

ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ ΠΑΤΡΑΣ

**ΣΧΟΛΗ: Σ.Ε.Υ.Π.
ΤΜΗΜΑ: ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ**

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ:

**«ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN-ΒΕΛΤΙΩΣΗ ΤΗΣ ΠΟΙΟΤΗΤΑΣ
ΖΩΗΣ-ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ»**



ΣΠΟΥΔΑΣΤΕΣ:

Φραντζής Χρήστος
Ψαλτοπούλου Αναστασία

ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ:

Μούζιας Βασίλειος

ΠΑΤΡΑ, ΟΚΤΩΒΡΙΟΣ 2010

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ:

ΣΕΛ:

I. <u>ΠΕΡΙΛΗΨΗ –SUBMIT</u>.....	5
II. <u>ΕΙΣΑΓΩΓΗ</u>.....	7

III. ΚΥΡΙΟ ΜΕΡΟΣ:

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο

1.1 Ορισμός του συνδρόμου.....	8
1.2 Στατιστική του συνδρόμου.....	9
1.3 Παράρτημα Α.....	10
1.4 Ιστορική αναδρομή.....	11

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο

1.1 Αιτιοπαθογένεια.....	12
1.2 Συμπτωματολογία.....	14
1.3 Κοινά Χαρακτηριστικά.....	15

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3^ο

1.1 Κοινωνικές δεξιότητες και συμπεριφορά.....	19
1.2 Πρόοδος στο Σχολείο.....	22
1.3 Ψυχαγωγία και Διαλείμματα.....	25
1.4 Συνεργασία Εκπαιδευτικών-Γονέων.....	26
1.5 Τα παιδιά με σύνδρομο Down σήμερα.....	26

1.6 Συνεργασία με τον σύλλογο.....	27
------------------------------------	----

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο

1.1 Πρόγνωση του συνδρόμου.....	27
1.2 Διάγνωση του συνδρόμου.....	28
1.3 Προδιαθεσικοί παράγοντες.....	30

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5^ο

1.1 Προγεννητικός έλεγχος.....	32
1.2 Ιστορική αναδρομή προγεννητικού ελέγχου.....	32
1.3 Μέθοδοι προγεννητικού ελέγχου.....	33

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6^ο

1.1 Νέες εξελίξεις στην ανίχνευση του συνδρόμου.....	56
1.2 Πρόληψη του συνδρόμου.....	57
1.3 Θεραπεία του συνδρόμου.....	58

IV. ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ:

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο

1.1 Δικαιώματα ατόμων με σύνδρομο Down.....	60
1.2 Κοινωνική αντιμετώπιση ατόμων με το σύνδρομο.....	63

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο

1.1 Νοσηλευτική φροντίδα ατόμων με το σύνδρομο.....	65
1.2 Σκοποί νοσηλευτικής φροντίδας.....	66
1.3 Νοσηλευτική Διεργασία.....	67

V. <u>ΕΠΙΛΟΓΟΣ</u>	71
VI. <u>ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ-ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ</u>	72
VII. <u>ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ</u>	74

I. ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Down είναι μία γενετική πάθηση που επηρεάζει περίπου ένα σε κάθε 1.000 μωρά. Ο λάθος διαχωρισμός κατά την μίτωση του χρωμοσώματος, μπορεί να προέρχεται είτε από τη μητέρα είτε από τον πατέρα. Μετά από κάποια στατιστικά αποτελέσματα που αναφέρονται παρακάτω(πίνακας 1) εντοπίσαμε πως τα περισσότερα νεογνά γεννιούνται από γυναίκες ηλικίας άνω των 35 ετών, χωρίς βέβαια να κατηγορηθούν Υπάρχει μια συγκεκριμένη σύνδεση με τις μητέρες μεγαλύτερης ηλικίας. Κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης υπάρχουν παράγοντες που μπορούν να προκαλέσουν το σύνδρομο Down, όπως είναι η έκθεση σε ακτινοβολία ή κάποια φάρμακα. Εμφανίζεται σε όλες τις φυλές, κοινωνικές τάξεις και σε όλες τις χώρες σε όλο τον κόσμο. Μπορεί να συμβεί στον καθένα μας. Τα παιδιά που έχουν γεννηθεί με το σύνδρομο Down έχουν ορισμένα φυσικά χαρακτηριστικά, τα οποία ποικίλλουν, δεν έχουν όλα τα παιδιά με το σύνδρομο Down τα ίδια χαρακτηριστικά. Όλα τα παιδιά σε σύνδρομο Down μπορούν να εκπαιδευτούν και να αυξήσουν με τον καλύτερο δυνατό τρόπο τις ικανότητές τους. Οι μισοί ασθενείς περίπου ζουν τουλάχιστον 50 χρόνια, ενώ ο ένας στους επτά εξακολουθεί να ζει σε ηλικία 68 ετών. Η πρόωγη γήρανση, σε συνδυασμό με νευροπαθολογικά ευρήματα, χαρακτηριστικά της νόσου Alzheimer (ατροφία φλοιού, διερεύνηση των κοιλιών του εγκεφάλου και ανώμαλοι κόμβοι των νευροϊνιδίων) προσβάλλουν τους ασθενείς με σύνδρομο Down πολλές δεκαετίες νωρίτερα από την τυπική ηλικία εμφάνισης της νόσου αυτής στο γενικό πληθυσμό. Επίσης υπάρχουν πολλές μέθοδοι με τις οποίες μπορεί να διαγνωστεί και οι οποίες θα αναλυθούν σε αυτήν την εργασία μαζί με τα χαρακτηριστικά αυτών των παιδιών, την νοσηλευτική φροντίδα που μπορούμε να παρέχουμε σε άτομα με το σύνδρομο Down καθώς και εάν τελικά υπάρχει θεραπεία για αυτή την χρωμοσωμική ανωμαλία.

SUBMIT

Down syndrome is a genetic affection that affects approximately one in every 1,000 babies. Until now we're not absolutely aware of the factors that cause the presence of an additional chromosome. It might be originated by the mother or the father. There's a specific connection to the mothers of an older age. Nevertheless, most babies that suffer from the **down syndrome** are born from mothers under the age of 35, just because younger mothers have more babies. What we're certainly aware of is the fact that no one should be blamed. There's no connection between what has happened before or during **pregnancy** and the Down syndrome. It occurs to every race, social class and country in the world. It can happen to each one of us. Children that are born having the Down syndrome have some characteristics. It's important to mention that there's a variety of such characteristics. Not all children that suffer from the Down syndrome present the exact same ones. All of the children that suffer from the syndrome mentioned above are able to get trained and reach the top of their abilities in the best possible way. Half of the patients live for at least 50 years, while one in seven is still alive at the age of 65. Early ageing in combination with neuropathological findings, characteristics of the Alzheimer disease (atrophy of the cortex, examination of the brain's ventricles and irregular nodal points of neurofibers) have been affecting patients with the Down syndrome many decades earlier than the usual age that this disease appears in the general population. There are also many methods by which it can be diagnosed and which will be analyzed in this project including the characteristics of these children, the **special nurse care** that we offer to people suffering from the Down syndrome and eventually if there's a treatment for this chromosomal disorder.

II. ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η ανάπτυξη της κλινικής κυτταρογενετικής- δηλαδή η μελέτη των χρωμοσωμάτων στην κλινική- επέτρεψε την ταξινόμηση διαφόρων συνδρόμων που οφείλονται είτε σε γονυλλιακές μεταλλάξεις είτε σε ανωμαλίες της μορφολογίας ή του αριθμού των χρωμοσωμάτων.

Κατά τις τελευταίες δεκαετίες οι εκτεταμένες έρευνες ανά τον κόσμο, επέτρεψαν την αιτιολογική ταξινόμηση ορισμένων συνδρόμων στην κατηγορία των οφειλομένων σε ανωμαλίες των χρωμοσωμάτων.

Το πιο γνωστό και μελετημένο σύνδρομο που οφείλεται σε ανωμαλία των χρωμοσωμάτων είναι **το σύνδρομο Down**.

Τα παιδιά με σύνδρομο Down θεωρείται ότι αποτελούν ομοιογενή πληθυσμό, ο οποίος έχει κοινή γενετική διαταραχή, που εντοπίζεται από τη γέννηση (τρισωμία) του και αποτελεί τη μεγαλύτερη σε πληθυσμό γενετική ανωμαλία. Ο μέσος όρος ζωής των ατόμων με σύνδρομο Down είναι σημαντικά μικρότερος από το γενικό πληθυσμό και εξαρτάται από το βαθμό που παρουσιάζεται η καθυστέρηση. Παρόλα αυτά όμως η έγκαιρη διάγνωση και η καλή θεραπευτική αντιμετώπιση έχει επιμηκύνει την επιβίωση του ώστε το 30% αυτών φθάνουν μέχρι την ηλικία των 50 ετών. Το μεγαλύτερο όμως ποσοστό πεθαίνει στο τριακοστό έτος της ηλικίας τους.

Η φροντίδα και η ένταξη στην κοινωνία των ατόμων αυτών είναι εξαιρετικά πολύπλοκη και δύσκολη. Σε αυτό το έργο μπορεί να συμβάλλει σημαντικά και η νοσηλευτική επιστήμη.^{1,2}

III. ΚΥΡΙΟ ΜΕΡΟΣ

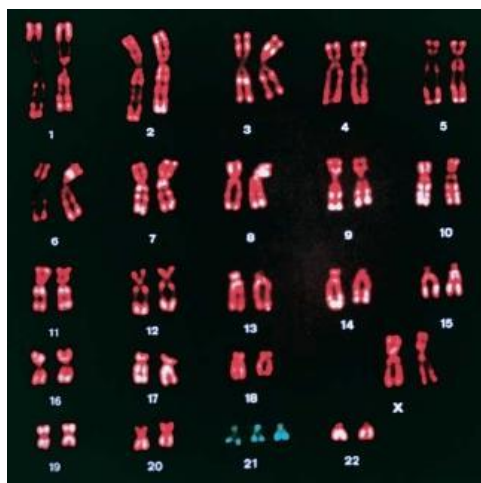
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1

1.1) Ορισμός του Συνδρόμου

Το σύνδρομο Down δεν είναι ασθένεια!

Οι άνθρωποι δεν υποφέρουν από αυτήν, ούτε είναι θύματα. Το σύνδρομο Down είναι μια γενετική κατάσταση που επηρεάζει μία περίπτωση στις 600-700 γεννήσεις παιδιών.

Όπως δηλώνει και ο όρος "σύνδρομο" είναι ένα σύνολο κοινών χαρακτηριστικών που είναι εμφανή όχι μόνο σωματικά αλλά και ως ένα βαθμό νοητικής υστέρησης ή μαθησιακής δυσκολίας. Το σύνδρομο Down δημιουργείται από ένα παραπάνω χρωμόσωμα στο 21ο ζευγάρι, εξ ου και η ταξινόμηση ως **Τρισωμία 21**. (Παράρτημα Α)^{3,4}



Το σώμα μας αποτελείται από εκατομμύρια κύτταρα. Τα περισσότερα κύτταρα περιέχουν μια ολοκληρωμένη σειρά από γονίδια. Τα γονίδια περιέχουν οδηγίες που ελέγχουν την ανάπτυξή μας και τον τρόπο που δουλεύει το σώμα μας. Είναι επίσης υπεύθυνα για πολλά από τα χαρακτηριστικά μας, όπως το χρώμα των ματιών, την ομάδα αίματος και το ύψος. Διαθέτουμε χιλιάδες γονίδια. Ο καθένας μας κληρονομεί δύο αντίγραφα των περισσότερων γονιδίων, ένα αντίγραφο από τη μητέρα και ένα αντίγραφο από τον πατέρα. Για αυτό έχουμε συχνά παρόμοια χαρακτηριστικά και με τους δύο. Τα γονίδια βρίσκονται πάνω σε μικρές

νηματοειδείς δομές που ονομάζονται χρωμοσώματα. Τα περισσότερα κύτταρα μας διαθέτουν 46 χρωμοσώματα. Κληρονομούμε 23 χρωμοσώματα από τη μητέρα μας και 23 χρωμοσώματα από τον πατέρα μας, και έτσι έχουμε 23 ζευγάρια χρωμοσωμάτων. Τα χρωμοσώματα που αριθμούνται από 1 έως 22 καλούνται αυτοσωμικά και δεν διαφέρουν στα δύο φύλα. Το 23 ο ζεύγος, χρωμοσωμάτων, το φυλετικό, καθορίζει το φύλο και έτσι διαφέρει μεταξύ ανδρών και γυναικών. Μερικές φορές όμως ένα μωρό γεννιέται με περισσότερα ή λιγότερα χρωμοσώματα. Σε αυτή την περίπτωση το μωρό διαθέτει περισσότερα ή λιγότερα γονίδια ή οδηγίες από το κανονικό. Το σύνδρομο Down είναι το πιο συνηθισμένο σύνδρομο που οφείλεται σε λανθασμένο αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων. Τα άτομα με σύνδρομο Down έχουν 47 χρωμοσώματα στα κύτταρά τους αντί για 46 επειδή έχουν τρία αντίγραφα του χρωμοσώματος 21 αντί για δύο.⁵

1.2) Συχνότητα του Συνδρόμου Down ανάλογα με την ηλικία της μητέρας:

Ηλικία Μητέρας(έτη)	Συχνότητα σε νεογέννητα
20	1/1900
25	1/1200
30	1/880
35	1/365
40	1/110
45	1/32
50	1/12

Πίνακας 1

Αντίθετα με τις απόψεις πολλών, υπάρχουν τρεις τύποι του Συνδρόμου Down.

1.3) Παράρτημα Α:

1) Τυπική Τρισωμία 21: Η πλειονότητα των ατόμων με Σύνδρομο Down (περίπου 90-95%) έχουν αυτόν τον τύπο του συνδρόμου. Αυτό οφείλεται στο παραπανίσιο χρωμόσωμα που εμφανίζεται στο 21ο ζευγάρι, που προέρχεται κατά 90-95% από το ωάριο και 5- 1 0% από το σπερματοζωάριο. Σ' αυτήν την ομάδα εμφανίζεται μία μεγάλη κλίμακα ικανοτήτων από παιδιά με επιπλέον σωματικά προβλήματα, π.χ.: καρδιακά, πνευμονολογικά, δυσκολίες στην ομιλία και στην ακοή, μέχρι εκείνα τα άτομα που φτάνουν να ζουν ημιανεξάρτητα και μπορούν να εργαστούν.

2) Τύπος Μωσαϊκού: Αυτή είναι μια σπάνια μορφή που εμφανίζεται στο 2-5% του πληθυσμού με Σύνδρομο Down Όπως δηλώνει και το όνομα, σ' αυτήν τη μορφή το χρωμόσωμα 21 σπάζει και αναμειγνύεται με κανονικά κύτταρα δημιουργώντας ένα μωσαϊκό. Αυτό συχνά οδηγεί σε μια λιγότερο σοβαρή κατάσταση με τα φυσικά χαρακτηριστικά και τις μαθησιακές δυσκολίες να είναι αναλογικά σε μικρότερο βαθμό.

3) Μετατόπιση: Είναι μια ακόμη πιο σπάνια μορφή του Συνδρόμου Down που εμφανίζεται στο 2% των βρεφών με Σύνδρομο Down. Αυτή η μορφή είναι κληρονομική. Το 5% αυτού του μικρού αριθμού συμβαίνει τυχαία.^{4,27}

1.4) Ιστορική Αναδρομή του Συνδρόμου Down.

Η κοινωνία μας άργησε πολύ να πάρει θέση απέναντι στην αναπηρία που θεωρήθηκε αρρώστια, κίνδυνος για τη κοινωνία και αμαρτία για την οικογένεια. Το σύνδρομο down εμφανίζεται σε όλα τα μέρη του κόσμου,

δεν περιορίζεται σε καμία φυλή, κουλτούρα, κοινωνική τάξη, ή ιστορική περίοδο.

Στοιχεία του συνδρόμου αναφέρονται στο Αρχαίο Μεξικό, αν και η πρώτη λεπτομερής καταγραφή και συστηματική περιγραφή του συνδρόμου από τον Langdon Down ήρθε πολύ αργότερα από το 1866, ο οποίος θέλοντας να κατατάξει την πνευματική καθυστέρηση βάση εθνολογικών κριτηρίων εισήγαγε στην ιατρική ορολογία τον όρο μογγολοειδής ιδιότητα.¹⁵

Σχεδόν εκατό χρόνια μετά την περιγραφή, ο Lejeune το 1959, μέτρησε 47 χρωμοσώματα στα κύτταρα εννέα παιδιών. Αυτή η σημαντική ανακάλυψη προκάλεσε δραματικές αλλαγές στην γνώση γύρω από το σύνδρομο down και οδήγησε σε θετική διάγνωση μέσω καρυοτυπικής ανάλυσης. Η διάγνωση μέχρι τότε γινόταν μέσα από την συγκέντρωση των σωματικών χαρακτηριστικών που παρουσιάζουν τα άτομα με το σύνδρομο. Ωστόσο κανένα από τα χαρακτηριστικά τα σωματικά, δεν καθορίζει απόλυτα το σύνδρομο. Πράγματι μόνο μερικά χρόνια πριν την αναφορά του Lejeune ο Oster το 1953, έγραψε ότι ήταν αδύνατον να ορίσει την κατάσταση ως (γνώμη που καθορίζεται ως προς το πια χαρακτηριστικά και πόσα θα πρέπει να περιλαμβάνονται).

Οι πρώτες αναφορές στον ελλαδικό χώρο έρχονται από τον Όμηρο, ξεχωρίζει μορφές μειονεκτικότητας π.χ. «κουφός» (ανίκανος), «νήπιο» (κουτός), «αεσίφρων» (νοητικά καθυστερημένος).²⁸

Ο ίδιος συνιστά μουσική για εσωτερική ψυχική γαλήνη του αρρώστου καθώς και εργασία για θεραπεία ψυχώσεων. Στην κλασική εποχή(600-350 π.χ.) ο Δημόκριτος αναφέρει ότι απαιτεί αγωγή για όλους χωρίς διακρίσεις. Ο Πλάτωνας μας αναφέρει ότι η ατομικότητα του μαθητή μετράει πάνω από όλα και συγκεκριμένα μας αναφέρει ότι η ατομικότητα πρέπει να αποτελεί την βάση της εκπαίδευσης, να εντοπίζονται δε και να

λαμβάνονται υπόψη οι ιδιαίτερες ικανότητες ή μειονεκτικότητες του μαθητή.

Το 287 π.χ. ο Θεόφραστος ασχολείται με την αγωγή των νοητικά καθυστερημένων παιδιών. Οι αναφορές για την αγωγή των νοητικά μειονεκτικών ατόμων από το 143π.χ. έως την βυζαντινή εποχή είναι ανύπαρκτες σχεδόν.

Τάση δε για φιλανθρωπικά έργα με την ίδρυση πτωχοκομείων, ορφανοτροφείων, λοβοκομείων, παρουσιάζει η βυζαντινή εποχή, εποχή της «πρόνοιας». Η Νεοελληνική εποχή από το 1821 μέχρι και το 1900 δίνει ιδιαίτερη βαρύτητα στη θέσπιση μέτρων για τη δημοσία υγιεινή και την ανάπτυξη κοινωνικής πρόνοιας και αντίληψης. Συνεχίζεται η ίδια κοινωνική πολιτική και κατά την οθωνική περίοδο (1833-1862) με σύγχρονη προσπάθεια για την οργάνωση των υγειονομικών υπηρεσιών. Δεν υπάρχει ιδιαίτερη μέριμνα για τα μειονεκτικά παιδιά και η αγωγή παραμένει στο πλαίσιο των γενικών σχολίων.¹¹

Ο 20ς αιώνας είναι χρυσός για την ειδική αγωγή και αποφέρει την ίδρυση ειδικών σχολείων και ιδρυμάτων, που στόχος τους είναι η περίθαλψη, η προστασία, η εκπαίδευση και αργότερα η επαγγελματική κατάρτιση των παιδιών αυτών με βάση τις επικρατούσες κοινωνικές αντιλήψεις της εποχής.^{28,15}

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2

1.1) ΑΙΤΙΟΠΑΘΟΓΕΝΕΙΑ

Η σαφής αιτιολογία του συνδρόμου Down δεν είναι ακόμα απολύτως σαφής. Έχουν όμως διερευνηθεί ποικίλοι αιτιολογικοί παράγοντες.

1. Είναι πασίγνωστο ότι η πάθηση οφείλεται ανωμαλία του αριθμού των χρωμοσωμάτων και συγκεκριμένα τρία χρωμοσώματα αντί για δυο στο ζεύγος 21(τρισωμία).

