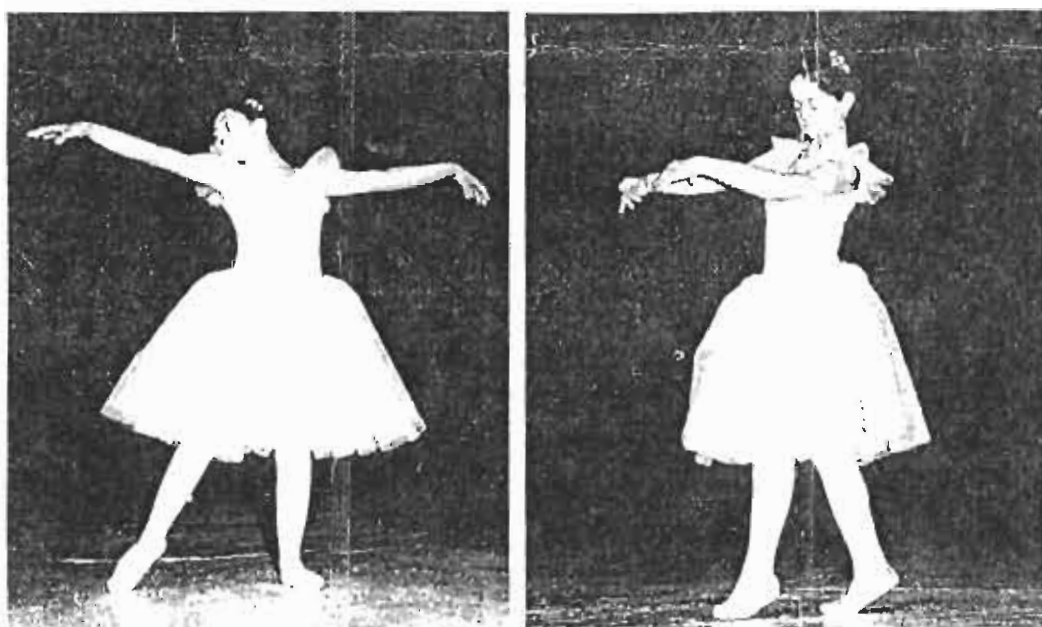


Τ.Ε.Ι ΠΑΤΡΑΣ
ΣΧΟΛΗ : Σ.Ε.Υ.Π.
ΤΜΗΜΑ : ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

« Σύνδρομο Down - βελτίωση της ποιότητας ζωής –
Νοσηλευτική παρέμβαση »



Η έκπληξη του Συμποσίου
Βασούλα Σταμάτη
της Σχολής Μπαλέτου Βάγγης Παπαδάκου

Εισηγήτρια
Σαλάτα Αποστολία

Σπουδάστρια
Σαββολίδη Βίκη.

2803.

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο

- 1^α. Ιστορική ανασκόπηση
- 2β. Στατιστική του Συνδρόμου.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο

Παθογένεια του Συνδρόμου (κυτταρογενετική).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3^ο

- 3^α. Προδιαθεσικοί Παράγοντες
- 3β^β. Αιτιοπαθογένεια του Συνδρόμου.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο

Πρόγνωση του Συνδρόμου.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5

Συμπτωματολογία του Συνδρόμου.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6

Θεραπεία του Συνδρόμου.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7^ο

7^α. Διάγνωση του Σύνδρομου.

7β. Διάφορη διάγνωση του Σύνδρομου.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8^ο

8^α. Γενετική καθοδήγηση

8β. Προγεννητικός έλεγχος

α. Ιστορική αναδρομή.

β. Μέθοδοι προγεννητικού ελέγχου.

ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο

Αρχές νοσηλευτικής φροντίδας.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο

2^α. Προβλήματα των ατόμων με Σύνδρομο

2β. Αντικειμενικοί σκοποί της Νοσηλευτικής Φροντίδας.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3^ο

Σχεδιασμός Νοσηλευτικής Φροντίδας.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο

4^α. Νοσηλευτικές Παρεμβάσεις.

4β. Νοσηλευτική Διεργασία.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5^ο

Δικαιώματα των ατόμων με ειδικές ανάγκες (Σ Down)

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6^ο

Ηθικά Διλήμματα.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7^ο

Κοινωνική αντιμετώπιση των ατόμων Σύνδρομο Down

ΕΠΙΛΟΓΟΣ

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑΤΑ

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Για τις πολύτιμες πληροφορίες που μου προσέφεραν , για να ολοκληρώσω την εργασία μου, ευχαριστώ πολύ:

Την Κα Σαλάτα Αποστολία, καθηγήτρια εφαρμογών στα Τ.Ε.Ι. ΠΑΤΡΩΝ.

Την Κα Βαζούκη Γλυκερία , κοινωνική λειτουργό στο Εργαστήριο “Παναγία Ελεούσα” Μεσολογγίου.

Τον Κο Χειμαριώτη Δημήτριο, κοινωνιολόγο, κοινωνικό λειτουργό και Διευθυντή στο Εργαστήριο “Παναγία Ελεούσα” Μεσολογγίου.

Τον Κο Ιωάννου Γεώργιο, Μηχανολόγο, συντηρητή κτιρίου, και δάσκαλο στο τμήμα Λαϊκής τέχνης, στο Εργαστήριο “Παναγία Ελεούσα” Μεσολογγίου.

Τον Κο Θεοδωράκη Ανδρέα, καρδιολόγο στο Γενικό Νομαρχιακό Νοσοκομείο Μεσολογγίου.

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 .^{1,2}

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, - παρόλο των παρουστάζει μεγάλες διαφοροποιήσεις - ο οποίος έχει κοινή γενετική διαταραχή, που εντοπίζεται από την γέννηση (τρισωμία) του και αποτελεί την μεγαλύτερη σε πληθυσμό γενετική ανώμαλια.³

Ο μέσος όρος ζωής των ατόμων με σύνδρομο Down είναι σημαντικά μικρότερος από το γενικό πληθυσμό και εξαρτάται από τον 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 .⁴

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. Σε αυτή την εργασία , λοιπόν θα προσπαθήσω να δείξω πως ο Νοσηλευτής μπορεί να συμβάλλει στην φροντίδα των ατόμων με σύνδρομο Down, πως μπορεί να εκπαιδεύσει την οικογένεια ώστε να φροντίσει σωστά το άτομο με σύνδρομο Down και πως μπορεί να υποστηρίξει ψυχολογικά την οικογένεια που έχει και φροντίζει ένα άτομο με σύνδρομο Down.

ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο

1^α. Ιστορική Ανασκόπηση

Η κοινωνία μας άργησε πολύ να πάρει θέση απέναντι στην αναπηρία που θεωρήθηκε αρρώστια, κίνδυνος για την κοινωνία και αμαρτία για την οικογένεια. Μέχρι το τέλος του 18^{ου} αιώνα τα άτομα με νοητική υστέρηση (Σύνδρομο Down) αντιμετωπίζονται με εξόντωση, εκμετάλλευση, απόρριψη, απομόνωση οίκτο. Από τις αρχές του 19^{ου} αιώνα, άρχισε να αλλάζει η στάση της κοινωνίας χωρίς φυσικά να λείπει η προκατάληψη και η εκμετάλλευση των ατόμων αυτών. Στον αιώνα μας η ειδική αγωγή αναπτύσσεται ραγδαία.⁵

Στην Ελλάδα συγκεκριμένα μέχρι την δεκαετία του '30 το κράτος θεωρούσε τα νοητικά καθυστερημένα άτομα « υπολειπόμενα » των άλλων και δεν είχε λάβει καμία μέριμνα για την εκπαίδευση και την κοινωνική αποκατάσταση των ατόμων.

Προς το τέλος της δεκαετίας του '30 το ιδρύεται και λειτουργεί το Πρότυπο Ειδικό Σχολείο Αθηνών, το οποίο θεωρείται ότι έθεσε τις βάσεις για την θεσμοθέτηση της Ειδικής Εκπαίδευσης στην χώρα μας.

Τα γεγονότα του β' παγκοσμίου πολέμου, της κατοχής και του Εμφυλίου δεν άφησαν περιθώρια στο κράτος ώστε να αναπτύξει προγράμματα για την Ειδική Εκπαίδευση των ατόμων αυτών.

Στο τέλος της δεκαετίας του '60 οι δραστηριότητες του Οργανωμένου Ιδιωτικού Τομέα για την εκπαίδευση και την κοινωνική ένταξη των νοητικά υστερούντων επέδρασε θετικά στο επίσημο κράτος, ώστε να υιοθετήσει ορισμένα συναφή μέτρα συναρτημένα κυρίως με θέματα οργάνωσης του χώρου της Ε.Ε στην χώρα μας.⁶

Στη δεκαετία του '70 και συγκεκριμένα το 1975 το Σύνταγμα κατοχύρωσε το δικαίωμα των ατόμων με ειδικές ανάγκες όσον αφορά την εκπαίδευση του. Υπάρχουν νόμοι, μετεκπαιδύονται δάσκαλοι, δημιουργώντας θέσεις ειδικών επιστημόνων, ιδρύονται εκπαιδευτικές μονάδες ειδικής αγωγής, προβλέπονται θέσεις ειδικών συμβούλων ειδικών σχολείων, γίνονται σεμινάρια για τη ενημέρωση των ειδικών παιδαγωγών και των άλλων ειδικών επιστημόνων.⁵

Θέλουμε να πιστεύουμε ότι πέρασε ανεπιστρεπτί η εποχή του και της Ευθανασίας και της ευγονικής της Ναζιστικής και όχι μόνο περιόδου και πως η σύγχρονη κοινωνική πολιτική στον τομέα της απόκατάστασης και της μετάβασης στην κοινωνική ζωή, των ατόμων με νοητική υστέρηση (Σύνδρομο Down) και όχι μόνο, θα έχει σαν στόχο την πρόωμη διάγνωση και αντιμετώπιση, την δημιουργία συμβουλευτικών σταθμών, την αγωγή, την επαγγελματική κατάρτιση, την άνετη και ακίνδυνη διακίνηση, καθώς και την δημιουργία ευκαιριών απασχόλησης .

Τώρα το Σύνδρομο Down το περιέγραψε πρώτος ο Άγγλος ιατρός John Langton Down το 1866, χωρίς όμως να εντοπίσει τις αιτίες που το προκαλεί. Έτσι Ο J.L. Down εισήγαγε στην ιατρική ορολογία των όρο «Μογγολοειδής Ιδιωτεία» αν και σήμερα προτίμησε ο όρος Τρισωμία 21 ή Σύνδρομο Down.⁸

Μόλις το 1959 ο και οι συνεργάτες του απέδειξαν ότι το σύνδρομο οφείλεται σε ένα επιπλέον χρωμόσωμα, το οποίο ανήκει στην ομάδα G και είναι το χρωμόσωμα 21.3

1β. Στατιστική του Συνδρόμου

Η τρισωμία 21 είναι η συχνότερη ανευπλοειδική ανωμαλία των αυτόσωμων χρωμοσωμάτων. Στο γενικό πληθυσμό η συχνότητα είναι 1: 800 γεννήσεις, παρά το ότι τα δύο τρίτα των εμβρύων με σύνδρομο Down αποβάλλονται στο πρώτο τρίμηνο της κύησης. Το ένα τρίτο των παιδιών με σύνδρομο Down γεννιούνται από μητέρες προχωρημένης ηλικίας. Συγκεκριμένα η συχνότητα του συνδρόμου Down ανάλογα με την ηλικία της μητέρας είναι η εξής :

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

Υπάρχουν τρεις τόποι του συνδρόμου :α) η τρισωμία 21, β) η μετατόπιση και γ) το μωσαϊκό. Το 95% των παιδιών με σύνδρομο Down οφείλεται σε ένα επιπλέον χρωμόσωμα στο 21^ο ζεύγος. Το 4% των παιδιών με σύνδρομο Down οφείλεται στην παρουσία ενός επιπλέον μέρος και όχι ολόκληρου του χρωμόσωμου 21. (δηλαδή έχουμε μετατόπιση η μετατόπιση γίνεται σε συγκεκριμένα χρωμοσώματα που είναι τα έξις : 13,14,15,22 και 21). Το 18% των παιδιών με σύνδρομο Down οφείλεται στο ότι έχουν ένα ολόκληρο επιπλέον χρωμόσωμα 21 σε ένα τμήμα κυττάρων του σώματος τους (Μωσαϊκό).^{3,10}

Νεότερες τεχνικές μελέτης των χρωμοσωμάτων έχουν δείξει ότι στο ¼ περίπου των περιπτώσεων συνδρόμου Down το επιπρόσθετο χρωμόσωμα 21 είναι πατρικής προέλευσης φαίνεται δε ότι υπάρχει σε σχέση με τη μητέρα μια μικρότερη μεν, άλλο όμως σημαντική συσχέτιση της τρισωμίας 21 και με την ηλικία του πατέρα.

Ο κίνδυνος επανεμφάνισης σύνδρομο Down στα μελλοντικά παιδιά όταν έχουμε μετάθεση 21/21 ανέρχεται σε 100% των περιπτώσεων, ενώ όταν έχουμε μετάθεση 21/22 ή 13-15/21 ο

κίνδυνος είναι αρκετά μικρότερος ανερχόμενος σε 5-15% των περιπτώσεων . Σε γυναίκες φορείς των μεταθέσεων ο κίνδυνος είναι μεγαλύτερος σε σχέση με τους άνδρες . ² (παράρτημα Α)

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο

Παθολογεία του συνδρόμου (κυτταρογενετική) .

Ένα τα δυο αντίγραφα του χρωμοσώματος 21 δεν κατόρθωσαν να διαχωριστούν κατά την διάρκεια της πρώτης ή της δεύτερης μειωτικής ανάτασης της γαματογένεσης στον έναν από τους δυο γονείς (φαινόμενο που αποκαλείται μη διαχωρισμός non disjunction) οι μισοί από τους γαμέτες που θα προκύψουν δεν θα περιέχουν κανένα χρωματόσωμα 21, ενώ οι άλλοι μισοί θα φέρουν δυο αντίγραφα του. Τα έμβρυα που σχηματίζονται από την συνένωση ενός γαμέτη που δεν περιέχει το χρωματόσωμα 21 με έναν φυσιολογικό γαμέτη απόκαλούνται έμβρυα με μονοσωμία 21. Τα εν λόγω έμβρυα πέθαιναν πολύ σύντομα, δεδομένου ότι όλες ανεξαιρέτως οι μονοσωμίες των αυτοσωματικών χρωμοσωμάτων προκαλούν το θάνατο του εμβρύου κατά την διάρκεια της πρώιμης εμβρυϊκής ανάπτυξης. Εάν από την άλλη πλευρά, ένας γαμέτης με δυο αντίγραφα του χρωμοσώματος 21 συνενωθεί με φυσιολογικό γαμέτη, θα προκύψει έμβρυο με Τρισωμία 21, το οποίο μπορεί να επιβιώσει. Το βρέφη με τρισωμία 21 εμφανιστούν ένα φάσμα ανωμαλιών που περιγράφονται ως Σύνδρομο Down. Στις περισσότερες περιπτώσεις το σύνδρομο Down οφείλεται σε μη διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων της μητέρας, ενώ μόνον 20% περίπου των περιπτώσεων οφείλονται σε μη διαχωρισμό χρωμοσωμάτων του πατέρα.

Ενίοτε μη διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων 21 συμβαίνει σε ένα επιμέρους εμβρυϊκό κύτταρο κατά την διάρκεια της αυλάκωσης. Το έμβρυο που προκύπτει αναπτύσσεται ως μωσαϊκό (mosaic) φυσιολογικών κυττάρων και κυττάρων με τρισωμία 21. Αναλόγως του

αριθμού και της εντόπισης των παθολογικών κυττάρων, τα προσβεβλημένα βρέφη μπορεί να εκδηλώνουν πολύ λίγα γνωρίσματα του συνδρόμου Down. Εάν ωστόσο, είναι τρισωμική η γενετική σειρά, από ένα φαινομενικώς φυσιολογικό άνθρωπο μπορεί να παραχθούν μερικά παιδιά με σύνδρομο Down. Η μείωση ενός τρισωμικού γεννητικού κυττάρου παράγει φυσιολογικούς γαμέτες που φέρουν μόνο ένα αντίγραφο του χρωματοσώματος 21 καθώς επίσης και ανώμαλους γαμέτες με δυο αντίγραφα του εν λόγω χρωματοσώματος. Επομένως, ένας άνθρωπος με αυτή την ανωμαλία μπορεί να αποκτήσει και φυσιολογικά τέκνα.

