

**ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ**

**ΣΧΟΛΗ Σ. Ε. Υ. Π.**

**ΤΜΗΜΑ ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ**

**ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ**

**«ΣΥΓΚΡΙΤΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΤΟΥ ΕΠΙΠΕΔΟΥ ΓΝΩΣΕΩΝ ΠΟΥ  
ΑΦΟΡΑ ΕΚ ΓΕΝΕΤΗΣ ΣΥΝΔΡΟΜΑ, ΜΕΤΑΞΥ  
ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΩΝ, ΕΙΔΙΚΩΝ ΠΑΙΔΑΓΩΓΩΝ, ΨΥΧΟΛΟΓΩΝ»**



**ΣΥΝΕΡΓΑΣΤΗΚΑΝ ΟΙ ΦΟΙΤΗΤΡΙΕΣ**

**ΖΕΡΒΑ ΜΑΡΙΑ**

**ΡΑΠΕΛΛΑ ΣΟΦΙΑ**

**ΕΠΟΠΤΕΥΟΝΤΕΣ ΚΑΘΗΓΗΤΕΣ**

**ΠΙΕΡΡΑΚΕΑΣ ΧΡΗΣΤΟΣ, Dr**

**ΤΡΙΜΜΗΣ ΝΙΚΟΛΑΟΣ, PhD CCC A/SLP**

**ΠΑΤΡΑ – ΟΚΤΩΒΡΙΟΣ 2009**

# Π Ε Ρ Ι Ε Χ Ο Μ Ε Ν Α

## ΜΕΡΟΣ Α΄

### ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

ΠΕΡΙΛΗΨΗ .....	1
SUMMARY .....	2
ΕΙΣΑΓΩΓΗ .....	3

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1<sup>ο</sup> :

ΓΕΝΕΤΙΚΗ .....	5
1.1 Το κύτταρο και το γενετικό υλικό.....	5
1.2 Μεταλλάξεις .....	8
1.2.1 Γονιδιακές μεταλλάξεις .....	8
1.2.2 Χρωμοσωμικές ανωμαλίες .....	9
Αριθμητικές ανωμαλίες.....	9
Δομικές ανωμαλίες.....	10

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2<sup>ο</sup> :

ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΕΣ ΕΝΝΟΙΕΣ ΓΙΑ ΤΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ .....	12
2.1 Ορισμός και ονοματολογία συνδρόμων.....	12
2.2 Πιθανές αιτίες παρουσίας συνδρόμου.....	13
2.3 Προγεννητικός έλεγχος .....	13
2.3.1 Μέθοδοι προγεννητικού ελέγχου.....	14
Επεμβατικές.....	14
Μη επεμβατικές .....	16
2.4 Αναγνώριση συνδρόμων .....	17

2.5 Λογοθεραπευτική αξιολόγηση.....	18
2.6 Διεπιστημονική ομάδα .....	20
Παιδοψυχίατρος.....	20
Λογοθεραπευτής .....	20
Κοινωνικός λειτουργός.....	21
Ψυχολόγος.....	21
Εργοθεραπευτής.....	22
Ειδικός παιδαγωγός .....	22
Φυσιοθεραπευτής.....	22
Παιδίατρος .....	23
Γενετιστής.....	23
2.7 Διάγνωση.....	24
2.7.1 Διαφορική διάγνωση ή διαφοροδιάγνωση.....	24
2.7.2. Τόπος και τρόπος διάγνωσης.....	24
2.7.3 Διαδικασία διάγνωσης .....	26

### **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3<sup>ο</sup> :**

ΣΠΑΝΙΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ.....	28
3.1 Σύνδρομο CRI-DU-CHAT.....	30
3.1.1 Επιδημιολογία .....	30
3.1.2 Αιτιολογία .....	30
3.1.3 Συμπτωματολογία .....	31
3.1.4 Διεπιστημονική ομάδα .....	34
3.1.5 Θεραπεία .....	35
3.1.6 Λογοθεραπευτική παρέμβαση .....	36
3.1.7 Θνησιμότητα/νοσηρότητα .....	37

3.1.8 Διάγνωση .....	38
3.2 Σύνδρομο MOHR.....	39
3.2.1 Επιδημιολογία .....	39
3.2.2 Αιτιολογία .....	39
3.2.3 Συμπτωματολογία .....	39
3.2.4 Διεπιστημονική ομάδα .....	41
3.2.5 Θεραπεία .....	42
3.2.6 Λογοθεραπευτική παρέμβαση .....	42
3.2.7 Θνησιμότητα/νοσηρότητα .....	42
3.2.8 Διάγνωση .....	43
3.3 Σύνδρομο PROTEUS .....	43
3.3.1 Επιδημιολογία .....	44
3.3.2 Αιτιολογία .....	44
3.3.3 Συμπτωματολογία .....	44
3.3.4 Διεπιστημονική ομάδα .....	46
3.3.5 Θεραπεία .....	47
3.3.6 Θνησιμότητα/νοσηρότητα .....	48
3.3.7 Διάγνωση .....	48
3.4 Σύνδρομο ANGELMAN.....	49
3.4.1 Επιδημιολογία .....	49
3.4.2 Αιτιολογία .....	49
3.4.3 Συμπτωματολογία .....	50
3.4.4 Διεπιστημονική ομάδα .....	52
3.4.5 Θεραπεία .....	53
3.4.6 Λογοθεραπευτική παρέμβαση .....	54
3.4.7 Θνησιμότητα/νοσηρότητα .....	55
3.4.8 Διάγνωση .....	55
3.5 Σύνδρομο APERT .....	57
3.5.1 Επιδημιολογία .....	57

3.5.2 Αιτιολογία .....	58
3.5.3 Συμπτωματολογία .....	58
3.5.4 Διεπιστημονική ομάδα .....	61
3.5.5 Θεραπεία .....	62
3.5.5.1 Θεραπεία κρανιοπροσωπικού συστήματος .....	63
3.5.6 Λογοθεραπευτική παρέμβαση .....	64
3.5.7 Θνησιμότητα/νοσηρότητα .....	64
3.5.8 Διαφορική Διάγνωση .....	65
3.6 Σύνδρομο ALAGILLE.....	65
3.6.1 Επιδημιολογία .....	66
3.6.2 Αιτιολογία .....	66
3.6.3 Συμπτωματολογία .....	67
3.6.4 Διεπιστημονική ομάδα .....	70
3.6.5 Θεραπεία .....	71
3.6.6 Λογοθεραπευτική παρέμβαση .....	71
3.6.7 Θνησιμότητα/νοσηρότητα .....	71
3.6.8 Διάγνωση .....	72

## **ΜΕΡΟΣ Β΄**

### ΕΡΕΥΝΑ

1. Υλικό – Μέθοδος .....	73
Α. Σχεδιασμός της έρευνας.....	73
Β. Πληθυσμός – Δείγμα.....	73
Γ. Τόπος και χρόνος έρευνας.....	73
Δ. Συλλογή δεδομένων .....	74
Ε. Κριτήρια εισαγωγής και αποκλεισμού δεδομένων .....	74

ΣΤ. Ζητήματα Βιοηθικής.....	74
Ζ. Κωδικοποίηση και Στατιστική Ανάλυση .....	75
2. Περιγραφική Στατιστική .....	76
3. Στατιστικές Συγκρίσεις .....	76
4. Αποτελέσματα .....	78
5. Συσχετίσεις-Συμπεράσματα .....	140
6. Συζήτηση.....	153
ΣΥΣΤΑΣΕΙΣ .....	157
ΕΠΙΛΟΓΟΣ .....	159
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....	161
ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ .....	172

## **ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ**

Ευχαριστούμε θερμά όλους εκείνους που έχουν συμβάλει στη μέχρι τώρα εκπαίδευσή μας και πιο συγκεκριμένα, ένα μεγάλο ευχαριστώ στους κυρίους Πιερρακέα Χρήστο και Τρίμμη Νικόλαο για την συνεργασία μας, όλο αυτό το διάστημα.

Επίσης ένα μεγάλο ευχαριστώ στους επιστήμονες που συνεργάστηκαν μαζί μας για την αποπεράτωση της εργασίας αυτής και τους εργαζόμενους των ΚΕΔΔΥ Νέας Ιωνίας για τις πολύτιμες πληροφορίες τους.

## ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η θεωρία και η έρευνα της συγκεκριμένης εργασίας εστίασε σε έξι εκ γενετής σύνδρομα σπάνιας σε συχνότητα εμφάνισης.

Σκοπός αυτής της εργασίας είναι να ενημερώσει τον αναγνώστη για την ύπαρξη, την πιθανή αιτιολογία, τα εξωτερικά και παθολογικά χαρακτηριστικά, τη διάγνωση και τη θεραπεία μερικών σπάνιων γενετικών συνδρόμων. Επιπλέον, ερευνά κατά πόσο μέλη της διεπιστημονικής ομάδας, η οποία συμβάλει σημαντικά σε ότι αφορά τη διάγνωση ενός συνδρόμου και το χειρισμό των ιατρικών και εκπαιδευτικών ζητημάτων, είναι ενημερωμένα για την ύπαρξη συγκεκριμένων σπάνιων συνδρόμων καθώς και αν έχουν συναντήσει αυτά τα σύνδρομα στην επαγγελματική τους ζωή.

Ασχοληθήκαμε με τα σύνδρομα Cri-du-chat, Mohr, Proteus, Happy puppet/Angelman, Apert και Alagille. Ειδικότερα, η έρευνα απευθύνθηκε σε λογοθεραπευτές, ειδικούς παιδαγωγούς και ψυχολόγους, οι οποίοι εργάζονται στον νομό Αττικής. Συμπλήρωσαν ένα έντυπο-ερωτηματολόγιο δηλώνοντας τις σπουδές τους αλλά και τις γνώσεις τους στα συγκεκριμένα σύνδρομα. Οι απαντήσεις τους μας οδήγησαν στα αποτελέσματα της έρευνας μας, καθώς και στα συμπεράσματα για την γνώση των ειδικών σχετικά με τα συγκεκριμένα σπάνια σύνδρομα.

Ελπίζουμε και η δική μας πτυχιακή εργασία να συμβάλλει στην ενημέρωση όλων για αυτά τα σπάνια εκ γενετής σύνδρομα και την καλύτερη κατανόηση τους.



## **SUMMARY**

The theory and the research of this study focus on six genetic syndromes which have a low rate of incidence.

The aim of this study is to inform the reader for the existence, the possible cause, the external and the pathological characteristics, the diagnosis and the therapy of some rare genetic syndromes. Furthermore, this research studies to what extent the members of the interdisciplinary team, which contributes to the diagnosis of a syndrome and the handling of the medical and educational matters, are informed for the existence of particular rare genetic syndromes and if they have met with these syndromes in their professional life.

We dealt with Cri-du-chat, Mohr, Proteus, Happy puppet/Angelman, Apert and Alagille syndromes. Specifically, the research was addressed to speech therapists, special educators and psychologists who work in the prefecture of Attica. They completed a questionnaire declaring their studies and their knowledge of these rare genetic syndromes. Their replies led us to the results of our study and to the conclusions for the knowledge of the experts for these particular rare genetic syndromes.

We hope that our diploma study will contribute to the scientific documentation of these rare genetic syndromes and their better conception.

## ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Κάθε νέα ζωή που έρχεται στον κόσμο είναι πολύτιμη τόσο για την οικογένεια, όσο και για την κοινωνία ολόκληρη. Η σωματική και η πνευματική υγεία είναι το σημαντικότερο δώρο για κάθε άνθρωπο. Η επιθυμία κάθε μελλοντικού γονέα είναι τα παιδιά του να είναι υγιή και φυσιολογικά. Η δυνατότητα πρόληψης σοβαρών προβλημάτων που αφορούν την υγεία είναι ο στόχος της σύγχρονης ιατρικής φροντίδας.

Η μεγάλη πλειοψηφία των εγκύων γυναικών θα γεννήσει ένα υγιές νεογνό. Όμως ένα ποσοστό, περίπου 3%, θα καταλήξει στη γέννηση παιδιού με κάποια ανατομική ανωμαλία ή κάποια δυσμορφία. Η ανωμαλία αυτή μερικές φορές οφείλεται σε κάποια εμφανή βλάβη στα χρωμοσώματα ή στα γονίδια του εμβρύου που συμβαίνει τυχαία κατά την ώρα της σύλληψης ή οφείλεται σε κληρονομικά αίτια. Όλες οι δυσμορφίες είναι συγγενείς, δηλαδή παρούσες κατά τη γέννηση, αν και μερικές μπορεί να διαγνωστούν στην ενήλικη ζωή (Κέντρο Πρόληπτικής Διαταραχής, 2009).

Η γνώση της γενετικής στον άνθρωπο είναι αυτή που συνέβαλε στην κατανόηση ανωμαλιών του εμβρύου και βοήθησε στη σωστή προγεννητική, περιγεννητική και μεταγεννητική φροντίδα. Η γενετική αποτελεί έναν από τους πιο γρήγορα αναπτυσσόμενους κλάδους της ιατρικής ανοίγοντας έτσι το δρόμο για μια καλύτερη κατανόηση των αιτιών των συγγενών ανωμαλιών. Στις τελευταίες τέσσερις δεκαετίες σημειώθηκε μεγάλη πρόοδος στον τομέα αυτό και ειδικά στην κυτταρογενετική. Η ανάπτυξη της κλινικής κυτταρογενετικής – δηλαδή η μελέτη των χρωμοσωμάτων στην κλινική – επέτρεψε την ταξινόμηση διαφόρων συνδρόμων που οφείλονται είτε σε γονιδιακές μεταλλάξεις είτε σε ανωμαλίες της μορφολογίας ή του αριθμού των χρωμοσωμάτων.

Στις μέρες μας υπάρχουν περισσότερα από 2.000 σύνδρομα. από τα οποία άλλα είναι ιδιαίτερα συχνά, με συχνότητα 1 στις 1000 ή σε λιγότερες γεννήσεις, (π.χ σύνδρομο Down), και άλλα ιδιαίτερα σπάνια, με συχνότητα 1 στις 50000 ή περισσότερες γεννήσεις, (π.χ σύνδρομο cri-du-chat). Αυτά τα σύνδρομα οδηγούν σε διανοητικές ή/και φυσικές ανικανότητες που κυμαίνονται από ήπιες έως σοβαρές, και αν και πολλές φορές μπορούν να αντιμετωπιστούν ή να θεραπευτούν, αποτελούν την κύρια αιτία θανάτου πολλών παιδιών.

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1<sup>ο</sup> – ΓΕΝΕΤΙΚΗ

### **1.1 ΤΟ ΚΥΤΤΑΡΟ ΚΑΙ ΤΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΥΛΙΚΟ**

Το σώμα μας αποτελείται από τρισεκατομμύρια μικροσκοπικές μονάδες που είναι ενωμένες μεταξύ τους, και λέγονται κύτταρα. Υπάρχουν πολλά είδη κυττάρων διαφορετικά μεταξύ τους, π.χ. κύτταρα των νεύρων, των αγγείων, του ήπατος, του λίπους κλπ. Πολλά όμοια κύτταρα συνθέτουν ένα όργανο π.χ. πολλά μυϊκά κύτταρα συνθέτουν ένα μυ. Σε όλα τα κύτταρα υπάρχει μια κεντρική περιοχή που ονομάζεται πυρήνας και περιέχει όλες τις γενετικές πληροφορίες ενός ανθρώπου. Μέσα στον πυρήνα του κάθε κυττάρου υπάρχουν 23 ζευγάρια δομών που είναι όμοια μεταξύ τους ανά ζεύγος και λέγονται χρωμοσώματα (Net wellness,2007).

Όταν τα κύτταρα πολλαπλασιάζονται, διαιρούνται και οι πυρήνες τους σε μια πολύπλοκη διαδικασία που ονομάζεται μίτωση. Με τη μίτωση διπλασιάζονται και τα χρωμοσώματα, έτσι ώστε κάθε προκύπτον κύτταρο να περιέχει 46 χρωμοσώματα, όπως και το μητρικό κύτταρο. Με τον τρόπο αυτό, ξεκινώντας από το ζυγώτη (γονιμοποιημένο ωάριο), που είναι το πρώτο κύτταρο του οργανισμού, και με διαδοχικές διαιρέσεις, καταλήγουμε σε έναν οργανισμό δισεκατομμυρίων κυττάρων, που το καθένα από αυτά έχει στον πυρήνα του 46 χρωμοσώματα, ένα πλήρες, δηλαδή, αντίγραφο του γενετικού υλικού (Ιδεώδες Ασκληπιακό Πάρκο Ιατρικής Σχολής, 2008).

Η ταξινόμηση των χρωμοσωμάτων ενός ατόμου σύμφωνα με το μέγεθος και το σχήμα τους ονομάζεται καρυότυπος. Ο άνθρωπος έχει 46 χρωμοσώματα σε κάθε σωματικό του κύτταρο. Τα χρωμοσώματα βρίσκονται ανά ζεύγη σχηματίζοντας 23 ζευγάρια. Σε κάθε ζεύγος χρωμοσωμάτων το ένα είναι μητρικής και το άλλο πατρικής προέλευσης. Από τα 23 αυτά ζευγάρια

χρωμοσωμάτων, τα 22 είναι μορφολογικά όμοια, φέρουν και αντίστοιχες γονιδιακές θέσεις στα αρσενικά και στα θηλυκά άτομα και ονομάζονται αυτοσωμικά. Το 23ο ζευγάρι αποτελείται από τα χρωμοσώματα του φύλου (φυλετικά) που συμβολίζονται με X και Y (Mayo clinic,2009). Τα κύτταρα των θηλυκών ατόμων περιέχουν δύο χρωμοσώματα X, τα οποία είναι παρόμοια και διαφέρουν ελάχιστα ως προς τις γενετικές τους οδηγίες. Τα κύτταρα των αρσενικών ατόμων περιέχουν δύο διαφορετικά χρωμοσώματα φύλου, το θηλυκό χρωμόσωμα X και το μικρότερο Y χρωμόσωμα, το οποίο επιφέρει αρρενοποίηση. Έτσι, λοιπόν, ο καρύοτυπος ενός φυσιολογικού θήλεος ατόμου είναι 46,XX και ενός φυσιολογικού άρρενος ατόμου 46,XY.

Πως όμως εξασφαλίζεται ότι και οι απόγονοι του είδους θα έχουν τον ίδιο αριθμό χρωμοσωμάτων, έτσι ώστε το είδος να παραμείνει γενετικά σταθερό στην πορεία του χρόνου; Με μια διαδικασία που ονομάζεται μείωση, ο οργανισμός παράγει τα γεννητικά του κύτταρα που ονομάζονται γαμέτες (ωοκύτταρα για τη γυναίκα, σπερματοζωάρια για τους άνδρες). Η μείωση είναι ένα είδος κυτταρικής διαίρεσης στο οποίο τα προκύπτοντα κύτταρα έχουν το μισό αριθμό χρωμοσωμάτων (22 αυτοσωμικά χρωμοσώματα και από ένα φυλετικό χρωμόσωμα). Με τη συνένωση των δύο γαμετών (γονιμοποίηση) προκύπτει ο ζυγώτης, που περιέχει 46 χρωμοσώματα, 23 μητρικής και 23 πατρικής προέλευσης.(Hoggenboom, 2001). Η δομή των χρωμοσωμάτων γίνεται περισσότερο εμφανής μόνο κατά τη διάρκεια ορισμένων φάσεων της πυρηνικής διαίρεσης όταν αυτά είναι αρκετά συσπειρωμένα. Τότε γίνονται ορατά τα δύο ραβδοειδή σωματίδια, οι χρωματίδες, κάθε μια από τις οποίες θα γίνει χρωμόσωμα. Δύο χρωματίδες κάθε χρωμοσώματος καλούνται αδελφές χρωματίδες και συνδέονται μεταξύ τους σε ένα σημείο το κεντρομερές.

Το κεντρομερές ή πρωτογενής περίσφιξη παίζει σημαντικό ρόλο στην κυτταρική διαίρεση καθώς είναι η περιοχή σύνδεσης των ινών της ατράκτου. Το κεντρομερές διαιρεί το χρωμόσωμα σε δύο βραχίονες, το βραχύ βραχίονα που

συμβολίζεται με το γράμμα p και το μακρύ που συμβολίζεται με το γράμμα q. Ανάλογα με τη θέση του κεντρομεριδίου, τα χρωμοσώματα διακρίνονται σε μετακεντρικά (όπου το κεντρομερίδιο είναι στη μέση του χρωμοσώματος), υπομετακεντρικά (όπου το κεντρομερίδιο είναι σε μικρή απόσταση από το κέντρο) και ακροκεντρικά (ή τελοκεντρικά, όπου το κεντρομερίδιο είναι στο άκρο του χρωμοσώματος). Με τη χρησιμοποίηση κατάλληλων χρώσεων τα χρωμοσώματα βάφονται με χαρακτηριστικό τρόπο το καθένα (χαρακτηριστικές ταινίες). Αυτό βοηθά στην ταυτοποίηση τους, αλλά και στη χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος (Κοντογιάννη & Νικολαΐδης), (Ιδεώδες Ασκληπιακό Πάρκο Ιατρικής Σχολής, 2008).

Τα χρωμοσώματα αποτελούνται από μια ουσία που λέγεται DNA και που μέσα της είναι γραμμένα με τάξη όλα τα χαρακτηριστικά ενός ανθρώπου. Το DNA βρίσκεται μέσα στον πυρήνα του κάθε κυττάρου, δεν είναι ένα ενιαίο μόριο, αλλά αποτελείται από πολλά μόρια ενωμένα μεταξύ τους, σχηματίζοντας μία αλυσίδα μήκους περίπου 2m. Για να χωρέσει το DNA στον πυρήνα των κυττάρων τυλίγεται γύρω από ειδικές πρωτεΐνες και συμπυκνώνεται. Τα χρωμοσώματα είναι κομμάτια DNA τυλιγμένα σαν κουβάρι γύρω από πρωτεΐνες.

Το DNA αποτελεί το γενετικό υλικό του ανθρώπου. Περιέχει όλες τις πληροφορίες που είναι απαραίτητες για τις λειτουργίες του οργανισμού, σε μονάδες πληροφορίας που ονομάζονται γονίδια. Το μισό DNA ενός ανθρώπου έχει προέλθει από τον πατέρα του και το άλλο μισό από τη μητέρα του. Το ίδιο ισχύει και για τους γονείς του, τους παππούδες, τους προπαππούδες κ.ο.κ. Άρα κάθε άνθρωπος μεταφέρει γονίδια προηγούμενων γενεών. Όταν ζευγαρώνει, αυτά συνδυάζονται με γονίδια άλλων οικογενειών που κι αυτά προέρχονται από πολλές γενιές πριν (Ιδεώδες Ασκληπιακό Πάρκο Ιατρικής Σχολής, 2008).

## 1.2 ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ

Τα γονίδια που έρχονται από τους προγόνους μας μπορεί να υφίστανται αλλαγές στη διάρκεια του ταξιδιού τους από γενιά σε γενιά μέσα στους αιώνες. Αυτές λέγονται μεταλλάξεις. Η μετάλλαξη ορίζεται ως αλλαγή του γενετικού υλικού ενός κυττάρου, ενός πληθυσμού κυττάρων ή ενός οργανισμού. Μπορεί να συμβεί σε οποιοδήποτε γεννητικό ή σωματικό κύτταρο ενός οργανισμού, εν τούτοις μόνο οι μεταλλάξεις των γεννητικών κυττάρων μπορούν να μεταβιβαστούν από τη μία γενιά στην επόμενη και γι' αυτό είναι υπεύθυνες για τη δημιουργία κληρονομικών ασθενειών. Μεταλλάξεις μπορεί να προκληθούν επίσης τυχαία ή από περιβαλλοντικούς παράγοντες, κάπνισμα, τροφές, ακτινοβολίες, εισπνεόμενες ουσίες από μόλυνση του αέρα κλπ.

Οι γενετιστές κατατάσσουν τις μεταλλάξεις σε δύο μεγάλες κατηγορίες, τις γονιδιακές μεταλλάξεις, αν η έκταση της αλλαγής αφορά μικρό αριθμό βάσεων στις οποίες συμβαίνει αντικατάσταση, προσθήκη ή έλλειψη και τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες, αν αφορά σε μεγαλύτερο τμήμα του χρωμοσώματος (Αλεπόρου- Μαρίνου etal, 1999).

### 1.2.1 Γονιδιακές μεταλλάξεις

Μια ασθένεια μπορεί να είναι το αποτέλεσμα αντικατάστασης μιας μόνο από τα δισεκατομμύρια βάσεων του DNA, της σημειακής δηλαδή μετάλλαξης. Η αντικατάσταση βάσης μπορεί να έχει ποικίλα αποτελέσματα στην πρωτεΐνη από το αντίστοιχο γονίδιο που επηρεάζεται. Στην περίπτωση που η αντίστοιχη τριπλέτα που προέκυψε κωδικοποιεί το ίδιο αμινοξύ δεν αλλάζει η ακολουθία αμινοξέων στην παραγόμενη πρωτεΐνη. Στις περισσότερες όμως περιπτώσεις μία αντικατάσταση βάσης δημιουργεί μια τριπλέτα που κωδικοποιεί ένα διαφορετικό αμινοξύ και κατά συνέπεια μια αλλαγμένη πρωτεΐνη. Εάν το διαφορετικό αμινοξύ βρίσκεται στο ενεργό κέντρο ενός ενζύμου ή κοντά σε

αυτό, τότε η ενεργότητά του, δηλαδή η ικανότητα κατάλυσης αντιδράσεων μπορεί να ελαττωθεί ή να μηδενισθεί. Επίσης σε άλλα είδη πρωτεϊνών η μετάλλαξη μπορεί να οδηγήσει σε αλλαγή της δομής τους και της λειτουργίας τους.

Ένας άλλος σημαντικός τύπος γονιδιακής μετάλλαξης περιλαμβάνει προσθήκη ή έλλειψη βάσεων. Αλλαγές στον αριθμό βάσεων έχουν ως αποτέλεσμα την εμφάνιση μεταλλαγμένων φαινοτύπων. Η προσθήκη ή η έλλειψη διαδοχικών βάσεων σε οποιοδήποτε αριθμό πολλαπλάσιο του τρία δημιουργεί αντίστοιχα προσθήκη ή έλλειψη ενός ή περισσότερων αμινοξέων στην πολυπεπτιδική αλυσίδα, που μπορεί να αλλάζει τη λειτουργικότητά της. Αν όμως ο αριθμός των βάσεων είναι διαφορετικός του τρία ή των πολλαπλάσιων του τότε διαταράσσεται το πλαίσιο ανάγνωσης των τριπλετών, συνεπώς η αλληλουχία των αμινοξέων διαφέρει από την αρχική. Οι αλλαγές που συμβαίνουν σ' ένα γονίδιο και δεν οδηγούν σε αλλαγή της αλληλουχίας των αμινοξέων της δημιουργημένης πρωτεΐνης, λόγω εκφυλισμού του γενετικού κώδικα, ονομάζονται σιωπηλές μεταλλάξεις (Αλεπόρου- Μαρίνου et al, 1999).

### **1.2.2 Χρωμοσωμικές ανωμαλίες**

Χωρίζονται σε δύο μεγάλες κατηγορίες: τις αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες και τις δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες.

#### **α) Αριθμητικές ανωμαλίες**

Αν κατά τη διάρκεια της μειωτικής διαίρεσης δεν πραγματοποιηθεί φυσιολογικά ο διαχωρισμός των ομόλογων χρωμοσωμάτων ή των αδελφών χρωματίδων τότε δημιουργούνται γαμέτες με αριθμό χρωμοσωμάτων μεγαλύτερο ή μικρότερο του φυσιολογικού.



Οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες δημιουργούνται στα αυτοσωμικά ή στα φυλετικά χρωμοσώματα. Οι πιο κοινοί τύποι λαθών είναι οι ακόλουθοι:

- **Τρισωμία:** η ύπαρξη τριών αντιγράφων ενός χρωμοσώματος αντί των συνηθισμένων δύο. Οι πιο συχνές τρισωμίες που εμφανίζονται στα νεογέννητα είναι η τρισωμία 21 (σύνδρομο Down), η τρισωμία 13 (σύνδρομο Patau) και η τρισωμία 18 (σύνδρομο Edwards).
- **Μονοσωμία:** η απουσία ενός μόνο χρωμοσώματος. Η μονοσωμία είναι συνήθως θανατηφόρος για τον οργανισμό, διότι τα χρωμοσώματα με τα γονίδια που περιέχουν, με εξαίρεση τα φυλετικά, πρέπει να υπάρχουν σε δύο 'δόσεις', για να εξασφαλιστεί η σωστή ανάπτυξη του ζυγωτού.
- **Τρισωμία ή μονοσωμία φυλετικών χρωμοσωμάτων:** Τα πιο χαρακτηριστικά σύνδρομα αυτής της κατηγορίας είναι το σύνδρομο Klinefelter, όπου τα άτομα αυτά εμφανίζονται με τρία φυλετικά χρωμοσώματα, τα XXY, αντί του φυσιολογικού ζεύγους XY, καθώς και το σύνδρομο Turner όπου τα άτομα εμφανίζονται με ένα μόνο χρωμόσωμα X.

(Αλεπόρου- Μαρίνου etal, 1999), (Wrong diagnosis, 2009)

## β) Δομικές ανωμαλίες

Δομικές ανωμαλίες χρωμοσωμάτων συμβαίνουν όταν χρωμοσώματα δεν ενώνονται φυσιολογικά μετά το διαχωρισμό τους, στη διάρκεια της διχοτόμησης του κυττάρου.

Οι δομικές ανωμαλίες έχουν ως αποτέλεσμα την αλλαγή στην ποσότητα ή στη διάταξη της γενετικής πληροφορίας στα χρωμοσώματα. Ανάλογα με τον τύπο της αλλαγής διακρίνονται διάφορα είδη δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών:

- **Έλλειψη:** είναι η απώλεια του γενετικού υλικού από ένα χρωμόσωμα.

- **Διπλασιασμός:** η επανάληψη ενός χρωμοσωμικού τμήματος στο χρωμόσωμα.
- **Αναστροφή:** είναι η λανθασμένη τοποθέτηση τμήματος χρωμοσώματος το οποίο έχει κοπεί και έχει τοποθετηθεί ύστερα από στροφή 180 μοιρών.
- **Μετατόπιση:** είναι αποτέλεσμα της ανταλλαγής χρωμοσωμικού υλικού ανάμεσα σε δυο διαφορετικά χρωμοσώματα ή της συνένωσης δυο χρωμοσωμάτων. Κατά τις μετατοπίσεις δε χάνεται υλικό και τα άτομα που τις φέρουν εμφανίζουν συνήθως φυσιολογικό φαινότυπο.

(Αλεπόρου- Μαρίνου etal, 1999), (Υγεία On Line, 2009)

Οι ανωμαλίες των χρωμοσωμάτων περιλαμβάνουν μερικούς από τους πιο συνηθισμένους και σοβαρούς τύπους γενετικών διαταραχών. Τα αποτελέσματα (σωματικά και της συμπεριφοράς) που μπορεί να έχουν αυτές οι ανωμαλίες στους ανθρώπους ποικίλλουν, ανάλογα με το ποιο χρωμόσωμα έχει προσβληθεί και πόσο γενετικό υλικό εμπλέκεται.

## **ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2<sup>ο</sup> : ΕΙΣΑΓΩΓΙΚΕΣ ΕΝΝΟΙΕΣ ΓΙΑ ΤΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ**

### **2.1 ΟΡΙΣΜΟΣ ΚΑΙ ΟΝΟΜΑΤΟΛΟΓΙΑ ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ**

Στην Ιατρική σύνδρομο ονομάζεται το σύμπλεγμα συμπτωμάτων ή σημείων που συνδέονται προς μία ορισμένη παθολογική κατάσταση. Το σύνολο κοινών χαρακτηριστικών είναι εμφανές όχι μόνο σωματικά αλλά και ως ένα βαθμό νοητικής υστέρησης ή μαθησιακής δυσκολίας. Υπό τον όρο σύνδρομο συγκεντρώνουμε όλα τα συμπτώματα για να κάνουμε τη διάγνωση της παθολογικής κατάστασης (Γκούμας-Κωτσιόπουλος,1982).

Στην κλινική γενετική, τα σύνδρομα λαμβάνουν τα ονόματα 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 χρωμοσωμικές μεταλλάξεις, η ονομασία του μπορεί να δοθεί από τον τύπο της χρωμοσωμιακής μετάλλαξης. Ένας μικρός αριθμός συνδρόμων έχουν πάρει το όνομα 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 (Search, 2009).

## **2.2 ΠΙΘΑΝΕΣ ΑΙΤΙΕΣ ΠΑΡΟΥΣΙΑΣ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ**

Η εκτίμηση των νηπίων και των παιδιών με δυσπλασίες προϋποθέτει αναλυτικό ιστορικό και ιατρική εξέταση. Η ηλικία των γονέων και το οικογενειακό ιστορικό μπορεί να βοηθήσουν στην αιτιολόγηση. Οποιαδήποτε ανωμαλία κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, συμπεριλαμβανομένης πιθανής έκθεσης σε τερατογόνα, πρέπει να καταγραφεί, όπως επίσης και στοιχειά τοκετού και αναφορά περιγεννητικών προβλημάτων. Η επακόλουθη γενική υγεία, η ανάπτυξη και η συμπεριφορά του παιδιού πρέπει επίσης να ληφθούν υπόψιν. Η εξέταση του παιδιού πρέπει να περιλαμβάνει την αναζήτηση μεγάλων και μικρών ανωμαλιών και ακριβείς κλινικές μετρήσεις και φωτογραφικό αρχείο, όπου είναι δυνατό. Η απαιτούμενη έρευνα μπορεί να περιλαμβάνει χρωμοσωμική ανάλυση και μοριακές, βιοχημικές και ακτινολογικές μελέτες, καθώς και έρευνα του τρόπου και τόπου ζωής των γονέων και της έκθεσής τους σε βλαβερούς περιβαλλοντικούς παράγοντες ή ουσίες που προκαλούν εθισμό.

Μια γενετική αιτιολογία έχει βρεθεί για πολλά σύνδρομα πολλαπλών συγγενών ανωμαλιών, που καθιστά δυνατή την εκτίμηση της πιθανότητας να ξανασυμβεί. Όταν δεν είναι γνωστή η αιτιολογία ενός αναγνωρισμένου συνδρόμου πολλαπλών ανωμαλιών, μπορούν να χρησιμοποιηθούν εμπειρικές εκτιμήσεις του κινδύνου επανεμφάνισης προερχόμενες από μελέτες οικογενειών. Αιμομικτικοί γάμοι μπορεί να οδηγήσουν σε γέννηση παιδιών με αυτοσωμικά υπολειπόμενα σύνδρομα (Κοντογιάννη & Νικολαΐδης, 2009).

## **2.3 ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ**

Η παρουσία πολλαπλών αιτιών έχει αποτέλεσμα περίπου το 2,5% των νεογνών να παρουσιάζουν συγγενείς ανωμαλίες ή κληρονομικά νοσήματα,

γεγονός το οποίο κάνει σαφή τον σημαντικό ρόλο, τον οποίο έχει στη γενετική η προγεννητική διάγνωση ή προγεννητικός έλεγχος. Ο προγεννητικός έλεγχος είναι ο έλεγχος που αποσκοπεί στην έγκαιρη διάγνωση ορισμένων παθήσεων και συνδρόμων του εμβρύου, με σκοπό να εξασφαλίσει όσο το δυνατό περισσότερες πληροφορίες στους γονείς, σχετικά με την ύπαρξη μίας νόσου, την πρόγνωσή της και τις πιθανές επιπτώσεις στο έμβρυο. Στην περίπτωση ανεύρεσης μιας μη ιάσιμης, με τα σημερινά δεδομένα, νόσου, σκοπός του προγεννητικού ελέγχου είναι να εξασφαλίσει όσο το δυνατό περισσότερες πληροφορίες στους γονείς ώστε να αποφασίσουν για τη συνέχιση ή μη της κύησης.

Οι ενδείξεις της προγεννητικής διάγνωσης στηρίζονται στο ατομικό και οικογενειακό ιστορικό. Η ηλικία της μητέρας, η ύπαρξη στην οικογένεια ατόμων με συγγενείς ανωμαλίες ή κληρονομικά νοσήματα, οι πρόωροι θάνατοι, η συγγένεια των γονέων αποτελούν βασικά στοιχεία τα οποία επιβάλουν περαιτέρω γενετική διεύρυνση (Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής Πανεπιστημίου Αθηνών, 2009).

### **2.3.1 Μέθοδοι προγεννητικού ελέγχου**

Οι μέθοδοι προγεννητικού ελέγχου διακρίνονται σε επεμβατικές και σε μη επεμβατικές μεθόδους.

#### **α) Επεμβατικές**

Εφαρμόζονται στο έμβρυο όπου υπάρχει μεγάλη πιθανότητα να προκληθεί τραυματισμός του εμβρύου, αιμορραγία, μόλυνση της μήτρας και / ή αποβολή. Περιλαμβάνουν:

- **Αμνιοπαρακέντηση**

Είναι η λήψη αμνιακού υγρού από την αμνιακή κοιλότητα, στο οποίο σε εξειδικευμένα εργαστήρια, γίνονται διάφορες κυτταρογενετικές και βιοχημικές

αναλύσεις. Η λήψη του υγρού γίνεται από το κοιλιακό τοίχωμα, κάτω από συνεχή υπερηχογραφικό έλεγχο, ώστε να αποφευχθεί ο τραυματισμός του εμβρύου και του πλακούντα και να γίνει η εντόπιση των περιοχών άθροισης του αμνιακού υγρού. Εκτελείται συνήθως μεταξύ 16ης-18ης εβδομάδας της κύησης, λόγω της μείωσης του αριθμού των καλλιεργήσιμων κυττάρων με τη πρόοδο της ηλικίας της κύησης.

- **Λήψη χορειακών λαχνών (CVS) ή τροφοβλάστηση**

Οι χορειακές λάχνες είναι τμήμα από τον πλακούντα και ο καλύτερος χρόνος λήψης είναι γύρω στην 13η εβδομάδα κύησης. Πριν από τη λήψη τροφοβλάστησης είναι απαραίτητη η υπερηχογραφική μελέτη της εγκυμοσύνης (κατάσταση του εμβρύου, θέση και διαστάσεις του πλακούντα, θέση της μήτρας και του τραχήλου). Έχουν προταθεί δύο τεχνικές για τη λήψη τροφοβλάστησης:

Διατραχηλική λήψη: Γίνεται την 9<sup>η</sup>-12<sup>η</sup> εβδομάδα κύησης. Χρησιμοποιούνται ειδικοί πλαστικοί καθετήρες με εύκαμπτο στυλεό ή λαβίδα βιοψίας. Ο καθετήρας προωθείται μέχρι το επιθυμητό σημείο, αφαιρείται ο στυλεός και τοποθετείται σύριγγα που περιέχει καλλιεργητικό υλικό. Εφαρμόζεται αρνητική πίεση, ο καθετήρας τραβιέται προς τα πίσω και αναρροφάται μικρή ποσότητα τροφοβλάστησης. Αφού ελευθερωθεί η αρνητική πίεση ο καθετήρας με τη σύριγγα βγαίνουν από το τραχηλικό στόμιο.

Διακοιλιακή λήψη: Στη διακοιλιακή λήψη τροφοβλάστησης, αφού γίνεται αντισηψία των κοιλιακών τοιχωμάτων εισάγεται μία βελόνα στον πλακούντα και υπό υπερηχογραφικό έλεγχο, αναρροφάτε τροφοβλαστικός ιστός, που περιέχει καλλιεργητικό υλικό.

- **Ομφαλιδοκέντηση**

Κατά την ομφαλιδοκέντηση λαμβάνεται ένα δείγμα αίματος από ένα από τα αιμοφόρα αγγεία του ομφάλιου λώρου του μωρού πριν τη γέννηση, για να εξεταστεί άμεσα το αίμα του μωρού για την ύπαρξη γενετικών διαταραχών. Ο

γιατρός χρησιμοποιεί υπερηχητικές εικόνες για να κατευθύνει την είσοδο μιας μακριάς, λεπτής βελόνας μέσω της κοιλιάς και της μήτρας της γυναίκας μέσα στον ομφάλιο λώρο. Έπειτα λαμβάνεται ένα μικρό δείγμα αίματος και η βελόνα απομακρύνεται. Η ομφαλιδοκέντηση μπορεί να γίνει μόνο σε προχωρημένο στάδιο της εγκυμοσύνης, από την 18<sup>η</sup> ως την 24<sup>η</sup> εβδομάδα περίπου, όταν ο ομφάλιος λώρος έχει αναπτυχθεί αρκετά.

(Σούκα Α.Π., 2000), (Wyethnutrition,2009), (Κωνσταντόπουλος Α., 2002)

## **β) Μη επεμβατικές**

Οι μη επεμβατικές μέθοδοι εφαρμόζονται στη μητέρα, οπότε εμμέσως εξάγονται συμπεράσματα για την κατάσταση υγείας του εμβρύου και δεν είναι βλαπτικοί για το έμβρυο. Μπορούν μόνο να εκτιμήσουν τον «κίνδυνο» και δεν είναι 100% ακριβείς. Αυτές περιλαμβάνουν:

- **Υπερηχογραφία**

Οι υπέρηχοι αποτελούν το βασικό και κύριο μέσο για τον έλεγχο του εμβρύου. Η καταλληλότερη ηλικία κύησης για το αναλυτικό υπερηχογράφημα είναι μεταξύ της 20-22 εβδομάδας. Το υπερηχογράφημα αυτό, που πρέπει να γίνεται σε μεγάλα οργανωμένα κέντρα, αφορά αναλυτική υπερηχογραφική εκτίμηση όλης της ανατομίας του εμβρύου (κεφαλή, άκρα, σώμα) με λεπτομερή εξέταση συστημάτων και οργάνων. Επίσης, γίνεται λεπτομερής εκτίμηση του πλακούντα και του αμνιακού υγρού.

- **Αυχενική Διαφάνεια (NT)**

Κατά την εξέταση Αυχενικής Διαφάνειας χρησιμοποιούνται υπέρηχοι για την απεικόνιση και μέτρηση ενός θύλακα γεμάτου από υγρό στον αυχένα του μωρού κατά τα πρώτα στάδια της εγκυμοσύνης. Η αυχενική διαφάνεια συνήθως γίνεται ανάμεσα στο διάστημα των 11 εβδομάδων και 3 ημερών και των 13 εβδομάδων και 6 ημερών.

- **Έλεγχος α-φετοπρωτεΐνης (AFP) ή έλεγχος MSAFP**

Εκτελείται μεταξύ της 16ης και 18ης εβδομάδας κύησης όπου λαμβάνεται αίμα από το χέρι της εγκύου και εξετάζονται στο εργαστήριο τα επίπεδα της AFP, μια πρωτεΐνης που παράγεται από το ήπαρ του μωρού σας, στο αίμα της εγκύου.

- **Τριπλός (βιοχημικός) έλεγχος**

Είναι μέθοδος που χρησιμοποιείται μεταξύ 15<sup>ης</sup>-19<sup>ης</sup> εβδομάδας κύησης και μετά τη λήψη μητρικού αίματος γίνεται προσδιορισμός των τιμών της β - χορειακής γονοδοτροπίνης, της α-FP και της οιστριόλης. Οι τιμές αυτές σε συνδυασμό με την ηλικία της εγκύου, την ηλικία κύησης και το βάρος της εγκύου προσδιορίζουν έναν πιθανό κίνδυνο για το έμβρυο από χρωμοσωμική βλάβη ή ανωμαλίες του κεντρικού νευρικού συστήματος του εμβρύου.

(Παπαδοπούλου Ε., 2009), (Wyethnutrition,2009), (Κωνσταντόπουλος Α., 2002)

## **2.4 ΑΝΑΓΝΩΡΙΣΗ ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ**

Η αναγνώριση πολλών συνδρόμων είναι σημαντική προκειμένου να απαντηθούν οι ερωτήσεις που θέτουν οι γονείς των νεογνών με συγγενείς δυσπλασίες. Οι ερωτήσεις αυτές είναι:

Τι είναι ;

Γιατί συμβαίνει;

Τι σημαίνει για το μέλλον του παιδιού;

Θα ξανασυμβεί;



Οι γονείς συχνά βιώνουν συναισθήματα ενοχής μετά τη γέννηση ενός μη φυσιολογικού παιδιού και η συζήτηση σχετικά με το τι είναι γνωστό για τις ανωμαλίες μπορεί να απαλύνει ορισμένους από τους φόβους τους. Χρειάζονται επίσης μια εξήγηση για το τι να περιμένουν σχετικά με τη θεραπεία, τις αναμενόμενες επιπλοκές και τη μακροπρόθεσμη έκβαση. Δεν μπορεί να γίνει ακριβής εκτίμηση του κινδύνου επανεμφάνισης χωρίς διάγνωση.

## **2.5 ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ**

Η αξιολόγηση είναι η διαδικασία εκείνη που λαμβάνει υπόψη της τα χαρακτηριστικά και τις ικανότητες του ατόμου και τις παρούσες ανάγκες του. Η αξιολόγηση και η αντιμετώπιση κλινικών συνδρόμων θεωρούνται αλληλένδετες. Απώτερος σκοπός της αξιολόγησης είναι αφενός να γίνει μια σφαιρική και ολοκληρωμένη καταγραφή των δυνατοτήτων και των δυσκολιών του παιδιού και αφετέρου να εξασφαλιστεί η εξατομικευμένη στοχοθέτηση με τρόπο που να καλύπτει πλήρως τις ανάγκες του αξιολογούμενου.

Η αξιολόγηση ξεκινάει με τη λήψη του ιστορικού το οποίο περιλαμβάνει πληροφορίες σχετικά με τις προγεννητικές, τις περιγεννητικές και τις μεταγεννητικές συνθήκες της κύησης και του τοκετού ( ασθένειες της μητέρας κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, φαρμακευτική αγωγή, κάπνισμα πριν, κατά τη διάρκεια ή μετά την εγκυμοσύνη, διαταραχές κατά τον τοκετό) καθώς και την πορεία του παιδιού στα διάφορα αναπτυξιακά στάδια ( κινητική ανάπτυξη, πότε μπουσούλισε, πότε περπάτησε, πότε έφαγε κ.τ.λ), ιατρικό, κοινωνικό, εκπαιδευτικό και οικογενειακό ιστορικό, προηγούμενη αξιολόγηση και θεραπεία.

Τη λήψη ιστορικού ακολουθεί η εξέταση ή άμεση παρατήρηση του παιδιού, κατά την οποία ο εξεταστής διαμορφώνει μια αρχική κλινική εικόνα

για το παιδί , βάση της οποίας θα προχωρήσει σε μια ευρύτερη αξιολόγηση. Σ' αυτό το στάδιο, ο εξεταστής σκιαγραφεί το γενικό πλαίσιο της κατάστασης και των αναγκών του παιδιού. Πραγματοποιείται στοματοπροσωπική εξέταση για να ελεγχθεί η δομή και η λειτουργία του μηχανισμού ομιλίας ( πρόσωπο, χείλη, δόντια, γλώσσα, σκληρή υπερώα, υπερωοφαρυγγικός μηχανισμός). Αξιολογείται η ακουστική κατάσταση του παιδιού καθώς και η ταχύτητα παραγωγής διαδοχοκινητικών συλλαβών για να αξιολογήσουμε την ικανότητα του να κάνει γρήγορες εναλλασσόμενες κινήσεις ομιλίας. Αποκτούμε δείγμα λόγου-ομιλίας-φωνής. Το δείγμα αυτό μας επιτρέπει να κάνουμε εκτιμήσεις για τις επικοινωνιακές δεξιότητες του παιδιού. Συλλέγουμε πληροφορίες για το σημασιολογικό, μορφολογικό, συντακτικό και πραγματολογικό τομέα της ομιλίας του παιδιού. Παράλληλα, εξετάζεται η αρθρωτική ικανότητα του παιδιού, η καταληπτότητα της ομιλίας, η ποιότητα φωνής, η ένταση φωνής και το ύψος της φωνής. Τέλος, πραγματοποιείται ανάγνωση κειμένου για να παρατηρήσουμε την άρθρωση, φωνή, ροή και αναγνωστικές ικανότητες του παιδιού. Συγκρίνουμε τα αποτελέσματα από την ανάγνωση με αυτά που αυτά από το δείγμα ομιλίας.

Ακολουθεί η διεξοδική εξέταση του παιδιού με σταθμισμένες κλίμακες, όπου χρησιμοποιούνται συνήθως σταθμισμένες κλίμακες νοημοσύνης και κλίμακες γενικών λειτουργικών δεξιοτήτων. Αυτές οι εξετάσεις παρέχουν τη δυνατότητα στον εξεταστή να εντοπίσει τα ισχυρότερα και τα ασθενέστερα στοιχεία του παιδιού σε σχέση με το μέσο παιδί της ηλικίας του.

Μετά το πέρας της αξιολόγησης, λαμβάνοντας υπόψη κάθε πληροφορία που έχει περισυλλεγεί για το παιδί, συνεδριάζει η διεπιστημονική ομάδα και αποφαινεται αν υπάρχει ειδική εκπαιδευτική ανάγκη ή άλλη δυσκολία, καθώς ο βαθμός και το είδος της (Κουκάρα Ε., 2005).

## **2.6 ΔΙΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΗ ΟΜΑΔΑ**

Ο σχεδιασμός και η υλοποίηση ενός θεραπευτικού προγράμματος, μέσα στον κλινικό χώρο της υγείας, βασίζεται σε μια ολοκληρωμένη προσέγγιση, η οποία προϋποθέτει μια διεπιστημονική ομάδα κατάλληλα στελεχωμένη, έτσι ώστε να παρέχει πολύπλευρη βοήθεια σε ιατρικό, ψυχολογικό, παιδαγωγικό και κοινωνικό επίπεδο. Πρόκειται για μια σχετικά μικρή ομάδα που τα μέλη της μοιράζονται ένα κοινό σκοπό, παρόμοιες αξίες, και κατέχουν ξεχωριστή γνώση και δεξιότητες το καθένα. Η διεπιστημονική ομάδα προσφέρει στις οικογένειες εκτίμηση της κατάστασης του παιδιού τους με κατανοητούς όρους, θεραπευτική αγωγή και συμβουλευτική.

Στα ΚΕΔΔΥ και στα ιατροπαιδαγωγικά κέντρα, οι ειδικότητες που εμπλέκονται περισσότερο στη θεραπεία και αποκατάσταση ενός ασθενούς είναι οι εξής:

### **α) Παιδοψυχίατρος**

Ο παιδοψυχίατρος κατέχει το σημαντικότερο ρόλο στη διεπιστημονική ομάδα. Είναι ο ειδικός που έρχεται πρώτος σε επαφή με το παιδί και την οικογένεια του. Αξιολογεί την ύπαρξη ή μη ψυχιατρικής πάθησης στο παιδί και κάνει παραπομπή σε άλλα μέλη της ομάδας, σύμφωνα με τις δυσκολίες που αντιμετωπίζει το παιδί κατά την αξιολόγηση που πραγματοποιείται. Επιπλέον, είναι υπεύθυνος για τη διαμόρφωση του πλάνου και την υλοποίηση του θεραπευτικού προγράμματος, σε συνεργασία με τα υπόλοιπα μέλη (Κέντρο Παιδιού και Εφήβου, 2007).

### **β) Λογοθεραπευτής**

Ο λογοθεραπευτής ασχολείται με την πρόληψη, αξιολόγηση, διάγνωση, θεραπεία και επιστημονική μελέτη των διαταραχών της ανθρώπινης επικοινωνίας. Εκπαιδεύει παιδιά και ενήλικες των οποίων οι ασθένειες προκαλούν διαταραχές ομιλίας, δυσκολίες στον προφορικό και γραπτό λόγο,

επικοινωνιακές δυσκολίες, διαταραχές φωνής, δυσφαγία και δυσκολία κατάποσης. Επιπλέον, επιλέγει και εφαρμόζει μεθόδους εναλλακτικής επικοινωνίας που αποσκοπούν στην προαγωγή των επικοινωνιακών δεξιοτήτων και στην ενίσχυση του προφορικού λόγου, ατόμων με δυσκολία στην επικοινωνία (Κέντρο Παιδιού και Εφήβου, 2007).

### **γ) Κοινωνικός λειτουργός**

Καθήκον του κοινωνικού λειτουργού είναι να βοηθάει ανθρώπους ή ομάδες ατόμων στην αντιμετώπιση καταστάσεων που δημιουργούνται από την κοινωνία, την οικογένεια ή άλλους λόγους. Συμμετέχει στη θεραπευτική αντιμετώπιση περιπτώσεων, η οποία πραγματοποιείται σε υποστηρικτικό-συμβουλευτικό-θεραπευτικό επίπεδο. Στοχεύει στη συναισθηματική εκφόρτιση του ασθενή και στην κατανόηση και επεξεργασία των συναισθημάτων αυτών. Βοηθάει τους ασθενείς να αποδεχτούν την ασθένειά τους έτσι ώστε να μπορούν να αντιμετωπίσουν ρεαλιστικά τις επιπτώσεις της στην καθημερινή τους ζωή (Γενικό Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο Ηρακλείου, 2009), (GWO, 2004).

### **δ) Ψυχολόγος**

Ο ψυχολόγος ασχολείται με τις ψυχικές δραστηριότητες και τα διανοητικά φαινόμενα των ανθρώπων (π.χ. ικανότητες, δεξιότητες, συμπεριφορές) και με τη δομή και την ανάπτυξη της προσωπικότητας (π.χ. τα συναισθήματα, τα κίνητρα, το χαρακτήρα) σε σχέση με το περιβάλλον του ανθρώπου. Βοηθάει τους ανθρώπους να διαπραγματεύονται αποτελεσματικά τα συναισθηματικά και άλλα προσωπικά τους προβλήματα. Πραγματοποιεί τη διάγνωση σε παιδιά, εφήβους και ενήλικες με τη χρήση ψυχομετρικών τεστ (προσωπικότητας, νοητικής λειτουργίας), κλινικής συνέντευξης καθώς και κλινικής παρατήρησης (Be strong, 2009), (Κέντρο Παιδιού και Εφήβου, 2007).

### **ε) Εργοθεραπευτής**

Ο εργοθεραπευτής είναι υπεύθυνος για την αποκατάσταση προβλημάτων που σχετίζονται κυρίως με το ψυχοκοινωνικό τομέα, τη λεπτή κινητικότητα και την ωρίμανση του νευρικού συστήματος. Μέσα από την εργοθεραπεία γίνεται προσπάθεια για τη βελτίωση και αξιοποίηση των ικανοτήτων και δεξιοτήτων διαβίωσης για άτομα με ειδικές ανάγκες. Αυτό περιλαμβάνει την εκπαίδευση ικανοτήτων, όπως το ντύσιμο, το μαγείρεμα και το μπάνιο. Επίσης, οι εργοθεραπευτές μπορούν να εκπαιδεύσουν πελάτες στη χρήση ειδικών συσκευών οι οποίες θα τους βοηθήσουν να ζουν πιο ανεξάρτητοι (Κουκάρα Ε., 2005).

### **στ) Ειδικός παιδαγωγός**

Είναι παιδαγωγός με επιπλέον εκπαίδευση στην ειδική αγωγή. Σκοπός αυτής της επιστήμης είναι η εκπαίδευση και η αγωγή ατόμων με εκ γενετής, επίκτητες, μόνιμες ή παροδικές σωματικές αισθητηριακές και ψυχο-πνευματικές αναπηρίες ή μαθησιακές δυσκολίες, που δεν τους επιτρέπουν να ακολουθήσουν το ρυθμό και τον τρόπο της σχολικής εκπαίδευσης των άλλων παιδιών. Η πρόωπη αναγνώριση των ειδικών αναγκών ενός παιδιού αποτελεί σημαντικό μέρος της δουλειάς του ειδικού παιδαγωγού καθώς και ο σχεδιασμός και η εφαρμογή ειδικού και εξατομικευμένου προγράμματος αποκατάστασης ανάλογα με τις ανάγκες και δυνατότητες κάθε παιδιού, όπως αυτές εντοπίζονται στη μαθησιακή αξιολόγηση (GWO, 2004).

### **ζ) Φυσιοθεραπευτής**

Ο φυσιοθεραπευτής ασχολείται με την αξιολόγηση και θεραπεία μυοσκελετικών τραυματισμών. Δίνει πληροφορίες για τις κινητικές δυνατότητες και την καλύτερη τοποθέτηση του ασθενή.

## **η) Παιδίατρος**

Καθήκον του παιδίατρου είναι να ασχολείται με τη θεραπεία ασθενειών παιδιών, ηλικίας μέχρι 12-15 ετών. Ο παιδίατρος αναλαμβάνει τα παιδιά από την στιγμή που γεννιούνται μέχρι την εφηβεία. Τα καθήκοντα του περιλαμβάνουν μέτρηση του βάρους και του ύψους των βρεφών και των μικρών παιδιών, εμβολιασμός των βρεφών και των μικρών παιδιών, διάγνωση και θεραπεία των παιδικών ασθενειών, παρακολούθηση των μικρών παιδιών για την ορθότητα των λειτουργιών της ομιλίας και της όρασης και τη σωστή ανάπτυξη των μελών του σώματος και παραπομπή σε γιατρό ειδικότητας (GWO, 2004).

