ηλικία 1 έτους. Το οικογενειακό ιστορικό ήταν ακριβές για μια μεγαλύτερη αδερφή με τετραλογία του Fallot η οποία είχε επίσης προβλήματα λόγου και

μάθησης. Η μητέρα παρουσίαζε ελαφριά προς μέτρια υπερρινικότητα και το χαρακτηριστικό προσωπείο του Υ.Κ.Π.Σ. Επίσης είχε αντιμετωπίσει μαθησιακές δυσκολίες κατά τη σχολική της ηλικία.

Τα αποτελέσματα από την αρχική αξιολόγηση του ΕΗ στους 23 μήνες επέδειξαν ελαφριές προς μέτριες αντιληπτικές και σοβαρές εκφραστικές καθυστερήσεις λόγου και ομιλίας. Η φώνηση ήταν περιορισμένη σε παραγωγές φωνηέντων και σε προσεγγίσεις λέξεων. Αναφέρθηκε ελαφριά, ασυνεπής υπερρινικότητα. Οι λεκτικές και οι στοματικές ικανότητες μίμησης ήταν φτωχές. Η στοματική εξέταση δεν προσδιόρισε καμία ορατή δομική ανωμαλία της υπερώας. Ο ΕΗ παρουσίαζε οπίσθογναθία. Κανένα άλλο αναγνωρίσιμο χαρακτηριστικό του προσώπου δεν ήταν εμφανές. Η αίσθηση της ακοής ήταν φυσιολογική σε εκείνο το ραντεβού.

Αν και υπήρχε υποψία της αναπτυξιακής δυσπραξίας του λόγου εξαιτίας των κινητικών προβλημάτων προγραμματισμού μια ακόμη επικοινωνιακή διάγνωση και υπερωοφαρυγγική ανεπάρκεια δεν μπορούσαν να αποκλειστούν. Εξαιτίας του ιστορικού των προβλημάτων του μέσου ωτός, της προβληματικής κατάποσης στην βρεφική ηλικία, της οπισθογναθίας και της ρινικής ποιότητας της ομιλίας της μαμάς, μια υποβλενογόνιος ή κρυφή υποβλενογόνιος σχιστία ήταν ακόμα πιθανά. Προτάθηκε για τον ΕΗ λογοθεραπεία και εγγραφή σε προσχολική ειδική τάξη. Ο ΕΗ παραπέμφθηκε σε ομάδα για σχιστίες στο Masters Family Speech and Hearing Center at Children's Hospital of Wisconsin για περαιτέρω αξιολόγηση. Εξαιτίας της αμφισβητούμενης ΥΦΑ, του ιστορικού των υπερωικών και καρδιακών ανωμαλιών, το ιστορικό των μαθησιακών προβλημάτων στην οικογένεια, το χαρακτηριστικό πρόσωπο της μητέρας και το γεγονός ότι το Υ.Κ.Π.Σ έχει μια αυτοσωμική κληρονομική κυριαρχία με συχνότητα εμφάνισης 50% (Copenhagen 1998).

Επιδιώχτηκε η γενετική συμβουλή και για την αδερφή του ώστε να αποκλειστεί το Υ.Κ.Π.Σ. Η διάγνωση του ΕΗ επιβεβαιώθηκε σε ηλικία 2 χρονών, από γιατρούς γενετιστές. Ήταν θετικός στην απώλεια του χρωμοσώματος 22q11 χρησιμοποιώντας τη διαδικασία φθορισμού σε κατάσταση υβριδοποίησης (FISH).

Καθώς οι ικανότητες του λόγου του βελτιώνονται, δεν αναφερόταν καμία υπερρινικότα. Παρόλα αυτά ο ΕΗ δεν έκανε ραδιογραφία ή ενδοσκόπηση για την αξιολόγηση του υπερωοφαρυγγικού μηχανισμού. Το πρόσωπο δεν ήταν το τυπικό. Πρόσφατα οι ικανότητες του λόγου του περιγράφηκαν ως φυσιολογικές με εξαίρεση κάποια μεσοδοντική άρθρωση του /s/ και του /z/. Οι λαρυγγικές και οι ρινικές ποιότητες αντήχησης ήταν μέσα στα φυσιολογικά όρια. Οι γλωσσικές ικανότητες ήταν λειτουργικές σε κατάσταση συζήτησης. Αν και ο ΕΗ παρουσίαζε μεγάλη δυσκολία στην ακαδημαϊκή πορεία του δεν πληρούσε τα κριτήρια για να αξιολογηθεί ότι είχε ανάγκη ειδικής εκπαίδευσης. Συνέχισε στην κανονική τάξη, χωρίς καμία βοήθεια. Αναφέρθηκαν προβλήματα στα μαθήματα.

SH

Η SH είναι η μεγάλη αδερφή του ΕΗ και αρχικά εξετάστηκε από την ομάδα σχιστιών στο Children's Hospital of Wisconsin σε ηλικία 8 χρονών (Εικόνα 6α, 6β).

Η αξιολόγηση επιδιώχτηκε μετά από τη διάγνωση για Υ.Κ.Π.Σ σε ένα από τα μέλη της οικογένειας. Η SH ήταν θετική στην απώλεια χρωμοσώματος διαμέσου του FISH. Την εποχή της αρχικής αξιολόγησης ή SH

παρακολουθούσε την δευτέρα τάξη λαμβάνοντας λογοθεραπεία για προβλήματα άρθρωσης με το /s/ και /z/, αδυναμία στη δομή και ελαφριά υπερρινικότητα. Οι παραποιήσεις των /s/ και /z/ μπορεί να ήταν μια λειτουργία του μειωμένου γλωσσικού τόνου. Δεν μπήκε σε αγωγή. Η SH παρουσίασε ιστορικό τετραλογίας του Fallot, πρόσφατες μολύνσεις του μέσου ωτός και των ιγμορίων ελαφριά ασυνεπής υπερρινικότητα, αρθρωτική καθυστέρηση και μαθησιακές δυσκολίες. Η ενδοσκόπηση με βίντεο και η ρινοφαρυγγοσκόπηση που ολοκληρώθηκε στην ομάδα σχιστιών επέδειξε υπερωοφαρυγγική ανεπάρκεια εξαιτίας του προβλήματος του συγχρονισμού της με την υπερωοφαρυγγική βαλβίδα. Δεν αναφέρθηκε καμία δομική υπερωοφαρυγγική ανωμαλία. Δέχτηκε λογοθεραπεία μικρής περιόδου στο Children's Hospital of Wisconsin σχετικά με τα αρθρωτικά λάθη και τη δομή. Η θεραπεία ολοκληρώθηκε σε 3 μήνες. Πρόσφατα πήγε γυμνάσιο, όπου δέχεται βοήθεια για τις μαθησιακές δυσκολίες οι οποίες διαγνώστηκαν στην πέμπτη δημοτικού. Κοινωνικά, παρουσιάζεται να τα πηγαίνει καλά με του συνομηλίκους και του ενήλικες, αλλά έχει μέτριες δυσκολίες προσοχής και οργάνωσης. Πρόσφατα φυσικά χαρακτηριστικά περιλαμβάνουν επίπεδο μεσοπροσωπείο, διευρυμένη και προεξέχουσα ρινική ράχη και λεπτά δάχτυλα.

LH

Η LH είναι η μητέρα των EH και της SH. Κατά την παιδική ηλικία της έγινε αδενοεκτομή και αμυγδαλεκτομή καθώς και εισαγωγή σωληνίσκων αερισμού εξαιτίας επαναλαμβανόμενων μολύνσεων στα αυτιά. Από εκείνη τη στιγμή εμφανίζει μέτρια υπερρινικότητα.