Το σύνδρομο Down δεν οφείλεται πάντοτε σε απλό μη διαχωρισμό, μερικές φορές ένα αντίγραφο του χρωματοσώματος 21 ενός γαμέτη προσφύεται στο άκρο ενός άλλου χρωματοσώματος, όπως π.χ το χρωματόσωμα 14, κατά την διάρκεια είτε της πρώτης είτε της δεύτερης μειωτικής διαίρεσης. Το γεγονός αυτό καλείται μετάθεση (translocation).

Ο ζυγώτης που παράγεται από την συνένωση ενός τέτοιου γαμέτη με ένα φυσιολογικό γαμέτη θα φέρει δυο φυσιολογικά αντίγραφα του χρωματοσώματος 21 και επιπλέον ένα παθολογικό χρωματόσωμα 14, το οποίο θα φέρει ένα τρίτο αντίγραφο του χρωματοσώματος 21.

Η ανάλυση των περιπτώσεων με μετάθεση ενός τμήματος του χρωματοσώματος 21 κατέστησε δυνατό τον καθορισμό εκείνων των περιοχών του χρωματοσώματος που πρέπει να είναι τριπλά παρούσες ώστε να προκληθεί σύνδρομο Down. Υπεύθυνη για ανάπτυξη του συνδρόμου φαίνεται ότι είναι η ακραία περιοχή του μακρού σκέλους του χρωματοσώματος 21. Προφανώς, τόσο η διανοητική καθυστέρηση όσο και οι φυσικές ανωμαλίες του συνδρόμου Down, προκαλούνται από την υπερπαραγωγή ενός γονιδια-

κού προϊόντος (ή προϊόντων) κωδικοποιημένου σε αυτήν την περιοχή.

Δεν είναι σαφές εάν οι πιο ηλικιωμένες γυναίκες παράγουν περισσότερα κύτταρα με μη διαχωρισμό του χρωματοσώματος 21 ή εάν η ικανότητα αποβολής εμβρύων με τρισωμία 21 ελαττώνεται με την πάροδο της ηλικίας.^{12,13}

Ο εγκέφαλος των παιδιών με σύνδρομο Down είναι μικρότερος από τον εγκέφαλο των φυσιολογικών παιδιών. Η παρεγκεφαλίδα είναι περισσότερο προσβεβλημένη από τα εγκεφαλικά ημισφαίρια, εμφανίζονται ανωμαλίες στις σχισμές και στις έλικες του εγκεφάλου. Περιγράφεται, επίσης εκφύλιση του φλοιού και της λευκής ουσίας.

Το ήπαρ οι νέοι και το κόλον σε ορισμένες περιπτώσεις βρίσκονται παθολογικά.

Επίσης ο εγκέφαλος των πασχόντων από σύνδρομο Down παρουσιάζει ιστολογικά πλάκες νευροϊνδιακές εκφύλισης όπως στη νόσο Alzheimer. Συχνά υπάρχουν ατροφίες στους κροταφικούς λοβούς και την παρεγκεφαλίδα, ενώ είναι υπερτροφικά τα βασικά γάγγλια. Διαπιστώνονται βιοχημικές διαταραχές λιποπρωτεϊνών, της τρυπτοφάνης των τρανσαμινών κ.λ.π

Οι ασθενείς αυτοί πάσχουν από καταρράκτη, υποθυροειδισμό, υπογοναδισμό, συγγενείς καρδιοπάθειες και σκελετικές ανωμαλίες. Ακόμη δεν έχουν μακρά επιβίωση και εμφανίζουν βαριά αιματολογικά νοσήματα. Συχνά παρατηρείται στραβισμός, νυσταγμός και μυωπία.¹⁰

Επίσης στα παιδιά με σύνδρομο Down, ο εγκέφαλος είναι ελαφρότερος από τον εγκέφαλο των φυσιολογικών παιδιών, αλλά βαρύτερος από τον εγκέφαλο άλλων ατόμων που παρουσιάζουν έντονη πνευματική καθυστέρηση.¹⁵

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3^ο

3^α. Προδιαθεσικοί Παράγοντες

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

1. Η ηλικία της μητέρας . Είναι γνωστό ότι ενώ ο κίνδυνος γεννήσεων παιδιού 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 εμβρυϊκή ηλικία υπάρχουν στις γυναίκες ωάρια «καθλωμένα» , 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, θα εμφανίσει δηλαδή προδιάθεση για ανάπτυξη τρισωμίας . Τα παραπάνω δεν ισχύουν για στους άνδρες στους οποίους η ζωηρή αναπαραγωγή των σπερματοζωαρίων καθ' όλων των γόνιμών περίοδο αποκλείει το ενδεχόμενο γήρανσης αυτών . Επομένως η ηλικία της μητέρας έχει σημασία στις περισσότερες περιπτώσεις «γνήσιας» τρισωμίας 21.

2. Το είδος της χρωματοσωματικής ανωμαλίας της μητέρας.

Εάν λ.χ η μητέρα είναι φορέας « μεταθέσεως » (π.χ 13-15/21) ο θεωρητικός κίνδυνος γεννήσεως πάσχοντος τέκνου (1:3) και ανεξάρτητος της ηλικίας . Η εξήγηση είναι η εξής : Η μητέρα φέρει ένα «χρωματόσωμα μεταθέσεως» αποτελούμενο από ένα

τμήμα του μακρύ βραχίονα το χρωματοσώματος G(21) ενώ τα απόσπασθέντα τεμάχια των συνεννοθέντων βραχιόνων απόλλονται . Κατά την γαματογένεση η γυναίκα αυτή θα σχηματίσει τεσσάρων ειδών γαμέτες :

1^ο Περιέχει δυο φυσιολογικά χρωματοσώματα D και G . Από την γονιμοποίηση του συγκεκριμένου γαμέτη θα γεννηθούν φυσιολογικοί απόγονοι

2^ο. Περιέχει χρωματόσωμα μεταθέσεως. Απόγονοι «φορείς» μετά 45 χρωματοσωμάτων .

3^ο Περιέχει χρωματόσωμα μεταθέσεως + χρωματοσώματα G φυσιολογικοί. Οι απόγονοί θα πάσχουν από το σύνδρομο Down, διότι θα φέρουν δυο χρωματοσώματα G(21), ένα το φυσιολογικό και ένα επί του χρωματοσώματος μεταθέσεως , επομένως θα έχουν τρισωμία 21.

4^ο Περιέχει ένα χρωματόσωμα D, δεν περιέχει χρωματόσωμα G (21), η κατάσταση αυτή είναι ασύμβατη με την ζωή και οδηγεί σε αποβολή του τέκνου .Επόμενος, θεωρητικός τουλάχιστον, το ένα από τα τρία ζωντανά τέκνα τους θα πρέπει να πάσχει από το σύνδρομο Down.

Τα παραπάνω ισχύουν περίπου 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 21/21 ή ουδόλως θα φέρουν χρωματόσωμα 21, πράγμα ασύμβατο με τη ζωή.

3.. Ο καρνότυπος του πατέρα . Άρρενες φορείς μεταθέσεων 13-15/21 έχουν πολύ μικρότερα πιθανότητα να μεταβιβάσουν την νόσο στα τέκνα τους , σε σχέση με τις γυναίκες άγνωστο όμως για ποιόν

ακριβώς λόγο. Άρρενες φορείς μεταθέσεως 21/21 θα αποκτήσουν οπωσδήποτε πάσχοντα τέκνα .¹⁶

4. Προηγούμενο παιδί με de νόνο χρωματοσωματική ανωμαλία .

Έστω και εάν οι γονείς ενός παιδιού με χρωματοσωματική ανωμαλία έχουν φυσιολογικά χρωματοσώματα, υπάρχει πιθανότητα και το επόμενο παιδί τους να παρουσιάσει χρωματοσωματική ανωμαλία . Εάν π.χ μια γυναίκα μικρότερη των 36 ετών έχει ένα παιδί με σύνδρομο Down, ο κίνδυνος επανεμφάνισης είναι 1/100 σε σύγκριση με 1/800 που είναι ο κίνδυνος στο γενικό πληθυσμό . Μια πιθανή εξήγηση του αυξημένου κινδύνου σ' αυτή την περίπτωση είναι ο μωσαϊκισμός που μπορεί να υπάρχει στους γονείς.¹⁷

3β. Αιτιοπαθογένεια

Η σαφής αιτιολογία του σύνδρομο Down δεν είναι ακόμη απόλυτως σαφής . Έχουν όμως διερευνηθεί ποικίλοι αιτιολογικοί παράγοντες.

1. Είναι πασίγνωστο ότι η πάθηση οφείλεται σε ανωμαλία του αριθμού των χρωματοσωμάτων και συγκεκριμένα τρία χρωματοσώματα 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 η 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 περιορισθεί η οικογένεια μετά τη γέννηση παιδιού με σύνδρομο Down . Εδώ πρέπει να αναφέρουμε πως είναι αμφίβολο αν όντως η θέση του παιδιού στην οικογένεια είναι σημαντική.
4. Ανωμαλίες της κήσεως Οι παράγοντες που μπορεί να προκαλέσουν διάφορες ανωμαλίες είναι κυρίως οι διάφορες αιμορραγίες από την μήτρα και η προσπάθεια αποβολής του εμβρύου . Άλλοι παράγοντες είναι οι παρακάτω:
 - α. Χτυπήματα στην κοιλιακή χώρα, από τραυματισμούς, τροχαία ατυχήματα κ.τ.λ.

β. Μολύνσεις του εμβρύου από υπερβολικό κάπνισμα , υπερβολική χρήση αλκοόλ, λήψη ναρκωτικών ή άλλων τοξικών φαρμάκων ή δηλητηριωδών ουσιών κ.α .

γ. Χρόνιες ασθένειες της μητέρας όπως διαβήτη κ.τ.λ

δ. Διάφορες ακτινοβολίες π.χ. ραδιενεργά ακτινοβολία

ε. Η συναισθηματική ζωή της εγκύου

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

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

Τα μονογενή δίδυμα είναι πιθανόν να είναι αμφότερα προσβεβλημένα. Όταν τα δίδυμα προέρχονται από διαφορετικά ωάρια, είναι απίθανο και τα δυο να είναι προσβεβλημένα από σύνδρομο Down .Έχει παρατηρηθεί σύνδρομο Down σε δυο ή τρεις κατά σειρά γέννες αν οι 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 στείριότητα και τις παθήσεις του θυροειδούς ή της ωοθήκης , οι οποίες τον οδήγησαν στο συμπέρασμα, ότι είναι υπεύθυνοι 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». ^{14,18}

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο

Πρόγνωση του συνδρόμου 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 λοιμώδεις, (τα άτομα αυτά είναι πολύ ευαίσθητα στις λοιμώδεις, και σε άλλες περιπτώσεις από λευχαιμία.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5₀

Συμπτωματολογία του Συνδρόμου.

Στα περισσότερα παιδιά με σύνδρομο Down η κατάσταση αναγνωρίζεται αμέσως μετά τη γέννηση. Έχουν περιγραφεί 120 χαρακτηριστικά που σχετίζονται με το σύνδρομο. Πολλά όμως παιδιά δεν έχουν περισσότερα από 6-7. Το μόνο κοινό χαρακτηριστικό που παρουσιάζεται σε όλα τα παιδιά είναι η νοητική καθυστέρηση. Όσον αφορά τα εξωτερικά χαρακτηριστικά, τα παιδιά με σύνδρομο Down παρουσιάζουν τα εξής κλινικά χαρακτηριστικά στο κρανίο και το πρόσωπο:

Βραχύ και μικροκεφαλία, καθυστέρηση της σύγκλισης των πηγών, επιπεδώσει του ινίου και κοντό αυχένα με χαλαρή δερματική πτυχή. Στους οφθαλμούς έχουμε την χαρακτηριστική λοξή προς τα πάνω φορά των βλεφαρικών σχισμών (μογγολοειδής φορά), τις κηλίδες του Brushfield (πρόκειται για μικρές ωχρολευκές κηλίδες που σχηματίζουν ακανόνιστη στεφάνη στην ίριδα και εγγύς του σκληροκερατοειδούς ορίου), συχνά εμφανίζεται χρόνια επιπεφυκίτιδα και βλεφαρίτιδα, οι οφθαλμικοί κόγχη είναι μικρότεροι των φυσιολογικών, ο προς τα έσω αμφοτερόπλευρος στραβισμός υπάρχει σχεδόν πάντα, συνοδευόμενος συχνά από τρομώδεις κινήσεις των οφθαλμών (νυσταγμός) και κάποτε υπάρχει συγγενής καταρράκτης, καθώς και μυωπία.

Τα αυτιά προσφύονται σε χαμηλή θέση, τα πτερύγια είναι πλαδαρά και συνήθως ευδεδιπλωμένα προς τα εμπρός και τα λόβια είναι μικρά και ωοειδή.

Η μύτη εμφανίζεται μικρή και επίπεδη.

Το στόμα είναι μικρό και τείνει να είναι ανοιχτό, με αποτέλεσμα η αναπνοή να γίνεται από το στόμα και αυτό να έχει σαν αποτέλεσμα την ξήρανση του βλεννογόνου της γλώσσας και έτσι να δημιουργούνται στην επιφάνεια της γλώσσας ραγάδες και βαθιές αύλακες (οσχεοειδής γλώσσα). Η γλώσσα είναι συνήθως μεγάλη και προβάλλει προς τα έξω, ενώ η στοματική κοιλότητα είναι μικρότερη του κανονικού. Τα οστά της άνω και κάτω γνάθου είναι υποπλαστικά. Η υπερώα εμφανίζεται υψηλή και στενή. Τα δόντια αργούν να εμφανιστούν και όταν εμφανίζονται είναι μικρά και ανώμαλα διατεταγμένα.

Τα μαλλιά των παιδιών με σύνδρομο Down είναι μαλακά και ίσια. Το δέρμα τους είναι λείο με υφή βελούδου, χαλαρό και διάστικτο

κατά τη βρεφική ηλικία και τραχύ κατά την εφηβεία. Όσον αφορά το σκελετικό και μυϊκό σύστημα τα παιδιά με σύνδρομο Down παρουσιάζουν τα εξής χαρακτηριστικά:

Τα χέρια εμφανίζονται βραχέα και πλατιά και σχεδόν τετράγωνα, κυρίως λόγω της βραχύτητας των φαλάγγων των δακτύλων. Ιδιαίτερα ο 5^{ος} δάκτυλος είναι συγκριτικά προς τους υπόλοιπους βραχύτερος. Παρουσιάζεται συνήθως κλίση της τελευταίας φάλαγγας προς το 4^{ος} δάκτυλο, συνέπεια υποπλασίας της μέσης φάλαγγας, η οποία παρατηρείται σε 40% των περιπτώσεων. Εμφανίζεται, επίσης, αύξηση του μεσοδακτύλιου διαστήματος μεταξύ του αντίχειρα και του δείκτη. Συχνά στην παλάμη εμφανίζεται μία βαθιά, εγκάρσια αύλακα (πιθήκοειδής αύλακα) και χαρακτηριστικές ακρολοφίες.

Τα πόδια εμφανίζονται και αυτά βραχέα και πλατιά συνέπεια της βραχύτητας των δακτύλων τους. Χαρακτηριστικά παρατηρείται αύξηση του διαστήματος μεταξύ του πρώτου και δεύτερου δακτύλου. Μεταξύ των δακτύλων αυτών παρατηρείται βαθιά δερματική αύλακα, η οποία επεκτείνεται προς την πελματιαία επιφάνεια του ποδιού. Σε μερικές περιπτώσεις παρατηρείται μερική συνδακτυλία.

Παρατηρούνται χαρακτηριστικά παθολογικά δερματολογικά, όπως π.χ. μονύρης εγκάρσια αύλακα στην παλάμη, μονήρης εγκάρσια αύλακα στο 5^ο δάκτυλο, σχηματισμός αγκύλης στην περιοχή του 3^{ου} μεσοδακτύλιου διαστήματος κ.τ.λ.