## **θ) Γενετιστής**

Ο γενετιστής σπουδάζει και προσαρμόζει τους νόμους της μεταφοράς και μεταμόρφωσης των ζωντανών οργανισμών (μικροοργανισμών, φυτών, ζώων και ανθρώπων). Τα καθήκοντα του είναι η μελέτη του γενετικού υλικού και της κληρονομιάς σε διάφορα επίπεδα και σε διάφορα περιεχόμενα: μοριακής, χρωμοσωμιακής, κυτταρικής και πληθυσμιακής γενετικής. Είναι υπεύθυνος για τη διάγνωση δυσμορφικών συνδρόμων, για τη διεξαγωγή εργαστηριακών εξετάσεων με σκοπό την όσο το δυνατό ακριβέστερη διάγνωση και για τη γενετική καθοδήγηση των πασχόντων και των οικογενειών τους.

Η συνεργασία στο πλαίσιο της διεπιστημονικής ομάδας διευκολύνει τη σφαιρική κατανόηση των αναγκών και των προβλημάτων των παιδιών και των οικογενειών τους μέσα από μία συνολική αξιολόγηση στην οποία συμβάλλει ο κάθε επαγγελματίας ξεχωριστά. Έτσι γίνεται δυνατή η διάγνωση των ιατρικών παθήσεων και η διαπίστωση ψυχοκοινωνικών προβλημάτων βλέποντας το παιδί από κάθε πλευρά και η διαμόρφωση του κατάλληλου θεραπευτικού προγράμματος.

## **2.7 ΔΙΑΓΝΩΣΗ**

Ως διάγνωση νοείται η εκπαιδευτική αξιολόγηση με σκοπό τη συγκέντρωση στοιχείων και δεδομένων που θα βοηθήσουν στο σχεδιασμό και την εφαρμογή εκπαιδευτικών προγραμμάτων – παρεμβάσεων (Κοντογιάννη & Νικολαΐδης, 2009).

### **2.7.1 Διαφορική διάγνωση ή διαφοροδιάγνωση**

Διαφορική διάγνωση ή διαφοροδιάγνωση είναι η διαγνωστική διαδικασία μέσω της οποίας αποκλείονται παθήσεις με παρόμοια συμπτώματα ώστε να καταλήξουμε στην επικρατέστερη διάγνωση. Η διαφορική διάγνωση αποτελεί μέρος της διεπιστημονικής αξιολόγησης με σκοπό τη συγκέντρωση των αναγκαίων δεδομένων για το σχεδιασμό και την εφαρμογή κατάλληλων εκπαιδευτικών προγραμμάτων και την παροχή κατάλληλων υποστηρικτικών δομών και υπηρεσιών (Κοντογιάννη & Νικολαΐδης, 2009).

### **2.7.2. Τόπος και τρόπος διάγνωσης**

Υπεύθυνα για τη διάγνωση συνδρόμων είναι τα Κέντρα Διαφοροδιάγνωσης, Διάγνωσης και Υποστήριξης Ειδικών Εκπαιδευτικών Αναγκών (ΚΕΔΔΥ) και οι δημόσιες Ιατροπαιδαγωγικές υπηρεσίες, σε όλους τους νομούς και περιοχές στις οποίες βρίσκονται (Παράρτημα Α).

Τα ΚΕΔΔΥ αξιολογούν άτομα προσχολικής ηλικίας έως το εικοστό πρώτο (21ο) έτος της ηλικίας τους. Η αξιολόγηση πραγματοποιείται από πενταμελή διεπιστημονική ομάδα, που απαρτίζεται από έναν εκπαιδευτικό ΕΑΕ (προσχολικής ή πρωτοβάθμιας ή δευτεροβάθμιας εκπαίδευσης), σύμφωνα με τη βαθμίδα εκπαίδευσης του παιδιού, έναν παιδοψυχίατρο ή παιδίατρο με εξειδίκευση στην παιδονευρολογία ή νευρολόγο με εξειδίκευση στην παιδονευρολογία, έναν κοινωνικό λειτουργό, ένα ψυχολόγο και ένα

λογοθεραπευτή. Στη διεπιστημονική ομάδα δύναται να συμμετέχει και εργοθεραπευτής. Οι απόφοιτοι άνω των δεκαοκτώ (18) ετών, που δεν έχουν αξιολογηθεί ως άτομα με αναπηρία και ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες, δεν εμπίπτουν στην αρμοδιότητα των ΚΕΔΔΥ.

**Τα ΚΕΔΔΥ και οι ιατροπαιδαγωγικές υπηρεσίες έχουν τις εξής αρμοδιότητες:**

**α)** Την ανίχνευση και τη διαπίστωση του είδους και του βαθμού των δυσκολιών των ατόμων με ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες στο σύνολο των παιδιών προσχολικής και σχολικής ηλικίας.

**β)** Την εισήγηση για την κατάρτιση προσαρμοσμένων εξατομικευμένων ή ομαδικών προγραμμάτων ψυχοπαιδαγωγικής και διδακτικής υποστήριξης και δημιουργικής απασχόλησης, σε συνεργασία με τους εκπαιδευτικούς της τάξης και με το ΕΕΠ, καθώς και την εφαρμογή άλλων επιστημονικών, κοινωνικών και λοιπών υποστηρικτικών μέτρων για τα άτομα με αναπηρία και ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες, στα σχολεία, στην έδρα του ΚΕΔΔΥ ή στο σπίτι.

**γ)** Την εισήγηση για την κατάταξη, εγγραφή και φοίτηση στην κατάλληλη σχολική μονάδα ή άλλο εκπαιδευτικό πλαίσιο ή πρόγραμμα ΕΑΕ, καθώς και την παρακολούθηση και αξιολόγηση της εκπαιδευτικής πορείας των μαθητών.

**δ)** Την παροχή συνεχούς συμβουλευτικής υποστήριξης και ενημέρωσης στο εκπαιδευτικό προσωπικό και σε όσους συμμετέχουν στην εκπαιδευτική διαδικασία και στην επαγγελματική κατάρτιση και τη διοργάνωση προγραμμάτων ενημέρωσης και κατάρτισης για τους γονείς.

**ε)** Τον καθορισμό του είδους των εκπαιδευτικών βοηθημάτων και τεχνικών οργάνων τα οποία διευκολύνουν την πρόσβαση στο χώρο και στη μαθησιακή διαδικασία που έχει ανάγκη το παιδί στο σχολείο ή στο σπίτι και για τα οποία δεν απαιτείται ιατρική γνωμάτευση και συνταγή, καθώς και την υποβολή



προτάσεων για την καλύτερη πρόσβαση και παραμονή των μαθητών στους χώρους της εκπαίδευσης.

**στ)** Την εισήγηση για την αντικατάσταση των γραπτών δοκιμασιών των μαθητών με αναπηρία και ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες με προφορικές ή άλλης μορφής δοκιμασίες, στις προαγωγικές και απολυτήριες εξετάσεις των σχολείων της πρωτοβάθμιας και δευτεροβάθμιας εκπαίδευσης, καθώς και στις εισαγωγικές στην τριτοβάθμια εκπαίδευση.

Η Ειδική Διαγνωστική Επιτροπή Αξιολόγησης (ΕΔΕΑ) λειτουργεί στα ειδικά σχολεία για την παρακολούθηση και την αξιολόγηση της προόδου των μαθητών που φοιτούν σε αυτά. Συγκροτείται με απόφαση του Διευθυντή της Σχολικής Μονάδας, μετά από σύμφωνη γνώμη του συλλόγου διδακτικού προσωπικού του σχολείου, και περιλαμβάνει τουλάχιστον ένα ψυχολόγο, έναν εκπαιδευτικό ΕΑΕ και έναν κοινωνικό λειτουργό. Η Επιτροπή μπορεί να καλεί και πρόσωπα άλλων ειδικοτήτων, ανάλογα με τις προς αξιολόγηση περιπτώσεις (Φ.Ε.Κ., 2008).

### **2.7.3 Διαδικασία διάγνωσης**

**α)** Οι αισθητηριακές διαταραχές της όρασης και της ακοής, τα κινητικά ή άλλα σωματικά προβλήματα, καθώς και τα σοβαρά ή χρόνια προβλήματα υγείας, πιστοποιούνται με ιατρική γνωμάτευση από δημόσιο νοσηλευτικό ίδρυμα ή δημόσια υγειονομική επιτροπή, η οποία αναφέρει το ποσοστό αναπηρίας και τη χρονική διάρκεια ισχύος της γνωμάτευσης.

**β)** Για τον προσδιορισμό των εκπαιδευτικών αναγκών και το σχεδιασμό του ΕΠΕ των μαθητών με διαταραχές όρασης ή ακοής, κινητικές αναπηρίες, χρόνια νοσήματα, ψυχικές διαταραχές, διαταραχές αυτιστικού φάσματος, καθώς και όσων άλλων λαμβάνουν φαρμακευτική αγωγή, η οποία είναι δυνατόν να επηρεάσει τη μαθησιακή τους ικανότητα, απαιτείται η συνεργασία του ΚΕΔΔΥ

με τις άλλες ιατρικές υπηρεσίες για να προτείνουν τις αναγκαίες εργονομικές διευθετήσεις με στόχο την καλύτερη πρόσβαση και παραμονή τους στους χώρους της εκπαίδευσης (Φ.Ε.Κ., 2008).

### ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3<sup>ο</sup> : ΣΠΑΝΙΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ

Τα αποκαλούμενα σπάνια νοσήματα είναι ασθένειες που έχουν επιπτώσεις σε έναν μικρό αριθμό ανθρώπων έναντι του γενικού πληθυσμού. Στην Ευρώπη, μια ασθένεια θεωρείται ως σπάνια όταν έχει επιπτώσεις σε 1 άτομο ανά 2.000 (Υγεία-ΕΕ, 2009). Εντούτοις, αυτή η θέση μπορεί να ποικίλει με το χρόνο και εξαρτάται επίσης από την εξεταζόμενη περιοχή. Μια γενετική ή προερχόμενη από ιό ασθένεια μπορεί να είναι σπάνια σε μια περιοχή, ενώ συχνή σε μια άλλη περιοχή.

#### **Πόσες σπάνιες ασθένειες όμως υπάρχουν, και τι τις κάνει μοναδικές;**

Υπάρχουν χιλιάδες σπάνιες ασθένειες. Μέχρι σήμερα, έξι έως επτά χιλιάδες σπάνιες ασθένειες έχουν βρεθεί και περίπου πέντε νέες ασθένειες περιγράφονται κάθε εβδομάδα στην ιατρική βιβλιογραφία. Αυτός ο αριθμός εξαρτάται επίσης από την ακρίβεια του καθορισμού. Εάν ένα ενιαίο σχέδιο θεωρείται μοναδικό εξαρτάται από την κατάσταση της γνώσης μας, από την ακρίβεια της κλινικής και εξεταστικής ανάλυσης και από τον τρόπο που επιλέγουμε να ταξινομήσουμε τις ασθένειες γενικά. Ορισμένες συγγενείς ασθένειες μπορούν να θεωρηθούν ως μοναδική οντότητα (συσσωρεύονται μαζί) ή να υποδιαιρεθούν και να ταξινομηθούν ως χωριστές διαταραχές (είναι χωρισμένες).

Ενώ οι περισσότερες γενετικές ασθένειες είναι σπάνιες ασθένειες, όλες οι σπάνιες ασθένειες δεν προκαλούνται από τις γενετικές ατέλειες. Υπάρχουν πολύ σπάνιες μολυσματικές ασθένειες για παράδειγμα, καθώς επίσης και αυτοάνοσες ασθένειες και πολύ σπάνιες δηλητηριάσεις. Μέχρι σήμερα, η αιτία παραμένει άγνωστη για τις περισσότερες σπάνιες ασθένειες (Orphaned, 2009).

## **Ποια είναι τα χαρακτηριστικά τους;**

- α)** Οι σπάνιες παθήσεις είναι χρόνιες, προοδευτικές, εκφυλιστικές, και συχνά απειλητικές για τη ζωή.
- β)** Οι σπάνιες ασθένειες θέτουν εκτός λειτουργίας: την ποιότητα ζωής των ασθενών, που συμβιβάζονται συχνά με την έλλειψη ή την απώλεια αυτονομίας.
- γ)** Υψηλό επίπεδο του πόνου και του βασάνου για τον ασθενή και την οικογένειά του/της.
- δ)** Καμία υπάρχουσα αποτελεσματική θεραπεία.
- ε)** Υπάρχει μεταξύ 6000 και 8000 σπάνιων ασθενειών. Το 75% των σπάνιων ασθενειών έχουν επιπτώσεις στα παιδιά. Το 30% των σπάνιων ασθενών ασθενειών παρουσιάζεται πριν από την ηλικία των 5 ετών. Για το 80% των σπάνιων ασθενειών έχει προσδιοριστεί η γενετική τους προέλευση. Άλλες σπάνιες ασθένειες είναι το αποτέλεσμα των μολύνσεων (βακτηριακών ή προερχόμενων από ιό), των αλλεργιών και των περιβαλλοντικών αιτιών, ή είναι εκφυλιστικές και πολλαπλασιαστικές (EURORDIS, 2007).

Οι σπάνιες ασθένειες χαρακτηρίζονται από μια ευρεία ποικιλομορφία των διαταραχών και των συμπτωμάτων που ποικίλλουν όχι μόνο από ασθένεια σε ασθένεια αλλά και από ασθενή σε ασθενή, της ίδιας ασθένειας. Τα σχετικά κοινά συμπτώματα μπορούν να αποκρύψουν διαφορετικότητα των σπάνιων ασθενειών, και να οδηγήσουν σε εσφαλμένη διάγνωση.

Στο κεφάλαιο αυτό θα αναφερθούμε σε κάποια σπάνια εκ γενετής σύνδρομα, με σκοπό να τα κάνουμε γνωστά στην διεπιστημονική ομάδα που ασχολείται με ασθενείς με σύνδρομα, καθώς και σε όσους ακόμα ενδιαφέρονται να τα γνωρίσουν για επαγγελματικούς ή προσωπικούς λόγους.

### **3.1 ΣΥΝΔΡΟΜΟ CRI-DU-CHAT**

Το σύνδρομο cri-du-chat ανακαλύφθηκε το 1963 από το γενετιστή Jerome Lejeune στη Γαλλία. Μεταφράζεται ως σύνδρομο "κλάμα της Γάτας" και αποτελεί μια σπάνια γενετική διαταραχή ως αποτέλεσμα της διαγραφής ενός μέρους του κοντού βραχίονα του πέμπτου χρωμοσώματος. Το σύνδρομο πήρε το όνομα του από το χαρακτηριστικό τσιριχτό κλάμα των νεογέννητων, που μοιάζει πολύ με νιαούρισμα μικρής γάτας. Είναι γνωστό και ως 5p minus, Le Jeune's syndrome ή deletion 5p syndrome (Wikipedia, 2009).

#### **3.1.1 Επιδημιολογία**

Πρόκειται για μια σπάνια γενετική διαταραχή, της οποίας η συχνότητα υπολογίζεται σε έναν ανά 25.000- 50.000 τοκετούς. Η ακριβής αναλογία φύλων δεν είναι γνωστή αν και έρευνες δείχνουν ότι τα κορίτσια επηρεάζονται περισσότερο από τα αγόρια, με αναλογία 3:2.

Η επίπτωση εμφανίζεται να είναι η ίδια στις περισσότερες χώρες, εθνικές ομάδες και περιοχές. Μέχρι σήμερα, δεν υπάρχει κανένας περιβαλλοντικός παράγοντας που να εμπλέκεται με την εμφάνιση του συνδρόμου (Noesi, 2006).

#### **3.1.2 Αιτιολογία**

Το σύνδρομο cri-du-chat είναι χρωμοσωμική διαταραχή που οφείλεται σε απουσία ή μερική διαγραφή του κοντού βραχίονα του πέμπτου χρωμοσώματος. Περίπου 80% των περιπτώσεων αποδίδεται σε αυτογενή διαγραφή σε ένα από τα δύο χρωμοσώματα του πέμπτου ζεύγους, 10-13% σε εσφαλμένη καταγραφή σε έναν από τους δύο γονείς και το υπόλοιπο 7-10% είναι αποτέλεσμα σπάνιων γενετικών ανωμαλιών. Το διαγραμμένο χρωμόσωμα είναι πατρικό στην προέλευση στο 80% περίπου των περιπτώσεων (Noesi, 2006).

Οι περισσότερες περιπτώσεις του συνδρόμου δεν κληρονομούνται. Προκύπτουν από μια χρωμοσωμική διαγραφή που εμφανίζεται ως τυχαίο γεγονός κατά τη διάρκεια του σχηματισμού των αναπαραγωγικών κυττάρων ή στην πρόωρη εμβρυϊκή ανάπτυξη. Τα επηρεασμένα άτομα συνήθως δεν έχουν ιστορικό εμφάνισης του συνδρόμου στην οικογένεια. Στις περιπτώσεις όμως, όπου το σύνδρομο οφείλεται σε σφάλμα στον γενικό κώδικα των γονέων, οι απόγονοι μπορεί επίσης να επηρεαστούν. Έτσι, είναι ιδιαίτερα σημαντικό να παρέχεται σε όλους τους γονείς των παιδιών με το σύνδρομο αυτό γενετική συμβουλευτική (Genetic Home Reference, 2007).

Το μέγεθος της διαγραφής ποικίλλει μεταξύ των επηρεασμένων ατόμων, πάντοτε όμως περιλαμβάνεται η περιοχή 5p15.2, που θεωρείται κρίσιμη για το σύνδρομο και συσχετίζεται με όλα τα κλινικά χαρακτηριστικά του, με εξαίρεση το «γατίσιο» κλάμα, το οποίο οφείλεται σε διαγραφή στην περιοχή 5p15.3. Σε αυτές τις δύο περιοχές εμπεριέχονται δύο γονίδια που σχετίζονται με την αιτιολογία του συνδρόμου, το γονίδιο Semaphorine F (SEMAF) και το γονίδιο delta-catenine (CTNND2) (Wikipedia, 2009).

### **3.1.3 Συμπτωματολογία**

Ένα παιδί με σύνδρομο Cri-du-chat είναι αναγνωρίσιμο από τη στιγμή της γέννησης του. Υπάρχουν πολλά χαρακτηριστικά που συνδέονται με το σύνδρομο. Βέβαια, δεν εμφανίζονται όλα αυτά τα χαρακτηριστικά σε κάθε παιδί που πάσχει από αυτό. Το μόνο κοινό και χαρακτηριστικό γνώρισμα είναι ένα αδύναμο, μονότονο κλάμα που μοιάζει πολύ με νιαούρισμα γάτας. Η αιτία αυτού του χαρακτηριστικού κλάματος είναι το μικρό μέγεθος του λάρυγγα. Τα παιδιά με αυτό το σύνδρομο παρουσιάζουν από συχνές μολύνσεις του ανώτερου αναπνευστικού συστήματος. Όσον αφορά τα σωματικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου, τα παιδιά γεννιούνται με χαρακτηριστικές ζάρες στις παλάμες των

χεριών και συνήθως με χαμηλό βάρος. Κατά τη διάρκεια της ζωής, τα παιδιά αυτά είναι μικρόσωμα, και σπάνια αποκτούν φυσιολογικό ανάστημα.

### **Ø Κρανιοπροσωπικά χαρακτηριστικά**

Το 98% των παιδιών με αυτό το σύνδρομο παρουσιάζουν μικροκεφαλία. Η περίμετρος του κεφαλιού είναι μικρή κατά τη γέννηση και συνεχίζει να μεγαλώνει με βραδείς ρυθμούς. Τα παιδιά αυτά έχουν στρογγυλό πρόσωπο που με το χρόνο γίνεται λεπτό και μερικές φορές ασύμμετρο. Τα μάτια βρίσκονται σε απόσταση μεταξύ τους, τα αυτιά εμφανίζονται δυσπλαστικά και σε χαμηλότερο σημείο από το φυσιολογικό. Άλλα χαρακτηριστικά γνωρίσματα περιλαμβάνουν μια πρόσθετη πτυχή του δέρματος στις εσωτερικές γωνίες των ματιών (επίκανθος), μικρό πηγούνι που κλίνει προς τα πίσω (μικρογοναθία), υψηλό ουρανίσκο, μια χαμηλή και φαρδιά ρινική κορυφογραμμή και πρόωρες γκρίζες τρίχες στη κεφαλή (Chen H., 2009).

### **Ø Διαταραχές λόγου και ομιλίας**

Τα παιδιά με σύνδρομο Cri-du-chat αναπτύσσουν τις γλωσσικές τους ικανότητες σε πολύ αργό ρυθμό, γι' αυτό η καθυστέρηση λόγου είναι ένα από τα κύρια χαρακτηριστικά του συνδρόμου. Η εκφραστική τους ικανότητα είναι περιορισμένη και ένα μικρό ποσοστό των παιδιών αυτών μπορεί να μη μιλήσουν ποτέ. Ωστόσο, έχουν καλή κατανόηση της γλώσσας και μπορούν να επικοινωνήσουν είτε με τον δικό τους τρόπο είτε χρησιμοποιώντας νοήματα και πίνακες με σύμβολα. Όλα τα παιδιά με το σύνδρομο Cri du Chat έχουν κάποιου βαθμού μαθησιακές δυσκολίες, που κυμαίνονται από ήπιες έως σοβαρές (Cri Du Chat Syndrome Support Group, 2009).

### **Ø Διαταραχές σίτισης**

Συχνά υπάρχει δυσκολία στη σίτιση. Πολλά μωρά έχουν δυσκολίες κατάποσης ή προβλήματα αναρρόφησης. Μερικά τρώνε τόσο λίγο από το στόμα που πρέπει να τους τοποθετηθούν γαστρικοί σωλήνες. Τα μεγαλύτερα

παιδιά μπορεί να έχουν δυσκολίες στη μάσηση των τροφών και να πρέπει το φαγητό να ετοιμάζεται σε συγκεκριμένη πυκνότητα. Ο φτωχός μυϊκός τόνος μπορεί επίσης να οδηγήσει σε καθυστερημένη κατάποση και προβλήματα στην αναπνοή. Αυτό είναι εξαιτίας του μικρού μεγέθους του λάρυγγα και των συσχετιζόμενων οργάνων. Το μωρό ίσως χρειαστεί φροντίδα σε κοιτίδα για να προάγει αντίστοιχη αναπνοή. Τα αναπνευστικά προβλήματα βελτιώνονται με την ανάπτυξη των αεραγωγών στους επόμενους μήνες.

### **Ø Διαταραχές ακοής**

Είναι συχνή η απώλεια της ακοής. Τα παιδιά αυτά συχνά παρουσιάζουν μολύνσεις των αυτιών και υπερευαισθησία στον θόρυβο. Αυτό γίνεται αντιληπτό κυρίως στους ξαφνικούς θορύβους (Cri Du Chat Syndrome Support Group, 2009).

### **Ø Λεπτή και αδρή κινητικότητα**

Κατά τη βρεφική ηλικία παρουσιάζεται χαμηλός ή φτωχός μυϊκός τόνος που αντικαθίσταται από υπερτονία καθώς το παιδί μεγαλώνει. Το μωρό με αυτό το σύνδρομο είναι ασταθής στη γέννηση, και μπορεί να αναπτύξει σοβαρές αναπνευστικές δυσκολίες. Ο έλεγχος του κεφαλιού είναι αργός στην πραγματοποίηση και οι κινήσεις είναι περιορισμένες. Η λεπτή κινητικότητα επίσης καθυστερεί, αν και κάποια παιδιά θα μπορέσουν να μάθουν να γράφουν. Οι περισσότεροι ενήλικες είναι ικανοί να ελέγχουν την προσωπική φροντίδα τους με ελάχιστη επιτήρηση (Cri Du Chat Syndrome Support Group, 2009).

### **Ø Νοητική υστέρηση**

Η νοητική καθυστέρηση είναι πάντα σοβαρή και δεν έχουν καταγραφεί περιστατικά με παιδιά υψηλότερου IQ από 35. Ενδείξεις αυτής της καθυστέρησης γίνονται αντιληπτές τους πρώτους μήνες ζωής από τα παγωμένα χαμόγελα, την οπτική παρακολούθηση αντικειμένων και αργότερα η άρνηση από το παιχνίδι. Όλα αυτά είναι πολύ καθυστερημένα ή απουσιάζουν εντελώς.



Όσο η ανάπτυξη δεν συμβαδίζει με την καθυστέρηση ,το πρόβλημα δυστυχώς γίνεται πιο εμφανές.

### **Ø Άλλα χαρακτηριστικά**

Λιγότερο συνήθη χαρακτηριστικά του συνδρόμου αποτελούν η καρδιακή ανεπάρκεια, υπερωσχιστία, νεφρικές ανωμαλίες, μικρά σκελετικά προβλήματα περιλαμβανομένης της εξάρθρωσης του γοφού και της παραμόρφωσης των ποδιών, σκολίωση σε μερικά παιδιά και εντερικές ανωμαλίες.

Κάποια από τα παραπάνω χαρακτηριστικά αλλάζουν, καθώς το παιδί μεγαλώνει. Το κλάμα, για παράδειγμα, γίνεται λιγότερο χαρακτηριστικό και η φωνή πιο χαμηλή διατηρώντας ωστόσο ακόμα τον ιδιαίτερο τόνο της και το τσίριγμα. Κατά την ενηλικίωση το πρόσωπο μακραίνει και ο επίκανθος γίνεται λιγότερο έντονος. Το κεφάλι παραμένει μικρότερο από το κανονικό σε όλη τη διάρκεια της ζωής του ατόμου, χωρίς όμως να μπορεί κάποιος μη ειδικός να το παρατηρήσει εύκολα.

### **3.1.4 Διεπιστημονική Ομάδα**

Κάθε παιδί με σύνδρομο Cri-du-chat πρέπει να παρακολουθείται από μια διεπιστημονική ομάδα προκειμένου να ελεγχθούν και να αντιμετωπιστούν τα χαρακτηριστικά που παρουσιάζουν. Αυτή η ομάδα αποτελείται από τους εξής ειδικούς (Chen H., 2009):

- γενετιστή
- αναπτυξιολόγο
- νευρολόγο
- καρδιολόγο
- οφθαλμίατρο
- ορθοδοντικό
- ορθοπεδικό

- ψυχολόγο
- φυσιοθεραπευτή
- εργοθεραπευτή
- λογοθεραπευτή
- ακουολόγο
- ουρολόγο

### **3.1.5 Θεραπεία**

Τα περισσότερα από τα ιατρικά προβλήματα μπορούν να αντιμετωπιστούν επιτυχώς με τις παρούσες ιατρικές μεθόδους. Τα πρώιμα προγράμματα παρέμβασης, χρησιμοποιώντας μια ποικιλία θεραπειών και εκπαιδευτικών μεθόδων, επικεντρώνονται στην ενίσχυση της σωματικής, διανοητικής, αισθητηριακής και κοινωνικής ανάπτυξης και έχει αποδειχτεί πως βελτιώνουν κατά πολύ τη μελλοντική εικόνα του παιδιού.

Το περπάτημα συνήθως αναμένεται αργά. Αυτό εξαιτίας της υποτονικότητας που υπάρχει στη βρεφική ηλικία και στο βαθμό της νοητικής καθυστέρησης. Ειδικές ασκήσεις από φυσιοθεραπευτή μπορεί να βοηθήσουν και να είναι ευεργετικές στην ανάπτυξη του φτωχού μυϊκού ιστού.

Τα άτομα αυτά συνήθως επωφελούνται από την εργοθεραπευτική παρέμβαση. Ο εργοθεραπευτής βοηθά το παιδί να μάθει τις δεξιότητες που απαιτούνται για να επιτευχθούν οι βασικές καθημερινές δραστηριότητες, όπως η σίτιση, η ένδυση, η αγωγή τουαλέτας και η επικοινωνία με τους άλλους.

Διάφοροι τύποι συμπεριφοριστικών θεραπειών είναι διαθέσιμοι για να βοηθήσουν τα άτομα με αυτό το σύνδρομο να βελτιώσουν την επικοινωνία και τις κοινωνικές δεξιότητές τους. Αναφέρεται ότι η συμπεριφοριστική θεραπεία είναι πιο αποτελεσματική εάν αρχίζει στην πρόωρη παιδική ηλικία.

Συγγενείς καρδιοπάθειες ίσως χρειαστούν χειρουργική επέμβαση ανάλογα το βαθμό που είναι επηρεασμένοι και τα αποτελέσματα που ασκούν στην καρδιακή λειτουργία του μωρού. Φυσικά η γενική κατάσταση του μωρού θα πρέπει να εκτιμηθεί προσεχτικά και επίσης τα βήματα για την καλύτερη αναπνευστική δραστηριότητα και σίτιση που πάρθηκαν πριν γίνει η όποια επέμβαση.

Το αλληθώρισμα, αν υπάρχει, ίσως χρειαστεί επιδιόρθωση και για λόγους αισθητικής αλλά και για λόγους όρασης για να διασφαλιστεί το καλύτερο δυνατόν οπτικό πεδίο – με μεγαλύτερη σημασία σε ένα πάσχων παιδί από ένα κανονικό παιδί που θα προσαρμοστεί. Η αμβλυωπία μπορεί να δημιουργηθεί εύκολα σε ένα αθεράπευτο από αλληθώρισμα μάτι.

Μερικοί ασθενείς μπορούν να ωφεληθούν από τη λογοθεραπεία επειδή αυτά τα άτομα αναπτύσσουν συχνά πιο αργά τις δεξιότητες επικοινωνίας. Η λογοθεραπευτική παρέμβαση αναφέρεται λεπτομερώς παρακάτω (Noesi, 2006).

### **3.1.6 Λογοθεραπευτική Παρέμβαση**

Εφόσον τα περισσότερα παιδιά με το σύνδρομο έχουν σοβαρά προβλήματα ανάπτυξης του λόγου, η λογοθεραπεία είναι ζωτικής σημασίας. Ο λογοθεραπευτής αναπτύσσει προγράμματα τα οποία βελτιώνουν την ομιλία, τη κατανόηση και τις επικοινωνιακές δεξιότητες του παιδιού. Τα προγράμματα προσαρμόζονται στις ιδιαίτερες ανάγκες του κάθε ατόμου ξεχωριστά. Χρησιμοποιούνται ποικίλες ασκήσεις, οι οποίες αρχικά είναι εύκολες και σταδιακά γίνονται πιο σύνθετες καθώς η θεραπεία συνεχίζεται.

Η εισαγωγή εναλλακτικών τρόπων επικοινωνίας συμπεριλαμβανομένων συστημάτων που χρησιμοποιούν νοήματα, σε συνδυασμό με ένα εικονικό σύστημα συμβόλων, όπως το σύστημα Makaton, θα προωθήσουν την ανάπτυξη του λόγου του παιδιού, την απόκτηση της γλώσσας και της σωστής συμπεριφοράς. Τα παιδιά με σύνδρομο Cri-du-Chat συνήθως δείχνουν ζοηρό

ενδιαφέρον για επικοινωνία και πολλά από αυτά αναπτύσσουν δικά τους νοήματα και χειρονομίες για να επικοινωνούν, προτιμώντας αυτά από τα πιο δύσκολα και δομημένα νοήματα ενός συστήματος επικοινωνίας. Μεγαλύτερα παιδιά και ενήλικες που δεν έχουν κατακτήσει επαρκείς γλωσσικές ικανότητες μπορούν να επωφεληθούν από τη χρήση μια συσκευής επικοινωνίας.

### **3.1.7 Θνησιμότητα/Νοσηρότητα**

Η έκταση της διανοητικής καθυστέρησης και των άλλων συμπτωμάτων εξαρτάται από το μέγεθος της χρωμοσωμικής διαγραφής. Τα παιδιά στα οποία υπάρχουν μεγάλες διαγραφές τείνουν να επηρεάζονται περισσότερο από τις επιπτώσεις του συνδρόμου ενώ εκείνα με μικρότερες διαγραφές ή διαγραφές σε συγκεκριμένα σημεία τείνουν να επηρεάζονται λιγότερο (Barrett J., 2009).

Ο βαθμός αναπηρίας μπορεί να ποικίλει. Μερικά παιδιά είναι μόνο ήπια επηρεασμένα και κατακτούν τα αναπτυξιακά στάδια, όπως το περπάτημα και την ομιλία, στη συνηθισμένη ηλικία. Άλλα παιδιά είναι σοβαρά επηρεασμένα, ανίκανα να περπατήσουν ή να μιλήσουν, και υποφέρουν από συνοδά προβλήματα υγείας. Είναι δύσκολο να προβλεφθεί εάν ένα νεογέννητο παιδί με αυτό το σύνδρομο θα είναι ήπια, μέτρια ή σοβαρά επηρεασμένο (Better Health Channel, 2009).

Το προσδόκιμο επιβίωσης δε μπορεί να οριστεί με ακρίβεια. Παρόλο που η πρόγνωση ζωής είναι περιορισμένη κυρίως λόγω των αναπνευστικών και των καρδιακών προβλημάτων, θεωρείται πως τα περισσότερα παιδιά που φέρουν το σύνδρομο προχωρούν αρκετά στην ενήλικη ζωή. Τα άτομα αυτά έχουν μια θνησιμότητα 10% κατά τη διάρκεια της παιδικής ηλικίας λόγω των παραπάνω προβλημάτων υγείας που αντιμετωπίζουν. Μόλις όμως ελεγχθούν αυτά τα προβλήματα, τα περισσότερα άτομα έχουν μια κανονική διάρκεια ζωής. Ο γηραιότερος άνθρωπος που έχει αναφερθεί με αυτό το σύνδρομο είναι εξήντα ετών (Noesi, 2006).

### 3.1.8 Διάγνωση

Η διάγνωση είναι καταρχήν κλινική, βασισμένη στα τυπικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου τα οποία είναι εμφανή κατά τη γέννηση. Το «γατίσιο» κλάμα είναι το πιο προεξέχον κλινικό χαρακτηριστικό γνώρισμα στα νεογέννητα παιδιά και είναι συνήθως αυτό που μας οδηγεί σε διάγνωση του συνδρόμου. Εάν λοιπόν, το παιδί παρουσιάζει κάποια χαρακτηριστικά του συνδρόμου πρέπει να γίνει έλεγχος των χρωμοσωμάτων. Η ανάλυση χρωμοσωμάτων παρέχει την οριστική διάγνωση του συνδρόμου και μπορεί να γίνει με μια εξέταση αίματος. Αυτή η εργαστηριακή διαδικασία περιλαμβάνει το λέκκισμα των χρωμοσωμάτων και την εξέταση τους κάτω από ένα μικροσκόπιο. Σε μερικές περιπτώσεις η διαγραφή του υλικού από το χρωμόσωμα 5 μπορεί να φανεί εύκολα (Cerruti Mainardi P., 2006).

Το σύνδρομο Cri-du-chat είναι δυνατόν να ανιχνευθεί και προγεννητικώς με αμνιοπαρακέντηση ή δείγμα χοριακής τρίχας κατά το πρώτο τρίμηνο της κύησης. Αυτές οι εξετάσεις μπορούν να συστηθούν μόνο όταν οι γονείς γνωρίζουν ότι έχουν κάποια χρωμοσωμική ανωμαλία ή όταν υπάρχει προηγούμενο παιδί με αυτό το σύνδρομο. Ένας υπέρηχος μπορεί να οδηγήσει το γιατρό σε υποψίες διαταραχής αυτού του τύπου και να διενεργήσει περαιτέρω εξετάσεις, αλλά δεν γίνεται να διαγνωστεί αποκλειστικά με αυτή τη μέθοδο (Noesi, 2006).

Το σύνδρομο Cri-du-chat έχει μοναδικά χαρακτηριστικά γνωρίσματα, γεγονός που αποτρέπει τη διαφορική του διάγνωση με άλλα σύνδρομα.

## **3.2 ΣΥΝΔΡΟΜΟ MOHR**

Το σύνδρομο Mohr είναι μια γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από ανωμαλίες της στοματικής κοιλότητας, κώφωση καθώς και διαταραχές των άκρων. Ανακαλύφθηκε το 1941 από τον Mohr και είναι μια από τις πολλαπλές διαταραχές που κατατάσσονται στο στοματοπροσωπικό - δακτυλικό σύνδρομο (oro-facial-digital syndrome). Το στοματοπροσωπικό- δακτυλικό σύνδρομο υποδιαιρείται σε δέκα τύπους γενετικών διαταραχών, εκ των οποίων το σύνδρομο Mohr αποτελεί το δεύτερο τύπο (Παράρτημα Β). Ονομάζεται αλλιώς Mohr-Claussen σύνδρομο ή oro-facial-digital syndrome type II (Entezami etal, 2004).

### **3.2.1 Επιδημιολογία**

Πρόκειται για μια σπάνια γενετική διαταραχή, της οποίας η συχνότητα υπολογίζεται σε έναν ανά 300000 τοκετούς με τα αγόρια και τα κορίτσια να επηρεάζονται εξίσου. Έχουν αναφερθεί λιγότερες από εκατό περιπτώσεις σε όλο τον κόσμο (Castriota-Scanderbeg & Dallapiccola, 2005).

### **3.2.2 Αιτιολογία**

Η αιτία του συνδρόμου παραμένει άγνωστη. Δεν έχει ανακαλυφθεί ακόμα συγκεκριμένο γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την εμφάνιση του συνδρόμου. Έρευνες, ωστόσο, έχουν αναφέρει κληρονομικότητα – και οι δύο γονείς πρέπει να φέρουν τη μετάλλαξη του υπεύθυνου γονιδίου για να περάσει η διαταραχή στο παιδί (Healthline, 2005).

### **3.2.3 Συμπτωματολογία**

Όλες οι ανωμαλίες που σχετίζονται με το σύνδρομο Mohr είναι παρούσες στη γέννηση και είναι σταθερές (Canepa etal, 2001). Τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου κατατάσσονται ως εξής:

## **Ø Κρανιοπροσωπικά χαρακτηριστικά**

Το πρόσωπο παρουσιάζεται επίπεδο με ανώμαλες και πολλαπλές ραφές κρανίου. Παρατηρείται μικρογναθία, μέτριο σκίσιμο του χείλους, χαμηλή ρινική γέφυρα και ευρεία ρινική διαφυγή. Η γλώσσα είναι χωρισμένη στα δύο και εμφανίζονται πάνω σε αυτή κονδυλώματα. Ο ουρανίσκος εμφανίζεται χαμηλός και πολύ συχνά παρατηρούνται χειλεοσχιστίες και υπερωοσχιστίες. Τέλος, οι κεντρικοί κοπτήρες απουσιάζουν (OMIM, 2002), (Canepa et al, 2001).

## **Ø Διαταραχές ακοής**

Υφίσταται δευτερεύων χάσιμο ακοής ειδικότερα όταν υπάρχει δυσπλασία στα οστά του μέσου ωτός, που έχει σαν αποτέλεσμα την εμφάνιση βαρηκοΐας αγωγιμότητας (Gilbert, 1993).

## **Ø Διαταραχές άκρων**

Τα άτομα με σύνδρομο Mohr έχουν κοντά χέρια και κοντά πόδια. Παρατηρείται αμφίπλευρη πολυδακτυλία των χεριών και πολύ σπάνια εξαδακτυλία και συνδακτυλία μεταξύ του τρίτου και του τέταρτου δαχτύλου μαζί με την εμφάνιση περισσότερων κόκκαλων στον ιστό. Επιπλέον, παρατηρείται αμφίπλευρη πολυδακτυλία και στα πόδια με τα μέσα κόκκαλα του αστράγαλου να διπλασιάζονται (Benacerraf, 1998), (Castriota-Scanderbeg & Dallapiccola, 2005).

## **Ø Διαταραχές σίτισης**

Η σίτιση μπορεί να είναι περίπλοκη από την νεογνική ταχύπνοια.

## **Ø Διαταραχές λόγου**

Ο λόγος καθυστερεί στην πλειονότητα των περιπτώσεων ,ειδικά σε εκείνες με τις πιο χαρακτηριστικές συγγενείς εξασθενήσεις. Τα άτομα δε μπορούν να εκφέρουν σωστά τους ήχους, οι οποίοι εκφέρονται λανθασμένα έπειτα από τις ανωμαλίες της γλώσσας συμπεριλαμβανομένου τους λοβούς και τα αιματώματα

της γλώσσας. Ένα μέτριο σκίσιμο στα χείλη κάνει επίσης την παραγωγή διχειλικού ήχου δύσκολη (Gilbert, 1993).

### **Ø Γλωσσικές διαταραχές**

Η γλωσσική εξασθένιση είναι συχνή σε ασθενείς με συγγενείς εξασθενίσεις και ανωμαλίες του κεντρικού νευρικού συστήματος. Στις πιο σοβαρές περιπτώσεις υπάρχει ελάχιστη γλωσσική ανάπτυξη (Gilbert, 1993).

### **Ø Άλλα χαρακτηριστικά**

Λιγότερο συχνά παρατηρείται σκολίωση, υδροκεφαλία, καρδιακές ανωμαλίες, αναπνευστικές διαταραχές και παρεγκεφαλιδικές ανωμαλίες.

## **3.2.4 Διεπιστημονική Ομάδα**

Η ομάδα των ειδικών που ασχολούνται με το σύνδρομο Mohr περιλαμβάνει τους παρακάτω ειδικούς:

- Πλαστικό χειρουργό
- Λογοθεραπευτή
- Φυσιοθεραπευτή
- Εργοθεραπευτή
- Ειδικό παιδαγωγό
- Ψυχολόγο
- Κοινωνικό λειτουργό
- Ακουολόγο
- Ωτορινολαρυγγολόγο
- Οδοντίατρο
- Ορθοδοντικό
- Γναθοχειρουργό
- Γενετιστή
- Παιδίατρο



- Οικογένεια
- Παιδίατρο

### **3.2.5 Θεραπεία**

Η θεραπεία εξαρτάται από τα χαρακτηριστικά γνωρίσματα του συνδρόμου καθώς και από το βαθμό σοβαρότητας τους. Χειρουργικές επεμβάσεις συχνά απαιτούνται για τη διόρθωση των δυσμορφιών της στοματικής κοιλότητας καθώς επίσης και την αφαίρεση των επιπλέον δαχτύλων και οστών που εμφανίζονται στα άκρα (Sarnat & Curatolo, 2008).

### **3.2.6 Λογοθεραπευτική παρέμβαση**

Η λογοθεραπευτική παρέμβαση είναι σημαντική στα άτομα με σύνδρομο Mohr. Καθώς αντιμετωπίζουν αναπνευστικές διαταραχές, ο λογοθεραπευτής μπορεί να βοηθήσει στην σωστή ρύθμιση της αναπνοής τους καθώς και στις διαταραχές σίτισης που εμφανίζονται εξαιτίας αυτών των αναπνευστικών διαταραχών. Επιπλέον, ασχολείται με την ενίσχυση της γλωσσικής ανάπτυξης και τις διαταραχές λόγου των ατόμων αυτών με απώτερο σκοπό την ενίσχυση της επικοινωνίας τους. Η ακουστική διάκριση των φωνημάτων είναι επίσης ένα πολύ σημαντικό μέρος της λογοθεραπευτικής παρέμβασης αυτών των ατόμων (Sarnat & Curatolo, 2008).

### **3.2.7 Θνησιμότητα/Νοσηρότητα**

Η πρόγνωση εξαρτάται από το βαθμό της συγγενούς εξασθένησης και τις ανωμαλίες του κεντρικού νευρικού συστήματος. Ασθενείς με καρδιακές ανωμαλίες συχνά πεθαίνουν κατά την προγεννητική περίοδο. Διαταραχές όπως άπνοια, πνευμονία και αναπνευστικές διαταραχές μπορούν να οδηγήσουν σε θάνατο κατά την παιδική ηλικία. Ασθενείς με λιγότερο σοβαρά προβλήματα και

χωρίς νευρολογικές διαταραχές τείνουν να έχουν κανονική διάρκεια ζωής (Sarnat & Curatolo, 2008).

### **3.2.8 Διάγνωση/Διαφορική Διάγνωση**

Η διάγνωση βασίζεται αποκλειστικά και μόνο στα κλινικά συμπτώματα που εμφανίζουν τα άτομα που φέρουν το σύνδρομο. Μέχρι στιγμής δεν υπάρχουν κάποιες γενετικές εξετάσεις που να μπορούν να επιβεβαιώσουν τη διαταραχή (Healthline, 2005).

Το σύνδρομο Mohr εμφανίζει κοινά κρανιοπροσωπικά και δακτυλικά χαρακτηριστικά με τα εξής σύνδρομα, μεταξύ των οποίων πρέπει να γίνεται διαφοροδιάγνωση: Στοματοπροσωπικό-δακτυλικό σύνδρομο τύπος I (μόνο στα κορίτσια), Στοματοπροσωπικό-δακτυλικό σύνδρομο τύπος III-IX, σύνδρομο Carpenter, σύνδρομο Majewski, σύνδρομο Meckel- Gruber και σύνδρομο Smith-Lemli- Opitz (Entezami etal, 2004).

## **3.3 ΣΥΝΔΡΟΜΟ PROTEUS**

Περιγράφηκε αρχικά το 1979 από τον Michael Cohen. Ο Hans-Rudolf Wiedemann ονόμασε την κατάσταση από τον Έλληνα Θεό Πρωτέα, που είχε τη δυνατότητα να αλλάζει σχήματα κατά βούληση και άνθρωποι με το σύνδρομο αυτό έχουν δραματικές αλλαγές στο φαινότυπό τους εξαιτίας του μεγέθους πολλαπλών αιματωμάτων. Η διαταραχή κέρδισε ευρεία αναγνώριση και ως ελεφαντίαση, όταν δημοσιοποιήθηκε από τον Joseph (John) Merrick, το πρόσωπο του οποίου απεικονίστηκε στην ταινία «Elephant Man» και είχε πιθανώς το σύνδρομο Πρωτέα (Proteus Syndrome Foundation, 2004).

### **3.3.1 Επιδημιολογία**

Το σύνδρομο Proteus είναι μια σπάνια κατάσταση. Μόνο 100 έως 200 περιπτώσεις του συνδρόμου Proteus έχουν αναφερθεί σε όλο τον κόσμο. Και τα αρσενικά και τα θηλυκά είναι εξίσου πιθανό να επηρεαστούν με σύνδρομο Proteus (Gilbert, 1993).

### **3.3.2 Αιτιολογία**

Συγκεκριμένη αιτία του συνδρόμου δεν υπάρχει. Το σύνδρομο Proteus φαίνεται να εμφανίζεται τυχαία και μάλλον δεν κληρονομείται. Η έρευνα προτείνει ότι το σύνδρομο Proteus προκύπτει από ένα άγνωστο γονίδιο που αλλάζει (αλλοιώνει) μερικά κύτταρα, αλλά είναι κανονικό σε άλλα κύτταρα του σώματος. Αυτό καλείται μωσαϊκισμός . Όλες οι περιπτώσεις του συνδρόμου που έχουν παρουσιαστεί είναι μεμονωμένες (Health Line, 2002), (Cramer etal, 2004).

### **3.3.3 Συμπτωματολογία**

Τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Proteus κατατάσσονται ως εξής:

#### **Ø Κρανιοπροσωπικά χαρακτηριστικά**

Η υπερβολική αύξηση του ιστού που χαρακτηρίζει το σύνδρομο Proteus είναι προοδευτική. Τείνει επίσης να έχει επιπτώσεις σε μερικούς ιστούς και όχι όλους. Αυτό μπορεί να οδηγήσει στην ασύμμετρη αύξηση του σώματος, όπως το κρανίο, τα οστά, τη σπονδυλική στήλη, τα χέρια. Παρατηρείται υπερτροφία κρανίου, σκελετική υπερτροφία άνω και κάτω γνάθου, μακροκεφαλία, υπερανάπτυξη μιας πλευράς του προσώπου. Οι άνθρωποι με το σύνδρομο Proteus μπορούν να έχουν μια διακριτική εμφάνιση του προσώπου με ένα μακρύ και στενό πρόσωπο, τα κάτω-κλίνοντας μάτια, ευρέως και μπροστά τοποθετούμενα ρουθούνια, μια χαμηλή γέφυρα μύτης και ένα στόμα που παραμένει ανοικτό στην ανάπαυση.

### **Ø Χαρακτηριστικά άκρων**

Παρατηρείται υπερανάπτυξη των χεριών, των ποδιών, των δάχτυλων, ή των δαχτύλων των ποδιών. Τα αυξημένα καφετιά μπαλώματα στο δέρμα και υπερανάπτυξη των ιστών στα πέλματα των ποδιών ή τις παλάμες των χεριών είναι συχνά. Οι τύποι ιστών και οργάνων που επηρεάζονται και η σοβαρότητα των αποτελεσμάτων ποικίλλουν από πρόσωπο σε πρόσωπο και μέσα στην πορεία της ζωής.

### **Ø Διαταραχές ομιλίας**

Ο λόγος μπορεί να εξασθενήσει είτε από σκελετικές είτε από νευρογενείς ανωμαλίες. Υπερτροφία άνω και κάτω γνάθου μπορεί να δυσκολεύει την κίνηση της μύτης και επίσης να δυσκολευτεί η λειτουργία από την παρουσία όγκων στη μύτη. Άνθρωποι με πληγμένο κεντρικό νευρικό σύστημα μπορεί να εμφανίσουν δυσαρθρία (λιγότεροι από τους μισούς).

### **Ø Διαταραχές σίτισης**

Η πρόωρη σίτιση δεν επηρεάζεται επειδή οι περισσότεροι γεννιούνται φυσιολογικά, αλλά με τη συνεχή ανάπτυξη αιματωμάτων ,η σίτιση μπορεί να επηρεαστεί από ένα συνδυασμό προβλημάτων αεραγωγού και αναπνοής. Μαλακή τροφή γίνεται απαραίτητη όταν η υπερτροφία είναι σοβαρή.

### **Ø Διαταραχές φωνής**

Η φωνή μπορεί να είναι βραχνή σχετιζόμενη με διαταραχές ανωμαλιών του λάρυγγα προκαλούμενες από ανωμαλίες του μυελού.

### **Ø Διαταραχές συντονισμού**

Ο συντονισμός δυσκολεύεται από την παρουσία πολλαπλών όγκων. Συχνά η όσφρηση «πνίγεται» λόγω υπερτροφίας ρινικών οστών και μαλακών ιστών σε χείλη και μάγουλα .

### **Ø Χαρακτηριστικά ανάπτυξης**

Παρατηρούνται συγγενείς ανωμαλίες στα μισά περίπου περιστατικά, ανωμαλίες εγκεφάλου και νωτιαίου μυελού. Το σύνδρομο Proteus οδηγεί συχνά σε υπερανάπτυξη μιας πλευράς του σώματος και όχι στην άλλη. Καλοήθεις όγκοι στην επιφάνεια του δέρματος ή μέσα στο σώμα μπορούν επίσης να εμφανιστούν. Σκελετικά συχνά εμφανίζεται κύφωση. Περίπου 12-13% των ανθρώπων με την διαταραχή έχει κυστικές ανωμαλίες των πνευμόνων, οι οποίες μπορούν να παρεμποδίσουν την κανονική λειτουργία των πνευμόνων. Οι ανωμαλίες στα αιμοφόρα αγγεία (αγγειακές δυσμορφίες) που εμφανίζονται ως ρόδινα ή κόκκινα μπαλώματα στην επιφάνεια του δέρματος είναι κοινές.

### **Ø Γλωσσικές διαταραχές**

Η ανάπτυξη της γλώσσας είναι φυσιολογική στις περισσότερες περιπτώσεις ,αλλά σε περιπτώσεις που έχει επηρεασθεί το Κ.Ν.Σ. παρουσιάζεται καθυστέρηση.

### **Ø Άλλα χαρακτηριστικά**

Παρουσιάζονται πολλαπλά αιματώματα, λεμφαγγειώματα, λιπώματα, αιματώματα στα πόδια, καθώς και νεφρικές ανωμαλίες.

(Biesecker, 2006), (Gilbert, 1993)

### **3.3.4 Διεπιστημονική Ομάδα**

Η ομάδα των ειδικών που ασχολούνται με το σύνδρομο PROTEUS περιλαμβάνει:

- πλαστικό χειρουργό
- κοινωνικό λειτουργό
- λογοθεραπευτή
- ορθοπεδικό
- νοσοκόμα

- οδοντίατρο
- ψυχολόγο
- φυσιοθεραπευτή
- ωτορινολαρυγγολόγο
- γενετιστή
- νευροχειρουργό
- παιδίατρο
- εργοθεραπευτή
- οικογένεια

### **3.3.5 Θεραπεία**

Δεν υπάρχει καμία θεραπεία για το σύνδρομο Proteus. Η θεραπεία περιλαμβάνει κατά ένα μεγάλο μέρος τη διαχείριση των αποτελεσμάτων της διαταραχής, όπως η αφαίρεση των όγκων ή των οστεωδών υπερτροφιών. Η αφαίρεση των όγκων δεν συστήνεται, εν τούτοις, εκτός αν προκαλούν σοβαρά προβλήματα, δεδομένου ότι αυτοί οι όγκοι αυξάνονται συνήθως πάλι. Η χειρουργική επέμβαση για να αφαιρεθεί μέρος του οστού πρέπει να εκτελεσθεί μόνο εάν οστεώδες υπερτροφίες έχουν επιπτώσεις στην ομαλή λειτουργία. Τα οστεώδη υπερτροφικά αυτιά, παραδείγματος χάριν, μπορεί να πρέπει να αφαιρεθούν εάν παρεμποδίζουν την ακοή. Αυτός ο τύπος χειρουργικής επέμβασης, εντούτοις, μπορεί μερικές φορές να αυξήσει την αύξηση του υπόλοιπου οστού. Η χειρουργική θεραπεία με συγκεκριμένη αφαίρεση όγκων μπορεί να αποδειχτεί χρήσιμη βραχυπρόθεσμα, αλλά μακροπρόθεσμα η πρόγνωση εξαρτάται από τη σοβαρότητα της εμφάνισης. Η παροχή ψυχολογικών συμβουλών που θα βοηθήσει τα παιδιά με το σύνδρομο Proteus να αντιμετωπίσουν την διαταραχή πρέπει να εξεταστεί. Για να είναι η παροχή συμβουλών αποτελεσματική, είναι προτιμητέο ότι αρχίζει σε νεαρή ηλικία (DermNet NZ, 2006), (The National Organization for Rare Disorders, 2003).

### **3.3.6 Θνησιμότητα/Νοσηρότητα**

Τα περισσότερα περιστατικά δείχνουν φυσιολογικά κατά τη γέννηση αλλά στις περισσότερες περιπτώσεις οι υπερτροφίες ξεκινούν από τα νηπιακά χρόνια. Όταν η πρόοδος της διαταραχής απειλεί τη ζωή το πρόβλημα γίνεται πολύ σοβαρό. Η μακροπρόθεσμη πρόγνωση του συνδρόμου Proteus δεν είναι γνωστή. Η υπολογιζόμενη διάρκεια ζωής είναι πιθανό να ποικίλει πολύ από άτομο σε άτομο. Εκείνα με τους όγκους και τα οστεώδη υπερτροφικά που έχουν επιπτώσεις στα κρίσιμα όργανα είναι πιθανό να έχουν πιο ανεπαρκή πρόγνωση (Contact a Family, 2004).

### **3.3.7 Διάγνωση /Διαφορική Διάγνωση**

Δεν υπάρχει καμία εξέταση αίματος διαθέσιμη για να εντοπίσει το σύνδρομο Proteus. Διάγνωση μπορεί να γίνει μόνο από την προσεκτική παρατήρηση του ατόμου, ίσως για μια χρονική περίοδο, και μέσω των μελετών απεικόνισης. Αυτοί μπορούν να περιλάβουν τις ακτίνες X αξιολογήσεις του κρανίου και του σκελετικού συστήματος σε απεικόνιση μαγνητικής αντήχησης (MRI) των άκρων, του νευρικού συστήματος, και της κοιλίας και υπολογισμένες ανιχνεύσεις τομογραφίας (CT) του στήθους (Wrong Diagnosis, 2003).

Η μεγάλη μεταβλητότητα του συνδρόμου Proteus από άτομο σε άτομο το κάνει δύσκολο να εντοπιστεί. Δεν υπάρχει καμία οριστική και καθολική διαγνωστική οδηγία. Μερικές δοκιμαστικές οδηγίες καθορίστηκαν, εντούτοις, στην πρώτη εθνική διάσκεψη σχετικά με τα διαγνωστικά κριτήρια συνδρόμου Proteus.

Κρανιοπροσωπική και σωματική ασυμμετρία είναι συχνά εμφανιζόμενες και όταν σχετίζονται με προσωπικές υπερτροφίες το σύνδρομο μπορεί να δείχνει σαν ημιυπερτροφία. Όμως η παρουσία όγκων και αιματωμάτων διαφοροποιεί το σύνδρομο Πρωτέα.

### **3.4 ΣΥΝΔΡΟΜΟ ANGELMAN**

Το σύνδρομο Angelman είναι μια σπάνια νευρο-γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από νοητική υστέρηση, προβλήματα λόγου, διαταραχές ύπνου, ασταθή βάδιση και ευτυχή συμπεριφορά. Ανακαλύφθηκε από τον Άγγλο παθολόγο Harry Angelman το 1965. Ονομάζεται αλλιώς ‘happy puppet syndrome’. Ο όρος αυτός είναι αρκετά παλιός και θεωρείται μειωτικός για τα άτομα που πάσχουν από το σύνδρομο, γι’ αυτό και δε χρησιμοποιείται πλέον. Τα άτομα αυτά συχνά χαρακτηρίζονται ως ‘angels (άγγελοι)’ λόγω του ονόματος του συνδρόμου και εξαιτίας της νεανικής και ευτυχούς εμφάνισης τους (Wikipedia, 2009).

#### **3.4.1 Επιδημιολογία**

Υπολογίζεται ότι το σύνδρομο Angelman έχει συχνότητα εμφάνισης 1/15000-20000 γεννήσεις στο γενικό πληθυσμό. Τα αγόρια και τα κορίτσια επηρεάζονται εξίσου.