Η LH αξιολογήθηκε από την ομάδα σχιστιών υπερώας στο νοσοκομείο Children's Hospital of Wisconsin όπου ακολούθησε η διάγνωση ότι έχει Υ.Κ.Π.Σ. Ο λόγος της χαρακτηρίζεται από μέτρια υπερρινικότητα, μειωμένη ενδοστοματική πίεση και μια ανεπαίσθητη ρινική διαφυγή αέρα. Ένα μικρό άνοιγμα στον υπερωοφαρυγγικό μηχανισμό έγινε εμφανές κατά την ρινοφαρυγγοσκόπηση και την βιντεοφλουοροσκόπηση. Βρέθηκε και μια κρυφή υποβλενογόνοσ σχιστία. Συστήθηκε εγχείρηση αλλά δεν επιδιώχτηκε λόγω της έλλειψης ιατρικής ασφάλειας. Επίσης βρέθηκε θετική στην απώλεια του χρωμοσώματος 22q11. Η LH πρόσφατα διαγνώστηκε ότι έχει διπολική διαταραχή. Επίσης δέχεται ψυχιατρική παρακολούθηση.

Το κάθε μέλος της οικογένειας έφερε μοναδικά και επικαλυπτόμενα κομμάτια για το διαγνωστικό παζλ. Οι πληροφορίες του ιστορικού του ΕΗ και τα φυσικά ευρήματα της μητέρας οδήγησαν στην αρχική διάγνωση του Υ.Κ.Π.Σ και για τους δύο. Αυτό κατέληξε σε περαιτέρω αξιολόγηση των αδερφών του ΕΗ. Η διάγνωση του Υ.Κ.Π.Σ για τον ΕΗ και για την ΣΗ κατέληξε σε ένα κατάλληλο εκπαιδευτικό πρόγραμμα για τον αδερφό και την αδερφή. Επίσης βοήθησε την μητέρα να αντιμετωπίσει τις ψυχολογικές και επαγγελματικές δυσκολίες με ψυχιατρική παρέμβαση για αυτήν και την κόρη της. Το προφίλ αυτής της οικογένειας επεσήμανε την ανάγκη για λεπτομερές ιστορικό, άμεσες συνεντεύξεις και κλινικές αξιολογήσεις και συνεχιζόμενες περιοδικές παρακολουθήσεις της υγείας, της επικοινωνίας, της μάθησης – αντίληψης και της κοινωνικό-αισθηματικής κατάστασης στα άτομα που υπάρχει υποψία για Υ.Κ.Π.Σ.

-
- ▼ ΑΟΡΤΙΚΟ ΤΟΞΟ: τοξοειδές τμήμα της θωρακικής αορτής με το κυρτό προς τα πάνω και λοξή διεύθυνση από εμπρός δεξιά προς τα πίσω αριστερά. Αποτελεί συνέχεια της ανιούσας αορτής από το ύψος του 1^{ου} μεσοπλεύριου διαστήματος δεξιά και μεταπίπτει στην κατιούσα αορτή στο ύψος του 4^{ου} θωρακικού σπονδύλου.
- ▼ APGAR SCORE: σήμερα είναι αποδεκτή η εκτίμηση της κατάστασης του νεογνού από πέντε σημεία (score) που βαθμολογούνται 0,1,2,. Το σύνολο των score κυμαίνεται από 0 (νεκρό νεογνό) μέχρι 10 (νεογνό με ροδαλό χρώμα). Η μέθοδος καλείται Apgar score από το όνομα της γιατρού Virginia Apgar που πρώτη την περιέγραψε. Το score φυσιολογικά εκτιμάτε 1' λεπτό μετά τη γέννηση, 5' και 10' αργότερα αν χρειαστεί. Ένα score 7 ή ψηλότερο δεν εμπνέει ανησυχία, ενώ ένα score 3 ή μικρότερο δείχνει βαριά ανοξία και κίνδυνο θανάτου.
- ▼ ΒΟΥΒΩΝΟΚΗΛΗΣ : συχνότερα εμφανίζεται στα αγόρια παρά στα κορίτσια. Στη βουβωνοκήλη, το έντερο εξέρχεται από ένα άνοιγμα του κοιλιακού τοιχώματος και εισχωρεί στο βουβωνικό πόρο (την οδό καθόδου των όρχεων από την κοιλιά στο όσχεο λίγο μετά τη γέννηση).
- ▼ ΔΙΠΟΛΙΚΗ ΔΙΑΤΑΡΑΧΗ (μανιοκατάθλιψη): το αναγνωριστικό στοιχείο των διπολικών διαταραχών είναι η τάση εναλλαγής των μανιακών επεισοδίων με μείζονα καταθλιπτικά επεισόδια και η διάθεση του ατόμου να μεταπηδά από τη συναισθηματική ευφορία

στην απόγνωση (περίοδοι κατάθλιψης εναλλάσσονται με περιόδους μανίας ή μικρότερων βαθμών διέγερσης).

▼ TETΡΑΛΟΓΙΑ FALLOT: η τετραλογία του Fallot είναι ένα σφάλμα αναπτύξεως με 4 επακόλουθα : το διάφραγμα, διαιρώντας τον αρτηριακό κορμό, αποκλίνει δεξιά αντί να ενώνεται με το ενδοκοιλιακό διάφραγμα. Η δεξιά κοιλία έχει μικρή εξώθηση λόγω στένωσης πνευμονικής αρτηρίας. Η αορτή εκτείνεται προς τα δεξιά του διαφράγματος (απόκλιση αορτής δεξιά) και παίρνει αίμα από τις δύο κοιλίες. Τέλος, υπάρχει μια ελαττωματική ανεπάρκεια στο άνω μέρος του μεμβρανώδους διαφράγματος.

Η δεξιά κοιλία στέλνει αίμα σε στενωμένη πνευμονική ή στην αορτή σε συνεργασία με την αριστερή κοιλία. Συνήθως κάνει και τα δύο με αύξηση της δύναμης εκτοξεύσεως (υπερτροφία δεξιάς κοιλίας).

▼ ΤΡΟΠΟΣ ΑΡΘΡΩΣΗΣ

Έκκροτα ή κλειστά

Για την παραγωγή των έκκροτων απλά οι αρθρωτές πραγματοποιούν σε κάποιο τους σημείο ένα απόλυτο κλείσιμο στη διάρκεια του οποίου αέρας αυξημένης πίεσης συγκεντρώνεται στη στοματική κοιλότητα και ουσιαστικά δεν ακούγεται τίποτα. Ο ήχος αυτών των συμφώνων παράγεται από το απότομο άνοιγμα/ εκτόνωση του κλεισίματος και την ξαφνική έξοδο του αέρα από τη στοματική κοιλότητα. Η έξοδος αυτή καλείται απελευθέρωση (release) ή εκτόνωση και δημιουργεί έναν απότομο παλμό ροής του αέρα. Πρόκειται για δυναμικούς ήχους ακριβώς γιατί η κίνηση του απότομου ανοίγματος τους προκαλεί.