Τα οστά της λεκάνης εμφανίζουν ακτινολογικός τις εξής ανωμαλίες, οι οποίες περιγράφηκαν από τον Caffey. Τα λαγόνια οστά εμφανίζονται αποπεπλατυσμένα και με σχετικά ασαφή όρια. Η οροφή των κοτυλών είναι σχεδόν οριζόντια και με αυτό συνεπάγεται σμίκρυνση των κοτυλικών γωνιών. Τα ισχιακά οστά εμφανίζονται επιμεμηκυσμένα.

Σε ορισμένες περιπτώσεις παρατηρούνται χαλαρές αρθρώσεις, συμπεριλαμβανομένης της χαλάρωσης της ατλαντοαξονικής άρθρωσης (προδιαθέτει σε εξάρθημα των A1-A2 σπονδύλων). Επίσης διαπιστώνεται συχνά χαλάρωση των συνδέσμων των αρθρώσεων και γενική μυϊκή υποτονία, η οποία επιτρέπει την εκτέλεση παθητικών κινήσεων.

Λόγω της μυϊκής υποτονίας η κοιλία είναι προέχουσα, παρατηρείται δε συχνά η ύπαρξη ομφαλοκήλης ή και διάσταση των ορθών κοιλιακών μυών.

Τα κυριότερα χαρακτηριστικά των γεννητικών οργάνων των παιδιών με σύνδρομο Down είναι τα παρακάτω:

Στα κορίτσια οι τρίχες του εφηβαίου τείνουν να είναι ευθείες, λεπτές και λείες. Το δέρμα είναι ξηρό σε αυτή την περιοχή και στην

ψυχρή εποχή, παρατηρούνται ραγάδες που εύκολα οδηγούν σε μόλυνση.

Στα αγόρια τα γεννητικά όργανα είναι υποπλαστικά και στο 50% των περιπτώσεων υπάρχει κρυφορχία.

Από τις συγγενείς διαμαρτίες συχνότερες είναι όσες αφορούν στο καρδιαγγειακό σύστημα (που εμφανίζονται σε συχνότητα 40 φορές μεγαλύτερη από ότι στο γενικό πληθυσμό), με ποιο συχνές την μεσοκοιλιακή επικοινωνία (νόσος του Ebstein) και το μεσοκοιλιακό τρήμα. Σπάνια συνυπάρχουν και άλλες συγγενείς διαμαρτίες όπως: λαγόχειλο, λυκόστομα, ομφαλοκύλη, υποπόδια, διαμαρτίες του σκελετού, του ουροποιητικού ή του γαστρεντερικού συστήματος.

Εδώ πρέπει να αναφέρουμε ότι στα παιδιά με σύνδρομο Down εμφανίζονται συχνότερα από ότι στα φυσιολογικά παιδιά, η τραχειοοισοφαγική ατρησία, ατρησία του δωδεκαδάκτυλου, το δακτυλοειδές πάγκρεας, η δωδεκαδακτυλική πτυχή και η νόσος του Hirschsprung. Τα παιδιά με σύνδρομο Down εμφανίζουν μεγάλη ευαισθησία στις λοιμώξεις και αρκετά συχνά θυρεοειδοπάθειες ενώ έχουν μεγάλη πιθανότητα να παρουσιάσουν λευχαιμία (και συνήθως παρουσιάζουν την χρονεία λεμφογενή λευχαιμία και πολύ πιο σπάνια την μυελογενή και την οξεία).

Σχεδόν όλα τα άτομα με σύνδρομο Down, που ζουν μετά τα 35 έτη, εμφανίζουν παθολογικά χαρακτηριστικά της νόσου Alzheimer.

Σε ότι αφορά το μέγεθος του σώματος, τα παιδιά με σύνδρομο Down γεννιούνται με μικρότερο βάρος και μήκος από το μέσο όρο. Τα πρώτα 8 χρόνια η σωματική τους αύξηση είναι πολύ αργή, ενώ φτάνουν στο τελικό ύψος γύρω στα 15 χρόνια και είναι για τις γυναίκες 132-155 cm και για τους άνδρες 145-168 cm και έχουν τάση για παχυσαρκία.

Η ψυχοκινητική εξέλιξη εμφανίζει σημαντική καθυστέρηση σε όλα τα στάδια. Η διανοητική εξέλιξη είναι ταχύτερη τα πρώτα 1-2 χρόνια αλλά το τελικό διανοητικό ηλικίο των παιδιών με σύνδρομο Down συνήθως κυμαίνεται από 25-55. Το διανοητικό ηλικίο μπορεί να είναι υψηλότερο στις περιπτώσεις που δεν υπάρχουν προβλήματα όρασης όπως και ακοής και εφόσον το παιδί μεγαλώσει στο κατάλληλο περιβάλλον.

Σε αυτό το σημείο πρέπει να τονίσουμε πως το κυριότερο και πιο κοινό χαρακτηριστικό των ατόμων με σύνδρομο Down είναι η **Πνευματική Καθυστέρηση**.

Όσον αφορά στην προσωπική και κοινωνική ανάπτυξη, θα πρέπει να πούμε πως τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν σχετικά καλές δυνατότητες αυτοεξυπηρέτησης και κοινωνικής προσαρμογής. Σε ότι αφορά την αυτοεξυπηρέτηση, ένα παιδί με σύνδρομο Down

μπορεί να τρωει μόνο του με τα δάχτυλα στους 18 μήνες, ενώ ένα φυσιολογικό στους 10, πίνει από φλιτζάνι στους 23, ενώ ένα φυσιολογικό στους 13 μήνες, μπορεί να χρησιμοποιεί κουτάλι στους 29 μήνες, ενώ ένα φυσιολογικό στους 14. Αποκτά έλεγχο των σφιγκτήρων στα 3-4 χρόνια (ένα φυσιολογικό στα 2-3 χρόνια). Τέλος μπορεί να ντύεται μόνο του στα 7 χρόνια, ενώ ένα φυσιολογικό γύρω στα 4. Σε ότι αφορά την κοινωνική ανάπτυξη, το πρώτο χαμόγελο εμφανίζεται γύρω στους 3 μήνες, ενώ στο φυσιολογικό στον 1 ½ μήνα. Αναγνωρίζει οικεία πρόσωπα, αλλά το άγχος του αποχωρισμού εμφανίζεται στους 12 μήνες και όχι στους 9. Από τα 2-3 χρόνια τα παιδιά με σύνδρομο Down δείχνουν μεγάλη επιθυμία για αυτονομία. χρησιμοποιούν “αυτόματη άρνηση” λέγοντας σ’ όλα όχι, χωρίς να σκέφτονται. Έχουν επίσης πολλές εκρήξεις οργής. Στην ηλικία των 4-5 χρόνων μπορούν να αποχωριστούν τους γονείς χωρίς ιδιαίτερο πρόβλημα. Από το σημείο αυτό η κοινωνική τους ανάπτυξη είναι καλή.

Όπως είναι αναμενόμενο η γνωστική ανάπτυξη έχει καθυστέρηση και δεν ολοκληρώνεται. Προς το τέλος του πρώτου χρόνου το παιδί αναπτύσσει τη έννοια της μονιμότητας του αντικειμένου και αυτό γίνεται εμφανές από το γεγονός ότι αναγνωρίζει οικεία πρόσωπα. Στο δεύτερο χρόνο η έννοια αυτή ολοκληρώνεται και το παιδί με σύνδρομο Down αρχίζει να καταλαβαίνει τη χρήση των αντικειμένων καθώς και τη σχέση αιτίου – αποτελέσματος. Από τα 3-5 χρόνια αναπτύσσεται η μνήμη και η κατανόηση της έννοιας του μεγέθους (μεγάλο – μικρό). Το παιδί γύρω στα 10-12 χρόνια και έχοντας δεχτεί την κατάλληλη εκπαίδευση, είναι σε θέση να σκέφτεται με συγκεκριμένο τρόπο, δεν μπορεί όμως να συλλάβει αφηρημένες έννοιες. Αντιλαμβάνεται τα πράγματα με δικό του μοντέλο για τον κόσμο, χωρίς να μπορεί να το τροποποιεί με βάση τις εμπειρίες τους κανόνες άκαμπτους και γι’ αυτό κάθε εξαίρεση ή τροποποίηση του προκαλεί σύγχυση.

Η γλωσσική ανάπτυξη στα παιδιά με σύνδρομο Down παρουσιάζει μεγάλες διακυμάνσεις και χαρακτηρίζεται από έλλειψη λόγου μέχρι απλή γλωσσική ωριμότητα. Πρόκειται για την περιοχή ανάπτυξης που σημειώνονται οι μεγαλύτερες δυσκολίες. Έχουν διατυπωθεί κάποιες υποθέσεις για βλάβη στην ακουστικοφώνητική δίοδο επικοινωνίας, καθώς και για δυσκολίες στην παραγωγή λόγου που συνδέεται με προβλήματα του συντονισμού των κινήσεων (Seligowitz, 1990). Ένα παιδί με σύνδρομο Down λειπει την πρώτη λέξη γύρω στα 2 χρόνια και κάνει συνδυασμό λέξεων στα 3 χρόνια (διάφορα ενός έτους από το φυσιολογικό, 12 χρόνων έχει λεξιλόγιο 2.000 λέξεων, που αντιστοιχεί σε φυσιολογικό παιδί 5-6 χρόνων,

χαρακτηριστικό είναι ότι το στυλ του λόγου παραμένει
τηλεγραφικό). ^{παράρτημα Γ.}

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6^ο

Θεραπεία του Συνδρόμου 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, η οποία κυμαίνεται από ελαφριά (πνευματικό ηλικίο 80, κυρίως σε περίπτωσης 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 τη αντιμετώπιση των διαφόρων συμπτωμάτων που εμφανίζονται κατά την διάρκεια της ζωής π.χ η χορήγηση 5 – υδροξυ – τρυπταμίνης βελτιώνει την υποτονία η χορήγηση θυρεοειδικών ορμονών για την αντιμετώπιση του υποθυροειδισμού 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 ψυχολογικής υποστήριξης (ψυχοθεραπεία παιδιού, γονιών συμβουλές κ.λ.π).

Συνεπώς μέχρι σήμερα δεν έχει βρεθεί θεραπεία για το σύνδρομο Down. Οι επιστήμονες, όμως, 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 την νόσο.¹⁸

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7ο

7α. Διάγνωση του συνδρόμου

Η διάγνωση του συνδρόμου Down στα ήδη γεννηθέντα παιδιά γίνεται σχεδόν πάντα αποκλειστικά από την κλινική εικόνα των παιδιών, η οποία είναι χαρακτηριστική και στην οποία έχουμε αναφερθεί διεξοδικά στο προηγούμενο κεφάλαιο.

Τώρα η διάγνωση του συνδρόμου Down πριν να γεννηθεί το έμβρυο γίνεται με πολλούς τρόπους, ένας από τους οποίους είναι η μέθοδος της αμνιοπαρακέντησης. Με την μέθοδο αυτή λαμβάνεται αμνιακό υγρό από την μητέρα, το οποίο περιέχει κύτταρα του εμβρύου, τα οποία εξετάζονται. Η λήψη του αμνιακού υγρού πρέπει να γίνεται από ειδικό κατά τα τέλη του 3ου μήνα, αρκετά αργά για να υπάρχει αρκετό αμνιακό υγρό και αρκετά νωρίς για να εξασφαλιστεί η διακοπή της εγκυμοσύνης, σε περίπτωση που διαπιστωθεί ανωμαλία.

Ένας άλλος τρόπος για την διάγνωση του συνδρόμου Down πριν να γεννηθεί το έμβρυο είναι ο προσδιορισμός στον ορό της μητέρας των επιπέδων της αεμβρυϊκής σφαιρίνης (AFP), της οιστριόλης και της χορειακής γοναδοτριπίνης. Χαμηλές τιμές της AFP και της οιστριόλης παρατηρούνται στην τρισωμία 21. Πολύ μεγάλη αύξηση της χορειακής γοναδοτριπίνης παρατηρούνται στην τρισωμία 21. Ο έλεγχος της AFP στον ορό της μητέρας γίνεται κατά την 16η-18η εβδομάδα της κύησης.

Η διάγνωση του συνδρόμου Down μπορεί να τεθεί και από την εξέταση του καρυότυπου των γονέων, π.χ. εάν οι άντρες φέρουν χρωματόσωμα μεταθέσεως 13-15/21 έχουν μικρότερη πιθανότητα να μεταβιβάσουν τη νόσο στα τέκνα τους σε σχέση με τις γυναίκες. Αν όμως φέρουν ισοχρωματόσωμα 21/21 θα αποκτήσουν οπωσδήποτε πάσχοντα τέκνα.¹⁶

7β. Διαφορική διάγνωση του συνδρόμου

Παρόλο που το σύνδρομο Down συγχέεται με τον κρετινισμό, οι δύο παθήσεις διαφέρουν σημαντικά. Η διάκρισή τους γίνεται από τα εξής: Τα στίγματα του συνδρόμου Down υπάρχουν κατά την γέννηση, ενώ στον κρετινισμό το άτομο εμφανίζεται κανονικό κατά την γέννηση, εμφανίζει δε μόνο ενδείξεις θυρεοειδικής ανεπάρκειας μετά περίοδο εβδομάδων ή μηνών. Το κρανίο στο άτομο με κρετινισμό είναι κανονικό στο σχήμα, το δε πρόσωπο μολονότι βαρύ και απαθές, δεν εμφανίζει λοξότητα των οφθαλμικών σχισμών ή επίκανθο, χαρακτηριστικό με για τα άτομα με σύνδρομο Down. Ο κρετίνος είναι ωχρός, ενώ ο πάσχων από τρισωμία 21 είναι κανονικού χρώματος ή και εντονότερου του κανονικού. Η συμπεριφορά του κρετίνου και του πάσχοντος από τρισωμία 21 σαφώς διαφέρει. Το άτομο με σύνδρομο Down, μολονότι εμφανίζει διανοητική καθυστέρηση, παρουσιάζεται κινητικός, παρατηρητικός και εύθυμος, ενώ ο κρετίνος είναι ιδιαίτερα βραδινός και αδιάφορος.

Επίσης δεν πρέπει να γίνεται σύγχυση μεταξύ του συνδρόμου Down και της αχονδροπλασίας, εάν παρατηρηθεί χαρακτηριστική βραχύτητα των σκελών και σχετικά μεγάλη κεφαλή. Οι πάσχοντες από αχονδροπλασία τυπικώς έχουν κανονική διάνοηση.

Η ραχίτιδα εμφανίζει μόνο επιφανειακή ομοιότητα με το σύνδρομο Down, αν και οι δύο παθήσεις χαρακτηρίζονται από ατονία και καθυστέρηση στην άρθρωση και στην βάδιση. Τα χαρακτηριστικά σημεία της ραχίτιδας καθιστούν δυνατό τον διαχωρισμό από τον σύνδρομο Down.

Ο υπερτελορισμός δυνατόν να συγχέεται με το σύνδρομο Down, όταν η πάθηση συνυπάρχει με πνευματική καθυστέρηση αλλά ακόμη και η εμφάνιση του προσώπου δεν μοιάζει στενός, λείπουν δε τα άλλα στίγματα του συνδρόμου Down. Συνήθως υπάρχει μεγάλη οικογενής επίπτωση υπερτελορισμού, η οποία εύκολα αναγνωρίζεται.¹⁴

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8ο

8α. Γενετική Καθοδήγηση

Η γενετική καθοδήγηση αναφέρεται στο σύνολο των ενεργειών :

- α. που επιβεβαιώνουν τη διάγνωση μιας γενετικής νόσου,
- β. εκτιμούν τους κινδύνους επανεμφάνισής της,
- γ. γνωστοποιούν στον ασθενή την πιθανότητα επανεμφάνισης, και
- δ. δίνουν πληροφορίες σχετικά με τις ενδεχόμενες ιατρικές, οικονομικές, ψυχολογικές, και κοινωνικές επιπτώσεις.