2. Η ηλικία της μητέρας. Είναι οπωσδήποτε σπουδαίος αιτιολογικός παράγοντας. Είναι γενικά παραδεκτό ότι τα βρέφη που γεννιούνται από γυναίκες άνω των 35 ετών έχουν αυξημένη συχνότητα να εμφανίσουν τρισωμία 21. Δεν αποκλείεται όμως η γέννηση παιδιού με σύνδρομο Down από γυναίκες κάτω των 30 ετών ή πρωτότοκες. Η ηλικία του πατέρα δεν παίζει σπουδαίο ρόλο.

3. Η θέση στην οικογένεια. Σε σημαντική αναλογία το παιδί που πάσχει από σύνδρομο Down είναι το τελευταίο γεννηθεί βρέφος. Σχετίζεται με την αυξημένη ηλικία της μητέρας και την πιθανή τάση να περιοριστεί η οικογένεια είναι σημαντική.

4. Α) χρόνιες ασθένειες της μητέρας όπως διαβήτης κ.τ.λ.

Β) διάφορες ακτινοβολίες π.χ. ραδιενεργοί ακτινοβολία

Γενικά κάθε ανωμαλία και παρέμβαση στη φυσιολογική ανάπτυξη του εμβρυϊκού οργανισμού.

5. Οικογενής επίπτωση. Μολονότι είναι εντελώς σπάνιο να εμφανιστεί το σύνδρομο Down σε περισσότερα του ενός παιδιού της ίδιας οικογένειας έχει αναφερθεί σημαντικός αριθμός περιπτώσεων που αυτό έχει συμβεί.

Τα μονογενή δίδυμα είναι πιθανόν να είναι αμφότερα προσβεβλημένα όταν τα δίδυμα προέρχονται από διαφορετικά ωάρια είναι πιθανόν και τα δύο να είναι προσβεβλημένα από το σύνδρομο Down. Έχει παρατηρηθεί σύνδρομο Down σε δύο ή τρεις κατά σειρά γέννες αν μογγολοειδής ιδιώτες σχεδόν ανεξαιρέτως αν όχι πάντοτε, είναι στείρα.

6. Μητρική ενδοκρινική αστάθεια. Ο BENDA(1947) τόνισε τη μεγάλη συχνότητα εμφανίσεως μητρικών παθήσεων ως σύλληψη, μετά την εμμηνόπαυση την σχετική στειρότητα και τις παθήσεις του θυρεοειδούς ή της ωοθήκης, οι οποίες τον οδήγησαν στο συμπέρασμα, ότι είναι υπεύθυνη για την τρισωμία 21, είτε η υπόφυση της μητέρας, είτε το ωχρό σωματίο και ότι η τρισωμία 21 είναι δυνατόν να θεωρηθεί ως «επιβίωσης σε μια επαπειλούμενη αποβολή»^{6,7}

1.2)ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΟΛΟΓΙΑ

Ένα παιδί με σύνδρομο Down είναι αναγνωρίσιμο από την στιγμή της γέννησης του. Υπάρχουν 120 χαρακτηριστικά γνωρίσματα που συνδέονται με το σύνδρομο. Βέβαια πολλά από αυτά τα παιδιά δεν έχουν παραπάνω από 6-7 γνωρίσματα. Το μόνο χαρακτηριστικό που είναι σίγουρα υπαρκτό σε όλα τα παιδιά αυτά είναι η νοητική καθυστέρηση. Τα εξωτερικά χαρακτηριστικά γνωρίσματα του παιδιού είναι: Μικρό και στρογγυλό κεφάλι, πλατύ και επίπεδο πρόσωπο, λοξά μάτια με ιδιόμορφες διπλώσεις του δέρματος στην εξωτερική του γωνία, προεξέχοντα μήλα του προσώπου, υποπλαστική πλακουτσωτή μύτη, στενός και υψηλός ουρανίσκος, ισχνή και κοντή κάτω σιαγόνα, σαρκώδης γλώσσα που συχνά προεξέχει από ένα μισάνοιχτο στόμα, με χοντρά και υγρά από το σάλιο χείλη, ακανόνιστα αυτιά, συνθέτουν μια χαρακτηριστική εικόνα που δεν αφήνει αμφιβολίες για την φύση της διαταραχής. Τέλος μερικά άλλα γνωρίσματα είναι, το μικρό ανάστημα, τα κοντόχοντρα άνω και κάτω άκρα, τα ισομέγεθη δάκτυλα και οι κινητικές δυσκολίες.^{10,26}

Η Αστάθεια του Ατλαντο - Αξονα

Ο νωτιαίος μυελός που περνά μέσα από τη σπονδυλική στήλη θα μπορούσε να πιεστεί ή να κοπεί, αν υπάρχει η αστάθεια του ατλαντοάξονα, η οποία είναι η χαλάρωση των συνδετικών ιστών στην κορυφή της σπονδυλικής στήλης, όπου ισορροπεί το κεφάλι. Εάν υποπτευόμαστε την ύπαρξη μιας τέτοιας κατάστασης, δεν θα συστήναμε ορισμένα είδη γύμνασης, όπως: παρακινδυνευμένο τραμπολίνο, ελεύθερες καταδύσεις, κολύμβηση σε στυλ πεταλούδας, άλμα εις ύψος, κάποιες ασκήσεις ενόργανης - εδάφους και ιδιαίτερα κυβιστήσεις (τούμπες).

Όποιες δραστηριότητες θα μπορούσαν να προκαλέσουν τέντωμα, απότομο τίναγμα ή πίεση του λαιμού προς τα κάτω, θα πρέπει να επιβλέπονται. Θα πρέπει να ζητούμε αμέσως την ιατρική συμβουλή, αν εμφανιστεί πόνος στο λαιμό, αδυναμία, αλλαγή στο βάδισμα ή αδεξιότητα. Οι ακτινογραφίες δεν μπορούν πάντα να εντοπίσουν αυτού του είδους την αστάθεια αλλά τα παιδιά δεν θα πρέπει να αποκλείονται από κανονικές δραστηριότητες και παιχνίδια καθώς αυτό θα βοηθήσει στη βελτίωση του μυϊκού τόνου. ⁴

1.3) ΚΟΙΝΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ

Ακοή

Πολλά παιδιά είναι επιρρεπή σε κρυώματα και μολύνσεις. Σ' αυτό συμβάλλουν οι μικρότερες ρινικές κοιλότητες, με αύξηση της καταρροής (catarrh). Αυτό μπορεί να επηρεάσει την ακοή, και εάν δεν προσεχθεί ή αντιμετωπιστεί, θα οδηγήσει σε προβλήματα ακοής.

Μερικά παιδιά παρουσιάζουν επιπρόσθετα απώλεια-έκπτωση ακοής, συχνά αποτέλεσμα από ωτίτιδα. Η θεραπεία μπορεί να περιλαμβάνει την εισαγωγή μικρού σωλήνα (insertion of grommets) ή τη χρησιμοποίηση

ακουστικών. Θα συμβουλευάμε, μετά από κάθε κρυολόγημα να ελέγχεται αν τα παιδιά μπορούν να ακούν. Τα παιδιά που φορούν ακουστικά πρέπει να βοηθούνται για να τα χρησιμοποιούν και να τα ελέγχουν. Επίσης, η απόδοση των ακουστικών θα πρέπει να ελέγχεται κατά διαστήματα.

Επομένως, είναι σημαντικό να φροντίζουμε οι οδηγίες να δίνονται καθαρά, απλά και πρόσωπο με πρόσωπο. Οι θόρυβοι από το περιβάλλον, καθώς και οι περίπλοκες οδηγίες μπορούν να μπερδέψουν ένα παιδί με απώλεια ακοής και ο εντοπισμός του ήχου να είναι δύσκολος.²⁹

Επικοινωνία - Ομιλία και Λόγος (Γλώσσα)

Γενικά τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν ένα μικρό στοματικό πλαίσιο (small Frame). Οι ρινικές οδοί είναι μικρότερες και ο ουρανίσκος είναι μικρός και ψηλός μειώνοντας έτσι τη στοματική κοιλότητα. Συχνά η γλώσσα είναι μεγαλύτερη, με αποτέλεσμα το παιδί να μην μπορεί να την κρατήσει μέσα. Αυτό μπορεί να επηρεάσει την αναπνοή και την άρθρωση οδηγώντας σε προβλήματα στην ομιλία. Οι προσπάθειες να μάθουμε στο παιδί να κρατάει μέσα τη γλώσσα του, είναι συνήθως επιτυχείς.

Ο εκφραστικός λόγος έχει πάρα πολύ μεγάλη σημασία για κάθε παιδί και το ίδιο ισχύει και για τα παιδιά με σύνδρομο Down. Τίποτα δεν είναι πιο απογοητευτικό για κάθε παιδί από τα να μην μπορεί να εκφράσει τις ιδέες και απόψεις του σε άλλους ανθρώπους.

Χρειάζεται μεγάλη υπομονή για να διασφαλίσουμε ότι ένα παιδί με δυσκολία στο λόγο ή στην ομιλία δεν θα αποθαρρυνθεί από το να μιλήσει. Πάντοτε να ακούτε προσεκτικά και να φροντίζετε να δίνονται στα παιδιά ευκαιρίες στην προσπάθεια τους να απαντήσουν και να

συμμετέχουν στη συζήτηση. Οι ιδέες υπάρχουν. Μπορεί όμως η διαδικασία αυτή να πάρει λίγο καιρό και να χρειαστεί αρκετή αυτοπεποίθηση από τα παιδιά για να μπορέσουν να εκφραστούν με λόγια ή νοήματα αυτές οι ιδέες. Ενθαρρύνετε τα υπόλοιπα παιδιά να είναι υπομονετικά και βοηθήστε τα να καταλάβουν πόσο πολύ θέλει να μιλήσει το παιδί και πόσο δύσκολο μπορεί να είναι γι' αυτό.

Το διάβασμα βοηθά στην ομιλία και το λόγο. Η προφορά των λέξεων όταν διαβάζονται, τείνει να είναι πιο ξεκάθαρη από τη φυσιολογική ομιλία του παιδιού. Το διάβασμα βοηθά τόσο στην άρθρωση όσο και στην ανάπτυξη γλωσσικών μοτίβων που δεν περιλαμβάνονται στο ρεπερτόριο του παιδιού. Μπορεί να μην είναι αναγκαίο να ολοκληρωθεί η διδασκαλία των προ-αναγνωστικών δεξιοτήτων, πριν αρχίσει η ανάγνωση. Η εκμάθηση της ανάγνωσης είναι πιθανό να διευρύνει τον καθομιλούμενο λόγο του παιδιού.

Ένα σύστημα με σύμβολα ή νοήματα, οπτικά ερεθίσματα και χρήση υπολογιστών μπορεί να είναι πολύ βοηθητικά για ένα παιδί με δυσκολία στην ομιλία.

Όραση

Επειδή τα οπτικά ερεθίσματα αποτελούν μεγάλη βοήθεια για τα παιδιά με σύνδρομο Down, είναι απαραίτητο να διασφαλίζουμε ότι η όραση των παιδιών δεν παρουσιάζει κάποιο πρόβλημα. Επειδή η "γέφυρα" της μύτης είναι μικρή ή ανεπαρκής, τα παιδιά έχουν δυσκολία στο να φορούν τα γυαλιά τους.

Οι οπτικοί βέβαια εκσυγχρονίζονται και μπορούν να βοηθήσουν βάζοντας στα γυαλιά διαφορετικό κομμάτι (γέφυρα) στη μέση και μεγαλύτερα χερούλια (earpieces). Οι φακοί επαφής έχουν επίσης προσαρμοστεί για τα παιδιά με σύνδρομο Down, αλλά χρειάζονται περισσότερο προσεκτική επιτήρηση.

Εάν τα παιδιά φορούν γυαλιά, μπορεί να χρειάζονται καθάρισμα, ειδικά μετά το γεύμα. Σε ένα παιδί με φτωχή όραση θα πρέπει να του επιτραπεί να κρατάει το βιβλίο όπου το βολεύει για να το διαβάσει - ίσως πιο κοντά στα μάτια του ή απομακρυσμένο (tilted).

Ένα άλλο μικρό σημείο που θα πρέπει να προσεχτεί είναι ότι τα μάτια του παιδιού μπορεί να μην μπορούν να προσαρμοστούν γρήγορα από το έντονο φως στη σκιά και το αντίθετο. Αυτό μπορεί να έχει ως αποτέλεσμα να σκοντάφτει το παιδί στις σκάλες, κάτι που ίσως δε θα πρέπει να θεωρηθεί ως αδεξιότητα από μέρους του παιδιού.

Κινητικότητα

Γενικά η κινητικότητα δεν είναι πρόβλημα στα παιδιά με σύνδρομο Down, εκτός αν έχουν πολλαπλές αναπηρίες. Ωστόσο ο μυϊκός τους τόνος είναι πιο χαλαρός από των άλλων παιδιών και αυτό μπορεί να οδηγήσει σε δυσκολίες στο συντονισμό και στο βάδισμα (gait).

Μερικά παιδιά μπορεί να έχουν δυσκολίες στο να πηδούν, να τρέχουν, να κάνουν ποδήλατο. Αυτές οι δυσκολίες μπορεί να δημιουργήσουν απογοητεύσεις στα ομαδικά παιχνίδια και στα σπορ αλλά δε θα πρέπει να αποθαρρύνουμε τα παιδιά στο να συμμετέχουν. Ίσως θα χρειάζεται να τους υπενθυμίζουμε να χρησιμοποιούν το κυρίαρχο χέρι τους για να κρατήσουν τη ρακέτα, να ρίξουν τους κρίκους κτλ.

Η κολύμβηση, ο χορός, οι ασκήσεις και τα παιχνίδια όπως συμπεριλαμβάνονται στο κανονικό πρόγραμμα του σχολείου, θα βοηθήσουν στην καλυτέρευση του μυϊκού τόνου και της φυσικής κατάστασης. Επομένως, η συμμετοχή των παιδιών σ' αυτές τις δραστηριότητες θα πρέπει πάντα να ενθαρρύνεται. Το Department of Health Medical Advisors στη Μ. Βρετανία, σημειώνει κάποια μικρότερα σημεία που πρέπει να δοθεί προσοχή, δίνοντας κάποιες γενικές κατευθυντήριες γραμμές για ορισμένες έντονες σωματικές ασκήσεις

καθώς και για την **αστάθεια του άτλαντα** (πρώτου αυχενικού σπονδύλου).¹⁰

Δίαιτα και γενική υγεία

Τα περισσότερα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν εξαιρετική όρεξη αλλά η παχυσαρκία θα μπορούσε να προκαλέσει σοβαρά προβλήματα. Η καλή διατροφή είναι σημαντικός παράγοντας για την υγεία τους. Μερικά παιδιά μπορεί να έχουν προβλήματα στο μάσημα της τροφής και μπορεί να χρειάζονται περισσότερη ώρα για να τελειώσουν το γεύμα τους. Όταν κάνει κρύο μπορεί να χρειαστούν να τους υπενθυμίζεται να βάζουν ή να βγάζουν το πανωφόρι τους. Επίσης μπορεί να χρειαστούν κάποια προστασία για ευαίσθητο δέρμα.

Ανοσοποιητικό σύστημα

Το ανοσοποιητικό τους σύστημα μπορεί να μην είναι τόσο καλά ανεπτυγμένο όπως στα άλλα παιδιά. Τα παιδιά με σύνδρομο Down μπορεί να είναι πιο επιρρεπή σε αρρώστιες, ειδικότερα στα πρώτα χρόνια της ζωής τους.

Προβλήματα καρδιάς

Μερικά παιδιά με σύνδρομο Down παρουσιάζουν καρδιακά προβλήματα που ποικίλλουν στη σοβαρότητα τους. Πολλά παιδιά χειρουργούνται όταν είναι μωρά. Άλλα όμως δεν μπορούν να βοηθηθούν τόσο εύκολα. Είναι απαραίτητη η συνεργασία των γονέων του παιδιού με τον οικογενειακό γιατρό ώστε να ξέρουν τι να κάνουν για να τα βοηθήσουν. Ο νοσηλευτής/τρια του σχολείου θα πρέπει να συμμετέχει όπου είναι απαραίτητο.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3

1.1) Κοινωνικές δεξιότητες και συμπεριφορά

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

Πρέπει να επαναλάβουμε ότι η παρουσία ή απουσία εμφανών χαρακτηριστικών, που σχετίζονται με το σύνδρομο Down, δεν δίνει καμιά ένδειξη για την ατομική ικανότητα του παιδιού. Θα πρέπει να τονιστεί πως έστω και αν το παραπανίσιο χρωμόσωμα επηρεάζει πολλά μέρη του σώματος και του εγκεφάλου, η προσωπικότητα του παιδιού πηγάζει από το περιβάλλον και την οικογένεια του.

Επίσης πρέπει να τονιστεί ότι ένα παιδί με σύνδρομο Down μπορεί να παρουσιάσει μια ποικίλη κλίμακα ικανοτήτων, όπως και κάθε άλλο παιδί. Μια από τις πιο συχνές παρανοήσεις για τα παιδιά με σύνδρομο Down είναι ότι αυτά τα παιδιά είναι πάντα εκδηλωτικά και αγαπητά (affectionate lovable). Μερικά είναι, αλλά κάποια σίγουρα δεν είναι! Όλα τα παιδιά έχουν ενοχλητικές και εκνευριστικές συνήθειες, συμπεριφέρονται άσχημα, δεν είναι υπάκουα ή αποσπάται η προσοχή τους εύκολα. **Τα παιδιά με σύνδρομο Down δεν είναι διαφορετικά.**

Είναι σημαντικό να επιτευχθεί ισορροπία

Μερικά παιδιά με σύνδρομο Down μπορεί να τα αναλάβουν κάποια παιδιά της τάξης και να τα "προστατεύουν". Οι συμμαθητές/τριες πρέπει να ενθαρρύνονται να αλληλεπιδρούν φυσιολογικά με τα παιδιά με σύνδρομο Down τόσο μέσα όσο και έξω από την τάξη. Άλλα παιδιά λιγότερο ήρεμα χρειάζονται μερικές φορές σταθερή και πειθαρχική αντιμετώπιση για να μάθουν τα όρια. Αν γίνονται συνεχείς εξαιρέσεις για ένα παιδί που συμπεριφέρεται άσχημα επειδή έχει σύνδρομο Down, αυτό

δε θα βοηθήσει καθόλου και μπορεί να δημιουργήσει μεγαλύτερα προβλήματα.

Όλα τα στάδια ανάπτυξης των παιδιών με σύνδρομο Down διαρκούν περισσότερο. Έτσι για τις ενοχλητικές συμπεριφορές χρειάζεται μεγαλύτερο διάστημα για να εξαλειφθούν. Είναι σημαντικό να λαμβάνουμε υπόψη ότι κάποια ξαφνική αναστάτωση των παιδιών μπορεί να οφείλεται ίσως στην απογοήτευση για κάποιες δυσκολίες που συναντά ή στο ότι δεν νιώθει καλά.

Πρέπει να τονιστεί πάρα πολύ ότι είναι πιο σημαντικό να επαινούμε την καλή συμπεριφορά παρά να δίνουμε σημασία στην άσχημη συμπεριφορά. Κάποιες απλές αμοιβές μπορούν να είναι αποτελεσματικές όπως χρυσά αστεράκια ή ζωγραφιές σ' ένα πίνακα. Επίσης, θα ήταν πολύ ωφέλιμο να υπάρχει συνεργασία με το σπίτι ώστε η επιθυμητή συμπεριφορά και οι μέθοδοι πειθαρχίας να είναι ενιαίες.

Γνωρίζουμε ότι πολλά παιδιά έχουν διαφορετική συμπεριφορά όταν είναι στο σχολείο. Ωστόσο, η αιτιολογία μπορεί να είναι διαφορετική για κάθε μια περίπτωση και επομένως η συμπεριφορά του ενήλικα πρέπει να είναι αντίστοιχη.

Πολλά παιδιά επηρεάζονται από τις αλλαγές στο καθημερινό τους πρόγραμμα ιδιαίτερα εάν είναι ξαφνικές ή δεν τους επεξηγούνται. Συχνά αυτό μπορεί να επηρεάσει σημαντικά τα παιδιά με σύνδρομο Down.

Πρέπει να δίνεται προσοχή ώστε να εξηγούνται από πριν τυχόν αλλαγές στις δραστηριότητες, στο προσωπικό κτλ.

Μερικές φορές τα παιδιά με σύνδρομο Down επαναλαμβάνουν αυτό που τους λέγεται προσπαθώντας να ευχαριστήσουν και όχι επειδή αυτό που λένε είναι αλήθεια. Μερικά έχουν την τάση να λένε "ναι" όταν εννοούν "όχι" ή το αντίστροφο, αλλά εάν ο ενήλικας περιμένει ή ρωτήσει ξανά με διαφορετικό τρόπο, θα πάρει τη σωστή απάντηση.