Έκκροτοι φθόγγοι είναι : /p/, /b/, /b/, /t/, /d/, /d/, /c/, /θ/, /k/, /g/, /q/, /G/, /?/

Ρινικά (nasals)

Στην κατηγορία αυτή τρόπου άρθρωσης πάλι υπάρχει κάπου ένα κλείσιμο στη φωνητική οδό, στην περίπτωση αυτή όμως ο αέρας κατευθύνεται προς τη μύτη από όπου και εξέρχεται. Προκειμένου βέβαια να κατευθυνθεί προς τη ρινική κοιλότητα ο αέρας, απαιτείται το κατέβασμα της μαλακής υπερώας (σταφυλής). Η ιδιαίτερη χροιά αυτών των ήχων προέρχεται από το γεγονός ότι η ρινική κοιλότητα λειτουργεί ως αντηχείο που προστίθεται στα άλλα και τροποποιεί τον ήχο. Τα ρινικά αποτελούν σταθερό τύπο άρθρωσης, αφού η παραγωγή τους μπορεί να συνεχιστεί για όσο κρατά η εκπνοή του ομιλητή. Τέλος πρέπει να σημειωθεί ότι όλα τα ρινικά είναι ηχηρά.

Ρινικά είναι : /m/, /m/, /n/, /ŋ/, /ŋ/, /N/

Τριβόμενα (fricatives)

Τα τριβόμενα είναι σταθερού τύπου αρθρώσεις ή αλλιώς εξακολουθητικά γιατί η παραγωγή τους μπορεί να επιμηκυνθεί χωρίς πρόβλημα. Για την παραγωγή τους απαιτείται μικρού ανοίγματος στενότητα σε κάποιο σημείο της φωνητικής οδού. Συγκεκριμένα δεν υπάρχει τόπος-θέση στη φωνητική οδό στην οποία να μην παράγονται δύο τριβόμενοι φθόγγοι των γλωσσών, ένας ηχηρός και ένας άηχος.

Προκειμένου να παραχθεί ένα τριβόμενο, όπως το λέει και ο όρος, πρέπει το άνοιγμα που αφήνουν οι αρθρωτές μας να είναι τόσο μικρό, ώστε να δημιουργείται τριβή στην έξοδο του αέρα από αυτό το σημείο. Παράλληλα πρέπει και ο αέρας να βγαίνει με πολύ γρήγορο ρυθμό. Τα τριβόμενα παράγουν επομένως αέρα σε αναταραχή.

Τριβόμενοι ήχοι είναι οι : /β/, /f/, /v/, /θ/, /ð/, /s/, /z/, /j/, /b/, /ʒ/, /ç/, /x/, /ɣ/, /χ/, /h/, /φ/, /c/, /h/, /h/

Προστριβόμενα (affricatives)

Τα προστριβόμενα αποτελούνται από ένα τμήμα ενός έκκροτου και ένα τμήμα ενός τριβόμενου ή ημιφώνου παρεμφερούς ή ίδιας θέσης άρθρωσης. Από το έκκροτο παίρνουν το κλείσιμο και τη δημιουργία πίεσης αέρα πίσω από το κλείσιμο. Το άνοιγμα όμως εδώ δεν αποτελεί μια απότομη στιγμιαία έκρηξη του αέρα αλλά μια πιο αργή απελευθέρωση με τη μορφή του αντίστοιχου τριβομένου ή σπανιότερα ημιφώνου. Δηλαδή το κλείσιμο ανοίγει σε περιορισμένη δίοδο από όπου ο αέρας συσσώρευσης πίεσης διαφεύγει συνήθως με τριβή, είτε κεντρικά είτε πλευρικά.

Πρέπει να τονιστεί ότι τα προστριβόμενα αποτελούν μονάδες ήχου που όμως είναι σύνθετες και όχι δύο ήχους.

Προστριβόμενοι ήχοι είναι : /ps/, /ks/, /ts/, /dz/, /kc/, /pf/, /bv/, /kx/, /tl/, /Gð/, /tθ/, /dð/, /dr/, κλπ.

✓ ΑΠΛΕΣ ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ ΓΙΑ ΤΗΝ ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΤΗΣ ΑΡΘΡΩΣΗΣ ΚΑΙ ΤΗΣ ΑΝΤΗΧΗΣΗΣ

/p/ Ο παπούς πάει περίπατο

/b/ Μπαμπά μπες στο μπάνιο

/m/ Κοιμάμαι με τη μαμά μέσα

/γ/ Αγαπάω τη Γωγώ τη γάτα

/j/ Η γιαγιά γελάει με το Γιάννη

| | |
|------|---------------------------------------|
| /t/ | Τοτό πέτα το τόπι |
| /d/ | Η νταντά έντυσε τη Ντίνα |
| /n/ | Η νονά η Νίνα πίνει νερό |
| /k/ | Η κότα κάνει κο-κο-κο |
| /g/ | Ο Γκούφι έβαλε γκολ |
| /f/ | Φανή φάε τα φασόλια |
| /v/ | Το βουβάλι ανεβαίνει το βουνό |
| /l/ | Η Λέλα πουλάει λουλούδια |
| /s/ | Η Σοφία σήκωσε το σάκο |
| /z/ | Τα ζώα ζουν στη ζούγκλα |
| /ts/ | Με τσίμπησαν η κατσικά και το τσακάλι |
| /tz/ | Το τζάμι της Τζένης έχει πατζούρι |
| /c/ | Η Κική κοιτάει το κύμα |
| /r/ | Η Ρίτα ρίχνει νερό στο ποτήρι |

/θ/ Ο Θάνος μαθαίνει κιθάρα

/δ/ Η Δανάη δίνει το δώρο

Προτάσεις με ρινικά φωνήματα

Η μαμά η Μίνα μένει μόνη

Η νονά η Μιμή είναι στη μονή

Το νήμα είναι καμένο

Πίνω λεμόνι με μέντα

Μόνο η Νίνα είναι μέσα

Προτάσεις με έκκροτα (/p/, /b/, /t/, /d/, /k/, /g/)

Πετάω το μπουκάλι κάτω

Ο μπαμπάς πάει το παππού περίπατο στο πάρκο

Η Πόπη πατάει το πατάκι

Η ντομάτα και η πατάτα είναι πάνω στο πάγκο

Η μέμπα πίνει από το μπουκάλι

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Θέλουμε να ευχαριστήσουμε τον υπεύθυνο καθηγητή, κύριο Νικόλαο Τρίμμη για την πολύτιμη βοήθειά του, καθώς και τον κύριο Αθανάσιο Ξωφύλλη, λογοπαθολόγο για την βοήθεια του στην μελέτη του περιστατικού, το οποίο παρακολουθήσαμε κατά τη διάρκεια της πρακτικής μας άσκησης στο κέντρο «Λόγος».