Ο καθοδηγούμενος, ή η οικογένειά του, πληροφορείται για όλες τις δυνατότητες επιλογής που έχει και υποβοηθείται να ξεπεράσει τα διάφορα ψυχολογικά και ιατρικά προβλήματα που δημιουργούνται από τη γενετική νόσο. Οι γενετιστές σύμβουλοι προσφέρουν ιατρική και γενετική πληροφόρηση, αλλά αφήνουν τους καθοδηγούμενους να πάρουν τις δικές τους αποφάσεις. Μερικά άτομα και οικογένειες περιμένουν από τον σύμβουλο να τους δώσει σταθερή και άμεση συμβουλή. Σε τέτοιες περιπτώσεις, ο σύμβουλος πρέπει να δώσει την καλύτερη, κατά την κρίση του, γνώμη πάνω στο θέμα σκιαγραφώντας τα υπέρ και τα κατά όσο μπορεί πιο αντικειμενικά.

Δεν θα πρέπει, όμως, να πάρει ο ίδιος την τελική απόφαση. Οι γονείς πολλές φορές ρωτάνε τον σύμβουλο, τι θα έκανε εκείνος, αν βρισκόνταν σε παρόμοια θέση. Ο σύμβουλος πρέπει να ξεφύγει απ' αυτή την ερώτηση λέγοντας όχι τι θα έκανε, αλλά τι θα έπρεπε να κάνει.

Ποιος πρέπει να παρέχει την καθοδήγηση;

Ο οικογενειακός γιατρός έχει συνήθως την ευκαιρία να είναι ο πιο άμεσος και, σε μερικές περιπτώσεις, ο κύριος γενετικός σύμβουλος για τους ασθενείς του. Εκτός από τον οικογενειακό γιατρό και οι μη γενετιστές γιατροί μπορούν να δίνουν συμβουλές για ειδικά γενετικά προβλήματα, η κύρια όμως συμβουλευτική προσπάθεια για τα δύσκολα και περίπλοκα προβλήματα, πρέπει αναμφίβολα να συγκεντρωθεί σε μεγάλα κέντρα ιατρικής γενετικής, όπου πρέπει να υπάρχουν ομάδες ειδικών και να γίνονται οι κατάλληλες εξετάσεις.

Μερικές γενετικές νόσοι, για τις οποίες υπάρχει ανάγκη χαρακτηρισμού και καθοδήγησης, είναι τόσο σπάνιες, ώστε οι περισσότεροι γιατροί και σύμβουλοι μπορεί να μην τις δουν ποτέ σε όλη τους την επαγγελματική ζωή. Τα μεγάλα όμως συμβουλευτικά κέντρα είναι πιθανότερο να διαθέτουν πληροφορίες, πρόσβαση σε αρχεία και βιβλιογραφία. Μερικά ειδικά νοσοκομεία και ιατρικά κέντρα κάνουν έρευνα πάνω σε σπάνιες ασθένειες και μπορούν να παρέχουν τις απαιτούμενες πληροφορίες.

Ένας καλός γενετικός σύμβουλος πρέπει να έχει κατανοήσει τέλεια τις αρχές της γενετικής, να έχει καλή γνώση της γενετικής βιβλιογραφίας και να διαθέτει μεγάλη λεπτότητα, συμπάθεια, υπομονή και ικανότητα να ακούει τους ασθενείς. Η συνεργασία μ' ένα πανεπιστήμιο ή μ' ένα πανεπιστημιακό νοσοκομείο ή και με τα δύο είναι πολύτιμη για να έχει στην διάθεσή του εργαστηριακά μέσα για τις απαραίτητες εξετάσεις.

Στην πράξη, την γενετική καθοδήγηση παρέχουν εκείνοι οι οποίοι είναι ενήμεροι στο ιδιαίτερο πρόβλημα, και οι οποίοι έχουν εμπιστοσύνη αυτών που χρειάζονται βοήθεια.¹⁷

Κατά την διάρκεια της γενετικής καθοδήγησης πρέπει να χρησιμοποιούνται απλοί και κατανοητοί όροι. Είναι χρήσιμο επίσης να γίνεται μικρή εισαγωγή για τις κύριες αιτίες γενετικών ανωμαλιών με όρους, όπως αυτοσωματική φυλοσύνδετη, πολυπαραγοντικής χρωμοσωμική ή μονογονιδιακή, κληρονομική μεταβίβαση. Η επανάληψη ίσως να είναι μερικές φορές απαραίτητη, καθώς και η λεπτομερής έκθεση των ευρημάτων με επιστημονική ομολογία.

Σε καταστάσεις όπως η αυξημένη ηλικία της μητέρας, οι καθ' έξην αποβολές, προηγούμενα νεογνά με χρωμοσωμικές ανωμαλίες ή διαμαρτυρίες του Κ.Ν.Σ., πρέπει να μοιράζονται έντυπα με πληροφορίες, για διαφώτιση. Αυτή η διαδικασία αμβλύνει και την ένταση του ζευγαριού, δίνοντάς του την εντύπωση ότι το πρόβλημά του δεν είναι σπάνιο. Το έχουν αντιμετωπίσει και το αντιμετωπίζουν και άλλα άτομα.

Η ψυχολογική διάθεση των ζευγαριών που έχουν ήδη ένα παιδί με ανωμαλίες πρέπει να λαμβάνεται υπόψη στην γενετική καθοδήγηση. Για τα ζευγάρια αυτά είναι απαραίτητη η συνδρομή του γενετιστή ο οποίος μπορεί να τους διαθέσει αποτελεσματικό χρονικό διάστημα και να τους αντιμετωπίσει με την απαραίτητη ευαισθησία.

Πολλοί αναμενόμενοι ψυχολογικοί παράγοντες άμυνας εμποδίζουν την διαδικασία της γενετικής καθοδήγησης και η έντασή τους εξαρτάται από τις ικανότητες, το επίπεδο μόρφωσης και τη βαρύτητα του νοσήματος που αντιμετωπίζει το ζευγάρι.

Στην οικογένεια που υπάρχει ένα παιδί με σύνδρομο Down, πρέπει να εξηγηθεί από τον γενετιστή, ότι οι πιθανότητες να γεννηθεί και το δεύτερο παιδί με το ίδιο σύνδρομο εξαρτώνται από τρεις παράγοντες: το χρωμοσωμικό τύπο της τρισωμίας 21 στο πρώτο παιδί, τον καρυότυπο των γονέων και κυρίως την ηλικία της μητέρας.^{9,22}

8β. Προγεννητικός Έλεγχος

Περίπου 2,5% των νεογνών παρουσιάζουν συγγενείς ανωμαλίες ή κληρονομικά νοσήματα, γεγονός το οποίο κάνει σαφή τον σημαντικό ρόλο, τον οποίο έχει στην γενετική ή προγενετική διάγνωση (ή προγενετικός έλεγχος), ή ανάδειξη δηλαδή ενός παθολογικού εμβρύου. Οι ενδείξεις της προγενετικής διάγνωσης στηρίζονται στο ατομικό και οικογενειακό ιστορικό. Η ηλικία της μητέρας, η ύπαρξη στην οικογένεια ατόμων με συγγενείς ανωμαλίες ή κληρονομικά νοσήματα, οι πρόωροι θάνατοι, η συγγένεια των γονέων, οι καθ' ἑξίν αποβολές ή οι παλίνδρομες κήσεις, αποτελούν βασικά στοιχεία τα οποία επιβάλλουν περαιτέρω γενετική διεύρυνση. Τα οφέλη από την προγενετική διάγνωση αφορούν την έγκαιρη διάγνωση μιας νόσου, η οποία απαιτεί ή άμεση θεραπευτική αντιμετώπιση (π.χ. φαινυλοκετονουρία) ή διακοπή της κύησης.¹¹

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 υποκατάστασή τους με τις «non invasive», «όχι επεμβατικές», με σκοπό τον περιορισμό επιπλοκών (αν χρησιμοποιηθεί οποιαδήποτε «επεμβατική» μέθοδος ή σε Rh αρνητικές έγκυες θα πρέπει να γίνεται προφυλακτικά αντί-Rh γ-σφαιρίνη).

Τα τελευταία επίσης χρόνια, καταβάλλεται σοβαρή προσπάθεια, ώστε να γίνεται, όσο το δυνατόν έγκαιρη, στο πρώτο τρίμηνο της κύησης, και έγκυρη προγενετική διάγνωση. Και τούτο διότι σωματικές - ψυχολογικές κλπ. Επιδράσεις και επιπλοκές από την κυοφορία «αρρώστων» εμβρύων μειώνονται στο ελάχιστο, όταν η απόφαση των γονέων για συνέχιση ή διακοπή της κύησης λαμβάνεται έγκαιρα.²²

α. Ιστορική Αναδρομή

Από το 1954, με την πρώτη «υστεροσκόπηση», όπως την ονόμασε ο Westin, ο προγεννητικός έλεγχος έκανε μία πολύ αποδοτική διαδρομή μέχρι σήμερα.

Ο προσδιορισμός των φυσιολογικών χρωμοσωμάτων, η εξέλιξη της βιοχημείας, γενετικής, 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) κλπ. Υπήρξαν μερικά βήματα, μέχρι να φθάσουμε στις σημερινές εξαιρετικές εξελίξεις στον προγεννητικό έλεγχο.²²

β. Μέθοδοι Προγεννητικού Ελέγχου

Οι μέθοδοι «προγεννητικού ελέγχου», όπως προαναφέρθηκε, διακρίνονται σε «επεμβατικές» - (invasive) και σε «μη επεμβατικές» (non invasive).

Αμνιοπαρακέντηση

Είναι η λήψη αμνιακού υγρού από την αμνιακή κοιλότητα με τη χρήση ειδικής βελόνας (20 gauge συνήθως), που εισέρχεται διακοιλιακά κάτω από συνεχή υπερηχογραφική παρακολούθηση. Εφαρμόζεται από 30ετίας με πολύ καλά αποτελέσματα. Συνήθως, εκτελείται μεταξύ 16ης-18ης εβδομάδας της κύησης. Τα τελευταία χρόνια, σε ορισμένα κέντρα χρησιμοποιείται και η λεγόμενη «πρώιμη» αμνιοκέντηση (early amniocentesis) μεταξύ 12-15 εβδ. 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 εντός 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 άλλος λόγος βεβαίως είναι η εναλλακτική δυνατότητα που έχουμε για την ενωρίς, (10-13 εβδ.) λήψη τρυφοβλάστης (CVS) και με πολύ καλά αποτελέσματα.

Οι ενδείξεις για την αμνιοπαρακέντηση είναι:

- α) ηλικία της μητέρας μεγαλύτερη των 35 ετών
- β) προηγούμενη κύηση ή γέννηση παιδιού με χρωμοσωμική βλάβη (ήτοι σ. Down)
- γ) γνωστές ανωμαλίες των χρωμοσωμάτων των γονέων
- δ) οικογενειακό ιστορικό γενετικών νόσων
- ε) γέννηση προηγούμενου παιδιού με βλάβες Κ.Ν.Σ.
- στ) γέννηση προηγούμενου παιδιού με μεταβολικό νόσημα
- ζ) υπερβολικό άγχος των γονέων για πιθανή χρωμοσωμική βλάβη
- η) υπερηχογραφικά ευρύματα συμβατά με χρωμοσωμικές βλάβες
- θ) θετικό βιοχημικό test (τριπλούν ή διπλούν test)
- ι) 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 υπερήχων γίνεται αναγνώριση της θέσης του πλακούντα και ανευρίσκονται θύλακοι (pockets of amniotic fluid) αμνιακού υγρού στους οποίους θα φθάσει η εισερχόμενη βελόνη. Απαιτείται προσοχή στο πέρασμα της βελόνης μέσω του πλακούντα, αν αυτός είναι καθ' ολοκληρίαν προσπεφυσμένος στο πρόσθιο τοίχωμα της μήτρας.

Επίσης πρέπει να καταβάλλεται προσπάθεια αποφυγής διατήρησης της ουροδόχου κύστεως και για τον επιπλέον λόγο, της λανθασμένης λήψης ούρων αντί αμνιακού. Γι' αυτό συνιστάται η ουροδόχος κύστη να είναι κενή. Κάτω από υπερηχογραφική καθοδήγηση ανευρίσκεται το ονομαζόμενο «παράθυρο» (window), απ' όπου με σταθερή, γρήγορη και ευθεία κίνηση εισέρχεται η βελόνη με το συνοδό στείλεό (trocart) μέσο, του καλά αποστειρωμένου με αντισηπτικό, κοιλιακού τοιχώματος και διαπερνώντας τα αντίστοιχα στρώματα, φθάνοντας στην αμνιακή κοιλότητα. Αφαιρείται ο στείλεός και γίνεται αναρρόφηση 20-25 κυβ. αμνιακού υγρού με σύριγγα που προσαρμόζεται στο άκρο της βελόνης, το οποίο και δίδεται στο εργαστήριο για την περαιτέρω εκτίμηση ανάλυσή του.

Μετά την αφαίρεση της βελόνης, επιβάλλεται η εκ νέου υπερηχογραφική εκτίμηση του εμβρύου, πλακούντα κλπ., τόσο για τον εφησυχασμό της εγκύου, όσο και για την επιβεβαίωση του «καλώς έχειν» του εμβρύου.

Κατά την διάρκεια της αμνιοπαρακέντησης, γίνεται προσπάθεια να μην τραυματισθεί το έμβρυο και να μην υπάρξουν επιπλοκές. Θα μπορούσαμε να διακρίνουμε επιπλοκές για την έγκυο και επιπλοκές για το έμβρυο. Το γενικό ποσοστό επιπλοκών που θα μπορούσε να αποδοθεί στη μέθοδο, μετά από την μακροχρόνια χρήση της (30 χρόνια) και εμπειρία, είναι περίπου 0,5%-1%.

Ειδικότερα οι κίνδυνοι για την έγκυο είναι:

- α. Χοριαμνιονίτιδα
- β. Πλακουντικό αιμάτωμα από κύηση
- γ. Έκτρωση
- δ. Rh -ευαισθητοποίηση σε ανεξέλεγκτες περιπτώσεις

Οι αντίστοιχοι κίνδυνοι για το έμβρυο είναι:

- α. Τραυματισμός
- β. Αποβολή του εμβρύου
- γ. Ενδομήτριος θάνατος
- δ. Ουλές, μετά τη γέννηση, από τη βελόνη

Ο τελευταίος κίνδυνος αναφέρεται από μερικούς ερευνητές σε παλαιότερες μελέτες. Επίσης, σποραδικά δημοσιεύθηκαν και άλλου τύπου κίνδυνοι όπως: αναπνευστικά προβλήματα, ανωμαλίες μελών του εμβρύου, αλλά και πρόωρους τοκετούς ή πρόωρη ρήξη υμένων. Επίσης, φαίνεται να μην συνδέεται το γεγονός αφαίρεσης ποσότητας του αμνιακού υγρού με τις πιο πάνω επιπλοκές, αλλά η εμπειρία του εκτελούντα, ο σωστός χρόνος εκτέλεσης, η ιδιαιτερότητα των κύσεων που έτσι και αλλιώς είναι υψηλού κινδύνου και η χρήση βελόνης σωστού διαμετρήματος.

Το ολικό (αμνιακό υγρό) που αναρροφάται είναι συνήθως διαυγές. **Μπορούν όμως να προκύψουν προβλήματα στο εργαστήριο εάν:**

- α. Η ποσότητα είναι ανεπαρκής
- β. Έχει μεγάλη πρόσμειξη αίματος
- γ. Δεν έχει κύτταρα για καλλιέργεια
- δ. Είναι μολυσμένα
- Ε. Έχουν αναρροφηθεί ούρα αντί αμνιακού ή και
- Ζ. Να προκύπτει μωσαϊκισμός κατά την εκτίμησή του.

Η αμνιοπαρακέντηση, κλασική μέθοδος, έχει πολλά πλεονεκτήματα που ήδη αναφέρθηκαν, επιπλέον δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί και για μελέτη βιοχημικών παραμέτρων, ενζύμων κ.λ.π. αλλά και στην εκτίμηση της ποιότητας του αμνιακού υγρού που είναι αναγκαία σε ορισμένες καταστάσεις.