Επίσης τα παιδιά αυτά συνηθίζουν να χαιρετούν τους άλλους με μη-κατάλληλο τρόπο (inappropriate). Τα φιλά και άλλοι διαχυτικοί χαιρετισμοί δεν είναι πάντα κατάλληλοι. Αυτό ισχύει και για τις δυο πλευρές!

Είναι σημαντικό όταν επισκέπτονται ενήλικοι την τάξη σας να φέρονται στα παιδιά με σύνδρομο Down όπως θα φέρονταν και στα άλλα παιδιά της τάξης σας. Η δική σας συμπεριφορά προς το παιδί ως άτομο, είναι το "κλειδί" που θα το βοηθήσει να ευχαριστηθεί το χρόνο που θα περάσει στην τάξη μαζί σας και με τα άλλα παιδιά.

1.2) Πρόοδος στο σχολείο



Βοηθώντας να περάσει το μήνυμα στο παιδί.

Όπως γίνεται αντιληπτό, τα κενά στη "σχολική μάθηση" θα εμφανιστούν στα τελευταία στάδια της προσχολικής εκπαίδευσης (infant education). Είναι λοιπόν σημαντικό να δώσουμε στο παιδί κάθε ευκαιρία να προοδεύσει.

Τα παιδιά με σύνδρομο Down δεν ξεκινούν από μόνα τους τη διαδικασία της μάθησης. Ο/η δάσκαλος/α πρέπει να έχει κατά νου τι θα χρειαστεί να μάθει το παιδί μετά, ειδικά όταν φαίνεται πως δεν σημειώνεται πρόοδος. Για τα παιδιά που μαθαίνουν με αργούς ρυθμούς κάθε θέμα θα πρέπει να παρουσιάζεται με διαφορετικό τρόπο. Θα πρέπει να κατακερματίζεται και να διδάσκεται με τα μικρότερα δυνατά βήματα. Θα πρέπει επίσης να ελέγχεται ο βαθμός κατανόησης κάθε καινούριας δεξιότητας που μαθαίνει το παιδί.

Θα βοηθούσε ίσως να διδάξουμε με απλές προφορικές οδηγίες τις οποίες το παιδί θα μάθει σταδιακά να τις επαναλαμβάνει για να συνοδεύει τις πράξεις του, π.χ. "κρατώ επάνω και το σπρώχνω μέσα" για να κουμπώνει τα κουμπιά.

Η μη-πλήρως ανεπτυγμένη ικανότητα κατανόησης του παιδιού μπορεί να οδηγήσει σε μια "κατά γράμμα" ερμηνεία των οδηγιών. Το παιδί μπορεί να βρίσκει δύσκολο το να κάνει δύο πράγματα συγχρόνως, π.χ. να συνομιλεί και να τρώει, να περπατάει και να βάζει γάντια. Οι απλές μεμονωμένες οδηγίες, ιδιαίτερα στο αρχικό στάδιο, που επιτρέπουν στο παιδί να ολοκληρώνει μια πράξη πριν προχωρήσει στην επόμενη, θα βοηθήσουν στο να δώσουν στα παιδιά αυτοπεποίθηση και ικανοποίηση όταν ολοκληρώνουν κάποια δουλειά.

Δηλαδή είναι πιο αποτελεσματικό να δίνουμε οδηγίες κάπως έτσι:

- Μάζεψε τα βιβλία σου. (Μαζεύει τα βιβλία).
- Σήκωσε το μολύβι σου. (Σηκώνει το μολύβι).
- Φέρε τα σ' εμένα. (Τα πηγαίνει στο/η δάσκαλο/α).
- Τώρα δείξε μου τη ζωγραφιά σου.

Παρά με τον ακόλουθο τρόπο:

- "Έλα και δείξε μου τη ζωγραφιά σου, θα χρειαστεί να φέρεις το βιβλίο και το μολύβι σου".

Λεπτή κινητικότητα και δεξιότητα

Εκτός από προβλήματα συντονισμού, μερικά παιδιά επειδή τα δάχτυλα τους είναι πιο κοντά και ίσως πιο αδύνατα, μπορεί να χρειαστούν ενθάρρυνση με τις δεξιότητες της λεπτής κινητικότητας, ιδιαίτερα όταν μαθαίνουν να σχηματίζουν τα γράμματα και να γράφουν για πρώτη φορά. Συχνά τα παιδιά με σύνδρομο Down πιάνουν το μολύβι με ένα διαφορετικό τρόπο (με όλη την παλάμη του χεριού και όχι στις αρθρώσεις των δαχτύλων) και αυτό μπορεί να δημιουργεί επιπρόσθετα προβλήματα.

Η εξάσκηση στη δραματοποίηση και στα παιχνίδια μπορεί να χρησιμοποιηθεί για να αυξηθεί ο συντονισμός ματιού - χεριού. Το να μαζεύει το παιδί μικρά αντικείμενα ή κομμάτια χαρτιού, θα δυναμώσει τα δάχτυλα και τα χέρια. Η γραφή θα πρέπει να διδαχθεί προσεκτικά και από την αρχή τα γράμματα θα πρέπει να σχηματίζονται σωστά.

Γράμματα σχηματισμένα από άμμο (ανάγλυφα) που χρησιμοποιούνται για ψηλάφηση με το δείκτη, μπορεί να βοηθήσουν.

Ο έλεγχος του μολυβιού μπορεί να είναι αδύνατος, επειδή τα δάκτυλα είναι κοντά και οι αντίχειρες είναι τοποθετημένοι χαμηλά. Γι' αυτόν το λόγο τα παιδιά χρειάζονται ενθάρρυνση σ' αυτές τις δεξιότητες, ιδιαίτερα όταν μαθαίνουν να σχηματίζουν τα γράμματα και να γράφουν. Τα παιδιά θα ελέγχουν καλύτερα τα ψαλίδια εάν τα κρατούν τοποθετώντας το δείκτη στον άξονα του ψαλιδιού και το τρίτο και τέταρτο δάχτυλο στις τρύπες. Είναι σημαντικό να διασφαλίζετε ότι ο εξοπλισμός είναι διαθέσιμος και ότι δουλεύει καλά. Συχνά το λιγότερο ικανό παιδί είναι αυτό που του μένει ο ελαττωματικός εξοπλισμός.

Συγκέντρωση

Χρειάζεται προσοχή στη χρησιμοποίηση φωτογραφιών, οι οποίες δε θα πρέπει να είναι παραγεμισμένες από παραπλανητικό υλικό, ειδικά όταν διδάσκεται η αρίθμηση. Πολλά παιδιά με σύνδρομο Down δεν έχουν την αυτοπεποίθηση να προχωρήσουν από κάτι το οποίο το ξέρουν - σε κάτι καινούριο. Είναι ουσιώδες να επεκτείνουμε την κατανόηση του παιδιού. Αλλά αυτού του είδους η αντίδραση μας δίνει την ένδειξη για το πότε εισάγουμε μια έννοια, για την οποία το παιδί δεν είναι έτοιμο.

Καθώς η διάρκεια συγκέντρωσης μπορεί να είναι μικρή, μία αλλαγή στη δραστηριότητα μπορεί να φέρει καλύτερη ανταπόκριση από το παιδί. Εάν το παιδί δε φαίνεται να έχει όρεξη για εξάσκηση, ο/η δάσκαλος/α θα πρέπει να δημιουργήσει καινούργιους και ενδιαφέροντες τρόπους για να κάνουν το παιδί να επαναλάβει μια άσκηση.

Τα άλλα παιδιά στην τάξη μπορούν να προσφέρουν μεγάλη βοήθεια στη δουλειά που κάνουν κατά ομάδες καθώς θα εξασκούν τις δικές τους δεξιότητες. Πρέπει όμως να δοθεί προσοχή να μην υπερ-προστατεύονται από τα άλλα παιδιά.

1.3) Ψυχαγωγία και Διαλείμματα



Πολλά έχουν ειπωθεί για τη σημασία του ελεύθερου παιχνιδιού, για τα διαλείμματα και για τη διακοπή για μεσημεριανό φαγητό που δίνουν την ευκαιρία στα παιδιά να ξεφύγουν από "τη δομή και πειθαρχία" της τάξης. Αυτά τα διαλείμματα δεν είναι πάντα δημιουργικά για τα παιδιά με σύνδρομο Down, που συχνά απομονώνονται από τους περισσότερο ικανούς συνομηλίκους τους. Σε μια κατάσταση που δεν είναι δομημένη το παιδί μπορεί να πληγωθεί συναισθηματικά και να αρχίσει να συμπεριφέρεται με ακατάλληλους τρόπους. Πρέπει να γίνουν κάποιες λεπτές προσπάθειες που να διασφαλίζουν ότι το παιδί με σύνδρομο Down συμμετέχει ή μπορεί να συμμετέχει με τα άλλα παιδιά σ' αυτά τα διαστήματα.

1.4) Συνεργασία Εκπαιδευτικών-Γονέων

Η επικοινωνία ανάμεσα στο σπίτι και στο σχολείο είναι ζωτικής σημασίας και εκτιμάται τόσο από τους γονείς όσο και από τους δασκάλους. Αυτό συμβαίνει και όταν το παιδί με σύνδρομο Down πηγαίνει σχολείο για πρώτη φορά. Οι γονείς μπορεί να θέλουν να συνεχίζουν στο σπίτι αυτό που συμβαίνει στο σχολείο ενισχύοντας και εξασκώντας τις καινούριες δεξιότητες που μαθαίνει το παιδί τους. Ένας τρόπος για να επιτευχθεί αυτό είναι να δημιουργηθεί ένα βιβλίο σχολείου - σπιτιού για όλα τα παιδιά, στο οποίο οι ενήλικες (δάσκαλοι-γονείς) να γράφουν σημειώσεις ο ένας στον άλλο. Οι γονείς μπορεί να θέλουν να παρακολουθήσουν τα "τηλεοπτικά εκπαιδευτικά" προγράμματα, που χρησιμοποιούνται στο σχολείο, καθώς αυτό θα έδινε τη δυνατότητα στους γονείς να ενθαρρύνουν τη συζήτηση και τη μεγαλύτερη κατανόηση τέτοιων προγραμμάτων από το παιδί. Το βιβλίο του σχολείου - σπιτιού θα πρέπει να χρησιμοποιείται σε συνδυασμό με

την προσωπική επαφή δασκάλου - γονιού, όποτε αυτό είναι δυνατό, γιατί το βιβλίο από μόνο του δεν είναι αρκετό.^{4,9,11}

1.5) Τα παιδιά με Σύνδρομο Down σήμερα

Τα παιδιά με σύνδρομο Down στη δεκαετία που διανύουμε είναι πολύ διαφορετικά από ότι πριν 10 ή 15 χρόνια. Είναι μέλη της οικογένειας τους και της κοινωνίας που ζουν. Θα ενταχθούν σε μια ομάδα, αν τα ενθαρρύνουμε. Θ' αναζητήσουν τη γνώση αν τους δοθεί η ευκαιρία και θα εξελιχθούν σ' ένα ενεργό μέλος της κοινωνίας. Οφείλουμε να βοηθήσουμε κάθε παιδί να αναπτύξει το πλήρες δυναμικό του.

1.6) Συνεργασία με το Σύλλογο

Ο Σύλλογος Γονέων με Παιδιά με Σύνδρομο Down υποστηρίζει θερμά τη συνεργασία γονιού και δασκάλου, αλλά και του σχολείου με το σύλλογο. Ευχαρίστως θα δεχτούμε το μεράκι και το ενδιαφέρον που θα δείξουν για το μέλλον των παιδιών μας σχολεία και διάφοροι φορείς που σχετίζονται με ομάδες νέων.

Ο Σύλλογος ελπίζει ότι αυτό το φυλλάδιο θα φανεί χρήσιμο στους δασκάλους, εθελοντές και σ' άλλους επαγγελματίες που ασχολούνται μ' αυτό το αντικείμενο. Ο Σύλλογος Γονέων Παιδιών με Σύνδρομο Down, βασικά ως οργανισμός που ξεκινά από τους γονείς και στηρίζεται στις ομάδες αυτοβοήθειας, είναι ανοιχτός, εξελίσσεται και θα δεχόταν ευχαρίστως κάθε προσπάθεια για να δουλέψουν σε συνεργασία με διάφορους επαγγελματίες για να στηρίξουν, να πληροφορήσουν και να συμβουλέψουν.^{4,28}

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4

1.1) ΠΡΟΓΝΩΣΗ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN

Η θνησιμότητα είναι πολύ μεγάλη στο πρώτο τρίμηνο της ζωής(30-50%), και μετά το 40 έτος της ηλικίας. Ο θάνατος των παιδιών αυτών

προέρχεται σε πολλές περιπτώσεις από συγγενείς καρδιοπάθειες, σε άλλες περιπτώσεις από λοιμώξεις, (τα άτομα αυτά είναι πολύ ευαίσθητα στις λοιμώξεις και σε άλλες περιπτώσεις από λευχαιμία), ενώ πολλά νεογνά ζώντας με το σύνδρομο Down πεθαίνουν κατά την πρώτη μεταγεννητική περίοδο. Οι μισοί ασθενείς περίπου ζουν τουλάχιστον 50 χρόνια, ενώ ο ένας στους επτά εξακολουθεί να ζει σε ηλικία 68 ετών. Η πρόωρη γήρανση, σε συνδυασμό με νευροπαθολογικά ευρήματα, χαρακτηριστικά της νόσου Alzheimer (ατροφία φλοιού, διερεύνηση των κοιλιών του εγκεφάλου και ανώμαλοι κόμβοι των νευροϊνιδίων) προσβάλλουν τους ασθενείς με σύνδρομο Down πολλές δεκαετίες νωρίτερα από την τυπική ηλικία εμφάνισης της νόσου αυτής στο γενικό πληθυσμό.¹³

1.2) ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Κατά την διάρκεια της εξωμήτριας ζωής γίνεται από τα χαρακτηριστικά τους γνωρίσματα. Προγεννητικά είναι δυνατή η διάγνωση πιθανής ύπαρξης του συνδρόμου Down στις έγκυες γυναίκες βάσει συνδυασμού συγκεκριμένων υπερηχογραφικών ενδείξεων και εργαστηριακών μετρήσεων και μάλιστα από τα πρώτα στάδια της κύησης.^{13,16}

Υπερηχογραφικά κυρίως μετράτε η αυχενική διαφάνεια προς το τέλος του 1ου τριμήνου και θέτει υποψία του συνδρόμου, αν βρεθεί αυξημένη. Αιματολογικά προσδιορίζονται τα επίπεδα διαφόρων ουσιών στο μητρικό πλάσμα, όπως η "α-εμβρυική πρωτεΐνη" (AFP : A-Fetoprotein), η "β-χοριακή γοναδοτροπίνη" (β-HCG : beta-Human Chorionic Gonadotropin) και η "ελεύθερη οιστριόλη" (uE3 : unconjugated Estriol) στα τέλη 1ου / αρχές 2ου τριμήνου στα πλαίσια του ονομαζόμενου "Τριπλού τεστ", είτε με την προσθήκη και της "ινχιμπίνης Α" (DIA :

Dimeric Inhibin A) για την διενέργεια του "Τετραπλού τεστ". Τα τελευταία χρόνια το τριπλό τεστ τείνει να αντικατασταθεί από τον προσδιορισμό της "β-HCG" και της "σχετιζόμενης με την εγκυμοσύνη πρωτεΐνης Α του πλάσματος" (PAPP-A : Pregnancy-associated plasma protein A), τα οποία συνδυάζονται με συγκεκριμένο αλγόριθμο με τα υπερηχογραφικά ευρήματα.¹⁹

Η επιβεβαίωση του συνδρόμου Down γίνεται με προσδιορισμό του «καρυότυπος-καρυότυπου» και μπορεί να γίνει είτε προγεννητικά, είτε - σε μη εμφανείς ή αμφίβολες περιπτώσεις - στο νεογνό (ή το παιδί) μετά τη γέννηση.

Προγεννητικά είναι δυνατή η εργαστηριακή επιβεβαίωση της διάγνωσης με επεμβατικές μεθόδους κατά τη διάρκεια της κύησης. Τέτοιες είναι η «Λήψη χοριακών λαχνών» (CVS : "C"horionic "V"illus "S"ampling) - χρησιμοποιείται και ο όρος "Λήψη (ή βιοψία) τροφοβλάστης" - που διενεργείται μεταξύ 9ης και 11ης εβδομάδας κύησης, η «Αμνιοκέντηση», που διεξάγεται συνήθως περί την 19η ±2 εβδομάδα και η Ομφαλοπαρακέντηση ή «Ομφαλοκέντηση», που διενεργείται συνήθως μετά την 19η εβδομάδα. Οι επεμβάσεις βέβαια αυτές ενέχουν ένα μικρό κίνδυνο αποβολής, με ασφαλέστερη την αμνιοκέντηση, όπου επισυμβαίνει αποβολή στο 0,5% των περιπτώσεων.

Μετά τη γέννηση και σε μη εμφανείς περιπτώσεις ή όπου δεν προηγήθηκε προγεννητικός έλεγχος μπορεί να απαιτηθεί διενέργεια «υπερηχοκαρδιογράφημα-υπερηχοκαρδιογραφήματος», έλεγχος «θυρεοειδής αδένας-θυρεοειδούς» και θυρεοειδών ορμονών, ωτικός και οφθαλμικός έλεγχος, ακτινογραφία αυχενικής μοίρας σπονδυλικής στήλης, ανοσολογικός έλεγχος για κοιλιοκάκη, καθώς και παρακολούθηση της καμπύλης ανάπτυξης ύψους-βάρους.

Λόγω της συσχέτισης της εμφάνισης του συνδρόμου Down με την ηλικία της μητέρας, αρχικά ο προγεννητικός έλεγχος γινόταν μόνο σε γυναίκες άνω των 35 ετών, όμως παρατηρήθηκε ότι η γέννηση παιδιών με το σύνδρομο, σε ποσοστό 80% προέρχεται από γυναίκες μικρότερης ηλικίας. Αυτό δεν αντίκειται στην αρχική παρατήρηση, αλλά οφείλεται στο γεγονός, πως ο αριθμός των γεννήσεων από γυναίκες άνω των 35 αποτελεί πολύ μικρό ποσοστό του συνολικού αριθμού.

Σε περίπτωση διάγνωσης και με σύμφωνη γνώμη των μελλοντικών γονέων, είναι δυνατή η διακοπή της κύησης μέχρι την 23η εβδομάδα. Στις ΗΠΑ «Ηνωμένες Πολιτείες Αμερικής» έχει ιδρυθεί σύλλογος που τάσσεται κατά του προγεννητικού ελέγχου και της «έκτρωση-έκτρωσης» που συνήθως ακολουθεί.^{23,24}

1.3) ΠΡΟΔΙΑΘΕΣΙΚΟΙ ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ

Οι παράγοντες που προδιαθέτουν ώστε μια γυναίκα να γεννήσει παιδί με σύνδρομο Down είναι οι παρακάτω:

Η ηλικία της μητέρας: είναι γνωστό ότι ενώ ο κίνδυνος γεννήσεων παιδιών με σύνδρομο Down είναι περίπου 1:2000 γεννήσεις από γυναίκες ηλικίας κάτω των 25 ετών, σε γυναίκες άνω των 40 ετών ο κίνδυνος αυτός αυξάνει μέχρι 1:50 γεννήσεις.

Προς εξήγηση του φαινομένου δέχονται το εξής: από την εμβρυική ηλικία υπάρχουν στις γυναίκες ωάρια «καθηλωμένα», στο στάδιο της προφάσεως της μειωτικής διαιρέσεως. Εάν ένα από αυτά γονιμοποιηθεί, λ.χ. στην ηλικία των 40 ετών, είναι ενδεχόμενο, ότι θα έχει αποτελέσει την ικανότητα της διατεύξεως, δηλαδή θα εμφανίσει προδιάθεση για ανάπτυξη τρισωμίας. Τα παραπάνω δεν ισχύουν για τους άνδρες στους

οποίους η ζωηρή αναπαραγωγή των σπερματοζωαρίων καθ' όλων των γόνιμων περίοδο αποκλείει το ενδεχόμενο γήρανσης αυτών, επομένως η ηλικία της μητέρας έχει σημασία στις περισσότερες περιπτώσεις «γνήσιας» τρισωμίας 21.