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Chow EW, Bassett AS, Weksberg R: Velo-cardio-facial syndrome and psychotic disorders: implications for psychiatric genetics. *Am J Med Genet* 1994 Jun 15; 54(2): 107-12
- De Smedt B, Swillen A, Ghesquiere P, et al: Pre-academic and early academic achievement in children with velocardiofacial syndrome (del22q11.2) of borderline or normal intelligence. *Genet Couns* 2003; 14(1): 15-29.
- Driscoll DA, Spinner NB, Budarf ML, et al: Deletions and microdeletions of 22q11.2 in velo-cardio-facial syndrome. *Am J Med Genet* 1992 Sep 15; 44(2): 261-8.
- Goldberg R, Motzkin B, Marion R, et al: Velo-cardio-facial syndrome: a review of 120 patients. *Am J Med Genet* 1993 Feb 1; 45(3): 313-9.
- Jedele KB, Michels VV, Puga FJ, et al: Velo-cardio-facial syndrome associated with ventricular septal defect, pulmonary atresia, and hypoplastic pulmonary arteries. *Pediatrics* 1992 May; 89(5 Pt 1): 915-9.
- Kelly D, Goldberg R, Wilson D, et al: Confirmation that the velo-cardio-facial syndrome is associated with haplo-insufficiency of genes at chromosome 22q11. *Am J Med Genet* 1993 Feb 1; 45(3): 308-12.
- Shprintzen RJ, Goldberg RB, Young D, et al: The velo-cardio-facial syndrome: a clinical and genetic analysis. *Pediatrics* 1981 Feb; 67(2): 167-72

-
- Young D, Shprintzen RJ, Goldberg RB: Cardiac malformations in the velocardiofacial syndrome. *Am J Cardiol* 1980 Oct; 46(4): 643-8.
 - Baker KD and Skuse DH (2005) Adolescents and young adults with 22q11 deletion syndrome: psychopathology in an at-risk group. *Br J Psychiatry* 186:115-20
 - Barnea-Goraly N, Menon V, Krasnow B, Ko A, Reiss A, Eliez S (2003) Investigation of white matter structure in velocardiofacial syndrome: a diffusion tensor imaging study. *Am J Psychiatry* 160:1863-9
 - Bassett AS, Chow EW, Husted J, Weksberg R, Caluseriu O, Webb GD, Gatzoulis MA (2005) Clinical features of 78 adults with 22q11 deletion syndrome. *Am J Med Genet A* 138:307-13
 - Bassett AS, Hodgkinson K, Chow EW, Correia S, Scutt LE, Weksberg R (1998) 22q11 deletion syndrome in adults with schizophrenia. *Am J Med Genet* 81:328-37
 - Bearden CE, van Erp TG, Monterosso JR, Simon TJ, Glahn DC, Saleh PA, Hill NM, McDonald-McGinn DM, Zackai E, Emanuel BS, Cannon TD (2004) Regional brain abnormalities in 22q11.2 deletion syndrome: association with cognitive abilities and behavioral symptoms. *Neurocase* 10:198-206
 - Bingham PM, Zimmerman RA, McDonald-McGinn D, Driscoll D, Emanuel BS, Zackai E (1997) Enlarged Sylvian fissures in infants with interstitial deletion of chromosome 22q11. *Am J Med Genet* 74:538-43

-
- Bish JP, Nguyen V, Ding L, Ferrante S, Simon TJ (2004) Thalamic reductions in children with chromosome 22q11.2 deletion syndrome. *Neuroreport* 15:1413-5
 - Botto LD, May K, Fernhoff PM, Correa A, Coleman K, Rasmussen SA, Merritt RK, O'Leary LA, Wong LY, Elixson EM, Mahle WT, Campbell RM (2003) A population-based study of the 22q11.2 deletion: phenotype, incidence, and contribution to major birth defects in the population. *Pediatrics* 112:101-7
 - Budarf ML, Konkle BA, Ludlow LB, Michaud D, Li M, Yamashiro DJ, McDonald-McGinn D, Zackai EH, Driscoll DA (1995) Identification of a patient with Bernard-Soulier syndrome and a deletion in the DiGeorge/velo-cardio-facial chromosomal region in 22q11.2. *Hum Mol Genet* 4:763-6
 - Cayler GG (1969) Cardiofacial syndrome. Congenital heart disease and facial weakness, a hitherto unrecognized association. *Arch Dis Child* 44:69-75
 - Chow EW, Bassett AS, Weksberg R (1994) Velo-cardio-facial syndrome and psychotic disorders: implications for psychiatric genetics. *Am J Med Genet* 54:107-12
 - Clarke M and O'Callaghan E (2003) Is earlier better? At the beginning of schizophrenia: timing and opportunities for early intervention. *Psychiatr Clin North Am* 26:65-83
 - Desmaze C, Scambler P, Prieur M, Halford S, Sidi D, Le Deist F, Aurias A (1993) Routine diagnosis of DiGeorge syndrome by fluorescent in situ hybridization. *Hum Genet* 90:663-5

-
- Devriendt K, Fryns JP, Mortier G, van Thienen MN, Keymolen K (1998) The annual incidence of DiGeorge/velocardiofacial syndrome [letter] *J Med Genet* 35:789-90
 - Devriendt K, Swillen A, Fryns JP, Proesmans W, Gewillig M (1996) Renal and urological tract malformations caused by a 22q11 deletion [letter]. *J Med Genet* 33:349
 - Dinulos MB and Graf WD (1998) DiGeorge Syndrome and Velocardiofacial Syndrome. In: Gilman S, Goldstein GW, Waxman SG (eds) Neurobase, v 1.3-present, Arbor Press, Rochester, NY
 - Driscoll DA, Budarf ML, Emanuel BS (1992) A genetic etiology for DiGeorge syndrome: consistent deletions and microdeletions of 22q11. *Am J Hum Genet* 50:924-33
 - Driscoll DA, Randall P, McDonald-McGinn DM, et al (1995) Are 22q11 chromosomal deletions a major cause of isolated cleft palate? 52nd Annual Meeting, American Cleft Palate-Craniofacial Association, Tampa
 - Driscoll DA, Salvin J, Sellinger B, Budarf ML, McDonald-McGinn DM, Zackai EH, Emanuel BS (1993) Prevalence of 22q11 microdeletions in DiGeorge and velocardiofacial syndromes: implications for genetic counselling and prenatal diagnosis. *J Med Genet* 30:813-7
 - Eicher PS, McDonald-McGinn DM, Fox CA, Driscoll DA, Emanuel BS, Zackai EH (2000) Dysphagia in children with a 22q11.2 deletion: unusual pattern found on modified barium swallow. *J Pediatr* 137:158-64

-
- Fernandez L, Lapunzina P, Arjona D, Lopez Pajares I, Garcia-Guereta L, Elorza D, Burgueros M, De Torres ML, Mori MA, Palomares M, Garcia-Alix A, Delicado A (2005) Comparative study of three diagnostic approaches (FISH, STRs and MLPA) in 30 patients with 22q11.2 deletion syndrome. *Clin Genet* 68:373-8
 - Fine SE, Weissman A, Gerdes M, Pinto-Martin J, Zackai EH, McDonald-McGinn DM, Emanuel BS (2005) Autism spectrum disorders and symptoms in children with molecularly confirmed 22q11.2 deletion syndrome. *J Autism Dev Disord* 35:461-70
 - Giannotti A, Digilio MC, Marino B, Mingarelli R, Dallapiccola B (1994) Cayler cardiofacial syndrome and del 22q11: part of the CATCH22 phenotype [letter]. *Am J Med Genet* 53:303-4
 - Gong W, Gottlieb S, Collins J, Blescia A, Dietz H, Goldmuntz E, McDonald-McGinn DM, Zackai EH, Emanuel BS, Driscoll DA, Budarf ML. (2001) Mutation analysis of TBX1 in non-deleted patients with features of DGS/VCFS or isolated cardiovascular defects. *J Med Genet* 38:E45
 - Gripp KW, McDonald-McGinn DM, Driscoll DA, Reed LA, Emanuel BS, Zackai EH (1997) Nasal dimple as part of the 22q11.2 deletion syndrome. *Am J Med Genet* 69:290-2
 - Guion-Almeida ML and Richieri-Costa A (1992) CNS midline anomalies in the Opitz G/BBB syndrome: report on 12 Brazilian patients. *Am J Med Genet* 43:918-28
 - Jawad AF, McDonald-McGinn DM, Zackai E, Sullivan KE (2001) Immunologic features of chromosome 22q11.2 deletion syndrome