#### **3.4.2 Αιτιολογία**

Το σύνδρομο Angelman οφείλεται σε προβλήματα του γονιδίου UBE3A που βρίσκεται στο 15<sup>ο</sup> ζεύγος χρωμοσωμάτων. Είναι ένα σύνδρομο που μπορεί να προκληθεί από διάφορους γενετικούς μηχανισμούς. Οι περισσότερες αναφερόμενες περιπτώσεις είναι σποραδικές αλλά έχει αναφερθεί και κληρονομικότητα. Περίπου το 68% των περιπτώσεων προκαλείται από διαγραφή στο μητρικό αντίγραφο του 15<sup>ου</sup> ζεύγους χρωμοσωμάτων και συγκεκριμένα στην περιοχή 15q11-13. Λόγω αυτής της διαγραφής μόνο το μητρικό αντίγραφο UBE3A εκφράζεται στον εγκέφαλο και αφαιρείται έτσι η κανονική έκφραση αυτού του γονιδίου στα άτομα που φέρουν το σύνδρομο. Σ’ έναν πολύ μικρό αριθμό περιπτώσεων, περίπου 2%-3%, το σύνδρομο



προκαλείται όταν κληρονομούνται και τα δύο αντίγραφα του χρωμοσώματος 15 από τον πατέρα και κανένα από τη μητέρα. Δεδομένου ότι το γονίδιο UBE3A δεν εκφράζεται από το πατρικό αντίγραφο, τα άτομα αυτά στερούνται τα κανονικά επίπεδα του UBE3A στον εγκέφαλο. Αυτή η αιτία του συνδρόμου είναι αρκετά σπάνια και είναι γνωστή ως uniparental disomy. Το περίπου 5% των περιπτώσεων μπορεί να προκληθεί από την απώλεια αποτύπωσης των πληροφοριών κατά τη διάρκεια της ωογένεσης της μητέρας. Η απώλεια αποτύπωσης θα αποτρέψει την έκφραση του μητρικού γονιδίου UBE3A στον εγκέφαλο. Το σύνδρομο Angelman, στο 11% περίπου των περιπτώσεων, μπορεί να είναι το αποτέλεσμα της μεταλλαγής του γονιδίου UBE3A. Το γονίδιο αυτό είναι παρόν και στα μητρικά και πατρικά χρωμοσώματα, αλλά διαφέρει στο σχέδιο της μεθυλίωσης (αποτύπωση). Η μεταλλαγή αποτρέπει είτε την έκφραση είτε τη λειτουργία του γονιδίου με αποτέλεσμα τα άτομα να μην έχουν τα κατάλληλα λειτουργικά επίπεδα UBE3A στον εγκέφαλο. Τέλος, στο 15% των περιπτώσεων οι αιτίες παραμένουν άγνωστες. Σ' αυτή τη κατηγορία δεν έχει αποδειχτεί καμία ανωμαλία του 15<sup>ου</sup> ζεύγους χρωμοσωμάτων αλλά τα άτομα εκπληρούν τα διαγνωστικά κριτήρια του συνδρόμου (Angelman Syndrome Foundation, 2009).

### **3.4.3 Συμπτωματολογία**

Τα χαρακτηριστικά συμπτώματα του συνδρόμου Angelman γίνονται εμφανή μεταξύ της ηλικίας τριών με επτά ετών. Τα πιο κοινά χαρακτηριστικά που εμφανίζονται σε όλους όσους πάσχουν από το σύνδρομο είναι τα εξής:

#### **Ø Σοβαρή αναπτυξιακή καθυστέρηση και απουσία λόγου**

Όλα τα παιδιά με σύνδρομο Angelman έχουν προβλήματα λόγου και ομιλίας. Η πλειοψηφία των παιδιών δεν έχει καθόλου ομιλία ή λέει λιγότερες από τρεις λέξεις. Σε όλες τις περιπτώσεις η δεκτική τους επικοινωνία είναι καλύτερη από την εκφραστική. Η επικοινωνία βοηθιέται συνήθως από χειρονομίες και άλλα

εναλλακτικά συστήματα επικοινωνίας. Συνοδεύεται πάντα από σοβαρή νοητική υστέρηση (Special Child, 2009).

### **Ø Διαταραχές βαδίσματος/ισορροπίας**

Οι υπερκινητικές μετακινήσεις του κορμού και των άκρων σημειώνονται στην πρόωρη παιδική ηλικία. Οι ασυντόνιστες, ανώμαλες μετακινήσεις μπορούν να αποτρέψουν το περπάτημα. Κατά μέσο όρο, μαθαίνουν να κάθονται από την ηλικία των 12 μηνών και να περπατούν μετά το τρίτο έτος της ζωής τους. Τα λιγότερο επηρεασμένα παιδιά μπορούν να επιτύχουν σχεδόν κανονικό περπάτημα ενώ αυτά που είναι σοβαρότερα επηρεασμένα μπορεί να μη μάθουν ποτέ να περπατούν αστήρικτα. Τα πόδια εμφανίζονται χωρισμένα, επίπεδα και γυρισμένα προς τα έξω. Επιπλέον, οι ώμοι εμφανίζονται υψωμένοι με λυγισμένους αγκώνες και προς τα κάτω γυρισμένα χέρια. Ένας μικρός αριθμός αυτών των παιδιών δε μαθαίνει ποτέ να περπατά (Special Child, 2009).

### **Ø Διαταραχές συμπεριφοράς**

Τα άτομα με σύνδρομο Angelman επιδεικνύουν μια συμπεριφοριστική μοναδικότητα στην πρόωρη παιδική ηλικία, όπου τα προβλήματα σίτισης και οι διαταραχές ύπνου μπορούν να εμφανιστούν. Τυπικά, τα παιδιά αυτά χρειάζονται λιγότερο ύπνο από ένα φυσιολογικό παιδί. Τα περισσότερα παιδιά είναι εύκολα ευερέθιστα και οι ξαφνικές, απρόβλεπτες επιθέσεις γέλιου είναι συχνές. Η αυτοκαταστροφική συμπεριφορά, όπως το δάγκωμα των χεριών, μπορεί επίσης να εμφανιστεί. Αυτά τα παιδιά είναι συνήθως πολύ ευτυχή και κοινωνικά, παρουσιάζουν ένα συνεχή και αναίτιο γέλιο ακόμα και σε καταστάσεις τις οποίες οι άλλοι δε βρίσκουν χιουμοριστικές. Είναι στοργικά και απολαμβάνουν να είναι με άλλους ανθρώπους αν και τείνουν να μην αλληλεπιδρούν άμεσα μαζί τους. Ένα ιδιαίτερο χαρακτηριστικό τους γνώρισμα είναι ότι είναι κατ' ασυνήθιστο τρόπο συναρπασμένοι με το νερό. Μερικά από τα πράγματα που αυτά τα παιδιά απολαμβάνουν είναι επίσης πλαστικά αντικείμενα, μπαλόνια,

θορυβώδη ή μουσικά παιχνίδια, φωτογραφίες και τηλεόραση (Socialstyrelsen, 2008).

### **Ø Επιληψίες**

Οι επιληψίες είναι ένα άλλο κοινό χαρακτηριστικό του συνδρόμου που εμφανίζεται πάνω από το 80% των περιπτώσεων. Αρχίζουν συνήθως στην ηλικία των 18-24 μηνών, είτε υπό μορφή γρήγορης και ξαφνικής αύξησης στην ένταση των μυών (τονικοί σπασμοί), είτε υπό μορφή σύντομων και δευτερευουσών συστολών των μυών. Με την πάροδο της ηλικίας οι επιληψίες μειώνονται στη συχνότητα και πολλές φορές μπορεί να εξαφανιστούν κι εντελώς (Socialstyrelsen, 2008).

Άλλα χαρακτηριστικά του συνδρόμου, που εμφανίζονται σε ποσοστό πάνω από 80% των περιπτώσεων, αποτελούν η καθυστερημένη και δυσανάλογη ανάπτυξη του κεφαλιού που συνήθως καταλήγει σε μικροκεφαλία στην ηλικία περίπου των δύο ετών καθώς και ανωμαλίες στο ηλεκτροεγκεφαλογράφημα που συχνά δείχνει ένα χαρακτηριστικό σχέδιο.

Λιγότερο συχνά χαρακτηριστικά του συνδρόμου (ποσοστό 20%-80%) αποτελούν οι διαταραχές σίτισης κατά την παιδική ηλικία, η ασυνήθιστη ευαισθησία στη θερμότητα καθώς και τα χαρακτηριστικά της εμφάνισης τα οποία περιλαμβάνουν προεξέχον χαμηλότερο σαγόνι, λεπτό άνω χείλος, χωρισμένα κατά διαστήματα δόντια, προεξέχουσα γλώσσα, επίπεδο πίσω μέρος κεφαλιού, στραβισμό, ανυψωμένα και λυγισμένα πόδια κατά τη διάρκεια της βάρδισης (Wikipedia, 2009).

### **3.4.4 Διεπιστημονική ομάδα**

Κάθε παιδί με σύνδρομο Angelman πρέπει να παρακολουθείται από μια διεπιστημονική ομάδα προκειμένου να ελεγχθούν και να αντιμετωπιστούν τα

χαρακτηριστικά που παρουσιάζουν. Αυτή η ομάδα αποτελείται από τους εξής ειδικούς:

- Γενετιστή
- Αναπτυξιολόγο
- Ψυχολόγο
- Φυσιοθεραπευτή
- Εργοθεραπευτή
- Λογοθεραπευτή
- Νευρολόγο
- Ακτινολόγο
- Ορθοπαιδικό
- Ορθοδοντικό
- Ειδικό παιδαγωγό

### **3.4.5 Θεραπεία**

Δεν υπάρχει καμία θεραπεία για το σύνδρομο Angelman, αλλά τα διάφορα συμπτώματα μπορούν να αντιμετωπιστούν με την κατάλληλη παρέμβαση.

Η φυσιοθεραπεία μπορεί να βοηθήσει το άτομο να αντιμετωπίσει τα προβλήματα κινητικότητας που παρουσιάζει. Η θεραπεία εστιάζει στην ανάπτυξη της μυϊκής δύναμης και τη ρύθμιση του μυϊκού τόνου.

Η εργοθεραπεία έχει σκοπό να βελτιώσει τις ικανότητες αυτοεξυπηρέτησης όπως είναι η σίτιση και η ένδυση, να βελτιώσει την αισθητηριακή ολοκλήρωση και να αναπτύσσει τη λεπτή κινητικότητα καθώς και τις δεξιότητες γραφής των ατόμων αυτών.

Παρόλο που τα άτομα με σύνδρομο Angelman δεν αναπτύσσουν το λόγο και την ομιλία τους μπορούν να ωφεληθούν από τη λογοθεραπεία. Θα τους

βοηθήσει να επικοινωνούν λειτουργικά γεγονός που θα τους ανακουφίσει από πιθανά συμπεριφοριστικά ζητήματα, την απογοήτευση και την απομόνωση που μπορεί να νιώθουν όταν δε γίνονται κατανοητοί. Ο λογοθεραπευτής πρέπει να εστιάσει στις πολυάριθμες μορφές εργαλείων επικοινωνίας που είναι διαθέσιμες προκειμένου να βοηθήσει το άτομο στην εύρεση του κατάλληλου εναλλακτικού μέσου επικοινωνίας. Ο λογοθεραπευτής ασχολείται ακόμα με τα προβλήματα σίτισης που αντιμετωπίζουν τα άτομα με σύνδρομο Angelman, τις γνωστικές δεξιότητες και την αισθητικότητα των αρθρωτών για καλύτερη κατάποση. Όσο νωρίτερα ένα άτομο εισάγεται σε θεραπεία, τόσο καλύτερες είναι οι πιθανότητες του να αναπτύξει λειτουργική επικοινωνία .

Η φαρμακευτική αγωγή για την επιληψία και τις διαταραχές ύπνου συνήθως έχουν καλά αποτελέσματα.

Η συμπεριφοριστική θεραπεία μπορεί να βοηθήσει τα παιδιά με σύνδρομο Angelman να αντιμετωπίσουν την υπερκινητικότητα και να βελτιώσουν την επικοινωνία τους. Αναφέρεται ότι η συμπεριφοριστική θεραπεία είναι πιο αποτελεσματική εάν αρχίζει στην πρόωρη παιδική ηλικία (Foundation For Angelman Syndrome Therapeutics, 2008).

### **3.4.6 Λογοθεραπευτική παρέμβαση**

Στην πραγματικότητα, ένας λογοθεραπευτής που συνεργάζεται με ένα άτομο με σύνδρομο Angelman μπορεί να εργαστεί σε ένα ευρύ φάσμα δραστηριοτήτων συμπεριλαμβανομένου την ενίσχυση της μη λεκτικής επικοινωνίας με την εκμάθηση χειρονομιών και νοημάτων, τη βελτίωση της αισθητικότητας και της δύναμης των αρθρωτών με τις κατάλληλες στοματοπροσωπικές ασκήσεις καθώς και την αντιμετώπιση των διαταραχών σίτισης που παρουσιάζουν αυτά τα παιδιά. Επιπλέον, ασχολείται με την ενίσχυση της πραγματολογίας και των ικανοτήτων διαλόγου, τον εμπλουτισμό του λεξιλογίου και την ενίσχυση των γνωστικών ικανοτήτων των παιδιών με

σύνδρομο Angelman με απώτερο σκοπό τη λειτουργική επικοινωνία των παιδιών αυτών (Foundation For Angelman Syndrome Therapeutics, 2008).

### **3.4.7 Θνησιμότητα/Νοσηρότητα**

Η σοβαρότητα των συμπτωμάτων που συνδέονται με το σύνδρομο ποικίλλει σημαντικά από άτομο σε άτομο. Έρευνες δείχνουν ότι η σοβαρότητα των συμπτωμάτων συσχετίζεται με το γενετικό μηχανισμό που είναι υπεύθυνος για την εμφάνιση του συνδρόμου. Τα άτομα επηρεάζονται λιγότερο όταν το σύνδρομο οφείλεται σε μετάλλαξη του γονίδιου UBE3A ενώ περισσότερο όταν οφείλεται σε μεγαλύτερες διαγραφές του 15<sup>ου</sup> ζεύγους χρωμοσωμάτων (Wikipedia, 2008).

Η γενική υγεία είναι αρκετά καλή και η διάρκεια ζωής κοντά στο μέσο όρο. Ενώ τα άτομα που πάσχουν από το σύνδρομο αντιμετωπίζουν προβλήματα όπως υπερκινητικότητα, διάσπαση προσοχής και διαταραχές ύπνου, πολλά από αυτά τα προβλήματα ελαττώνονται με την ηλικία. Καθώς το άτομο ενηλικιώνεται οι επιληπτικές κρίσεις μειώνονται στη συχνότητα, βελτιώνεται η υπερκινητικότητα και οι διαταραχές ύπνου. Συνήθως οι ενήλικες δεν είναι σε θέση να ζήσουν ανεξάρτητοι, αλλά πολλοί μαθαίνουν να εκτελούν τις βασικές καθημερινές τους ανάγκες έτσι ώστε να μπορούν να ζουν μόνοι τους. Τα χαρακτηριστικά του προσώπου παραμένουν αναγνωρίσιμα αλλά πολλοί δείχνουν εντυπωσιακά νέοι για την ηλικία τους. Η πρόωρη και συνεχής συμμετοχή των ατόμων αυτών σε θεραπευτικό πρόγραμμα βελτιώνει σημαντικά την ποιότητα ζωής τους.

### **3.4.8 Διάγνωση/Διαφορική διάγνωση**

Η διάγνωση είναι βασισμένη στα κλινικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου. Διάφορα γενετικά τεστ όπως χρωμοσωμική ανάλυση, εξετάσεις

αίματος και εξέταση DNA, γίνονται για να επιβεβαιώσουν τη διάγνωση. Περίπου στο 85%-90% των ασθενών η διάγνωση επιβεβαιώνεται με αυτές τις εξετάσεις, υπάρχει όμως και ένα μικρό ποσοστό ασθενών, περίπου 10%-15%, στο οποίο δεν αποδεικνύεται καμία γενετική ανωμαλία γεγονός που αφήνει στις οικογένειες των παιδιών και στους ειδικούς μια αμφιβολία.

Η διαφορική διάγνωση του συνδρόμου είναι απαραίτητη καθώς υπάρχουν πολλές διαταραχές με παρόμοια συμπτώματα. Παιδιά με διαταραχές σίτισης, υποτονία και σοβαρή νοητική υστέρηση πολλές φορές διαγιγνώσκονται λανθασμένα με σύνδρομο Prader-Willi, το οποίο οφείλεται σε ανωμαλίες της ίδιας χρωμοσωμικής περιοχής. Η διαφορά είναι ότι όταν η διαγραφή είναι μητρικής προέλευσης το αποτέλεσμα είναι σύνδρομο Angelman, ενώ όταν η διαγραφή είναι πατρικής προέλευσης το αποτέλεσμα είναι σύνδρομο Prader-Willi. Για παιδιά που παρουσιάζουν ψυχοκινητική καθυστέρηση άγνωστης αιτιολογίας και επιληψίες η διαφορική διάγνωση δεν είναι συγκεκριμένη και περιλαμβάνει καταστάσεις όπως εγκεφαλική παράλυση, στατική εγκεφαλοπάθεια και ιδιοπαθή επιληψία. Άλλες σπάνιες χρωμοσωμικές ανωμαλίες μπορεί να εμφανίζουν χαρακτηριστικά παρόμοια με το σύνδρομο Angelman, κυρίως το 22q13.3 deletion syndrome. Αυτή η διαταραχή παρουσιάζεται με δυσμορφικά χαρακτηριστικά προσώπου, απουσία λόγου, ήπια έως σοβαρή νοητική υστέρηση και μερικές φορές με τα συμπεριφοριστικά χαρακτηριστικά γνωρίσματα στο φάσμα του αυτισμού. Τα κορίτσια με σύνδρομο Angelman που παρουσιάζουν επιληψίες και σοβαρή νοητική υστέρηση μπορούν να μοιάσουν με τα κορίτσια που έχουν σύνδρομο Rett. Η διαφορά είναι ότι στο σύνδρομο Rett τα χέρια δεν είναι λειτουργικά και δεν παρουσιάζεται η ευτυχή διάθεση που παρουσιάζεται στο σύνδρομο Angelman. Εντούτοις, το σύνδρομο Rett στα μεγαλύτερα κορίτσια μπορεί να διαγνωστεί με τα ίδια χαρακτηριστικά γνωρίσματα του συνδρόμου Angelman. Για το λόγο αυτό, η εξέταση για τις μεταλλάξεις του γονιδίου MCP2 που προκαλεί το σύνδρομο Rett είναι απαραίτητη για τη διαφοροδιάγνωση. Η υποτονία και η

μειωμένη μυϊκή μάζα μπορούν να αυξάνουν τις πιθανότητες για μυοπαθητική διαταραχή, αλλά η βιοψία και η μαγνητική τομογραφία των ατόμων με σύνδρομο Angelman είναι φυσιολογικές. Το τρεμούλιασμα και το ασταθές βάδισμα που υπάρχουν στα άτομα με σύνδρομο Angelman ξεχωρίζει τη διαταραχή από την εγκεφαλική παράλυση με αταξία και ανώμαλη ομιλία. Μερικά άτομα με το σύνδρομο Mowat μπορούν να παρουσιάσουν παρόμοια χαρακτηριστικά συμπτώματα όπως ευτυχή συμπεριφορά, μειωμένη ομιλία και μικροκεφαλία (Williams & Driscoll, 2008).

### **3.5 ΣΥΝΔΡΟΜΟ APERT**

Γνωστό και ως ακροκεφαλοσυνδακτυλίτιδα. Το σύνδρομο Apert ονομάστηκε από το Γάλλο παθολόγο που περιέγραψε το σύνδρομο ακροκεφαλοσυνδακτυλίτιδας το 1906. Ανήκει σε μια ομάδα συνδρόμων που χαρακτηρίζονται από πρόωρη συνένωση των οστών του κρανίου σε συνδυασμό με κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες και αυστηρή συμμετρική συνδακτυλίτιδα (δερματική και οστεώδης συνένωση) των χεριών και των ποδιών. Αυτός ο τύπος της ακροκεφαλοσυνδακτυλίτιδας είναι ο πιο σημαντικός της ομάδας (Health line, 2002).

#### **3.5.1 Επιδημιολογία**

Η κατάσταση είναι σπάνια , εμφανίζεται σε 1 στις 100.000 ως 160.000 γεννήσεις. Το σύνδρομο έχει βρεθεί σε όλο τον κόσμο. Τα αγόρια και τα κορίτσια επηρεάζονται εξίσου και η κατάσταση μπορεί να διαγνωστεί από τη γέννηση (Gilbert, 1993).



### 3.5.2 Αιτιολογία

Στη πλειοψηφία των περιπτώσεων, η αιτία του συνδρόμου είναι μια νέα μετάλλαξη, που σημαίνει ότι η κατάσταση δεν έχει οικογενειακό ιστορικό. Το σύνδρομο Apert προκαλείται από μια νέα μετάλλαξη, του FGFR2 γονιδίου που εντοπίζεται στο μακρύ άκρο του χρωμοσώματος 10 (BBC Home, 2007).

Αυτό σημαίνει ότι το ελαττωματικό γονίδιο δεν έχει κληρονομηθεί και δεν είναι παρόν στην οικογένεια του επηρεασθέντος ατόμου. Δεν υπάρχει ουσιαστικά κανένας κίνδυνος, ότι οι γονείς ενός επηρεασθέντος παιδιού θα έχουν ήδη ένα άλλο παιδί με το σύνδρομο. Εντούτοις, η νέα μετάλλαξη είναι κληρονομική και υπάρχει ένας κίνδυνος ότι πρόσωπο με νέα μετάλλαξη θα την περάσει στα παιδιά του. Το μοντέλο κληρονομικότητας θα είναι έπειτα αυτοχρωμοσωματικό κυρίαρχο.

Η αυτοχρωμοσωματική κυρίαρχη κληρονομικότητα υπονοεί, ότι εάν ένας από τους γονείς έχει την ασθένεια, ο κίνδυνος διάβασής του στους γιους ή τις κόρες είναι 50%. Αυτό, διότι κάθε ένας από μας παίρνει το 1/2 του γενετικού υλικού του από κάθε γονέα (Children's craniofacial association, 2009).

Παιδιά που δεν κληρονομούν το γενετικό χαρακτηριστικό της κατάστασης δε θα γεννηθούν με την αυτήν ούτε θα την περάσουν. Υπήρχαν υπόνοιες ότι οι μεγαλύτεροι πατέρες είναι πιο επίφοβοι να κάνουν παιδί με σύνδρομο Apert αλλά κάτι τέτοιο δεν έχει αποδειχτεί.

### 3.5.3 Συμπτωματολογία

Τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Apert κατατάσσονται ως εξής:

#### Ø Κρανιοπροσωπικά χαρακτηριστικά

##### α) Κρανίο

Τα οστά του κρανίου στα νεογέννητα είναι κανονικά διαχωρισμένα. Αυτό βοηθά τη διαδικασία της γέννησης να διαπλαστεί το κρανίο. Αμέσως μετά τη

γέννηση, τα άκρα αυτών των επίπεδων οστών ενώνονται με ινιακό ιστό σε συγκεκριμένα μέρη. Αυτές οι μορφές συνένωσης λέγονται ραφές κρανίου. Στο σύνδρομο Apert αυτές οι ραφές συνενώνονται πρόωρα (Παράρτημα Γ). Αυτή η πρόωρη συνένωση δίνει τη δυνατότητα στα χαρακτηριστικά του κεφαλιού και του προσώπου που εμφανίζονται στο σύνδρομο να αναπτυχθούν.

## **β) Κεφάλι**

Το πιο εντυπωσιακό χαρακτηριστικό των μωρών που γεννιούνται με το σύνδρομο Apert είναι το υψηλό προεξέχον μέτωπο, που συχνά έχει χαρακτηριστική ρυτίδα στο μέσο. Το πίσω μέρος των κεφαλιών αυτών των μωρών φαίνεται να είναι πιο επίπεδο από το φυσιολογικό (Gilbert, 1993).

## **γ) Προσωπικά χαρακτηριστικά**

Σε αντίθεση με το προεξέχον μέτωπο και συχνά πολύ χαμηλωμένο σαγόι, οι μύτες είναι μικρές και επίπεδες. Αυτή είναι η αιτία των προβλημάτων αναπνοής και σίτισης στη νεογνική ηλικία. Τα μάτια είναι μεγάλα και προεξέχουν και είναι συνήθως διάσπαρτα. Τα αυτιά τείνουν να είναι χαμηλά. Τα ορθοδοντικά προβλήματα περιλαμβάνουν τα συσσωρευμένα ανώτερα δόντια, την κακή σύγκλειση, τα υπεράριθμα δόντια (Wikipedia, 2009).

## **Ø Χαρακτηριστικά άκρων**

Τα άνω άκρα επηρεάζονται σοβαρότερα από τα κάτω άκρα. Τα χέρια μπορεί να είναι παραμορφωμένα. Η σοβαρότητα της ανωμαλίας ποικίλλει. Καμιά φορά υπάρχει μόνο ιστός δέρματος ανάμεσα στα δάχτυλα, αλλά στις χειρότερες περιπτώσεις κάποια οστά του χεριού είναι τελείως συνενωμένα, συνήθως το 2<sup>ο</sup>, 3<sup>ο</sup> και 4<sup>ο</sup> δάχτυλο. Αν αυτό συμβεί, τότε τα άνω άκρα λέγονται συχνά χέρια-γάντια και τα κάτω πόδια-κάλτσες. Οι πατούσες είναι συνήθως φυσιολογικές, αλλά σε σπάνιες περιπτώσεις έχουν παρόμοια εμφάνιση με αυτή του χεριού. Αν αυτό συμβεί, τότε τα κάτω άκρα, λέγονται συχνά πόδια-κάλτσες (Kaplan, 1991).

### **Ø Διαταραχές ομιλίας**

Ο επηρεασμός της άρθρωσης σχετίζεται με κακή σύγκλειση και υποχρεωτικές λάθος θέσεις της γλώσσας που οδηγούν σε πρόσθια διαστρέβλωση της άρθρωσης. Επειδή υπάρχει υποπλασία, η γλώσσα συχνά μένει στον πάτο του στόματος με λίγο ή και καθόλου χώρο για να αρθρώσει (Gilbert, 1993).

### **Ø Διαταραχές σίτισης**

Απόφραξη ανώτερου αεραγωγού και πιθανή χοανή ατρησία φέρνει ως αποτέλεσμα την αποτυχία ανάπτυξης γιατί τα παιδιά με σύνδρομο Apert πρέπει να αγωνιστούν για να αναπνεύσουν ακόμα και εις βάρος της σίτισης. Οι ρινικές ανωμαλίες καθιστούν δύσκολο ,αν όχι αδύνατον, να αναπνεύσει το μωρό ενώ σιτίζεται. Έτσι, τις πρώτες μέρες , ρινογαστρική σίτιση θα είναι απαραίτητη. Σε 3 ή 4 μήνες τα προβλήματα αυτά λύνονται μόνα τους καθώς η ρινική κοιλότητα αυξάνεται μαζί με τη γενική ανάπτυξη. Σε μερικές περιπτώσεις, η απόφραξη του αεραγωγού πρέπει να ανακουφίζεται (Gilbert, 1993).

### **Ø Διαταραχές ακοής**

Σταδιακό χάσιμο της ακοής ,συνήθως ήπια μέχρι περιορισμένη, είναι συχνή και πρέπει να σχετίζεται με χρόνια ωτίτιδα, χρόνιο υγρό, οστικές ανωμαλίες ή συνδυασμό και των τριών (Gilbert, 1993).

### **Ø Διαταραχές φωνής**

Η βραχνάδα εμφανίζεται σποραδικά στην παιδική και εφηβική ηλικία και ίσως σχετίζεται με πρόωρη οστεοποίηση του θυρεοειδή, του κρικοειδή ή το χόνδρο της τραχείας (Gilbert, 1993).

### **Ø Διαταραχές συντονισμού**

Η υπορινοφωνία είναι πολύ συχνή και ίσως σχετίζεται με την χοανή ατρησία ή στένωση ή σε μικρό ρινοφάρυγγα. Σε περιπτώσεις που εμφανίζεται

σχισμή του ουρανίσκου ίσως εμφανιστεί μεικτή υπέρ και υπορινοφωνία αλλά η υπορινοφωνία είναι μακράν πιο κοινή.

### **Ø Χαρακτηριστικά ανάπτυξης**

Παρουσιάζονται, αυστηρή υπανάπτυξη στα μέσα του προσώπου και κοντό ύψος λόγω των σκελετικών ανωμαλιών.

### **Ø Γλωσσικές διαταραχές**

Ήπια νοητική καθυστέρηση υπάρχει στο 50% των περιπτώσεων με αυτό το σύνδρομο- το υπόλοιπο 50% έχει φυσιολογική νόηση. Κάθε καθυστέρηση λειτουργιών θα εμφανιστεί με την πάροδο των μηνών και των χρόνων και θα πρέπει να ελέγχεται κατά το συνηθισμένο έλεγχο ανάπτυξης. Όμως, τα παιδιά με το σύνδρομο Apert αναπτύσσουν επαρκείς δεικτικές και εκφραστικές γλωσσικές διεργασίες για την επικοινωνία. Σε πιο σοβαρά επηρεασμένες περιπτώσεις, εκφραστική γλώσσα δεν αναπτύσσεται (BNET, 1994).

### **Ø Άλλα χαρακτηριστικά**

Υδροκεφαλία προκαλούμενη από ανεπιτυχή αποξήρανση του εγκεφαλονωτιαίου υγρού στις κοιλότητες του εγκεφάλου, δεν είναι σπάνια στο σύνδρομο Apert. Συχνά εμφανίζεται και μακροκεφαλία, καθώς και αυξημένη ενδοκρανιακή πίεση.

## **3.5.4 Διεπιστημονική Ομάδα**

Η κρανιοπροσωπική ομάδα είναι ομάδα επαγγελματιών υγείας που θεραπεύουν τους ανθρώπους με τις κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες. Τα μέλη ομάδας περιλαμβάνουν συχνά:

- πλαστικό χειρουργό
- κοινωνικό λειτουργό
- λογοθεραπευτή

- ακουολόγο
- νοσοκόμα
- οδοντίατρο
- ψυχολόγο
- ωτορινολαρυγγολόγο
- γενετιστή
- γναθοχειρουργό
- παιδίατρο
- ορθοδοντικό
- οικογένεια

Κάθε παιδί με το σύνδρομο Apert θα έχει μεμονωμένα χαρακτηριστικά που πρέπει να ελεγχθούν και να αντιμετωπιστούν από την ομάδα (Carter, 2000).

### **3.5.5 Θεραπεία**

Η θεραπεία των ασθενών με το σύνδρομο Apert δεν είναι ομοιόμορφη εξ αιτίας των σημαντικών ποικιλιών στις ανωμαλίες του προσώπου, την ηλικία των ασθενών που πρωτοσυναντάται και προηγούμενες επεμβάσεις. Η αρχική ανησυχία του γεννημένου νηπίου με αυτό το σύνδρομο είναι: συμπίεση του εγκεφάλου, προβλήματα αναπνοής, προεξέχοντα μάτια με κερατοειδή έκθεση και έλλειψη ανάπτυξης του προσώπου. Το χειρουργικό σχέδιο πρέπει να είναι εύκαμπτο και εξατομικευμένο στον ασθενή. Τα πολλαπλά στάδια ή επεμβάσεις στις διαφορετικές ηλικίες είναι συνήθως απαραίτητα (Collaboration for Craniofacial Development and Disorders, 2003).

### 3.5.5.1 Θεραπεία κρανιοπροσωπικού συστήματος

Αν υπάρχει υδροκεφαλία ,μια μεταστροφή θα χρειαστεί να γίνει για να αποξηράνει το υγρό από τον εγκέφαλο. Αυτή η διαταραχή , που συναντάται συχνά στο σύνδρομο Apert , μπορεί να είναι δύσκολο να διαγνωστεί μιας και τα πιο συχνά συμπτώματα της υδροκεφαλίας επισκιάζονται από το ασυνήθιστο σχήμα του κρανίου. Προσεκτικός έλεγχος σε νευρολογικά σημεία ,όπως ο αυξανόμενος τόνος των κάτω άκρων για παράδειγμα, και έλεγχος ανάπτυξης είναι απαραίτητα για να αποκλείσουν αυτό το πρόβλημα.

Όταν βλέπουμε αυτούς τους ασθενείς ως νήπια, η πρώτη φάση είναι επεξεργασία της πρόωρης συνοστέωσης ραφών κρανίου με τη συνολική αναδιαμόρφωση. Προτιμάμε να κάνουμε αυτήν την διαδικασία στους τέσσερις έως έξι μήνες ζωής. Το σύνδρομο Apert αποτελεί 4.5% όλων των περιπτώσεων πρόωρης συνοστέωσης ραφών κρανίου. Επέμβαση διόρθωσης της πρόωρης συνένωσης των οστών του κρανίου θα πρέπει να γίνει ,κάτι το οποίο μπορεί να σημαίνει σειρά επεμβάσεων κατά τη διάρκεια των ετών. Πιστεύεται ότι αυτές οι διορθωτικές επεμβάσεις μπορεί να βοηθήσουν στην πρόληψη της νοητικής καθυστέρησης. Επέμβαση ίσως είναι απαραίτητη και στα χέρια και κάποιες φορές και στα πόδια για να επιτευχθεί η καλύτερη λειτουργία και για αισθητικούς λόγους. Συστηματικός έλεγχος ανάπτυξης είναι ζωτικής σημασίας για την έγκαιρη διάγνωση της παλινδρόμησης ή της φυσικής λειτουργίας.

Εξαιτίας της παραμονής τους στο νοσοκομείο για διάφορες διαδικασίες, τα επηρεασθέντα παιδιά από Apert ,έχουν ανάγκη περισσότερης αγάπης έτσι ώστε ενδιάμεσα στις νοσηλείες τους να μη χαθούν ζωτικές μαθησιακές διαδικασίες. Η κατανόηση και η υποστήριξη των γονιών και των παιδιών πρέπει να είναι διαθέσιμες και όχι μόνο για τα ασυνήθιστα προσωπικά χαρακτηριστικά και χαρακτηριστικά των άκρων (Health line, 2002).

### **3.5.6 Λογοθεραπευτική Παρέμβαση**

Οι διαταραχές των αρθρώσεων που σχετίζονται με το συγκεκριμένο σύνδρομο στην παιδική ηλικία θα είναι ανθεκτικές στη λογοθεραπεία λόγω των δομικών ανωμαλιών της στοματικής κοιλότητας. Τα λάθη είναι αναπόφευκτα και δεν αναμένεται να ξεπεραστούν χωρίς χειρουργική επέμβαση του κρανιοπροσωπικού σκελετού με κρανιοπροσωπικές ή ορθογναθικές διαδικασίες. Ο επηρεασμός της γλώσσας συχνά ανταποκρίνεται στη θεραπεία ,αλλά η πρόοδος μπορεί να είναι μετρημένη λόγω των συγγενών επηρεασμών. Η υπορινοφωνία είναι επίσης αναπόφευκτη και μπορεί να ξεπεραστεί μόνο με χειρουργική θεραπεία. Η χοανή ατρησία ή στένωση είναι ανθεκτική σε χειρουργική θεραπεία εξαιτίας της σκελετικής δυσπλασίας και επειδή τα παιδιά αυτά χρόνια αναπνέουν από το στόμα. Η έλλειψη της ρινικής αναπνοής θα προφυλάξει τη ρινική κοιλότητα από υπολλείπουσα διαταραχή ακόμα και μετά από επέμβαση. Το χάσιμο της ακοής χρειάζεται επίσης χειρουργική παρέμβαση.

### **3.5.7 Θνησιμότητα/Νοσηρότητα**

Οι περισσότεροι ασθενείς δοκιμάζουν κάποιο βαθμό ανώτερης παρεμπόδισης αεραγωγών κατά τη διάρκεια της παιδικής ηλικίας. Ο ανώτερος αεραγωγός συμβιβάζεται λόγω της μείωσης του μεγέθους του ρινοφάρυγγα και της χοάνης, καθώς και ο χαμηλότερος αεραγωγός συμβιβάζεται λόγω των ανωμαλιών του τραχειακού χόνδρου και μπορούν να είναι υπεύθυνοι για πρόωρο θάνατο.

Το σύνδρομο ασφυξίας ύπνου είναι συχνό. Ο ανώτερος συμβιβασμός αεραγωγών που αποτελείται από παρεμποδιστική ασφυξία και πνευμονικό πυρήνα , μπορεί να προκύψει από τη μικρό ρινοφάρυγγα και στοματοφαρυγγική διάσταση στην κρανιοπροσωπική διαμόρφωση Apert.

Οι ασθενείς κινδυνεύουν από επιπλοκές ως αποτέλεσμα της υψηλής ενδοκρανιακής πίεσης παρά τις χειρουργικές προσπάθειες να αυξηθεί η

κρανιακή ικανότητα στην παιδική ηλικία. Η πρόγνωση ζωής για πάσχοντες από Apert είναι φυσιολογική αλλά εξαρτάται από το βαθμό περίληψης του κεντρικού νευρικού συστήματος (Gilbert, 1993).

### **3.5.8 Διαφορική Διάγνωση**

Υπάρχουν πολλά άλλα σύνδρομα με παρόμοια συμπτώματα. Κάποια από αυτά που έχουν πρόωρη στένωση ραφών κρανίου και ανωμαλίες άκρων είναι το σύνδρομο Saethre-Chotzen, το σύνδρομο Pfeiffer ,το Jackson-Weiss σύνδρομο και το σύνδρομο Shprintzen-Goldberg. Αν και οι κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες σε αυτά τα σύνδρομα είναι παρόμοιες με αυτές του Apert, μόνο τα παιδιά με Apert έχουν κολλημένα χέρια ως αποτέλεσμα της συνδακτυλίτιδας όλων των δακτύλων ή την ένωση των δακτύλων του ποδιού. Τα σύνδρομο Crouzon έχει παρόμοιες κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες αλλά όχι συνδακτυλίτιδα. Ενδιαφέρον είναι ότι και τα σύνδρομα Jackson-Weiss και Crouzon προκαλούνται από διαφορετική μετάλλαξη του ίδιου όμως γονιδίου FGFR2 όπως και το σύνδρομο Apert (The New York Times, 2007).

## **3.6 ΣΥΝΔΡΟΜΟ ALLAGILE**

Από το 1975 το σύνδρομο αναγνωρίστηκε ως ένα σαφή σύνδρομο με τον συνδυασμό ενός προσώπου χαρακτηριστικής εμφάνισης με ανωμαλίες συκωτιού, μουρμουρίσματα ή προσβολές καρδιάς, σπονδυλικές αλλαγές, και αλλαγές ματιών καθώς επίσης και ποικίλα λιγότερο συχνά χαρακτηριστικά γνωρίσματα. Το σύνδρομο Alagille καλείται επίσης αρτηριοηπατική δυσπλασία, χολόσταση με περιφερειακή πνευμονική στένωση, και σύνδρομο alagille-Watson (The National Organization for Rare Disorders, 2003).



### **3.6.1 Επιδημιολογία**

Το σύνδρομο Alagille είναι ένας σπάνιος όρος που εμφανίζεται είτε σποραδικά είτε σε ένα αυτοχρωμοσωματικό κυρίαρχο κληρονομικό μοτίβο. Είναι σπάνιο, εμφανιζόμενο ένα σε 70.000-100.000 γεννήσεις. Η κατάσταση έχει επιπτώσεις στα αρσενικά και τα θηλυκά εξίσου. Οι περισσότεροι ασθενείς με το σύνδρομο Alagille έρχονται στη ιατρική παρακολούθηση στους πρώτους τέσσερις μήνες της ζωής με τον ίκτερο, ένα διευρυμένο συκώτι, αυξημένες πολλαπλές κονδυλώδεις περιοχές στο δέρμα. Περίπου το 25% από τους πάσχοντες δεν επιζούν μετά την παιδική ηλικία λόγω των καρδιακών ή ηπατικών ανωμαλιών (Gilbert, 1993).

### **3.6.2 Αιτιολογία**

Περίπου 70% των περιπτώσεων προκαλούνται από τις αλλαγές στο γονίδιο Jagged1 στο χρωμόσωμα 20. Εντούτοις, η διάγνωση του συνδρόμου Alagille είναι βασισμένη στα κλινικά χαρακτηριστικά και το οικογενειακό ιστορικό. Η λήψη των ιατρικών πληροφοριών για τα μέλη της οικογένειας μπορεί να είναι δύσκολη καθώς μερικοί άνθρωποι με το σύνδρομο Alagille επηρεάζονται ελάχιστα ή έχουν ποικίλα συμπτώματα και η κατάσταση μπορεί να μην αναγνωριστεί. Το σύνδρομο Alagille εμφανίζεται σποραδικά σε 15-56% των περιπτώσεων, αλλά έχει σημειωθεί να ακολουθεί ένα αυτοχρωμοσωματικό κυρίαρχο κληρονομικό σχέδιο σε μερικές οικογένειες. Σε σποραδικές περιπτώσεις, η αλλαγή γονιδίων εμφανίστηκε για πρώτη φορά στο επηρεασθέν άτομο, και κανένας γονέας δεν έχει την ίδια αλλαγή γονιδίων. Στην αυτοχρωμοσωματική κυρίαρχη κληρονομιά, πολλαπλές γενεές μιας οικογένειας επηρεάζονται από την κατάσταση. Σε κάθε περίπτωση, άνθρωποι που έχουν γενετική αλλαγή έχουν πιθανότητα 50% να περάσουν το αλλαγμένο γονίδιο σε κάθε ένα από τα παιδιά τους. Δεδομένου ότι το γονίδιο είναι κυρίαρχο, το να δώσει ένα αντίγραφο του γονιδίου είναι αρκετό να προκαλέσει τα συμπτώματα.

Οι αλλαγές σε ένα γονίδιο αποκαλούμενο γονίδιο Jagged1 στον κοντό βραχίονα του χρωμοσώματος 20 έχουν αποδειχθεί ότι είναι η ελλοχεύουσα ατέλεια σε πολλούς ασθενείς. Το Jag1 γονίδιο κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη επιφάνειας κυττάρων που διαδραματίζει έναν ρόλο στην ισορρόπηση της ανάπτυξης. Η πρωτεΐνη είναι ενεργή σε πολλούς τύπους κυττάρων και κατευθύνει τα κύτταρα στην κατάλληλη θέση τους στο έμβρυο. 70-75% ασθενείς του συνδρόμου Alagille είχαν μια ευπροσδιόριστη αλλαγή μέσα σε αυτό το γονίδιο. Από εκείνο το 70%, το 6% έχει αποδειχθεί να έχει μια μικρή διαγραφή ενός κομματιού του κοντού βραχίονα του χρωμοσώματος 20 (20p), που περιλαμβάνει το Jag1 γονίδιο, χρησιμοποιώντας μια εργαστηριακή τεχνική αποκαλούμενη κανονική υβριδοποίηση φθορισμού. Υπάρχουν ποικίλες άλλες μοριακές αλλαγές στο γονίδιο που έχουν ανιχνευθεί με την αλληλουχία του γονιδίου. Τριάντα τοις εκατό των ανθρώπων με την κατάσταση αυτή δεν έχουν μια ευπροσδιόριστη αλλαγή σε αυτό το γονίδιο. Είναι δυνατό να υπάρχουν άλλα γονίδια που προκαλούν την ασθένεια σε αυτές τις οικογένειες (Healthline, 2002).

### **3.6.3 Συμπτωματολογία**

Τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Alagille κατατάσσονται ως εξής:

#### **Ø Κρανιοπροσωπικά χαρακτηριστικά**

Το περιστατικό των ιδιαίτερων χαρακτηριστικών γνωρισμάτων του προσώπου έχει σημειωθεί στο 70-95% των ασθενών με το σύνδρομο Alagille. Τα χαρακτηριστικά γνωρίσματα του προσώπου περιλαμβάνουν τα ευρύ μέτωπο, γωνιώδες πηγούνι, χαρακτηριστικά διογκωμένα ρουθούνια, βαθουλωτά μάτια και μια ευθεία μύτη με μια βολβοειδή άκρη. Αυτά τα χαρακτηριστικά γνωρίσματα είναι υποκειμενικά , αλλά μια από τις πιο πάγιες πρακτικές διάγνωσης (Healthline, 2002).

### **Ø Εκδηλώσεις ματιών**

Ένα σημαντικό διαγνωστικό χαρακτηριστικό γνώρισμα του συνδρόμου Alagille είναι ένα ιδιαίτερο μάτι, το αποκαλούμενο εμβρυοτόξο. Αυτό είναι μια ατέλεια αιθουσών του ματιού που προκαλείται από ανωμαλίες του πρόσθιου θαλάμου. Αυτό το χαρακτηριστικό γνώρισμα μπορεί να φανερωθεί μέσω μιας διασπασμένης εξέτασης λαμπτήρων και δεν έχει επιπτώσεις στην όραση. Το 56-90% των ασθενών έχει αυτή ή άλλες αλλαγές στο μάτι, συμπεριλαμβανομένων των αμφιβληστροειδικών (Komonews, 2009).

### **Ø Χαρακτηριστικά άκρων**

Οι ασθενείς παρουσιάζουν κοντά και απομακρυσμένα δάκτυλα και στα 2 χέρια, καθώς και κοντή ωλένη αμφίπλευρα (Gilbert, 1993).

### **Ø Εκδηλώσεις συκωτιού**

Ένα από τα πιο κοινά και σοβαρά συμπτώματα του συνδρόμου Alagille είναι ασθένεια του ήπατος. Η ασθένεια του ήπατος εμφανίζεται στο 90-100% των ασθενών και οδηγεί συχνά στην καθυστέρηση ή την αποτυχία αύξησης ως αποτέλεσμα του υποσιτισμού. Επειδή υπάρχει μια μείωση του αριθμού αγωγών χολών στο συκώτι, υπάρχουν υψηλά χολικά οξέα στο αίμα και σύλληψη της έκκρισης χολών από το σώμα. Αυτό οδηγεί στον ίκτερο, τον κνησμό, και τα αιματώματα (αυξημένοι κόνδυλοι στο δέρμα, ειδικά στις πτυχές δέρματος ή τους τομείς της τριβής). Μερικοί ασθενείς έχουν ήπια ή κανένα πρόβλημα συκωτιού, ενώ άλλοι έχουν προοδευτική ανεπάρκεια ήπατος (Gilbert, 1993).

### **Ø Καρδιακές εκδηλώσεις**

Οι ατέλειες και τα μουρμουρίσματα καρδιάς έχουν σημειωθεί στο 85-95% των ασθενών με το σύνδρομο Alagille. Ο πιο κοινός τύπος ατέλειας είναι η πνευμονική στένωση αρτηριών, αν και άλλοι τύποι ατελειών εμφανίζονται επίσης. Πολλές από αυτές τις ατέλειες δεν έχουν κλινική σημασία στον ασθενή. Εντούτοις, οι σύνθετες και αυστηρές ατέλειες καρδιάς εμφανίζονται και είναι

μια από τις περισσότερο κοινές αιτίες θνησιμότητας σε ασθενείς με το σύνδρομο Alagille (Fuchs & Podda, 2005).

### **Ø Διαταραχές ομιλίας**

Ο λόγος μπορεί να καθυστερήσει σε κάποιους ασθενείς με σύνδρομο Alagille αλλά η ακουστική παραγωγή είναι γενικά ομαλή (Genetics Home References, 2006).

### **Ø Διαταραχές σίτισης**

Πρόωρη αποτυχία ανάπτυξης εμφανίζεται σε ασθενείς με αυτό το σύνδρομο και πολλαπλές αιτιολογίες. Ανωμαλίες ενδοηπατικών αγωγών, συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες, περιφερειακή πνευμονική στένωση και ήπια υποτονικότητα που όλα συντελούν σε δυσκολία σίτισης και χαμηλή πρόσληψη βάρους στην παιδική ηλικία.

### **Ø Χαρακτηριστικά ανάπτυξης**

Μια ιδιαίτερη εύρεση αποκαλούμενη σπόνδυλος πεταλούδων συνδέεται με το σύνδρομο. Ο όρος σπόνδυλος πεταλούδων αναφέρεται στην εμφάνιση του διαστήματος γύρω από τους σπονδύλους λόγω της διάσπασης ή του σχηματισμού ενός σπονδύλου. Δεν υπάρχει συνήθως κανένα φυσικό πρόβλημα που συνδέεται με αυτήν την ραδιολογική εύρεση. Η συχνότητα των σπονδύλων πεταλούδων σε αυτό το σύνδρομο δεν είναι βέβαιη, με εκτιμήσεις από 33-87% στις διαφορετικές μελέτες. Άλλες σκελετικές δυσμορφίες σημειώνονται επίσης σε αυτούς τους ασθενείς. Επομένως, η ραδιολογική εξέταση της σπονδυλικής στήλης μπορεί να βοηθήσει στη διάγνωση (Gilbert, 1993).

### **Ø Γλωσσικές διαταραχές**

Η γλώσσα είναι καθυστερημένη ή ήπια διαταραγμένη σε πάνω από το 50% των πασχόντων αλλά οι διαταραχές δεν είναι σοβαρές και είναι στα όρια ομαλή.

## **Ø Άλλα χαρακτηριστικά**

Τα προβλήματα με τη δομή και τη λειτουργία των νεφρών έχουν σημειωθεί με συχνότητα 40-70%. Τα συχνότερα συμπτώματα είναι ήπια, αλλά η νεφρική ανεπάρκεια έχει προκαλέσει θνησιμότητα σε βαριές περιπτώσεις. Οι ήπιες καθυστερήσεις στην εντερική λειτουργία έχουν σημειωθεί στο 16% των παιδιών. Τα περισσότερα από αυτά τα παιδιά ήταν εκείνα με τη σοβαρότερη προσβολή οργάνων. Η ενδοκρανιακή αιμορραγία έχει σημειωθεί επίσης με την αυξανόμενη συχνότητα και συνδέεται με τη θνησιμότητα σε αυτό το σύνδρομο.

Ο προγεννητικός έλεγχος είναι διαθέσιμος στις οικογένειες στις οποίες μια γενετική αλλαγή έχει προσδιοριστεί. Η ερμηνεία αυτής της δοκιμής περιορίζεται από τη μεταβλητότητα των κλινικών χαρακτηριστικών γνωρισμάτων, ακόμη και μέσα στην ίδια οικογένεια. Οι άνθρωποι με την ίδια γενετική αλλαγή μπορούν να έχουν ένα ευρύ φάσμα ιατρικών προβλημάτων με ποικίλους βαθμούς σοβαρότητας. Η κατάσταση εκθέτει μεταβλητή εκφραστικότητα. Αυτό σημαίνει ότι οι διαφορετικοί άνθρωποι με τη συγκεκριμένη κατάσταση μπορούν να εκφράσουν διαφορετικά χαρακτηριστικά γνωρίσματα της ασθένειας ή των επιπέδων σοβαρότητας. Μια εξήγηση για αυτό είναι ότι διάφορες αλλαγές στο γονίδιο μπορούν να προκαλέσουν διαφορετικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου. Εντούτοις, ακόμη και στις οικογένειες που όλοι έχουν την ίδια γενετική αλλαγή, τα διαφορετικοί χαρακτηριστικά γνωρίσματα και οι βαθμοί σοβαρότητας μπορούν να εμφανιστούν (Fuchs & Podda, 2005).

### **3.6.4 Διεπιστημονική Ομάδα**

Η ομάδα των ειδικών που ασχολούνται με το σύνδρομο Allagile περιλαμβάνει:

- πλαστικό χειρουργό
- κοινωνικό λειτουργό

- λογοθεραπευτή
- ορθοπαιδικό
- νοσοκόμα
- ψυχολόγο
- φυσιοθεραπευτή
- καρδιολόγο
- νευροχειρουργό
- οικογένεια
- οφθαλμίατρο
- παθολόγο

### **3.6.5 Θεραπεία**

Η μεταμόσχευση συκωτιού απαιτείται στο 15-20% των ασθενών. Άλλες θεραπείες εξαρτώνται από τα άλλα χαρακτηριστικά γνωρίσματα της κατάστασης που υφίστανται και το βαθμό σοβαρότητας. Η βελτίωση των διαταραχών καρδιάς είναι μια άλλη χειρουργική θεραπεία που απαιτείται σε μερικές περιπτώσεις (American Liver Foundation, 2007).

### **3.6.6 Λογοθεραπευτική Παρέμβαση**

Η βοήθεια λογοθεραπευτή είναι σημαντική για τους ασθενείς με σύνδρομο Alagille, καθώς τα προβλήματα σίτισης μπορούν να ανακουφιστούν από ιατρική θεραπεία.

### **3.6.7 Θνησιμότητα/Νοσηρότητα**

Η πρόγνωση για το σύνδρομο Alagille ποικίλει αρκετά και εξαρτάται από το βαθμό προσβολής του συκωτιού, της καρδιάς, της ασθένειας νεφρών και της παρουσίας ενδοκρανιακής αιμορραγίας. Συνολικά, τα ποσοστά επιβίωσης είναι

72-85%. Το ποσοστό επιβίωσης για εκείνους που υποβάλλονται στη μεταμόσχευση συκωτιού είναι 60-80%. Δεν υπάρχει αυτήν την περίοδο καμία μέθοδος για να καθορίσει ποιοι ασθενείς θα φθάσουν στο τέλος της ασθένειας ήπατος (emedicine, 2008).

### **3.6.8 Διάγνωση /Διαφορική Διάγνωση**

Η διάγνωση του συνδρόμου Alagille είναι βασισμένη στα κλινικά χαρακτηριστικά γνωρίσματα και μπορεί να γίνει από την παρουσία ασθένειας ήπατος συν δύο από τα άλλα σημαντικά χαρακτηριστικά γνωρίσματα. Ένας υπέρηχος συκωτιού μπορεί να αποκλείσει άλλες αιτίες της ασθένειας ήπατος και μια βιοψία συκωτιού μπορεί να καθορίσει εάν υπάρχει μια μείωση του αριθμού αγωγών χολών. Στο σύνδρομο Alagille ο χρόνος της βιοψίας είναι σημαντικός. Οι γηραιότεροι ασθενείς είναι πιθανό να έχουν λιγότερους αγωγούς χολών από τους ασθενείς κάτω των 5 ετών. Ηχοκαρδιογράφημα για τις ατέλειες καρδιών, μια ραδιολογική εξέταση της σπονδυλικής στήλης, εξετάσεις αίματος για τη νεφρική λειτουργία, μια οφθαλμολογική εξέταση και μια εξέταση των χαρακτηριστικών γνωρισμάτων του προσώπου είναι σημαντικά διαγνωστικά εργαλεία. Ένα προσεκτικό οικογενειακό ιστορικό είναι επίσης σημαντικό στη διάγνωση. Όταν ένας πρώτου ή δευτέρου βαθμού συγγενής εντοπιστεί με το σύνδρομο Alagille, η παρουσία ακόμη και ενός χαρακτηριστικού γνωρίσματος της κατάστασης συντελεί στη διάγνωση.

Ο συνδυασμός κρανιοπροσωπικών ανωμαλιών και του γωνιώδους πηγουνιού με περιφερική πνευμονική στένωση οδηγούν σε σύνδρομο Williams. Όμως, το σύνδρομο Alagille, διαφοροποιείται από την παρουσία της ασθένειας του ήπατος. Οι εκ γενετής ανωμαλίες είναι πιο συχνές στο σύνδρομο Williams (Gilbert, 1993).

## **ΜΕΡΟΣ Β΄**

### **1. ΥΛΙΚΟ - ΜΕΘΟΔΟΣ**

#### **A. Σχεδιασμός της έρευνας**

Η μέθοδός μας στηρίχθηκε στο περιγραφικό μοντέλο έρευνας με βάση το οποίο περιγράφονται μεταβλητές και συγκρίνονται ομάδες ατόμων για κάποια μεταβλητή.

#### **B. Πληθυσμός - Δείγμα**

Για τη συλλογή των στοιχείων της έρευνάς μας χρησιμοποιήθηκε ερωτηματολόγιο κατάλληλα σχεδιασμένο το οποίο και απευθυνόταν σε Λογοθεραπευτές–Λογοπεδικούς, Ειδικούς Παιδαγωγούς και Ψυχολόγους. Η επιλογή του δείγματος έγινε ανεξάρτητα από καταγωγή, οικογενειακή και κοινωνικοοικονομική κατάσταση.

Ως όργανο μέτρησης χρησιμοποιήθηκε γραπτό ερωτηματολόγιο, αποτελούμενο από 16 ερωτήσεις εκ των οποίων 2 ήταν ανοικτού τύπου και οι υπόλοιπες κλειστού τύπου. Από αυτές 1 είναι διχοτομική (ΝΑΙ-ΟΧΙ) και οι υπόλοιπες εναλλακτικών απαντήσεων.

#### **Γ. Τόπος και χρόνος έρευνας**

Τα στοιχεία συλλέχθηκαν από το Μάρτιο του 2009 έως και τον Ιούνιο του 2009 σε δημόσια και ιδιωτικά νοσοκομεία, ιδιωτικά κέντρα, ειδικά σχολεία, ιδιωτικά ιατρεία καθώς και σε δημόσιες υπηρεσίες όπως είναι τα ΚΕΔΔΥ και τα Κέντρα Ψυχικής Υγείας.