Το είδος της χρωματοσωματικής ανωμαλίας της μητέρας:

π.χ. εάν η μητέρα είναι φορέας «μεταθέσεων» (π.χ. 13-15/21) ο θεωρητικός κίνδυνος γεννήσεως πάσχοντος τέκνου (1:3) και ανεξαρτήτως της ηλικίας. Η εξήγηση είναι η εξής: η μητέρα φέρει ένα «χρωματόσωμα μεταθέσεως» αποτελούν από ένα τμήμα του μακρού βραχίονα του χρωματοσώματος G(21) ενώ τα αποσπασθέντα τεμάχια των συνεννοθέντων βραχιόνων απόλλονται.

Κατά τη γαματογένεση η γυναίκα αυτή θα σχηματίσει τεσσάρων ειδών γραμμές:

α) Περιέχει δύο φυσιολογικά χρωματοσώματα D και G. Από τη γονιμοποίηση του συγκεκριμένου γαμέτη θα γεννηθούν φυσιολογικοί απόγονοι. β) Περιέχει χρωματόσωμα μεταθέσεως. Απόγονοι «φορείς» μετά 45 χρωματοσωμάτων.

β) Περιέχει χρωματόσωμα μεταθέσεως και χρωματοσώματα G φυσιολογικοί. Οι απόγονοι θα πάσχουν από το σύνδρομο Down διότι θα φέρουν δύο χρωματοσώματα G(21), ένα το φυσιολογικό και ένα επί του χρωματοσώματος μεταθέσεως, επομένως θα έχουν τρισωμία 21.

γ) Περιέχει ένα χρωματόσωμα D, δεν περιέχει χρωματόσωμα G(21), η κατάσταση αυτή είναι ασύμβατη με τη ζωή και οδηγεί σε αποβολή του τέκνου. Επομένως το ένα από τα τρία ζωντανά τέκνα τους θα πρέπει να πάσχει από σύνδρομο Down.

Τα παραπάνω ισχύουν και για τις περιπτώσεις μεταθέσεως 21/22.

Γυναίκα φορέας της μεταθέσεως 21/21 θα γεννήσει πάσχοντα τέκνο, διότι τα ωάρια της ή θα φέρουν το ισοχρωματόσωμα 21, πράγμα ασύμβατο με τη ζωή.

3) **Ο καρυότυπος του πατέρα:** Άρρενες φορείς μεταθέσεων 13-15/21 έχουν πολύ μικρότερη πιθανότητα να μεταβιβάσουν τη νόσο στα τέκνα τους, σε σχέση με τις γυναίκες, άγνωστο όμως για ποιόν ακριβώς λόγο. Άρρενες φορείς μεταθέσεων 21/21 θα αποκτήσουν οπωσδήποτε πάσχοντα τέκνα.¹⁶

Πιο αναλυτικά για τον προγεννητικό έλεγχο μπορούμε να αναφέρουμε τα εξής:

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5

1.1) ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

Περίπου 2,5% των νεογνών παρουσιάζουν συγγενείς ανωμαλίες ή κληρονομικά νοσήματα, γεγονός το οποίο κάνει σαφή τον σημαντικό ρόλο τον οποίο έχει στην γενετική η προγεννητική διάγνωση (ή προγεννητικός έλεγχος) ,η ανάδειξη δηλαδή ενός παθολογικού εμβρύου. Οι ενδείξεις της προγεννητικής διάγνωσης στηρίζονται στο ατομικό και οικογενειακό ιστορικό, όπως οι πρόωροι θάνατοι, η συγγένεια των γονέων, η ύπαρξη στην οικογένεια ατόμων με συγγενείς ανωμαλίες ή κληρονομικά νοσήματα αποτελούν βασικά στοιχεία τα οποία επιβάλουν περαιτέρω γενετική διερεύνηση. Τα οφέλη από την προγεννητική διάγνωση αφορούν, την έγκαιρη διάγνωση μιας νόσου οποία απαιτεί άμεση θεραπευτική αντιμετώπιση(π.χ. φανυλοκετουρία) ή διακοπή της κύησης. Τα τελευταία χρόνια επίσης καταβάλλεται σοβαρή προσπάθεια ώστε να γίνεται όσο το δυνατόν έγκαιρη στο πρώτο τρίμηνο της κύησης

και έγκυρη προγεννητική διάγνωση. Και αυτό διότι σωματικές, ψυχολογικές κ.τ.λ. επιδράσεις και επιπλοκές από την κυοφορία «αρρώστων» εμβρύων μειώνονται στο ελάχιστο, όταν η απόφαση των γονέων για συνέχιση ή διακοπή της κύησης λαμβάνεται έγκαιρα.¹³

1.2) Ιστορική αναδρομή προγεννητικού ελέγχου.

Από το 1954 με την πρώτη «υστεροσκόπηση» όπως την ονόμασε ο Westin, ο προγεννητικός έλεγχος έκανε μια πολύ αποδοτική διαδρομή μέχρι σήμερα. Ο προσδιορισμός των φυσιολογικών χρωμοσωμάτων, η εξέλιξη της βιοχημείας, κυτταρολογίας, η καρυοτύπηση,(1966) για προγεννητική διάγνωση, η «αμνιοσκόπηση» του Maydeldayn (1967), η «εμβρυοσκόπηση» (1970) του Every, η «ενδοαμνιοσκόπηση» του Valenti (1972), η «βελονοσκόπηση» του Patrick (1974) υπήρξαν μερικά βήματα μέχρι να φθάσουμε στις σημερινές εξαιρετικές εξετάσεις στον προγεννητικό έλεγχο.¹³

1.3) ΜΕΘΟΔΟΙ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ.

Τα τελευταία χρόνια αποτελεί συστηματική επιδίωξη για το παρόν και το μέλλον η χρήση όσο το δυνατόν λιγότερο των λεγόμενων «invasive» ή αλλιώς «επεμβατικών μεθόδων» αλλά και την προοδευτική τους υποκατάσταση με τις «no invasive», «όχι επεμβατικές» με σκοπό τον περιορισμό των επιπλοκών(αν χρησιμοποιηθεί οποιαδήποτε «επεμβατική» μέθοδος ή σε Rh αρνητικές έγκυες θα πρέπει να γίνεται προφυλακτικά αντί-Rh γ-σφαιρίνη).

Πιο συγκεκριμένα οι μέθοδοι είναι:

A) Αμνιοκέντηση

Είναι η λήψη αμνιακού υγρού από την αμνιακή κοιλότητα με τη χρήση ειδικής βελόνας (20G συνήθως) που εισέρχεται διακοιλιακά κάτω από συνεχή υπερηχογραφική παρακολούθηση.

Εφαρμόζεται επί 30ετίας με πολύ καλά αποτελέσματα, συνήθως εκτελείται μεταξύ 16^{ης}-18^{ης} εβδομάδας της κύησης.

Τα τελευταία χρόνια σε ορισμένα κέντρα χρησιμοποιείται και η λεγόμενη «πρώιμη» 12-15 εβδομάδας. Με τη χρήση αυτοσχεδιαζόμενων πολλές φορές συσκευών που περιλαμβάνουν την πλαστική βελόνη, φίλτρο για διαχωρισμό και απομόνωση των χρήσιμων κυττάρων και σύστημα επαναπροώθησης του αμνιακού υγρού εκτός της αμνιακής κοιλότητας. Η πρώιμη αμνιοπαρακέντηση δεν έτυχε ευρείας αποδοχής, γιατί συχνά παρουσιάζονται προβλήματα οφειλόμενα στην αδυναμία λήψης ικανού αριθμού κυττάρων και δυσκολίες στην καλλιέργεια.

Επίσης απαιτείται μεγάλη εμπειρία από τον εκτελούντα και είναι κάπως αυξημένες οι πιθανότητες επιπλοκών για την κύηση. Ένας απλός λόγος βεβαίως είναι η εναλλακτική δυνατότητα που έχουμε για την ενώρις (10-13 εβδομάδες) λήψη τρυφοβλάστης (cvs) και με πολύ καλά αποτελέσματα.

Οι ενδείξεις για την αμνιοκέντηση είναι οι εξής:

Ηλικία της μητέρας μεγαλύτερη των 35 ετών.

Προηγούμενη κύηση ή γέννηση παιδιού με χρωμοσωμική βλάβη(σύνδρομο Down).

Γνωστές ανωμαλίες των χρωμοσωμάτων των γονέων.

Οικογενειακό ιστορικό γενετικών νόσων.

Γέννηση προηγούμενου παιδιού με μεταβολικό νόσημα.

Γέννηση προηγούμενου παιδιού με βλάβες Κ.Ν.Σ.

Υπερβολικό άγχος των γονέων για πιθανή χρωμοσωμική βλάβη.

Υπερηχογραφικά ευρήματα συμβατά με χρωμοσωμικές βλάβες.

Θετικό βιοχημικό test(τριπλούν ή διπλούν test).

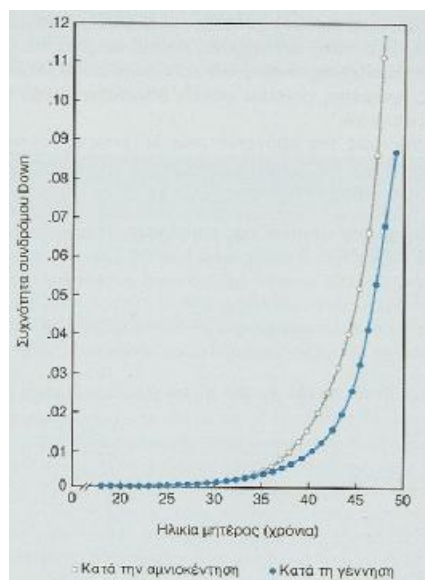
Παθολογική μέτρηση της αυχενικής διαφάνειας (nuchal translucency).

Η εκτέλεση της επέμβασης είναι μάλλον απλή, αρκεί ο εκτελών να διαθέτει υπερηχογραφική εμπειρία και αντίστοιχη επεμβατική εμπειρία. Με τη βοήθεια των υπέρηχων γίνεται αναγνώριση της θέσης του πλακούντα και ανευρίσκονται θύλακοι (pockets of amniotic fluid) αμνιακού υγρού στους οποίους θα φτάσει η εισερχόμενη βελόνη. Απαιτείται προσοχή στο πέρασμα της βελόνης μέσω του πλακούντα αν αυτός εξολοκλήρου προσπεφυσμένος στο πρόσθιο τμήμα της μήτρας. Επίσης πρέπει να καταβάλλεται προσπάθεια αποφυγής της διατήρησης της ουροδόχου κύστεως και για τον επιπλέον λόγο, της λανθασμένης λήψης ούρων αντί αμνιακού υγρού., για αυτό το λόγο συνιστάται η ουροδόχος κύστη να είναι κενή.

Κάτω από υπερηχογραφική καθοδήγηση βρίσκεται το ονομαζόμενο «παράθυρο» (window), από το οποίο με σταθερή, γρήγορη και ευθεία κίνηση εισέρχεται η βελόνα με το συνοδό στείλεό (trocart) μέσω του καλά αποστειρωμένου με αντισηπτικό, κοιλιακού τοιχώματος και διαπερνώντας τα αντίστοιχα στρώματα, στην αμνιακή κοιλότητα. Αφαιρείται ο στείλεός και γίνεται αναρρόφηση (20-25 κυβ.) αμνιακού υγρού με σύριγγα που προσαρμόζεται στο άκρο της βελόνας, το οποίο δίνεται στο εργαστήριο για περαιτέρω ανάλυση του. Το ολικό αμνιακό υγρό που αναρροφάται είναι συνήθως διαυγές.

Μετά την αφαίρεση της βελόνας είναι υποχρεωτική η εκ νέου υπερηχογραφική εκτίμηση του εμβρύου και του πλακούντα τόσο για τον εφησυχασμό της εγκύου όσο και για την επιβεβαίωση της καλής κατάστασης του εμβρύου. Επίσης κατά την διάρκεια της αμνιοπαρακέντησης θα πρέπει να αποφευχθεί τραυματισμός του εμβρύου αλλά και να μην υπάρξουν επιπλοκές.

Το γενικό ποσοστό επιπλοκών που θα μπορούσαν να αποδοθούν στη μέθοδο μετά από την μακροχρόνια χρήση της(30 χρόνια) είναι περίπου 0,5%-1%.



Εικόνα 1: Επίπτωση της ηλικίας της μητέρας κατά την αμνιοκέντηση και την γέννηση.

Ειδικότερα οι κίνδυνοι για την έγκυο είναι:

Χοριαμνιονίτιδα.

Πλακουντικό αιμάτωμα από κύηση.

Έκτρωση.

Rh-ευαισθητοποίηση σε ανεξέλεγκτες καταστάσεις.

Οι αντίστοιχοι κίνδυνοι για το έμβρυο είναι:

Τραυματισμός.

Αποβολή εμβρύου.

Ενδομήτριος θάνατος.

Ουλές μετά την γέννηση, από την βελόνα.

Ο τελευταίος κίνδυνος αναφέρεται από μερικούς ερευνητές σε παλιότερες έρευνες, καθώς και σποραδικά δημοσιεύθηκαν και αλλού

κίνδυνοι όπως, αναπνευστικά προβλήματα, ανωμαλίες μελών του εμβρύου αλλά και πρόωρους τοκετούς ή πρόωρη ρήξη υμένων.

Προβλήματα που μπορούν να προκληθούν στο εργαστήριο είναι:

Η ποσότητα είναι ανεπαρκής.

Έχει μεγάλη πρόσμειξη αίματος.

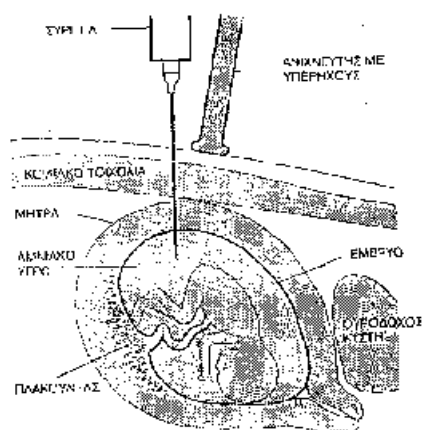
Δεν έχει κύτταρα για καλλιέργεια.

Είναι μολυσμένα.

Έχουν αναρροφηθεί ούρα αντί αμνιακού υγρού.

Να προκύπτει μωσαικισμός κατά την εκτίμηση του.

Τέλος, το μεγάλο πλεονέκτημα με την αμνιοκέντηση είναι ότι εκτελείται αρκετά αργά στην κύηση (16-18 εβδομάδες), τα εργαστηριακά αποτελέσματα όμως καθυστερούν 2-4 εβδομάδες με συνέπεια το άγχος ,την αγωνία της εγκύου και του περιβάλλοντος της αλλά και τις αυξημένες δυσκολίες και επιπλοκές σε ενδεχόμενη διακοπή στο 2^ο τρίμηνο της κύησης.¹³



Εικόνα 1.16. Διάγραμμα αμνιοκέντησης.

B) Alpha Test

Τα τελευταία χρόνια μελέτες σε μεγάλες σειρές εγκύων γυναικών στα πανεπιστημιακά νοσοκομεία της Αγγλίας, έδειξαν ότι τρεις βιοχημικοί παράγοντες στο αίμα εγκύων γυναικών με κύημα συνδρόμου Down βρέθηκαν επηρεασμένοι σε σχέση με τις υπόλοιπες εγκύους. Οι παράγοντες αυτοί στην συνέχεια βρέθηκε ότι μπορούν να συνυπολογιστούν με στοιχεία υπερηχογραφήματος και στοιχεία της εγκύου και να προσδιοριστούν έτσι οι πιθανότητες παρουσίας συνδρόμου Down σε μια εγκυμοσύνη.

Οι βιοχημικοί παράγοντες που σήμερα προσδιορίζονται είναι: η οιστριόλη (uE3) ένα κλάσμα της ελεύθερης χιριογοναδοτροπίνης (F6HGG) και η α-εμβρυική σφαιρίνη (aFP). Η μέθοδος αυτή πια εφαρμόζεται σε όλο τον κόσμο τα τελευταία 5 χρόνια σαν εξέταση ρουτίνας και είναι διεθνώς γνωστή με την ονομασία alpha test. Αποτελεί μια καταξιωμένη εργαστηριακή μέθοδο προγεννητικού ελέγχου χρωμοσωμικών ανωμαλιών για την ανίχνευση μιας κύησης παρουσίας συνδρόμου Down και ανωμαλιών διαπλάσεως Νευρικού Σωλήνα-NTD- (Ανεγκεφαλία, Δισχιδής Ράχη). Πρόκειται ουσιαστικά για μια υπολογιστική μέθοδο(software) συνεκτίμησης ηλικίας εγκύου, επιπέδων των βιοχημικών δεικτών που αναφέρθηκαν παραπάνω, υπερηχογραφικών δεδομένων και φυλετικών ιδιαιτεροτήτων. Παρουσιάστηκε το 1988 από τους καθηγητές Wald και Cuckle και συνεχώς εξελισσόμενη αποτελεί σήμερα τη χρυσή σταθερά προγεννητικού ελέγχου σε σύγκριση με όλες τις άλλες που κατά έχουν προταθεί. Η εξέταση έχει ευαισθησία ανίχνευσης 60%-70% και επίσης πάνω από 5 εκατομμύρια γυναίκες σε 39 χώρες έχουν ελεγχθεί με το alpha test και ο αριθμός αυτός αυξάνεται εκθετικά, αφού αποτελεί πια στα πρωτόκολλα προγεννητικού ελέγχου εγκύων την καλύτερη εξέταση που διαθέτει η ιατρική σήμερα για γυναίκες μικρότερες των 35 ετών.

Τέλος ,τα Διαγνωστικά κέντρα που προσδιορίζουν το alpha test έχουν απευθείας **ειδική** σύμβαση με την Αγγλική εταιρεία LMS (Logical Medical Systems) η οποία έχει διεθνώς copyright του Alpha-Software και η οποία έχει έτσι την αξιοπιστία της εξέτασης. Στην Ελλάδα σύμβαση για Alpha test έχει το διαγνωστικό κέντρο πυρηνικής ιατρικής «γ-βιοδιάγνωση» που βρίσκεται στην Καλαμάτα.¹⁹

Το Alpha test μπορεί να εφαρμοστεί:

1. **Στο 1ο τρίμηνο της κύησης** : Απαιτεί υπερηχοτομογραφικό προσδιορισμό αυχενικής διαφάνειας(NT), CRL και ραδιοανοσολογικό προσδιορισμό PAPP-A και ελεύθερης β-χοριακής γοναδοτροπίνης(free beta hCG). Εφαρμόζεται μεταξύ 10ης και 13ης εβδομάδος κύησης.
2. **Στο 2ο τρίμηνο της κύησης** : Απαιτεί ραδιοανοσολογικό προσδιορισμό free beta hCG ή HCG, αδέσμευτης Οιστριόλης (uE3), α-εμβρυικής σφαιρίνης (AFP) & Ινχι

υπερηχοτομογραφική μέτρηση της ηλικίας κύησης βάσει αμφιβρεγματικής διαμέτρου (BPD).

3. **Με συνδυασμό και των δύο ως άνω μετρήσεων** : (τελευταία πρόσφατη εξέλιξη ALPHA- version Alpha 6.0) το γνωστό διεθνώς ως

ALPHA INTEGRATED TEST

ALPHA INTEGRATED TEST [1st & 2nd TRIEMESTER]

Εισαγωγή

Το Alpha Integrated Test είναι η πιο αποτελεσματική μέθοδος προγεννητικού ελέγχου για το σύνδρομο Down που υπάρχει σήμερα . Το τεστ περιλαμβάνει δύο στάδια εξετάσεων. Το 1ο στάδιο περιλαμβάνει μια αιμοληψία και ένα υπερηχοτομογραφικό έλεγχο την 12η εβδομάδα κύησης (αποδεκτή περίοδος από 10η μέχρι 13η εβδομάδα) ενώ το 2ο

στάδιο περιλαμβάνει μια δεύτερη αιμοληψία η οποία ιδεωδώς γίνεται την 15η – 16η εβδομάδα κύησης (αποδεκτή περιοχή από 15η-22η εβδομάδα). Το Alpha Integrated Test βασίζεται στις πληροφορίες που συγκεντρώνονται από τα δύο προαναφερόμενα στάδια με σκοπό την εκτίμηση του κινδύνου (risk) του να έχει ένα έμβρυο σύνδρομο Down ή ανωμαλίες διαπλάσεως νευρικού σωλήνα – NTD- (Ανεγκεφαλία, Δισχιδή ράχη). Γυναίκες με θετικό Integrated Alpha Test οδηγούνται σε αμνιοκέντηση προκειμένου να πιστοποιηθεί ή μη η παρουσία συνδρόμου Down. Σε περίπτωση αυξημένων πιθανοτήτων για NTD γίνεται σύσταση για λεπτομερέστερο U/S έλεγχο και πιθανά για αμνιοκέντηση.