Το μεγάλο πλεονέκτημα με την αμνιοπαρακέντηση είναι ότι εκτελείται αρκετά αργά στην κύηση (16-18 εβδ.) τα δε εργαστηριακά αποτελέσματα καθυστερούν 2-4 εβδομάδες, με συνέπεια, αφ' ενός το άγχος και την αγωνία της εγκύου και του περιβάλλοντός της, αλλά και τις αυξημένες δυσκολίες και επιπλοκές σε πιθανή διακοπή της κύησης στο 2ο δίμηνο.²²

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

Τα τελευταία χρόνια, γίνεται προσπάθεια αντικατάστασης των επεμβατικών μεθόδων (αμνιοπαρακέντησης-λήψη εμβρυϊκού αίματος) με αναλυτικό υπερηχογράφημα και για τον αποκλεισμό χρωμοσωμικών βλαβών (Σ. Down) κ.λ.π. 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 εβδ.). Έτσι, η μέτρηση της αυχενικής διαφάνειας του εμβρύου, σε ηλικία κύησης 10-14 εβδ., σύμφωνα και με υπάρχον πρόγραμμα, δίνει το μέγεθος του κινδύνου για Σ. Down ή άλλες τρισωμίες (18ή13) σε ποσοστό 80%. Μέτρηση μεγαλύτερη των 3mm συνδέεται με αυξημένο κίνδυνο χρωμοσωματικών ανωμαλιών. Αν δε συνδυασθεί και με βιοχημικούς δείκτες πρώτου τριμήνου, όπως το κλάσμα της ελεύθερης β-χορειακής γοναδοτροφίνης, της πρωτεΐνης PAPP-A, μπορεί να προσδιορίσει σε ακόμη μεγαλύτερο ποσοστό, έμβρυα με χρωμοσωματικές ανωμαλίες, από το πρώτο τρίμηνο.

Στο δεύτερο τρίμηνο οι δείκτες χρωμοσωματικών ανωμαλιών που συχνότερα ανευρίσκονται είναι: η βραχυκεφαλία, οίδημα αυχένα, καρδιακές ανωμαλίες, γαστρικές ανωμαλίες (ατρησία δωδ/λου, υπερηχογένεια εντέρου, υδρονέφρωση) και ανωμαλίες άκρων (όπως: βραχύ μηριαίο, κλινοδακτυλία μικρού δακτύλου χεριών μεγάλη απόσταση πρώτου και μέσου δακτύλου του ποδός κτλ. Και συνήθως προσδιορίζουν το Σ.Down. Για άλλες χρωμοσωματικές ανωμαλίες, όπως η τρισωμία 13 συχνότερα ανευρίσκεται λαγώχειλος και λυκόστομα, ανωμαλίες των νεφρών και των άκρων (π.χ. πολυδακτυλία). Επίσης η ολοπροσεγκεφαλία, είναι εύρημα τρισωμίας 13. Αντίστοιχα ευρήματα όπως: λαγόχειλος, λυκόστομα, οίδημα αυχενικής πτυχής, καρδιακές ανωμαλίες, διαφραγματοκήλη, ατρησία οισοφάγου, εξώφθαλμος, ανωμαλίες άκρων (στρεβλοποδία, καμπτοδακτυλία), κύστες χοριοειδών πλεγμάτων και το λεγόμενο «banana sign» της κεφαλής (στο επίπεδο μέτρησης αμφιβρεγματικής) και ανωμαλίες ουροποιητικού (κυρίως νεφρών) χαρακτηρίζουν την τρισωμία 18.

Σ' άλλες χρωμοσωματικές ανωμαλίες όπως το σ.Turner, συνήθως αναγνωρίζονται καρδιακές ανωμαλίες, οίδημα αυχενικός πτύχης (με μεγάλο κυστικό ύγρωμα και οίδημα ανά πάρκα, σε βαριές - θανατηφόρες καταστάσεις.

Επίσης υδροκεφαλία, μικρογναθία, IUGR, συνδακτυλία, καρδιακές ανωμαλίες και πλακούντας που μοιάζει με «ελβετικό τυρί» χαρακτηρίζουν τον τριπλοειδισμό.

Πρέπει να τονισθεί ότι η ανεύρση συνήθως συνδιασμού ανωμαλιών και όχι μεμονωμένης ανωμαλίας συνηγορεί υπέρ χρωμοσωματικής βλάβης, δεδομένου ότι σε ποσοστό 5-6% μπορεί να βρεθούν και σε φυσιολογικά έμβρυα κάποιες μεμονωμένες ανωμαλίες.²²

Λήψη Τροφοβλάστης

Η προγεννητική διάγνωση με την λήψη τροφοβλάστης γίνεται στο πρώτο τρίμηνο της κύησης, (η μέθοδος χρησιμοποιείται από τα τέλη της δεκαετίας του 60). Παρά τις υποψίες που υπήρχαν στην αρχή πως 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 τη λήψη τροφοβλάστης είναι δύο:

α. Διακοιλιακή λήψη τροφοβλάστης

β. Διακολπική λήψη τροφοβλάστης

Η **διακολπική** οδός είναι όμως αυτή που κυρίως χρησιμοποιείται. Γίνεται την 9η-12η εβδομάδα κύησης και αυτός ο χρόνος είναι το μεγάλο πλεονέκτημα της μεθόδου σε σχέση με την αμνιοπαρακέντηση. Χρησιμοποιούνται ειδικοί καθετήρες ή λαβίδες βιοψίας πάντα υπό υπερηχογραφική παρακολούθηση.

Ο καθετήρας προωθείται μέχρι το επιθυμητό σημείο, αφαιρείται ο στυλός 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.

Η **διακοιλιακή** αναπτύχθηκε μετά από υποψίες για μεταφορά μικροβίων - ιών από τον κόλπο, που εντούτοις δεν θεωρούνται βάσιμες. Το πλεονέκτημα σε σχέση με την διακολπική οδό λήψης 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 ποιότητάς του (επάρκειας και ποιότητας χορειακής λάχνης, διαχωρισμός της από πιθανές προσμίξεις φθαρτού).

Ακολουθεί η κυτταρογενετική ανάλυση που γίνεται με άμεση Παρασκευή χρωμοσωμάτων και δίνει αποτέλεσμα 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.

Οι αντενδείξεις για λήψη τροφοβλάστης είναι:

Απόλυτες:

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

Σχετικές:

- α. Απουσία εμπειρίας
- β. Φλεγμονή κόλπου - τραχήλου
- γ. Rh ευαισθητοποίηση
- δ. Κολπική αιμορραγία
- ε. Προηγούμενες καθ' έξιν αποβολές
- στ. Πολλαπλά ινομώματα
- ζ. Ιστορικό μακροχρόνιας στέρωσης

Τα ερωτήματα όμως του πιθανού κινδύνου για το έμβρυο δεν έχει απόλυτα διευκρινισθεί. Όμως τα προβλήματα από τη λήψη τροφοβλάστης είναι τέτοια, ώστε να την επιβάλλουν ως πολύτιμη μέθοδο προγεννητικής διάγνωσης.²³

Παρακέντηση Ομφάλιου Λώρου(ΠΟΛ)

Η λήψη εμβρυϊκού αίματος γίνεται με βελόνα που εισάγεται μέσω των κοιλιακών τοιχωμάτων και υπό συνεχή υπερηχογραφικό έλεγχο κατευθύνεται προς ομφαλική φλέβα ή αρτηρία και πριν την είσοδό 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 εμβρυϊκή 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. Μία 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 είναι σε γενικές γραμμές ασφαλής για τη μητέρα και το έμβρυο

. Μπορεί να εφαρμοσθεί τόσο στο 2ο όσο και στο 3ο τρίμηνο της εγκυμοσύνης.

Οι εφαρμογές της παρακέντησης του ομφάλιου λώρου είναι:

- α. Αιμολυτική νόσος
- β. Σε δομική ανωμαλία υπάρχουν δύο ενδεχόμενα: 1) χρωμοσωμική ανωμαλία και 2) πιθανότητα συγγενούς λοίμωξης
- γ. Καθυστέρηση ανάπτυξης
- δ. Συγγενείς λοιμώξεις
- ε. Θρομβοκυττοτενία
- ση. Σύνδρομο μετάγγισης από δίδυμο σε δίδυμο
- ζ. Γενετικές ανωμαλίες

Οι επιπλοκές της παρακέντησης του ομφάλιου λώρου είναι:

- α. Κίνδυνος περιγεννητικής θνησιμότητας σε βρέφη με ιστορικό υψηλού κινδύνου (μικρότερο του 1%)
- β. Πρόωρη ρήξη υμένων
- γ. Αιμορραγία στη θέση παρακέντησης (5%)
- δ. Σύντομη βραδυκαρδία
- ε. Rh ευαισθητοποίηση

Τέλος, στα πλεονεκτήματα της ΠΟΛ θα πρέπει να προστεθεί η δυνατότητα ενδομήτριας μετάγγισης.²³

Χρήση της MS-AFP για έλεγχο του συνδρόμου Down

Το 1984 ο I.R. Merkatz ανέφερε ότι MS-AFP, (α-εμβρυϊκή σφαιρίνη στον ορό της μητέρας), ήταν περίπου 25% χαμηλότερη κατά μέσο όρο, στις εγκυμοσύνες με σ. Down σε σύγκριση με τις φυσιολογικές εγκυμοσύνες. Αυτό επιβεβαιώθηκε και σε επανελημμένους ελέγχους, ιδιαίτερα από τον H.S Cuckle, ο οποίος κατέληξε στο συμπέρασμα πως ο συνδυασμός της ηλικίας της μητέρας και της μειωμένης MS-AFP μπορεί να εκτιμήσει τον κίνδυνο ενός κυοφορούμενου εμβρύου με Σ.Down στο 40% των περιπτώσεων Σ.Down, κάνοντας αμνιοπαρακέντηση στο 6-7% του εγκύου πληθυσμού.

Αναλυτικότερα και με την βοήθεια των διαγραμμάτων φαίνεται πως αν γίνει αμνιοπαρακέντηση με βάση την ηλικία της μητέρας (όριο > 35 ετών) θα βρεθεί το 20% των Σ.Down κάνοντας αμνιοπαρακέντηση στο 5% του εγκύου πληθυσμού (γιατί το 5% είναι έγκυες > 35 ετών).

Αν γίνει αμνιοπαρακέντηση με ένδειξη τη μειωμένη MS-AFP (παθολογική θεωρούμε την τιμή που είναι μικρότερη από το 1/2 του μέσου όρου τιμών) θα βρεθεί το 20% των σ. Down κάνοντας αμνιο-

μέσου όρου τιμών) θα βρεθεί το 20% των σ. Down κάνοντας αμνιοπαρακέντηση πάλι στο 5% του πληθυσμού. Συνδυάζοντας όμως τις δύο ενδείξεις έτσι ώστε να έχουμε τον κίνδυνο γυναίκας > 35 ετών, βρίσκεται το 40% των σ. Down κάνοντας αμνιοπαρακέντηση στο 8% του εγκύου πληθυσμού.

Και δε συγκρίνεται βεβαίως η παραχώρηση που γίνεται (αυξάνοντας τον αριθμό των αμνιοπαρακεντήσεων στο 8%) με το όφελος της ανίχνευσης του 40% των σ. Down. Στην πράξη επίσης χρησιμοποιούνται πίνακες που συνδυάζουν τιμές MS-AFP με ηλικία και δείχνουν τον κίνδυνο. Αν αυτός ο κίνδυνος είναι όσος μιας γυναίκας 35 ετών συνιστάται αμνιοπαρακέντηση.

Και εδώ επίσης ισχύουν περιορισμοί - επιφυλάξεις γιατί υπάρχουν και άλλα αίτια που κάνουν μειωμένη MS-AFP (π.χ. προϋπάρχον εμβρυϊκός θάνατος, αποτυχημένη έκτρωση, χοριοκαρκίνωμα και το πιο συχνό η ανακριβής ηλικία κύησης).

Από το 1987 και μετά την ανακάλυψη ότι 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 ξαι να επιτυγχάνεται ανίχνευση του 75% περίπου των εμβρύων με σ. Down, χωρίς να αυξάνεται ο αριθμός των αμνιοπαρακεντήσεων.

Η μείωση της MS-AFP στο σ. Down αποδίδεται στη μειωμένη σύνθεση και /ή έκκριση της AFP από το εμβρυϊκό ήπαρ.²³

Εμβρυϊκά κύτταρα στη μητρική κυκλοφορία

Τα τελευταία χρόνια, με τη βελτίωση των εργαστηριακών τεχνικών και τη δυνατότητα ανάλυσης του DNA, αξιοποιήθηκε και από παλαιά (1969) επιχειρηθείσα προσπάθεια προσδιορισμού και απομόνωσης εμβρυϊκών κυττάρων στην μητρική κυκλοφορία.

Έτσι, ενώ σε περιπτώσεις μητροπλακουντιακής αιμορραγίας όπως: στη Rh ευαισθητοποίηση αναμένεται η ύπαρξη εμβρυϊκών κυττάρων στη μητρική κυκλοφορία, παραμένει ακόμη σαφής ο μηχανισμός για την άνευ μητροπλακουντιακής αιμορραγίας παρουσία εμβρυϊκών κυττάρων στο μητρικό αίμα. Βέβαια ο αριθμός αυτών των κυττάρων υπολογίζεται σε 1 εμβρυϊκό κύτταρο ανά 1 εκατομμύριο μητρικά κύτταρα.

Τα αναγνωριζόμενα κύτταρα μπορεί να είναι:

α. Εμβρυϊκά ερυθρά αιμοσφαίρια που εύκολα ταυτοποιούνται, λόγω του ότι είναι εμπύρνηνα, με χαρακτηριστικό μέγεθος και πυρήνα και λοιπούς δείκτες (κλάσματα αιμοσφαιρίνης κλπ.).

β. Εμβρυϊκά λεμφόκύτταρα που εμφανίζουν δυσκολίες στην αναγνώριση τους με τις κλασσικές μεθόδους,
 γ. Τροφοβλαστικά κύτταρα τα οποία όμως λόγω συχνής εμφάνισης μωσαϊκισμού ή εύκολης καταστροφής τους, δεν αποτελούν το καλύτερο υλικό για προγενετική διάγνωση.

Η αναγνώριση - διαχωρισμός και γενετική ανάλυση αυτών των κυττάρων με μεθόδους, όπως η ανάλυση του DNA, ή PCR η τεχνική FISH, εκτός των κλασσικών δίδουν την δυνατότητα για έγκυρη προγεννητική διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών (τρισωμία 13,18,-21), θα πρέπει να σημειωθεί ότι η μέθοδος δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί, ακόμη, ως μέθοδος ρουτίνας.

Βιοχημικοί Δείκτες στον όρο της εγκύου (Τριπλούν test)

Είναι μέθοδος που χρησιμοποιείται μεταξύ 15-19 εβδ. κύησης και μετά την λήψη μητρικού αίματος γίνεται προσδιορισμός των τιμών της α- fetoprotein, της Β-HCG και της ελεύθερης οιστριόλης. Οι τιμές αυτές σε συνδυασμό με την ηλικία της εγκύου, την ηλικία κύησης και το βάρος της εγκύου προσδιορίζουν ένα πιθανό κίνδυνο για το έμβρυο από χρωμοσωμική βλάβη (Σ. Down) ή ανωμαλίες Κ.Ν.Σ. του εμβρύου. Η επεξεργασία γίνεται μέσο προγράμματος ηλεκτρονικού υπολογιστή.

Συνδυασμός χαμηλής τιμής α-fetoprotein ή οιστριόλης και υψηλής Β-HCG μεγαλώνουν την πιθανότητα για Σ.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 60% περίπου των περιπτώσεων και συνεπώς έχει χαμηλή αξιοπιστία. Είναι ιδιαίτερα χρήσιμη στην ανακάλυψη ανωμαλιών του Κ.Ν.Σ., αν η τιμή της α-fetoprotein είναι 2-5 φορές υψηλότερη από το πολλαπλάσιο της μέσης τιμής για την αντίστοιχη ηλικία κύησης.

Πολύ πρόσφατες μελέτες έδειξαν ότι και στο πρώτο τρίμηνο της κύησης (11-14 εβδ.), η τιμή της ελεύθερης Β-HCG και της πρωτεΐνης ΡΑΡΡ-Α μπορούν να χρησιμοποιηθούν από μόνες ή σε συνδυασμό με υπερηχογραφικές παραμέτρους (αυχενική διαφάνεια), για τον προσδιορισμό εμβρύων σε Σ. Down και με καλά αποτελέσματα.