## **Δ. Συλλογή δεδομένων**

Για να επιτευχθεί υψηλή εγκυρότητα περιεχομένου το ερωτηματολόγιο συντάχθηκε από την ερευνητική ομάδα με βάση ελληνικές και διεθνείς μελέτες. Τα στοιχεία συλλέχθηκαν με προσωπική συνέντευξη, αφού επισημάνθηκε σε κάθε ερωτώμενο, ότι μπορούσαν να μην απαντήσουν στις ερωτήσεις μας αλλά και ότι ανά πάσα στιγμή μπορούσαν να διακόψουν τη συμπλήρωση του ερωτηματολογίου.

Η συμπλήρωση του ερωτηματολογίου διαρκούσε περίπου 20 λεπτά της ώρας.

## **Ε. Κριτήρια εισαγωγής και αποκλεισμού δεδομένων**

Κριτήρια εισαγωγής στην έρευνά μας ήταν:

- Η ιδιότητα του ερωτώμενου ως Λογοθεραπευτή – Λογοπεδικό, Ειδικό Παιδαγωγό και Ψυχολόγο

και κριτήρια αποκλεισμού ήταν:

- Τυχόν μη πλήρως συμπληρωμένα ερωτηματολόγια

Τελικά χρησιμοποιήθηκαν όλα τα ερωτηματολόγια από αυτά που διανεμήθηκαν.

## **ΣΤ. Ζητήματα Βιοηθικής**

Ακολουθήθηκε πιστά ο κώδικας της Νυρεμβέργης και η διακήρυξη του Ελσίνκι για την προστασία των ανθρώπων από κάθε μορφής έρευνας με βάση τα δικαιώματα που έχει κανείς (να μην υποστεί κάποια βλάβη φυσική, συγκινησιακή κλπ, πλήρους διαφάνειας, ανωνυμίας και εχεμύθειας και αυτοδιάθεσης).

Για το λόγο αυτό πριν αρχίσει η συμπλήρωση του ερωτηματολογίου (κλειστού τύπου με δυνατότητες πολλαπλών απαντήσεων), εξηγήσαμε το σκοπό της έρευνάς μας, επιδιώκαμε τη μη παρεμπόδιση της φυσιολογικής ζωής και της παρεχόμενης εργασίας, σημειώναμε ότι το ερωτηματολόγιο ήταν ανώνυμο και το δείγμα (δηλαδή τα συμμετέχοντα πρόσωπα) τυχαίο, και τον φορέα της έρευνας - σχολή της φοίτησής μας. Αναλυτικά το ερωτηματολόγιο παρατίθεται στο Παράρτημα (Παράρτημα Δ) της παρούσας έρευνας.

## **Z. Κωδικοποίηση και Στατιστική Ανάλυση**

Κάθε πιθανή απάντηση σε μία ερώτηση κωδικοποιήθηκε με ένα ακέραιο αριθμό ανάλογα με τον αριθμό των δυνατών απαντήσεων. Έπειτα τα δεδομένα εισήχθησαν στον ηλεκτρονικό υπολογιστή σε μεταβλητές που η κάθε μία αντιπροσώπευε μία ερώτηση.

Το πρόγραμμα που χρησιμοποιήθηκε για την εισαγωγή των κωδικοποιημένων δεδομένων και τη στατιστική επεξεργασία τους ήταν το SPSS.

## 2. ΠΕΡΙΓΡΑΦΙΚΗ ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΗ

Τα αποτελέσματα που προέκυψαν συντάχθηκαν σε πίνακες στους οποίους αναφέρεται το όνομα της μεταβλητής καθώς και η αντίστοιχη ερώτηση στην οποία αναφέρεται. Επίσης αναφέρονται οι εξεταζόμενες ομάδες καθώς και τα σύνολα των απαντήσεων.

Έτσι, οι μεν μετρήσιμες μεταβλητές παρουσιάζονται με τη μέση τιμή (mean value) των μετρήσεων τους, την τυπική απόκλιση (standard deviation), την ελάχιστη (min value) και τη μέγιστη (max value) τιμή, οι δε μη μετρήσιμες μεταβλητές (βαθμωτές, διχοτομικές ή κατηγορικές) παρουσιάζονται με τη συχνότητα (απόλυτος αριθμός) εμφάνισης της απάντησης καθώς και με τη σχετική συχνότητα (ποσοστιαία αναλογία) εμφάνισης της κάθε τιμής της μεταβλητής.

Ο έλεγχος της κανονικότητας ή μη των κατανομών των παρατηρήσεων, τόσο στο σύνολο του δείγματος όσο και στις διάφορες υποομάδες, έγινε με τη μέθοδο των Kolmogorov - Smirnov.

## 3. ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΕΣ ΣΥΓΚΡΙΣΕΙΣ

Για να διαπιστωθεί αν ορισμένες κατηγορίες ερωτηθέντων έδωσαν διαφοροποιημένες απαντήσεις σε σχέση με κάποιο χαρακτηριστικό, χρησιμοποιήθηκαν πίνακες με τους οποίους συνδυάζονται οι απαντήσεις των 2 ερωτήσεων (πίνακες διπλής εισόδου) που μας ενδιαφέρουν. Κάθε κελί δίνει τον αριθμό και το επόμενο το ποσοστό επί του συνόλου των ερωτηθέντων.

Ο στατιστικός έλεγχος που χρησιμοποιήθηκε για τον έλεγχο των διαφορών που παρατηρήθηκαν μεταξύ των εξεταζόμενων ομάδων ήταν  $\chi^2$ -test (Chi-square test με ή χωρίς το διορθωτικό παράγοντα κατά Yates) και ο t-test (student's t-test).

Για τον έλεγχο των συσχετίσεων μεταξύ των διαφόρων παραμέτρων χρησιμοποιήθηκε ο συντελεστής συσχέτισης του Spearman (R), ο οποίος είναι συντελεστής συσχέτισης για μη παραμετρικές μεταβλητές. Οι τιμές που μπορεί να λάβει ο συντελεστής συσχέτισης του Spearman ανήκουν στο διάστημα [-1, +1]. Η τιμή +1 ή -1 αντιστοιχεί σε τέλεια συσχέτιση μεταξύ των μεταβλητών (θετική ή αρνητική), ενώ η τιμή 0 αντιστοιχεί σε πλήρη έλλειψη συσχέτισης μεταξύ των δύο υπό εξέταση μεταβλητών. Θετικές τιμές του συντελεστή συσχέτισης δηλώνουν πως οι δύο μεταβλητές αυξάνονται ή μειώνονται με τον ίδιο τρόπο (ταυτόχρονα), ενώ αρνητικές τιμές του συντελεστή συσχέτισης δηλώνουν πως όταν η μία μεταβλητή αυξάνει η άλλη ελαττώνεται.

Τέλος, με σκοπό τον έλεγχο της γνώσης των ερωτηθέντων όσον αφορά τα εκ γενετής σύνδρομα δημιουργήθηκε παράγωγος παράμετρος, η **εκτίμηση του επιπέδου γνώσης για τα σύνδρομα**.

Η εκτίμηση (score) της γνώσης της παραπάνω παράγωγου παραμέτρου υπολογίστηκε από τις σωστές απαντήσεις (1 βαθμός για κάθε σωστή απάντηση) που δόθηκαν σε συγκεκριμένες ερωτήσεις.

Κατά τη στατιστική ανάλυση και επεξεργασία των δεδομένων οι διαφορές και συσχετίσεις που προκύπτουν θεωρούνται στατιστικά σημαντικές αν και μόνο αν αντιστοιχούν σε πιθανότητα  $p < 0.05$  (όπως αυτή προκύπτει από τον αντίστοιχο κάθε φορά στατιστικό έλεγχο).

Με βάση τα παραπάνω έχουν εξαχθεί και τα συμπεράσματα από την έρευνά μας τα οποία και αναλύονται στην ΣΥΖΗΤΗΣΗ.

#### 4. ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΕΡΕΥΝΑΣ

Στην έρευνα έλαβαν μέρος 150 Λογοθεραπευτές – Λογοπεδικοί, Ειδικοί Παιδαγωγοί και Ψυχολόγοι. Η επιλογή του δείγματος έγινε ανεξάρτητα από καταγωγή, οικογενειακή και κοινωνικοοικονομική κατάσταση.

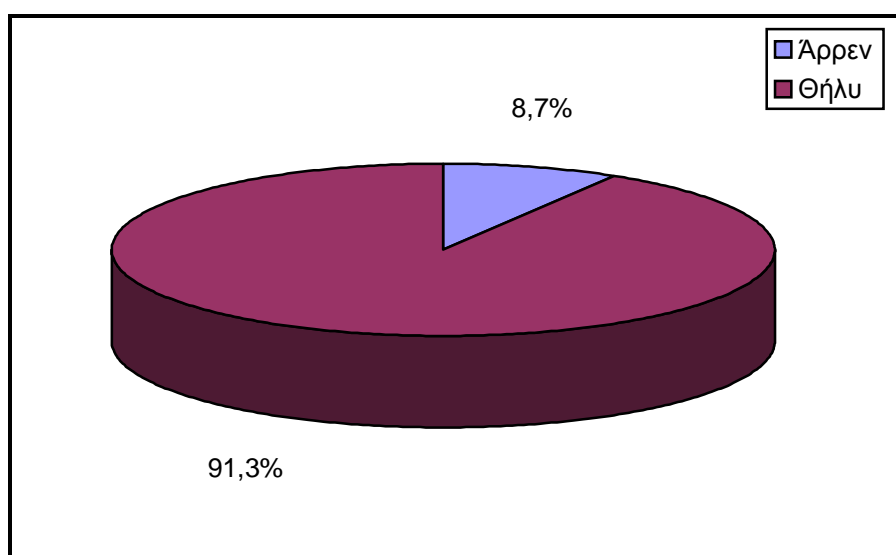
Από την ανάλυση και στατιστική επεξεργασία των δεδομένων μας προέκυψαν τα ακόλουθα:

Το 91,3% των ερωτηθέντων στην παρούσα έρευνα ήταν γυναίκες και το υπόλοιπο 8,7% άνδρες (Πίνακας 1, Σχήμα 1).

Πίνακας 1: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το φύλο.

ΦΥΛΟ	N=150	Percent (%)
Άρρεν	13	8,7
Θήλυ	137	91,3

Σχήμα 1: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το φύλο.



Η ηλικία των ερωτηθέντων κυμάνθηκε μεταξύ 22 ετών και 67 ετών με μέσο όρο ηλικίας τα 32,89 έτη και τυπική απόκλιση τα 8,00 έτη (Πίνακας 2).

Πίνακας 2: Ηλικία των ερωτηθέντων.

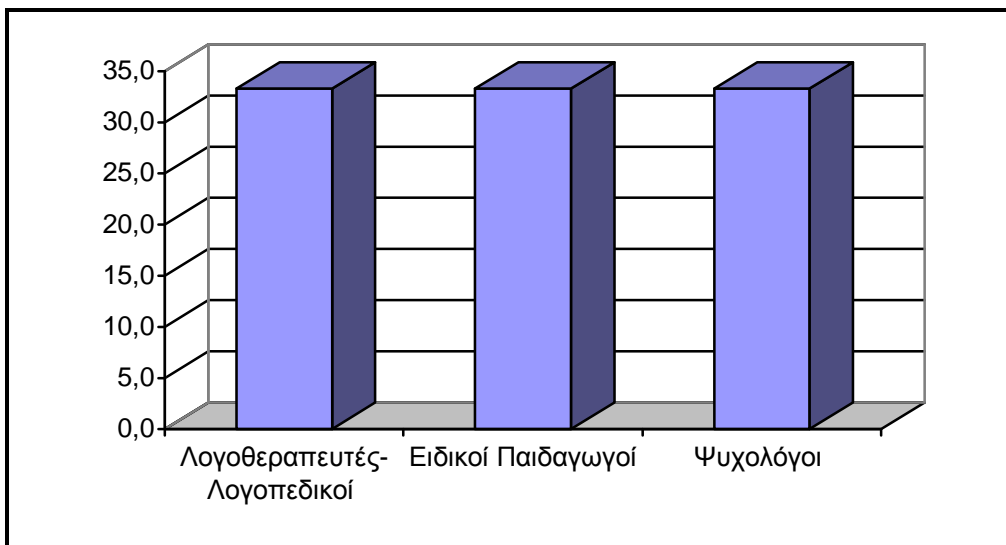
<b>ΗΛΙΚΙΑ</b>	<b>N=150</b>
Mean	32,89
Std. Dev.	8,00
Minimum	22
Maximum	67

Το 33,3% των ερωτηθέντων (50 άτομα) ήταν Λογοθεραπευτές-Λογοπεδικοί. Άλλα 50 άτομα (ποσοστό 33,3%) ήταν Ειδικοί Παιδαγωγοί και άλλοι τόσοι (50 άτομα – ποσοστό 33,3%) Ψυχολόγοι (Πίνακας 3, Σχήμα 2).

Πίνακας 3: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς την ειδικότητα.

<b>ΕΙΔΙΚΟΤΗΤΑ</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Λογοθεραπευτές- Λογοπεδικοί	50	33,3
Ειδικοί Παιδαγωγοί	50	33,3
Ψυχολόγοι	50	33,3

Σχήμα 2: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς την ειδικότητα.

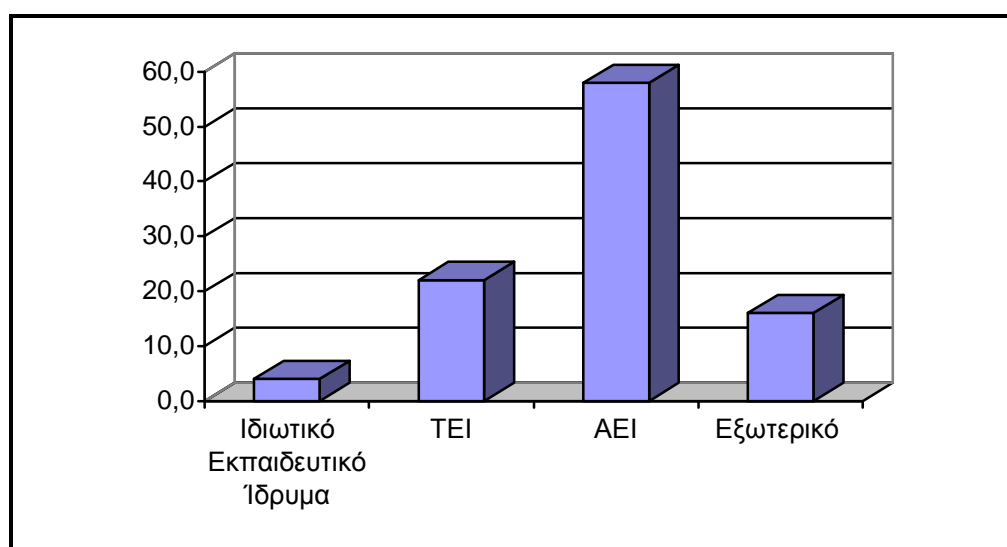


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (87 άτομα – ποσοστό 58%) δήλωσαν ότι είναι απόφοιτοι Ανώτατου Εκπαιδευτικού Ιδρύματος (ΑΕΙ). Το 22% (33 άτομα) δήλωσαν ότι είναι απόφοιτοι Τεχνολογικού Εκπαιδευτικού Ιδρύματος (ΤΕΙ) και άλλα 24 άτομα (ποσοστό 16%) ότι είναι απόφοιτοι Εξωτερικού, ενώ μόνο 6 άτομα (ποσοστό 4%) ότι είναι απόφοιτοι Ιδιωτικού Εκπαιδευτικού Ιδρύματος (Πίνακας 4, Σχήμα 3).

Πίνακας 4: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς τη βαθμίδα εκπαίδευσης.

<b>ΒΑΘΜΙΔΑ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Ιδιωτικό Εκπαιδευτικό Ίδρυμα	6	4,0
ΤΕΙ	33	22,0
ΑΕΙ	87	58,0
Εξωτερικό	24	16,0

Σχήμα 3: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς τη βαθμίδα εκπαίδευσης.



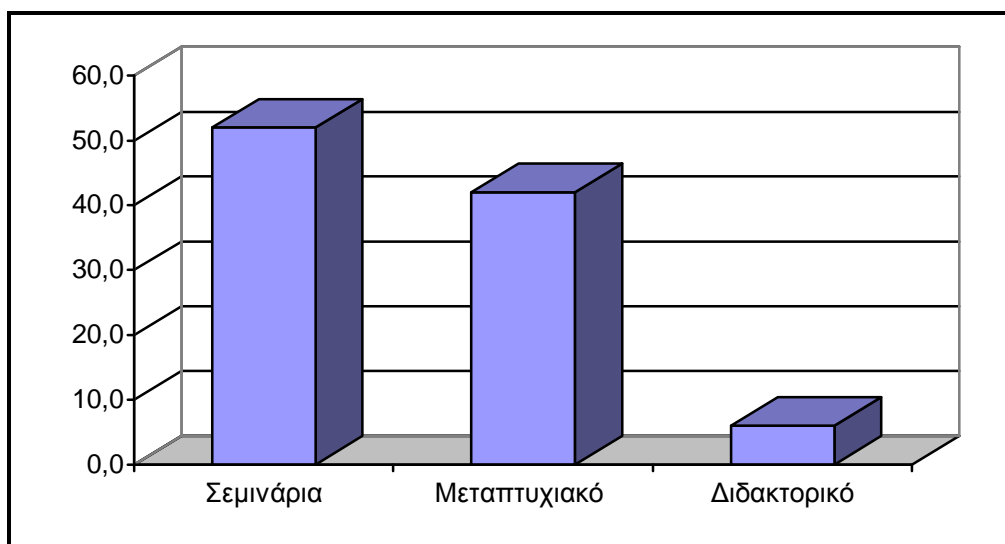


Το μεγαλύτερο ποσοστό (78 άτομα – ποσοστό 52%) των ερωτηθέντων δήλωσαν ότι έχουν παρακολουθήσει σεμινάρια για να διευρύνουν τις γνώσεις τους. Το 42% (63 άτομα) δήλωσαν ότι έχουν κάνει μεταπτυχιακό πάνω στο αντικείμενο σπουδών τους και το 6% (9 άτομα) ότι έχουν κάνει διδακτορικό πάνω στο αντικείμενο σπουδών τους (Πίνακας 5, Σχήμα 4).

Πίνακας 5: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς τη μεταπτυχιακή τους εκπαίδευση.

<b>ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Σεμινάρια	78	52,0
Μεταπτυχιακό	63	42,0
Διδακτορικό	9	6,0

Σχήμα 4: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς τη μεταπτυχιακή τους εκπαίδευση.



Η προϋπηρεσία των ερωτηθέντων κυμάνθηκε μεταξύ 1 έτους και 45 ετών με μέσο όρο προϋπηρεσίας τα 7,20 έτη και τυπική απόκλιση τα 6,96 έτη (Πίνακας 6).

Πίνακας 6: Έτη προϋπηρεσία των ερωτηθέντων.

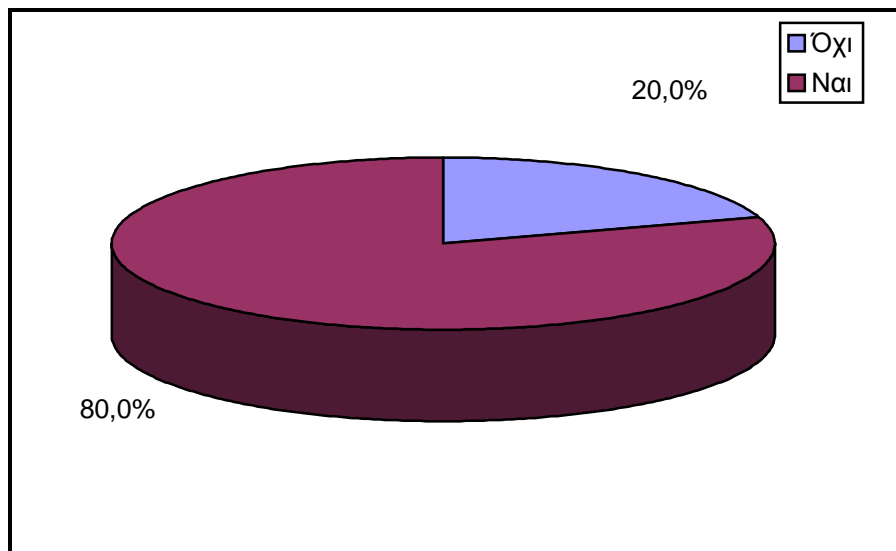
<b>ΕΤΗ ΠΡΟΫΠΗΡΕΣΙΑΣ</b>	<b>N=150</b>
Mean	7,20
Std. Dev.	6,96
Minimum	1
Maximum	45

Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (120 άτομα – ποσοστό 80,0%) δήλωσαν ότι έχουν πληροφορηθεί για τα σύνδρομα κατά τη διάρκεια των βασικών τους σπουδών, ενώ το υπόλοιπο 20,0% (30 άτομα) ότι δεν έχουν πληροφορηθεί κατά τη διάρκεια των βασικών τους σπουδών (Πίνακας 7, Σχήμα 5).

Πίνακας 7: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν η πηγή πληροφόρησης τους ήταν κατά τη διάρκεια των βασικών τους σπουδών.

<b>Η ΠΗΓΗ ΠΛΗΡΟΦΟΡΗΣΗΣ ΣΑΣ ΓΙΑ ΤΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ ΗΤΑΝ ΚΑΤΑ ΤΗ ΔΙΑΡΚΕΙΑ ΤΩΝ ΒΑΣΙΚΩΝ ΣΠΟΥΔΩΝ ΣΑΣ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Όχι	30	20,0
Ναι	120	80,0

Σχήμα 5: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν η πηγή πληροφόρησης τους ήταν κατά τη διάρκεια των βασικών τους σπουδών.

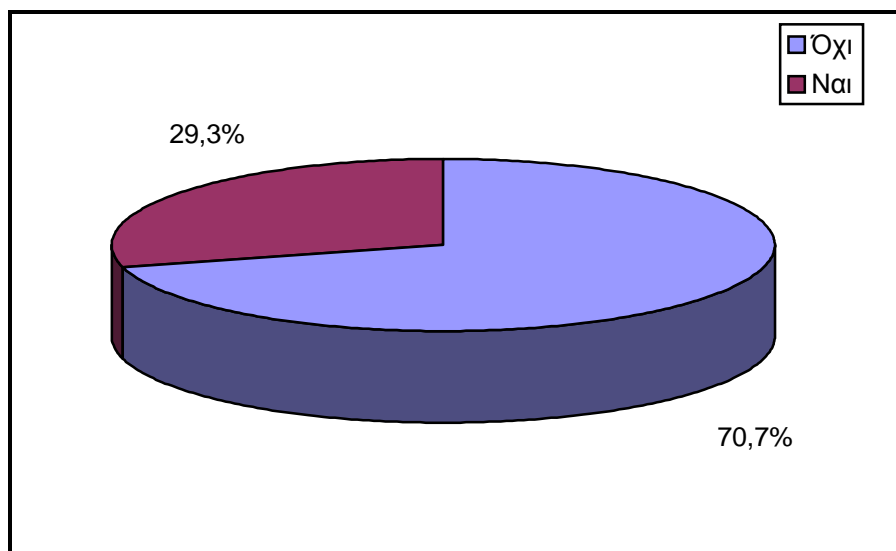


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (106 άτομα – ποσοστό 70,7%) δήλωσαν ότι δεν έχουν πληροφορηθεί για τα σύνδρομα κατά τη διάρκεια μεταπτυχιακής εκπαίδευσης, ενώ το υπόλοιπο 29,3% (44 άτομα) ότι έχουν πληροφορηθεί κατά τη διάρκεια μεταπτυχιακής εκπαίδευσης (Πίνακας 8, Σχήμα 6).

Πίνακας 8: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν η πηγή πληροφόρησης τους ήταν κατά τη διάρκεια μεταπτυχιακής εκπαίδευσης.

<b>Η ΠΗΓΗ ΠΛΗΡΟΦΟΡΗΣΗΣ ΣΑΣ ΓΙΑ ΤΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ ΗΤΑΝ ΚΑΤΑ ΤΗ ΔΙΑΡΚΕΙΑ ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΗΣ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Όχι	106	70,7
Ναι	44	29,3

Σχήμα 6: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν η πηγή πληροφόρησης τους ήταν κατά τη διάρκεια μεταπτυχιακής εκπαίδευσης.

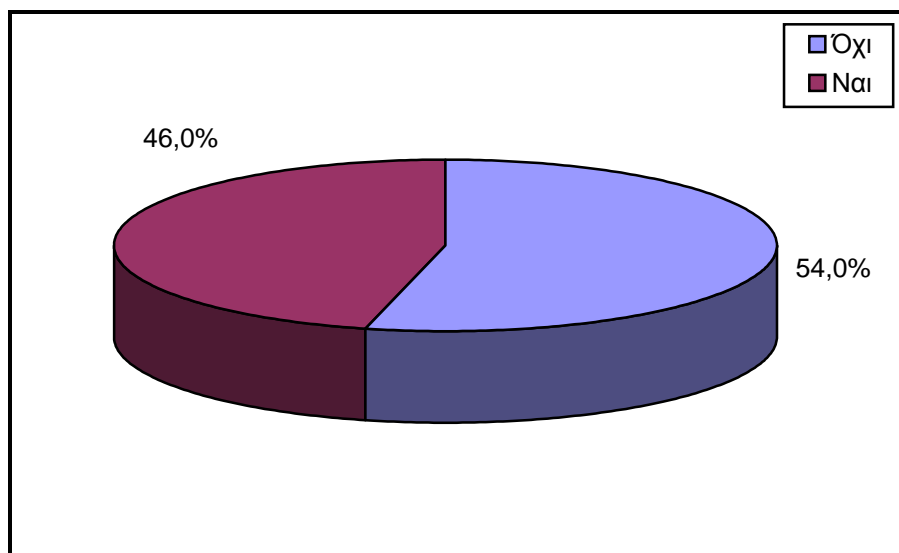


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (81 άτομα – ποσοστό 54,0%) δήλωσαν ότι δε βασίστηκαν σε προσωπική έρευνα σε βιβλιογραφία για να ενημερωθούν για τα σύνδρομα, ενώ το υπόλοιπο 46,0% (69 άτομα) ότι βασίστηκαν (Πίνακας 9, Σχήμα 7).

Πίνακας 9: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν η πηγή πληροφόρησης τους για τα σύνδρομα ήταν από προσωπική έρευνα σε βιβλιογραφία.

<b>Η ΠΗΓΗ ΠΛΗΡΟΦΟΡΗΣΗΣ ΣΑΣ ΓΙΑ ΤΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ ΗΤΑΝ ΑΠΟ ΠΡΟΣΩΠΙΚΗ ΕΡΕΥΝΑ ΣΕ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Όχι	81	54,0
Ναι	69	46,0

Σχήμα 7: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν η πηγή πληροφόρησης τους για τα σύνδρομα ήταν από προσωπική έρευνα σε βιβλιογραφία.

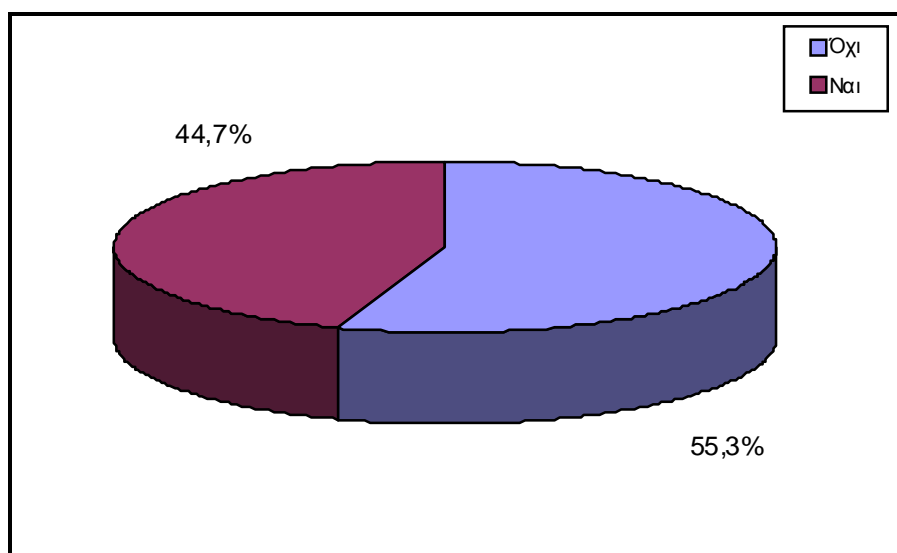


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (83 άτομα – ποσοστό 55,3%) δήλωσαν ότι δεν ενημερώθηκαν για τα σύνδρομα από προσωπική έρευνα στο διαδίκτυο, ενώ το υπόλοιπο 44,7% (67 άτομα) ότι ενημερώθηκαν (Πίνακας 10, Σχήμα 8).

Πίνακας 10: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν η πηγή πληροφόρησης τους για τα σύνδρομα ήταν από προσωπική έρευνα στο διαδίκτυο.

<b>Η ΠΗΓΗ ΠΛΗΡΟΦΟΡΗΣΗΣ ΣΑΣ ΓΙΑ ΤΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ ΗΤΑΝ ΑΠΟ ΠΡΟΣΩΠΙΚΗ ΕΡΕΥΝΑ ΣΤΟ ΔΙΑΔΙΚΤΥΟ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Όχι	83	55,3
Ναι	67	44,7

Σχήμα 8: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν η πηγή πληροφόρησης τους για τα σύνδρομα ήταν από προσωπική έρευνα στο διαδίκτυο.

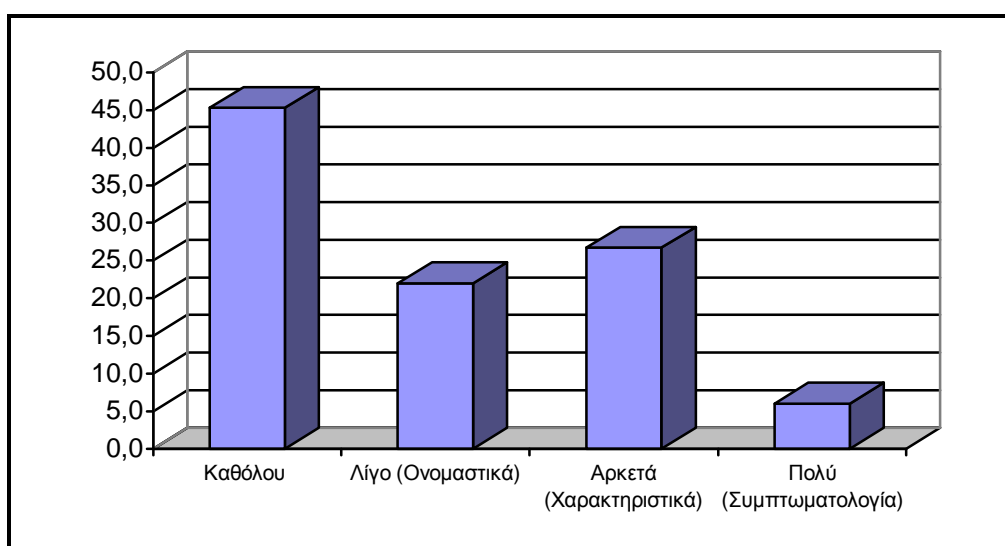


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (68 άτομα – ποσοστό 45,3%) δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν καθόλου το σύνδρομο Cri-du-chat. Το 26,7% (40 άτομα) δήλωσαν ότι γνωρίζουν τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου, το 22,0% (33 άτομα) ότι το γνωρίζουν μόνο ονομαστικά και οι υπόλοιποι (9 άτομα – ποσοστό 6,0%) ότι γνωρίζουν τη συμπτωματολογία του (Πίνακας 11, Σχήμα 9).

Πίνακας 11: Κατανομή ερωτηθέντων όσον αφορά στην εκτίμηση της γνώσης για το σύνδρομο Cri-du-chat.

<b>ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΜΟΣ ΟΣΟΝ ΑΦΟΡΑ ΣΤΗΝ ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΤΗΣ ΓΝΩΣΗΣ ΓΙΑ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ CRI-DU-CHAT</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Καθόλου	68	45,3
Λίγο (Ονομαστικά)	33	22,0
Αρκετά (Χαρακτηριστικά)	40	26,7
Πολύ (Συμπτωματολογία)	9	6,0

Σχήμα 9: Κατανομή ερωτηθέντων όσον αφορά στην εκτίμηση της γνώσης για το σύνδρομο Cri-du-chat.

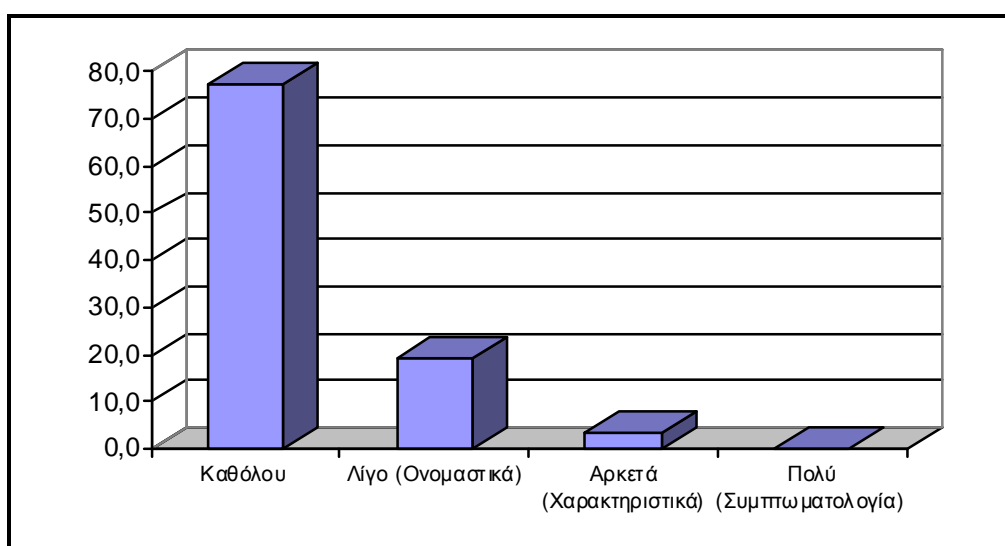


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (116 άτομα – ποσοστό 77,3%) δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν καθόλου το σύνδρομο Mohr. Το 19,3% (29 άτομα) δήλωσαν ότι γνωρίζουν το σύνδρομο μόνο ονομαστικά, το 3,3% (5 άτομα) ότι γνωρίζουν τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου, ενώ κανένας δεν γνώριζε τη συμπτωματολογία του.

Πίνακας 12: Κατανομή ερωτηθέντων όσον αφορά στην εκτίμηση της γνώσης για το σύνδρομο Mohr.

<b>ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΜΟΣ ΟΣΟΝ ΑΦΟΡΑ ΣΤΗΝ ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΤΗΣ ΓΝΩΣΗΣ ΓΙΑ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ MOHR</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Καθόλου	116	77,3
Λίγο (Ονομαστικά)	29	19,3
Αρκετά (Χαρακτηριστικά)	5	3,3
Πολύ (Συμπτωματολογία)	0	0,0

Σχήμα 10: Κατανομή ερωτηθέντων όσον αφορά στην εκτίμηση της γνώσης για το σύνδρομο Mohr.



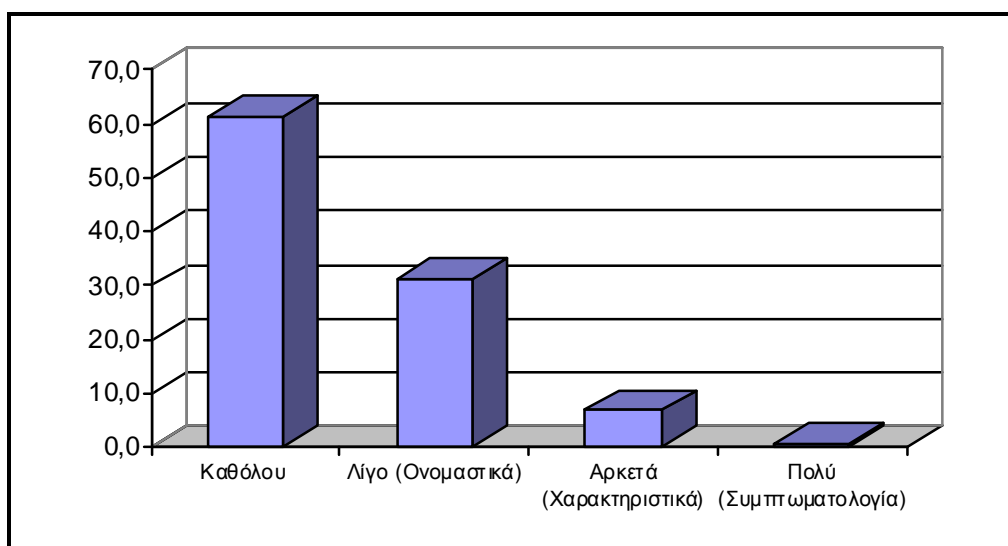


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (92 άτομα – ποσοστό 61,3%) δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν καθόλου το σύνδρομο Proteus. Το 31,3% (47 άτομα) δήλωσαν ότι το γνωρίζουν μόνο ονομαστικά, το 6,7% (10 άτομα) ότι γνωρίζουν τα χαρακτηριστικά του, ενώ μόνο 1 άτομο (ποσοστό 0,7%) ότι γνωρίζει τη συμπτωματολογία του (Πίνακας 13, Σχήμα 11).

Πίνακας 13: Κατανομή ερωτηθέντων όσον αφορά στην εκτίμηση της γνώσης για το σύνδρομο Proteus.

<b>ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΜΟΣ ΟΣΟΝ ΑΦΟΡΑ ΣΤΗΝ ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΤΗΣ ΓΝΩΣΗΣ ΓΙΑ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ PROTEUS</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Καθόλου	92	61,3
Λίγο (Ονομαστικά)	47	31,3
Αρκετά (Χαρακτηριστικά)	10	6,7
Πολύ (Συμπτωματολογία)	1	0,7

Σχήμα 11: Κατανομή ερωτηθέντων όσον αφορά στην εκτίμηση της γνώσης για το σύνδρομο Proteus.

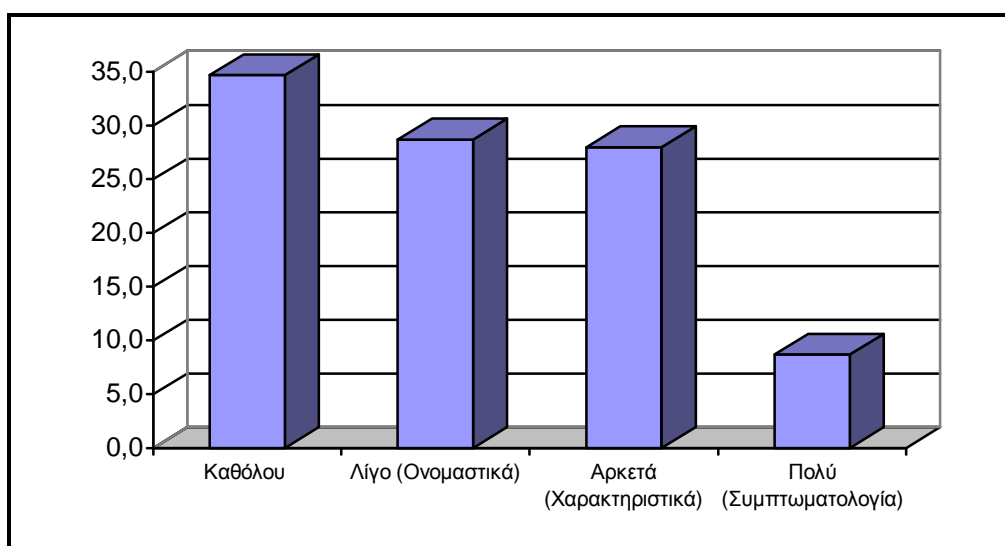


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (52 άτομα – ποσοστό 34,7%) δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν καθόλου το σύνδρομο Happy puppet/Angelman. Το 28,7% (43 άτομα) δήλωσαν ότι το γνωρίζουν μόνο ονομαστικά, το 28% (42 άτομα) ότι γνωρίζουν τα χαρακτηριστικά του και οι υπόλοιποι (13 άτομα – ποσοστό 8,7%) ότι γνωρίζουν τη συμπτωματολογία του (Πίνακας 14, Σχήμα 12).

Πίνακας 14: Κατανομή ερωτηθέντων όσον αφορά στην εκτίμηση της γνώσης για το σύνδρομο Happy puppet/Angelman.

<b>ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΜΟΣ ΟΣΟΝ ΑΦΟΡΑ ΣΤΗΝ ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΤΗΣ ΓΝΩΣΗΣ ΓΙΑ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ HAPPY PUPPET/ANGELMAN</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Καθόλου	52	34,7
Λίγο (Ονομαστικά)	43	28,7
Αρκετά (Χαρακτηριστικά)	42	28,0
Πολύ (Συμπτωματολογία)	13	8,7

Σχήμα 12: Κατανομή ερωτηθέντων όσον αφορά στην εκτίμηση της γνώσης για το σύνδρομο Happy puppet/Angelman.

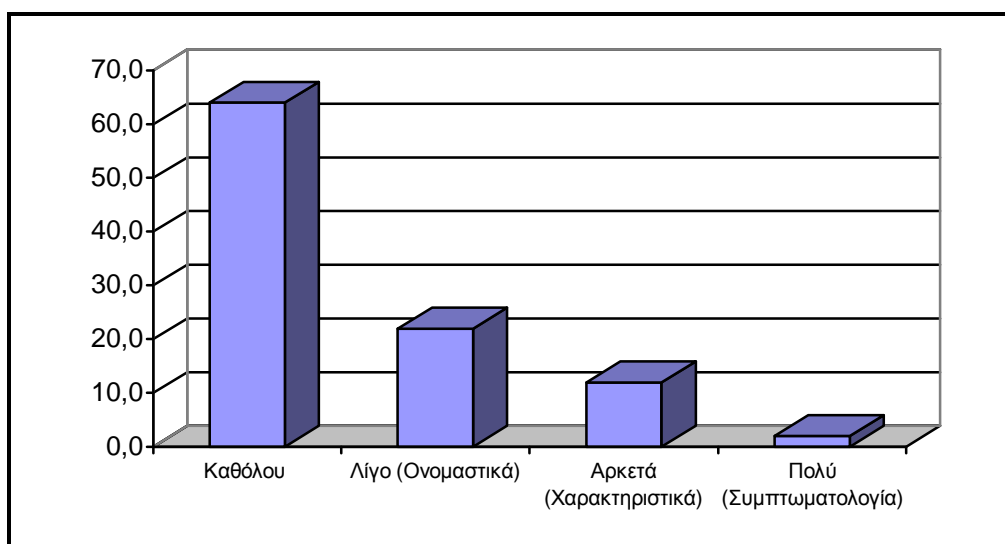


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (92 άτομα – ποσοστό 64,0%) δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν καθόλου το σύνδρομο Apert. Το 22,0% (33 άτομα) δήλωσαν ότι το γνωρίζουν μόνο ονομαστικά, το 12,0% (18 άτομα) ότι γνωρίζουν τα χαρακτηριστικά του, ενώ μόνο το 2,0% (3 άτομα) ότι γνωρίζουν τη συμπτωματολογία του (Πίνακας 15, Σχήμα 13).

Πίνακας 15: Κατανομή ερωτηθέντων όσον αφορά στην εκτίμηση της γνώσης για το σύνδρομο Apert.

<b>ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΜΟΣ ΟΣΟΝ ΑΦΟΡΑ ΣΤΗΝ ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΤΗΣ ΓΝΩΣΗΣ ΓΙΑ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ APERT</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Καθόλου	96	64,0
Λίγο (Ονομαστικά)	33	22,0
Αρκετά (Χαρακτηριστικά)	18	12,0
Πολύ (Συμπτωματολογία)	3	2,0

Σχήμα 13: Κατανομή ερωτηθέντων όσον αφορά στην εκτίμηση της γνώσης για το σύνδρομο Apert.

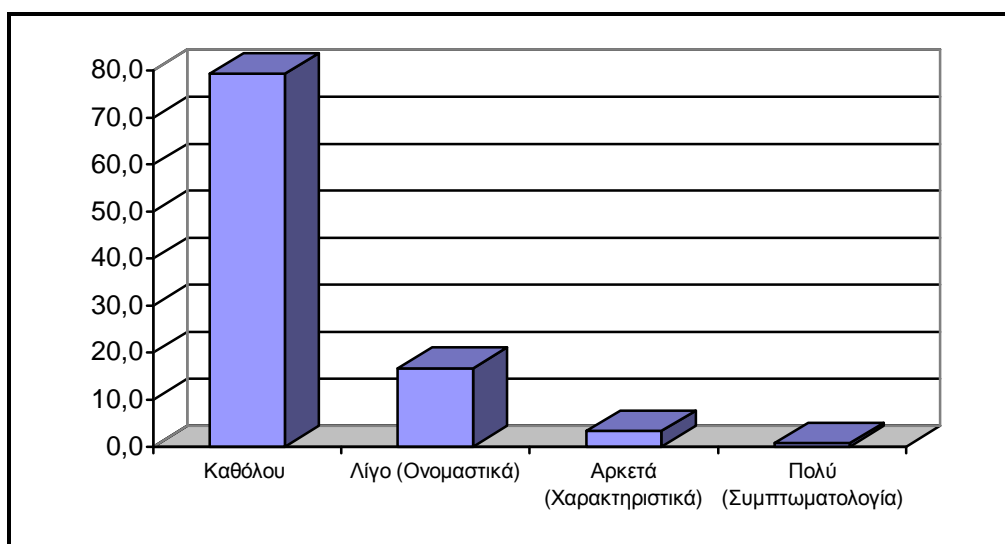


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (119 άτομα – ποσοστό 79,3%) δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν καθόλου το σύνδρομο Alagille. Το 16,7% (25 άτομα) δήλωσαν ότι το γνωρίζουν μόνο ονομαστικά, το 3,3% (5 άτομα) ότι γνωρίζουν τα χαρακτηριστικά του, ενώ μόνο 1 άτομο (ποσοστό 0,7%) δήλωσε ότι γνωρίζει τη συμπτωματολογία του (Πίνακας 16, Σχήμα 14).

Πίνακας 16: Κατανομή ερωτηθέντων όσον αφορά στην εκτίμηση της γνώσης για το σύνδρομο Alagille.

<b>ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΜΟΣ ΟΣΟΝ ΑΦΟΡΑ ΣΤΗΝ ΕΚΤΙΜΗΣΗ ΤΗΣ ΓΝΩΣΗΣ ΓΙΑ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ALAGILLE</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Καθόλου	119	79,3
Λίγο (Ονομαστικά)	25	16,7
Αρκετά (Χαρακτηριστικά)	5	3,3
Πολύ (Συμπτωματολογία)	1	0,7

Σχήμα 14: Κατανομή ερωτηθέντων όσον αφορά στην εκτίμηση της γνώσης για το σύνδρομο Alagille.

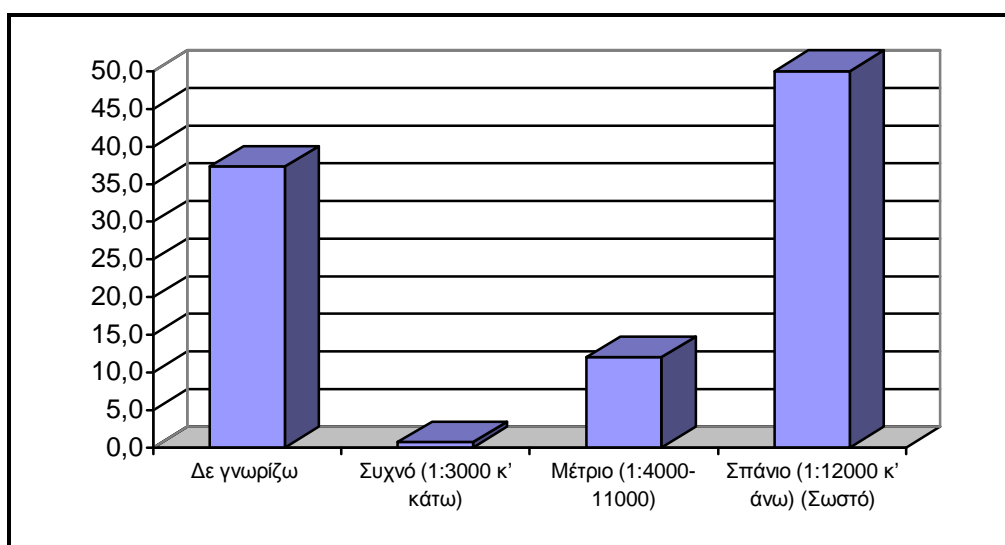


Στο ερώτημα για τη συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Cri-du-chat στο γενικό πληθυσμό το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (75 άτομα – ποσοστό 50,0%) απάντησαν σωστά ότι πρόκειται για σπάνιο σύνδρομο. Το 37,3% (56 άτομα) δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν την απάντηση, ενώ για το υπόλοιπο 12,7% (19 άτομα) οι απαντήσεις ήταν λανθασμένες (Πίνακας 17, Σχήμα 15).

Πίνακας 17: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν τη συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Cri-du-chat.

<b>ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ CRI-DU-CHAT ΩΣ ΠΡΟΣ ΤΗ ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ ΤΟΥ ΣΤΟ ΓΕΝΙΚΟ ΠΛΗΘΥΣΜΟ ΕΙΝΑΙ</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	56	37,3
Συχνό (1:3000 κ' κάτω)	1	0,7
Μέτριο (1:4000-11000)	18	12,0
Σπάνιο (1:12000 κ' άνω) <b>(Σωστό)</b>	75	50,0

Σχήμα 15: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν τη συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Cri-du-chat.

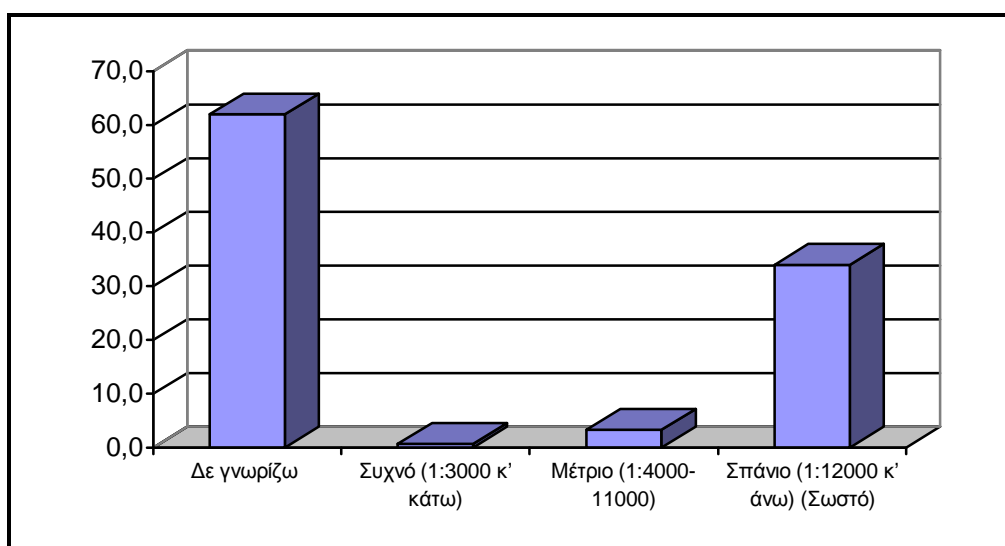


Στο ερώτημα για τη συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Mohr στο γενικό πληθυσμό το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (93 άτομα – ποσοστό 62,0%) δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν ποια είναι η συχνότητα εμφάνισης του. Το 34,0% (51 άτομα) απάντησαν σωστά ότι πρόκειται για σύνδρομο με σπάνια συχνότητα εμφάνισης, ενώ για το υπόλοιπο 4,0% (6 άτομα) οι απαντήσεις ήταν λανθασμένες (Πίνακας 18, Σχήμα 16).

Πίνακας 18: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν τη συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Mohr.

<b>ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΜΟΗΡ ΩΣ ΠΡΟΣ ΤΗ ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ ΤΟΥ ΣΤΟ ΓΕΝΙΚΟ ΠΛΗΘΥΣΜΟ ΕΙΝΑΙ</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	93	62,0
Συχνό (1:3000 κ' κάτω)	1	0,7
Μέτριο (1:4000-11000)	5	3,3
Σπάνιο (1:12000 κ' άνω) <b>(Σωστό)</b>	51	34,0

Σχήμα 16: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν τη συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Mohr.

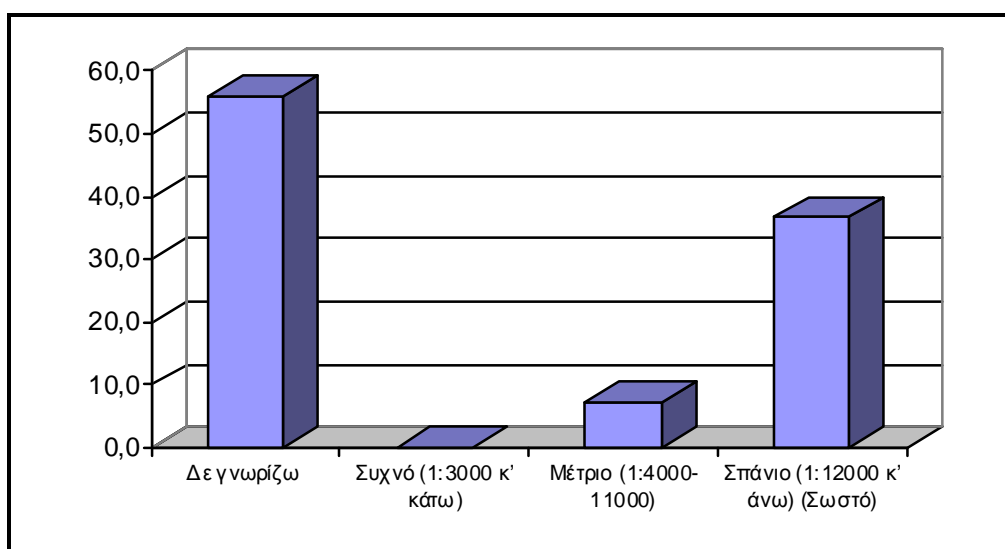


Στο ερώτημα για τη συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Proteus στο γενικό πληθυσμό το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (84 άτομα – ποσοστό 56,0%) δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν ποια είναι η συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου. Το 36,7% (55 άτομα) απάντησαν σωστά ότι έχει σπάνια συχνότητα εμφάνισης, το 7,3% (11 άτομα) απάντησαν λανθασμένα ότι έχει μέτρια συχνότητα εμφάνισης, ενώ κανένας δε δήλωσε ότι το σύνδρομο είναι συχνής εμφάνισης. (Πίνακας 19, Σχήμα 17).

Πίνακας 19: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν τη συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Proteus.

<b>ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ PROTEUS ΩΣ ΠΡΟΣ ΤΗ ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ ΤΟΥ ΣΤΟ ΓΕΝΙΚΟ ΠΛΗΘΥΣΜΟ ΕΙΝΑΙ</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	84	56,0
Συχνό (1:3000 κ' κάτω)	0	0,0
Μέτριο (1:4000-11000)	11	7,3
Σπάνιο (1:12000 κ' άνω) (Σωστό)	55	36,7

Σχήμα 17: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν τη συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Proteus.

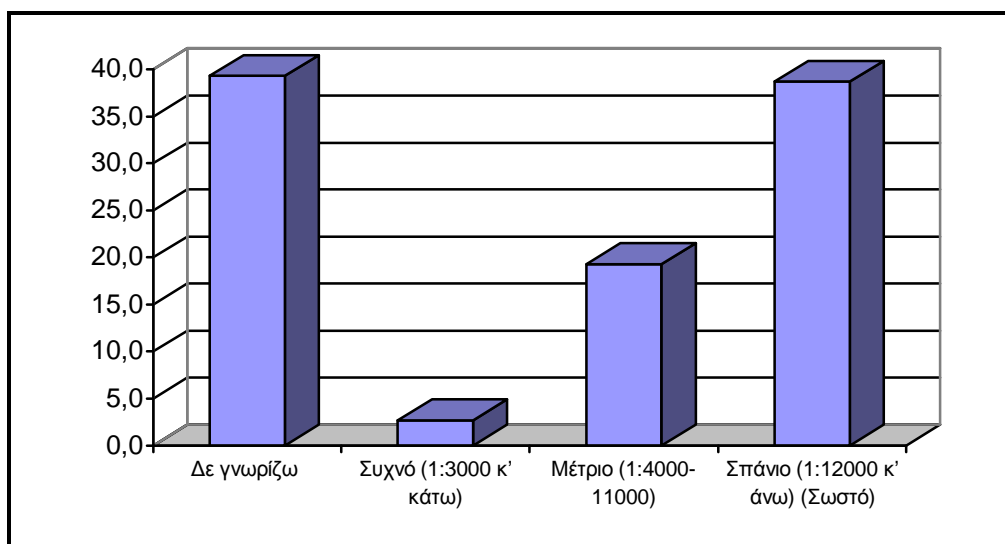


Στο ερώτημα για τη συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Happy puppet/Angelman στο γενικό πληθυσμό το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (59 άτομα – ποσοστό 39,3%) δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν ποια είναι η συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου. Το 38,7% (58 άτομα) απάντησαν σωστά ότι έχει σπάνια συχνότητα εμφάνισης, ενώ για το υπόλοιπο 22,0% (33 άτομα) οι απαντήσεις ήταν λανθασμένες (Πίνακας 20, Σχήμα 18).