Το 1ο στάδιο της εξέτασης περιλαμβάνει ραδιοισοτοπικό προσδιορισμό στον ορρό της εγκύου της πρωτεΐνης –Α (PAPP-A) και την υπερηχογραφική μέτρηση της αυχενικής διαφάνειας του εμβρύου (NT) και του CRL.

Το 2ο στάδιο περιλαμβάνει την ραδιοισοτοπική μέτρηση στον ορρό της εγκύου α. της α-εμβρυικής σφαιρίνης (AFP), β. της αδέσμευτης Οιστριόλης (uE3) γ. του ελεύθερου κλάσματος της β υπομονάδος χοριακής γοναδοτροπίνης (free b-hCG) και δ. της ινχιμπίνης-A (inhibin) «όταν διατίθεται».

Ο ραδιοανοσολογικός προσδιορισμός των 6 ή 7 αυτών δεικτών σε συνδυασμό με την ηλικία της εγκύου και τα δεδομένα του υπερηχογραφήματος χρησιμοποιούνται ομού σε ειδικό πρόγραμμα και εκφράζεται η πιθανότητα παρουσίας συνδρόμου Down & NTD.

Αποτέλεσμα με πιθανότητα μεγαλύτερη του 1/150 θεωρείται υψηλής πιθανότητας για σύνδρομο Down [θετικό τεστ] και γίνεται σύσταση για αμνιοκέντηση.

Περίπου σε 1 στις 100 εγκύους που εξετάζονται δίδεται θετικό Alpha Integrated Test.

Περίπου 1 στις 10 γυναίκες με θετικό τεστ έχουν τελικά κύηση με σύνδρομο Down

Τα επίπεδα της AFP σαν μόνος προσδιορισμός χρησιμοποιούνται για την διερεύνηση πιθανότητας παρουσίας ανωμαλιών διαπλάσεως νευρικού σωλήνος (ανεγκεφαλία, δισχιδής ράχη). Γυναίκες με αποτέλεσμα προσδιορισμού AFP δυόμιση φορές μεγαλύτερη από τον μέσο όρο αντιστοίχων φυσιολογικών γυναικών (MoM's) θεωρούνται «θετικές» και πρέπει να ελεγχθούν λεπτομερέστερα με U/S β' επιπέδου.

1 στις 100 γυναίκες που εξετάζονται έχουν θετικό τεστ AFP

1 στις 20 γυναίκες με θετική τιμή AFP (>2.5 MoM's) έχουν κύηση με NTD

Το Alpha Integrated Test ανιχνεύει 8-9 στις 10 περιπτώσεις σ. Down, 4 στις 5 περιπτώσεις δισχιδούς ράχης και πρόσφατα όλες τις περιπτώσεις της ανεγκεφαλίας.

Οι εξεταζόμενες έγκυες γυναίκες υποβάλλονται σε δυο αιμοληψίες όπως προαναφέρθηκε. Το πρώτο δείγμα αίματος λαμβάνεται την ίδια μέρα με την U/S εξέταση Το δεύτερο δείγμα 3-4 βδομάδες αργότερα Για το Alpha Integrated Test απαιτούνται και τα δύο δείγματα Και με το πρώτο μόνο δείγμα μπορούν να εκφραστούν οι πιθανότητες παρουσίας συνδρόμου Down (alpha test 1st triemester) αλλά η ευαισθησία της εξέτασης είναι πολύ μικρότερη σε σύγκριση με το Alpha Integrated Test Το Integrated Test ανιχνεύει επίσης 6 στις 10 γυναίκες με σύνδρομο Edward [τρισωμία 18]

Βασικά Πλεονεκτήματα του Alpha Integrated Test

- 1. Ασφαλέστερη και πιο αποτελεσματική μέθοδος προγεννητικού ελέγχου συνδρόμου Down**
- 2. Λιγότερα ψευδώς θετικά αποτελέσματα και μεγάλη ευαισθησία**

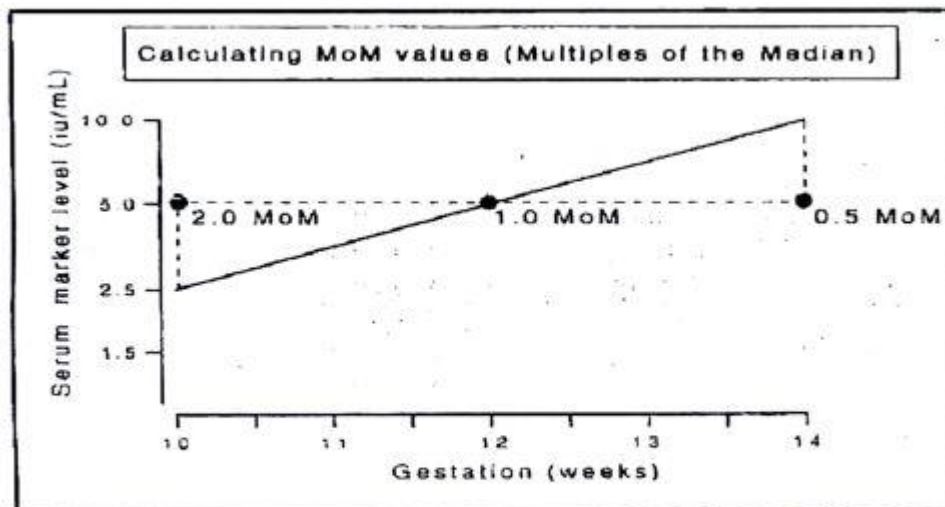
- 3. Συνδυάζει όλες τις πληροφορίες σε ένα αποτέλεσμα και αποφεύγεται η σύγχυση των ξεχωριστών πληροφοριών με παράλληλες μεθόδους προγεννητικών πληροφοριών**
- 4. Λιγότερη ανησυχία από τις εγκύους. Μόλα τα άλλα τεστ προγεννητικού ελέγχου περίπου 1 στις 20 γυναίκες δίδεται θετικό αποτέλεσμα ενώ με το Alpha Integrated Test η αντίστοιχη αναλογία είναι 1/100**
- 5. Διατηρείται η δυνατότητα ανίχνευσης NTD όπως και στο Α-τεστ 2ου τριμήνου**
- 6. Διατηρείται η δυνατότητα ανίχνευσης σ. Edward**

Υπολογισμός του κινδύνου για σύνδρομο Down

A. Μητρική ηλικία Ο κίνδυνος κύησης με σύνδρομο Down αυξάνει θεαματικά με την ηλικία της εγκύου.

B. Δείκτες ορού αίματος Στο 1ο τρίμηνο της κύησης τα επίπεδα του PAPP-A είναι κατά μέσο χαμηλά επί κύησης με σ.Down (περίπου στο 1/2 των φυσιολογικών), ενώ οι τιμές μέτρησης της αυχενικής διαφάνειας – NT - υψηλές (περίπου διπλάσιες των αντιστοίχων φυσιολογικών). Στο 2ο τρίμηνο της κύησης οι τιμές AFP & uE3 επί παρουσίας σ. Down είναι κατά μέσο όρο χαμηλές (περίπου στα 3/4 των αντιστοίχων φυσιολογικών), ενώ τα επίπεδα της ινχιμπίνης και της free beta hCG κατά μέσο όρο υψηλές (διπλάσιες περίπου των φυσιολογικών) Οι τιμές των προαναφερθέντων δεικτών διαφοροποιούνται αναλόγως της ηλικίας κύησης. Στο 1ο τρίμηνο το PAPP-A και η NT (αυχενική διαφάνεια) αυξάνονται Στο 2ο τρίμηνο οι τιμές AFP & uE3 αυξάνονται, της free b-hCG μειώνονται ενώ οι τιμές της Ινχιμπίνης-A βρίσκονται μειωμένες πριν την 17η εβδομάδα κύησης και αυξάνονται μετά. Οι μετρήσεις των ως άνω δεικτών επίσης διαφοροποιούνται ελαφρά από εργαστήριο σε εργαστήριο. Προκειμένου λοιπόν να συνυπολογιστούν οι διακυμάνσεις αυτές ανάλογα της ηλικίας κύησης ορίζονται οι «φυσιολογικές»

περιοχές κάθε δείκτη με τα Multiple of Medians των φυσιολογικών εγκύων για κάθε ηλικία κύησης (MoM's) τα οποία αναπροσαρμόζονται μέσω ειδικού προγράμματος στα δεδομένα του πληθυσμού για κάθε ραδιοανοσολογικό εργαστήριο προσδιορισμού και επεξεργασίας δεδομένων. Στο διάγραμμα που ακολουθεί ο δείκτης των MoM's του προσδιοριζόμενου δείκτη μας δείχνει ότι τα επίπεδα της προσδιοριζόμενης ουσίας είναι για 10η εβδομάδα 2.5 iu/ml, για την 12η εβδομάδα 5iu/ml και για την 14η εβδομάδα κύησης 10iu/ml. Αν σε μια έγκυο βρεθεί τιμή 5iu/ml στη 10η εβδομάδα κύησης τα επίπεδα αυτά εκφράζονται βάσει διαγράμματος ως 2 MoM's (διπλάσια του μέσου όρου τιμή βάσει ηλικίας κύησης) ενώ αν βρεθεί τιμή 5iu/ml στην 14η εβδομάδα αυτό θα αποτυπωθεί ως 0.5 MoM's.¹⁹



Γ. Παράγοντες που επηρεάζουν το τελικό αποτέλεσμα του Alpha Integrated Test :

Γ.α **Ηλικία Εγκύου, Φυλετικές Ομάδες, Εξωσωματική Γονιμοποίηση.** Οι τιμές των δεικτών αυξάνονται αναλόγως του βάρους της εγκύου - Οι τιμές AFP και της free b-hCG έχουν μια τάση αύξησης 20% και 10% αντίστοιχα στην Αφρικανική Φυλή έναντι των Καυκασίων. - Έγκυες γυναίκες από εξωσωματική γονιμοποίηση έχουν τάση αύξησης των τιμών της free b-hCG κατά 10% και μείωσης των τιμών της uE3 κατά 10% σε σχέση με τις αντίστοιχες εγκύους που συλλαμβάνουν φυσιολογικά.

Γ.β: **Δίδυμος κύηση και ινσουλινοεξαρτώμενος διαβήτης.** Όλοι οι δείκτες στο 2ο τρίμηνο της κύησης αυξάνονται επί διδύμου κύησης. Η AFP, η Inhibin-A και η uE3 αυξάνονται κατά 18%, 12% & 6% αντιστοίχως επί ινσουλινο-εξαρτώμενου σακχαρώδους διαβήτη σε σχέση με τις μη ινσουλινο-εξαρτώμενες εγκύους. Προσπάθειες που έχουν γίνει για τον συνυπολογισμό των ως άνω παραγόντων στην επεξεργασία των αποτελεσμάτων του Alpha Integrated Test δεν μπόρεσαν να διαμορφώσουν ένα μοντέλο φυσιολογικών διακυμάνσεων στις περιπτώσεις διδύμου κύησης και ινσουλινο-εξαρτώμενου διαβήτη της εγκύου. Ιδιαίτερα στην περίπτωση των διδύμων κύησης το πρόβλημα είναι ακόμη δυσκολότερο λόγω της πιθανότητας μόνο το ένα εκ των δύο εμβρύων να έχει σ.Down. Συμπερασματικά λόγω της έλλειψης δεδομένων και της διαφορετικότητας των περιπτώσεων το Alpha Integrated Test ΔΕΝ μπορεί να εφαρμοστεί σε περιπτώσεις διδύμου κύησης και ινσουλινο-εξαρτώμενου διαβήτη.

Γ.γ: **Κολπική Αιμορραγία.** Κολπική αιμορραγία αμέσως πριν την 2η αιμοληψία μπορεί να επηρεάσει το αποτέλεσμα της εξέτασης. Η αιμορραγία είναι δυνατόν να αυξήσει τα επίπεδα των τιμών της AFP στο μητρικό ορό και να διαφοροποιήσει το τελικό αποτέλεσμα της δοκιμασίας. Στις περιπτώσεις αυτές γίνεται σύσταση να μετατεθεί η ημερομηνία της 2ης αιμοληψίας 1 εβδομάδα αργότερα της διακοπής της αιμορραγίας.

Γ.δ: **Μετά την αμνιοκέντηση.** Όπως και στην αιμορραγία αν η 2η αιμοληψία γίνει μετά την αμνιοκέντηση μπορεί να μεταβάλλει το αποτέλεσμα του τεστ λόγω αύξησης των επιπέδων της AFP

Γ.ε **Ιστορικό προηγούμενης κύησης με σύνδρομο Down.** Εάν στο ιστορικό της εξεταζόμενης εγκύου αναφέρεται προηγούμενη κύηση με σύνδρομο Down , το Alpha Integrated Test κατηγοριοποιεί αυτομάτως το αποτέλεσμα της εξέτασης ως «Θετικό». Στις περιπτώσεις αυτές η σύσταση στην έγκυο είναι η αμνιοκέντηση υποχρεωτικά.

Δ. **Επίδραση της ηλικίας της μητέρας στο τελικό αποτέλεσμα .**

Μια ηλικιωμένη έγκυος γυναίκα είναι πιο πιθανό να έχει θετική δοκιμασία Alpha από μια νέα λόγω του ότι ξεκινάει την εγκυμοσύνη της με μεγαλύτερο σχετικό κίνδυνο για σ.Down λόγω ηλικίας. Για το λόγο αυτό το τεστ είναι πιο πιθανό να ανιχνεύσει παρουσία σ. Down στις ηλικιωμένες εγκύους σε σχέση με τις νεότερες.²¹

Γ) Υπερηχογραφία



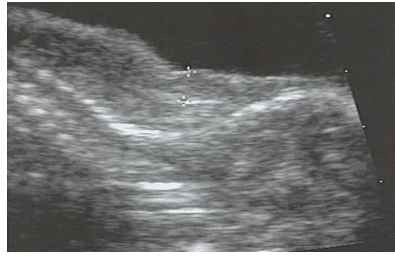
Πολλές μονογονιδιακές ή πολυγονιδιακές μεταλλάξεις που ευθύνονται για συγγενείς ανωμαλίες εμβρύων δεν ελέγχονται σε μοριακό επίπεδο. Είναι επομένως ανάγκη να χρησιμοποιηθεί η υπερηχογραφία, για τη διαπίστωση παθολογικών ευρημάτων χαρακτηριστικών αντίστοιχων συνδρόμων.

Η κατάλληλη ηλικία κύησης για το αναλυτικό υπερηχογράφημα είναι 20-22 εβδομάδων κύησης. Το υπερηχογράφημα αυτό, που πρέπει να γίνεται σε μεγάλα οργανωμένα ιατρικά κέντρα, αφορά αναλυτική υπερηχογραφική εκτίμηση όλης της ανατομίας του εμβρύου (κεφάλι, άκρα, σώμα) με λεπτομερή εξέταση συστημάτων και οργάνων καθώς και λεπτομερή εκτίμηση του πλακούντα και του αμνιακού υγρού.

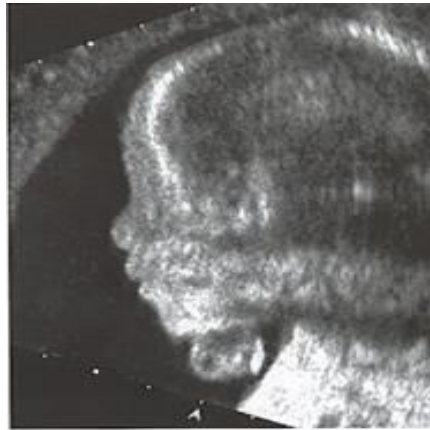
Τα τελευταία χρόνια γίνεται προσπάθεια αντικατάστασης των επεμβατικών μεθόδων(αμνιοπαρακέντησης-λήψη εμβρυικού αίματος) με αναλυτικό υπερηχογράφημα και για τον αποκλεισμό χρωμοσωμικών βλαβών όπως το σύνδρομο Down,κατά καιρούς αναφέρονται διάφορα υπερηχογραφικά ευρήματα συμβατά με χρωμοσωμικές βλάβες.

Και εδώ η προσπάθεια είναι να γίνει κατορθωτό, ώστε ο υπερηχογραφικός έλεγχος να διαγιγνώσκει χρωμοσωμικές βλάβες σε μικρότερη ηλικία κύησης (10-14 εβδομάδα). Έτσι η μέτρηση της αυχενικής διαφάνειας του εμβρύου, σε ηλικία κύησης 10-14 εβδομάδων σύμφωνα και με υπάρχον πρόγραμμα, δίνει το μέγεθος του κινδύνου για σύνδρομο Down ή άλλη τρισωμία(18 ή 13) σε ποσοστό 80%.Μέτρηση μεγαλύτερη των 3μμ συνδέεται με αυξημένο κίνδυνο χρωμοσωματικών ανωμαλιών, αν δεν συνδυασθεί και με βιοχημικούς δείκτες πρώτου τριμήνου, όπως το κλάσμα της ελεύθερης β-χορειακής γοναδοτροφίνης, τις πρωτεΐνες PAPP-A, μπορεί να προσδιοριστεί σε ακόμη μεγαλύτερο ποσοστό. Στο δεύτερο τρίμηνο οι δείκτες χρωμοσωματικών ανωμαλιών που συχνότερα ανευρίσκονται είναι: η βραχυκεφαλία, οίδημα αυχένα, καρδιακές ανωμαλίες, γαστρικές ανωμαλίες (ατρησία δωδεκαδάκτυλου, υπερηχογένεια εντέρου, υδρονέφρωση) και ανωμαλίες άκρων(βραχύ μηριαίο, κλινοδακτυλία μικρού δακτύλου χεριών, μεγάλη απόσταση πρώτου και μέσου δακτύλου του ποδιού, συνήθως προσδιορίζουν το σύνδρομο Down.¹³

Κάποιες υπερηχογραφικές απεικονίσεις συνδρόμου down:



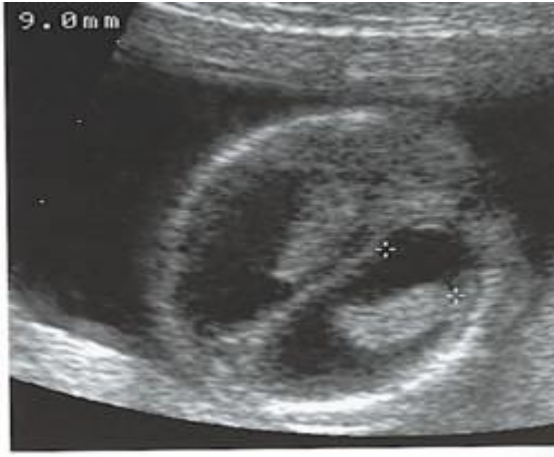
Εικ. 9.32 Τρισωμία 21. Αυχενική διαφάνεια στις 17+6 εβδομάδες.



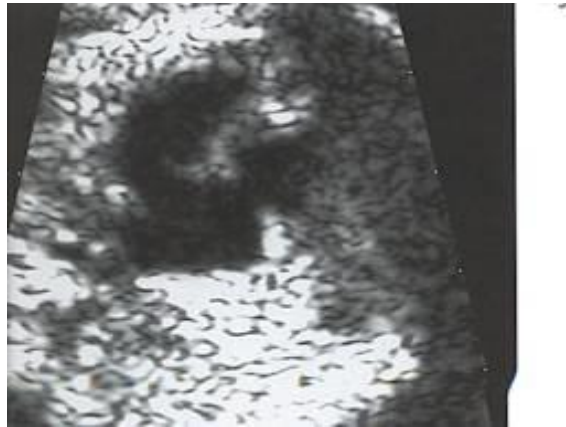
Εικ. 9.33 Τρισωμία 21. Ελαφρώς μη φυσιολογικό προφίλ στις 23 εβδομάδες με επιπέδωση της ρινός.



Εικ. 9.34 Τρισωμία 21. Εμβρυϊκός αυχένας στις 21+3 εβδομάδες. Παρατηρείται εκτός από την ανώμαλη διόγκωση του αυχένα και δυσπλασία των εμβρυϊκών ώτων.



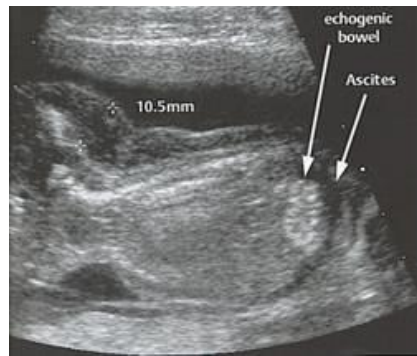
Εικ.9.36 Τρισωμία 21. Εμβρυϊκή καρδιά όπου παρατηρείται «λευκή κηλίδα» στην αριστερή κοιλία.