Αυχενική διαφάνεια και συχνότητα εμβρυϊκής καρδιακής λειτουργίας

Σε μία υπερηχογραφική Screening μελέτη αυχενικής διαφάνειας στις 10-14 εβδομάδες της κύησης, μετρήθηκε και η συχνότητα της εμβρυϊκής καρδιακής λειτουργίας. Σε 6.903 φυσιολογικές μονήρεις κυήσεις, η καρδιακή συχνότητα ελαττώθηκε από 171 παλμούς / ανά λεπτό (μέση τιμή) στις 10 εβδομάδες στους 156 παλμούς / ανά λεπτό στις 14 εβδομάδες. Σε 85 κυήσεις με τρισωμία 21, η μέση τιμή της εμβρυϊκής καρδιακής συχνότητας ήταν σημαντικά υψηλότερη από τα φυσιολογικά έμβρυα. Επίσης, η εμβρυϊκή καρδιακή συχνότητα ήταν αυξημένη σε 16 έμβρυα με τρισωμία 13 και σε 19 με σύνδρομο Turner. Αντίθετα, η συχνότητα της καρδιακής λειτουργίας ήταν ελαττωμένη σε 34 έμβρυα με τρισωμία 18 και σε 8 με τριπλοειδισμό. Δεν υπήρχε συσχέτιση μεταξύ πάχους αυχενικής διαφάνειας και εμβρυϊκής καρδιακής συχνότητας ούτε στις φυσιολογικές κυήσεις, αλλά ούτε και σε αυτές με τρισωμία 21. Γι' αυτό το λόγο, η συχνότητα της εμβρυϊκής καρδιακής λειτουργίας μπορεί να συνυπολογιστεί με το πάχος της αυχενικής διαφάνειας για τον υπολογισμό κινδύνου για τρισωμίες. Σε μία μελέτη 6.961 κυήσεων στις 10-14 εβδ. Της κύησης, υπολογίστηκε ότι, αν συμπεριληφθεί η εμβρυϊκή καρδιακή συχνότητα, μπορεί να βελτιώσει την 80% ευαισθησία του Screening για τρισωμία 21, από τον συνδυασμό μητρικής ηλικίας και εμβρυϊκής αυχενικής διαφάνειας, κατά 5% περίπου.

Αυχενική διαφάνεια και βιοχημικοί δείκτες

Στην τρισωμία 21, κατά την διάρκεια του πρώτου τριμήνου της κύησης, η συγκέντρωση της ελεύθερης B-HCG στον ορό της μητέρας είναι υψηλότερη ενώ της PAPP-A είναι χαμηλότερη απ' ότι σε γυναίκες με φυσιολογικά έμβρυα. Η ειδική για την κύηση B-1 γλυκοπρωτεΐνη (SP1) και η αφετοπρωτεΐνη δεν παρέχουν χρήσιμες πληροφορίες για τις επηρεασμένες και φυσιολογικές κυήσεις.

Μελέτες οι οποίες εξέτασαν την σχέση μεταξύ της μητρικής PAPP-A ή της free B-HCG και του πάχους της εμβρυϊκής αυχενικής διαφάνειας, δεν βρήκαν στατιστικά συσχέτιση μεταξύ των βιοχημικών δεικτών και υπερηχογραφικών ευρημάτων ούτε στις φυσιολογικές, ούτε στις κυήσεις με τρισωμία 21. Συνεπώς, οι τιμές στον μητρικό όρο της PAPP-A και της free B-HCG, καθώς και της αυχενικής διαφάνειας μπορεί να συνδυαστούν για τον υπολογισμό του κινδύνου για εμβρυϊκές τρισωμίες.²² (Παράρτημα Δ)

ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο

Αρχές Νοσηλευτικής φροντίδας

Κύριο χαρακτηριστικό των νοητικών καθυστερημένων παιδιών είναι η υστέρησή τους στη νοημοσύνη. Η νοητική ανεπάρκεια όμως επηρεάζει τους άλλους τομείς της ανάπτυξης, όλες τις ψυχοσωματικές λειτουργίες με τις οποίες ένα άτομο επιτυγχάνει την εναρμόνιση με το περιβάλλον του τόσο το φυσικό όσο και το κοινωνικό. Η λειτουργικότητα του ατόμου υστερεί παντελώς, οι δυνάμεις αντιπαλότητας και διαλεκτικής συνδιαλλαγής με το περιβάλλον. Οι προσαρμοστικές (αφοσίωση και συμμόρφωση) και αισθητηριοαντιληπτικές λειτουργίες, οι κινητικοί ρυθμοί κ.λ.π. Το σύνολο των στοιχείων αυτών ή η πλειοψηφία τους βρίσκεται καθλωμένο σε κάποιο πρώιμο εξελικτικό στάδιο. Άλλωστε εκτός της νοημοσύνης, υπάρχουν και άλλες δυνάμεις που έχουν παραμείνει ελλειμματικές. Έτσι λοιπόν η αγωγή των νοητικών καθυστερημένων παιδιών πρέπει να δίνει έμφαση στην τόνωση, ενίσχυση και βελτίωση της ψυχοσωματικής λειτουργικότητας τους.

Μια από τις σημαντικότερες ενέργειες θα πρέπει να είναι η **Παρατήρηση** (ειδικά για το νοσηλευτικό προσωπικό). Μέσο αυτής ερευνούμε στο παιδί τις κινητικές, πρακτικές, γλωσσικές και αισθητηριακές ικανότητες του και την κοινωνική του συμπεριφορά. Και η παρατήρηση αφορά τις δραστηριότητές του στις σχολικές εκδηλώσεις, τις εργασίες, την τάξη, την αυλή, το παιχνίδι. Το έργο αυτό

όμως απαιτεί υπομονή, αισιοδοξία, γνώσεις, ψυχική αντοχή και αγάπη. Με αυτόν τον τρόπο θα οδηγήσουμε το παιδί στα όρια των δυνατοτήτων του. Και φυσικά το πρώτο που πρέπει να αποφύγουμε είναι η βιασύνη. Πάντα θα βρισκόμαστε σε μια νέα και ιδιότυπη προβληματικότητα. Και αυτό σημαίνει ότι θα πρέπει να αποφευχθεί ένα πρόγραμμα διδασκαλίας με στεγανά και πάγια πλαίσια. Πρέπει να υπάρχει η ελευθερία για ελιγμούς, εμπνεύσεις, επινοητικότητα και προσαρμοστικότητα, σύμφωνα πάντα με την ιδιαίτερη ανάγκη της κάθε ιδιοτυπίας του παιδιού. Η επινοητικότητα που αναφέραμε διαπιστώθηκε ιδιαίτερα σε μια επίσκεψη στο Δημοτικό Παιδιατρικό Νευροψυχικό Νοσοκομείο Ναού Πεντέλης. Όπου υπήρξε συνάντηση με το νοσηλευτικό προσωπικό ενός τμήματος. Στον προθάλαμο ενός δωματίου που φιλοξενούσε 5 αγόρια με νοητική υστέρηση ηλικίας (χρονικής) 10-11 ετών, - η νοητική τους ηλικία δεν ξεπερνούσε τα έξι έτη, - υπήρχε ένας πίνακας με τα ονόματά τους. Δίπλα στα ονόματα των παιδιών υπήρχε μια καρτέλα με τις ημέρες της εβδομάδας. Εάν το παιδί είχε π.χ. στρώσει το κρεβάτι του την Δευτέρα, στην ημέρα αυτή υπήρχε αναρτημένη μια μικρή πράσινη ταμπέλα. Όποιο παιδί συγκέντρωνε μέσα στη βδομάδα πέντε πράσινες ταμπέλες, είχε το δικαίωμα την Κυριακή να βγει εκτός ιδρύματος – με την επιτήρηση κάποιου μέλους του νοσηλευτικού προσωπικού πάντα- για μια βόλτα στο ζωολογικό κήπο ή τσίρκο, ή κινηματογράφο κ.λ.π. Ακολουθήθηκε δηλαδή εδώ το « σύστημα της επιβραβεύσεως».

Μετά την συζήτηση που ακολούθησε για το νοσηλευτικό προσωπικό και την εκεί παρουσία του, επισημίναμε κάτι, που θα ήταν χρήσιμο να τονίσουμε εδώ. Για να πραγματοποιηθεί η επαφή μας με τα παιδιά που πάσχουν από νοητική ανεπάρκεια (Σ. Down) θα πρέπει να είμαστε γνώστες της καταστάσεώς τους. Και αυτό μπορεί

να αποκτηθεί με την κατάλληλη εκπαίδευση και ειδικότητα πάνω στον τομέα. Οι χειρισμοί αυτών των παιδιών είναι τόσο λεπτοί και οι κίνδυνοι από μια λανθασμένη κίνηση μας είναι τόσο μεγάλοι, που μόνο μια άρτια εκπαιδευμένη νοσηλεύτρια μπορεί να επιτύχει-όσον αφορά το πρώτο- ή να αποφύγει – όσον αφορά το δεύτερο.

Εδώ θα πρέπει να αναφέρουμε τις σημαντικότερες αρχές που είναι το καταστάλαγμα που γέννησαν η επιστημονική έρευνα και πράξη μαζί. Οι αρχές αυτές έχουν την ίδια βαρύτητα που αποσκοπούν όλες μαζί και η κάθε μια ξεχωριστά με σφαιρικό τρόπο στην πιο αποτελεσματική προσέγγιση του τελικού σκοπού, αυτού την κοινωνικής ένταξης και ενσωμάτωσης των ατόμων αυτών. Έτσι λοιπόν οι αρχές αυτές δεν αποβλέπουν σε ένα και μόνο σκοπό (π.χ. τον εκπαιδευτικό), αλλά στην διαδοχική εξυπηρέτηση πολλών σκοπών σύμφωνα και παράλληλα με την αύξηση την ηλικίας των παιδιών αυτών, αλλά και των συγκεκριμένων κατά ηλικία αναγκών τους. Εδώ πρέπει να τονίσουμε την ανάγκη εφαρμογής τους όχι μόνο από την ειδική ομάδα, αλλά και από τους γονείς όσο βέβαια είναι δυνατόν κατά περίπτωση.

Έτσι λοιπόν οι σημαντικότερες νοσηλευτικές αρχές (και γενικώς ψυχοπαιδαγωγικές) είναι οι παρακάτω:

1α) Η αρχή της εξατομίκευσης της διδασκαλίας.

Όπως συμβαίνει με τα φυσιολογικά άτομα, έτσι και με τα νοητικός υστερούντα (Σ. Down), οι μεταξύ τους ομοιότητες και διαφοροποιήσεις καλύπτουν μια τεράστια κλίμακα αναφοράς, πάνω στην οποία δεν είναι εύκολο να γίνουν οριοθετήσεις και διαχωρισμοί των ατόμων σε ομάδες ή κατηγορίες με απόλυτη ομογένεια κάθε άτομο καθυστερημένο ή φυσιολογικό, έχει την δική του απόλυτη ιδιαιτερότητα.

Το μέλος της ειδικής ομάδας θα πρέπει ανά πάσα στιγμή να έχει υπόψη του τα ειδικά χαρακτηριστικά, τις ιδιαίτερες ικανότητες και το είδος των ανικανοτήτων του κάθε παιδιού χωριστά. Θα πρέπει επίσης να έχει γνώση της δυναμικής προσωπικότητας του κάθε παιδιού, τα στοιχεία που προέκυψαν από την έρευνα της διαγνωστικής ομάδας, το ιστορικό της οικογένειάς του, τις κλίσεις και τα ενδιαφέροντά του, το κατά πόσο υπάρχει περίπτωση για βοήθεια από το οικογενειακό περιβάλλον του και γενικώς οποιοδήποτε στοιχείο καθορίζει την ιδιαιτερότητά του.

Εξατομικευμένη διδασκαλία λοιπόν είναι η παρακολούθηση όλων των χαρακτηριστικών της ατομικότητας κάθε παιδιού χωριστά και η προσαρμογή της διδασκαλίας, της βοήθειας και των απαιτήσεων, λαμβάνοντας σοβαρά υπόψη κάθε μία ιδιαιτερότητα.

1β) Η αρχή της συνειδητοποίησης της Πρακτικής αναγκαιότητας και της χρησιμότητας της μαθήσεως για τη ζωή (κοινωνική ένταξη).

Όταν τα νοητικά καθυστερημένα παιδιά (Σ. Down) συνειδητοποιούν τη χρησιμότητα των γνώσεων που τους παρέχουν για τη ζωή τους, όταν προσδοκούν από αυτές άμεση ή μελλοντική κοινωνική αναγνώριση, όταν κατανοήσουν με τρόπο φυσικό και αβίαστο την αναγκαιότητα των όσων μαθαίνουν για την επαγγελματική σταδιοδρομία τους, ενεργοποιούνται με ένα πραγματικά εκπληκτικό τρόπο, για να αποκτήσουν αυτές τις δεξιότητες και γνώσεις.

Ο Pestalozzi διακήρυξε πολύ σοφά το νόημα της παιδείας σε λίγες μόνο φάσεις: « στον άνθρωπο μόνο μερικές γνώσεις του γένους εί-

ναι απαραίτητες για τη ζωή. Μόνο που αυτές πρέπει σωστά να τις ξέρει και σωστά να τις χρησιμοποιεί για το καλό του».

Η ακαδημαϊκή γνώση δεν θα γίνει ποτέ κτήμα του νοητικός καθυστερημένου παιδιού (Σ. Down). Γι' αυτό οι βιοτικές του ανάγκες υπαγορεύουν την εμμονή στο πραγματικά ουσιώδες, άμεσο, ζωντανό, σημερινό, πρακτικό και προσανατολισμένο στις άμεσες και μελλοντικές ανάγκες της ζωής του. Εύκολα λοιπόν καταλαβαίνουμε ότι είναι πολύ πιο ωφέλιμο και ουσιώδες να ασκήσουμε τα νοητικώς καθυστερημένα παιδιά όπως π.χ. να κόβουν χαρτόνι με το ψαλίδι, παρά να τους μάθουμε για την άλωση της Κωνσταντινουπόλεως.

1γ) Η αρχή της εποπτείας.

Η αισθητηριοκινητική αγωγή και η ενίσχυση της αντιληπτικότητας των νοητικά καθυστερημένων παιδιών βρίσκονται σε άμεση συνάρτηση με την αρχή της εποπτικής διδασκαλίας. Μπορεί τα νοητικά καθυστερημένα παιδιά να υστερούν στην κατανόηση αφηρημένων συμβόλων και εννοιών, είναι όμως ικανά να εργάζονται με συγκεκριμένα αντικείμενα και με πράγματα ήδη γνωστά από το σπίτι και την καθημερινή ζωή τους. Τα απτά και συγκεκριμένα αυτά πράγματα. Όντας γνωστά εκ των προτέρων, ενθαρρύνουν την προσπάθεια για μάθηση, αποτελώντας «βατό δρόμο» και περιορίζοντας τις ανασφάλειες (ψυχικές) του παιδιού.

Εποπτεία δεν σημαίνει παράσταση ενός αντικειμένου, (φυσικού ή βιομηχανοποιημένου ή τυποποιημένου), για οπτική αντίληψη και μόνο, αλλά παράσταση με την συμμετοχή όλων των αισθήσεων και των αντιληπτικών δυνάμεων του ατόμου. Και βέβαια δεν πρέπει σε καμία περίπτωση να μετατρέπονται οι μαθητές σε παθητικούς παρατηρητές ενός πράγματος ή μιας εικόνας. Αντιθέτως η εποπτεία στοχεύει στην ενεργοποίηση όλων των δυνάμεων του παιδιού και

απαιτείται η σύνδεση οποιουδήποτε εποπτικού μέσου με όλο το αισθητηριακό σύστημα υποδοχής των ερεθισμάτων του ατόμου και με όλες παράλληλα τις ιδιότητες, τα χαρακτηριστικά και τα συστατικά δομικά στοιχεία του αντικειμένου.

1δ) Η αρχή της οργάνωσης και της τάξης.

Τα νοητικός καθυστερημένα παιδιά δεν έχουν την αίσθηση της προτεραιότητας, της Ιεράρχησης των αναγκών, των κινήσεων, των πραγμάτων. Γι' αυτό το λόγο απαιτείται η καλή οργάνωση της σχολικής ζωής με το να ακολουθούνται συγκεκριμένες διαδικασίες (π.χ. είσοδος στην τάξη), που θα είναι αργότερα απαραίτητες για την κοινωνικοποίησή τους.