Πίνακας 20: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν τη συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Happy puppet/Angelman.

<b>ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ HAPPY PUPPET/ANGELMAN ΩΣ ΠΡΟΣ ΤΗ ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ ΤΟΥ ΣΤΟ ΓΕΝΙΚΟ ΠΛΗΘΥΣΜΟ ΕΙΝΑΙ</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	59	39,3
Συχνό (1:3000 κ' κάτω)	4	2,7
Μέτριο (1:4000-11000)	29	19,3
Σπάνιο (1:12000 κ' άνω) ( <b>Σωστό</b> )	58	38,7

Σχήμα 18: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν τη συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Happy puppet/Angelman.



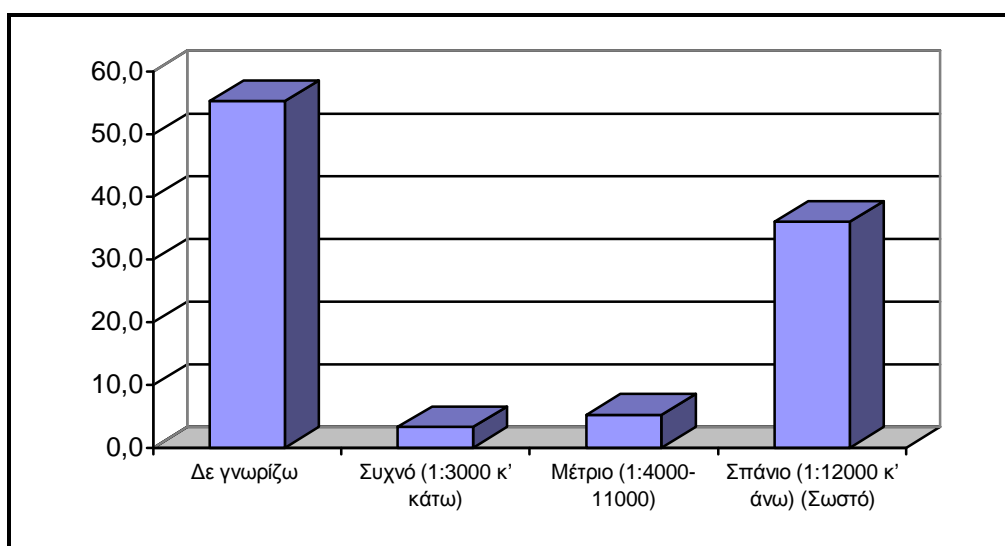


Στο ερώτημα για τη συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Apert στο γενικό πληθυσμό το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (83 άτομα – ποσοστό 55,3%) δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν ποια είναι η συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου. Το 36,0% (54 άτομα) απάντησαν σωστά ότι έχει σπάνια συχνότητα εμφάνισης, ενώ για το υπόλοιπο 8,6% (13 άτομα) οι απαντήσεις ήταν λανθασμένες (Πίνακας 21, Σχήμα 19).

Πίνακας 21: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν τη συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Apert.

<b>ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΑPERT ΩΣ ΠΡΟΣ ΤΗ ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ ΤΟΥ ΣΤΟ ΓΕΝΙΚΟ ΠΛΗΘΥΣΜΟ ΕΙΝΑΙ</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	83	55,3
Συχνό (1:3000 κ' κάτω)	5	3,3
Μέτριο (1:4000-11000)	8	5,3
Σπάνιο (1:12000 κ' άνω) <b>(Σωστό)</b>	54	36,0

Σχήμα 19: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν τη συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Apert.

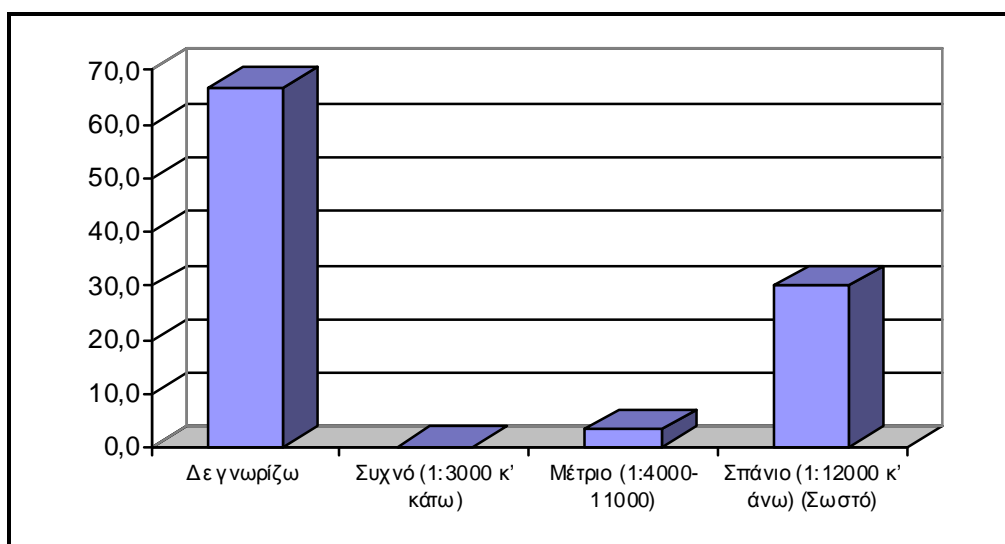


Στο ερώτημα για τη συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Alagille στο γενικό πληθυσμό το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (100 άτομα – ποσοστό 66,7%) δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν ποια είναι η συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου. Το 30,0% (45 άτομα) απάντησαν σωστά ότι έχει σπάνια συχνότητα εμφάνισης, το 3,3% (5 άτομα) απάντησαν λανθασμένα ότι έχει μέτρια συχνότητα εμφάνισης, ενώ κανένας δε δήλωσε ότι το σύνδρομο είναι συχνής εμφάνισης (Πίνακας 22, Σχήμα 20).

Πίνακας 22: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν τη συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Alagille.

<b>ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ALAGILLE ΩΣ ΠΡΟΣ ΤΗ ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ ΤΟΥ ΣΤΟ ΓΕΝΙΚΟ ΠΛΗΘΥΣΜΟ ΕΙΝΑΙ</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	100	66,7
Συχνό (1:3000 κ' κάτω)	0	0,0
Μέτριο (1:4000-11000)	5	3,3
Σπάνιο (1:12000 κ' άνω) <b>(Σωστό)</b>	45	30,0

Σχήμα 20: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν τη συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Alagille.

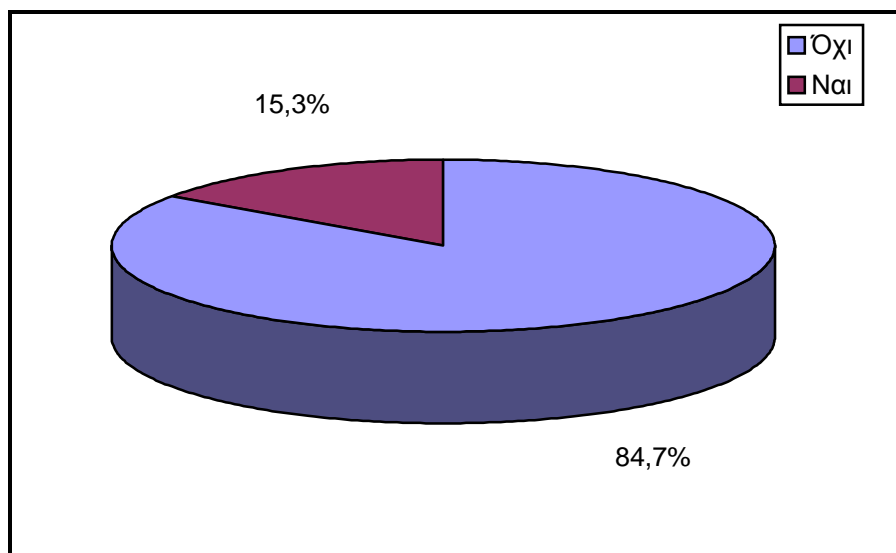


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (127 άτομα – ποσοστό 84,7%) δήλωσαν ότι δεν έχουν συναντήσει το σύνδρομο Cri-du-chat στην επαγγελματική τους ζωή, ενώ το υπόλοιπο 15,3% (23 άτομα) δήλωσαν ότι το έχουν συναντήσει (Πίνακας 23, Σχήμα 21).

Πίνακας 23: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν έχουν συναντήσει το σύνδρομο Cri-du-chat στην επαγγελματική τους ζωή.

<b>ΕΧΕΤΕ ΣΥΝΑΝΤΗΣΕΙ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ CRI-DU-CHAT ΣΤΗΝ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΚΗ ΣΑΣ ΖΩΗ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Όχι	127	84,7
Ναι	23	15,3

Σχήμα 21: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς εάν έχουν συναντήσει το σύνδρομο Cri-du-chat στην επαγγελματική τους ζωή.

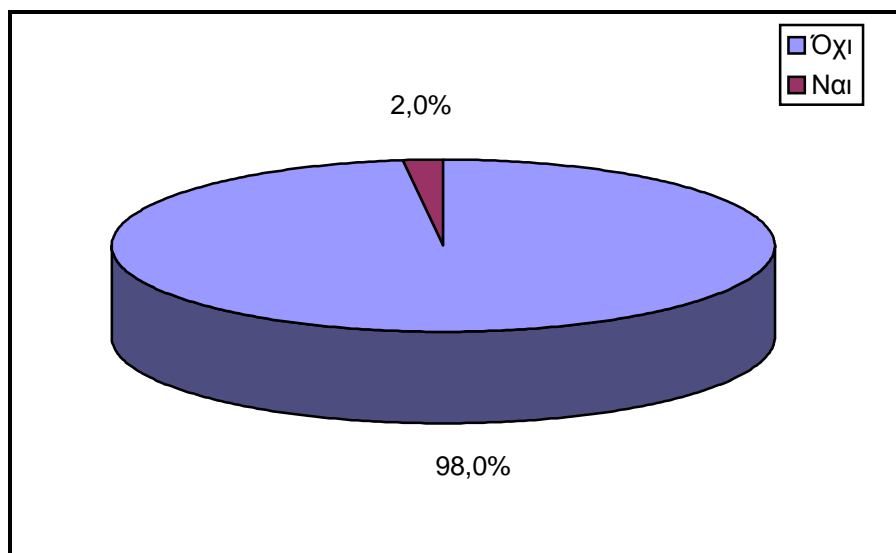


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (147 άτομα – ποσοστό 98,0%) δήλωσαν ότι δεν έχουν συναντήσει το σύνδρομο Mohr στην επαγγελματική τους ζωή, ενώ μόνο το 2,0% (3 άτομα) δήλωσαν ότι το έχουν συναντήσει (Πίνακας 24, Σχήμα 22).

Πίνακας 24: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν έχουν συναντήσει το σύνδρομο Mohr στην επαγγελματική τους ζωή.

<b>ΕΧΕΤΕ ΣΥΝΑΝΤΗΣΕΙ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΜΟΗΡ ΣΤΗΝ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΚΗ ΣΑΣ ΖΩΗ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Όχι	147	98,0
Ναι	3	2,0

Σχήμα 22: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς εάν έχουν συναντήσει το σύνδρομο Mohr στην επαγγελματική τους ζωή.

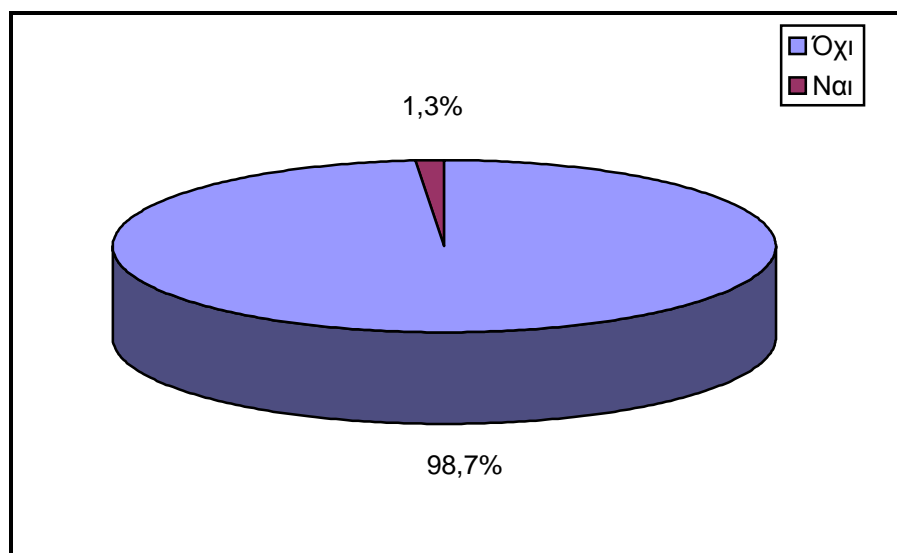


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (148 άτομα – ποσοστό 98,7%) δήλωσαν ότι δεν έχουν συναντήσει το σύνδρομο Proteus στην επαγγελματική τους ζωή, ενώ μόνο το 1,3% (2 άτομα) δήλωσαν ότι το έχουν συναντήσει (Πίνακας 25, Σχήμα 23).

Πίνακας 25: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν έχουν συναντήσει το σύνδρομο Proteus στην επαγγελματική τους ζωή.

<b>ΕΧΕΤΕ ΣΥΝΑΝΤΗΣΕΙ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ PROTEUS ΣΤΗΝ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΚΗ ΣΑΣ ΖΩΗ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Όχι	148	98,7
Ναι	2	1,3

Σχήμα 23: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς εάν έχουν συναντήσει το σύνδρομο Proteus στην επαγγελματική τους ζωή.

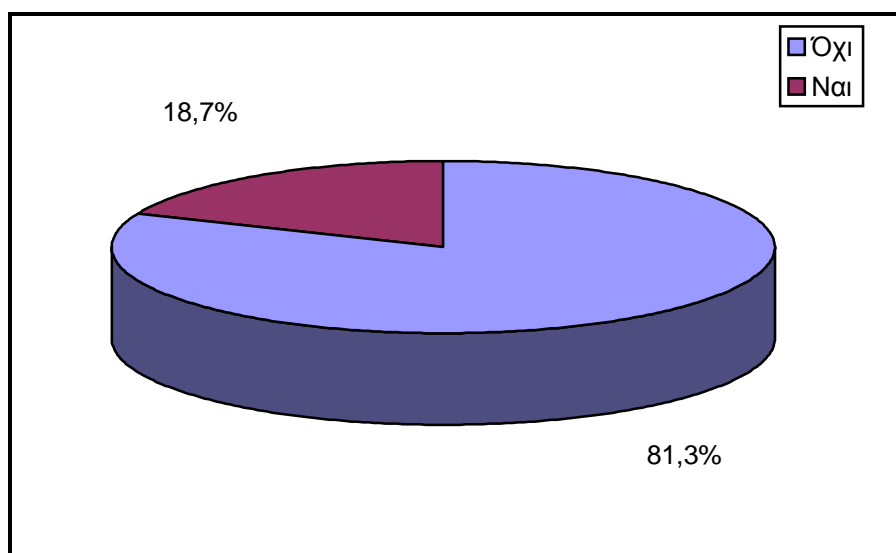


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (122 άτομα – ποσοστό 81,3%) δήλωσαν ότι δεν έχουν συναντήσει το σύνδρομο Happy puppet/Angelman στην επαγγελματική τους ζωή, ενώ το υπόλοιπο 18,7% (28 άτομα) δήλωσαν ότι το έχουν συναντήσει (Πίνακας 26, Σχήμα 24).

Πίνακας 26: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν έχουν συναντήσει το σύνδρομο Happy puppet/Angelman στην επαγγελματική τους ζωή.

<b>ΕΧΕΤΕ ΣΥΝΑΝΤΗΣΕΙ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ HAPPY PUPPET/ANGELMAN ΣΤΗΝ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΚΗ ΣΑΣ ΖΩΗ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Όχι	122	81,3
Ναι	28	18,7

Σχήμα 24: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς εάν έχουν συναντήσει το σύνδρομο Happy puppet/Angelman στην επαγγελματική τους ζωή.

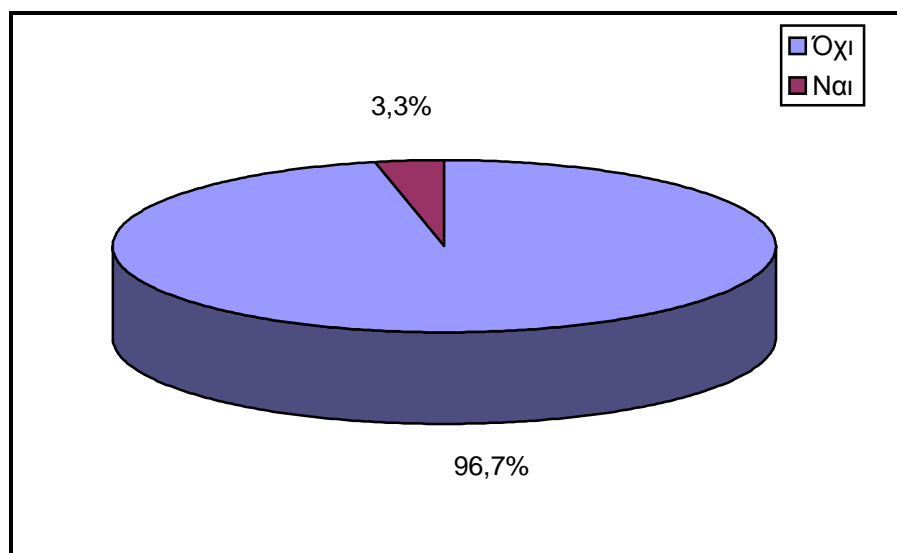


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (145 άτομα – ποσοστό 96,7%) δήλωσαν ότι δεν έχουν συναντήσει το σύνδρομο Apert στην επαγγελματική τους ζωή, ενώ το υπόλοιπο 3,3% (5 άτομα) δήλωσαν ότι το έχουν συναντήσει (Πίνακας 27, Σχήμα 25).

Πίνακας 27: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν έχουν συναντήσει το σύνδρομο Apert στην επαγγελματική τους ζωή.

<b>ΕΧΕΤΕ ΣΥΝΑΝΤΗΣΕΙ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΑPERT ΣΤΗΝ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΚΗ ΣΑΣ ΖΩΗ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Όχι	145	96,7
Ναι	5	3,3

Σχήμα 25: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς εάν έχουν συναντήσει το σύνδρομο Apert στην επαγγελματική τους ζωή.

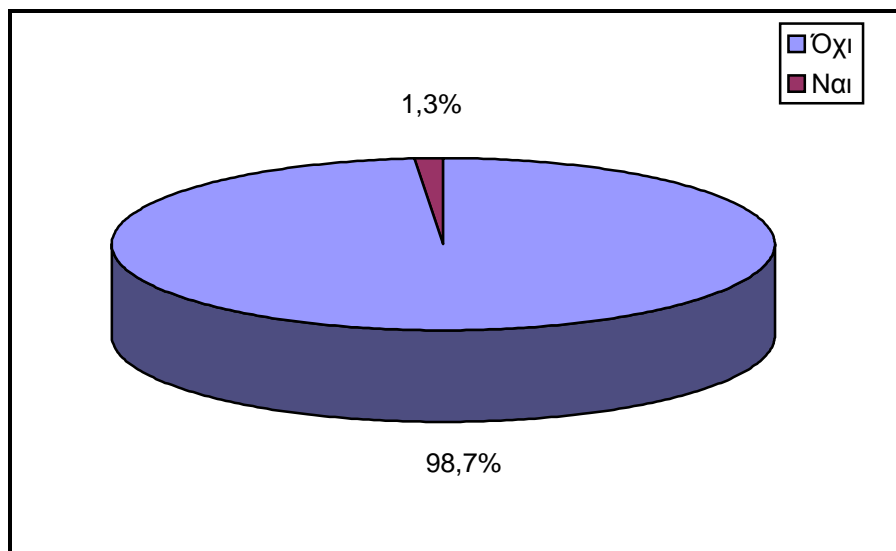


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (148 άτομα – ποσοστό 96,7%) δήλωσαν ότι δεν έχουν συναντήσει το σύνδρομο Alagille στην επαγγελματική τους ζωή, ενώ μόνο το 1,3% (2 άτομα) δήλωσαν ότι το έχουν συναντήσει (Πίνακας 28, Σχήμα 26).

Πίνακας 28: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν έχουν συναντήσει το σύνδρομο Alagille στην επαγγελματική τους ζωή.

<b>ΕΧΕΤΕ ΣΥΝΑΝΤΗΣΕΙ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ALAGILLE ΣΤΗΝ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΚΗ ΣΑΣ ΖΩΗ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Όχι	148	98,7
Ναι	2	1,3

Σχήμα 26: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς εάν έχουν συναντήσει το σύνδρομο Alagille στην επαγγελματική τους ζωή.



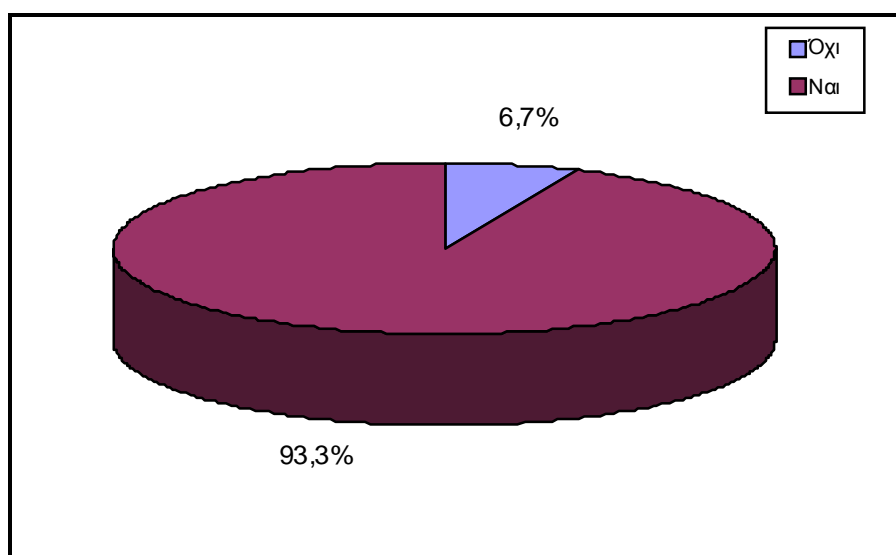


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (140 άτομα – ποσοστό 93,3%) θεωρούν ότι οι χρωμοσωμικές-γενετικές ανωμαλίες είναι η συνηθέστερη αιτία ύπαρξης σπάνιων συνδρόμων, ενώ το υπόλοιπο 6,7% (10 άτομα) θεωρούν ότι δεν είναι (Πίνακας 29, Σχήμα 27).

Πίνακας 29: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν θεωρούν τις χρωμοσωμικές-γενετικές ανωμαλίες ως τη συνηθέστερη αιτία για την ύπαρξη σπάνιων συνδρόμων.

<b>ΕΙΝΑΙ ΟΙ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ-ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ Η ΣΥΝΗΘΕΣΤΕΡΗ ΑΙΤΙΑ ΥΠΑΡΞΗΣ ΣΠΑΝΙΩΝ ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Όχι	10	6,7
Ναι	140	93,3

Σχήμα 27: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν θεωρούν τις χρωμοσωμικές-γενετικές ανωμαλίες ως τη συνηθέστερη αιτία για την ύπαρξη σπάνιων συνδρόμων.

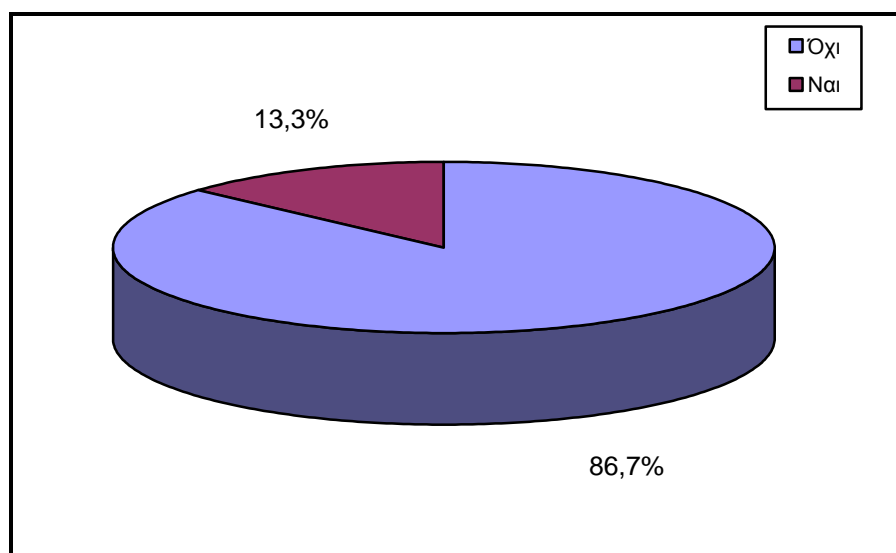


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (130 άτομα – ποσοστό 86,7%) θεωρούν ότι οι παράγοντες κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης είναι η συνηθέστερη αιτία ύπαρξης σπάνιων συνδρόμων, ενώ το υπόλοιπο 13,3% (20 άτομα) θεωρούν ότι δεν είναι (Πίνακας 30, Σχήμα 2).

Πίνακας 30: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν θεωρούν τους παράγοντες κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης ως τη συνηθέστερη αιτία για την ύπαρξη σπάνιων συνδρόμων.

<b>ΑΠΟΤΕΛΟΥΝ ΟΙ ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΚΑΤΑ ΤΗ ΔΙΑΡΚΕΙΑ ΤΗΣ ΕΓΚΥΜΟΣΥΝΗΣ ΤΗ ΣΥΝΗΘΕΣΤΕΡΗ ΑΙΤΙΑ ΥΠΑΡΞΗΣ ΣΠΑΝΙΩΝ ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Όχι	130	86,7
Ναι	20	13,3

Σχήμα 28: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν θεωρούν τους παράγοντες κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης ως τη συνηθέστερη αιτία για την ύπαρξη σπάνιων συνδρόμων.

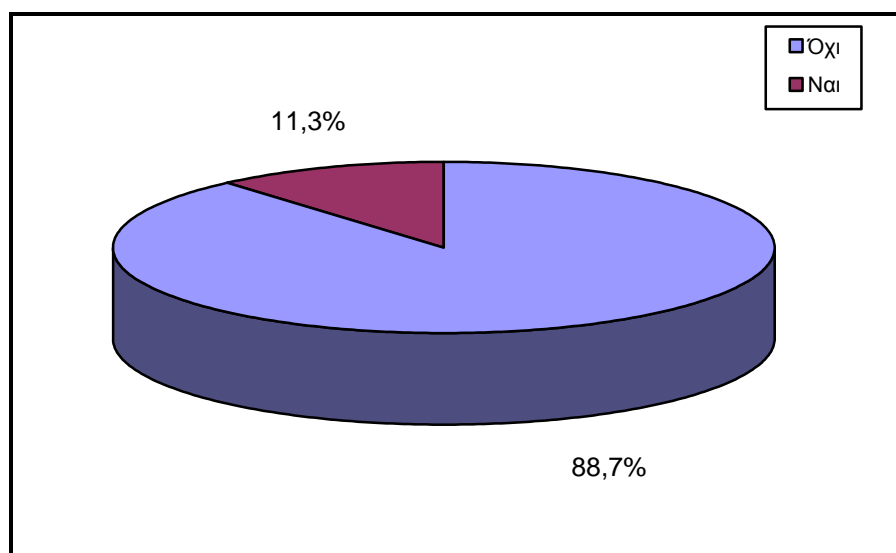


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (133 άτομα – ποσοστό 88,7%) θεωρούν ότι οι παράγοντες κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης είναι η συνηθέστερη αιτία ύπαρξης σπάνιων συνδρόμων, ενώ το υπόλοιπο 13,3% (20 άτομα) θεωρούν ότι δεν είναι (Πίνακας 30, Σχήμα 29).

Πίνακας 31: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν θεωρούν τους παράγοντες σχετικούς με την ποιότητα ζωής των γονέων ως τη συνηθέστερη αιτία ύπαρξης συνδρόμων.

<b>ΕΙΝΑΙ ΟΙ ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΣΧΕΤΙΚΟΙ ΜΕ ΤΗΝ ΠΟΙΟΤΗΤΑ ΖΩΗΣ ΤΩΝ ΓΟΝΕΩΝ Η ΣΥΝΗΘΕΣΤΕΡΗ ΑΙΤΙΑ ΥΠΑΡΞΗΣ ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Όχι	133	88,7
Ναι	17	11,3

Σχήμα 29: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν θεωρούν τους παράγοντες σχετικούς με την ποιότητα ζωής των γονέων ως τη συνηθέστερη αιτία ύπαρξης συνδρόμων.

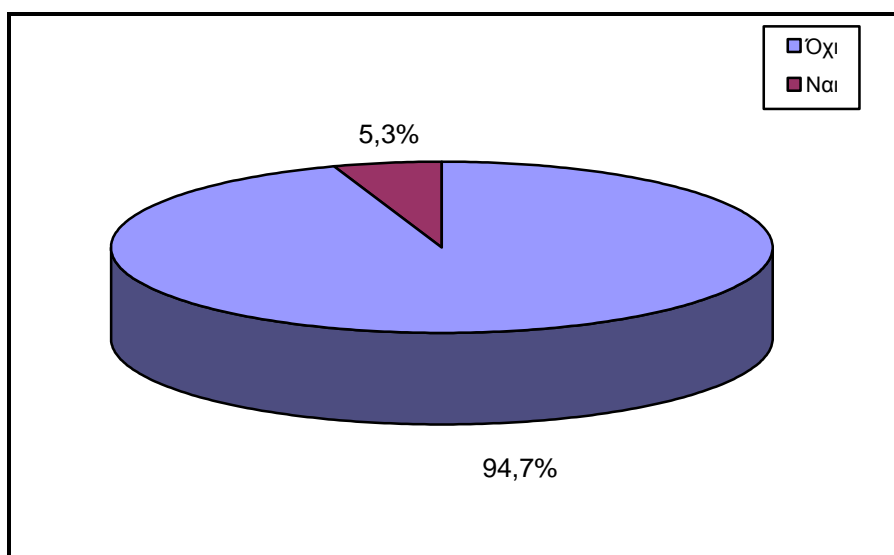


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (142 άτομα – ποσοστό 94,7) δήλωσε ότι δε γνωρίζει ποια είναι η συνηθέστερη αιτία ύπαρξης συνδρόμων, ενώ το υπόλοιπο 5,3% (8 άτομα) δήλωσε ότι γνωρίζει την συνηθέστερη αιτία ύπαρξης συνδρόμων (Πίνακας 32, Σχήμα 30).

Πίνακας 32: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν ποια είναι η συνηθέστερη αιτία ύπαρξης συνδρόμων.

<b>ΓΝΩΡΙΖΕΤΕ ΠΟΙΑ ΕΙΝΑΙ Η ΣΥΝΗΘΕΣΤΕΡΗ ΑΙΤΙΑ ΥΠΑΡΞΗΣ ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Όχι	142	94,7
Ναι	8	5,3

Σχήμα 30: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν ποια είναι η συνηθέστερη αιτία ύπαρξης συνδρόμων.

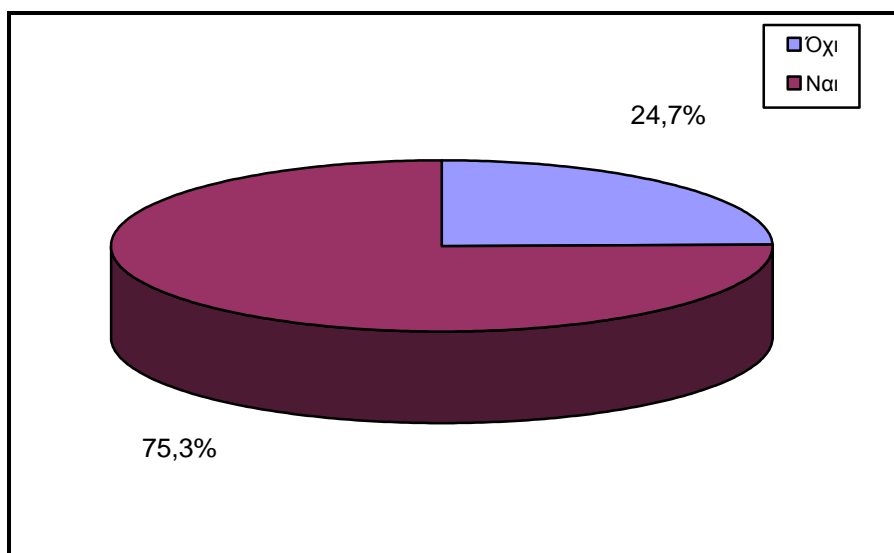


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (113 άτομα – ποσοστό 75,3%) απάντησε σωστά ότι οι χρωμοσωμικές-γενετικές ανωμαλίες αποτελούν την συνηθέστερη αιτία ύπαρξης συνδρόμων, ενώ το υπόλοιπο 24,7% (37 άτομα) απάντησε λανθασμένα (Πίνακας 33, Σχήμα 31).

Πίνακας 33: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν ότι η συνηθέστερη αιτία ύπαρξης συνδρόμων είναι οι χρωμοσωμικές-γενετικές ανωμαλίες.

<b>ΕΙΝΑΙ ΟΙ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ-ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ Η ΣΥΝΗΘΕΣΤΕΡΗ ΑΙΤΙΑ ΥΠΑΡΞΗΣ ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Όχι	37	24,7
Ναι	113	75,3

Σχήμα 31: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν ότι η συνηθέστερη αιτία ύπαρξης συνδρόμων είναι οι χρωμοσωμικές-γενετικές ανωμαλίες.

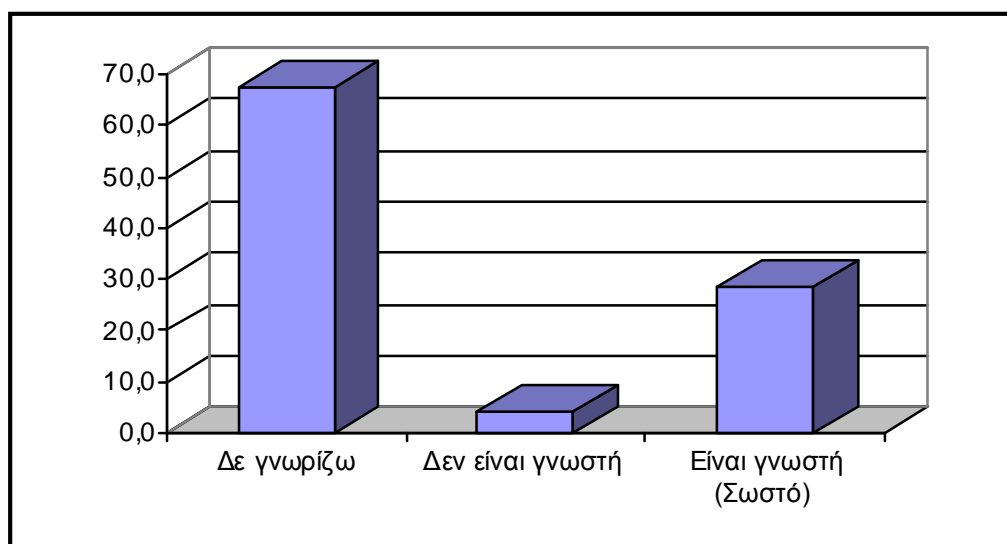


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (101 άτομα – ποσοστό 67,3%) στο ερώτημα εάν είναι γνωστή η αιτία εμφάνισης του συνδρόμου Cri-du-chat δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν την απάντηση. Το 28,7% (43 άτομα) απάντησαν σωστά ότι είναι γνωστή, ενώ το υπόλοιπο 4,0% (6 άτομα) απάντησαν λανθασμένα ότι δεν είναι γνωστή (Πίνακας 34, Σχήμα 32).

Πίνακας 34: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν είναι γνωστή η αιτία εμφάνισης του συνδρόμου Cri-du-chat.

<b>ΓΝΩΡΙΖΕΤΕ ΕΑΝ ΕΙΝΑΙ ΓΝΩΣΤΗ Η ΑΙΤΙΑ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ CRI-DU-CHAT;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	101	67,3
Δεν είναι γνωστή	6	4,0
Είναι γνωστή (Σωστό)	43	28,7

Σχήμα 32: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν είναι γνωστή η αιτία εμφάνισης του συνδρόμου Cri-du-chat.

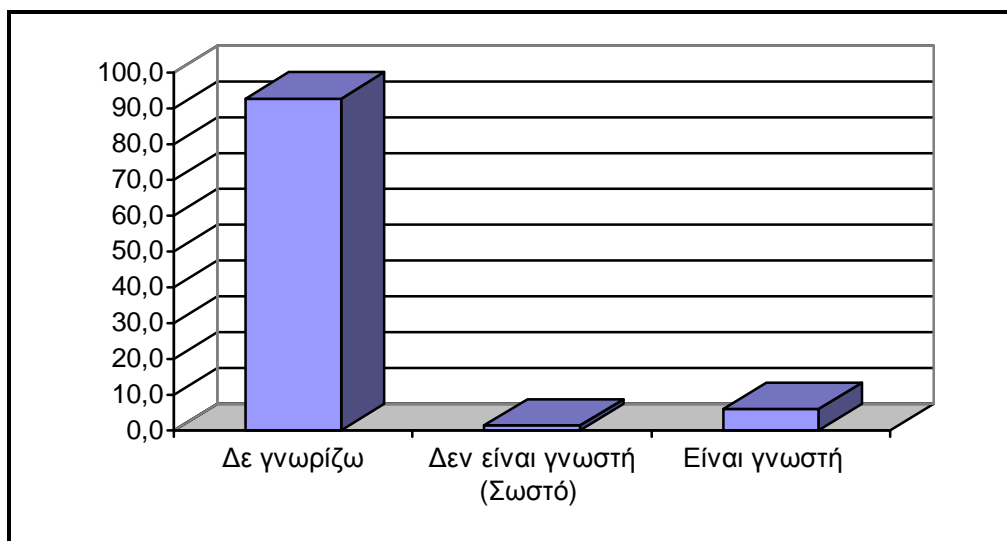


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (139 άτομα – ποσοστό 92,7%) στο ερώτημα εάν είναι γνωστή η αιτία εμφάνισης του συνδρόμου Mohr δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν την απάντηση. Το 9% των ερωτηθέντων (9 άτομα) απάντησαν λανθασμένα, ενώ μόνο το 1,3% (2 άτομα) απάντησε σωστά ότι δεν είναι γνωστή η αιτία εμφάνισης του (Πίνακας 35, Σχήμα 33).

Πίνακας 35: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν είναι γνωστή η αιτία εμφάνισης του συνδρόμου Mohr.

<b>ΓΝΩΡΙΖΕΤΕ ΕΑΝ ΕΙΝΑΙ ΓΝΩΣΤΗ Η ΑΙΤΙΑ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ ΜΟΗΡ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	139	92,7
Δεν είναι γνωστή ( <b>Σωστό</b> )	2	1,3
Είναι γνωστή	9	6,0

Σχήμα 33: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν είναι γνωστή η αιτία εμφάνισης του συνδρόμου δρόμου Mohr.

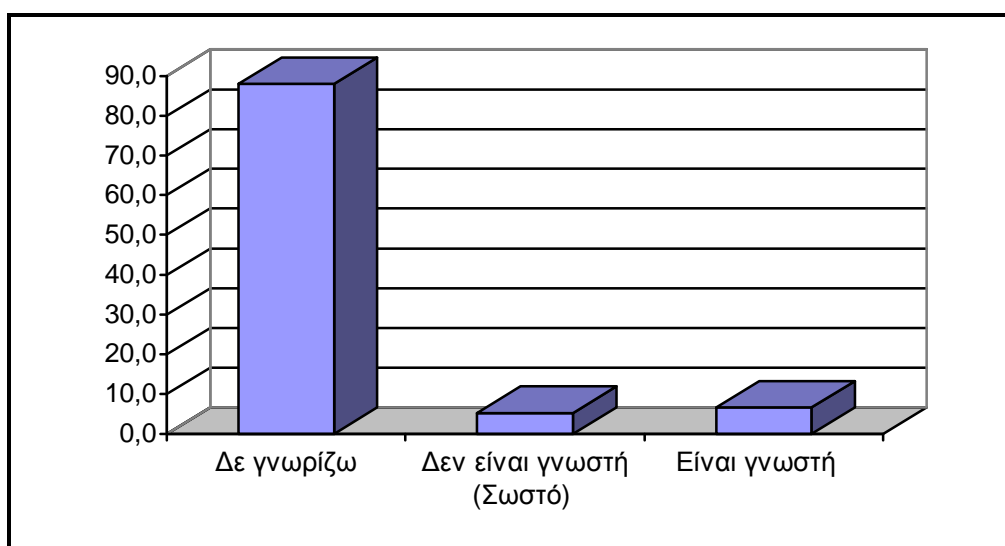


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (132 άτομα – ποσοστό 88,0%) στο ερώτημα εάν είναι γνωστή η αιτία εμφάνισης του συνδρόμου Proteus δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν την απάντηση. Το 6,7% των ερωτηθέντων (10 άτομα) απάντησαν λανθασμένα, ενώ μόνο το 5,3% (8 άτομα) απάντησε σωστά ότι δεν είναι γνωστή η αιτία εμφάνισης του (Πίνακας 36, Σχήμα 34).

Πίνακας 36: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν είναι γνωστή η αιτία εμφάνισης του συνδρόμου Proteus.

<b>ΓΝΩΡΙΖΕΤΕ ΕΑΝ ΕΙΝΑΙ ΓΝΩΣΤΗ Η ΑΙΤΙΑ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ PROTEUS;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	132	88,0
Δεν είναι γνωστή ( <b>Σωστό</b> )	8	5,3
Είναι γνωστή	10	6,7

Σχήμα 34: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν είναι γνωστή η αιτία εμφάνισης του συνδρόμου Proteus.



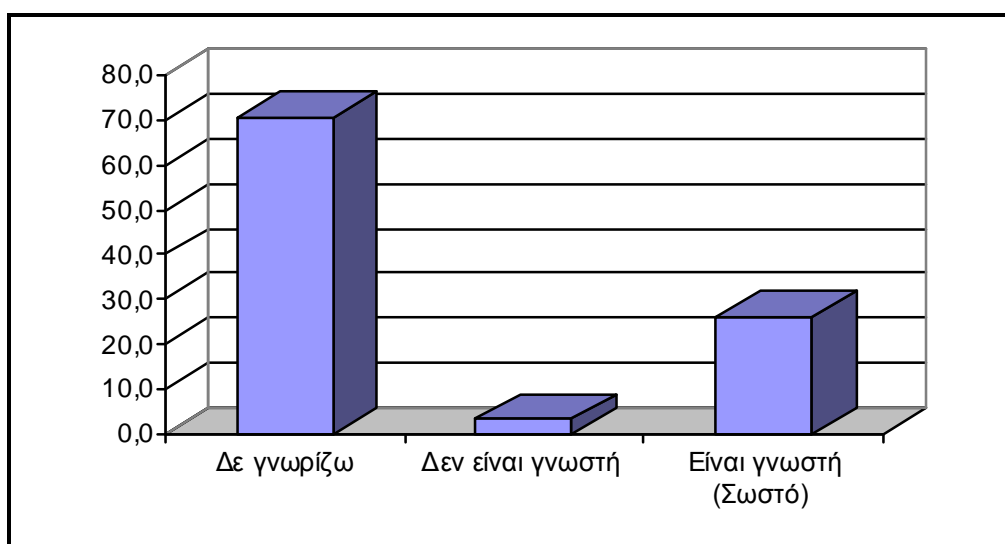


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (106 άτομα – ποσοστό 70,7 %) στο ερώτημα εάν είναι γνωστή η αιτία εμφάνισης του συνδρόμου Happy puppet/Angelman δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν την απάντηση. Το 26,0% (39 άτομα) απάντησαν σωστά ότι είναι γνωστή, ενώ το υπόλοιπο 3,3% (5 άτομα) απάντησαν λανθασμένα ότι δεν είναι γνωστή (Πίνακας 37, Σχήμα 35).

Πίνακας 37: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν είναι γνωστή η αιτία εμφάνισης του συνδρόμου Happy puppet/Angelman.

<b>ΓΝΩΡΙΖΕΤΕ ΕΑΝ ΕΙΝΑΙ ΓΝΩΣΤΗ Η ΑΙΤΙΑ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ HAPPY PUPPET/ANGELMAN;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	106	70,7
Δεν είναι γνωστή	5	3,3
Είναι γνωστή ( <b>Σωστό</b> )	39	26,0

Σχήμα 35: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν είναι γνωστή η αιτία εμφάνισης του συνδρόμου Happy puppet/Angelman.

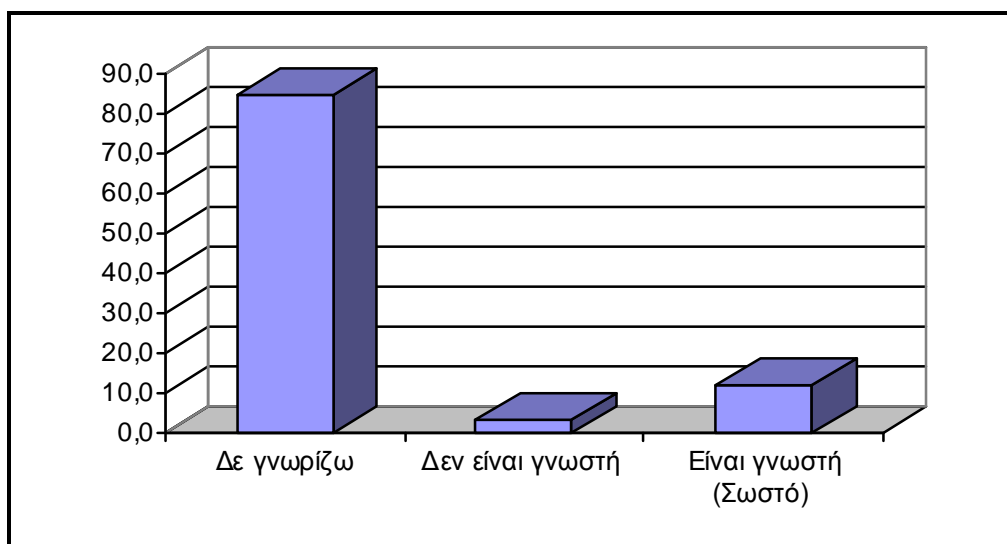


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (127 άτομα – ποσοστό 84,7 %) στο ερώτημα εάν είναι γνωστή η αιτία εμφάνισης του συνδρόμου Apert δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν την απάντηση. Το 12,0% (18 άτομα) απάντησαν σωστά ότι είναι γνωστή ενώ το υπόλοιπο 3,3% (5 άτομα) απάντησαν λανθασμένα ότι δεν είναι γνωστή (Πίνακας 38, Σχήμα 36).

Πίνακας 38: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν είναι γνωστή η αιτία εμφάνισης του συνδρόμου Apert.

<b>ΓΝΩΡΙΖΕΤΕ ΕΑΝ ΕΙΝΑΙ ΓΝΩΣΤΗ Η ΑΙΤΙΑ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ APERT;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	127	84,7
Δεν είναι γνωστή	5	3,3
Είναι γνωστή ( <b>Σωστό</b> )	18	12,0

Σχήμα 36: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν είναι γνωστή η αιτία εμφάνισης του συνδρόμου Apert.

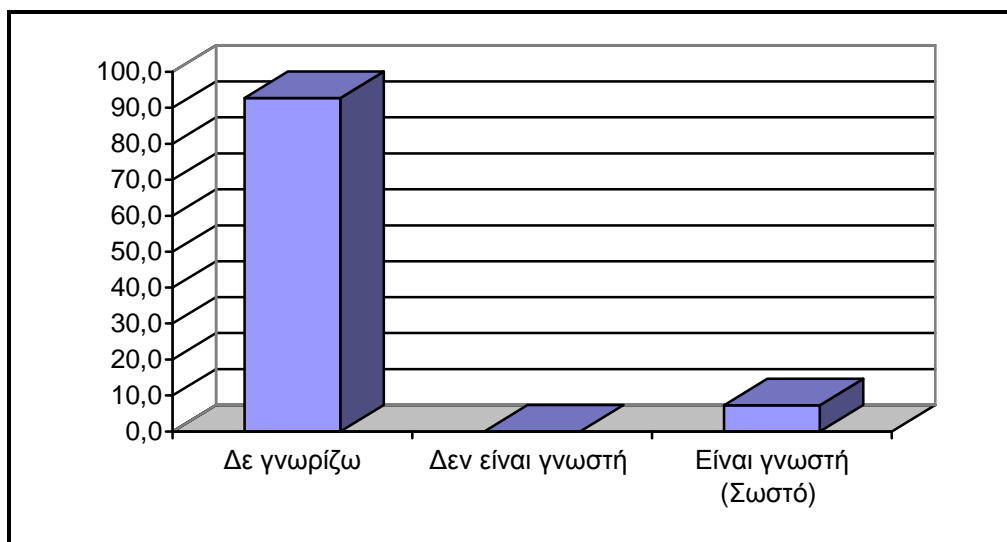


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (139 άτομα – ποσοστό 92,7 %) στο ερώτημα εάν είναι γνωστή η αιτία εμφάνισης του συνδρόμου Alagille δήλωσε ότι δε γνωρίζει την απάντηση, κανένας δε δήλωσε ότι η αιτία εμφάνισης του δεν είναι γνωστή, ενώ το υπόλοιπο 7,3% (11 άτομα) απάντησε σωστά ότι είναι γνωστή η αιτία εμφάνισης του (Πίνακας 39, Σχήμα 37).

Πίνακας 39: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν είναι γνωστή η αιτία εμφάνισης του συνδρόμου Alagille.

<b>ΓΝΩΡΙΖΕΤΕ ΕΑΝ ΕΙΝΑΙ ΓΝΩΣΤΗ Η ΑΙΤΙΑ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ ALAGILLE;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	139	92,7
Δεν είναι γνωστή	0	0,0
Είναι γνωστή ( <b>Σωστό</b> )	11	7,3

Σχήμα 37: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν είναι γνωστή η αιτία εμφάνισης του συνδρόμου Alagille.

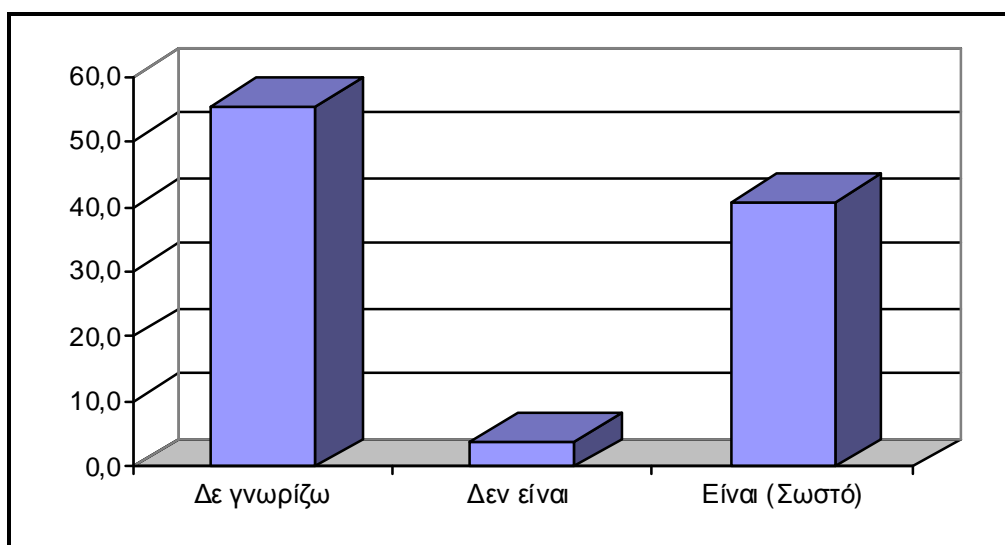


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (83 άτομα – ποσοστό 55,3%) δήλωσαν ότι δεν γνωρίζουν εάν τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Cri-du-chat είναι εμφανή κατά τη γέννηση. Το 40,7% (61 άτομα) απάντησαν σωστά ότι είναι εμφανή, ενώ το υπόλοιπο 4,0% (6 άτομα) απάντησαν λανθασμένα ότι δεν είναι (Πίνακας 40, Σχήμα 38).

Πίνακας 40: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Cri-du-chat είναι εμφανή κατά τη γέννηση.

<b>ΕΙΝΑΙ ΕΜΦΑΝΗ ΤΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ CRI-DU-CHAT ΚΑΤΑ ΤΗ ΓΕΝΝΗΣΗ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	83	55,3
Δεν είναι	6	4,0
Είναι ( <b>Σωστό</b> )	61	40,7

Σχήμα 38: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Cri-du-chat είναι εμφανή κατά τη γέννηση.

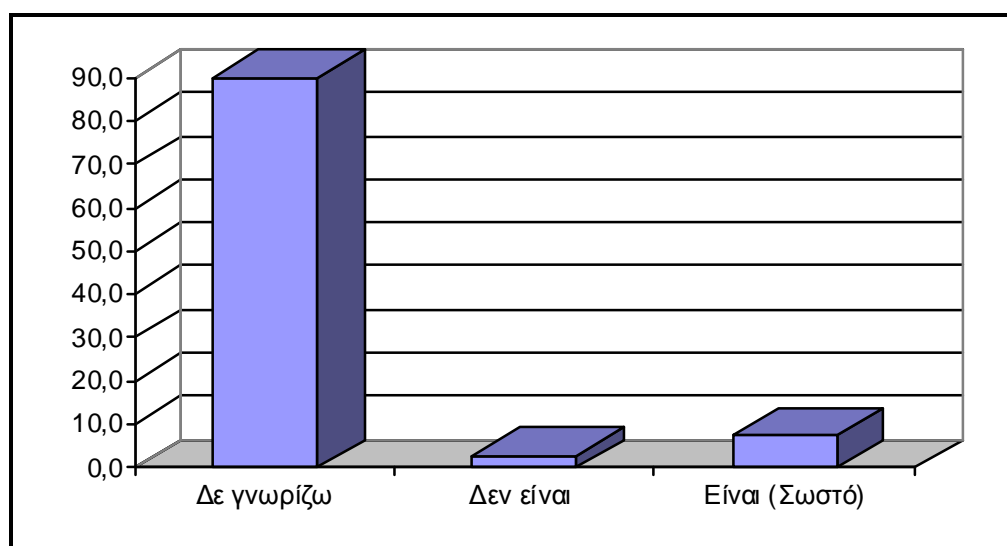


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (135 άτομα – ποσοστό 90,0%) δήλωσαν ότι δεν γνωρίζουν εάν τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Mohr είναι εμφανή κατά τη γέννηση. Το 7,3% (11 άτομα) απάντησαν σωστά ότι είναι εμφανή, ενώ μόνο το 2,7% (4 άτομα) απάντησαν λανθασμένα ότι δεν είναι (Πίνακας 41, Σχήμα 39).

Πίνακας 41: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Mohr είναι εμφανή κατά τη γέννηση.

<b>ΕΙΝΑΙ ΕΜΦΑΝΗ ΤΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ MOHR ΚΑΤΑ ΤΗ ΓΕΝΝΗΣΗ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	135	90,0
Δεν είναι	4	2,7
Είναι ( <b>Σωστό</b> )	11	7,3

Σχήμα 39: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Mohr είναι εμφανή κατά τη γέννηση.

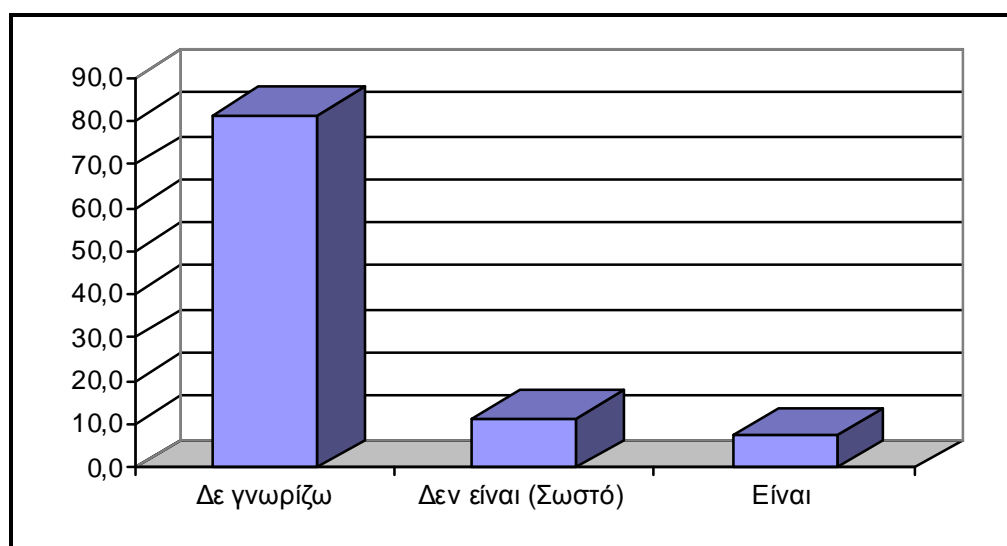


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (122 άτομα – ποσοστό 81,3%) δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν εάν τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Proteus είναι εμφανή κατά τη γέννηση. Το 11,3% (17 άτομα) απάντησαν σωστά ότι δεν είναι εμφανή, ενώ μόνο το 7,3% (11 άτομα) απάντησαν λανθασμένα ότι είναι (Πίνακας 42, Σχήμα 40).