Εικ. 9.37 Τρισωμία 21. Έλλειμμα κολποκοιλιακού καναλιού στις 21+6 εβδομάδες.



Εικ. 9.38 Τρισωμία 21. Ετερόπλευρος υδροθώρακας σε έμβρυο 29 εβδομάδων. Προηγούμενος έλεγχος που έγινε την 22η εβδομάδα ήταν φυσιολογικός.



Εικ. 9.41 Τρισωμία 21. Έμβρυο 15+5 εβδομάδων. Αυχενική διαφάνεια 10,5 mm, ασκίτης και υπερηχογενές έντερο.

Δ) Λήψη Τροφοβλάστης

Η προγεννητική διάγνωση με την λήψη της τροφοβλάστης γίνεται στο πρώτο τρίμηνο της κύησης, (η μέθοδος αυτή χρησιμοποιείται από τα τέλη της δεκαετίας του 60) παρά τις υποψίες που υπήρχαν στην αρχή ότι οι χορειακές λάχνες μπορεί να μην αντικατοπτρίζουν την γενετική κατάσταση του εμβρύου (προσμίξεις μητρικού ιστού), η μέχρι τώρα εμπειρία έχει αποδείξει το αντίθετο. Εξάλλου η ραγδαία εξέλιξη της Γενετικής με τις διάφορες τεχνικές χειρισμού του DNA, ανοίγει πλέον στην προγεννητική διάγνωση ένα τεράστιο πεδίο.

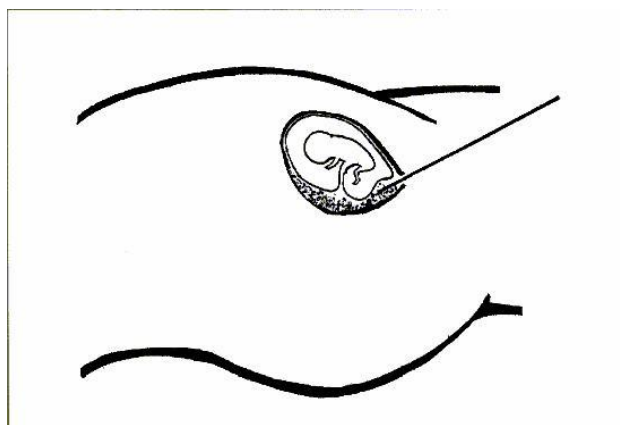
Πριν από την λήψη τροφοβλάστης είναι απαραίτητη η υπερηχογραφική μελέτη της εγκυμοσύνης (κατάσταση του εμβρύου, θέση ομφάλιου λώρου, θέση και διαστάσεις του πλακούντα, διαστάσεις αμνιακού σάκου κλπ.) Υπερηχογραφικά ελέγχεται επίσης η θέση της μήτρας και του τραχήλου. Οι τεχνικές που έχουν προταθεί μέχρι στιγμής για την λήψη τροφοβλάστης είναι δύο:

α. Διακοιλιακή λήψη τροφοβλάστης.

β. Διακολπική λήψη τροφοβλάστης.

Η **διακολπική** είναι αυτή που χρησιμοποιείται, γίνεται την 9^η-12^η και αυτός ο χρόνος είναι το μεγάλο πλεονέκτημα σε σχέση με την αμνιοπαρακέντηση. Χρησιμοποιούνται ειδικοί καθετήρες ή λαβίδες βιοψίας πάντα υπό υπερηχογραφική παρακολούθηση.

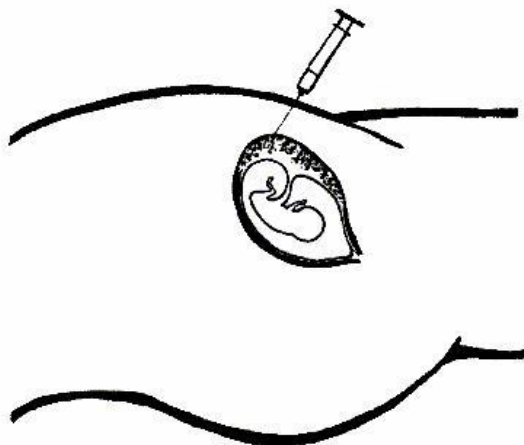
Ο καθετήρας προωθείται μέχρι το επιθυμητό σημείο, αφαιρείται ο στείλεός και τοποθετείται σύριγγα που περιέχει καλλιεργητικό υλικό. Εφαρμόζεται αρνητική πίεση 5-10ml, ο καθετήρας τραβιέται προς τα πίσω και αναρροφάτε μικρή ποσότητα τροφοβλάστης. Αφού απελευθερωθεί η αρνητική πίεση ο καθετήρας με τη σύριγγα βγαίνουν από το τραχηλικό στόμιο.



Εικόνα 1: Διακολπική απεικόνιση λήψης τροφοβλάστης.

Η **διακοιλιακή** αναπτύχθηκε μετά από υποψίες για μεταφορά μικροβίων-ιών από τον κόλπο, οι οποίες όμως δεν θεωρούνται βάσιμες. Το πλεονέκτημα σε σχέση με την διακολπική είναι το γεγονός πως η χρήση της δεν περιορίζεται μόνο στο πρώτο τρίμηνο. Έχει δηλαδή αξία για γρήγορο καρυότυπο-καλλιέργεια οποιοδήποτε χρόνο είναι αναγκαία. Όταν χρησιμοποιείται η λαβίδα βιοψίας συλλαμβάνεται, υπό υπερηχογραφικό έλεγχο, ένα μικρό τμήμα τροφοβλάστης. Το δείγμα μεταφέρεται στο μικροσκόπιο, όπου γίνεται η επιβεβαίωση της ποιότητας του (επάρκειας και ποιότητας χορειακής λάχνης, διαχωρισμός της από πιθανές προσμίξεις φθαρτού.)

Ακολουθεί η κυτταρογενετική ανάλυση που γίνεται με άμεση Παρασκευή χρωμοσωμάτων και δίνει αποτελέσματα σε 5 ώρες από την στιγμή της λήψης. Οι μιτώσεις που παρατηρούνται προέρχονται από την κυτταροβλάστηση. Ο χρόνος που απαιτείται για κυτταρογενετική ανάλυση με καλλιέργεια ιστών κυμαίνεται από 24 ώρες έως 8 ημέρες. Η συχνότητα των επιπλοκών έχει σχέση με την μέθοδο λήψης, το σημείο λήψης, την ηλικία εγκυμοσύνης και την εμπειρία του γιατρού. Οι συχνότεροι κίνδυνοι είναι η αιμορραγία, η λοίμωξη, η ρήξη μεμβρανών. Η αυτόματη αποβολή, ο ενδομήτριος θάνατος του εμβρύου και η Rh ευαισθητοποίηση.



Εικόνα 2: Διακοιλιακή απεικόνιση λήψης τροφοβλάστης.

Οι αντενδείξεις για λήψη τροφοβλάστης είναι:

Απόλυτες:

- α. Κύηση μεγαλύτερη των 12 εβδομάδων (διακολπική λήψη).
- β. Στένωση τραχηλικού στομίου.

Σχετικές:

Απουσία εμπειρίας.

Φλεγμονή κόλπου-τραχήλου.

Rh ευαισθητοποίηση.

Κολπική αιμορραγία.

Προηγούμενες καθ'έξιν αποβολές.

Πολλαπλά ινομυώματα.

Ιστορικό μακροχρόνιας στειρώσης

Τα ερωτήματα όμως του πιθανού κινδύνου για το έμβρυο δεν έχει απόλυτα διευκρινισθεί. Όμως τα προβλήματα από την λήψη τροφοβλάστης είναι τέτοια ώστε να την επιβάλλουν ως πολύτιμη μέθοδο προγεννητικής διάγνωσης.²⁶

Ε) Παρακέντηση Ομφάλιου Λώρου (ΠΟΛ)

Η λήψη εμβρυικού αίματος γίνεται με βελόνα που εισάγεται μέσω των κοιλιακών τοιχωμάτων και υπό συνεχή υπερηχογραφικό έλεγχο κατευθύνεται προς ομφαλική φλέβα ή αρτηρία και πριν την είσοδο της στον πλακούντα.

Δεν απαιτείται τοπική αναισθησία για την μητέρα ενώ στις περιπτώσεις που το έμβρυο είναι ιδιαίτερα δραστήριο προκαλείται παράλυση με pancuronium (0,3mg ανά χιλιόγραμμο βάρους). Η εμβρυική παράλυση είναι γρήγορη και ολοκληρωτική, διαρκεί από 60 έως 120 λεπτά. Η ποσότητα του δείγματος που αναρροφάτε ποικίλει ανάλογα με την ένδειξη. Μερικά αυτόματα μηχανήματα απαιτούν μόνο 70ml αίματος. Μια γενική αίματος, αέρια αίματος και καρυότυπος μπορούν να γίνουν με 650ml αίματος. Ωστόσο, συνήθως αφαιρούνται 4-6ml.

Εάν η ασθενής είναι Rh αρνητική πρέπει να προσδιορίζεται η ομάδα αίματος του εμβρύου και να χορηγείται anti-D-ανοσοσφαιρίνη όταν χρειάζεται. Η μέχρι σήμερα εμπειρία από την εφαρμογή της μεθόδου δείχνει πως σε γενικές γραμμές είναι ασφαλής για τη μητέρα και το έμβρυο και μπορεί να εφαρμοσθεί τόσο στο 2^ο όσο και στο 3^ο τρίμηνο της εγκυμοσύνης.

Ο εφαρμογές της παρακέντησης του ομφάλιου λώρου είναι:

Αιμολυτική νόσος.

Σε δομική ανωμαλία υπάρχουν δύο ενδεχόμενα, χρωμοσωμική ανωμαλία και πιθανότητα συγγενούς λοίμωξης.

Καθυστέρηση ανάπτυξης.

Συγγενείς λοιμώξεις.

Θρομβοκυττοτενία.

Σύνδρομο μετάγγισης από δίδυμο σε δίδυμο.

Γενετικές ανωμαλίες.

Οι επιπλοκές της παρακέντησης του ομφάλιου λώρου είναι:

Κίνδυνος περιγεννητικής θνησιμότητας σε βρέφη με ιστορικό υψηλού κινδύνου (μικρότερο του 1%).

Πρόωρη ρήξη υμένων.

Αιμορραγία στη θέση παρακέντησης(5%).

Σύντομη βραδυκαρδία.

Rh ευαισθητοποίηση.

Τέλος στα πλεονεκτήματα της ΠΟΛ θα πρέπει να προστεθεί η δυνατότητα ενδομήτριας μετάγγισης.²⁶

Z) Χρήση της MS-AFP για έλεγχο του συνδρόμου Down

Το 1984 ο I.R. Merkatz ανέφερε ότι MS-AFP, (α-εμβρυική σφαιρίνη στον ορό της μητέρας) ήταν περίπου 25% χαμηλότερη κατά μέσο όρο, στις εγκυμοσύνες με σύνδρομο Down σε σύγκριση με τις φυσιολογικές εγκυμοσύνες. Αυτό επιβεβαιώθηκε και σε επανειλημμένους ελέγχους, ιδιαίτερα από τον H.S. Cuckle, ο οποίος κατέληξε στο συμπέρασμα ότι, ο συνδυασμός της ηλικίας της μητέρας και της μειωμένης MS-AFP μπορεί να εκτιμήσει τον κίνδυνο ενός κυοφορούμενου εμβρύου με σύνδρομο Down στο 40% των περιπτώσεων συνδρόμου Down κάνοντας αμνιοπαρακέντηση στο 5% του εγκύου πληθυσμού(γιατί το 5% είναι έγκυες >35 ετών).

Από το 1987 και μετά την ανακάλυψη ότι οι έγκυες γυναίκες με παιδιά πάσχοντα από το σύνδρομο Down έχουν αυξημένες τιμές HCG (χορειακή γοναδοτροφίνη) εφαρμόζεται ο συνδυασμός της ηλικίας της μητέρας, της MS-AFP, της οιστριόλης και της HCG και επιτυγχάνεται η ανίχνευση, περίπου του 75% των εμβρύων με σύνδρομο Down, χωρίς να αυξάνεται ο αριθμός των παρακεντήσεων. Η μείωση της MS-AFP στο σύνδρομο Down αποδίδεται στη μειωμένη σύνθεση και έκκριση της AFP από το εμβρυικό ήπαρ.²⁶

Η) Βιοχημικοί Δείκτες στον όρο της εγκύου (Τριπλούν test)

Είναι μέθοδος που χρησιμοποιείται μεταξύ 15-19 εβδομάδας κύησης και μετά τη λήψη μητρικού αίματος γίνεται προσδιορισμός των τιμών της a-fetoprotein. Της B-HCG και της ελεύθερης οιστριόλης. Οι τιμές σε συνδυασμό με την ηλικία της εγκύου προσδιορίζουν ένα πιθανό κίνδυνο για το έμβρυο από χρωμοσωμική βλάβη όπως το σύνδρομο Down και η επεξεργασία γίνεται μέσω προγράμματος ηλεκτρονικού υπολογιστή. Συνδυασμός χαμηλής τιμής a-fetoprotein ή οιστριόλης και υψηλής B-HCG μεγαλώνουν τις πιθανότητες για σύνδρομο Down.

Χρησιμοποιήθηκε δε, μέχρι σήμερα η πιθανότητα 1:300 ως τιμή εκτίμησης για σύγκριση με την ανευρισκόμενη σε κάθε έγκυο.

Έτσι για πιθανότητες μικρότερες του 1:300 (π.χ. 1:120) απαιτείται συμπληρωματικός έλεγχος (υπερηχογραφικός ή αμνιοκέντηση). Η μέθοδος καλύπτει το 60% περίπου των περιπτώσεων και συνεπώς έχει χαμηλή αξιοπιστία. Πολύ πρόσφατες μελέτες έδειξαν ότι στο πρώτο τρίμηνο της κύησης (11-14 εβδομάδων) η τιμή της B-HCG και της πρωτεΐνης PAPP-A μπορούν να χρησιμοποιηθούν από μόνες ή σε συνδυασμό με υπερηχογραφικές παραμέτρους (αυχενική διαφάνεια) για τον προσδιορισμό εμβρύων με σύνδρομο Down και με πολύ καλά αποτελέσματα.

Θ) Μέτρηση επιπέδων πρωτεϊνών

Μέτρηση α-εμβρυϊκής πρωτεΐνης στο αμνιακό υγρό:

Μετράται με ανοσοδοκιμασία

Στις 18-19 εβδομάδες υποδεικνύει όλες τις περιπτώσεις των βλαβών του νευρικού σωλήνα

Χαμηλές τιμές μέτρησης είναι σπάνιες

Υψηλές τιμές οφείλονται σε: α) Μόλυνση εμβρυϊκού αίματος β) θάνατο εμβρύου γ) δίδυμη κύηση δ) ανωμαλίες εμβρύου (ομφαλοκήλη, συγγενής νέφρωση)

Μέτρηση 3 πρωτεϊνών στον ορό της μητέρας (triple screen):

α-εμβρυϊκή πρωτεΐνη

Ασύζευκτη οιστριόλη

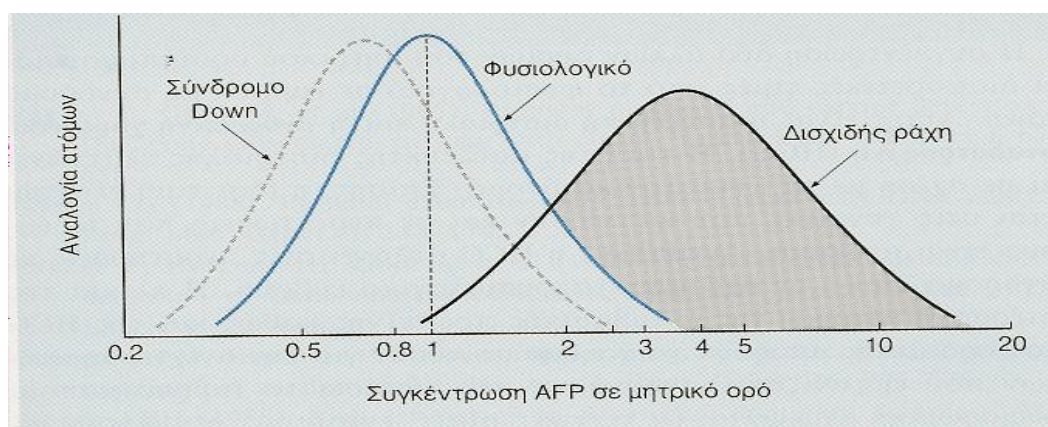
Ανθρώπινη χοριονική γοναδοτροφίνη (HCG)

Υψηλά επίπεδα α-εμβρυϊκής πρωτεΐνης → βλάβες νευρικού σωλήνα

Χαμηλά επίπεδα α-εμβρυϊκής πρωτεΐνης & αυξημένα επίπεδα των άλλων δύο πρωτεϊνών → σύνδρομο Down

Επίσης χαμηλά επίπεδα οιστριόλης έχουμε : Όταν η έγκυος καπνίζει

Όταν τα έμβρυα είναι ανώριμα.



Αυτή η εξέταση δεν δίνει διάγνωση αλλά υποδεικνύει ένα αυξημένο κίνδυνο και οδηγεί σε υπερηχογραφία ή αμνιοκέντηση. Βοηθά στη διάγνωση 95% περιπτώσεων ανεγκεφαλίας, 80% περιπτώσεων δισχιδούς ράχης, 60% περιπτώσεων με σύνδρομο Down.

Το triple screen είναι ιδιαίτερα χρήσιμο για ανίχνευση του συνδρόμου Down για μητέρες κάτω των 35 ετών. Από αυτές προέρχονται το 70% των περιπτώσεων. Συνήθως δεν υποβάλλονται σε άλλες εξετάσεις.^{2,13}

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6

1.1) ΝΕΟ ΤΕΣΤ

Νέα Υόρκη: Ένα νέο τεστ ανιχνεύει γρηγορότερα και με μεγαλύτερη εγκυρότητα το σύνδρομο Down στα έμβρυα, σύμφωνα με αμερικανική μελέτη που δημοσιεύθηκε στο επιστημονικό έντυπο New England Journal of Medicine.

Το εν λόγω τεστ πραγματοποιείται κατά τη 12η εβδομάδα της κύησης αντί της 20ής κατά την οποία λαμβάνει χώρα το υπάρχον τεστ και περιλαμβάνει δύο αιματολογικά τεστ και υπέρηχο, καθιστώντας έτσι περιττή την αμνιοκέντηση που χρησιμοποιείτο ευρέως έως σήμερα.

Οι παρασκευαστές του τεστ, από το Κολέγιο Ιατρικής του Πανεπιστημίου Drexel στις ΗΠΑ υποστηρίζουν ότι η εγκυρότητα του τεστ είναι μεγάλη, καθώς με βάση έρευνες που πραγματοποίησαν, αποδείχθηκε πως το ποσοστό έγκυρης διάγνωσης κυμαινόταν στο 85% σε σχέση με το 75% του αντίστοιχου παλαιότερου τεστ.

Στο πλαίσιο της μελέτης, οι ερευνητές υπέβαλαν 8.216 έγκυες γυναίκες στην καινούργια δοκιμασία ανίχνευσης του συνδρόμου Down και διαπίστωσαν ότι το ποσοστό επιτυχίας της μεθόδου ήταν μεγάλο.²²

Επίσης: Ένα τεστ αίματος κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης μπορεί να αντικαταστήσει τους πολύπλοκους και επεμβατικούς ελέγχους για τη διάγνωση του συνδρόμου Down, σύμφωνα με Ολλανδούς επιστήμονες.

Οι έγκυες υψηλού κινδύνου, μέχρι σήμερα, πρέπει να κάνουν αμνιοκέντηση, μια διαδικασία που εγκυμονεί τον κίνδυνο της αποβολής του εμβρύου. Οι Ολλανδοί ερευνητές, όμως, υποστηρίζουν πως έχουν

σχεδόν ολοκληρώσει την ανάπτυξη μιας νέας μεθόδου που αναλύει με ακρίβεια το αίμα της εγκύου για τον εντοπισμό τυχόν χρωμοσωμικών ανωμαλιών του εμβρύου.