(DiGeorge syndrome/velocardiofacial syndrome). *J Pediatr* 139:715-23

- Jerome LA and Papaioannou VE (2001) DiGeorge syndrome phenotype in mice mutant for the T-box gene, Tbx1. *Nat Genet* 27:286-91
- Kao A, Mariani J, McDonald-McGinn DM, Maisenbacher MK, Brooks-Kayal AR, Zackai EH, Lynch DR (2004) Increased prevalence of unprovoked seizures in patients with a 22q11.2 deletion. *Am J Med Genet A* 129:29-34
- Kariyazono H, Ohno T, Ihara K, Igarashi H, Joh-o K, Ishikawa S, Hara T (2001) Rapid detection of the 22q11.2 deletion with quantitative real-time PCR. *Mol Cell Probes* 15:71-3
- Kates WR, Burnette CP, Bessette BA, Folley BS, Strunge L, Jabs EW, Pearlson GD (2004) Frontal and caudate alterations in velocardiofacial syndrome (deletion at chromosome 22q11.2). *J Child Neurol* 19:337-42
- Kawame H, Adachi M, Tachibana K, Kurosawa K, Ito F, Gleason MM, Weinzierl S, Levitt-Katz L, Sullivan K, McDonald-McGinn DM (2001) Graves' disease in patients with 22q11.2 deletion. *J Pediatr* 139:892-5
- Keenan GF, Sullivan KE, McDonald-McGinn DM, Zackai EH (1997) Arthritis associated with deletion of 22q11.2: more common than previously suspected [letter; comment]. *Am J Med Genet* 71:488

-
- Krantz ID, Piccoli DA, Spinner NB (1997) Alagille syndrome. *J Med Genet* 34:152-7
 - Kurahashi H, Nakayama T, Osugi Y, Tsuda E, Masuno M, Imaizumi K, Kamiya T, Sano T, Okada S, Nishisho I (1996) Deletion mapping of 22q11 in CATCH22 syndrome: identification of a second critical region. *Am J Hum Genet* 58:1377-81
 - LaCassie Y and Arriaza MI (1996) Letter to the editor. Opitz GBBB syndrome and the 22q11 deletion syndrome. *Am J Med Genet* 62:318
 - Levin SE, Silverman NH, Milner S (1982) Hypoplasia or absence of the depressor anguli oris muscle and congenital abnormalities, with special reference to the cardiofacial syndrome. *S Afr Med J* 61:227-31
 - Levy A, Demczuk S, Aurias A, Depetris D, Mattei MG, Philip N (1995) Interstitial 22q11 microdeletion excluding the ADU breakpoint in a patient with DiGeorge syndrome. *Hum Mol Genet* 4:2417-9
 - Liao J, Kochilas L, Nowotschin S, Arnold JS, Aggarwal VS, Epstein JA, Brown MC, Adams J, Morrow BE (2004) Full spectrum of malformations in velo-cardio-facial syndrome/DiGeorge syndrome mouse models by altering Tbx1 dosage. *Hum Mol Genet* 13:1577-85,
 - Pramparo T, Jurecic V, Ogunrinu G, Sutherland HF, Scambler PJ, Bradley A, Baldini A (2001) Tbx1 haploinsufficiency in the

DiGeorge syndrome region causes aortic arch defects in mice.
Nature 410:97-101

- Lynch DR, McDonald-McGinn DM, Zackai EH, Emanuel BS, Driscoll DA, Whitaker LA, Fischbeck KH (1995) Cerebellar atrophy in a patient with velocardiofacial syndrome [see comments]. *J Med Genet* 32:561-3
- MacDonald MR, Schaefer GB, Olney AH, Tamayo M, Frias JL (1993) Brain magnetic resonance imaging findings in the Opitz G/BBB syndrome: extension of the spectrum of midline brain anomalies. *Am J Med Genet* 46:706-11
- Mantripragada KK, Tapia-Paez I, Blennow E, Nilsson P, Wedell A, Dumanski JP (2004) DNA copy-number analysis of the 22q11 deletion-syndrome region using array-CGH with genomic and PCR-based targets. *Int J Mol Med* 13:273-9
- Matsuoka R, Takao A, Kimura M, Imamura S, Kondo C, Joh-o K, Ikeda K, Nishibatake M, Ando M, Momma K (1994) Confirmation that the conotruncal anomaly face syndrome is associated with a deletion within 22q11.2. *Am J Med Genet* 53:285-9
- McDonald-McGinn DM, Driscoll DA, Bason L, Christensen K, Lynch D, Sullivan K, Canning D, Zavod W, Quinn N, Rome J (1995) Autosomal dominant "Opitz" GBBB syndrome due to a 22q11.2 deletion [see comments]. *Am J Med Genet* 59:103-13
- McDonald-McGinn DM, Driscoll DA, Emanuel BS, et al (1996) The 22q11 deletion in African American patients: an underdiagnosed population. *Am J Hum Genet* 59:A90

-
- McDonald-McGinn DM, Gripp KW, Kirschner RE, Maisenbacher MK, Hustead V, Schauer GM, Keppler-Noreuil KM, Ciprero KL, Pasquariello P Jr, LaRossa D, Bartlett SP, Whitaker LA, Zackai EH (2005) Craniosynostosis: another feature of the 22q11.2 deletion syndrome. *Am J Med Genet A* 136:358-62
 - McDonald-McGinn DM, Kirschner R, Goldmuntz E, et al (1999) Craniosynostosis: another feature of the 22q11.2 deletion syndrome. Platform presentation, 56th Annual Cleft Palate-Craniofacial Association Meeting. Craniosynostosis
 - McDonald-McGinn DM, Kirschner R, Goldmuntz E, Sullivan K, Eicher P, Gerdes M, Moss E, Solot C, Wang P, Jacobs I, Handler S, Knightly C, Heher K, Wilson M, Ming JE, Grace K, Driscoll D, Pasquariello P, Randall P, Larossa D, Emanuel BS, Zackai EH (1999) The Philadelphia story: the 22q11.2 deletion: report on 250 patients. *Genet Couns* 10:11-24
 - McDonald-McGinn DM, LaRossa D, Goldmuntz E, Sullivan K, Eicher P, Gerdes M, Moss E, Wang P, Solot C, Schultz P, Lynch D, Bingham P, Keenan G, Weinzimer S, Ming JE, Driscoll D, Clark BJ 3rd, Markowitz R, Cohen A, Moshang T, Pasquariello P, Randall P, Emanuel BS, Zackai EH (1997) The 22q11.2 deletion: screening, diagnostic workup, and outcome of results; report on 181 patients. *Genet Test* 1:99-108
 - McDonald-McGinn DM, Maisenbacher M, Ciprero K, Hoffman T, Catanzaro J, Armeli C, Goldmuntz E, Gleason M, Gillis L, Mascarenhas M, Porter B, Hedricks H, Nance M, Adzick A, Drummond D, Pasquariello P, Driscoll D, Emanuel B, Zackai EH