Πίνακας 42: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Proteus είναι εμφανή κατά τη γέννηση.

<b>ΕΙΝΑΙ ΕΜΦΑΝΗ ΤΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ PROTEUS ΚΑΤΑ ΤΗ ΓΕΝΝΗΣΗ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	122	81,3
Δεν είναι ( <b>Σωστό</b> )	17	11,3
Είναι	11	7,3

Σχήμα 40: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Proteus είναι εμφανή κατά τη γέννηση.

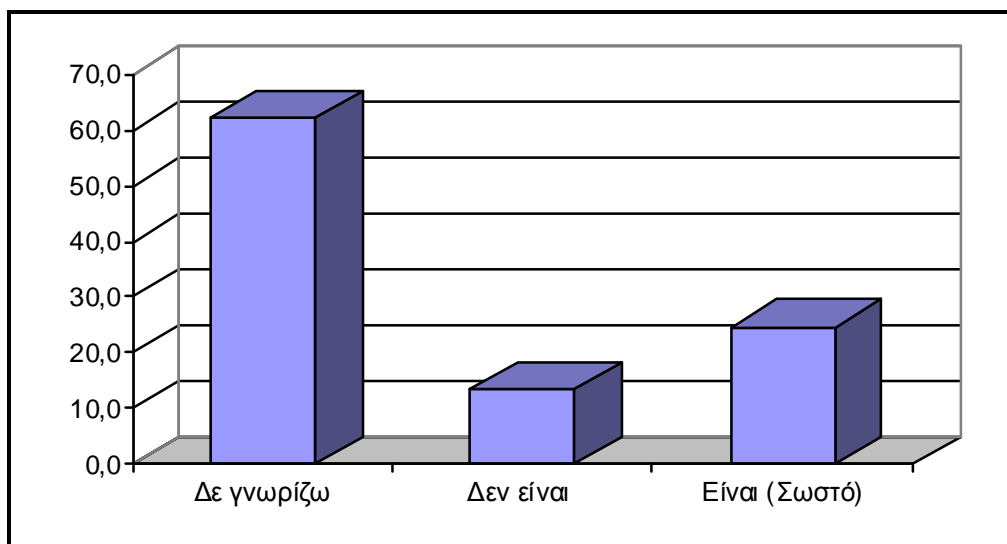


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (93 άτομα – ποσοστό 62,0%) δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν εάν τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Happy puppet/Angelman είναι εμφανή κατά τη γέννηση. Το 24,7% (37 άτομα) απάντησαν σωστά ότι είναι εμφανή, ενώ το υπόλοιπο 13,3% (20 άτομα) απάντησαν λανθασμένα ότι δεν είναι (Πίνακας 43, Σχήμα 41).

Πίνακας 43: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Happy puppet/Angelman είναι εμφανή κατά τη γέννηση.

<b>ΕΙΝΑΙ ΕΜΦΑΝΗ ΤΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ HAPPY PUPPET/ANGELMAN ΚΑΤΑ ΤΗ ΓΕΝΝΗΣΗ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	93	62,0
Δεν είναι	20	13,3
Είναι ( <b>Σωστό</b> )	37	24,7

Σχήμα 41: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Happy puppet/Angelman είναι εμφανή κατά τη γέννηση.

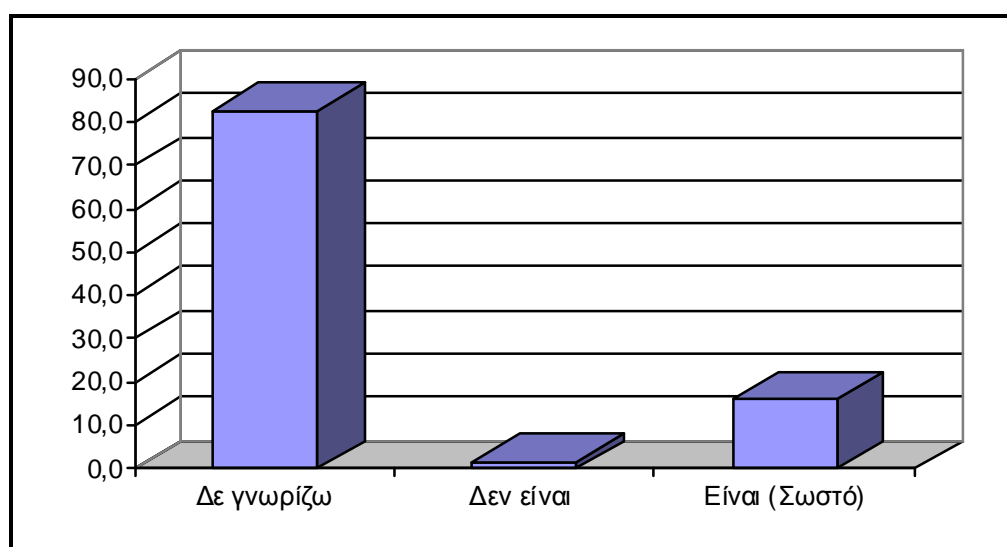


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (124 άτομα – ποσοστό 82,7%) δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν εάν τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Apert είναι εμφανή κατά τη γέννηση. Το 16,0% (24 άτομα) απάντησαν σωστά ότι είναι εμφανή, ενώ μόνο το 1,3% (2 άτομα) απάντησαν λανθασμένα ότι δεν είναι (Πίνακας 44, Σχήμα 42).

Πίνακας 44: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Apert είναι εμφανή κατά τη γέννηση.

<b>ΕΙΝΑΙ ΕΜΦΑΝΗ ΤΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ APERT ΚΑΤΑ ΤΗ ΓΕΝΝΗΣΗ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	124	82,7
Δεν είναι	2	1,3
Είναι ( <b>Σωστό</b> )	24	16,0

Σχήμα 42: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Apert είναι εμφανή κατά τη γέννηση.



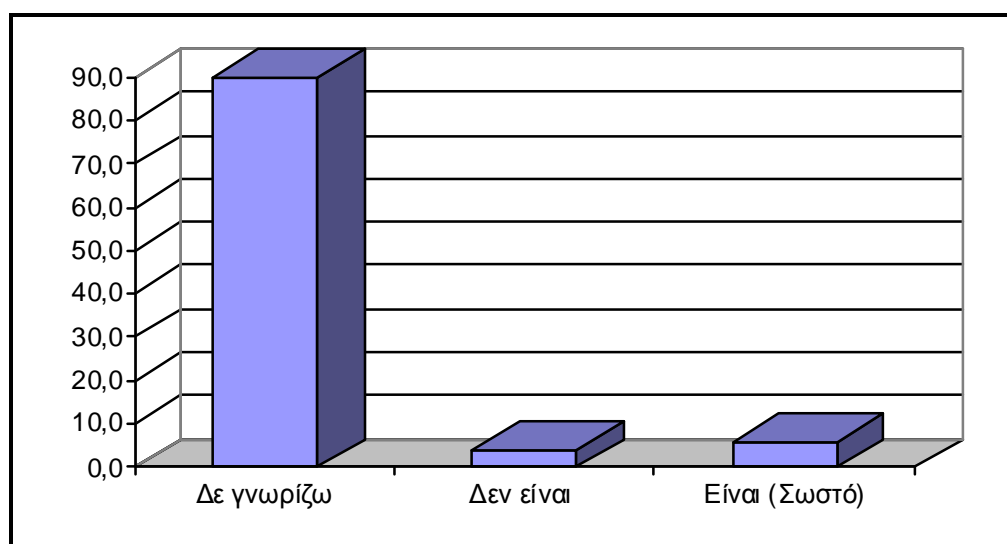


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (135 άτομα – ποσοστό 90,0%) δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν εάν τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Alagille είναι εμφανή κατά τη γέννηση. Το 6,0% (9 άτομα) απάντησαν σωστά ότι είναι εμφανή, ενώ το υπόλοιπο 4,0% (6 άτομα) απάντησαν λανθασμένα ότι δεν είναι (Πίνακας 45, Σχήμα 43).

Πίνακας 45: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Alagille είναι εμφανή κατά τη γέννηση.

<b>ΕΙΝΑΙ ΕΜΦΑΝΗ ΤΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ ALAGILLE ΚΑΤΑ ΤΗ ΓΕΝΝΗΣΗ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	135	90,0
Δεν είναι	6	4,0
Είναι ( <b>Σωστό</b> )	9	6,0

Σχήμα 43: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου Alagille είναι εμφανή κατά τη γέννηση.

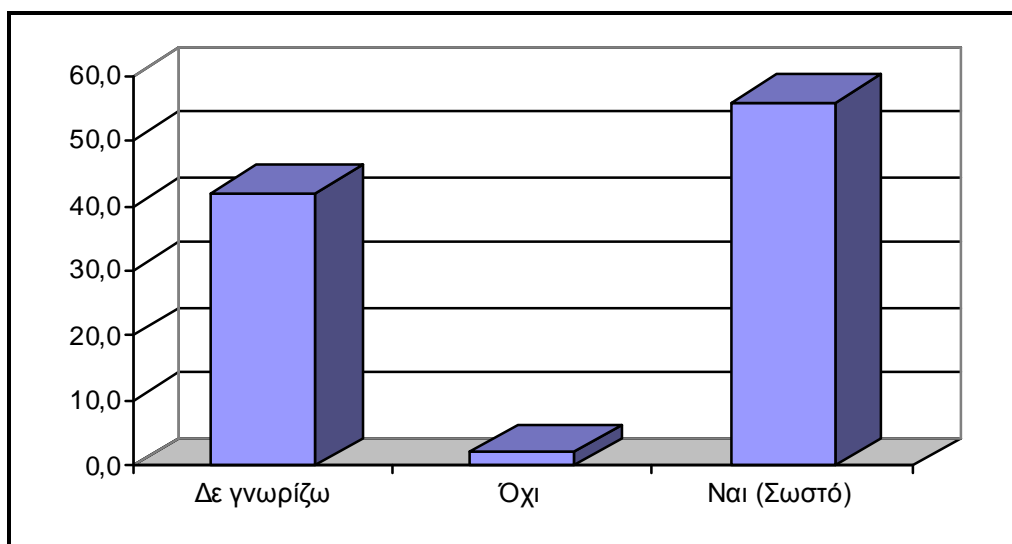


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (84 άτομα – ποσοστό 56,0%) σωστά δήλωσαν ότι η λογοθεραπευτική παρέμβαση είναι αποτελεσματική σε άτομα με σύνδρομο Cri-du-chat. Ένα αρκετά μεγάλο ποσοστό (63 άτομα – ποσοστό 42,0%) δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν εάν είναι αποτελεσματική, ενώ μόνο το 2,0% (3 άτομα) δήλωσαν ότι δεν είναι αποτελεσματική (Πίνακας 46, Σχήμα 44).

Πίνακας 46: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν η λογοθεραπευτική παρέμβαση σε άτομα με σύνδρομο Cri-du-chat είναι αποτελεσματική.

<b>ΕΙΝΑΙ Η ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΙΚΗ ΣΕ ΑΤΟΜΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ CRI-DU-CHAT;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	63	42,0
Όχι	3	2,0
<b>Ναι (Σωστό)</b>	<b>84</b>	<b>56,0</b>

Σχήμα 44: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν αν η λογοθεραπευτική παρέμβαση σε άτομα με σύνδρομο Cri-du-chat είναι αποτελεσματική.

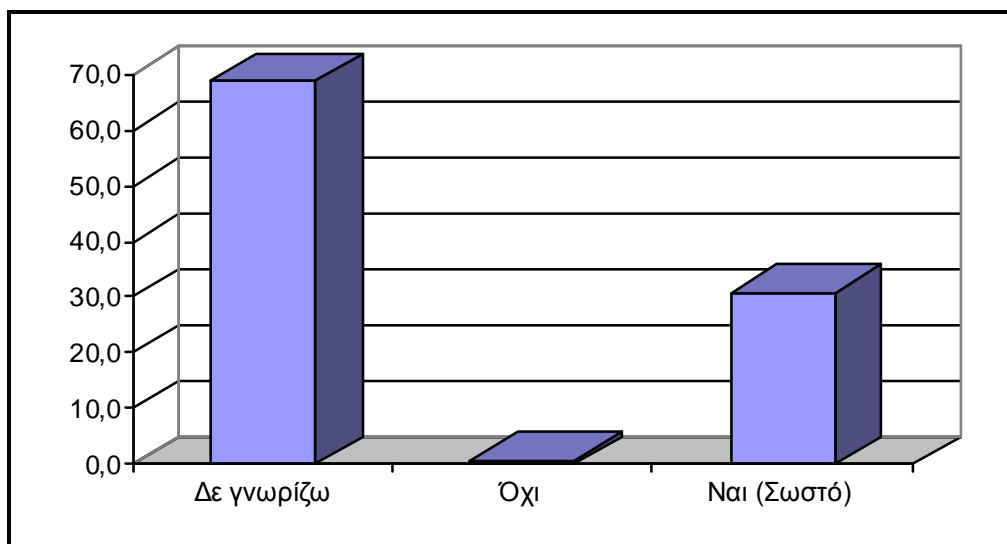


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (103 άτομα – ποσοστό 68,7%) δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν εάν η λογοθεραπευτική παρέμβαση είναι αποτελεσματική σε άτομα με σύνδρομο Mohr. Το 30,7% (46 άτομα) σωστά δήλωσαν ότι είναι αποτελεσματική, ενώ μόνο 1 άτομο (ποσοστό 0,7%) δήλωσε λανθασμένα ότι δεν είναι (Πίνακας 47, Σχήμα 45).

Πίνακας 47: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν η λογοθεραπευτική παρέμβαση σε άτομα με σύνδρομο Mohr είναι αποτελεσματική.

<b>ΕΙΝΑΙ Η ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΙΚΗ ΣΕ ΑΤΟΜΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΜΟΗΡ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	103	68,7
Όχι	1	0,7
Ναι ( <b>Σωστό</b> )	46	30,7

Σχήμα 45: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν η λογοθεραπευτική παρέμβαση σε άτομα με σύνδρομο Mohr είναι αποτελεσματική.

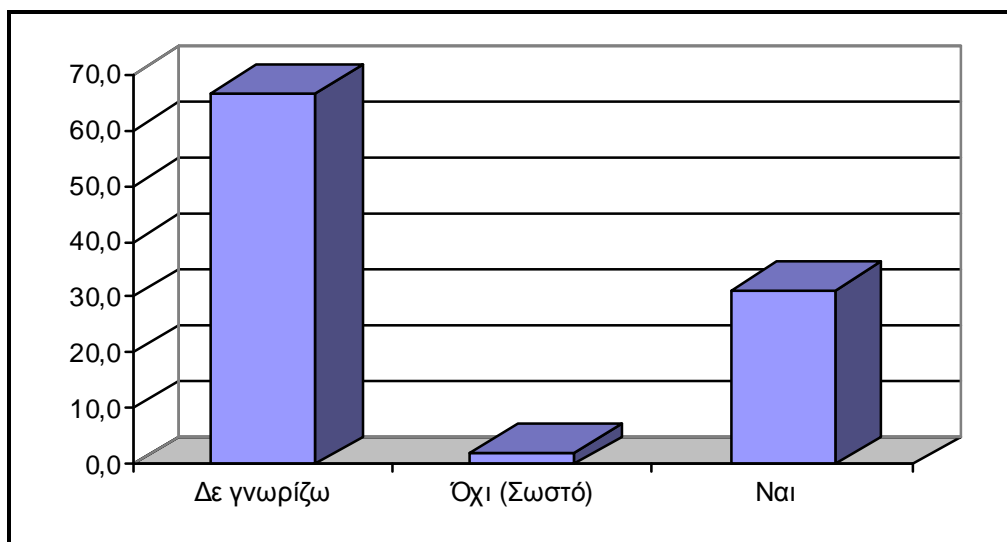


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (100 άτομα – ποσοστό 66,7%) δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν εάν η λογοθεραπευτική παρέμβαση είναι αποτελεσματική σε άτομα με σύνδρομο Proteus. Το 31,3% (47 άτομα) δήλωσαν λανθασμένα ότι είναι αποτελεσματική, ενώ μόνο 3 άτομα (ποσοστό 2,0%) δήλωσαν σωστά ότι δεν είναι (Πίνακας 48, Σχήμα 46).

Πίνακας 48: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν η λογοθεραπευτική παρέμβαση σε άτομα με σύνδρομο Proteus είναι αποτελεσματική.

<b>ΕΙΝΑΙ Η ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΙΚΗ ΣΕ ΑΤΟΜΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ PROTEUS;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	100	66,7
Όχι (Σωστό)	3	2,0
Ναι	47	31,3

Σχήμα 46: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν η λογοθεραπευτική παρέμβαση σε άτομα με σύνδρομο Proteus είναι αποτελεσματική.

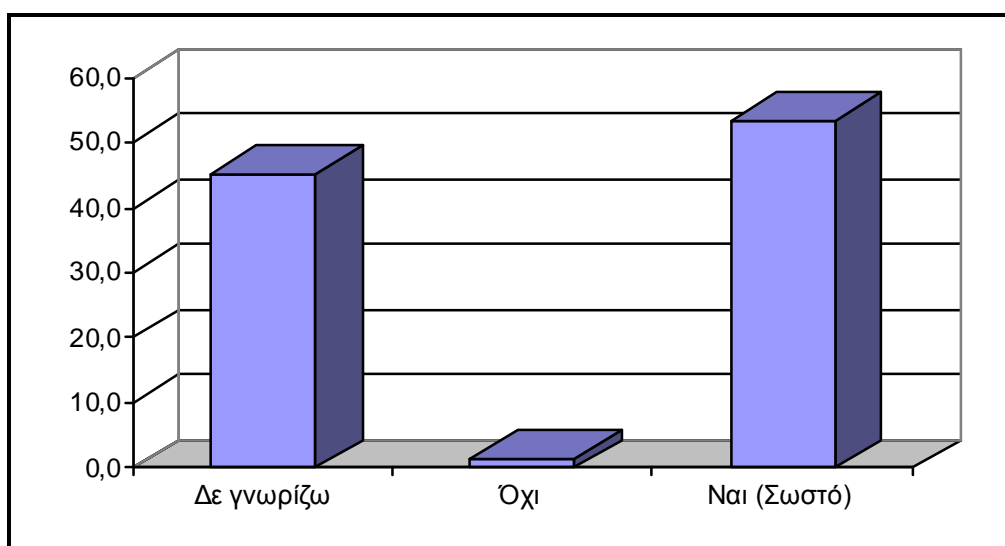


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (80 άτομα – ποσοστό 53,3%) σωστά δήλωσαν ότι η λογοθεραπευτική παρέμβαση είναι αποτελεσματική σε άτομα με σύνδρομο Harry puppet/Angelman. Το 45,3% (68 άτομα) δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν εάν είναι αποτελεσματική και το υπόλοιπο 1,3% (2 άτομα) ότι δεν είναι (Πίνακας 49, Σχήμα 47).

Πίνακας 49: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν η λογοθεραπευτική παρέμβαση σε άτομα με σύνδρομο Harry puppet/Angelman είναι αποτελεσματική.

<b>ΕΙΝΑΙ Η ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΙΚΗ ΣΕ ΑΤΟΜΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ HARRY PUPPET/ANGELMAN;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	68	45,3
Όχι	2	1,3
Ναι ( <b>Σωστό</b> )	80	53,3

Σχήμα 47: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν η λογοθεραπευτική παρέμβαση σε άτομα με σύνδρομο Harry puppet/Angelman είναι αποτελεσματική.

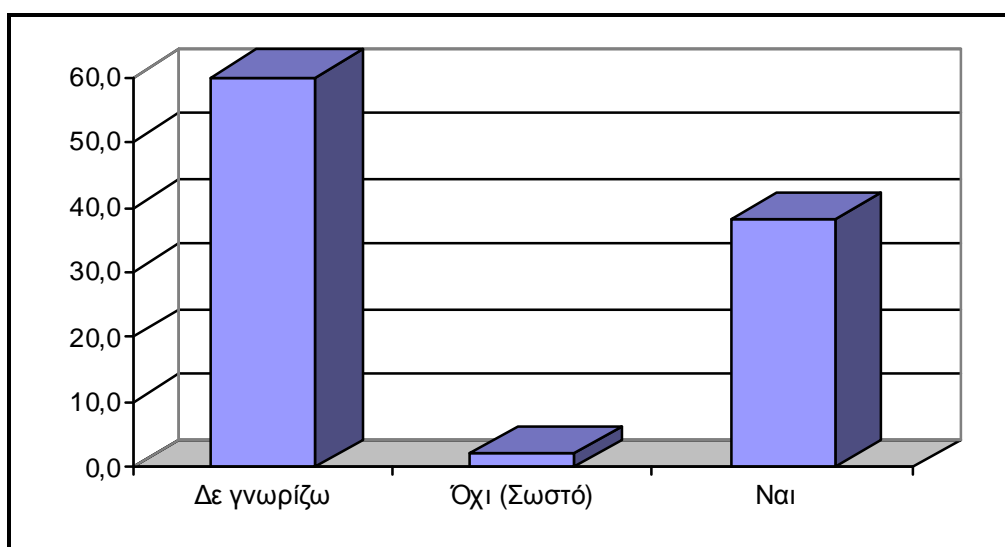


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (90 άτομα – ποσοστό 60,0%) δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν εάν η λογοθεραπευτική παρέμβαση είναι αποτελεσματική σε άτομα με σύνδρομο Apert. Το 38,0% (57 άτομα) δήλωσαν λανθασμένα ότι είναι αποτελεσματική, ενώ μόνο 3 άτομα (ποσοστό 2,0%) δήλωσαν σωστά ότι δεν είναι (Πίνακας 50, Σχήμα 48).

Πίνακας 50: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν η λογοθεραπευτική παρέμβαση σε άτομα με σύνδρομο Apert είναι αποτελεσματική.

<b>ΕΙΝΑΙ Η ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΙΚΗ ΣΕ ΑΤΟΜΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ APERT;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	90	60,0
Όχι (Σωστό)	3	2,0
Ναι	57	38,0

Σχήμα 48: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν η λογοθεραπευτική παρέμβαση σε άτομα με σύνδρομο Apert είναι αποτελεσματική.

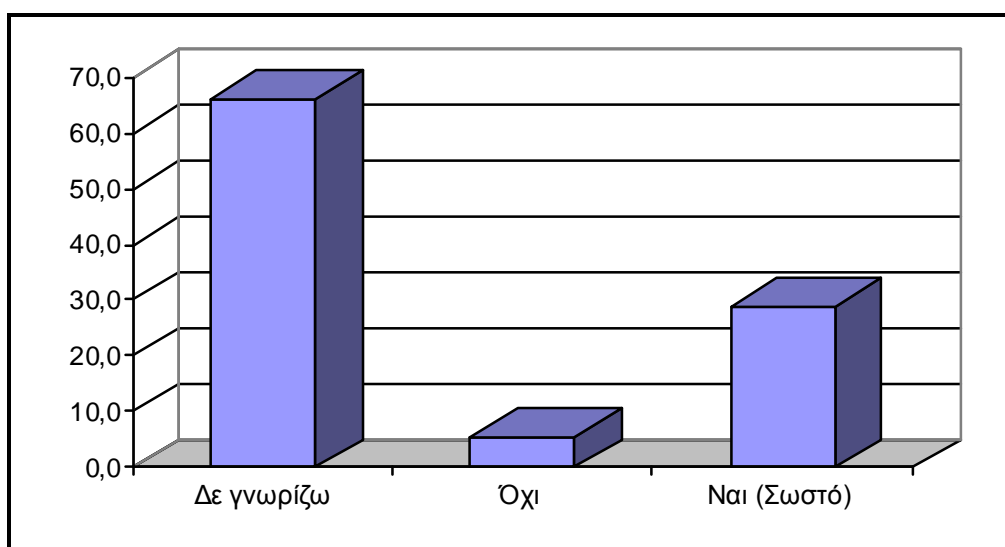


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (99 άτομα – ποσοστό 66,0%) δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν εάν η λογοθεραπευτική παρέμβαση είναι αποτελεσματική σε άτομα με σύνδρομο Alagille. Το 28,7% (43 άτομα) σωστά δήλωσαν ότι είναι αποτελεσματική, ενώ μόνο 8 άτομα (ποσοστό 5,3%) δήλωσαν λανθασμένα ότι δεν είναι (Πίνακας 51, Σχήμα 49).

Πίνακας 51: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν η λογοθεραπευτική παρέμβαση σε άτομα με σύνδρομο Alagille είναι αποτελεσματική.

<b>ΕΙΝΑΙ Η ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΙΚΗ ΣΕ ΑΤΟΜΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ALAGILLE;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	99	66,0
Όχι	8	5,3
Ναι (Σωστό)	43	28,7

Σχήμα 49: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν η λογοθεραπευτική παρέμβαση σε άτομα με σύνδρομο Alagille είναι αποτελεσματική.

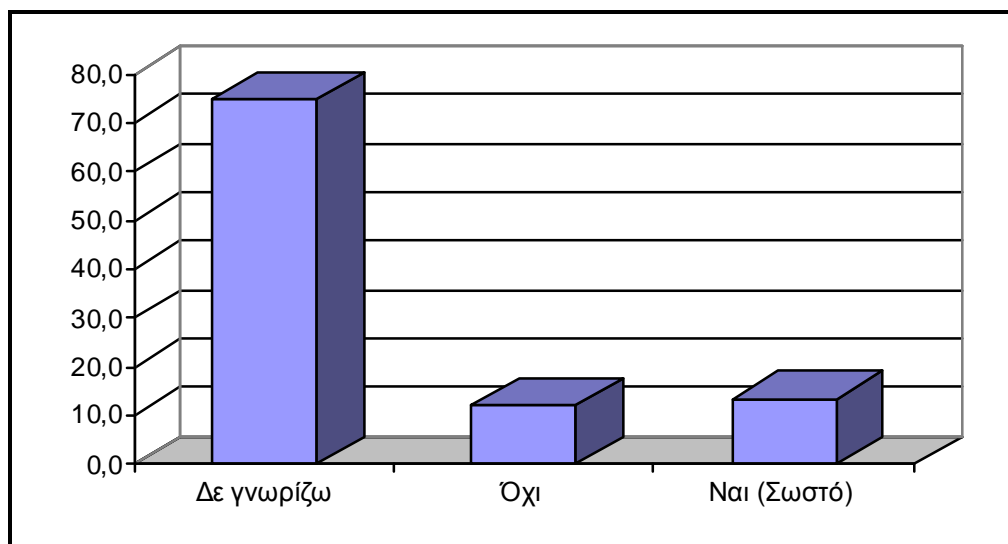


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (112 άτομα – ποσοστό 74,7%) στο ερώτημα εάν παρουσιάζεται θνησιμότητα κατά τη βρεφική και παιδική ηλικία στο σύνδρομο Cri-du-chat δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν την απάντηση. Το 13,3% (20 άτομα) απάντησαν σωστά ότι παρουσιάζεται, ενώ για το υπόλοιπο 12,0% (18 άτομα) οι απαντήσεις ήταν λανθασμένες (Πίνακας 52, Σχήμα 50).

Πίνακας 52: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν παρουσιάζεται θνησιμότητα κατά τη βρεφική και παιδική ηλικία στο σύνδρομο Cri-du-chat.

<b>ΠΑΡΟΥΣΙΑΖΕΤΑΙ ΘΝΗΣΙΜΟΤΗΤΑ ΚΑΤΑ ΤΗ ΒΡΕΦΙΚΗ ΚΑΙ ΠΑΙΔΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ ΣΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ CRI-DU-CHAT;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	112	74,7
Όχι	18	12,0
Ναι (Σωστό)	20	13,3

Σχήμα 50: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν παρουσιάζεται θνησιμότητα κατά τη βρεφική και παιδική ηλικία στο σύνδρομο Cri-du-chat.



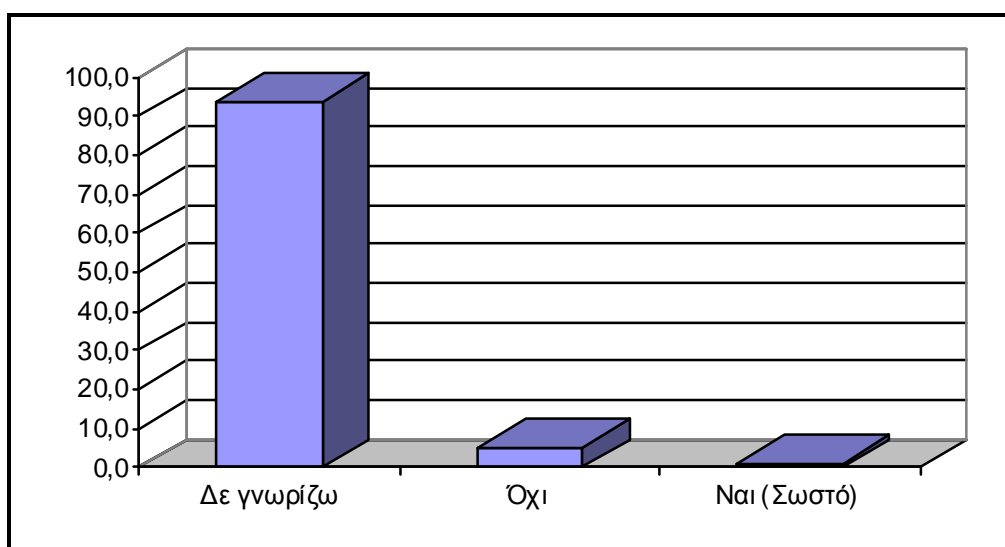


Σχεδόν όλοι οι ερωτηθέντες (141 άτομα – ποσοστό 94,0%) στο ερώτημα εάν παρουσιάζεται θνησιμότητα κατά τη βρεφική και παιδική ηλικία στο σύνδρομο Mohr δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν την απάντηση. Το 5,3% (8 άτομα) απάντησαν λανθασμένα ότι δεν παρουσιάζεται, ενώ μόνο 1 άτομο (ποσοστό 0,7%) απάντησε σωστά (Πίνακας 53, Σχήμα 51).

Πίνακας 53: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν παρουσιάζεται θνησιμότητα κατά τη βρεφική και παιδική ηλικία στο σύνδρομο Mohr.

<b>ΠΑΡΟΥΣΙΑΖΕΤΑΙ ΘΝΗΣΙΜΟΤΗΤΑ ΚΑΤΑ ΤΗ ΒΡΕΦΙΚΗ ΚΑΙ ΠΑΙΔΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ ΣΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΜΟΗΡ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	141	94,0
Όχι	8	5,3
Ναι ( <b>Σωστό</b> )	1	0,7

Σχήμα 51: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν παρουσιάζεται θνησιμότητα κατά τη βρεφική και παιδική ηλικία στο σύνδρομο Mohr.

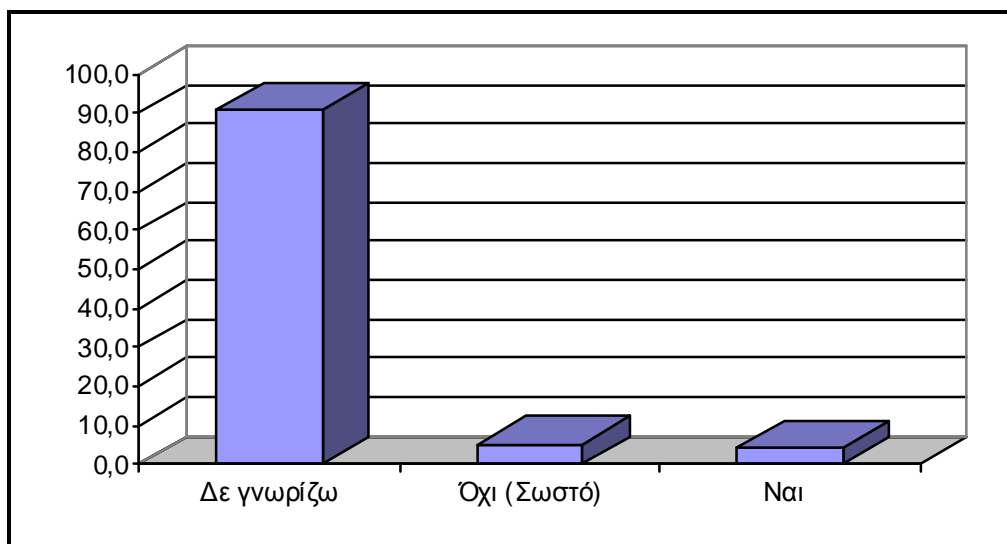


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (136 άτομα – ποσοστό 90,7%) στο ερώτημα εάν παρουσιάζεται θνησιμότητα κατά τη βρεφική και παιδική ηλικία στο σύνδρομο Proteus δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν την απάντηση. Το 5,3% (8 άτομα) απάντησαν σωστά ότι δεν παρουσιάζεται ενώ για το υπόλοιπο 4,0% (6 άτομα) οι απαντήσεις ήταν λανθασμένες (Πίνακας 54, Σχήμα 52).

Πίνακας 54: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν παρουσιάζεται θνησιμότητα κατά τη βρεφική και παιδική ηλικία στο σύνδρομο Proteus.

<b>ΠΑΡΟΥΣΙΑΖΕΤΑΙ ΘΝΗΣΙΜΟΤΗΤΑ ΚΑΤΑ ΤΗ ΒΡΕΦΙΚΗ ΚΑΙ ΠΑΙΔΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ ΣΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ PROTEUS;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	136	90,7
Όχι (Σωστό)	8	5,3
Ναι	6	4,0

Σχήμα 52: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν παρουσιάζεται θνησιμότητα κατά τη βρεφική και παιδική ηλικία στο σύνδρομο Proteus.

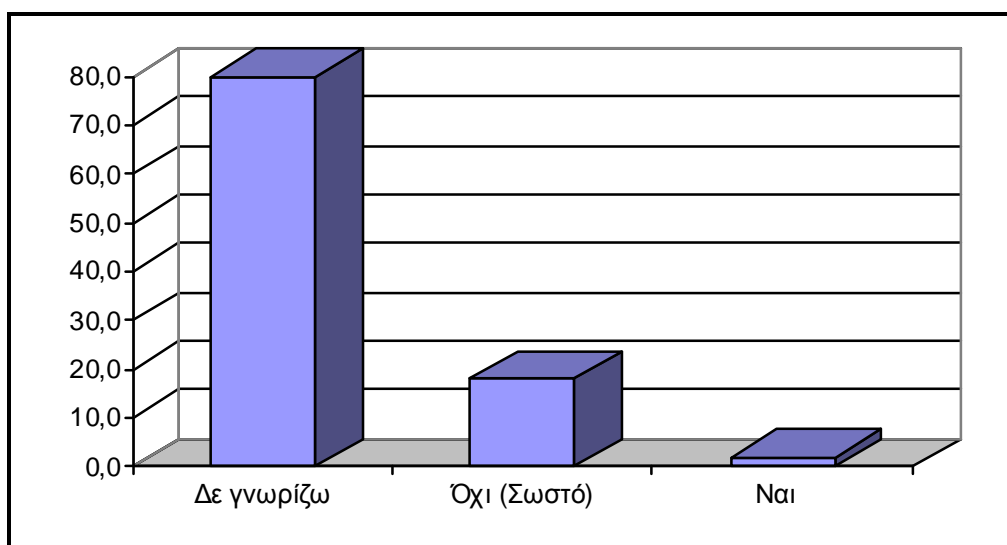


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (120 άτομα – ποσοστό 80,0%) στο ερώτημα εάν παρουσιάζεται θνησιμότητα κατά τη βρεφική και παιδική ηλικία στο σύνδρομο Happy puppet/Angelman δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν την απάντηση. Το 18,0% (27 άτομα) απάντησαν σωστά ότι δεν παρουσιάζεται, ενώ για το υπόλοιπο 2,0% (3 άτομα) οι απαντήσεις ήταν λανθασμένες (Πίνακας 55, Σχήμα 53).

Πίνακας 55: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν παρουσιάζεται θνησιμότητα κατά τη βρεφική και παιδική ηλικία στο σύνδρομο Happy puppet/Angelman.

<b>ΠΑΡΟΥΣΙΑΖΕΤΑΙ ΘΝΗΣΙΜΟΤΗΤΑ ΚΑΤΑ ΤΗ ΒΡΕΦΙΚΗ ΚΑΙ ΠΑΙΔΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ ΣΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ HAPPY PUPPET/ANGELMAN;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	120	80,0
Όχι (Σωστό)	27	18,0
Ναι	3	2,0

Σχήμα 53: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν παρουσιάζεται θνησιμότητα κατά τη βρεφική και παιδική ηλικία στο σύνδρομο Happy puppet/Angelman.

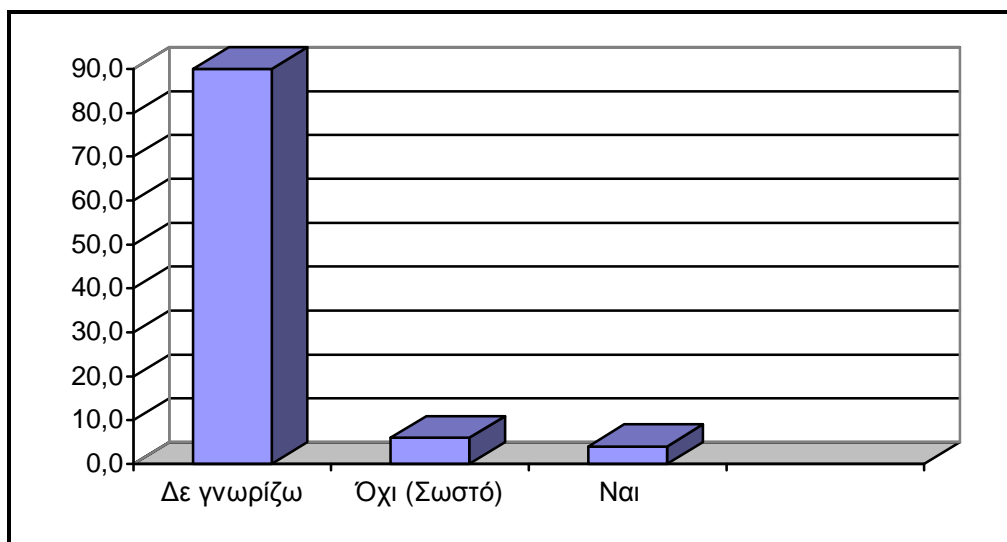


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (135 άτομα – ποσοστό 90,0%) στο ερώτημα εάν παρουσιάζεται θνησιμότητα κατά τη βρεφική και παιδική ηλικία στο σύνδρομο Apert δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν την απάντηση. Το 6,0% (9 άτομα) απάντησαν σωστά ότι δεν παρουσιάζεται, ενώ για το υπόλοιπο 4,0% (6 άτομα) οι απαντήσεις ήταν λανθασμένες (Πίνακας 56, Σχήμα 54).

Πίνακας 56: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν παρουσιάζεται θνησιμότητα κατά τη βρεφική και παιδική ηλικία στο σύνδρομο Apert.

<b>ΠΑΡΟΥΣΙΑΖΕΤΑΙ ΘΝΗΣΙΜΟΤΗΤΑ ΚΑΤΑ ΤΗ ΒΡΕΦΙΚΗ ΚΑΙ ΠΑΙΔΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ ΣΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ APERT;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	135	90,0
Όχι (Σωστό)	9	6,0
Ναι	6	4,0

Σχήμα 54: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν παρουσιάζεται θνησιμότητα κατά τη βρεφική και παιδική ηλικία στο σύνδρομο Apert.

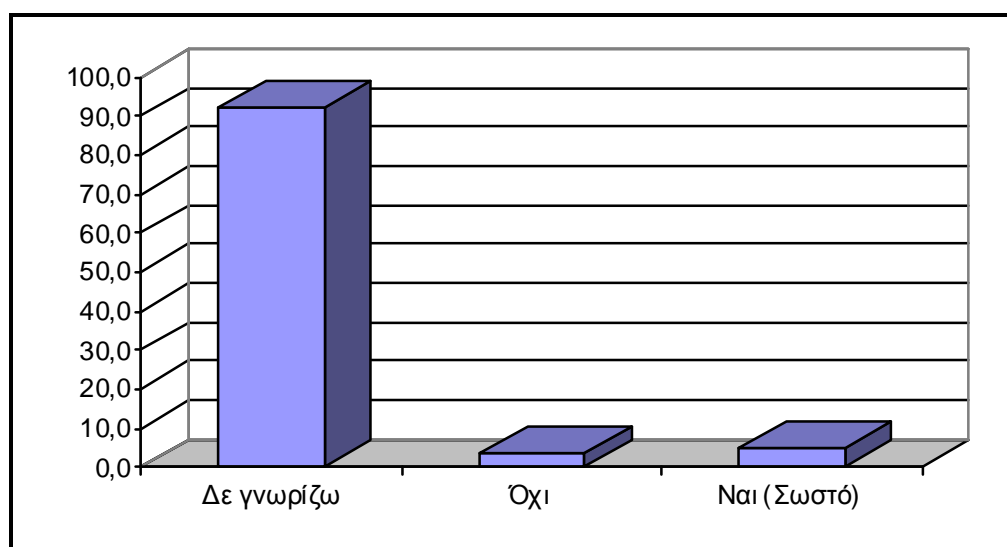


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (138 άτομα – ποσοστό 92,0%) στο ερώτημα εάν παρουσιάζεται θνησιμότητα κατά τη βρεφική και παιδική ηλικία στο σύνδρομο Alagille δήλωσαν ότι δε γνωρίζουν την απάντηση. Το 4,7% (7 άτομα) απάντησαν σωστά ότι παρουσιάζεται, ενώ για το υπόλοιπο 3,3% (5 άτομα) οι απαντήσεις ήταν λανθασμένες (Πίνακας 57, Σχήμα 55).

Πίνακας 57: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν παρουσιάζεται θνησιμότητα κατά τη βρεφική και παιδική ηλικία στο σύνδρομο Alagille.

<b>ΠΑΡΟΥΣΙΑΖΕΤΑΙ ΘΝΗΣΙΜΟΤΗΤΑ ΚΑΤΑ ΤΗ ΒΡΕΦΙΚΗ ΚΑΙ ΠΑΙΔΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ ΣΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ALAGILLE;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Δε γνωρίζω	138	92,0
Όχι	5	3,3
Ναι (Σωστό)	7	4,7

Σχήμα 55: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν γνωρίζουν εάν παρουσιάζεται θνησιμότητα κατά τη βρεφική και παιδική ηλικία στο σύνδρομο Alagille.

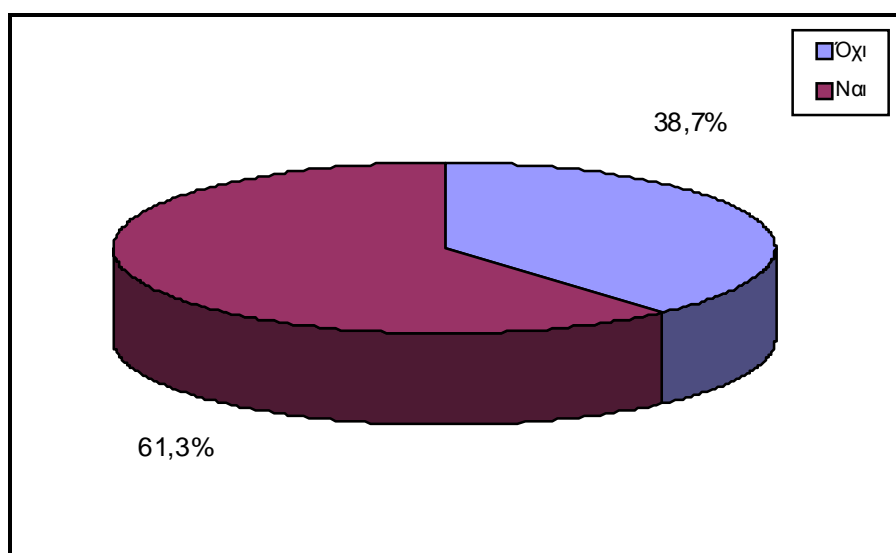


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (92 άτομα – ποσοστό 61,3%) δήλωσαν ότι θα συνεργάζονταν με Λογοθεραπευτή-Λογοπεδικό για την καλύτερη αντιμετώπιση των συνδρόμων, ενώ το υπόλοιπο 38,7% (58 άτομα) ότι δε θα συνεργάζονταν (Πίνακας 58, Σχήμα 56).

Πίνακας 58: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς το εάν θα συνεργάζονταν με Λογοθεραπευτή-Λογοπεδικό για την καλύτερη αντιμετώπιση των συνδρόμων.

<b>ΘΑ ΣΥΝΕΡΓΑΖΟΣΑΣΤΑΝ ΜΕ ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΗ-ΛΟΓΟΠΕΔΙΚΟ ΓΙΑ ΤΗΝ ΚΑΛΥΤΕΡΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΩΝ ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Όχι	58	38,7
Ναι	92	61,3

Σχήμα 56: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς εάν θα συνεργάζονταν με Λογοθεραπευτή-Λογοπεδικό για την καλύτερη αντιμετώπιση των συνδρόμων.

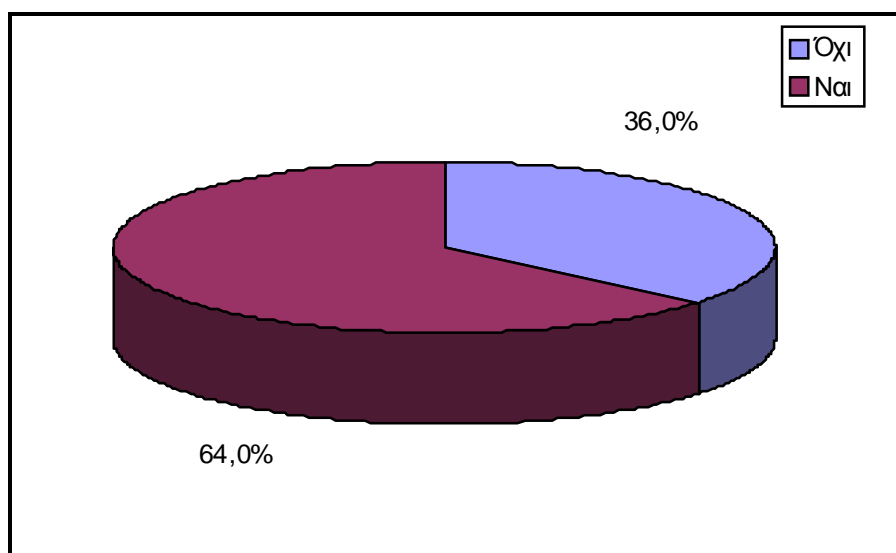


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (96 άτομα – ποσοστό 64,0%) δήλωσαν ότι θα συνεργάζονταν με Ειδικό Παιδαγωγό για την καλύτερη αντιμετώπιση των συνδρόμων, ενώ το υπόλοιπο 36,0% (54 άτομα) ότι δε θα συνεργάζονταν (Πίνακας 59, Σχήμα 57).

Πίνακας 59: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς εάν θα συνεργάζονταν με Ειδικό Παιδαγωγό για την καλύτερη αντιμετώπιση των συνδρόμων.

<b>ΘΑ ΣΥΝΕΡΓΑΖΟΣΑΣΤΑΝ ΜΕ ΕΙΔΙΚΟ ΠΑΙΔΑΓΩΓΟ ΓΙΑ ΤΗΝ ΚΑΛΥΤΕΡΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΩΝ ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Όχι	54	36,0
Ναι	96	64,0

Σχήμα 57: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς εάν θα συνεργάζονταν με Ειδικό Παιδαγωγό για την καλύτερη αντιμετώπιση των συνδρόμων.

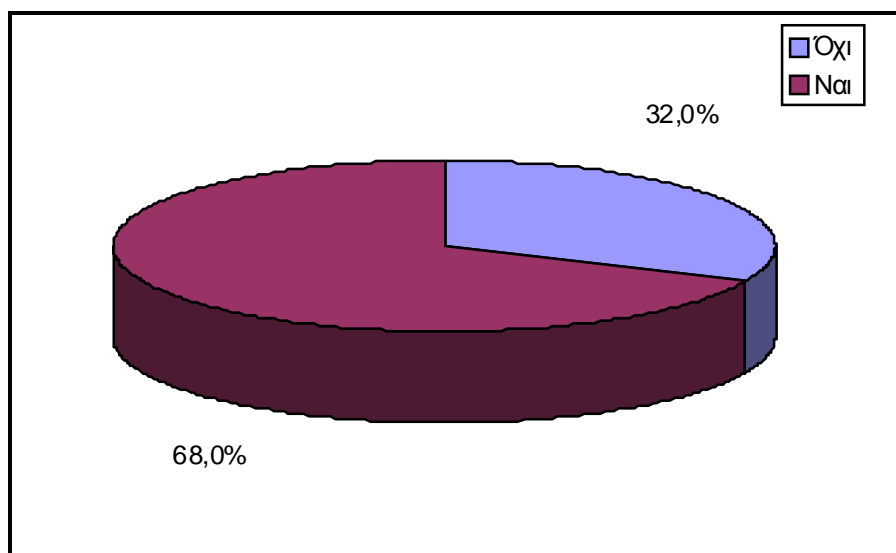


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (102 άτομα – ποσοστό 68,0%) δήλωσαν ότι θα συνεργάζονταν με Ψυχολόγο για την καλύτερη αντιμετώπιση των συνδρόμων, ενώ το υπόλοιπο 32,0% (48 άτομα) ότι δε θα συνεργάζονταν (Πίνακας 60, Σχήμα 58).

Πίνακας 60: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς εάν θα συνεργάζονταν με Ψυχολόγο για την καλύτερη αντιμετώπιση των συνδρόμων;

<b>ΘΑ ΣΥΝΕΡΓΑΖΟΣΑΣΤΑΝ ΜΕ ΨΥΧΟΛΟΓΟ ΓΙΑ ΤΗΝ ΚΑΛΥΤΕΡΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΩΝ ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Όχι	48	32,0
Ναι	102	68,0

Σχήμα 58: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς εάν θα συνεργάζονταν με Ψυχολόγο για την καλύτερη αντιμετώπιση των συνδρόμων;



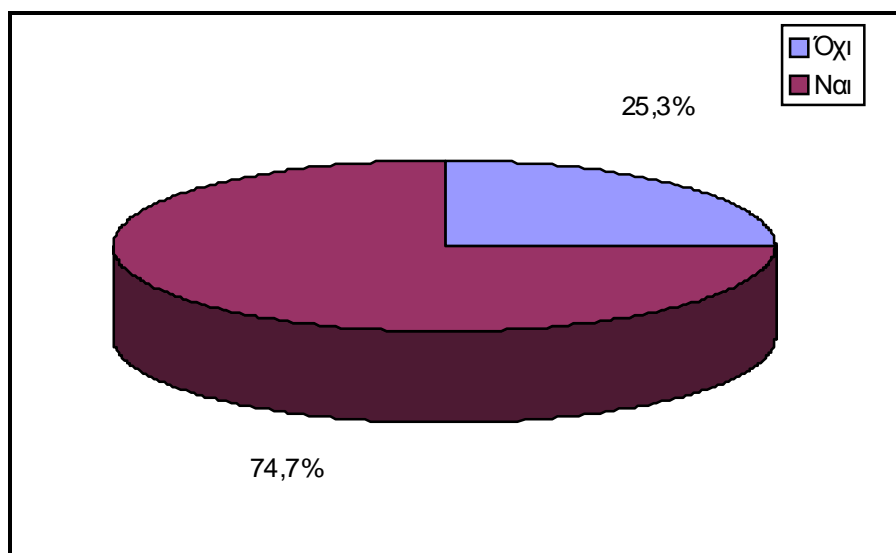


Το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων (112 άτομα – ποσοστό 74,7%) δήλωσαν ότι θα συνεργάζονταν με Εργοθεραπευτή για την καλύτερη αντιμετώπιση των συνδρόμων, ενώ το υπόλοιπο 25,3% (38 άτομα) ότι δε θα συνεργάζονταν (Πίνακας 61, Σχήμα 59).

Πίνακας 61: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς εάν θα συνεργάζονταν με Εργοθεραπευτή για την καλύτερη αντιμετώπιση των συνδρόμων.

<b>ΘΑ ΣΥΝΕΡΓΑΖΟΣΑΣΤΑΝ ΜΕ ΕΡΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΗ ΓΙΑ ΤΗΝ ΚΑΛΥΤΕΡΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΩΝ ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Όχι	38	25,3
Ναι	112	74,7

Σχήμα 59: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς εάν θα συνεργάζονταν με Εργοθεραπευτή για την καλύτερη αντιμετώπιση των συνδρόμων.

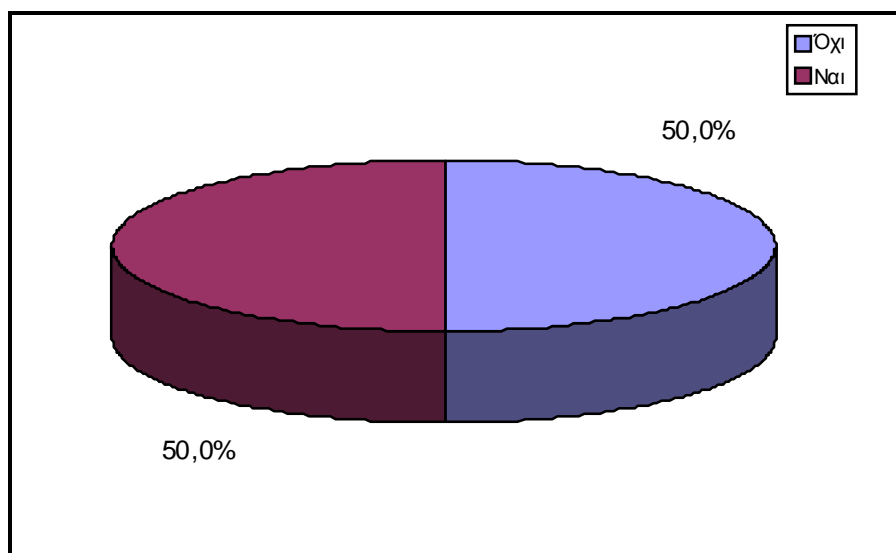


Οι μισοί από τους ερωτηθέντες (75 άτομα – ποσοστό 50,0%) δήλωσαν ότι θα συνεργάζονταν με Φυσιοθεραπευτή για την καλύτερη αντιμετώπιση των συνδρόμων, ενώ το άλλο 50,0% (75 άτομα) ότι δε θα συνεργάζονταν (Πίνακας 62, Σχήμα 60).

Πίνακας 62: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς εάν θα συνεργάζονταν με Φυσιοθεραπευτή για την καλύτερη αντιμετώπιση των συνδρόμων.

<b>ΘΑ ΣΥΝΕΡΓΑΖΟΣΑΣΤΑΝ ΜΕ ΦΥΣΙΟΘΕΡΑΠΕΥΤΗ ΓΙΑ ΤΗΝ ΚΑΛΥΤΕΡΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΩΝ ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ;</b>	<b>N=150</b>	<b>Percent (%)</b>
Όχι	75	50,0
Ναι	75	50,0

Σχήμα 60: Κατανομή ερωτηθέντων ως προς εάν θα συνεργάζονταν με Φυσιοθεραπευτή για την καλύτερη αντιμετώπιση των συνδρόμων.



## 5. ΣΤΑΤΙΣΤΙΚΑ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΣΥΣΧΕΤΙΣΕΩΝ

Το συνολικό δείγμα της μελέτης μας αποτέλεσαν 150 ειδικοί από την περιοχή της Αθήνας, εκ των οποίων 50 ήταν Λογοθεραπευτές - Λογοπεδικοί, 50 ήταν Ειδικοί Παιδαγωγοί και 50 Ψυχολόγοι. Από αυτούς οι 13 (ποσοστό 8,7%) ήταν άντρες, ενώ πλειοψήφησαν (137 άτομα, ποσοστό 91,3%) οι γυναίκες.

Όσον αφορά στην **εκτίμηση της γνώσης για τα συγκεκριμένα σύνδρομα** των ερωτηθέντων ειδικών, οι σωστές απαντήσεις κυμάνθηκαν μεταξύ 0 και 23 σωστών απαντήσεων επί συνόλου 31 ερωτήσεων του ερωτηματολογίου μας με μέσο όρο τις 7,09 σωστές απαντήσεις και τυπική απόκλιση 5,20 σωστές απαντήσεις (Πίνακας 63). Κάθε σωστή απάντηση βαθμολογήθηκε με 1 και κάθε λανθασμένη με 0. Αθροίζοντας λοιπόν τις απαντήσεις πήραμε τιμές που αφορούν στο επίπεδο της γνώσης.

Πίνακας 63: Σωστές απαντήσεις όσον αφορά στην εκτίμηση της γνώσης για τα συγκεκριμένα σύνδρομα.