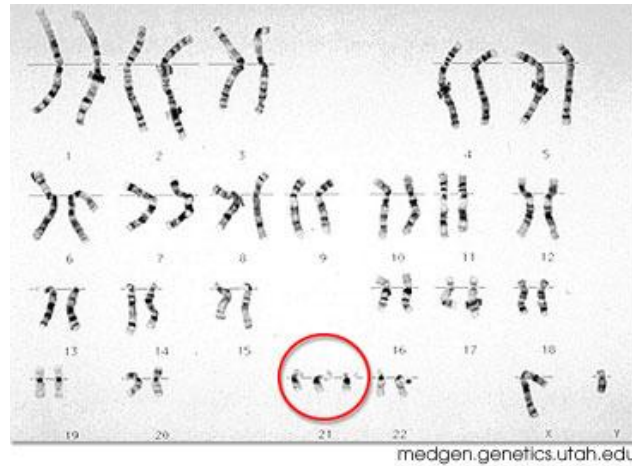
Η τεχνική αυτή είναι παρόμοια με εκείνη που ήδη χρησιμοποιείται για την ανίχνευση προβλημάτων στο DNA του εμβρύου, με βάση τα δείγματα που λαμβάνονται από το αμνιακό υγρό της μήτρας της εγκύου. Το πλεονέκτημα της νέας τεχνικής είναι ότι δεν είναι καθόλου επεμβατική, είναι ταχεία και δεν έχει κανένα κίνδυνο για το έμβρυο.

Το νέο τεστ μπορεί να γίνει στις 6 με 8 εβδομάδες της εγκυμοσύνης και, αν μετά από σειρά ελέγχων αποδειχθεί ότι η νέα τεχνική είναι όντως αποτελεσματική, τότε το τεστ θα είναι διαθέσιμο σε λίγα χρόνια, με κόστος γύρω στα 30 ευρώ, δηλαδή πολύ φθηνότερα σε σχέση με την τωρινή μέθοδο της αμνιοκέντησης. Προς το παρόν, το τεστ αίματος έχει αξιοπιστία περίπου 80%, αλλά οι ερευνητές εργάζονται προς τη βελτίωσή του, ενώ σειρά εργαστηρίων ανά τον κόσμο μελετά την ανάπτυξη εναλλακτικών διαγνωστικών τεστ, τόσο για το σύνδρομο Down όσο και για άλλες γενετικές ανωμαλίες του εμβρύου.²⁵

1.2) ΠΡΟΛΗΨΗ

Έχει τεκμηριωθεί από έρευνες η ευεργετική επίδραση της λήψης «φυλλικό οξύ-υλλικού οξέος» από γυναίκες που επιχειρούν να μείνουν έγκυες, όπως και από όσες βρίσκονται στο 1ο τρίμηνο κύησης, όσον αφορά την πρόληψη εμφάνισης βλαβών του κεντρικού νευρικού συστήματος του εμβρύου. Κάποιες νεώτερες έρευνες έχουν συσχετίσει τη

λήψη φυλλικού οξέος και με μείωση στην εμφάνιση του συνδρόμου Down.²⁰



1.3) ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN

Ο ιατρός αφού έχει βεβαιωθεί ότι το νεογνό πάσχει από σύνδρομο Down, θα πρέπει να ενημερώσει και τους δυο γονείς ταυτόχρονα (και παρουσία του νεογνού) για την κατάσταση του νεογνού.

Ο ιατρός θα πρέπει να τονίσει στους γονείς ότι τα παιδιά αυτά χαρακτηρίζονται από πνευματική καθυστέρηση οποία κυμαίνεται από ελαφριά (πνευματικό ηλικίο 80, κυρίως σε περίπτωση μωσαϊκισμού), μέτρια (πνευματικό ηλικίο 30-50) και βαριά (πνευματικό ηλικίο μικρότερο του 30) και ότι δεν υπάρχει φαρμακευτική θεραπεία για την πνευματική καθυστέρηση.

Η θεραπεία αφορά κυρίως την αντιμετώπιση των διαφόρων συμπτωμάτων που εμφανίζονται κατά την διάρκεια της ζωής π.χ. η χορήγηση θυρεοειδικών ορμονών για την αντιμετώπιση του υποθυρεοειδισμού κ.λ.π.

Η βασικότερη θεραπεία αφορά τη βοήθεια σε σχολικό επίπεδο με τις διάφορες μορφές ειδικής αγωγής (ειδική μάθηση, λογοθεραπεία, κινησιοθεραπεία, μουσικοθεραπεία κ.λ.π.) και ψυχολογική υποστήριξη (ψυχοθεραπεία παιδιού, γονιών συμβουλές κ.λ.π.)

Παρεμβάσεις γίνονται σε όποιες από τις εκδηλώσεις του συνδρόμου αυτό είναι εφικτό. Καρδιακές βλάβες αντιμετωπίζονται χειρουργικά. Ο υποθυρεοειδισμός όπου υπάρχει αντισταθμίζεται με φαρμακευτική αγωγή ορμονικής υποκατάστασης.

Διενεργείται γενετική καθοδήγηση των γονέων και συνεισφέρει η κοινωνική μέριμνα στις αναπτυξιακές και μαθησιακές ιδιαιτερότητες των πασχόντων.⁶

Βρετανική επιστημονική ομάδα ανακάλυψε τον γενετικό μηχανισμό που οδηγεί στο σύνδρομο Down.

Η έρευνα, που δημοσιεύθηκε στην Αμερικανική Επιθεώρηση Human Genetics, αναφέρει ότι η παρουσία ενός επιπλέον χρωμοσώματος 21 επιφέρει αλλαγές στην ανάπτυξη των εμβρυονικών βλαστικών κυττάρων – όταν δηλαδή το γονιμοποιημένο ωάριο διαιρείται σε δύο, τέσσερα και έξι κύτταρα αρχίζοντας να δημιουργεί τους ιστούς του εμβρύου.

Το σύνδρομο Down χαρακτηρίζεται από αφύσικη απώλεια ή απόκτηση γενετικού υλικού, όπως τμήματα χρωμοσωμάτων ή ολόκληρα χρωμοσώματα προκαλώντας συγγενείς ανωμαλίες στα έμβρυα.

Η διεθνής ερευνητική ομάδα, που αποτελείται από επιστήμονες της Αμερικής, της Αυστραλίας, της Ισπανίας και της Ελβετίας, εξέτασαν τα εμβρυονικά βλαστικά κύτταρα γενετικά τροποποιημένων ποντικών που ήταν φορείς ενός επιπλέον ανθρώπινου χρωμοσώματος 21. Οι ειδικοί ανακάλυψαν ότι η γνωστή τρισωμία 21 διαταράσσει ένα σημαντικό γονίδιο, που ονομάζεται REST, το οποίο με τη σειρά του επηρεάζει άλλα

γονίδια που ελέγχουν τη φυσιολογική ανάπτυξη των εμβρυονικών βλαστικών κυττάρων. Μάλιστα η ερευνητική ομάδα είδε ότι το γονίδιο DYRK1A που υπάρχει στο χρωμόσωμα 21, είναι αυτό που πυροδοτεί αυτές τις αλλαγές.

Οι ειδικοί θεωρούν ότι αυτή η έρευνα ενδεχομένως να τους οδηγήσει μία μέρα σε μοριακές θεραπείες, οι οποίες να “ανακουφίζουν” από τις επιπτώσεις του συνδρόμου Down. Συγκεκριμένα ο καθηγητής κυτταρικής και μοριακής βιολογίας Ντιν Νιτζετικ δήλωσε ότι οι μελλοντικές έρευνες θα πρέπει να αναζητήσουν τους βασικούς μοριακούς μηχανισμούς, οι οποίοι κάποια μέρα θα μας βοηθήσουν στην ανάπτυξη φαρμάκων που θα χορηγούνται στα πρώτα χρόνια της ζωής των παιδιών με σύνδρομο Down, όταν ο εγκέφαλός τους είναι ακόμα υπό ανάπτυξη.¹⁷

Συνεπώς, μέχρι σήμερα δεν έχει βρεθεί θεραπεία για το σύνδρομο Down. Οι επιστήμονες όπως είδαμε, πλησιάζουν όλο και περισσότερο στην αναγνώριση των γονιδίων του χρωματοσώματος 21 που ευθύνονται για το σύνδρομο. Μετά την αναγνώριση των γονιδίων ελπίζουν να αποκωδικοποιήσουν τους υπεύθυνους βιοχημικούς μηχανισμούς και τελικώς να θεραπεύουν τη νόσο.¹⁷

IV. ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1⁰

1.1) Δικαιώματα ατόμων με ειδικές ανάγκες (σύνδρομο down)

Η Παγκόσμια Διακήρυξη των δικαιωμάτων του ανθρώπου, η οποία υιοθετήθηκε από τα Ηνωμένα Έθνη τονίζει ότι τα μέλη της ανθρώπινης κοινωνίας έχουν χωρίς καμία απολύτως διάκριση ίσα τα δικαιώματα της αξιοπρέπειας και της ελευθερίας. Με τη σειρά της τώρα, η διακήρυξη των δικαιωμάτων του παιδιού, ορίζει σαν δικαιώματα του μειονεκτικού σωματικά, πνευματικά ή κοινωνικά, την ειδική θεραπεία, την

εκπαίδευση και την φροντίδα που χρειάζεται λόγω της ειδικής κατάστασης του. Εξαιτίας όλων των παραπάνω ο Διεθνής Σύνδεσμος Εταιρειών διατυπώνει τα εξής γενικά και ειδικά δικαιώματα των διανοητικά καθυστερημένων:

Άρθρο 1^ο

Το καθυστερημένο διανοητικά άτομο έχει τα ίδια βασικά χαρακτηριστικά με τους άλλους πολίτες της ίδιας χώρας και της ίδιας ηλικίας.

Άρθρο 2^ο

Το διανοητικά καθυστερημένο άτομο έχει δικαίωμα σε ιατρική περίθαλψη, σωματική αποκατάσταση και εκπαίδευση, ώστε να μπορέσει να αναπτύξει στον μεγαλύτερο βαθμό τις ικανότητες και δεξιότητες του, ανεξάρτητα από τον βαθμό ανικανότητάς του. Κανένα καθυστερημένο άτομο δεν πρέπει να στερείται αυτές τις υπηρεσίες με το αιτιολογικό ότι συνεπάγεται μεγάλες δαπάνες.

Άρθρο 3^ο

Το καθυστερημένο άτομο έχει δικαίωμα να συμμετέχει, ανάλογα με τις ικανότητες του στην παραγωγική διαδικασία και την επαγγελματική απασχόληση, καθώς και αξιοπρεπές επίπεδο τους.

Άρθρο 4^ο

Το καθυστερημένο άτομο έχει το δικαίωμα της συμμετοχής στην κοινωνική ζωή. Αν παραστεί ανάγκη περιθάλψεως του σε ίδρυμα, το τελευταίο πρέπει να έχει οικογενειακό χαρακτήρα και να βρίσκεται όσο το δυνατόν κοντά στη μόνιμη κατοικία του.

Άρθρο 5^ο

Όταν παρίσταται ανάγκη, το καθυστερημένο παιδί δικαιούται να έχει κηδεμόνα, ικανό να προφυλάσσει την προσωπική του ευημερία και να ικανοποιεί τα ενδιαφέροντα του. Εκείνος που παρέχει άμεσες υπηρεσίες στο καθυστερημένο άτομο δεν πρέπει να εκτελεί ταυτόχρονα και χρέη κηδεμόνος αυτού.

Άρθρο 6°

Το καθυστερημένο άτομο έχει το δικαίωμα να προστατεύεται από εκμετάλλευση, κατάχρηση, καταπίεση, ή από κατώτερη ποιοτικής θεραπείας. Όταν προάγεται σε δίκη, έχει το δικαίωμα της νομίμου υπερασπίσεως, η οποία πρέπει να στηρίζεται πάνω σε δίκαιη εκτίμηση του βαθμού της υπευθυνότητας.

Άρθρο 7°

Εφόσον το καθυστερημένο άτομο, εξαιτίας της σοβαρότητας του μειονεκτήματός τους, είναι ανίκανο να διεκδικήσει μόνο του τα δικαιώματά του, η διαδικασία τροποποίησης ή αρνήσεως των δικαιωμάτων του, πρέπει να περιλαμβάνει κατάλληλη νομική προστασία, η οποία να εξασφαλίσει το άτομο αυτό από κάθε μορφή καταχρήσεως, εκμεταλλεύσεως και καταπίεσεως και να βασίζεται σε εκτίμηση της κοινωνικής ικανότητας του καθυστερημένου ατόμου, στην οποία θα προβαίνουν εμπειρογνώμονες που έχουν τα απαραίτητα προσόντα. Το καθυστερημένο άτομο πρέπει να επανεξετάζεται κατά διαστήματα και να έχει το δικαίωμα της εφέσεως σε ανώτερες αρχές.

24 Οκτωβρίου 1968

Κλείνοντας αυτό το κεφάλαιο, στις μέρες μας νομικά τουλάχιστον, έχει ξεπεραστεί το λεγόμενο μοντέλο του Διαχωρισμού και έχει αντικατασταθεί από το μοντέλο της Ενσωμάτωσης ή Ομαλοποίησης, που προβλέπει ίσα δικαιώματα και υποχρεώσεις στα άτομα με ειδικές ανάγκες, συμμετοχή πλήρη και ισότιμη στα κοινωνικά δρώμενα: μόρφωση, υγεία, σεξουαλική ζωή, ψυχαγωγία και τέλος διασκέδαση.^{8,9}

1.2) ΚΟΙΝΩΝΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΑΤΟΜΩΝ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ

DOWN



Μέχρι το τέλος του 18^{ου} αιώνα τα άτομα με ειδικές ανάγκες (μέσα στα οποία και αυτά με σύνδρομο Down) , αντιμετωπίζονταν με εξόντωση, εκμετάλλευση, απόρριψη, απομόνωση, περιθωριοποίηση και οίκτο. Από τις αρχές του 19^{ου} αιώνα άρχισε να αλλάζει η στάση της κοινωνίας, χωρίς φυσικά να εκλείψει η προκατάληψη και η εκμετάλλευση των ατόμων αυτών.

Οι πλατιές μάζες συνειδητοποιούν τις δυσκολίες, τις ανάγκες αλλά και τις δυνάμεις των ατόμων αυτών και σιγά-σιγά αναθεωρούν την μέχρι τώρα συμπεριφορά τους απέναντι τους. Οι γονείς των ειδικών παιδιών (ατόμων) μπορούν να ακούσουν, να δουν, να μάθουν τρόπους σωστής αντιμετώπισης και διαπαιδαγώγησης των παιδιών τους και να αισθανθούν ότι δεν είναι μόνοι στην προσπάθεια τους να αναθρέψουν τα «δύσκολα» παιδιά τους. Ταυτόχρονα αυξάνεται ο αριθμός των ανθρώπων που ευαισθητοποιούνται στο θέμα της ειδικής αγωγής και θέλουν να ειδικευτούν σε αυτό. Τα σχολεία δεν έχουν πλέον κλειστές τις πόρτες τους στα «ειδικά» παιδιά. Πολλά άτομα με ειδικές ανάγκες φοιτούν σε κανονικά σχολεία και μάλιστα με επιτυχία. Ευτυχώς σήμερα υπάρχουν μερικά κέντρα προεπαγγελματικής ειδικής εκπαίδευσης για τέτοια άτομα (χρηματοδοτούνται από το κράτος και την Ε.Ε.) που βοηθούν άτομα αυτής της κατηγορίας καθώς και διαφόρων ειδών (ψυχιατρική, ειδική

κ.λ.π.) μεταρρυθμίσεις (που χρηματοδοτούνται από το κράτος και την Ε.Ε.) και έχουν επιφέρει κάποια αποτελέσματα, υποσχόμενες περισσότερο στο μέλλον. Ωστόσο οι ατέλειες στη δομή της σημερινής κοινωνίας και κυρίως η προκατάληψη και η αδιαφορία όλων μας, θέτουν σημαντικά εμπόδια στην όλη προσπάθεια.

Τα μέσα μαζικής ενημέρωσης δεν δίνουν μια ολοκληρωμένη εικόνα της κοινωνικής κατάστασης των ειδικών ατόμων και μάλιστα πολλές φορές αποκρύπτουν την κρατική αδιαφορία ή επιτείνουν το υποκριτικό ενδιαφέρον και τον οίκτο για τα ειδικά παιδιά του μέσου πολίτη. Οι εκπομπές της τηλεόρασης, τα βιβλία και τα άρθρα στον τύπο, δεν θα πρέπει να χρησιμοποιούνται πια σαν άλλοθι για την απραξία του κοινωνικού συνόλου, αλλά ως ώθηση κινητοποίησης όλων των κοινωνικών φορέων προκειμένου να βρεθούν δίκαιες και σωστές λύσεις στα προβλήματα αυτής της ιδιαίτερης μειονότητας της κοινωνίας μας. Οι γονείς δεν θα πρέπει να ντρέπονται για τα ειδικά παιδιά τους αλλά να συνειδητοποιήσουν ότι το γεγονός αυτό δεν είναι μια «κατάρρα» αλλά μια κατάσταση, η οποία αν προσεχθεί, μπορεί να βελτιωθεί ή και να αλλάξει. Η προνοιακή πολιτική του κράτους δεν θα πρέπει να στηρίζεται μόνο σε χαμηλόποσες δαπάνες αλλά να δίνει μια γενναία ώθηση, ώστε ο σκοπός που υποτίθεται ότι επιδιώκεται να επιτυγχάνεται και να μην πρόκειται απλώς για μέτρα στα χαρτιά

Τελειώνοντας θα πρέπει να πούμε πως όλη η προσπάθεια που γίνεται είναι εκτιμητέα αλλά θα πρέπει να ενταθεί τα προσεχή χρόνια για να αντιμετωπιστεί το πρόβλημα στην ολότητα του, ώστε να αποδεχθούμε ο καθένας ξεχωριστά, οι οικογένειες και το όλο το κοινωνικό σύνολο την πραγματικότητα και να την βελτιώσουμε.¹⁵



ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο

1.1)

ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ

Η νοσηλευτική φροντίδα σε άτομο με σύνδρομο Down περιλαμβάνει τα εξής:

Ενέργειες προώθησης της αυτοεξυπηρέτησης, της ανεξαρτησίας και της κινητικής ανεξαρτησίας.

Εξασφάλιση ικανοποιητικού επιπέδου κοινωνικής και διαπροσωπικής επικοινωνίας και συμπεριφοράς.

Αντιμέτωπιση αισθήματος μειονεξίας. Κατωτερότητας και φόβου

Αντιμέτωπιση παραληρημάτων, κατάθλιψης, νευρωτικών συμπτωμάτων και διαταραχών προσωπικότητας.

Προώθηση του σεβασμού των αξιών της κοινωνίας.

Εξασφάλιση σωστής εκπαιδευτικής και επαγγελματικής κατάρτισης

Γνώση των δικαιωμάτων και των υποχρεώσεων απέναντι στην οικογένεια και στην κοινωνία.

Λήψη μέτρων για την σωστή αξιοποίηση του ελεύθερου χρόνου.

Αυστηρή τήρηση καθημερινού προγράμματος

Εξασφάλιση ικανοποιητικού επιπέδου ψυχαγωγίας

Ψυχολογική υποστήριξη της οικογένειας

Ενημέρωση και εκπαίδευση της οικογένειας.

1.2) ΣΚΟΠΟΙ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ ΦΡΟΝΤΙΔΑΣ

Στόχος μας με τις νοσηλευτικές παρεμβάσεις που πραγματοποιούμε στο άτομο με σύνδρομο Down είναι να μπορέσει να φτάσει στο σημείο να:

- Εκδηλώνει μερική ή ολική ανεξαρτητοποίηση και αυτοεξυπηρέτηση.
- Συμμετέχει στην διαχείριση των οικονομικών της οικογένειας.
- Εκδηλώνει σωστή κοινωνική και διαπροσωπική συμπεριφορά.
- Εκδηλώνει μερική ή ολική κινητική ανεξαρτησία.
- Διαχωρίζει ότι είναι άντρας ή γυναίκα και να το εκτιμά.
- Μάθει απλές τεχνικές εργασίας για την χρήση υλικού και κατασκευών.
- Συνειδητοποιήσει το ρόλο του εργαζόμενου.
- Αναπτύξει τη διάθεση για εργασία.
- Διαμορφώνει με τρόπο την ψυχαγωγία και τις διακοπές του.
- Αντιμετωπίζει τόσο προσωπικές όσο και ξένες συναισθηματικές καταστάσεις.
- Αξιοποιεί τον ελεύθερο χρόνο του ποιοτικά.
- Συμμετέχει σε μερικές βασικές αποφάσεις στην καθημερινή ζωή (π.χ. τι θα φορέσει ή τι θα φάει)
- Δείχνει σεβασμό προς τις αξίες της κοινωνίας και τα δικαιώματα των συνανθρώπων του.
- Συμμετέχει στις κοινωνικές εκδηλώσεις (θέατρο, χορό).