-
- (2004) Warning: Hear Hoffbeats - Think Zebras in the 22q11.2 Deletion! American Society of Human Genetics, 54th Annual Meeting, Platform Presentation Abstract 54, p 28
- McDonald-McGinn DM, Minugh-Purvis N, Kirschner RE, Jawad A, Tonnesen MK, Catanzaro JR, Goldmuntz E, Driscoll D, Larossa D, Emanuel BS, Zackai EH (2005) The 22q11.2 deletion in African-American patients: an underdiagnosed population? *Am J Med Genet A* 134:242-6
 - McDonald-McGinn DM, Tonnesen MK, Laufer-Cahana A, Finucane B, Driscoll DA, Emanuel BS, Zackai EH (2001) Phenotype of the 22q11.2 deletion in individuals identified through an affected relative: cast a wide FISHing net! *Genet Med* 3:23-9
 - McDonald-McGinn DM, Zackai EH, Low D (1997) What's in a name? The 22q11.2 deletion [letter; comment] *Am J Med Genet* 72:247-9
 - McQuade L, Christodoulou J, Budarf M, Sachdev R, Wilson M, Emanuel B, Colley A (1999) Patient with a 22q11.2 deletion with no overlap of the minimal DiGeorge syndrome critical region (MDGCR). *Am J Med Genet* 86:27-33
 - Merscher S, Funke B, Epstein JA, Heyer J, Puech A, Lu MM, Xavier RJ, Demay MB, Russell RG, Factor S, Tokooya K, Jore BS, Lopez M, Pandita RK, Lia M, Carrion D, Xu H, Schorle H, Kobler JB, Scambler P, Wynshaw-Boris A, Skoultschi AI, Morrow BE, Kucherlapati R (2001) TBX1 is responsible for cardiovascular defects in velo-cardio-facial/DiGeorge syndrome. *Cell* 104:619-29

-
- Ming JE, McDonald-McGinn DM, Megerian TE, Driscoll DA, Elias ER, Russell BM, Irons M, Emanuel BS, Markowitz RI, Zackai EH (1997) Skeletal anomalies and deformities in patients with deletions of 22q11. *Am J Med Genet* 72:210-5
 - Moss E, Wang PP, McDonald-McGinn, et al (1995) Characteristic cognitive profile in patients with a 22q11 deletion: verbal IQ exceeds nonverbal IQ. *Am J Hum Genet* 57:A42
 - Murphy KC, Jones LA, Owen MJ (1999) High rates of schizophrenia in adults with velo-cardio-facial syndrome. *Arch Gen Psychiatry* 56:940-5
 - Neri G, Genuardi M, Natoli G, Costa P, Maggioni G (1987) A girl with G syndrome and agenesis of the corpus callosum. *Am J Med Genet* 28:287-91
 - Niklasson L, Rasmussen P, Oskarsdottir S, Gillberg C (2001) Neuropsychiatric disorders in the 22q11 deletion syndrome. *Genet Med* 3:79-84
 - O'Donnell H, McKeown C, Gould C, Morrow B, Scambler P (1997) Detection of an atypical 22q11 deletion that has no overlap with the DiGeorge syndrome critical region [letter]. *Am J Hum Genet* 60:1544-8
 - Oskarsdottir S, Belfrage M, Sandstedt E, Viggedal G, Uvebrant P (2005) Disabilities and cognition in children and adolescents with 22q11 deletion syndrome. *Dev Med Child Neurol* 47:177-84

-
- Oskarsdottir S, Persson C, Eriksson BO, Fasth A (2005) Presenting phenotype in 100 children with the 22q11 deletion syndrome. *Eur J Pediatr* 164:146-53
 - Oskarsdottir S, Vujic M, Fasth A (2004) Incidence and prevalence of the 22q11 deletion syndrome: a population-based study in Western Sweden. *Arch Dis Child* 89:148-51
 - Patrone PM, Chatten J, Weinberg P (1990) Neuroblastoma and DiGeorge anomaly. *Pediatr Pathol* 10:425-30
 - Pizzuti A, Novelli G, Ratti A, Amati F, Mari A, Calabrese G, Nicolis S, Silani V, Marino B, Scarlato G, Ottolenghi S, Dallapiccola B (1997) UFD1L, a developmentally expressed ubiquitination gene, is deleted in CATCH 22 syndrome. *Hum Mol Genet* 6:259-65
 - Ricchetti ET, States L, Hosalkar HS, Tamai J, Maisenbacher M, McDonald-McGinn DM, Zackai EH, Drummond DS (2004) Radiographic study of the upper cervical spine in the 22q11.2 deletion syndrome. *J Bone Joint Surg Am* 86-A:1751-60
 - Sanklecha M, Kher A, Bharucha BA (1992) Asymmetric crying facies: the cardiofacial syndrome. *J Postgrad Med* 38:147-50
 - Scattone A, Caruso G, Marzullo A, Piscitelli D, Gentile M, Bonadonna L, Balducci G, Digilio MC, Jenkner A, Camassei FD, Boldrini R, Nazzaro P, Pollice L, Serio G (2003) Neoplastic disease and deletion 22q11.2: a multicentric study and report of two cases. *Pediatr Pathol Mol Med* 22:323-41

-
- Shprintzen RJ, Goldberg R, Golding-Kushner KJ, Marion RW (1992) Late-onset psychosis in the velo-cardio-facial syndrome [letter] *Am J Med Genet* 42:141-2
 - Silengo MC, Bell GL, Biagioli M, Guala A, Bianco R, Strandoni P, De Sario PN, Franceschini P (1986) Asymmetric crying facies with microcephaly and mental retardation. An autosomal dominant syndrome with variable expressivity. *Clin Genet* 30:481-4
 - Smith CA, Driscoll DA, Emanuel BS, McDonald-McGinn DM, Zackai EH, Sullivan KE (1998) Increased prevalence of immunoglobulin A deficiency in patients with the chromosome 22q11.2 deletion syndrome (DiGeorge syndrome/velocardiofacial syndrome). *Clin Diagn Lab Immunol* 5:415-7
 - Solot C, Gerdes M, McDonald-McGinn D, et al (1998) Developmental profiles in a pre-school population with 22q11 deletion. American Cleft Palate-Craniofacial Association 55th Annual Meeting and Conference Symposium, Baltimore, MD
 - Stoller JZ and Epstein JA (2005) Identification of a novel nuclear localization signal in Tbx1 that is deleted in DiGeorge syndrome patients harboring the 1223delC mutation. *Hum Mol Genet* 14:885-92
 - Sullivan KE (2004) The clinical, immunological, and molecular spectrum of chromosome 22q11.2 deletion syndrome and DiGeorge syndrome. *Curr Opin Allergy Clin Immunol* 4:505-12
 - Sullivan KE, Jawad AF, Randall P, Driscoll DA, Emanuel BS, McDonald-McGinn DM, Zackai EH (1998) Lack of correlation

between impaired T cell production, immunodeficiency, and other phenotypic features in chromosome 22q11.2 deletion syndromes.