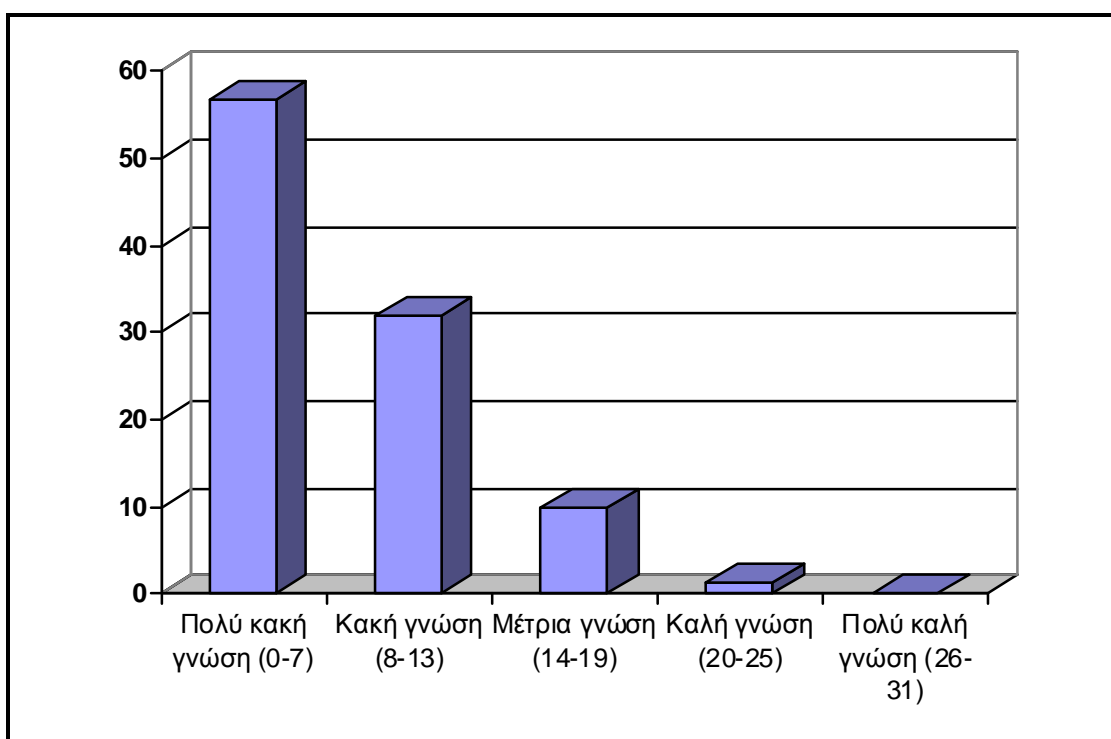
<b>Σωστές απαντήσεις όσον αφορά στην εκτίμηση της γνώσης για τα συγκεκριμένα σύνδρομα</b>	<b>N=150</b>
Mean	7,09
Std. Dev.	5,20
Minimum	0
Maximum	23

Οι μισοί σχεδόν από τους ερωτηθέντες ειδικούς (56,7%) φαίνεται να έχουν πολύ κακή γνώση για θέματα που αφορούν στα συγκεκριμένα σύνδρομα για τα οποία έγινε η έρευνα. Ένα μέτριο ποσοστό (32%) έχει κακή γνώση του θέματος. Το 10% έχει μέτρια γνώση, ενώ μόνο το 1,3% έχει καλή και γνώση. Κανένας από τους ερωτηθέντες δεν έχει πολύ καλή γνώση των συνδρόμων (Πίνακας 64, Σχήμα 61).

Πίνακας 64: Κατανομή ερωτηθέντων όσον αφορά στην εκτίμηση της γνώσης για τα συγκεκριμένα σύνδρομα.

Χαρακτηρισμός όσον αφορά στην εκτίμηση της γνώσης για το αίμα γενικά	N=150	Percent
Πολύ κακή γνώση (0-7)	85	56,7
Κακή γνώση (8-13)	48	32,0
Μέτρια γνώση (14-19)	15	10,0
Καλή γνώση (20-25)	2	1,3
Πολύ καλή γνώση (26-31)	0	0,0

Σχήμα 61: Κατανομή ερωτηθέντων όσον αφορά στην εκτίμηση της γνώσης για τα συγκεκριμένα σύνδρομα



Συσχέτιση ειδικότητας και εκτίμησης των γνώσεων για τα συγκεκριμένα σύνδρομα

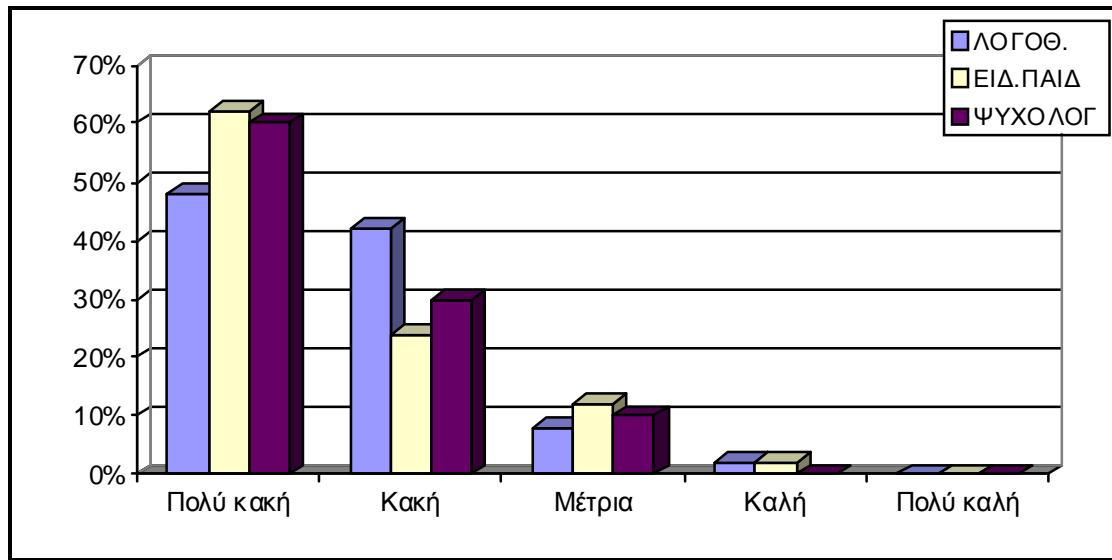
Σε υψηλότερο ποσοστό (90,0%) οι Ψυχολόγοι καθώς και οι Λογοθεραπευτές – Λογοπεδικοί με ποσοστό επίσης 90,0% φαίνεται να έχουν ‘πολύ κακή’ και ‘κακή’ γνώση έναντι των Ειδικών Παιδαγωγών που έχουν ‘πολύ κακή’ και ‘κακή’ γνώση σε ποσοστό 86,0% (Πίνακας 65, Σχήμα 62). Η μικρή διαφορά που παρατηρείται δεν είναι στατιστικά σημαντική ( $\chi^2=5,037$ ,  $df=6$ , NS).

Πίνακας 65: Συσχέτιση της γνώσης των ερωτηθέντων και της ειδικότητάς τους.

		Ειδικότητα			
		ΛΟΓΟΘΕΡΑ ΠΕΥΤΗΣ	ΕΙΔΙΚΟΣ ΠΑΙΔΑΓΩΓΟΣ	ΨΥΧΟΛΟΓΟΣ	ΣΥΝΟΛΟ
Εκτίμηση της γνώσης των ερωτηθέντων	Πολύ κακή	24 48,0%	31 62,0%	30 60,0%	85 56,7%
	Κακή	21 42,0%	12 24,0%	15 30,0%	48 32,0%
	Μέτρια	4 8,0%	6 12,0%	5 10,0%	15 10,0%
	Καλή	1 2,0%	1 2,0%	0 0,0%	2 1,3%
	Πολύ καλή	0 0,0	0 0,0	0 0,0	0 0,0
	Σύνολο	50 100,0%	50 100,0%	50 100,0%	150 100,0%

$$\chi^2=5,037, df=6, NS$$

Σχήμα 62: Συσχέτιση της γνώσης των ερωτηθέντων και της ειδικότητάς τους.



Συσχέτιση βαθμίδας εκπαίδευσης και εκτίμησης των γνώσεων για τα συγκεκριμένα σύνδρομα

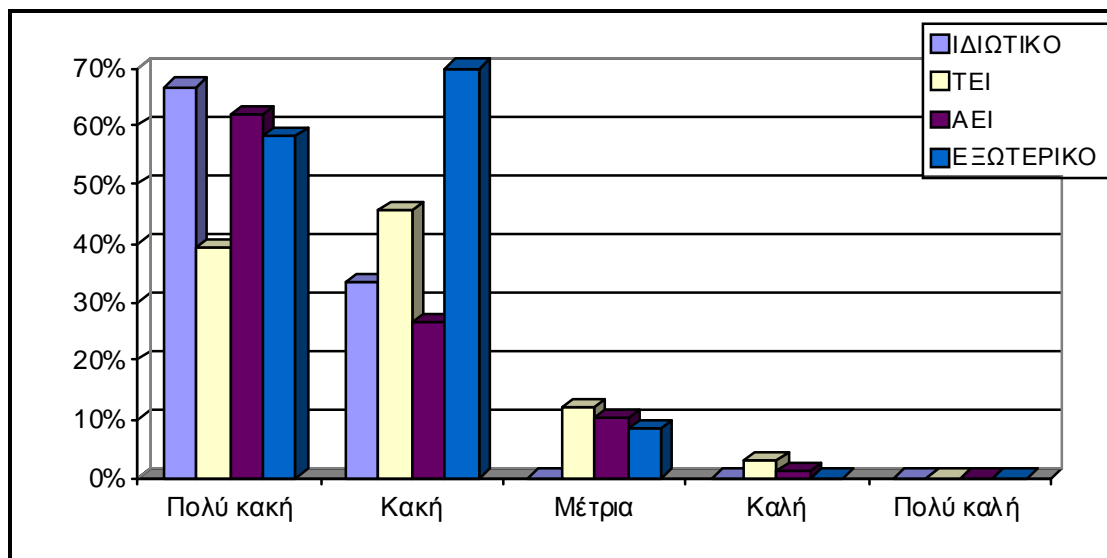
Παρατηρούμε ότι από οποιοδήποτε σημείο φοίτησης των ειδικών και αν προέρχεται το πτυχίο τους, η γνώση τους για τα συγκεκριμένα σύνδρομα φαίνεται να είναι χαμηλή, καθώς τα ποσοστά γνώσης δεν παρουσιάζουν μεγάλη απόκλιση μεταξύ τους. Συγκεκριμένα, οι απόφοιτοι Ιδιωτικής Σχολής φαίνεται να έχουν ‘πολύ κακή’ και ‘κακή’ γνώση σε ποσοστό 100%, οι απόφοιτοι Εξωτερικού σε ποσοστό 91,6%, οι απόφοιτοι Ανώτατης Εκπαίδευσης (ΑΕΙ) σε ποσοστό 88,5% και οι απόφοιτοι Τεχνολογικής Εκπαίδευσης (ΤΕΙ) σε ποσοστό 84,9% (Πίνακας 66, Σχήμα 63). Οι μικρές διαφορές που παρατηρούνται δεν είναι στατιστικά σημαντικές ( $\chi^2=6,988$ ,  $df=9$ , NS).

Πίνακας 66: Συσχέτιση της γνώσης των ερωτηθέντων και της βαθμίδας εκπαίδευσης τους.

		Βαθμίδα εκπαίδευσης				
		ΙΔΙΩΤΙΚΟ	ΤΕΙ	ΑΕΙ	ΕΞΩΤΕΡΙΚΟ	ΣΥΝΟΛΟ
Εκτίμηση της γνώσης των ερωτηθέντων	Πολύ κακή	4 66,7%	13 39,4%	54 62,1%	14 58,3%	85 56,7%
	Κακή	2 33,3%	15 45,5%	23 26,4%	8 33,3%	48 32,0%
	Μέτρια	0 0,0%	4 12,1%	9 10,3%	2 8,3%	15 10,0%
	Καλή	0 0,0%	1 3,0%	1 1,1%	0 0,0%	2 1,3%
	Πολύ Καλή	0 0,0	0 0,0	0 0,0	0 0,0	0 0,0
	Σύνολο	6 100,0%	33 100,0%	87 100,0%	24 100,0%	150 100,0%

$$\chi^2=6,988, df=9, NS$$

Σχήμα 63: Συσχέτιση της γνώσης των ερωτηθέντων και της βαθμίδας εκπαίδευσής τους.





Συσχέτιση μεταπτυχιακής εκπαίδευσης και εκτίμησης των γνώσεων για τα συγκεκριμένα σύνδρομα

Παρατηρούμε ότι η συσχέτιση ανάμεσα στην μεταπτυχιακή εκπαίδευση των ερωτηθέντων και τη γνώση τους για τα συγκεκριμένα σύνδρομα είναι αρνητική και στατιστικά σημαντική. Δηλαδή όσο μεγαλύτερο είναι το επίπεδο των μεταπτυχιακών σπουδών των ερωτηθέντων, τόσο χαμηλότερη η γνώση που έχουν για θέματα που αφορούν τα συγκεκριμένα σύνδρομα ( $r=-0,234$ ,  $p<0,01$ ) (Πίνακας 67).

Πίνακας 67: Συσχέτιση της γνώσης των ερωτηθέντων και της μεταπτυχιακής τους εκπαίδευσης.

Spearman's rho correlation coefficient			
Γνώσεις για τα σύνδρομα	<b>r</b>	<b>df</b>	<b>p-level</b>
<b>Μεταπτυχιακή εκπαίδευση</b>	-0,234	150	0,004 $p<0,01$

## Συσχέτιση προϋπηρεσίας και εκτίμησης των γνώσεων για τα συγκεκριμένα σύνδρομα

Παρατηρούμε ότι δεν προκύπτει συσχέτιση ανάμεσα στην προϋπηρεσία των ερωτηθέντων και τη γνώση τους για τα συγκεκριμένα σύνδρομα, αν και η αρνητική τάση στον έλεγχο δείχνει ότι όσο μικρότερη είναι η προϋπηρεσία των ερωτηθέντων, τόσο υψηλότερο είναι το επίπεδο γνώσης τους για θέματα που αφορούν τα συγκεκριμένα σύνδρομα (Πίνακας 68). Η διαφορά που παρατηρείται δεν είναι σημαντική στατιστικά ( $r=-0,018$ , NS).

Πίνακας 68: Συσχέτιση της γνώσης των ερωτηθέντων και της προϋπηρεσίας τους.

Spearman's rho correlation coefficient			
Γνώσεις για τα σύνδρομα	<b>r</b>	<b>df</b>	<b>NS</b>
<b>Έτη Εργασίας</b>	-0,018	150	

Συσχέτιση της δήλωσης των γνώσεων και εκτίμησης των πραγματικών γνώσεων των ερωτηθέντων για τα συγκεκριμένα σύνδρομα

Παρατηρούμε ότι η συσχέτιση ανάμεσα στη δήλωση των γνώσεων των ερωτηθέντων και των πραγματικών τους γνώσεων για το σύνδρομο Cri-du-chat είναι θετική και στατιστικά μη σημαντική. Δηλαδή, οι ερωτηθέντες έχουν πραγματικά το επίπεδο γνώσης το οποίο δήλωσαν για το σύνδρομο Cri-du-chat ( $r= 0,560$ ,  $p<0,001$ ) (Πίνακας 69).

Πίνακας 69: Συσχέτιση της πραγματικής γνώσης των ερωτηθέντων και της γνώσης που δήλωσαν ότι έχουν για το σύνδρομο Cri-du-chat.

Spearman's rho correlation coefficient			
Γνώσεις για τα σύνδρομα	<b>r</b>	<b>df</b>	<b>p-level</b>
Σύνδρομο Cri-du-chat	0,560	150	P<0,001

Παρατηρούμε ότι η συσχέτιση ανάμεσα στη δήλωση των γνώσεων των ερωτηθέντων και των πραγματικών τους γνώσεων για το σύνδρομο Mohr είναι θετική. Αν και παρατηρείται στατιστική διαφορά δεν είναι σημαντική ώστε να επηρεάσει την συσχέτιση. Οι ερωτηθέντες έχουν πραγματικά το επίπεδο γνώσης το οποίο δήλωσαν για το σύνδρομο Mohr ( $r=0,093$ , NS) (Πίνακας 70).

Πίνακας 70: Συσχέτιση της πραγματικής γνώσης των ερωτηθέντων και της γνώσης που δήλωσαν ότι έχουν για το σύνδρομο Mohr.

Spearman's rho correlation coefficient			
Γνώσεις για τα σύνδρομα	<b>r</b>	<b>df</b>	<b>NS</b>
<b>Σύνδρομο Mohr</b>	0,093	150	

Παρατηρούμε ότι η συσχέτιση ανάμεσα στη δήλωση των γνώσεων των ερωτηθέντων και των πραγματικών τους γνώσεων για το σύνδρομο Proteus είναι θετική και στατιστικά μη σημαντική. Δηλαδή, οι ερωτηθέντες έχουν πραγματικά το επίπεδο γνώσης το οποίο δήλωσαν για το σύνδρομο Proteus ( $r=0,353$ ,  $p<0,001$ ) (Πίνακας 71).

Πίνακας 71: Συσχέτιση της πραγματικής γνώσης των ερωτηθέντων και της γνώσης που δήλωσαν ότι έχουν για το σύνδρομο Proteus.

Spearman's rho correlation coefficient			
Γνώσεις για τα σύνδρομα	<b>r</b>	<b>df</b>	<b>p-level</b>
Σύνδρομο Proteus	0,353	150	P<0,001

Παρατηρούμε ότι η συσχέτιση ανάμεσα στη δήλωση των γνώσεων των ερωτηθέντων και των πραγματικών τους γνώσεων για το σύνδρομο Happy puppet/Angelman είναι θετική και στατιστικά μη σημαντική. Δηλαδή, οι ερωτηθέντες έχουν πραγματικά το επίπεδο γνώσης το οποίο δήλωσαν για το σύνδρομο Happy puppet/Angelman ( $r=0,533$ ,  $p<0,001$ ) (Πίνακας 72).

Πίνακας 72: Συσχέτιση της πραγματικής γνώσης των ερωτηθέντων και της γνώσης που δήλωσαν ότι έχουν για το σύνδρομο Happy puppet Angelman.

Spearman's rho correlation coefficient			
Γνώσεις για τα σύνδρομα	<b>r</b>	<b>df</b>	<b>p-level</b>
Σύνδρομο Happy puppet/Angelman	0,533	150	P<0,001

Παρατηρούμε ότι η συσχέτιση ανάμεσα στη δήλωση των γνώσεων των ερωτηθέντων και των πραγματικών τους γνώσεων για το σύνδρομο Apert είναι θετική και στατιστικά μη σημαντική. Δηλαδή, οι ερωτηθέντες έχουν πραγματικά το επίπεδο γνώσης το οποίο δήλωσαν για το σύνδρομο Apert ( $r=0,356$ ,  $p<0,001$ ) (Πίνακας 73).

Πίνακας 73: Συσχέτιση της πραγματικής γνώσης των ερωτηθέντων και της γνώσης που δήλωσαν ότι έχουν για το σύνδρομο Apert.

Spearman's rho correlation coefficient			
Γνώσεις για τα σύνδρομα	<b>r</b>	<b>df</b>	<b>p-level</b>
Σύνδρομο Apert	0,356	150	P<0,001

Τέλος παρατηρούμε ότι η συσχέτιση ανάμεσα στη δήλωση των γνώσεων των ερωτηθέντων και των πραγματικών τους γνώσεων για το σύνδρομο Alagille είναι θετική και στατιστικά μη σημαντική. Δηλαδή, οι ερωτηθέντες έχουν πραγματικά το επίπεδο γνώσης το οποίο δήλωσαν για το σύνδρομο Alagille ( $r=0,292$ ,  $p<0,001$ ) (Πίνακας 74).

Πίνακας 74: Συσχέτιση της πραγματικής γνώσης των ερωτηθέντων και της γνώσης που δήλωσαν ότι έχουν για το σύνδρομο Alagille.

Spearman's rho correlation coefficient			
Γνώσεις για τα σύνδρομα	<b>r</b>	<b>df</b>	<b>p-level</b>
Σύνδρομο Alagille	0,292	150	P<0,001

Συσχέτιση της επιλογής των λογοθεραπευτών ως διεπιστημονική ομάδα σε σχέση με άλλες ειδικότητες

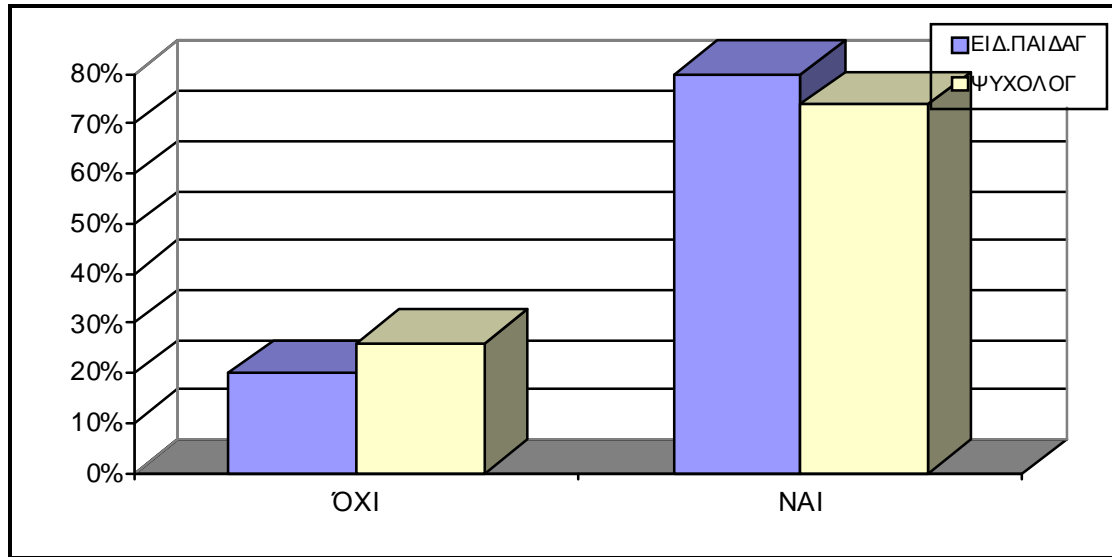
Σε εξίσου υψηλότατο ποσοστό τόσο οι Ειδικοί Παιδαγωγοί (80,0%), όσο και οι Ψυχολόγοι (74%) επιλέγουν να συνεργαστούν με Λογοθεραπευτές-Λογοπεδικούς για την καλύτερη αντιμετώπιση των συγκεκριμένων συνδρόμων, (Πίνακας 75, Σχήμα 64). Η διαφορά που παρατηρείται δεν είναι στατιστικά σημαντική ( $\chi^2 = 0,508$ ,  $df = 1$ , NS).

Πίνακας 75: Συσχέτιση της επιλογής των λογοθεραπευτών ως διεπιστημονική ομάδα σε σχέση με άλλες ειδικότητες.

		Ειδικότητα		
		Ειδικοί παιδαγωγοί	Ψυχολόγοι	Σύνολο
ΕΠΙΛΕΓΟΥΝ ΟΙ ΑΛΛΟΙ ΕΙΔΙΚΟΙ ΝΑ ΣΥΝΕΡΓΑΣΤΟΥΝ ΜΕ ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΕΣ;	ΟΧΙ	10 20,0%	13 26,0%	23 23,0%
	ΝΑΙ	40 80,0%	37 74,0%	77 77,0%
	ΣΥΝΟΛΟ	50 100,0%	50 100,0%	100 100,0%

$$\chi^2 = 0,508, df = 1, NS$$

Σχήμα 64: Συσχέτιση της επιλογής των λογοθεραπευτών ως διεπιστημονική ομάδα σε σχέση με άλλες ειδικότητες.



## 6. ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Εξετάζοντας τις συνθήκες που επικρατούν στην ελληνική κοινωνία σήμερα, όσον αφορά την αναπηρία γενικά, και ειδικά τη γνώση των ειδικών (Λογοθεραπευτές, Ειδικοί Παιδαγωγοί, Ψυχολόγοι) σε θέματα που αφορούν τα συγκεκριμένα σπάνια σύνδρομα που παρουσιάστηκαν στην παρούσα εργασία, και συγκρίνοντας την με τα αποτελέσματα της έρευνας διαπιστώνουμε ότι το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων στερείται βασικής ενημέρωσης γύρω από αυτά τα συγκεκριμένα σύνδρομα. Μέχρι σήμερα, δεν υπάρχουν διαθέσιμες έρευνες σε Ελλάδα και εξωτερικό που να εκτιμούν τη γνώση των ειδικών πάνω σε αυτά τα σύνδρομα.

Στην παρούσα έρευνα έλαβαν μέρος 150 ειδικοί (50 Λογοθεραπευτές – Λογοπεδικοί, 50 Ειδικοί Παιδαγωγοί και 50 Ψυχολόγοι). Το 91,3% των ερωτηθέντων ήταν γυναίκες και το υπόλοιπο 8,7% άνδρες. Η ηλικία των ερωτηθέντων κυμάνθηκε μεταξύ 22 ετών και 67 ετών με μέσο όρο ηλικίας τα 32,89 έτη και τυπική απόκλιση τα 8,00 έτη.

Στην ερώτηση που αφορούσε τη σχολή αποφοίτησης των παραπάνω ειδικών, το 58% των ερωτηθέντων δήλωσαν ότι είναι απόφοιτοι Ανώτατου Εκπαιδευτικού Ιδρύματος, το 22% ότι είναι απόφοιτοι Τεχνολογικού Εκπαιδευτικού Ιδρύματος, το 16% ότι είναι απόφοιτοι Εξωτερικού και μόνο το 4% ότι είναι απόφοιτοι Ιδιωτικού Ιδρύματος, γεγονός που είναι απόλυτα λογικό, καθώς οι Ειδικοί Παιδαγωγοί και οι Ψυχολόγοι μπορούν να φοιτήσουν μόνο σε Ανώτατη σχολή, σε αντίθεση με τους Λογοθεραπευτές που μπορούν να φοιτούν σε Τεχνολογική σχολή στην Ελλάδα, καθώς και σε Ανώτατη Σχολή στο Εξωτερικό.

Όσον αφορά την συνεχή κατάρτιση των παραπάνω ειδικών, παρατηρούμε ότι όλοι έχουν κάνει κάποια μεταπτυχιακή εκπαίδευση για να διευρύνουν τις



γνώσεις τους. Σε υψηλότερο ποσοστό (52%) οι ερωτηθέντες δήλωσαν ότι έχουν παρακολουθήσει σεμινάρια, το 42% ότι έχει κάνει μεταπτυχιακό και μόνο το 6% ότι έχει κάνει διδακτορικό. Η προτίμηση τους στα σεμινάρια είναι λογική καθώς τα σεμινάρια είναι λιγότερο χρονοβόρα και έχουν χαμηλότερη χρηματική αξία σε σύγκριση με το μεταπτυχιακό και το διδακτορικό. Επιπλέον, πολλές σχολές δεν έχουν κάποιο μεταπτυχιακό αντίστοιχο της ειδικότητάς τους.

Η προϋπηρεσία των ερωτηθέντων κυμάνθηκε μεταξύ 1 έτους και 45 ετών με μέσο όρο προϋπηρεσίας τα 7,20 έτη και τυπική απόκλιση τα 6,96 έτη. Η μεγάλη αυτή διαφορά στα έτη προϋπηρεσίας είναι λογική καθώς οι σχολές της Λογοθεραπείας και της Ειδικής Αγωγής λειτουργούν από το 1996 και το 1993 αντίστοιχα, σε αντίθεση με την σχολή της Ψυχολογίας που λειτουργεί από το έτος 1964.

Σχετικά με την πηγή πληροφόρησης για τα σύνδρομα γενικά, οι ερωτηθέντες είχαν να επιλέξουν ανάμεσα σε τέσσερα υποερωτήματα. Το 80% των ερωτηθέντων δήλωσε ότι έχει πληροφορηθεί για τα σύνδρομα κατά τη διάρκεια των βασικών σπουδών τους, το 46,0% ότι έχει πληροφορηθεί από προσωπική έρευνα σε βιβλιογραφία, το 44,7% ότι έχει πληροφορηθεί από προσωπική έρευνα στο διαδίκτυο και τέλος το 29,3% ότι έχει πληροφορηθεί κατά τη διάρκεια μεταπτυχιακής εκπαίδευσης. Παρατηρούμε ότι το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων έχει τις βασικές γνώσεις από τη διάρκεια των βασικών σπουδών τους, ενώ ένα μικρότερο ποσοστό συνεχίζει να πληροφορείται για τα σύνδρομα με προσωπική έρευνα, γεγονός το οποίο είναι λογικό, καθώς αρκετά σπάνια συναντάει κανείς σύνδρομα στην επαγγελματική του ζωή, οπότε βασίζεται μόνο στις βασικές γνώσεις και δεν ψάχνει περαιτέρω.

Από την έρευνα προκύπτει ότι μόνο ένα μικρό ποσοστό των ερωτηθέντων έχει συναντήσει στην επαγγελματική του ζωή κάποιο από αυτά τα συγκεκριμένα σύνδρομα. Συγκεκριμένα, το 15,3% των ερωτηθέντων έχει συναντήσει το σύνδρομο Cri-du-chat, το 2% έχει συναντήσει το σύνδρομο Mohr, το 1,3% έχει

συναντήσει το σύνδρομο Proteus, το 18,7% έχει συναντήσει το σύνδρομο Happy puppet/Angelman, το 3,3% έχει συναντήσει το σύνδρομο Apert και τέλος μόνο το 1,3% έχει συναντήσει το σύνδρομο Alagille. Παρατηρούμε λοιπόν, ότι το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων δεν έχει συναντήσει κάποιο από αυτά τα συγκεκριμένα σύνδρομα, γεγονός το οποίο είναι λογικό, καθώς όλα τα προαναφερθέντα σύνδρομα έχουν σπάνια συχνότητα εμφάνισης στο γενικό πληθυσμό.

Όσον αφορά το επίπεδο γνώσεων που δηλώνουν οι παραπάνω ειδικοί ότι έχουν, παρατηρούμε ότι το μεγαλύτερο ποσοστό των ερωτηθέντων δηλώνει ότι δεν έχει υψηλό επίπεδο γνώσεων για τα συγκεκριμένα σύνδρομα, καθώς δηλώνει ότι δεν τα γνωρίζει καθόλου ή ότι τα γνωρίζει μόνο ονομαστικά. Μόνο ένα πολύ μικρό ποσοστό δηλώνει ότι έχει υψηλό επίπεδο γνώσεων για αυτά τα σύνδρομα.

Όσον αφορά στην εκτίμηση της γνώσης για τα συγκεκριμένα σύνδρομα των ερωτηθέντων ειδικών, οι μισοί σχεδόν από τους ερωτηθέντες ειδικούς (56,7%) φαίνεται να έχουν πολύ κακή γνώση για θέματα που αφορούν στα συγκεκριμένα σύνδρομα για τα οποία έγινε η έρευνα. Ένα μέτριο ποσοστό (32%) έχει κακή γνώση του θέματος. Το 10% έχει μέτρια γνώση, ενώ μόνο το 1,3% έχει καλή και γνώση. Κανένας από τους ερωτηθέντες δεν έχει πολύ καλή γνώση των συνδρόμων, πράγμα λογικό, διότι τα συγκεκριμένα σύνδρομα είναι σπάνια σε συχνότητα εμφάνισης και δεν υπάρχει κάποιο μάθημα που να αναφέρεται σε συγκεκριμένα σε σπάνια σύνδρομα.

Συσχετίζοντας τις ειδικότητες και την εκτίμηση των γνώσεων για τα συγκεκριμένα σύνδρομα, παρατηρήθηκε ότι σε υψηλότερο ποσοστό (90,0%) οι Ψυχολόγοι καθώς και οι Λογοθεραπευτές – Λογοπεδικοί (90,0%) φαίνεται να έχουν ‘πολύ κακή’ και ‘κακή’ γνώση έναντι των Ειδικών Παιδαγωγών που έχουν ‘πολύ κακή’ και ‘κακή’ γνώση (86,0%). Οι Ειδικοί Παιδαγωγοί κατά την

διάρκεια των βασικών τους σπουδών έρχονται συχνότερα σε επαφή με άτομα με σύνδρομα.

Ακόμη παρατηρούμε ότι για τους ίδιους λόγους από οποιοδήποτε σημείο φοίτησης των ειδικών και αν προέρχεται το πτυχίο τους, η γνώση τους για τα συγκεκριμένα σύνδρομα φαίνεται να είναι χαμηλή, καθώς τα ποσοστά γνώσης δεν παρουσιάζουν μεγάλη απόκλιση μεταξύ τους.

Η συσχέτιση ανάμεσα στην μεταπτυχιακή εκπαίδευση των ερωτηθέντων και τη γνώση τους για τα συγκεκριμένα σύνδρομα είναι αρνητική και στατιστικά σημαντική. Δηλαδή όσο μεγαλύτερο είναι το επίπεδο των μεταπτυχιακών σπουδών των ερωτηθέντων, τόσο χαμηλότερη η γνώση που έχουν για θέματα που αφορούν τα συγκεκριμένα σύνδρομα και αυτό οφείλεται στο ότι δύσκολα συναντούμε σεμινάρια ή μεταπτυχιακό που να έχει ως θέμα σύνδρομα και ακόμη πιο δύσκολα για σπάνια σύνδρομα που δεν συναντούμε συχνά κατά τα έτη εργασίας μας.

Αυτό φαίνεται και από τα αποτελέσματα των συσχετίσεων, όπου φαίνεται ότι δεν προκύπτει συσχέτιση ανάμεσα στην προϋπηρεσία των ερωτηθέντων και τη γνώση τους για τα συγκεκριμένα σύνδρομα.

Παρόλο που τα αποτελέσματα της έρευνας έδειξαν ότι οι ειδικοί δεν έχουν υψηλού επιπέδου γνώσεις, φαίνεται ότι δήλωσαν τις πραγματικές τους γνώσεις για τα σύνδρομα και ότι θα επέλεγαν να συνεργαστούν με Λογοθεραπευτές- Λογοπεδικούς για την καλύτερη αντιμετώπιση των συγκεκριμένων συνδρόμων, καθώς τους θεωρούν αναγκαίους για την διεπιστημονική ομάδα.

Οι ίδιοι οι συμμετέχοντες στην έρευνα αναγνώρισαν τις ελλείψεις των γνώσεων τους και ήδη πολλοί έκαναν μια μικρή έρευνα μετά από την συμπλήρωση του ερωτηματολογίου.

## ΣΥΣΤΑΣΕΙΣ

Η επιστημονική και ιατρική γνώση σχετικά με τις σπάνιες ασθένειες λείπει και οφείλει να βελτιωθεί.

### **Οι ασθενείς σπάνιων ασθενειών αντιμετωπίζουν τα εξής προβλήματα:**

- Έλλειψη πρόσβασης στη σωστή διάγνωση
- Καθυστέρηση στη διάγνωση
- Έλλειψη ποιοτικών πληροφοριών για την ασθένεια
- Έλλειψη επιστημονικής γνώσης της ασθένειας
- Βαριές κοινωνικές συνέπειες για τους ασθενείς
- Έλλειψη κατάλληλης ποιοτικής υγειονομικής περίθαλψης
- Αδικίες και δυσκολίες στην πρόσβαση στην επεξεργασία και την περίθαλψη

### **Πώς μπορούν τα πράγματα να αλλάξουν;**

- Με την εφαρμογή μιας περιεκτικής προσέγγισης στις σπάνιες ασθένειες.
- Με την ανάπτυξη των κατάλληλων πολιτικών δημόσιας υγείας.
- Με την αύξηση της διεθνούς συνεργασίας στη επιστημονική έρευνα.
- Με την απόκτηση και τη διανομή της επιστημονικής γνώσης για όλες τις σπάνιες ασθένειες, όχι μόνο για όσες συναντάμε συχνότερα.
- Με την ανάπτυξη νέων διαγνωστικών και θεραπευτικών διαδικασιών.
- Με την αύξηση της δημόσιας συναίσθησης.
- Με τη διευκόλυνση του δικτύου των ομάδων των ασθενών για να μοιραστούν την εμπειρία τους.
- Με την υποστήριξη των απομονωμένων ασθενών και των γονέων τους για να δημιουργηθούν νέες κοινότητες ή ομάδες ασθενών.

- Με την παροχή εκτενών ποιοτικών πληροφοριών σχετικές με τις σπάνιες ασθένειες.
- Με την επαρκή γνώση και τη σωστή απόφαση των ειδικών και όσων ασχολούνται με παιδιά με ειδικές ανάγκες για την ένταξη των παιδιών αυτών στην εκπαίδευση (Παράρτημα Ε).

Τα τελευταία χρόνια έχουν γίνει κάποιες προσπάθειες στην αγωγή των ατόμων με ειδικές ανάγκες. Προσπάθειες που αφορούν την αντιμετώπιση τους από το γενικό σύνολο, τη ψυχολογική υποστήριξη των ατόμων αλλά και των οικογενειών τους, την επαγγελματική τους αποκατάσταση. Δεν υπάρχει όμως αμφιβολία ότι υπάρχει προκατάληψη και το χειρότερο άγνοια για τα παιδιά με ειδικές ανάγκες και τα προβλήματα τους.

Γι' αυτό απαραίτητη θεωρείται η δημιουργία κοινωνικών υποστηρικτικών δομών, όπως θεραπευτικές ή κοινωνικές λέσχες, στέγες προστασίας ή ξενώνες, προστατευόμενες κατοικίες κ.τ.λ. Απαραίτητη επίσης θεωρείται η παροχή ειδικής εκπαίδευσης στους επαγγελματίες υγείας καθώς και στο οικογενειακό και κοινωνικό περιβάλλον για την καλύτερη αντιμετώπιση των αναγκών των παιδιών αυτών.

Προτείνεται λοιπόν σε ειδικούς οι οποίοι σχετίζονται με άτομα με ειδικές ανάγκες, αλλά και σε γονείς ατόμων με σπάνια σύνδρομα, να συμβουλευτούν τις ιστοσελίδες και τα βιβλία που χρησιμοποιήθηκαν για την εργασία αυτή, καθώς και να συνεχίζουν με προσωπική έρευνα, για την καλύτερη ενημέρωση τους. Η γνώση θεωρείται δύναμη και η δύναμη αυτή πρέπει να μεταδοθεί και στους υπολοίπους ειδικούς, αλλά και στους συγγενείς των ατόμων με ειδικές ανάγκες, καθώς η σωστή ενημέρωση δίνει τη δυνατότητα, όχι μόνο να αντιμετωπιστεί καλύτερα το άτομο από έναν ειδικό ή το γονιό, αλλά και να σταματήσει να αντιμετωπίζει ο κόσμος τα άτομα αυτά σαν «παιδιά ενός κατώτερου θεού», να τα παραγκωνίζει και να τα αποφεύγει σαν να πρόκειται να τους μεταδώσουν την αναπηρία τους.

## ΕΠΙΛΟΓΟΣ

Μέσα από όλες τις συναντήσεις μας με άλλους επαγγελματίες και με αφορμή τη Διπλωματική, γνωρίσαμε και προβληματιστήκαμε επάνω σε αρκετά θέματα, πρακτικά και μη, για την αναπηρία, για τα Ειδικά σχολεία στην Ελλάδα, για τη σημαντικότητα του επαγγέλματος που καλούμαστε να αναλάβουμε, για τη δύναμη και τις αδυναμίες μας, για το σύστημα και το κατεστημένο, για το σήμερα και το αύριο αυτών των παιδιών, αλλά και των άλλων –των «μη προβληματικών» ή των «εν δυνάμει ανάπηρων»- που πρέπει να έρθουν κοντά, να γνωρίσουν, να επικοινωνήσουν, να συνλειτουργήσουν σε μια κοινωνία ψυχικά υγιέστερη.

Πιστεύουμε πως η γνώση είναι δύναμη και η άγνοια ο μεγαλύτερος εχθρός που θρέφει τις προκαταλήψεις. Ερχόμενες λοιπόν κοντά στην αναπηρία, και στις πολλαπλές, αλλά και σπάνιες μορφές της καταλάβαμε πως η αναζήτηση, σε κάνει να επαναπροσδιορίσεις τις γνώσεις σου, να προβληματιστείς και να αποκτήσεις έναν άλλο τρόπο ματιάς, σκέψης, -λιγότερο θολό-. Λένε πως κάνοντας αυτό το επάγγελμα δίνεις λίγα και κερδίζεις πολλά. Είναι αλήθεια πως το χαμόγελο π.χ. ενός παιδιού με σύνδρομο όταν σταθείς και του τρίψεις τη πλάτη για λίγο, δίνει αυτό που λένε «στιγμή αμοιβαίας ευτυχίας». Αλλά σκεφτόμαστε πως καλό θα είναι να γνωρίζουμε και να δίνουμε πολλά, μήπως και αλλάξει κάτι. «Το μη χείρον βέλτιστο» λένε, μα όποιος δε θέλει, ή δε μπορεί, πρέπει να πηγαίνει σπίτι του, διότι τα παιδιά αυτά δικαιούνται ότι κάθε άλλο παιδί, στο βαθμό τουλάχιστον που αυτό είναι εφικτό.

Αποτελούμε μέρος του συστήματος και επιλέξαμε να πληρωνόμαστε κάνοντας αυτή τη δουλειά, για να προσφέρουμε, τι; Για όποιο λόγο κι αν βρεθήκαμε σ' αυτό το δρόμο, οφείλουμε απέναντι στη γνώση και στις εμπειρίες που αποκτήσαμε να φερθούμε όσο πιο υπεύθυνα μπορούμε. Υπεύθυνοι είμαστε

όλοι μας, διότι η καθημερινότητα αυτών των παιδιών, απαιτεί υποδομές, εξοπλισμό, προγράμματα, αλλά κυρίως ανθρώπους που νοιάζονται και που αντιμετωπίζουν τη δουλειά τους με σεβασμό.

Τα παιδιά με αναπηρίες είναι παιδιά του σήμερα και του αύριο. Ελπίζοντας λοιπόν πως δε θα μας καταπιεί κι εμάς η ρουτίνα και η εύκολη κατηφόρα που «όλα τα ρουφά και τα συμπαρασύρει», τελειώνουμε με τις σκέψεις μας εδώ, αλλά δεν παύουμε να σκεφτόμαστε, να επαναπροσδιορίζουμε, να ψάχνουμε, να ενημερώνουμε και να ενημερωνόμαστε, στοχεύοντας σε κάτι απλό και ταυτόχρονα πολύ σημαντικό αλλά και δύσκολο για όλα τα παιδιά, πόσο μάλλον για τα παιδιά με αναπηρίες. Στοχεύοντας στη μέγιστη ενίσχυση των δεξιοτήτων των παιδιών, ανάλογων με τις πραγματικές τους ικανότητες, με σκοπό να τους βοηθήσουν να φτάσουν στη μέγιστη δυνατή προσωπική τους αυτονομία.

## ΕΛΛΗΝΟΓΛΩΣΣΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Αλεπόρου- Μαρίνου Β. etal (1999). Βιολογία Θετικής Κατεύθυνσης Γ' Τάξης Ενιαίου Λυκείου. Κεφάλαιο 6: Μεταλλάξεις (σελ. 89-103). Αθήνα: Οργανισμός Εκδόσεων Διδακτικών Βιβλίων.
- Αριθμητικές και Δομικές ανωμαλίες, δημοσιευμένο από τον οργανισμό Υγεία On Line (2009). Ημερομηνία ανάκτησης: 25 Απριλίου 2009, από την ιστοσελίδα [http://www.ygeiaonline.gr/index.php?option=com\\_content&view=article&id=349:2008-12-11-15-40-18&catid=78:2008-12-11-15-05-56](http://www.ygeiaonline.gr/index.php?option=com_content&view=article&id=349:2008-12-11-15-40-18&catid=78:2008-12-11-15-05-56)
- Γκούμας- Κωτσιόπουλος. Σύγχρονη Εγκυκλοπαίδεια Γενική Ελληνική και Παγκόσμια Υδρόγειος. Εκδόσεις «Δομική», Αθήνα, 1982.
- Ένταξη, φοίτηση και αποφοίτηση των ατόμων με ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες, δημοσιευμένο από το Special Education (2002, Φεβρουάριος). Ημερομηνία ανάκτησης: 08 Ιουλίου 2009, από την ιστοσελίδα <http://www.specialeducation.gr/modules.php?op=modload&name=News&file=article&sid=120>
- Κοινωνικός Λειτουργός, δημοσιευμένο από τον Οδηγό στον κόσμο των επαγγελματιών (GWO), (2004). Ημερομηνία ανάκτησης: 24 Ιουνίου 2009, από την ιστοσελίδα <http://www.esoft.gr/gwo/POVOL/680.htm>
- Κοντογιάννη Ε.Γ και Νικολαΐδης Π.Κ. Ιατρική Γενετική. Κεφάλαιο 5: Κυτταρογενετική (σελ. 47-70). Εκδόσεις Σ.Π. Πασχαλινός.
- Κωνσταντόπουλος Α. (2002). Κλινική Παιδιατρική και Υγεία Παιδιού. Επιστημονικές εκδόσεις Παρισιανού Α.Ε.



- Ο ρόλος του κοινωνικού λειτουργού, δημοσιευμένο από το Γενικό Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο Ηρακλείου. Ημερομηνία ανάκτησης: 23 Ιουνίου 2009, από την ιστοσελίδα [http://www.pepagnh.gr/dioikhtikh/koinonikh\\_yphresia/rolos.asp](http://www.pepagnh.gr/dioikhtikh/koinonikh_yphresia/rolos.asp)
- Παπαδοπούλου Ελευθερία. Προγεννητικός Έλεγχος στην Ελλάδα: Δυνατότητες, Περιορισμοί, δημοσιευμένο από την Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστημιακού Νοσοκομείου Ηρακλείου Κρήτης. Ημερομηνία ανάκτησης: 02 Ιουνίου 2009, από την ιστοσελίδα [www.mitos.com.gr/conferences/ppc2007/downloads/3.doc](http://www.mitos.com.gr/conferences/ppc2007/downloads/3.doc)
- Προγεννητικός Έλεγχος, Δημοσιευμένο από το Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής Πανεπιστημίου Αθηνών-Νοσοκομείο Παίδων «Αγία Σοφία». Ημερομηνία ανάκτησης 19 Μαΐου 2009, από την ιστοσελίδα <http://iatriki-genetiki.med.uoa.gr/ypiresies.htm>
- Προγεννητικός Έλεγχος, Δημοσιευμένο από τον οργανισμό Wyeth Nutrition (2009). Ημερομηνία ανάκτησης: 02 Ιουνίου 2009, από την ιστοσελίδα [https://www.wyethnutrition.gr/na\\_dynamic\\_page3.asp?menu\\_id=76&menu\\_item\\_id=1](https://www.wyethnutrition.gr/na_dynamic_page3.asp?menu_id=76&menu_item_id=1)
- Πρόγραμμα προγεννητικού ελέγχου, δημοσιευμένο από το Κέντρο Προληπτικής Διαταραχής. Ημερομηνία ανάκτησης: 3 Απριλίου 2009, από την ιστοσελίδα <http://www.cpp.org.cy/progenital.asp>
- Προσωπικό, δημοσιευμένο από το Κέντρο Παιδιού και Εφήβου (2007, Οκτώβριος). Ημερομηνία ανάκτησης: 23 Ιουνίου 2009, από την ιστοσελίδα <http://www.kpechios.gr/content/blogcategory/21/59/lang,el/>
- Σημειώσεις από το μάθημα «Κλινικά Θέματα Λογοπαθολογίας» με εισηγήτρια την κα. Κουκάρια Ε (2005).
- Σούκα Α.Π (Σεπτέμβριος-Οκτώβριος 2000). Το υπερηχογράφημα στις 11–14 εβδομάδες κύησης: Αρχεία Ελληνικής ιατρικής, 17(5), 463-476. Ημερομηνία

ανάκτησης: 02 Ιουνίου 2009, από την ιστοσελίδα  
<http://www.mednet.gr/archives/2000-5/463.html>

- Σπάνια νοσήματα, δημοσιευμένο από τον οργανισμό Υγεία-ΕΕ (06-07-2009). Ημερομηνία ανάκτησης 19 Ιουλίου 2009, από την ιστοσελίδα [http://ec.europa.eu/health-eu/health\\_problems/rare\\_diseases/ngo\\_el.htm](http://ec.europa.eu/health-eu/health_problems/rare_diseases/ngo_el.htm)
- Στυλιανίδης Ευριπίδης (04-09-2008). «Οργάνωση και Λειτουργία της Πρόσθετης Διδακτικής Στήριξης», δημοσιευμένο από το Υπουργείο Εθνικής Υγείας και Θρησκευμάτων. Ημερομηνία ανάκτησης: 14 Ιουλίου 2009, από την ιστοσελίδα [http://www.ypepth.gr/docs/y\\_a\\_prostheths\\_didaktikhs\\_sthrikshs\\_2008\\_09\\_080904.doc](http://www.ypepth.gr/docs/y_a_prostheths_didaktikhs_sthrikshs_2008_09_080904.doc)
- Σύνδρομο Cri du chat, δημοσιευμένο από τον οργανισμό Noesi (10-05-2006). Ημερομηνία ανάκτησης: 26 Ιουλίου 2009, από την ιστοσελίδα <http://www.noesi.gr/book/syndromes/cri-du-chat>
- Τμήμα ένταξης, δημοσιευμένο από το 11<sup>ο</sup> Δημοτικό Σχολείο Εύοσμου (2009). Ημερομηνία ανάκτησης 08 Ιουλίου 2009, από την ιστοσελίδα <http://11dim-evosm.thess.sch.gr/entaxi.htm>
- Φ.Ε.Κ 199/2008
- Χρωμοσώματα, δημοσιευμένο από το Ιδεώδες Ασκληπιακό Πάρκο Ιατρικής Σχολής (2008). Ημερομηνία ανάκτησης: 04 Απριλίου 2009, από την ιστοσελίδα <http://panacea.med.uoa.gr/topic.aspx?id=176>
- Ψυχολόγος, δημοσιευμένο από τον οργανισμό Be strong (κοινωνικής μη κερδοσκοπική οργάνωση φίλων του καρκίνου), (2009, Φεβρουάριος). Ημερομηνία ανάκτησης: 24 Ιουνίου 2009, από την ιστοσελίδα <http://www.bestrong.org.gr/el/cancersupport/psychological/specialists/psychologist/>

## ΞΕΝΟΓΛΩΣΣΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- A Guide to Understanding Apert Syndrome by Children's craniofacial association. Retrieved September 12, 2009, from <http://www.ccakids.com/Syndrome/Apert.PDF>
- About rare diseases by orphanet. Retrieved July 19, 2009, from [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education\\_AboutRareDiseases.php?lng=EN](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN)
- Alagille Syndrome by American Liver Foundation (2007). Retrieved September 16, 2009, from <http://www.liverfoundation.org/education/info/alagille/>
- Alagille Syndrome by eMedicine (2008). Retrieved September 16, 2009, from <http://emedicine.medscape.com/article/926678-overview>
- Alagille Syndrome by Healthline (2002). Retrieved September 16, 2009, from <http://www.healthline.com/galecontent/alagille-syndrome>
- Alagille Syndrome by Komonews. Retrieved September 16, 2009, from <http://ww3.komotv.com/global/story.asp?s=1230375>
- Angelman Syndrome by Special Child. Retrieved August 27, 2009, from <http://www.specialchild.com/archives/dz-001.html>
- Angelman Syndrome by Wikipedia (2009). Retrieved August 27, 2009, from [http://en.wikipedia.org/wiki/Angelman\\_syndrome](http://en.wikipedia.org/wiki/Angelman_syndrome)
- Apert Syndrome by BBC Home (2007, November). Retrieved September 12, 2009, from <http://www.bbc.co.uk/health/conditions/apert2.shtml>

- Apert Syndrome by Collaboration for Craniofacial Development and Disorders (2003, December). Retrieved September 12, 2009, from <http://www.hopkinsmedicine.org/craniofacial/Education/Article.cfm?ArticleID=1&Source=Family&LayArticle=Yes>
- Apert Syndrome by Healthline (2002). Retrieved September 11, 2009, from <http://www.healthline.com/galecontent/apert-syndrome#description>
- Apert Syndrome by The National Craniofacial Association. Retrieved September 11, 2009, from <http://www.faces-cranio.org/Disord/Apert.htm>
- Apert Syndrome by The New York Times (2007). Retrieved September 11, 2009, from <http://health.nytimes.com/health/guides/disease/apert-syndrome/overview.html#Outlook-Prognosis>
- Apert Syndrome by Wikipedia (2009, August). Retrieved September 11, 2009, from [http://en.wikipedia.org/wiki/Apert\\_syndrome](http://en.wikipedia.org/wiki/Apert_syndrome)
- Barrett J. (2009). "Cri du chat syndrome" by BNET. Encyclopedia of Medicine. Retrieved August 16, 2009, from [http://findarticles.com/p/articles/mi\\_g2601/is\\_0003/ai\\_2601000382/](http://findarticles.com/p/articles/mi_g2601/is_0003/ai_2601000382/)
- Benacerraf B. (1998). Syndromes Featuring Primarily Facial Anomalies. In *Ultrasound of fetal Syndromes* (second edition), (pp. 175- 176). Canada: Churchill Livingstone.
- Biesecker L. (2006). The challenges of Proteus syndrome: diagnosis and management. *European Journal of Human Genetics*, 14, 1151–1157. Retrieved September 11, 2009 from <http://www.nature.com/ejhg/journal/v14/n11/full/5201638a.html>
- Bissonnette B., Luginbuehl I., Marciniak B. & Danels B. (2006). *Syndromes: Rapid Recognition and Perioperative Implications*. United States: McGraw-Hill Education.

- Canepa G., Maroteaux P. & Pietrogrande V. (2001). Oro-Facial-Digital Syndrome Type II & Proteus Syndrome. In *Dysmorphic Syndromes and Constitutional Diseases of the Skeleton (Volume II)*, (pp. 1332-1336, 1473-1476). Italy: Piccin Nuova Libreria
- Caputo R. & G.Tadini G. (2006). Neurocutaneous syndromes. In *Atlas of Genodermatoses* (pp. 200-201). United Kingdom: Taylor & Francis.
- Castriota-Scanderbeg A. & Dallapiccola B. (2005). Oro-facial-digital Syndrome, Type II. In *Abnormal Skeletal Phenotypes: From Simple Signs to Complex Diagnoses* (pp. 787-790). New York: Springer editions.
- Cerruti Mainardi P. (2006, September 5). Cri du Chat syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases (OJRD)*. Retrieved August 15, 2009, from <http://www.ojrd.com/content/1/1/33>
- Chen H. (2006). *Atlas of Genetic Diagnosis and Counseling*. United States: Humana Press.
- Chen H. (2009, May 13). Cri-du-chat syndrome by WebMD. Retrieved August 03, 2009, from <http://emedicine.medscape.com/article/942897-overview>
- Communication and language problems associated with Cri Du Chat Syndrome by Cri Du Chat Syndrome Support Group. Retrieved August 03, 2009, from <http://www.criduchat.co.uk/languageandcommunication.html>
- Cramer K., Scherl S., Tornetta P. & Einhorn A. (2004). Neuromuscular disorders. In *Pediatrics* (pp. 231-233). United States: Lippincott Williams & Wilkins.

- Cri du chat Syndrome by Better Health Channel (2009, March). Retrieved August 16, 2009, from [http://www.betterhealth.vic.gov.au/bhcv2/bhcarticles.nsf/pages/Cri\\_du\\_chat\\_syndrome?OpenDocument](http://www.betterhealth.vic.gov.au/bhcv2/bhcarticles.nsf/pages/Cri_du_chat_syndrome?OpenDocument)
- Cri du chat Syndrome by Wikipedia (2009, July 25). Retrieved August 02, 2009, from [http://en.wikipedia.org/wiki/Cri\\_du\\_chat](http://en.wikipedia.org/wiki/Cri_du_chat)
- Cri-du-chat syndrome by Genetic Home Reference (January 2007). Retrieved July 29, 2009, from <http://ghr.nlm.nih.gov/condition=criduchatsyndrome>
- Definition of Proteus Syndrome by Proteus Syndrome Foundation (2004). Retrieved September 08, 2009 from <http://www.proteus-syndrome.org/html/proteus/definition.htm>
- Diagnostic Tests for Proteus Syndrome by Wrong Diagnosis (2003). Retrieved September 08, 2009 from [http://www.wrongdiagnosis.com/p/proteus\\_syndrome/tests.htm](http://www.wrongdiagnosis.com/p/proteus_syndrome/tests.htm)
- Early developmental Milestones by Cri Du Chat Syndrome Support Group. Retrieved August 03, 2009, from <http://www.criduchat.co.uk/earlydevelopmentalmilestones.html>
- Entezami M., Albig M., Gasiorek-Wiens A. & Becker R. (2004). Selected Syndromes and Associations. In *Ultrasound Diagnosis of Fetal Anomalies* (pp. 259-260). Thieme Medical Publishers.
- Fuchs J. & Podda M. (2005). Alagille Syndrome. In *Encyclopedia of Medical Genomics and Proteomics* (Volume 1, A-J), (pp. 33-36). United States: Library of Congress Cataloging-in- Publication Data.