1ε) Η αρχή της αγωγής της ψυχοκινητικότητας.

Τα παιδιά με νοητική καθυστέρηση (Σ. Down) υστερούν κατά πολύ στην κιναισθητική αντίληψη, στον χωροχρόνο και τι έννοιές του (έκταση, απόσταση, ύψος, βάθος κ.λ.π.).

Η αγωγή της ψυχοκινητικότητας εφαρμόζεται με όλες τις μορφές παιχνιδιού, τη γυμναστική και την άθληση, την ελεύθερη εργασία και την σκόπιμη εργασία, τη χειροτεχνία, το χορό, το σχέδιο και τη γραφή. Στόχος της αγωγής της ψυχοκινητικότητας είναι η οργάνωση της γενικής κινητικότητας, η διάλυση συμπαγών και ολικών σχημάτων και η εξειδίκευση και αυτοματοποίηση των κινήσεων.

Η αγωγή της ψυχοκινητικότητας αποβλέπει ουσιαστικά στο να κατορθώσει το νοητικά καθυστερημένο παιδί να κατακτήσει το περιβάλλον του, να αποκτήσει κινητική επαφή με τα αντικείμενα, κινητικές εμπειρίες και κινητική έκφραση.

1στ) Η αρχή της αναπλήρωσης.

Τα νοητικός καθυστερημένα παιδιά μέσα στο πλήθος των ανικανοτητών τους διατηρούν πολλές φορές και ικανότητες- στοιχεία του κανονικού επιπέδου (π.χ. μουσική δύναμη ή κλίση στη μελωδία και το ρυθμό κ.λ.π.). είναι αδύνατη όμως η αναπλήρωση των ανικανοτητών τους με ανάπτυξη και υπερανάπτυξη των ικανοτήτων τους αυτόβουλα. Τον ρόλο αυτό καλούμαστε εμείς να αναλάβουμε, με το να χρησιμοποιούμε την καθημερινή διδακτική πράξη για την ενίσχυση, ανάπτυξη και αξιοποίηση όλων των δυνατοτήτων του παιδιού. Άρα αυτό που για τα φυσιολογικά παιδιά- ή άτομα γενικώς- αποτελεί νόμο, πρέπει να είναι στόχος της αγωγής των νοητικός καθυστερημένων παιδιών.

1ζ) Η αρχή της υπεραξιοποίησης του συναισθήματος.

Το θυμικό μέρος των νοητικός καθυστερημένων ατόμων λειτουργεί στο ακέραιο, χαίρονται, κλαινε, θυμώνουν όπως ακριβώς τα κανονικά άτομα, από τις ίδιες αιτίες και σε ομόλογο βαθμό- όταν βέβαια δεν συντρέχουν και ψυχωτικές διαταραχές. Γι' αυτόν το λόγο μπορούμε να «χρησιμοποιήσουμε» το συναίσθημα ως πρόσβαση στην προσωπικότητά τους. Μπορούμε με αυτό να απευθυνθούμε στο σύνολο της προσωπικότητας και να δημιουργήσουμε έτσι τις κατάλληλες προϋποθέσεις για την εναρμόνιση και την ισορροπία της. Μέσο του συναισθήματος μπορούμε να ξυπνήσουμε τη χαρά και το ενδιαφέρον του παιδιού για τη δοκιμή του υλικού, για πείρα και γνώση, για δημιουργία, για κοινωνική επαφή.

1η) Η αρχή της κοινωνικόποίησης

Η αρχή της κοινωνικοποίησης δεν είναι απλά και μόνο άλλη μια αρχή, αλλά πρόκειται για τον τελικό στόχο της αγωγής του νοητι-

κού καθυστερημένου παιδιού. Η αρχή της κοινωνικοποίησης στοχεύει:

- στον προοδευτικό περιορισμό μέχρι και την πλήρη απεξάρτησή του από τον οικογενειακό κύκλο.
- στην όσο το δυνατό μεγαλύτερη βιολογική και κοινωνική αυτάρκεια και ανεξαρτητοποίηση από το περιβάλλον του.
- στην καλύτερη διαλεκτική τοποθέτηση και λειτουργία του "εγώ", με το «εσύ», «εμείς» κ.λ.π. για την απόκτηση βασικών ηθικοκοινωνικών στάσεων και συμπεριφορών.

10) Η αρχή της εξελικτικής βοήθειας στην αγωγή του λόγου.

Τα φυσιολογικά παιδιά όταν φτάνουν στο σχολείο, έχουν ήδη έτοιμο ένα επίπεδο λόγου, ένα επαρκές γλωσσικό όργανο, που θα χρησιμοποιούν για την επικοινωνία τους με τους άλλους και με βάση το γλωσσικό τους αυτό επίπεδο προγραμματίζονται οι στόχοι που πρέπει να κατακτήσουν. Για τα νοητικούς καθυστερημένα παιδιά όμως οι πρωταρχικοί στόχοι είναι –ή πρέπει να είναι- η βοήθεια για να κατακτήσουν – όσο γίνεται- αυτό το γλωσσικό επίπεδο, που τα κανονικά παιδιά έχουν έτοιμο όταν εισέρχονται στο σχολείο. Άρα αυτό που για την έναρξη της σχολικής ζωής του κανονικού και που αποτελεί βάση και αφετηρία, πρέπει να αποτελεί στόχο για το νοητικός καθυστερημένο παιδί.

11) Η αρχή της εργατικότητας.

Οι καθημερινές σχολικές εργασίες των νοητικών καθυστερημένων παιδιών (Σ. Down), σε όλα ανεξαρτήτως των μαθημάτων, γίνονται

με τη δική μας προτροπή και καθοδήγηση, προγραμματισμένα και μεθοδικά. Με το περιορισμό των αποτυχιών και των πολλαπλασιασμό των ευκαιριών για επιτυχίες χρησιμοποιούμε τις εργασίες σε καθημερινή βάση, για να δημιουργήσουμε και να ενθαρρύνουμε στα νοητικώς καθυστερημένα παιδιά πιο ισχυρή βούληση για εργασία και ενεργητικότητα, όπως επίσης και για πρωτοβουλίες στις δραστηριότητές τους. Η αγωγή με την εργασία γίνεται αγωγή για την εργατικότητα.

1κ) Η αρχή του παιχνιδιού

Τα νοητικώς καθυστερημένα παιδιά (Σ. Down), παρουσιάζουν διαφοροποίηση και ως προς το θέμα του παιχνιδιού, κι αυτό γιατί το παιχνίδι τους βασίζεται σε παρορμητικές κινήσεις, χωρίς κάποιο συγκεκριμένο σκοπό, χωρίς κάποια εξέλιξη, ολοκλήρωση ή συνέχεια. Το μεγαλύτερο ενδιαφέρον τους ως επί το πλείστον έντοπίζεται σε παιχνίδια φανταχτερά ή θορυβώδη. Κι αυτά όμως τα εγκαταλείπουν σε πολύ σύντομο χρονικό διάστημα. Αν παρατηρήσουμε όμως καλύτερα τα νοητικώς καθυστερημένα παιδιά εμφανίζουν στον εσωτέρο συναισθηματικό τους κόσμο μια "παιγνιώδη" ορμή για ενασχόληση με τη μίμηση, ορμή για έκφραση και αναπαράσταση.

Κι αυτοί εδώ οι ανοιχτοί δρόμοι πρέπει να χρησιμοποιηθούν στην αγωγή των νοητικώς καθυστερημένων παιδιών, είτε με το μιμητικό παιχνίδι (παιχνίδι ρόλων), είτε με την σκηνική αναπαράσταση (δραματοποίηση).

Η «παιγνιοθεραπεία» δεν είναι το διδακτικό-παιδαγωγικό παιχνίδι. Μπορεί όμως να γίνει χρήση της και για παιδαγωγικούς σκοπούς. Κι αυτό που μας ενδιαφέρει περισσότερο είναι να δώσουμε

μορφή ζωής και κίνησης, σε μια γνώση ή συμπεριφορά, να φορτίζουν θυμικά την άσκηση, να δένουμε μάθηση και λειτουργικότητα του παιδιού. Εκτός όμως των άνω, το παιχνίδι μπορεί να γίνει αφορμή για την εκφόρτωση επιθετικών τάσεων του παιχιδιού και δύναται να χρησιμοποιηθεί ως βασικότατο στοιχείο της κοινωνικοποίησής του.

Εκτός από τις παραπάνω αρχές εξίσου σημαντικές είναι οι παρακάτω:

- α)** η αρχή της εξατομίκευσης,
- β)** η αρχή της εποπτείας,
- γ)** η αρχή της απλοποιήσεως και συστηματοποίησεως της εργασίας,
- δ)** η αρχή της ολότητας,
- ε)** η αρχή της τηρήσεως μιας αυστηρά οργανωμένης σχολικής ζωής,
- στ)** η αρχή της ατομικής δραστηριότητας του παιδιού και
- ζ)** η αρχή της ατομικής ικανοποίησεως.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο

2α. Προβλήματα των ατόμων με Σύνδρομο Ροπή.

- Αδυναμία αυτοεξυπηρέτησης.
- Έλλειψη καλής κοινωνικής και διαπροσωπικής συμπεριφοράς.
- Δυσκολία διαχείρισης των οικονομικών της οικογένειας.
- Έλλειψη επαγγελματικής κατάρτισης.
- Επίμονη τήρηση καθημερινού προγράμματος.
- Αδυναμία εκπαιδευτικής κατάρτισης.
- Μερική ή ολική ανεξαρτησία.
- Αδυναμία επικοινωνίας και κοινωνικής ένταξης.
- Ανάγκη για ψυχαγωγία.
- Γνώση των δικαιωμάτων και των υποχρεώσεων του απέναντι στην οικογένεια και την κοινωνία.
- Σεβασμός των αξιών της κοινωνίας.
- Μειονεξία, κατωτερότητα και φόβος.
- Παραλήρημα, κατάθλιψη, νευρωτικά συμπτώματα, διαταραχές προσωπικότητας.
- Αδυναμία σωστής αξιοποίησης του ελεύθερου χρόνου.
- Μερική ή ολική κινητική ανεξαρτησία.

2β. Αντικειμενικοί σκοποί νοσηλευτικής φροντίδας.

Με τις νοσηλευτικές παρεμβάσεις επιδιώκουμε, το παιδί με σύνδρομο Down, να φθάσει στο σημείο να:

- Εκδηλώνει σωστή κοινωνική και διαπροσωπική συμπεριφορά.
- Συμμετέχει στην διαχείριση των οικονομικών της οικογένειας.
- Εκδηλώνει μερική ή ολική ανεξαρτητοποίηση και αυτοεξυπηρέτηση.

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

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3^ο

Σχεδιασμός νοσηλευτικής Φροντίδας.

Η νοσηλευτική φροντίδα του ατόμου με Σ. Down πρέπει να περιλαμβάνει:

- Ενέργειες προώθησης της αυτοεξυπηρέτησης, της ανεξαρτησίας και της κινητικής ανεξαρτησίας.
- Εξασφάλιση ικανοποιητικού επιπέδου κοινωνικής και διαπροσωπικής επικοινωνίας και συμπεριφοράς.
- Εξασφάλιση σωστής εκπαιδευτικής και επαγγελματικής κατάρτισης.
- Γνώση των δικαιωμάτων και των υποχρεώσεων απέναντι στην οικογένεια και την κοινωνία.
- Αντιμέτωπιση αισθήματος μειονεξίας, κατωτερότητας και φόβου.
- Αντιμέτωπιση παραληρημάτων, κατάθλιψης, νευρωτικών συμπτωμάτων και διαταραχών προσωπικότητας.
- Προώθηση του σεβασμού των αξιών της κοινωνίας.
- Λήψη μέτρων για τη σωστή αξιοποίηση του ελεύθερου χρόνου.
- Εξασφάλιση ικανοποιητικού επιπέδου ψυχαγωγίας.
- Αυστηρή τήρηση καθημερινού προγράμματος.
- Ενημέρωση και εκπαίδευση οικογένειας.
- Ψυχολογική υποστήριξη της οικογένειας.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο

4α . Νοσηλευτικές παρεμβάσεις

➤ Μερικές από τις ενέργειες που θα μπορούσαν να ληφθούν για την διδασκαλία αυτοεξυπηρέτησης του παιδιού είναι οι εξής:

α. Όσον αφορά την ατομική καθαριότητα:

- Διδάσκουμε το παιδί πως πρέπει να πλένει το πρόσωπό του και τα χέρια του, να βουρτσίζει τα δόντια του και να περιποιείται την κόμη του καθημερινά.
- Διδάσκουμε το παιδί πώς να ντύνεται σωστά, με κατάλληλα για την εποχή ρούχα, καθώς επίσης και ανάλογα με τις περιστάσεις (π.χ. στο σπίτι, στο σχολείο, στην εργασία, στις εκδρομές, στις επισκέψεις κλπ).
- Φροντίζουμε ώστε το παιδί να γνωρίζει τα μεγέθη των ρούχων του (καθώς και των υποδημάτων), να συνδυάζει τα χρώματά τους, να τα διατηρεί καθαρά και να τα αλλάζει συχνά.
- Βεβαιωνόμαστε πως το παιδί φοράει σωστά τα υποδήματά του, χωρίς να νιώθει ότι το ελέγχουμε.
- Ενθαρρύνουμε το παιδί για τη σωστή χρήση της τουαλέτας και το βοηθάμε σε περίπτωση που έχει κάποια κινητική δυσχέρεια.
- Εκπαιδεύουμε το παιδί να κάνει σωστά το μπάνιο του και καθημερινά.
- Αυστηρή τήρηση του καθημερινού προγράμματος εκπαίδευσης της ατομικής καθαριότητας του παιδιού και αποφυγή αλλαγών του, για να μην προκαλέσουμε στο παιδί αίσθημα σύγχυσης και κατάθλιψης.
- Δίνουμε ευκαιρίες στο παιδί για επανάληψη και αφομοίωση.

- Διορθώνουμε τα σφάλματα του παιδιού, χωρίς να το επιπλήτουμε, αλλά γα το ενθαρρύνουμε, έτσι ώστε να αποφεύγουμε τα αίσθημα της αποτυχίας και της παραίτησης.
- Είμαστε υπομονετικοί και φυσικοί κατά τη διάρκεια της διδασκαλίας του παιδιού, έτσι ώστε να μην το μειώνουμε και να μην το ταπεινώνουμε.
- Υποστηρίζουμε ψυχολογικά το παιδί σε κάθε αποτυχία του.
- Συνεργαζόμαστε και εκπαιδεύουμε το οικογενειακό περιβάλλον του παιδιού.

Εδώ θα πρέπει να τονίσουμε πως απαραίτητη προϋπόθεση για να επιτύχουμε τα παραπάνω είναι η άψογη συνεργασία των επιστημόνων μεταξύ τους και με την οικογένεια. Επίσης για την εκμάθηση όλων των παραπάνω είναι προτιμότερο να χρησιμοποιούμε την επίδειξη και την μίμηση, διότι τα παιδιά με Σ. Down, (και γενικότερα τα καθυστερημένα παιδιά), δυσκολεύονται να εκτελούν προφορικές οδηγίες.

β. Όσον αφορά τις ασθένειες, τις μολύνσεις και την ιατρική εξέταση:

- Διδάσκουμε το παιδί με όσο πιο απλά λόγια, είναι δυνατόν και με την χρησιμοποίηση εποπτικού υλικού, τις κυριότερες ασθένειες και κυρίως τις μεταδοτικές.
- Δίνουμε την ευκαιρία στο παιδί να καταλάβει αυτό που του εξηγούμε.
- Μαθαίνουμε το παιδί τρόπους προλήψεως των ασθενειών και των μολύνσεων, όπως π.χ.: να πλένει συχνά τα χέρια του, να ντύνεται καλά κατά τους χειμερινούς μήνες, όταν τραυματίζεται να πλένει το τραύμα του και να το λει σε εμάς ή στους γονείς

του, να χρησιμοποιεί χαρτομάνδηλα για να σκουπίζει τη μύτη του κλπ.