Clin Immunol Immunopathol 86:141-6

- Sullivan KE, McDonald-McGinn D, Driscoll DA, Emanuel BS, Zackai EH, Jawad AF (1999) Longitudinal analysis of lymphocyte function and numbers in the first year of life in chromosome 22q11.2 deletion syndrome (DiGeorge syndrome/velocardiofacial syndrome). *Clin Diagn Lab Immunol* 6:906-11
- Sullivan KE, McDonald-McGinn DM, Driscoll DA, Zmijewski CM, Ellabban AS, Reed L, Emanuel BS, Zackai EH, Athreya BH, Keenan G (1997) Juvenile rheumatoid arthritis-like polyarthritis in chromosome 22q11.2 deletion syndrome (DiGeorge anomalad/velocardiofacial syndrome/conotruncal anomaly face syndrome). *Arthritis Rheum* 40:430-6
- Swillen A, Vandeputte L, Cracco J, Maes B, Ghesquiere P, Devriendt K, Fryns JP (1999) Neuropsychological, learning and psychosocial profile of primary school aged children with the velo-cardio-facial syndrome (22q11 deletion): evidence for a nonverbal learning disability? *Neuropsychol Dev Cogn C Child Neuropsychol* 5:230-41
- Thomas JA and Graham JM Jr (1997) Chromosomes 22q11 deletion syndrome: an update and review for the primary pediatrician. *Clin Pediatr (Phila)* 36:253-66
- Wang PP, Solot C, Moss EM, Gerdes M, McDonald-McGinn DM, Driscoll DA, Emanuel BS, Zackai EH (1998) Developmental

presentation of 22q11.2 deletion (DiGeorge/velocardiofacial syndrome). *J Dev Behav Pediatr* 19:342-5

- Weinzimer SA, McDonald-McGinn DM, Driscoll DA, Emanuel BS, Zackai EH, Moshang T Jr (1998) Growth hormone deficiency in patients with 22q11.2 deletion: expanding the phenotype. *Pediatrics* 101:929-32
- Wilson DI, Burn J, Scambler P, Goodship J (1993) DiGeorge syndrome: part of CATCH 22. *J Med Genet* 30:852-6
- Wilson DI, Cross IE, Goodship JA, Brown J, Scambler PJ, Bain HH, Taylor JF, Walsh K, Bankier A, Burn J, et al (1992) A prospective cytogenetic study of 36 cases of DiGeorge syndrome. *Am J Hum Genet* 51:957-63
- Wilson DI, Cross IE, Wren C, et al (1994) Minimum prevalence of chromosome 22q11 deletions. *Am J Hum Genet* 55:A169
- Wu HY, Rusnack SL, Bellah RD, Plachter N, McDonald-McGinn DM, Zackai EH, Canning DA (2002) Genitourinary malformations in chromosome 22q11.2 deletion. *J Urol* 168:2564-5
- Wulfsberg EA, Leana-Cox J, Neri G (1996) What's in a name? Chromosome 22q abnormalities and the DiGeorge, velocardiofacial, and conotruncal anomalies face syndromes [see comments]. *Am J Med Genet* 65:317-9
- Yagi H, Furutani Y, Hamada H, Sasaki T, Asakawa S, Minoshima S, Ichida F, Joo K, Kimura M, Imamura S, Kamatani N, Momma K, Takao A, Nakazawa M, Shimizu N, Matsuoka R (2003) Role of TBX1 in human del22q11.2 syndrome. *Lancet* 362:1366-73

-
- Yamagishi H, Garg V, Matsuoka R, Thomas T, Srivastava D (1999) A molecular pathway revealing a genetic basis for human cardiac and craniofacial defects. *Science* 283:1158-61
 - Yan W, Jacobsen LK, Krasnewich DM, Guan XY, Lenane MC, Paul SP, Dalwadi HN, Zhang H, Long RT, Kumra S, Martin BM, Scambler PJ, Trent JM, Sidransky E, Ginns EI, Rapoport JL (1998) Chromosome 22q11.2 interstitial deletions among childhood-onset schizophrenics and "multidimensionally impaired". *Am J Med Genet* 81:41-3
 - Burn J, Takao A, Wilson D, Cross I, Momma K, Wadey R, Scambler P, Goodship J (1993) Conotruncal anomaly face syndrome is associated with a deletion within chromosome 22q11. *J Med Genet* 30:822-4
 - de la Chapelle A, Herva R, Koivisto M, Aula P (1981) A deletion in chromosome 22 can cause DiGeorge syndrome. *Hum Genet* 57:253-6
 - Driscoll DA, Chen P, Li M, et al (1995) Familial 22q11 deletions: phenotypic variability and determination of deletion boundaries by FISH. *Am J Hum Genet* 57:A92
 - Emanuel BS, Budard ML, Shaikh T, et al (1998) Blocks of duplicated sequence define the endpoints of DGS/VCFS 22q11 deletions. *Am J Hum Genet* 63:A11
 - Fryburg JS, Lin KY, Golden WL (1996) Chromosome 22q11.2 deletion in a boy with Opitz (G/BBB) syndrome. *Am J Med Genet* 62:274-5

-
- Goldmuntz E, Driscoll D, Budarf ML, Zackai EH, McDonald-McGinn DM, Biegel JA, Emanuel BS (1993) Microdeletions of chromosomal region 22q11 in patients with congenital conotruncal cardiac defects. *J Med Genet* 30:807-12
 - Kelley RI, Zackai EH, Emanuel BS, Kistenmacher M, Greenberg F, Punnett HH (1982) The association of the DiGeorge anomaly with partial monosomy of chromosome 22. *J Pediatr* 101:197-200
 - McDonald-McGinn DM (2002) The Philadelphia story: update on our population of patients with a 22q11.2 deletion. Invited lecture, Deletion 22q11.2 Third International Meeting, Rome, Italy, June 7-8
 - McDonald-McGinn DM, Finucane B, Zackai EH (2000) Faces of sunshine: the 22q11.2 deletion: a handbook for parents and professionals
 - Nickel RE and Magenis RE (1996) Neural tube defects and deletions of 22q11. *Am J Med Genet* 66:25-7
 - Nickel RE, Pillers DA, Merkens M, Magenis RE, Driscoll DA, Emanuel BS, Zonana J (1994) Velo-cardio-facial syndrome and DiGeorge sequence with meningomyelocele and deletions of the 22q11 region. *Am J Med Genet* 52:445-9
 - Nickel RE, Pillers DM, Merkens M, Magenis RE, Driscoll DA, Emanuel BS, Zonana J (1993) Velo-cardio-facial and DiGeorge syndromes with meningomyelocele and deletions of the 22Q11 region. *Eur J Pediatr Surg* 3 Suppl 1:27-8
 - Ryan AK, Goodship JA, Wilson DI, Philip N, Levy A, Seidel H, Schuffenhauer S, Oechsler H, Belohradsky B, Prieur M, Aurias A,

Raymond FL, Clayton-Smith J, Hatchwell E, McKeown C, Beemer FA, Dallapiccola B, Novelli G, Hurst JA, Ignatius J, Green AJ, Winter RM, Brueton L, Brondum-Nielsen K, Scambler PJ, et al (1997) Spectrum of clinical features associated with interstitial chromosome 22q11 deletions: a European collaborative study. *J Med Genet* 34:798-804

- Zackai EH, McDonald-McGinn DM, Driscoll DA, et al (1996) Dysphagia in patients with a 22q11 deletion: unusual pattern found on modified barium swallow. *Am J Hum Genet* 59A:600
- Argamaso, R. V. (1995). Pharyngeal flap surgery for velopharyngeal insufficiency. *Velo-Cardio-Facial Syndrome Educational Foundation*, 2(1), 1.
- Arvystas, M., & Shprintzen, R. J.(1984). Craniofacial morphology in the velocardiofacial syndrome. *Journal of Craniofacial Genetics and Developmental Biology*, 4, 39-45.
- Bak, P., Ferguson, D., Weik, L., Carneol, S., Denny, A., & Stenger, J. (1994). Cephalometric markers for velo-cardio-facial syndrome. *Journal of Dental Research*, 73, 292.
- Copenhagen, D. H. (1998, April 1). Genetic Counseling and VCFS: A Basic Review. *VCFEF Newsletter*, 1.
- Croft, C. B., Shprintzen, R. J., Daniller, A., & Lewin, M.L. (1978). The occult submucous cleft palate and the musculus uvulae. *Cleft Palate Journal*, 15, 150-154.
- Faires, W., Topping, G., & Cranford, J. L. (1993). The long term effects of chronic otitis media with effusion on language and auditory sequential memory. *Journal of Medical Speech-Language Pathology*, 1, 163-169.