- Genetic Mechanisms of Angelman Syndrome by Angelman Syndrome Foundation (2009). Retrieved August 27, 2009, from <http://www.angelman.org/healthcare-professionals/genetic-mechanisms-of-angelman-syndrome/>
- Genetic Testing by MayoClinic (2009, May 09). Retrieved April 4, 2009, from <http://www.mayoclinic.com/health/genetic-disorders/DS00549&slide=2>
- Genetics and Genetic Counseling by Net Wellness (2007, March 02). Retrieved April 3, 2009, from <http://www.netwellness.org/healthtopics/idbd/idbdoverview.cfm>
- Gilbert P. (1993). The A-Z reference book of syndromes and inherited disorders: A manual for health, social and education workers. London: Chapman and Hall publications
- Hearing and vision associated with Cri Du Chat Syndrome by Cri Du Chat Syndrome Support Group. Retrieved August 03, 2009, from <http://www.criduchat.co.uk/hearingandvision.html>
- Hogenboom M. (2001). Genes and Behavior. In Living with Genetic Syndromes Associated With Intellectual Disability (pp.16-24). United Kingdom: Jessica Kingsley Publishers.
- Introduction to Chromosome Diseases by Wrong Diagnosis (2009). Retrieved April 23, 2009, from <http://www.wrongdiagnosis.com/genetics/chromosome.htm>
- Kaplan L. (1991, April). Clinical Assessment and Multispecialty Management of Apert Syndrome. Journal of Clinics in Plastic Surgery- Volume 18, No. 2. Retrieved September 11, 2009, from <http://www.apert.org/apert.htm>

- Mckinlay G. & Sutherland G. (2004). Prenatal Diagnostic Procedures. In Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling (3<sup>rd</sup> ed.), (pp. 373-380). United States: Oxford University Press.
- Mohr Syndrome: Clinical Synopsis by Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) (2002, June). Retrieved September 23, 2009, from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=252100>
- NINDS Craniosynostosis Information Page by National Institute of Neurological Disorders and Stroke (2008, September). Retrieved September 05, 2009, from <http://www.ninds.nih.gov/disorders/craniosynostosis/craniosynostosis.htm>
- Oral-Facial-Digital Syndrome by Healthline (2005). Retrieved September 23, 2009, from <http://www.healthline.com/galecontent/oral-facial-digital-syndrome-1/2>
- Oro-Facial- Digital Syndrome by WebMD (2007, September 23). Retrieved September 21, 2009, from <http://children.webmd.com/oral-facial-digital-syndrome>
- Orofaciodigital syndrome type 2 by Humpath. Retrieved September 23, 2009, from <http://www.humpath.com/orofacioidigital-syndrome-type-1>
- Physical activity for children with Apert syndrome By BNET (1994). Retrieved September 11, 2009, from [http://findarticles.com/p/articles/mi\\_hb6643/is\\_n2\\_v10/ai\\_n28635502/pg\\_5/?tag=content;coll](http://findarticles.com/p/articles/mi_hb6643/is_n2_v10/ai_n28635502/pg_5/?tag=content;coll)
- Proteus Syndrome by Contact a Family (2004). Retrieved September 08, 2009 from <http://www.cafamily.org.uk/Direct/p50.html>
- Proteus Syndrome by DermNet NZ (2006). Retrieved September 08, 2009 from <http://dermnetnz.org/systemic/proteus.html>



- Proteus Syndrome by Health Line (2002). Retrieved September 08, 2009 from <http://www.healthline.com/galecontent/proteus-syndrome>
- Sarnat H. & Curatolo P. (2008). The Oral-facial-digital Syndromes. In Malformations of the nervous system (3<sup>rd</sup> series), (pp. 341-350). Amsterdam: Elsevier B. V.
- Shprintzen R. (2000). Syndrome Identification for Speech-Language Pathologists: An illustrated pocket guide. Singular publishing group.
- Syndrome by Search (2009). Retrieved May 12, 2009, from <http://www.search.com/reference/Syndrome>
- The National Organization for Rare Disorders (2003). Dysmorphic Disorders & Gastroenterologic Disorders. In NORD Guide to Rare Disorders. (pp. 152-154, 239, 332-333). United States: Lippincott Williams & Wilkins.
- The Role of Occupational Therapy in the Life of a Person with Angelman Syndrome by Foundation For Angelman Syndrome Therapeutics (2008). Retrieved September 02, 2009, from <http://www.cureangelman.org/informed-ot.html>
- What is a rare disease? By EURORDIS (European Organization for Rare Diseases), (08-2007). Retrieved July 19, 2009, from [http://www.eurordis.org/article.php3?id\\_article=252](http://www.eurordis.org/article.php3?id_article=252)
- What is Alagille Syndrome? By Genetics Home References (2006). Retrieved September 16, 2009, from <http://ghr.nlm.nih.gov/condition=alagillesyndrome>
- Who treats children with craniofacial differences? By Carter L., (2000, December). Retrieved September 11, 2009, from <http://mick.murraystate.edu/cdi684/cdi684001/ACARTER/page5.htm>

- Why do People with Angelman Syndrome need Physical Therapy? By Foundation For Angelman Syndrome Therapeutics (2008). Retrieved August 28, 2009, from <http://www.cureangelman.org/informed-pt.html#WhyPT>
- Why would a Person with Angelman Syndrome need Speech and Language Therapy? By Foundation For Angelman Syndrome Therapeutics (2008). Retrieved September 03, 2009, from <http://www.cureangelman.org/informed-speech.html>
- Williams C. & Driscoll D. (1998). Angelman Syndrome by National Institutes of Health. Retrieved September 05, 2009, from <http://www.geneclinics.org/profiles/angelman/details.html>

## ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ

### ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ Α

#### Κέντρα Διαφοροδιάγνωσης, Διάγνωσης και Υποστήριξης Ειδικών Εκπαιδευτικών Αναγκών (ΚΕΔΔΥ)

<b>ΚΕΔΔΥ</b>		
<b>ΠΕΡΙΦ. Δ/ΝΣΗ</b>	<b>ΚΕΔΔΥ</b>	<b>Ταχ/κή Δ/νση - Τ.Κ., Τηλ.</b>
ΑΤΤΙΚΗΣ	Α' ΑΘΗΝΩΝ	ΚΑΝΔΑΝΟΥ 18, 11526 ΑΘΗΝΑ
	Β' ΑΘΗΝΩΝ	Λεωφ.Ηρακλείου 269 - Νέα Ιωνία, ;Αττικής - 14231 – 2102719857
	Γ' ΑΘΗΝΩΝ	Θηβών 250, 12241, ΑΙΓΑΛΕΩ, 2105610995, FAX:2105613655
	Δ' ΑΘΗΝΩΝ	Λ. ΚΑΛΑΜΑΚΙΟΥ 46 & ΤΑΞΙΑΡΧΩΝ, 17455 ΑΛΙΜΟΣ
	ΑΝΑΤΟΛΙΚΗ ΑΤΤΙΚΗ	21ο χλμ Λεωφ. Λαυρίου & Ιωάννου Μεταξά 35 19400 Κορωπί τηλ. 210-6646669
	ΔΥΤΙΚΗ ΑΤΤΙΚΗ	Περσεφόνης 19, ΕλευσίναΤαχ.Κωδ. : 19200 Τηλ.: 210 5561665, 5561990 Fax : 210 5561990
	ΠΕΙΡΑΙΑ	Μήλου 21 & Αιγάλεω 30, 185 45, Πειραιάς, τηλ 210 4131561, fax 2104131509
ΔΥΤΙΚΗΣ ΕΛΛΑΔΑΣ	ΑΙΤΩΛΟΚΑΡΝΑΝ ΙΑΣ	ΝΑΥΠΑΚΤΟΥ 168, 30200 ΜΕΣΟΛΟΓΓΙ 2631055063 2631055077 2631055258 2631 55259
	ΑΧΑΪΑΣ	Μακεδονίας 59-61, 26223 Πάτρα, Τηλ. 2610461953, Fax 2610429995
	ΗΛΕΙΑΣ	Ν.Ε.Ο. Πύργου-Πατρών (Κτίριο ΚΕΚΥΚΑΜΕΑ) 27100, ΠΥΡΓΟΣ, Τηλ. 2621020338, Fax 2621020339

ΠΕΛΟΠΟΝΝΗΣΟΥ	ΑΡΓΟΛΙΔΑΣ	Ανδριανουπόλεως & Θερμογιάννη 14, Ναύπλιο, 21100, 2752096065-6, Fax 2752096067
	ΑΡΚΑΔΙΑΣ	ΚΥΠΡΟΥ 40-44, 22100 ΤΡΙΠΟΛΗ, 2710221575-223426, FAX:2710221576
	ΚΟΡΙΝΘΙΑΣ	Κολιάτσου 20, 20100 Κόρινθος, 27410-74753, 27410-74754
	ΛΑΚΩΝΙΑΣ	ΔΙΟΙΚΗΤΗΡΙΟ Ν.ΛΑΚΩΝΙΑΣ 2ο χλμ Ε.Ο. ΣΠΑΡΤΗΣ-ΓΥΘΕΙΟΥ ΤΗΛ.: 27310 93800 εσωτ. 1080
	ΜΕΣΣΗΝΙΑΣ	Καπετάν Κρόμπα 11 - 241100 - 2721088363
ΗΠΕΙΡΟΥ	ΑΡΤΑΣ	Κατσιμήτρου & Λουριώτη, 47100, Άρτα, Τηλ. 2681022580 Φαξ 2681021032
	ΘΕΣΠΡΩΤΙΑΣ	49 Μαρτύρων 14 (Α' ενότητα Λαδοχωρίου) Λαδοχώρι Ηγουμενίτσα
	ΙΩΑΝΝΙΝΩΝ	Γ. ΠΑΠΑΝΔΡΕΟΥ 4-6, 45444 ΙΩΑΝΝΙΝΑ, ΤΗΛ-FAX: 26510 75387
	ΠΡΕΒΕΖΑΣ	ΦΟΡΟΣ - ΕΝΑΝΤΙ Α.Τ.Ε. 48100 ΠΡΕΒΕΖΑ ΤΗΛ. 26820 89638
ΣΤΕΡΕΑΣ ΕΛΛΑΔΑΣ	ΒΟΙΩΤΙΑΣ	ΑΡΙΣΤΟΦΑΝΟΥΣ, ΛΙΒΑΔΕΙΑ-32100
	ΕΥΒΟΙΑΣ	9ο Χιλ Χαλκίδας Ψαχνών Τ.Κ.34600 22210-41345,41235, 41225
	ΕΥΡΥΤΑΝΙΑΣ	Ν. Ζέρβα 3 - Τ.Κ. 36100, τηλ. 22370-80127
	ΦΘΙΩΤΙΔΑΣ	Π.ΜΠΑΚΟΓΙΑΝΝΗ 2- ΤΚ35100-ΛΑΜΙΑ- 2231066162
	ΦΩΚΙΔΑΣ	Προέκταση Μ. Καθάριου, Άμφισσα Τ.Κ.: 33100 Τηλ.: 2265079287
ΘΕΣΣΑΛΙΑΣ	ΚΑΡΔΙΤΣΑΣ	Ν. ΠΛΑΣΤΗΡΑ 21, 43100, 24410 79891-2
	ΛΑΡΙΣΑΣ	Καστοριάς 2Α Τ.Κ. 41335, Τηλ.2410 555222-223
	ΜΑΓΝΗΣΙΑΣ	Φερών και Ζάχου, Εμπορικό συγκρότημα "Όλντ Σίτι", Κτήριο Α', Β' όρ., 383 34 Βόλος
	ΤΡΙΚΑΛΩΝ	Μπότσαρη 2, Τ.Κ.42100 Τηλ: 24310 46407,8

ΔΥΤΙΚΗΣ ΜΑΚΕΔΟΝΙΑΣ	ΓΡΕΒΕΝΩΝ	Γ. Μπουσίου 50 Τ.Κ. 51100 Τηλ. 2462023104
	ΚΑΣΤΟΡΙΑΣ	Αγ. Αθανασίου 36 52100 Καστοριά τηλ.: 24670 44021 & 24670 44067
	ΚΟΖΑΝΗΣ	Μακρυγιάννη 22 ΤΚ50100 Κοζάνη, Τηλ:2461036145, fax:2461028751
	ΦΛΩΡΙΝΑΣ	Μ. Αλεξάνδρου 111, 53100, Φλώρινα 23850 45611 & 23850 45281
ΒΟΡΕΙΟΥ ΑΙΓΑΙΟΥ	ΛΕΣΒΟΣ	ΚΑΡΑΝΤΩΝΗ 17 ΜΥΤΙΛΗΝΗ 81100 2251037344
	ΣΑΜΟΥ	Κωνσταντινουπόλεως 3 Σάμος 83100 22730-87214-15
	ΧΙΟΥ	Ριζαρίου κ Πασπάτη 1, 82100 - 22710 24721
ΝΟΤΙΟΥ ΑΙΓΑΙΟΥ	ΔΩΔΕΚΑΝΗΣΟΥ	Άμστερνταμ 6 Ρόδος Τ.Κ.85100
	ΚΥΚΛΑΔΩΝ	Γ. ΠΑΠΑΝΔΡΕΟΥ 1 - ΤΚ 84100 - ΕΡΜΟΥΠΟΛΗ ΣΥΡΟΣ - ΤΗΛ: 22810-79624, 79626 , 79628 - FAX: 22810-79625
ΚΕΝΤΡΙΚΗΣ ΜΑΚΕΔΟΝΙΑΣ	ΗΜΑΘΙΑΣ	Μούμογλου 1, Τ.Κ. 59100 ΒΕΡΟΙΑ, 23310-77950
	Α' ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗΣ	Τ.Θ. Δ5021- 10ο Χιλμ. Θεσ/κης-Μουδανιών, Τ.Κ. 57001 Θέρμη, Τηλ. 2310-365013, Φαξ: 2310649585
	Β' ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗΣ	ΞΗΡΟΜΕΡΙΤΟΥ 15, 60100 ΚΑΤΕΡΙΝΗ, ΤΗΛ. 23510 20813
	ΚΙΛΚΙΣ	Πύργου 1 Τ.Κ.61100 Κιλκίς
	ΠΕΛΛΑΣ	ΦΛΩΡΙΝΗΣ 73 ΤΚ 58200 Τηλ. 23810-51450 ΕΔΕΣΣΑ
	ΠΙΕΡΙΑΣ	ΞΗΡΟΜΕΡΙΤΟΥ 15, 60100 ΚΑΤΕΡΙΝΗ, ΤΗΛ. 23510 20813
	ΣΕΡΡΩΝ	3ο χλμ. Σερρών-Δράμας 62100 τηλ.23210 23424
	ΧΑΛΚΙΔΙΚΗΣ	Πολύγυρος, 22ας Απριλίου 1, 63100 2371021915 &2371021916
ΑΝΑΤ. ΜΑΚΕΔΟΝΙΑΣ ΚΑΙ ΘΡΑΚΗΣ	ΔΡΑΜΑΣ	ΑΜΠΕΛΑΚΙΑ ΔΡΑΜΑΣ , Τ.Θ.1076, 66100 ΔΡΑΜΑ ΤΗΛΕΦΩΝΟ: 2521076511 FAX: 2521076512
	ΕΒΡΟΥ	1ο ΧΛΜ ΑΛΕΞΑΝΔΡΟΥΠΟΛΗΣ-ΠΑΛΑΓΙΑΣ
	ΚΑΒΑΛΑΣ	Παλαιολόγου 9 -65403 - 2510241141 - Fax: 2510831141
	ΞΑΝΘΗ	11ο ΔΗΜΟΤΙΚΟ ΣΧΟΛΕΙΟ ΞΑΝΘΗΣ
	ΡΟΔΟΠΗΣ	Μ. Μπότσαρη 1, 69100 ΚΟΜΟΤΗΝΗ, Τηλ: 25310-81288

ΚΡΗΤΗΣ	ΗΡΑΚΛΕΙΟΥ	ΣΤΑΥΡΙΝΙΔΗ 1 ΗΡΑΚΛΕΙΟ ΚΡΗΤΗΣ 71409 ΤΗΛ 2810215020-1
	ΛΑΣΙΘΙΟΥ	ΣΟΛΩΝΟΣ 3 (ΕΝΑΝΤΙ ΔΙΟΙΚΗΤΗΡΙΟΥ) 72100 ΑΓΙΟΣ ΝΙΚΟΛΑΟΣ Τηλ: 28410-82480
	ΡΕΘΥΜΝΟΥ	ΚΑΛ. ΠΑΡΡΕΝ -ΣΙΓΑΝΟΥ , 74100 ΡΕΘΥΜΝΟ, ΤΗΛ: 2831035185
	ΧΑΝΙΩΝ	8ης Δεκεμβρίου 61 - 73100 ΧΑΝΙΑ - 28210 27665
ΙΟΝΙΩΝ ΝΗΣΩΝ	ΖΑΚΥΝΘΟΥ	ΚΟΛΥΒΑ 85 29100 ΖΑΚΥΝΘΟΣ 2695043889
	ΚΕΡΚΥΡΑΣ	ΒΕΛΙΣΣΑΡΙΟΥ 38, Τ.Κ. 491 00, ΤΗΛ: 2661081045, 2661081055, 2661081056, FAX: 2661081043
	ΚΕΦΑΛΛΗΝΙΑΣ	Γ. ΓΑΪΤΑΝΙΔΗ 9, 281 00 ΑΡΓΟΣΤΟΛΙ ΚΕΦΑΛΛΗΝΙΑ ΤΗΛ.26710 27475, FAX 26710 27477
	ΛΕΥΚΑΔΑΣ	ΚΕΝΤΡΟ ΝΕΟΤΗΤΑΣ -31100 -264526309

**Πηγή: Εκπαιδευτική κλίμακα**

**Πίνακας με τις Ιατροπαιδαγωγικές Υπηρεσίες Πιστοποίησης των Ειδικών Εκπαιδευτικών Αναγκών Αττικής**

<b>1. ΠΑΙΔΟΨΥΧΙΑΤΡΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΑΘΗΝΩΝ (Π.Ν.Α.)</b>		
	<b>Διεύθυνση</b>	<b>Τηλέφωνο</b>
Ιατροπαιδαγωγικό Κέντρο Νέου Ηρακλείου Αττικής	Σωκράτους 32, Ν. Ηράκλειο, τ.κ. 14122	2102816598 2102830312
Ιατροπαιδαγωγικό Κέντρο Νέας Σμύρνης	2ας Μαΐου 5, Νέα Σμύρνη, τ.κ. 17121	2109321255 2109323493
Ιατροπαιδαγωγικό Κέντρο Αθήνας	Γαρέφη 4, Ελληνορώσων, Κατεχάκη	2106773442-3
Ιατροπαιδαγωγική Υπηρεσία του Π.Ν.Α.	Ραφήνα, τ.κ. 190 09	0294077791-5
<b>2. ΠΕΡ. ΓΕΝ. ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΠΑΙΔΩΝ ΑΘΗΝΩΝ "ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ"</b>		
Τμήμα Ψυχολογικής Παιδιατρικής	Θηβών και Μ. Ασίας, Γουδί, τ.κ. 115 27	2107796748 2107757495
<b>3. ΠΕΡ. ΓΕΝ. ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΑΘΗΝΩΝ "Ο ΕΥΑΓΓΕΛΙΣΜΟΣ"</b>		
Κοινοτικό Κέντρο Ψυχικής Υγείας Παγκρατίου	Φερεκύδου 1, Παγκράτι, τ.κ. 118 35	2107519550
Τμήμα Ενηλίκων	Φερεκύδου 1, Παγκράτι, τ.κ. 118 35	2107016590
<b>4. ΚΕΝΤΡΟ ΚΟΙΝΟΤΙΚΗΣ ΨΥΧΙΚΗΣ ΥΓΙΕΙΝΗΣ ΒΥΡΩΝΑ - ΚΑΙΣΑΡΙΑΝΗΣ</b>		
Ψυχιατρική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών	Δήλου 14, Καισαριανή, τ.κ. 16121	2107640111 2107644705
<b>5. ΠΕΡΙΦΕΡΕΙΑΚΟ ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΑΘΗΝΩΝ "ΓΙΩΡΓΟΣ ΓΕΝΝΗΜΑΤΑΣ"</b>		
Κέντρο Ψυχικής Υγείας	Μεσογείων και Ζαλόγγου 6, Αγία Παρασκευή	2106391151 2106015079
Τμήμα Ψυχιατρικής Εφήβων και Νέων	Μεσογείων 154, τ.κ. 11527	2107480901 2107481365
<b>6. ΨΥΧΙΑΤΡΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΑΘΗΝΩΝ</b>		
Κέντρο Ψυχικής Υγείας Περιστερίου	Πλούτωνος και Ηφαιστου, τ.κ. 12135	2105756226 2105756401
<b>7. ΚΕΝΤΡΟ ΠΡΟΣΤΑΣΙΑΣ ΠΑΙΔΩΝ "ΜΙΧΑΛΗΝΕΙΟ"</b>		
ΚΕΝΤΡΟ ΠΡΟΣΤΑΣΙΑΣ ΠΑΙΔΩΝ "ΜΙΧΑΛΗΝΕΙΟ"	Ακτή Κουντουριώτη 3, Πειραιάς, τ.κ. 18534	2104172400
<b>8. ΓΕΝΙΚΟ ΠΕΡΙΦΕΡΕΙΑΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΑΘΗΝΩΝ "ΣΙΣΜΑΝΟΓΛΕΙΟ"</b>		
Ψυχιατρικός Τομέας (Εφήβων και Ενηλίκων)	Μαρούσι, τ.κ. 151 26	2108039911 2108043203 2108041686 2108047185
<b>9. ΠΕΡΙΦΕΡΕΙΑΚΟ ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΠΕΙΡΑΙΑ "ΤΖΑΝΕΙΟ"</b>		
Παιδοψυχιατρικό Τμήμα	Γρηγ. Λαμπράκη 83, Πειραιάς, τ.κ. 18534	2104123552 εσωτ. 102
<b>10. ΠΑΙΔΟΨΥΧΙΑΤΡΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΑΤΤΙΚΗΣ</b>		
Ιατροπαιδαγωγικό Κέντρο Παλλήνης	Λεωφ. Μαραθώνος 109, Παλλήνη, τ.κ. 153 51	2106667224

<b>11. ΠΑΙΔΟΨΥΧΙΑΤΡΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΑΤΤΙΚΗΣ</b>		
Κέντρο Αποκατάστασης Δυσλεξικών Παιδιών	Λεωφ. Μαραθώνος 109, Παλλήνη, τ.κ. 153 51	2106667382
<b>12. ΚΕΝΤΡΑ ΨΥΧΙΚΗΣ ΥΠΕΙΝΗΣ ΑΘΗΝΩΝ</b>		
Κεντρικό	Νοταρά 56, τ.κ. 10683, Αθήνα	
Παράρτημα Αιγάλεω	Σούτσου 4, Πλ. Δαβάκη, Αιγάλεω, τ.κ. 12243	2105449896, 2105910066
Αθηνών	Ζαΐμη 2, Εξάρχεια, τ.κ. 10683	2103644733
Παράρτημα Πειραιά	Μπουμπουλίνας 15 και Νοταρά, Πειραιάς, τ.κ. 18535	2104170340
<b>13. ΙΚ.Α.</b>		
Κέντρο Παιδοψυχιατρικής Υγιεινής Αθήνας, Δ/ντής κ. Καραγιάννης (Παιδοψυχίατρος)	Αραχώβης 17 και Ιπποκράτους Αθήνα	2103604919, 2103604972, 2103600544, Φαξ: 2103801903, Τηλέφωνα για ραντεβού: 2103604929, 2103641681

<b>Β. ΝΟΜΑΡΧΙΑΚΗ ΑΥΤΟΔΙΟΙΚΗΣΗ ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗΣ</b>		
<b>1. ΨΥΧΙΑΤΡΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗΣ</b>		
Α. Ιατροπαιδαγωγικό Κέντρο Βορείου Ελλάδος	Γιαννιτσών 52 και Αγίων Πάντων, τκ. 546 27	2310 554031 - 2310 554032
Β. Κέντρο Ψυχικής Υγείας Δυτικού Τομέα	Πατριάρχου Γρηγορίου Ε' 41, Αμπελόκηποι τκ. 561 23	2310 726918- 2310 726919
Γ. Κέντρο Ψυχικής Υγείας Βορειοδυτικού Τομέα	Στ. Παπαδοπούλου 20, Συκιές, τκ 566 25	2310 629159- 2310 629310
<b>2. Β ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΑΚΗ ΚΛΙΝΙΚΗ ΨΥΧΙΑΤΡΙΚΟΥ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟΥ ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗΣ</b>		
Α. Κοινοτικό Κέντρο Ψυχικής Υγείας Κεντρικού Τομέα	Κομνηνών 15, Θεσσαλονίκη, τκ. 546 24	2310 270036- 2310 268841
<b>3. ΠΑΝ. ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ Α.Χ.Ε.Π.Α.</b>		
Α. Γ' Πανεπιστημιακή Ψυχιατρική Κλινική Θεσσαλονίκης	Στ. Κυριακίδη 1, Θεσσαλονίκη, τκ. 546 36	2310 994634- 2310 993312
<b>4. ΓΕΝ. ΠΕΡΙΦ. ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ "Γ. ΠΑΠΑΝΙΚΟΛΑΟΥ"</b>		
Α. Ψυχιατρικός Τομέας-Τμήμα Παιδιών και Εφήβων	Μαβίλη 11, Βαρδάρης, Θεσσαλονίκη	2310 515655- 2310 350572
<b>5. ΙΠΠΟΚΡΑΤΕΙΟ" ΓΕΝ. ΝΟΣΟΚΟΜ. ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗΣ</b>		
Α. Τμήμα Παιδοψυχιατρικό-Ιατροπαιδαγωγική Υπηρεσία	Κωνσταντινουπόλεως 49, Θεσσαλονίκη, τκ. 546 42	2310 814780- 2310 892421
Β. Τομέας Υγείας Παιδιού - Α' Παιδιατρική Κλινική Α.Π.Θ.	Κωνσταντινουπόλεως 49, Θεσσαλονίκη, τκ. 546 42	2310 892461



<b>6. ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ ΨΥΧΙΚΗΣ ΥΓΙΕΙΝΗΣ ΚΑΙ ΕΡΕΥΝΩΝ</b>		
A. Παράρτημα Θεσσαλονίκης	Καυτατζόγλου 36 και Παπάφη, Θεσσαλονίκη, τκ.546 39	2310 845900 - 2310 845130
<b>7. Ι.Κ.Α.</b>		
A. Κέντρο Παιδοψυχικής Υγιεινής Θεσσαλονίκης	Πολυτεχνείου 1, Θεσσαλονίκη, τκ. 546 39	2310 521800
<b>Γ. ΝΟΜΑΡΧΙΑΚΗ ΑΥΤΟΔΙΟΙΚΗΣΗ ΑΧΑΪΑΣ</b>		
<b>1. ΓΕΝ. ΝΟΣΟΚ. ΠΑΙΔΩΝ ΠΑΤΡΩΝ "ΚΑΡΑΜΑΝΔΑΝΕΙΟ"</b>		
A. Γεν. Νοσοκ. Παιδών Πατρών "ΚΑΡΑΜΑΝΔΑΝΕΙΟ"	Ερ. Σταυρού 40, Πάτρα, τκ.263 31	2610 622222- 2610 635189
<b>2. Ι.Κ.Α.</b>		
A. Κέντρο Παιδοψυχικής Υγιεινής Πάτρας	Ναπολέοντος Ζέρβα 6, Ψαροφάϊ Πατρών	2610 316069
<b>3. ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ ΨΥΧΙΚΗΣ ΥΓΙΕΙΝΗΣ ΚΑΙ ΕΡΕΥΝΩΝ</b>		
A. Παράρτημα Πατρών	Αθ. Διάκου 35, Ψηλά Αλώνια, τκ.262 24	2610 336666 - 2610 338658
<b>4. Π.Ν. ΡΙΟΥ ΠΑΤΡΩΝ</b>		
A. Ψυχιατρική Κλινική του Π.Π.Γ.Ν. Ρίου Πατρών	Ρίο Πατρών, τκ. 265 04, ΠΑΤΡΑ	2610 999245
<b>Δ. ΝΟΜΑΡΧΙΑΚΗ ΑΥΤΟΔΙΟΙΚΗΣΗ ΕΒΡΟΥ</b>		
<b>1. ΓΕΝ. ΝΟΣ. ΑΛΕΞΑΝ/ΠΟΛΗΣ-ΔΗΜΟΚΡ. ΠΑΝΕΠΙΣΤ. ΘΡΑΚΗΣ</b>		
A Ψυχιατρικός Τομέας	Δήμητρας 19, Αλεξανδρούπολη, τκ. 681 00	25510 25293- 25510 74753
<b>Ε. ΝΟΜΑΡΧΙΑΚΗ ΑΥΤΟΔΙΟΙΚΗΣΗ ΖΑΚΥΝΘΟΥ</b>		
<b>1. ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ ΨΥΧΙΚΗΣ ΥΓΙΕΙΝΗΣ ΚΑΙ ΕΡΕΥΝΩΝ</b>		
A. Παράρτημα Ζακύνθου	Φώσκολου και Φιλιώτη 4 , τκ. 291 00, Ζάκυνθος	26950 26668-9
<b>ΣΤ. ΝΟΜΑΡΧΙΑΚΗ ΑΥΤΟΔΙΟΙΚΗΣΗ ΗΡΑΚΛΕΙΟΥ</b>		
<b>1. ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΚΡΗΤΗΣ- ΠΑΝΕΠ. ΝΟΣ. ΗΡΑΚΛΕΙΟΥ</b>		
A. Τομέας Κοινωνικής Ιατρικής	ΤΘ 1393, Ηράκλειο Κρήτης, τκ.71409	2810 392111 - 2810 392397
<b>2. ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ ΨΥΧΙΚΗΣ ΥΓΙΕΙΝΗΣ ΚΑΙ ΕΡΕΥΝΩΝ</b>		
A. Παράρτημα Ηρακλείου Κρήτης	Χρυσοστόμου 25, Ηράκλειο, τκ. 71306	2810 244409
<b>Ζ. ΝΟΜΑΡΧΙΑΚΗ ΑΥΤΟΔΙΟΙΚΗΣΗ ΙΩΑΝΝΙΝΩΝ</b>		
<b>1. ΓΕΝ. ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΙΩΑΝΝΙΝΩΝ "Γ. ΧΑΤΖΗΚΩΣΤΑ"</b>		
A. Κέντρο Ψυχικής Υγείας	Βαλαωρίτου 35, τκ.454 44, Γιάννενα	26510 74227
<b>Η. ΝΟΜΑΡΧΙΑΚΗ ΑΥΤΟΔΙΟΙΚΗΣΗ ΚΑΒΑΛΑΣ</b>		
<b>1. ΓΕΝ. ΝΟΣΟΚΟΜ. ΚΑΒΑΛΑΣ</b>		
A. Κοινοτικό Κέντρο Ψυχικής Υγείας	25ης Μαρτίου 10, τκ .654 04, Καβάλα	2510 243992- 2510 246233
<b>Θ. ΝΟΜΑΡΧΙΑΚΗ ΑΥΤΟΔΙΟΙΚΗΣΗ ΛΑΡΙΣΑΣ</b>		
<b>1. ΓΕΝ. ΝΟΣ. ΛΑΡΙΣΑΣ "ΚΟΥΤΛΙΜΠΑΝΕΙΟ και ΤΡΙΑΝΤΑΦΥΛΛΕΙΟ"</b>		
A. Κέντρο Ψυχικής Υγείας	Δημοκρατίας 111, τκ. 413 34, Λάρισα	2410 611002-3

<b>Ι. ΝΟΜΑΡΧΙΑΚΗ ΑΥΤΟΔΙΟΙΚΗΣΗ ΜΑΓΝΗΣΙΑΣ</b>		
<b>1. ΓΕΝ. ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΒΟΛΟΥ "ΑΧΙΛΛΟΠΟΥΛΕΙΟ"</b>		
A. Κέντρο Ψυχικής Υγείας	Νικοιοάρα 20, τκ. 382 22, Βόλος	24210 32431 - 24210 36811
<b>2. ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ ΨΥΧΙΚΗΣ ΥΓΙΕΙΝΗΣ ΚΑΙ ΕΡΕΥΝΩΝ</b>		
A. Παράρτημα Βόλου	Κοραή 74, τκ.383 33, Βόλος	24210 38608
<b>ΙΑ. ΝΟΜΑΡΧΙΑΚΗ ΑΥΤΟΔΙΟΙΚΗΣΗ ΠΙΕΡΙΑΣ</b>		
<b>1. ΨΥΧΙΑΤΡΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΠΕΤΡΑΣ ΟΛΥΜΠΟΥ</b>		
A. Κέντρο Ψυχικής Υγείας Κατερίνης	25ης Μαρτίου 102, τκ .601 00, Κατερίνη	23510 78145 - 23510 20020
<b>ΙΒ. ΝΟΜΑΡΧΙΑΚΗ ΑΥΤΟΔΙΟΙΚΗΣΗ ΣΑΜΟΥ</b>		
<b>1. ΓΕΝ. ΝΟΣΟΚΟΜ. ΣΑΜΟΥ</b>		
A. Κέντρο Ψυχικής Υγείας Σάμου	Πλατεία Γρηγορίου Αυξεντίου, τκ. 831 00, Βαθύ Σάμου	22730 80959 - 22730 80953
<b>ΙΓ. ΝΟΜΑΡΧΙΑΚΗ ΑΥΤΟΔΙΟΙΚΗΣΗ ΣΕΡΡΩΝ</b>		
<b>1. ΓΕΝ. ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΣΕΡΡΩΝ</b>		
A. Κέντρο Ψυχικής Υγείας Σερρών	Αγ. Ιωάννου 9, Ηλιούπολη, τκ. 621 00, Σέρρες	23210 51230
<b>ΙΔ. ΝΟΜΑΡΧΙΑΚΗ ΑΥΤΟΔΙΟΙΚΗΣΗ ΧΑΛΚΙΔΙΚΗΣ</b>		
<b>1. ΓΕΝ. ΝΟΣΟΚΟΜ. ΧΑΛΚΙΔΙΚΗΣ</b>		
A. Ψυχιατρικός Τομέας-Ιατροπαιδαγωγικό Κέντρο	Πολύγυρος	23710 20388 - 23710 20390
<b>ΙΕ. ΝΟΜΑΡΧΙΑΚΗ ΑΥΤΟΔΙΟΙΚΗΣΗ ΧΑΝΙΩΝ</b>		
<b>1. ΓΕΝ. ΝΟΜΑΡΧ. ΝΟΣΟΚΟΜ. ΧΑΝΙΩΝ</b>		
A. Κέντρο Ψυχικής Υγείας Θεραπευτηρίου Ψυχικών Παθήσεων Χανίων	Κροκίδα 25, τκ. 731 00 ,Χανιά	28210 51364
B. Μονάδα Κοινων. Ψυχιατρ. και Συμβουλευτικής Εφήβων Θεραπευτηρίου Ψυχικών Παθήσεων Χανίων	Μάρκου Μπότσαρη 49, τκ. 731 00, Χανιά	28210 90949

Πηγή: (Super Education, 2006)

## ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ Β

### ΤΙ ΕΙΝΑΙ ΤΟ ΣΤΟΜΑΤΟΠΡΟΣΩΠΙΚΟ-ΔΑΚΤΥΛΙΚΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ;

Το στοματοπροσωπικό-δακτυλικό σύνδρομο (oro-facial-digital syndrome) είναι ένας όρος που καλύπτει δέκα γενετικές διαταραχές. Όλες αυτές οι διαταραχές χαρακτηρίζονται από ελλείψεις και ανωμαλίες στην ανάπτυξη της στοματικής κοιλότητας συμπεριλαμβανομένου του στόματος, της γλώσσας, των δοντιών και του σαγονιού, ανωμαλίες στην ανάπτυξη των δομών του προσώπου συμπεριλαμβανομένου του κεφαλιού, των ματιών και της μύτης, ανωμαλίες των άκρων. Επιπλέον, όλα τα στοματοπροσωπικά-δακτυλικά σύνδρομα συχνά συσχετίζονται με την εμφάνιση νοητικής υστέρησης. Η εμφάνιση των χαρακτηριστικών και των συμπτωμάτων είναι εξαιρετικά ποικίλη, καθιστώντας τη διάγνωση δύσκολη. Όλοι οι τύποι του συνδρόμου είναι εξαιρετικά σπάνιοι και αυτοί είναι οι εξής:

- OFDS Τύπος I (Papillon-Leage-Psaume Syndrome)
- OFDS Τύπος II (Mohr Syndrome)
- OFDS Τύπος III (Sugarman Syndrome)
- OFDS Τύπος IV (Baraitser-Burn Syndrome)
- OFDS Τύπος V (Thurston Syndrome)
- OFDS Τύπος VI (Varadi Syndrome)
- OFDS Τύπος VII (Whelan Syndrome)
- OFDS Τύπος VIII (Edwards Syndrome)
- OFDS Τύπος IX (OFD Syndrome with Retinal Abnormalities)
- OFDS Τύπος X (OFD with Fibular Aplasia)

(WebMD, 2007)

## ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ Γ

### **ΤΙ ΕΙΝΑΙ ΠΡΟΩΡΗ ΣΥΝΟΣΤΕΝΩΣΗ ΡΑΦΩΝ ΚΡΑΝΙΟΥ;**

Συνοστένωση ραφών κρανίου είναι ένα γενετικό πρόβλημα του εγκεφάλου που χαρακτηρίζεται από την πρόωρη περάτωση μιας ή περισσότερες από τις ινώδεις ενώσεις μεταξύ των οστών του κρανίου (αποκαλούμενες κρανιακές συρραφές) προτού η ανάπτυξη του εγκεφάλου να είναι πλήρης. Η περάτωση μιας ενιαίας συρραφής είναι η πιο κοινή. Σε αντίθεση με την κανονική ανάπτυξη του κρανίου, στην οποία το κρανίο επεκτείνεται ομοιόμορφα για να προσαρμοστεί στην ανάπτυξη του εγκεφάλου, η πρόωρη περάτωση μιας ενιαίας συρραφής περιορίζει την ανάπτυξη εκείνου του μέρους του κρανίου και προωθεί την ανάπτυξη άλλων μερών του κρανίου όπου οι συρραφές παραμένουν ανοικτές. Αυτό οδηγεί σε μια ανώμαλη μορφή κρανίου, αλλά δεν αποτρέπει τον εγκέφαλο από το να επεκταθεί σε κανονικό όγκο. Εντούτοις, όταν κλείνουν πρόωρα πολλές συρραφές, το κρανίο δεν μπορεί να επεκταθεί για να προσαρμοστεί στην ανάπτυξη του εγκεφάλου, που οδηγεί στην αυξανόμενη πίεση μέσα στο κρανίο και την εξασθετισμένη ανάπτυξη του εγκεφάλου. Συνοστένωση ραφών κρανίου μπορεί να συνδεθεί με γονίδιο ή να προκληθεί από μεταβολικές ασθένειες, όπως ραχίτιδα ή υπερδραστήριο θυρεοειδής. Μερικές περιπτώσεις συνδέονται με άλλες διαταραχές όπως η μικροκεφαλία (ανώμαλα μικρό κεφάλι) και υδροκεφαλία (υπερβολική συσσώρευση του εγκεφαλονωτιαίου υγρού στον εγκέφαλο). Το πρώτο σημείο είναι ένα ανώμαλα συνοστένωσης ραφών κρανίου είναι ένα ανώμαλο διαμορφωμένο κρανίο. Άλλα χαρακτηριστικά γνωρίσματα είναι η αυξανόμενη ενδοκρανιακή πίεση, αναπτυξιακές καθυστερήσεις ή διανοητική καθυστέρηση, τα οποία προκαλούνται από τη συστολή της ανάπτυξης του εγκεφάλου. Οι κρίσεις και η τύφλωση μπορούν επίσης να εμφανιστούν (National Institute of Neurological Disorders and Stroke, 2008).

## ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ Δ

**ΘΕΜΑ:** «Συγκριτική μελέτη του επιπέδου γνώσεων, που αφορά εκ γενετής σύνδρομα, μεταξύ Λογοθεραπευτών, Ειδικών Παιδαγωγών, Ψυχολόγων».

### ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟ

**1. Φύλο:**

Άρρεν     Θήλυ

**2. Ηλικία:**

\_\_\_\_\_ (έτη)

**3. Σε ποια από τις παρακάτω κατηγορίες επαγγελμάτων ανήκετε;**

- Λογοθεραπευτής – Λογοπεδικός
- Ειδικός Παιδαγωγός
- Ψυχολόγος

**4. Είστε απόφοιτος σχολής σε:**

- ΑΕΙ
- ΤΕΙ
- Ιδιωτικό Εκπαιδευτικό Ίδρυμα
- Εξωτερικό

**5. Μεταπτυχιακή εκπαίδευση:**

- Σεμινάρια
- Μεταπτυχιακό
- Διδακτορικό

**6. Έτη εργασίας πάνω στο αντικείμενο σπουδών σας:**

\_\_\_\_\_ (έτη)

**7. Ποια είναι η πηγή πληροφόρησής σας σχετικά με τα σύνδρομα;**

- Εκπαίδευση κατά τη διάρκεια των βασικών σπουδών σας
- Κατά τη διάρκεια μεταπτυχιακής εκπαίδευσης
- Προσωπική έρευνα σε βιβλιογραφία
- Προσωπική έρευνα στο διαδίκτυο

**8. Επιλέξτε τα κουτάκια που αντιπροσωπεύουν το επίπεδο γνώσεων σας για τα παρακάτω σύνδρομα :**

**✓ Cri-du-chat:**

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Καθόλου                 | <input type="checkbox"/> Λίγο (Ονομαστικά)      |
| <input type="checkbox"/> Αρκετά (Χαρακτηριστικά) | <input type="checkbox"/> Πολύ (Συμπτωματολογία) |

**✓ Mohr:**

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Καθόλου                 | <input type="checkbox"/> Λίγο (Ονομαστικά)      |
| <input type="checkbox"/> Αρκετά (Χαρακτηριστικά) | <input type="checkbox"/> Πολύ (Συμπτωματολογία) |

**✓ Proteus:**

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Καθόλου                 | <input type="checkbox"/> Λίγο (Ονομαστικά)      |
| <input type="checkbox"/> Αρκετά (Χαρακτηριστικά) | <input type="checkbox"/> Πολύ (Συμπτωματολογία) |

**✓ Happy puppet / Angelman:**

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Καθόλου                 | <input type="checkbox"/> Λίγο (Ονομαστικά)      |
| <input type="checkbox"/> Αρκετά (Χαρακτηριστικά) | <input type="checkbox"/> Πολύ (Συμπτωματολογία) |

**✓ Apert:**

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Καθόλου                 | <input type="checkbox"/> Λίγο (Ονομαστικά)      |
| <input type="checkbox"/> Αρκετά (Χαρακτηριστικά) | <input type="checkbox"/> Πολύ (Συμπτωματολογία) |

**✓ Alagille:**

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Καθόλου                 | <input type="checkbox"/> Λίγο (Ονομαστικά)      |
| <input type="checkbox"/> Αρκετά (Χαρακτηριστικά) | <input type="checkbox"/> Πολύ (Συμπτωματολογία) |

**9. Θεωρείτε ότι τα παρακάτω σύνδρομα ως προς τη συχνότητα εμφάνισης τους είναι ( Σπάνια = 1:12000 κ' άνω, Μέτρια = 1:4000-11000. Συχνά = 1:3000 κ' κάτω ) :**

**✓ Cri-du-chat:**

- |                                 |                                 |                                |                                      |
|---------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|--------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Σπάνια | <input type="checkbox"/> Μέτρια | <input type="checkbox"/> Συχνά | <input type="checkbox"/> Δεν γνωρίζω |
|---------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|--------------------------------------|

**✓ Mohr:**

- |                                 |                                 |                                |                                      |
|---------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|--------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Σπάνια | <input type="checkbox"/> Μέτρια | <input type="checkbox"/> Συχνά | <input type="checkbox"/> Δεν γνωρίζω |
|---------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|--------------------------------------|

**✓ Proteus:**

- |                                 |                                 |                                |                                      |
|---------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|--------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Σπάνια | <input type="checkbox"/> Μέτρια | <input type="checkbox"/> Συχνά | <input type="checkbox"/> Δεν γνωρίζω |
|---------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|--------------------------------------|

**✓ Happy puppet / Angelman:**

- |                                 |                                 |                                |                                      |
|---------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|--------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Σπάνια | <input type="checkbox"/> Μέτρια | <input type="checkbox"/> Συχνά | <input type="checkbox"/> Δεν γνωρίζω |
|---------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|--------------------------------------|

**✓ Apert:**

- |                                 |                                 |                                |                                      |
|---------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|--------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Σπάνια | <input type="checkbox"/> Μέτρια | <input type="checkbox"/> Συχνά | <input type="checkbox"/> Δεν γνωρίζω |
|---------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|--------------------------------------|

**✓ Alagille:**

- |                                 |                                 |                                |                                      |
|---------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|--------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Σπάνια | <input type="checkbox"/> Μέτρια | <input type="checkbox"/> Συχνά | <input type="checkbox"/> Δεν γνωρίζω |
|---------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|--------------------------------------|

**10. Ποια από τα παρακάτω σύνδρομα έχετε συναντήσει στην επαγγελματική σας ζωή;**

- Cri-du-chat
- Mohr
- Proteus
- Happy puppet / Angelman
- Apert
- Alagille

**11. Ποια θεωρείτε ότι είναι η συνηθέστερη αιτία για την ύπαρξη σπανίων συνδρόμων;**

- Χρωμοσωμικές – γενετικές ανωμαλίες
- Παράγοντες κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης (π.χ κάποια ασθένεια που πέρασε η μητέρα)
- Παράγοντες σχετικοί με την ποιότητα ζωής των γονέων (π.χ κατανάλωση αλκοόλ, χρήση ναρκωτικών κ.τ.λ )
- Δεν γνωρίζω

**12. Γνωρίζετε εάν είναι γνωστή η αιτία εμφάνισης των παρακάτω συνδρόμων;**

**✓ Cri-du-chat:**

- Είναι γνωστή       Δεν είναι γνωστή       Δεν γνωρίζω

**✓ Mohr:**

- Είναι γνωστή       Δεν είναι γνωστή       Δεν γνωρίζω

**✓ Proteus:**

- Είναι γνωστή       Δεν είναι γνωστή       Δεν γνωρίζω

**✓ Happy puppet / Angelman:**

- Είναι γνωστή       Δεν είναι γνωστή       Δεν γνωρίζω

**✓ Apert:**

- Είναι γνωστή       Δεν είναι γνωστή       Δεν γνωρίζω

**✓ Alagille:**

- Είναι γνωστή       Δεν είναι γνωστή       Δεν γνωρίζω

**13. Κάθε σύνδρομο έχει τα δικά του ξεχωριστά χαρακτηριστικά που το διαχωρίζουν από τα υπόλοιπα. Σε ποια από τα παρακάτω σύνδρομα πιστεύετε ότι αυτά τα χαρακτηριστικά είναι εμφανή κατά τη γέννηση:**

**✓ Cri-du-chat:**

Είναι       Δεν είναι       Δεν γνωρίζω

**✓ Mohr:**

Είναι       Δεν είναι       Δεν γνωρίζω

**✓ Proteus:**

Είναι       Δεν είναι       Δεν γνωρίζω

**✓ Happy puppet / Angelman:**

Είναι       Δεν είναι       Δεν γνωρίζω

**✓ Apert:**

Είναι       Δεν είναι       Δεν γνωρίζω

**✓ Alagille:**

Είναι       Δεν είναι       Δεν γνωρίζω

**14. Εκτός από την παρέμβαση ψυχολόγου και ειδικού παιδαγωγού, πιστεύετε ότι θα ήταν αποτελεσματική η λογοθεραπευτική παρέμβαση στα παρακάτω σύνδρομα;**

**✓ Cri-du-chat:**

Ναι       Όχι       Δεν γνωρίζω

**✓ Mohr:**

Ναι       Όχι       Δεν γνωρίζω

**✓ Proteus:**

Ναι       Όχι       Δεν γνωρίζω

**✓ Happy puppet / Angelman:**

Ναι       Όχι       Δεν γνωρίζω

**✓ Apert:**

Ναι       Όχι       Δεν γνωρίζω

**✓ Alagille:**

Ναι       Όχι       Δεν γνωρίζω



**15. Σε ποια από τα παρακάτω σύνδρομα παρουσιάζεται θνησιμότητα κατά τη βρεφική και παιδική ηλικία;**

**✓ Cri-du-chat:**

Ναι       Όχι       Δεν γνωρίζω

**✓ Mohr:**

Ναι       Όχι       Δεν γνωρίζω

**✓ Proteus:**

Ναι       Όχι       Δεν γνωρίζω

**✓ Happy puppet / Angelman:**

Ναι       Όχι       Δεν γνωρίζω

**✓ Apert:**

Ναι       Όχι       Δεν γνωρίζω

**✓ Alagille:**

Ναι       Όχι       Δεν γνωρίζω

**16. Με ποιους ειδικούς θα συνεργαζόσασταν για την καλύτερη αντιμετώπιση ατόμων με κάποιο από τα παραπάνω σύνδρομα:**

- Λογοθεραπευτή– Λογοπεδικό
- Ειδικό παιδαγωγό
- Ψυχολόγο
- Εργοθεραπευτή
- Φυσιοθεραπευτή

***Σας ευχαριστούμε για τον χρόνο σας!!!***

## ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ Ε

### ΕΝΤΑΞΗ ΑΤΟΜΩΝ ΜΕ ΕΙΔΙΚΕΣ ΑΝΑΓΚΕΣ ΣΤΗΝ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ

Στους μαθητές με αναπηρία και ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες παρέχεται ειδική αγωγή και εκπαίδευση δωρεάν από το κράτος σε δημόσια σχολεία πρωτοβάθμιας και δευτεροβάθμιας εκπαίδευσης. Αυτά οργανώνονται, στελεχώνονται, εξοπλίζονται και υποστηρίζονται κατάλληλα ώστε να εξασφαλίζεται η αναγκαία διδακτική και ψυχοπαιδαγωγική υποστήριξη των μαθητών αυτών. Η ειδική αγωγή και εκπαίδευση επιδιώκει να αναπτύξει την προσωπικότητα των μαθητών και να τους καταστήσει κατά το δυνατόν ικανούς για αυτόνομη συμμετοχή στην οικογενειακή, επαγγελματική, κοινωνική και πολιτισμική ζωή. Το Υπουργείο Εθνικής Παιδείας και Θρησκευμάτων είναι ο αποκλειστικός φορέας της ειδικής αγωγής.

**Οι μαθητές με ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες μπορούν να φοιτούν:**

**α) Σε συνήθη σχολική τάξη με υποστηρικτικές δομές,** εφόσον πρόκειται για μαθητές με ήπιες μαθησιακές δυσκολίες. Αυτές οι υποστηρικτικές δομές αφορούν την παρακολούθηση εκ μέρους των μαθητών ορισμένων μαθημάτων εκτός της κανονικής τάξης του σχολείου περιλαμβάνουν:

- **Τμήμα Ένταξης για το Δημοτικό**

Στα Τμήματα Ένταξης παρέχεται εξατομικευμένη ή ομαδική διδασκαλία, ανάλογα με τις ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες των μαθητών, σε συγκεκριμένο χώρο του σχολείου και βάση συγκεκριμένου ωρολογίου προγράμματος. Τα μαθήματα αυτά σκοπό έχουν τη στήριξη των μαθητών, ώστε να υπάρχει συνέχεια και σύνδεση με το πρόγραμμα της τάξης τους. Οι ώρες που ένας μαθητής βρίσκεται στο Τμήμα Ένταξης δε μπορεί να ξεπερνούν τις 10 εβδομαδιαίως, εκτός εξαιρετικών περιπτώσεων, όπως αυτές ορίζονται από τα

ΚΕΔΔΥ (Special Education, 2002). Ο μαθητής που πρόκειται να φοιτήσει στο Τμήμα Ένταξης οφείλει να έχει (11<sup>ο</sup> Δημοτικό Σχολείο Εύοσμου, 2009):

- γραπτή συγκατάθεση των γονιών του και
- βεβαίωση της διαγνωστικής επιτροπής (ΚΕΔΔΥ)

- **Ενισχυτική Διδασκαλία για το Γυμνάσιο**

Με τον όρο "ενισχυτική διδασκαλία" Γυμνασίου νοείται η παρακολούθηση από τον μαθητή του γυμνασίου αυτοτελούς υποστηρικτικού προγράμματος διδασκαλίας στα μαθήματα : Γλωσσική διδασκαλία (Αρχαία, Νέα), Μαθηματικά, Φυσική, Χημεία και Ξένες Γλώσσες. Στο πρόγραμμα ενισχυτικής διδασκαλίας συμμετέχουν μαθητές όλων των τάξεων του γυμνασίου, που υστερούν στους παραπάνω τομείς γνώσης. Σκοπός του προγράμματος είναι η επανένταξη των μαθητών στη μαθησιακή διαδικασία, η μείωση της μαθητικής διαρροής και η βελτίωση της απόδοσής τους. Το σχετικό πρόγραμμα αρχίζει να λειτουργεί με την έναρξη του σχολικού έτους και λήγει με το πέρας των εξετάσεων. Το ημερήσιο πρόγραμμα Ενισχυτικής Διδασκαλίας καλύπτει 1-3 διδακτικές ώρες την ημέρα. Κάθε μαθητής μπορεί να παρακολουθήσει από ένα έως και όλα τα μαθήματα ενισχυτικής διδασκαλίας και μέχρι 15 ώρες εβδομαδιαίως. Σε κάθε τμήμα μαθήματος ενισχυτικής διδασκαλίας συμμετέχουν 5 μαθητές το ελάχιστο έως 10 μαθητές το μέγιστο (Εφημερίδα Κυβερνήσεως, 2003).

- **Πρόσθετη Διδακτική Στήριξη για το Λύκειο**

Η Πρόσθετη Διδακτική Στήριξη , ως υποστηρικτικός θεσμός της εκπαίδευσης, ταυτίζεται με τον αντίστοιχο θεσμό της Ενισχυτικής Διδασκαλίας και απευθύνεται σε μαθητές όλων των τάξεων, όλων των τύπων Λυκείων, συμπεριλαμβανομένων και των Εσπερινών ΤΕΕ, που είτε παρουσιάζουν χαμηλές επιδόσεις στη διδακτέα ύλη ορισμένων μαθημάτων και αντιμετωπίζουν δυσκολίες στην κατανόηση και εμπέδωση των γνώσεων, είτε επίζητούν

επιπλέον βοήθεια, ώστε να βελτιώσουν τη σχολική τους επίδοση. Σκοπός του θεσμού αυτού είναι οι μαθητές να ενισχυθούν μαθησιακά μέσω της παρακολούθησης μαθημάτων. Κάθε μαθητής μπορεί να παρακολουθεί μαθήματα μέχρι δεκατέσσερις ώρες εβδομαδιαίως (Στυλιανίδης, 2008), (Εφημερίδα Κυβερνήσεως, 2003).

**β) Στη συνήθη σχολική τάξη με παράλληλη στήριξη-συνεκπαίδευση, από εκπαιδευτικούς ειδικής αγωγής, όταν αυτό επιβάλλεται από το είδος και το βαθμό των ειδικών εκπαιδευτικών αναγκών.**

Παρέχεται σε μαθητές που δεν αντιμετωπίζουν σοβαρές δυσκολίες μάθησης και μπορούν με κατάλληλη υποστήριξη να παρακολουθήσουν το αναλυτικό εκπαιδευτικό πρόγραμμα της τάξης. Παρέχεται ακόμη και σε μαθητές με σοβαρότερες εκπαιδευτικές ανάγκες, όταν στην περιοχή τους δεν υπάρχει άλλο πλαίσιο αντιμετώπισης (ειδικό σχολείο, τμήμα ένταξης) ή καθίσταται απαραίτητη η παράλληλη στήριξη -βάσει της γνωμάτευσης του ΚΕΔΔΥ- εξαιτίας του είδους της αναπηρίας τους (π.χ. αυτισμός, σύνδρομο ελλειμματικής προσοχής με υπερκινητικότητα κλπ.). Την παράλληλη στήριξη εισηγείται αποκλειστικά το οικείο ΚΕΔΔΥ το οποίο με γραπτή γνωμάτευσή του καθορίζει τις ώρες παράλληλης στήριξης κατά περίπτωση.

Όταν η φοίτηση των μαθητών με ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες καθίσταται ιδιαίτερα δύσκολη στα σχολεία του κοινού εκπαιδευτικού προγράμματος, ή στα τμήματα ένταξης, λόγω του είδους και του βαθμού του προβλήματος τους, η εκπαίδευση των μαθητών αυτών παρέχεται («Φοίτηση», 2008):

### **γ) Με κατ' οίκον διδασκαλία**

Αφορά μαθητές με για σοβαρά ή χρόνια προβλήματα υγείας, τα οποία παρεμποδίζουν τη μετακίνηση και φοίτηση τους στο σχολείο, με απολύτως αιτιολογημένη ιατρική γνωμάτευση από δημόσιο νοσοκομείο, στην οποία

αναγράφεται η διάρκεια επιβεβλημένης παραμονής στο σπίτι. Στη περίπτωση αυτή μπορεί να χρησιμοποιείται και το σύστημα της τηλε-εκπαίδευσης.

**δ) Σε αυτοτελείς σχολικές μονάδες Ειδικής Αγωγής**

Σε σχολεία ή τμήματα που λειτουργούν είτε ως αυτοτελή, είτε ως παραρτήματα άλλων σχολείων σε νοσοκομεία, κέντρα αποκατάστασης, ιδρύματα αγωγής ανηλίκων, ή ιδρύματα χρονίως πασχόντων εφόσον οι διαβιούντες σε αυτά είναι παιδιά με ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες.

Η απόφαση των ΚΕΔΔΥ και των ιατροπαιδαγωγικών υπηρεσιών έχουν δεσμευτικό χαρακτήρα, και σε περίπτωση αντιφατικής διάγνωσης των δύο παραπάνω υπερισχύει αυτή του ΚΕΔΔΥ.