1.3) Ιστορικό Ασθενούς

Νοσοκομείο: Γ.Ν.Μ.Β. **Κλινική:** Καρδιολογική **Θάλαμος:** 74
Όνομα ασθενούς: Παύλος **Επώνυμο:** Χ. **Ηλικία:** 24 ετών.
Ημ.Γέννησης: 1985 **Τόπος Γέννησης:** Γέρα **Τόπος Κατοικίας:**
Μυτιλήνη
Όνομα Πατρός: Παναγιώτης
Θρησκεία: Χ.Ο.
Υπηκοότητα: Ελληνική
Ημ. Εισόδου: 1-6-2005
Ημ. Εξόδου: 18-6-2005
Βάρος: 80 Kg **Ύψος:** 1,68cm
Εξανθήματα: Δεν είχε.
Οιδήματα: Δεν είχε.
Αλλεργίες: Δεν είχε.
Στομίες: Δεν είχε.
Κενώσεις: Φυσιολογικές.
Ενούρηση: Φυσιολογική.
Κατακλίσεις: Δεν είχε.
Κινητικότητα: Περιπατικός ασθενής
Ύπνος: Φυσιολογικός (χωρίς προβλήματα)
Ακοή: Φυσιολογική.
Ομιλία: Κατανοητός λόγος.
Δίαιτα: Ελαφρά.

Πηγή και Αξιοπιστία του Ιστορικού:

Τα παραπάνω στοιχεία ελήφθησαν από τους γονείς του παιδιού και για περισσότερη ασφάλεια και εγκυρότητα αυτών, έγινε διασταύρωση των λεγόμενων με τις πληροφορίες που είχε συλλέξει το νοσηλευτικό και ιατρικό προσωπικό.

Κύριο Ενόχλημα:

Ο ασθενής εισήλθε στο νοσοκομείο με έντονη δύσπνοια και ταχυκαρδία. Λίγο αργότερα παρουσίασε έντονο αίσθημα κόπωσης και κυάνωση.

Σχεδιασμός Νοσηλευτικής Διεργασίας

Νοσηλευτική αξιολόγηση	Νοσηλευτικοί σκοποί	Προγραμματισμός	Εφαρμογή προγραμματισμού	Εκτίμηση αποτελέσματος
Αίσθημα κόπωσης	<p>Εκτίμηση φυσικής δραστηριότητας που μπορεί να κάνει ο ασθενής χωρίς να αισθάνεται κόπωση.</p> <p>Εξασφάλιση κατάλληλης θέσης στο κρεβάτι.</p> <p>Χορήγηση ελαφριάς διαίτας, σύμφωνα με ιατρική εντολή</p> <p>Καθημερινή μέτρηση του βάρους του ασθενούς.</p>	<p>Εκτίμηση της φυσικής δραστηριότητας που μπορεί να κάνει ο ασθενής χωρίς να αισθάνεται κόπωση μέσα σε 1h και με την χρησιμοποίηση διαφόρων ιατρικών οργάνων και φυσικών ασκήσεων π.χ. κυλιόμενος τάπητας με την βοήθεια γιατρού.</p> <p>Τοποθέτηση του ασθενούς στην κατάλληλη θέση.</p> <p>Χορήγηση ελαφριάς διαίτας.</p> <p>Καθημερινή μέτρηση του βάρους του ασθενούς.</p>	<p>Εκτιμήθηκε η φυσική δραστηριότητα του ασθενούς που μπορεί να κάνει χωρίς να αισθάνεται κόπωση, με μεγάλη προσοχή και αφού καταλήξαμε σε συμπέρασμα συμβουλέψαμε ανάλογα τον ασθενή αλλά κυρίως τους γονείς του (λόγω της ιδιαιτερότητας του-σύνδρομο Down)</p> <p>Δόθηκε η κατάλληλη θέση στον ασθενή, για να ελαττωθεί το αίσθημα κόπωσης(ανάρροπη θέση-γωνία 30 μοιρών)</p> <p>Χορηγήθηκε ελαφριά διαίτα, μετά από ιατρική εντολή, για την αποφυγή παχυσαρκίας που θα είχε σαν αποτέλεσμα την κόπωση.</p> <p>Εφαρμόστηκε καθημερινή μέτρηση του βάρους του ασθενή για αποφυγή της παχυσαρκίας, η οποία μειώνει την αποχή στην φυσική δραστηριότητα.</p>	<p>Ο ασθενής μετά την εκτίμηση της αντοχής στην φυσική δραστηριότητα, την τοποθέτηση του στην κατάλληλη θέση, την χορήγηση ελαφριάς διαίτας και τον καθημερινό έλεγχο του βάρους, άρχισε να αισθάνεται ανακούφιση από το αίσθημα της κόπωσης.</p>

Νοσηλευτική ξιολόγηση	Νοσηλευτικοί σκοποί	Προγραμματισμός	Εφαρμογή προγραμματισμού	Εκτίμηση αποτελέσματος
ντονη δύσπνοια	<p>Καθορισμός βαθμού αναπνευστικής δυσχέρειας.</p> <p>Εξασφάλιση κατάλληλης θέσης στο κρεβάτι.</p> <p>Εξασφάλιση σίτισης με βραδύ ρυθμό.</p> <p>Χορήγηση οξυγόνου μετά από ιατρική εντολή.</p> <p>Προσδιορισμός των αερίων αίματος.</p> <p>Παρατήρηση απόκρισης του παιδιού στην οξυγονοθεραπεία.</p> <p>Ενημέρωση φύλλου νοσηλείας.</p>	<p>Καθορισμός βαθμού αναπνευστικής δυσχέρειας.</p> <p>Τοποθέτηση του παιδιού στην κατάλληλη θέση.</p> <p>Εξασφάλιση σίτισης με βραδύ ρυθμό.</p> <p>Χορήγηση οξυγόνου μετά από ιατρική εντολή.</p> <p>Προσδιορισμός των αερίων αίματος.</p> <p>Συνεχής παρατήρηση απόκρισης του παιδιού στην οξυγονοθεραπεία.</p> <p>Συνεχής ενημέρωση του φύλλου νοσηλείας.</p>	<p>Ο βαθμός αναπνευστικής δυσχέρειας καθορίστηκε ως εξής: Μέτρηση αναπνοών επί 1 minute(όταν οι αναπνοές είναι πάνω από 40-60/minute είναι ενδεικτικό αναπνευστικής δυσχέρειας). Επίσης παρατήρηση για εισολκές του στέρνου και των μεσοπλεύρων διαστημάτων.</p> <p>Δόθηκε η κατάλληλη θέση στο παιδί η οποία είναι ανάρροπη με γωνία 45 μοιρών ώστε να μειωθεί η πίεση του διαφράγματος από τα σπλάχνα και αυξάνεται η χωρητικότητα του πνεύμονος.</p> <p>Εξασφαλίστηκε σίτιση με βραδύ ρυθμό και ενδιάμεσες περιόδους ανάπαυσης. Όστε να παρατηρήσει ο νοσηλευτής τυχόν κοιλιακή διάταση που μπορεί να επιδεινώσει την αναπνευστική δυσχέρεια.</p> <p>Χορηγήθηκε οξυγόνο με μάσκα από ιατρική εντολή και παρατηρήθηκε το χρώμα του ασθενούς.</p> <p>Προσδιορίστηκαν τα αέρια αίματος για αντικειμενική εκτίμηση της ωφέλειας του O₂.</p>	<p>Εφόσον καθορίστηκε ο βαθμός αναπνευστικής δυσχέρειας, αντιμετωπίστηκε ανάλογα.</p> <p>Έτσι με την τοποθέτηση του ασθενή στην κατάλληλη θέση, με την εξασφάλιση αργού ρυθμού σίτισης, με την χορήγηση οξυγόνου, με τον προσδιορισμό των αερίων αίματος και με την συνεχή παρατήρηση της απόκρισης του παιδιού στην οξυγονοθεραπεία, ασθενής σταδιακά ανακουφίστηκε σε μεγάλο βαθμό από την έντονη δύσπνοια.</p> <p>Με την συνεχή ενημέρωση του φύλλου νοσηλείας νοσηλευτής, εντοπίζει έγκαιρα τα συμπτώματα τη δύσπνοιας και τα αντιμετωπίζει έγκαιρα και αποτελεσματικά.</p>

<i>νοσηλευτική ξιολόγηση</i>	<i>Νοσηλευτικοί σκοποί</i>	<i>Προγραμματισμός</i>	<i>Εφαρμογή προγραμματισμού</i>	<i>Εκτίμηση αποτελέσματος</i>
καρδιακή ανεπάρκεια.	Μείωση των καρδιακών απαιτήσεων. Διατήρηση θρεπτικής κατάστασης. Βοήθεια στα μέτρα απομάκρυνσης της περίσσειας του νερού.	Μείωση των καρδιακών απαιτήσεων. Εξασφάλιση θρεπτικής κατάστασης. Βοήθεια στα μέτρα απομάκρυνσης της περίσσειας του νερού.	Μειώθηκαν οι καρδιακές απαιτήσεις ως εξής: <ol style="list-style-type: none"> 1. Οργάνωση των νοσηλευτικών δραστηριοτήτων, ώστε να εξασφαλίζονται περίοδοι ανάπαυσης και ύπνου. 2. Αποφυγή μη απαραίτητων δραστηριοτήτων. 3. Εξήγηση της ανάγκης για ανάπαυση στον ίδιο τον ασθενή και τους γονείς. 4. Ενημέρωση του παιδιού πριν από κάθε διαδικασία για μείωση του άγχους.. 5. Χορήγηση ηρεμιστικών μετά από ιατρική εντολή, για μείωση της ανησυχίας του παιδιού και επομένως μείωση των μεταβολικών αναγκών του. <p>Διατηρήθηκε η θρεπτική κατάσταση του παιδιού ως εξής:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Χορήγηση τροφής σε καθιστή θέση με βραδύ ρυθμό. 2. Χορήγηση συχνών μικρών γευμάτων. 3. Εξακρίβωση των προτιμήσεων- απεχθειών του στο φαγητό. 	Με τα παραπάνω μέτρα καταφέραμε να μειώσουμε τις καρδιακές απαιτήσεις, να διατηρήσουμε μια καλή θρεπτική κατάσταση και να απομακρύνουμε τη περίσσεια νερού κ επομένως να αντιμετωπίσουμε ικανοποιητικά την καρδιακή ανεπάρκεια.

<i>Νοσηλευτική αξιολόγηση</i>	<i>Νοσηλευτικοί σκοποί</i>	<i>Προγραμματισμός</i>	<i>Εφαρμογή προγραμματισμού</i>	<i>Εκτίμηση αποτελέσματος</i>
Φόβος και ανησυχία του παιδιού.	Μείωση του φόβου και της ανησυχίας του παιδιού.	Πληροφόρηση του παιδιού με απλά λόγια και αν αυτό είναι εφικτό, κυρίως όμως πληροφόρηση των γονέων. Απόκτηση εμπιστοσύνης του παιδιού.	Πληροφορήθηκε το παιδί με απλά και κατανοητά λόγια για το τι συμβαίνει στην καρδιά του. Με τον ίδιο πληροφορήθηκαν και οι γονείς του παιδιού με τους εξής τρόπους: <ol style="list-style-type: none"> 1. Ομιλία με ήρεμο τόνο. 2. Προσφορά αγάπης και στοργής. 3. Υπομονή στα «ξεσπάσματα» του παιδιού. 	Μετά την πληροφόρηση του παιδιού και των γονέων σχετικά με το τι συμβαίνει στην καρδιά επιτεύχθηκε μικρή μείωση του φόβου και της ανησυχίας του παιδιού. Με την απόκτηση της εμπιστοσύνης του παιδιού επιτεύχθηκε σημαντική μείωση του άγχους και της ανησυχίας του παιδιού.

V. ΕΠΙΛΟΓΟΣ

Συνοψίζοντας, όπως είδαμε και από τα παραπάνω έχουν γίνει κάποιες προσπάθειες στην αγωγή των ατόμων με σύνδρομο Down(αλλά και των άλλων με ειδικές ανάγκες. Προσπάθειες που αφορούν την αντιμετώπιση τους από το κοινωνικό σύνολο, την ψυχολογική υποστήριξη των ατόμων αλλά και των οικογενειών τους και την επαγγελματική τους αποκατάσταση. Απαραίτητη θεωρείται η ενημέρωση του κοινωνικού περιβάλλοντος, με οποιοδήποτε τρόπο κυρίως μέσω των μέσων μαζικής ενημέρωσης. Όλα τα παιδιά με σύνδρομο Down μπορούν να

εκπαιδευτούν, ώστε να βελτιωθούν οι νοητικές τους ικανότητες και η κοινωνική τους συμπεριφορά. Πολύχρονες μελέτες έχουν αποδείξει ότι με αφοσίωση, υπομονή, επιμονή, αλλά και συνεχή εκπαίδευση σε ειδικά σχολεία από εξειδικευμένους επιστήμονες, τα παιδιά αυτά μπορούν να εξελίξουν αξιοσημείωτα τις πνευματικές τους δυνατότητες, με αποτέλεσμα να βελτιώνεται τόσο η δική τους ποιότητα ζωής, όσο και συνακόλουθα των υπόλοιπων μελών της οικογένειας. Ενδεικτικά αναφέρεται ότι υπάρχουν παιδιά, σε χώρες του εξωτερικού, με το σύνδρομο, τα οποία μετά από πρότυπη πολύχρονη εκπαίδευση, κατάφεραν να ολοκληρώσουν ακόμη και πανεπιστημιακές σπουδές! Πρέπει, ακόμη, να γίνει κατανοητό ότι η πρόοδος και η εξέλιξη ενός παιδιού με σύνδρομο Down εξαρτάται όχι μόνο από το επίπεδο της νοητικής του υστέρησης, αλλά και από τις προσπάθειες και το βαθμό εκπαίδευσής του, που μπορεί να αναδείξει τις δεξιότητες ή και τα ταλέντα του. Επίσης, η αντίληψη των ανθρώπων του περιβάλλοντός τους για τις "ειδικές ικανότητες" που έχουν αυτά τα άτομα, καθορίζουν, κατά ένα μεγάλο μέρος, την πορεία τους στη ζωή, αφού μόνο με την ανιδιοτελή αγάπη, την αμέριστη φροντίδα και τη ζεστή αγκαλιά, μπορούν να αντικρύσουν με αισιοδοξία το μέλλον τους.

VI. ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ-ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ

Δεν υπάρχει αμφιβολία ότι υπάρχει προκατάληψη και το χειρότερο άγνοια για τα άτομα με σύνδρομο Down και τα όποια προβλήματα παρουσιάζουν.

Για αυτό το λόγο, απαραίτητη θεωρείται η δημιουργία κοινωνικών υποστηρικτικών δομών όπως:

Προστατευτικά κέντρα.

Θεραπευτικές ή κοινωνικές λέσχες.

Στέγες προστασίας ή ξενώνες

Προστατευτικές κατοικίες.

Απαραίτητη επίσης θεωρείται η παροχή ειδικής εκπαίδευσης στους λειτουργούς υγείας (νοσηλεύτες, ψυχολόγους, λογοθεραπευτές, κοινωνικούς λειτουργούς και άλλους.) και στο οικογενειακό περιβάλλον για την καλύτερη αντιμετώπιση των αναγκών των ατόμων με σύνδρομο Down.

Θα πρέπει να ειπωθεί ότι όσο και αν φαίνονται "φοβερά" τα σωματικά προβλήματα των παιδιών με σύνδρομο Down, δεν παρουσιάζονται όλα τα προβλήματα μαζί στα παιδιά και πολλές φορές δεν υπάρχουν καν.

Πολλά παιδιά μαθαίνουν να αντιμετωπίζουν τα προβλήματά τους με το δικό τους τρόπο. Επίσης η μητέρα θα πρέπει να βρίσκεται όσο το δυνατόν πιο κοντά στο παιδί της και να επικοινωνεί μαζί του, έτσι ώστε να υπάρξουν και καλύτερα αποτελέσματα, τα οποία θα είναι πιο εμφανή και με την συνεργασία της με το σχολείο με το να ενημερώνει και εκείνη και από την πλευρά του σχολείου για την γενική κατάσταση της υγείας του παιδιού.

VII. BIBΛIOΓPAΦIA:

- 1) Ράπτης Α.Σ. , «Εσωτερική Παθολογία» τόμος 1^{ος} και 2^{ος}, εκδόσεις Γρηγ. Παριζιάνος Αθήνα 1996 (σελ. 108-110,130-132)
- 2) Παδιατέλης Κ. ,Κωνσταντόπουλος Κ. ,Τσατσίκας Ι. «Νεογνολογία», εκδόσεις Γρηγ. Παρισιάνος, Αθήνα 1971, (σελ.728-766)
- 3) www.wikipedia.org 29/11/09
- 4) Τζουριάδου Μ. , «Παιδιά με ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες» εκδόσεις προμηθέας, Θεσσαλονίκη 1995, (σελ.108-115)
- 5) www.stefanogiannis.gr
- 6) Βαράκης Γ. , Καραμανλίδης Α. Κωστόπουλος Γ. ,Μητσάκη Α. , «Society for Neuroscience (Τι γνωρίζουμε για τον εγκέφαλο)», εκδόσεις Καστανιώτη, Αθήνα 1996, (σελ.54-56)
- 7) ELLIS W.B.R., «Νοσήματα της βρεφικής και παιδικής ηλικίας», μετάφραση Μουρτζίνη Α. , εκδόσεις Γρηγ. Παρισιάνος, Αθήνα 1963, (σελ.186-190)
- 8) Καϊλα Μ-Πολεμικός Ν-Φιλλίπου Γ. «Άτομα με ειδικές ανάγκες», τόμος Β, Αθήνα 1997, (σελ.87-92)
- 9) Λιόντας Γρ. «Η παροχή δυνατοτήτων στα άτομα με νοητική υστέρηση (σύγχρονη κοινωνική αντίληψη)», εκδόσεις Νέα Σειρά, Αθήνα 1997, (σελ.14)
- 10) Παπαδάτος Κ. Λιακάτος Δ. Σινανιώτης Κ. κα. «Επίτομη Παιδιατρική» , εκδόσεις Λίτσας, Αθήνα 1987, (σελ.95-98)
- 11) Παρισιάνος Δ. «Η ειδική εκπαίδευση στην Ελλάδα» εκδόσεις Gutenberg, Αθήνα 1971, (σελ.97-185)

- 12) Παταργιάς Αθ. Αλεπόρου Γ.Β. , «Γενετική Ανθρώπου», εκδόσεις Συμμετρία, Αθήνα 1998, (σελ.512-522)
- 13) Πούλη Ε.Δ. , «Γυναικολογία και Μαιευτική» τόμος Α και Β, εκδόσεις Γρηγ. Παρισιάνος, Αθήνα 1995, (σελ.23-25, σελ.60-64, σελ.163-169, σελ.294-386, σελ.793-821)

- 14) Rosenberg N.R. Prusiner B.S Dimara S., Barchi L.R., «The molecular and genetic of neurological disease», edition second, εκδόσεις Butterworth-Heinemann, Oxford 1997, (σελ. 51-71)
- 15) Σαμαρτζίδου - Πλωμαρίτου Μ. «Ο κοινωνικός αποκλεισμός των ατόμων με ειδικές ανάγκες», εκδόσεις Νέα Σειρά, Αθήνα 1996, (σελ.15)
- 16) Φερτάκη Ι.Α. , «Εισαγωγή στην ιατρική γενετική», εκδόσεις Γρηγ. Παρισιάνος, Αθήνα 1972,(σελ.147-152, σελ.202-213)
- 17) www.ANT1online.gr 23/11/09
- 18) www.biodiag.gr 9/12/09
- 19) www.dailygreece.com 9/12/09
- 20) www.health.gr 2/12/09
- 21) www.mayoclinic.com 9/12/09
- 22) www.merck.com 29/11/09
- 23) www.nlm.nih.gov 30/11/09
- 24) www.nichd.nih.gov 30/11/09
- 25) www.modata.gr 22/6/2010
- 26) Αγγελοπούλου Ρ. , «Εμβρυολογία», τόμος Β, εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, Αθήνα 1993, (σελ.381-392)

- 27) Παπαγεωργίου Θ.Κ. , «Νευρολογία», τόμος Β' εκδόσεις
Γρηγ. Παρισιάνος, Αθήνα 1993, (σελ. 335-343)
- 28) Ματσανιώτης Σ.Ν. , «Παιδιατρική» τόμος 1^{ος} , εκδόσεις
Γρηγ. Κ. Παρισιάνος, Αθήνα 1972, σελ. 305-314
- 29) Αντωνιάδου, Κουμάτου Ι- Νάκου Σ. «Στοιχεία
ανάπτυξης και Παθολογίας του ανθρώπινου οργανισμού»,
Οργανισμός Εκδόσεων Διδακτικών Βιβλίων, Αθήνα 1998,
(σελ.62-63)