-
- Finkelstein, Y., Zohar, Y., Nachmani, A., Talmi, Y. P., Lerner, M., Hauben, D. J., & Frydman, M. (1993). The otolaryngologist and the patient with velocardiofacial syndrome. *Archives of Otolaryngology-Head and Neck Surgery*, 119, 563-569.
 - Glander, K., II, & Cisneros, G. J. (1992). Comparison of the craniofacial characteristics of two syndromes associated with Pierre Robin sequence. *Cleft Palate- Craniofacial Journal*, 29, 210-219.
 - Goldberg, R., Motzkin, B., Marion, R., Scambler, J., & Shprintzen, R. J. (1993). Velo-cardio facial syndrome: A review of 120 patients. *American Journal of Medical Genetics*, 45, 313-319.
 - Golding-Kushner, K., Weller, G., & Shprintzen, R. J. (1985). Velo-cardio-facial syndrome: Language and psychological profiles. *Journal of Craniofacial Genetics Developmental Biology*, 5, 259-266.
 - Gravel, J. S., & Wallace, I. F. (1996). Early otitis media, auditory abilities, and educational risk. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 4(3), 89-94.
 - Haapanen, M-L., & Somer, M. (1993). Velocardiofacial syndrome: Analysis of phoniatric and other clinical findings. *Folia Phoniatica*, 45, 239-246.
 - Lipson, A. H., Yuille, D., Angel, M., Thompson, P. G., Vandervoord, J. G., & Beckenham, E. J. (1991). Velocardiofacial (Shprintzen) syndrome: An important syndrome for the dysmorphologist to recognize. *Journal of Medical Genetics*, 28, 596-604.
 - MacKenzie-Stepner, K., Witzel, M. A., stringer, D. A., Lindsay, W.K., Munro, I.R., & Hughes, H. (1987). Abnormal carotid arteries

-
- in the velocardiofacial syndrome: A report of three cases. *Plastic Reconstructive Surgery*, 80, 347-351.
- Matzkin, B., Marion, R., Goldberg, R., Shprintzen, R., & Saenger, P. (1993). Variable phenotypes in velocardiofacial syndrome with chromosome deletion. *The Journal of Pediatrics*, 123, 406-410.
 - Mitnick, R. J., & Shprintzen, R. J. (1996). *Velo-cardio-facial syndrome: Pharyngeal MRA and endoscopy*. Paper presented at the American Cleft Palate Craniofacial Association annual Meeting, San Diego, CA.
 - Morrow, B., Goldberg, R., Carlson, B. S., Kucherlapati, R., & Shprintzen, R. (1996). *Diagnostics for 22q11 deletion in patients with velo-cardio-facial syndrome*. Paper presented at the American Cleft Palate Craniofacial Association annual Meeting, San Diego, CA.
 - Riski, J. E., Armfield, K., Krause, W., Cohen, S., & Burnstein, F. (1997, April). *Neurological findings in velocardiofacial syndrome*. Poster session presented at the annual meeting of the American Cleft Palate-Craniofacial Association, New Orleans, LA.
 - Sedlockova, E. (1967). The syndrome of the congenital shortened velum and the dual innervation of the soft palate. *Folia Phoniatrica*, 19, 441-443.
 - Shprintzen, R. J. (1988). Pierre Robin, micrognathia, and airway obstruction: The dependence of treatment on accurate diagnosis. *The International Anesthesiology Clinic*, 26, 179-192.
 - Shprintzen, R. J. (1997). *Genetics, syndromes, and communication*. San Diego, CA: Singular Publishers.
 - Shprintzen, R. J., Goldberg, R., Lewin, M. L., Sidoti, E. J., Berkman, M. D., Argamaso, R. V., & Young, D. (1978). A new

-
- syndrome involving cleft palate, cardiac anomalies, typical facies, and learning disabilities: Velo-cardio-facial syndrome. *Cleft Palate Journal*, 15, 56-62.
- Shprintzen, R. J., Goldberg, R., Young, D., & Wolford, L. (1981). The Velo-cardio-facial syndrome: A clinical and genetic analysis. *Pediatrics*, 67, 167-172.
 - Stevens, C., Carey, J. C., & Shigeoka, A. O. (1990). DiGeorge anomaly and velocardiofacial syndrome: *Pediatrics*, 85, 526-530.
 - Trost, J. E. (1983, November). *Differential assessment of structural, neurogenic and functional articulation problems*. Short Course presented at the American Speech and Hearing Association Convention, Cincinnati, OH.
 - Velo-Cardio-Facial Syndrome Specialist Fact Sheet. (1997). Sponsored and available from the Velo-Cardio-Facial Syndrome Institute of Montefiore Medical Center and the Albert Einstein College of Medicine, 3311 Bainbridge Ave., Bronx, NY, 10467.
 - Weik, L., Carneol, S. O., Marks, S. M., Denny, A. D., & Beste, D. (1993, April). *Velocardiofacial syndrome: Reassessment of velo, cardio and facial features*. Paper presented at the annual meeting of the American Cleft Palate Craniofacial Association, Pittsburgh, PA.
 - Witzel, M. A., Rich, R. H., Margar-Bacal, R., & Cox, C. (1986). Velopharyngeal insufficiency after adenoidectomy. An 8 year review. *International Journal of Pediatric Otolaryngology*, 11, 15-20.
 - Βασική Παιδιατρική ,Π.Δ.Λαπατσάνης, ιατρικές εκδόσεις Λίτσας

-
- ΓΕΝΕΤΙΚΗ-G.M. CONNOR M.A. FERGUFON-SMITH, Μετάφραση-Επιμέλεια Κόττης Αλ., Εκδόσεις University Studio Press
 - Sobotta – Άτλας Ανατομικής του Ανθρώπου, τόμος 1^{ος}, εκδόσεις Γ.Κ.Παρισιανού
 - Σημειώσεις από το μάθημα «κраниοπροσωπικές ανωμαλίες» με εισηγήτρια την κ. Ντούρου
 - Σημειώσεις από το μάθημα «κраниοπροσωπικές ανωμαλίες» με εισηγήτρια την κ. Βαρσάμη
 - Σημειώσεις από το μάθημα «φωνητική» με εισηγήτρια την κ. Τερζή-Ψαράκη
 - Σημειώσεις από το μάθημα «εφαρμογές Η/Υ και νέων τεχνολογιών στη Λογοθεραπεία»

Internet:

- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?>
- <http://www.cbil.upenn.edu/VCFS/22qandyou/>
- <http://www.americanheart.org>
- <http://www.c22c.org>
- <http://www.faces-cranio.org>

-
- <http://www.nidcd.nih.gov>
 - <http://www.nohil.nidcr.nih.gov>
 - <http://www.nffr.org>
 - <http://www.vcfsef.org>
 - www.entnet.org
 - www.cleftline.org
 - www.acpa-cpf.org
 - www.asha.org
 - www.rarediseases.org
 - www.vcfs.net/22q11/syndrome.htm
 - [www.pthomecare.com/eip/display ad files/speech.htm](http://www.pthomecare.com/eip/display%20ad%20files/speech.htm)
 - www.logopedists.gr/public/craniofacial.html
 - www.baby.gr/index.cfm/doc/35/cat/2