- Ενθαρρύνουμε το παιδί εάν δεν νοιώθει καλά ή έχει τραυματιστεί να μας το λει.
- Παρακολουθούμε το παιδί για ενδείξεις ασθένειας ή τραυματισμού, γιατί το παιδί με Σ. Down συχνά (σε ποσοστό περίπου 60 – 70%), δεν λει τι νοιώθει ή δεν αναφέρει τον τραυματισμό του.
- Εκπαιδεύουμε το παιδί πώς να φροντίζει σωστά τα δόντια, τα αυτιά και μάτια του. (π.χ. να βουρτσίζει τα δόντια του 3 φορές την ημέρα, να καθαρίζει τα αυτιά του καθημερινά κλπ).
- Συχνή επίσκεψη του παιδιού στον οφθαλμίατρο, στον οδοντίατρο και τον ωτορινολαρυγγολόγο.
- Συνεργαζόμαστε με τον οικογενειακό γιατρό και τους γονείς για να εξηγήσουμε στο παιδί πότε είναι απαραίτητο να εξετάσθει από κάποιον γιατρό, πότε είναι απαραίτητο να πάρει κάποια φάρμακα και πότε είναι απαραίτητο να εισέλθει στο νοσοκομείο.
- Ενθαρρύνουμε το παιδί να μην φοβάται τους γιατρούς, τους νοσηλευτές και τα νοσοκομεία (π.χ. δεν θα πρέπει να απειλούμε τα παιδιά να κάνουν κάτι που δεν θέλουν, λέγοντάς τους ότι αν δεν το κάνουν θα παν στο γιατρό ή την νοσοκόμα να τους κάνει ένεση).
- Μαθαίνουμε στο παιδί πώς να κάθεται ή να στέκεται σωστά, για αποφυγή βλάβης της σπονδυλικής στήλης.
- Συνεργαζόμαστε και εκπαιδεύουμε τους γονείς σε όλα τα παραπάνω.

γ) Όσον αφορά την διατροφή:

- Μαθαίνουμε το παιδί να τρωει τροφές που του δίνουν όλα τα απαραίτητα θρεπτικά συστατικά, όπως τα λαχανικά, οι σούπες, τα φρούτα, τα δημητριακά κλπ. Και να αποφεύγει τροφές που δεν του προσφέρουν τίποτα, όπως τα γλυκά, τα φαγητά των φαστ – φούντ κλπ.
- Διδάσκουμε το παιδί να τρωει την απαραίτητη ποσότητα φαγητού για τον οργανισμό του και όχι υπερβολική για να αποφύγει την παχυσαρκία.
- Ενθαρρύνουμε το παιδί να τρωει μικρά και συχνά γεύματα.
- Προτρύπουμε το παιδί να πίνει πολλά υγρά και κυρίως νερό και γάλα.
- Διδάσκουμε το παιδί να τρωει με αποδεκτούς τρόπους.
- Φροντίζουμε για συχνό έλεγχο του βάρους του παιδιού.
- Συνιστούμε στους γονείς να μαγειρεύουν υγιεινές τροφές τόσο για το παιδί όσο και για τους ίδιους.

δ) Όσον αφορά τα ατυχήματα.

Για να αναφερθούμε στα ατυχήματα και στα μέτρα πρόληψής τους θα πρέπει να τα διακρίνουμε. Έτσι:

1. Για την πρόληψη των ατυχημάτων στο σπίτι:

- Διδάσκουμε το παιδί να μην ακουμπάει οποιαδήποτε αναμμένη συσκευή, όπως την κουζίνα.
- Μαθαίνουμε το παιδί να χρησιμοποιεί σωστά το μαχαίρι, το πιρουνί ή ο ψαλίδι, για να μην κοπεί και απομακρύνουμε οποιοδήποτε άλλο αιχμηρό αντικείμενο που θεωρείται επικίνδυνο για την ασφάλεια του παιδιού.
- Παροτρύνουμε το παιδί να μην κατεβαίνει γρήγορα τις σκάλες.

- Παροτρύνουμε το παιδί όταν κάνει μπάνιο να τοποθετεί τα πράγματα που χρησιμοποιεί στην θέση τους και κυρίως το σαπούνι.
- Ενθαρρύνουμε το παιδί να τακτοποιεί το δωμάτιό του και να μην αφήνει διάφορα αντικείμενα στο πάτωμα.
- Προτρέπουμε τους γονείς να έχουν στο μπάνιο πατάκια που δεν γλιστρούν.
- Ενημερώνουμε τους γονείς για τα μέτρα που μπορούν να λάβουν για την πρόληψη ατυχημάτων στο σπίτι.

2. Για την πρόληψη των δηλητηριάσεων:

- Διδάσκουμε στο παιδί ποιες είναι οι κυριότερες επικίνδυνες ουσίες όπως, π.χ. χλωρίνη, φυτοφάρμακα, εντομοκτόνα, απορρυπαντικά, ακόμα και φάρμακα κλπ. και πως δεν πρέπει να τις χρησιμοποιεί.
- Μαθαίνουμε στο παιδί πώς να ξεχωρίζει τις αλλοιωμένες τροφές και να μην τις τρωει, αλλά να τις δείχνει σ' εμάς ή στους γονείς του.
- Συμβουλεύουμε τους γονείς να κρατούν τις επικίνδυνες ουσίες σε ασφαλές μέρος και μακριά από το παιδί.

3. Για την πρόληψη των εγκαυμάτων.

- Μαθαίνουμε στο παιδί τον κίνδυνο που διατρέχει όταν παίζει με τα σπέρτα, τον αναπτήρα ή κάποια ηλεκτρική συσκευή και το προτρέπουμε να μην παίζει μ' αυτά.
- Βεβαιωνόμαστε ότι το παιδί καταλαβαίνει πότε ένα φαγητό ή ένα ρόφημα είναι ζεστό, ώστε να μην καεί.

- Συμβουλεύουμε το παιδί να μην χρησιμοποιεί καμία ηλεκτρική συσκευή χωρίς την παρουσία μας ή των γονέων του.
- Προτρέπουμε τους γονείς να χρησιμοποιούν συσκευές με προδιαγραφές ασφαλείας και να φυλάσσουν τις χημικές και εύφλεκτες ουσίες σε ασφαλές μέρος.

➤ **Μερικές από τις ενέργειες που θα μπορούσαν να ληφθούν για την ενίσχυση της ανεξαρτησίας ου παιδιού είναι οι εξής:**

- Σεβόμαστε τόσο τον προσωπικό χώρο του παιδιού όσο και το ίδιο.
- Σεβόμαστε τις επιθυμίες του και τις επιλογές του.
- Ενθαρρύνουμε το παιδί να ντύνεται, να τρώει, να πλένεται και να φοράει τα παπούτσια το, μόνο του.
- Προτρέπουμε το παιδί να μας βοηθήσει σε κάποιες δουλειές του σπιτιού ή στο μαγείρεμα ή στα ψώνια.
- Αφήνουμε το παιδί να κάνει δικές του επιλογές όσον αφορά τι θα φάει, τι θα φορέσει ή τι θα αγοράσει.
- Αφήνουμε το παιδί να κάνει τις δικές του επιλογές 'σον αφορά τους φίλους του, τις παρέες του .
- Δίνουμε στο παιδί την ευκαιρία να κάνει ότι θέλει στο ελεύθερο χρόνο του.
- Αφήνουμε το παιδί να ακούσει ότι μουσική θέλει ή να δει ότι θέλει στην τηλεόραση (με κάποιους περιορισμούς, χωρίς όμως να το καταλαβαίνει το παιδί).

➤ **Μερικές από τις ενέργειες που θα μπορούσαν να ληφθούν για την κινητική ανεξαρτησία είναι οι εξής:**

- Ενθαρρύνουμε πρώτα απ' όλα την αυτοπεποίθηση του παιδιού και την θετική αντίληψη του εαυτού του.

- Ελέγχουμε συχνά το βάρος του παιδιού.
- Προσέχουμε τη διατροφή του παιδιού.
- Παροτρύνουμε το παιδί να συμμετέχει σε ομάδες και ομίλους.
- Καταρτίζουμε ένα καθημερινό πρόγραμμα φυσικής άσκησης.
- Χρησιμοποιούμε διάφορα εφόδια και παιχνίδια, τα οποία δεν χρειάζεται να είναι ακριβά, αλλά ποικιλόμορφα, ώστε να παρακινήσουμε το ενδιαφέρον του παιδιού για κίνηση.
- Προτρέπουμε το παιδί να ασχολείται με τις αγαπημένες του δραστηριότητες.
- Φροντίζουμε ώστε οι κινήσεις να είναι ασφαλείς για το παιδί που έχει ατλαντοαξονική αστάθεια.
- Επισημαίνουμε τις βελτιώσεις του παιδιού, ακόμα κι αν αυτές είναι ελάχιστες, για να ενισχύσουμε το ηθικό του.
- Διατηρούμε το ενδιαφέρον του παιδιού για το πρόγραμμα, χρησιμοποιώντας διάφορα μέσα, όπως η χρήση μουσικής σαν στηριγμα των ασκήσεων αντοχής ή για ρυθμική παρουσίαση.

Για να επιτευχθούν όλα τα παραπάνω πρέπει ο αρχηγός της ομάδας (στη συγκεκριμένη περίπτωση εμείς ή οι γονείς), να έχει δημιουργικότητα, ενδιαφέρον, φαντασία και ευαισθησία για τις ανάγκες των μελών – παιδιών. Θα πρέπει να έχει εφευρετικότητα, ώστε να εφευρίσκει τρόπους πρόκλησης του ενδιαφέροντος του παιδιού (ή των παιδιών) και τόνωσης της διάθεσής τους και του ηθικού τους.

➤ Για την εξασφάλιση ικανοποιητικού επιπέδου επικοινωνίας και συμπεριφοράς (διαπροσωπικής και κοινωνικής):

- Ενθαρρύνουμε το παιδί να έχει μια ανεκτή εξωτερική εμφάνιση, δηλαδή να ντύνεται ανάλογα με τις περιστάσεις και την εποχή, να συνδυάζει σωστά τα χρώματα των ρούχων, να περιποιείται το

πρόσωπό του, την κόμη του κλπ, ώστε να δημιουργεί μια θετική συμπεριφορά γύρω από την εμφάνισή του και να μην γίνεται περιγέλος των άλλων.

- Διδάσκουμε το παιδί πώς να φέρεται κατά την διάρκεια ενός γεύματος ή ενός δείπνου, π.χ. πώς να κάθεται στο τραπέζι, πώς να μασά και να καταπίνει την τροφή, πώς να χρησιμοποιεί τα επιτραπέζια σκεύη κλπ.
 - Μαθαίνουμε στο παιδί πώς να συνομιλεί σωστά και ευγενικά με τους άλλους ανθρώπους, π.χ. να προσέχει το λεξιλόγιό του και να χρησιμοποιεί τις λέξεις «παρακαλώ», «ευχαριστώ», «συγνώμη», πώς να ανταλλάσσει χαιρετισμούς κλπ
 - Μαθαίνουμε στο παιδί τις αξίες της κοινωνίας και να τις σεβεται.
 - Αποφεύγουμε να λέμε – όσο είναι δυνατόν – στο παιδί το απαγορευτικό μη.
 - Προτρέπουμε το παιδί να συμμετέχει σε κοινωνικές εκδηλώσεις.
 - Παροτρύνουμε το παιδί να επισκέπτεται τους φίλους του και να κάνει καινούργιες φιλίες.
 - Οργανώνουμε επισκέψεις σε μουσεία, αρχαιολογικούς χώρους, θέατρο σινεμά.
 - Οργανώνουμε εκδρομές σε διάφορα μέρη, όπως παραλίες, δάση και τουριστικές περιοχές.
- **Για την εξασφάλιση σωστής εκπαιδευτικής κατάρτισης.**
- Προκαλούμε το ενδιαφέρον του παιδιού για μάθηση.
 - Προσπαθούμε να διατηρήσουμε την προσοχή του παιδιού σε αυτό που του μαθαίνουμε.
 - Αρχίζουμε από το σύνολο της λέξης και προσχωρούμε στην ανάλυση των επιμέρους φθόγγων. Αφού γίνει η αφομοίωση της

λέξης, περνάμε σε άλλη λέξη, δίνοντας ένα καινούργιο φθόγγο κάθε φορά, π.χ. πόδι – ρόδι – κότα – γάτα. Κατ' αυτό τον τρόπο εξαντλούμε την Αλφαβήτα (με τον ίδιο μπορούμε να μάθουμε στο παιδί να μετράει). Στη συνέχεια γίνεται εκμάθηση τρισύλλαβων λέξεων, συμπλεγμάτων, διψήφια φωνηέντων.

- Χρησιμοποιούμε εποπτικό υλικό για την εκπαίδευση των παιδιών, όπως π.χ. ξύλινα γράμματα, κάρτες κλπ.
- Προσπαθούμε οι λέξεις να είναι απλές και κατανοητές, επιλεγμένες ώστε να βοηθούν στην αυτογνωσία και στη γνώση του άμεσου περιβάλλοντος του παιδιού, π.χ. μέλη του σώματος (μάτι, χέρι, πόδι) καθώς και συγγενικά πρόσωπα και ονόματα (όνομα μητέρας, πατέρα αδελφών).
- Μαθαίνουμε στο παιδί να μιλάει με μια λογική σειρά για να γίνεται κατανοητό.
- Ζητάμε τη βοήθεια λογοθεραπευτή, για να αντιμετωπίσουμε προβλήματα άρθρωσης που αντιμετωπίζει το παιδί.
- Συνεργαζόμαστε με τους γονείς.

➤ **Για την εξασφάλιση σωστής επαγγελματικής κατάρτισης.**

- Εκπαιδεύουμε και ενθαρρύνουμε το παιδί να τακτοποιεί το υπνοδωμάτιό του.
- Να καθαρίζει τα έπιπλα του δωματίου του, αλλά και του υπόλοιπου σπιτιού, να καθαρίζει την κουζίνα και τα μαγειρικά σκεύη, να πλένει και να σιδερώνει τα ρούχα του, να ετοιμάζει φαγητό κλπ.
- Ενθαρρύνουμε το παιδί να ασχολείται με τον κήπο του σπιτιού.
- Προτρέπουμε το παιδί να περιποιείται τα ζώα που υπάρχουν στο σπίτι.

- Παρέχουμε στο παιδί πληροφορίες για διάφορα επαγγέλματα και ποιες ικανότητες απαιτούνται για το καθένα.
- Αξιολογούμε τα ενδιαφέροντα και τις ικανότητες του παιδιού και το βοηθάμε να επιλέξει το κατάλληλο επάγγελμα.
- Βοηθάμε το παιδί να αναπτύξει την ικανότητα να πραγματοποιεί τυποποιημένη εργασία.
- Φροντίζουμε ώστε το παιδί να αποκτήσει ηθικό – κοινωνική συμπεριφορά, όπως είναι η ατομική υγεία και εμφάνιση, η συνεργασία με τους προϊστάμενους και τους συναδέλφους, η χρησιμοποίηση των μέσων συγκοινωνίας μασά στην πόλη, η διαβίωση μακριά από την οικογένεια, η ψυχαγωγία, η ομαδική εργασία κλπ.
- Διδάσκουμε στο παιδί επαγγελματικές δεξιότητες, όπως είναι η σωστή χρήση εργαλείων και υλικών, οι τρόποι συντηρήσεώς τους, η ατομική ασφάλεια και η αποφυγή ατυχημάτων κλπ.
- Φροντίζουμε για την εφεύρεση εργασίας στο παιδί.
- Ενθαρρύνουμε τους γονείς να μας βοηθούν στα παραπάνω.

➤ **Γνώση των δικαιωμάτων και των υποχρεώσεων του παιδιού απέναντι στην οικογένεια και στην κοινωνία.**

α. Όσον αφορά για τα δικαιώματα και τις υποχρεώσεις απέναντι στην οικογένεια:

- μαθαίνουμε στο παιδί το ρόλο, τις ανάγκες και τα προβλήματα κάθε μέλους της οικογένειας (συμπεριλαμβανομένου και του ιδίου).
- Διδάσκουμε στο παιδί την οργάνωση της οικογενειακής ζωής.
- Ενημερώνουμε το παιδί για τις σχέσεις με το άλλο φύλλο.
- Ενθαρρύνουμε το παιδί να οργανώνει οικογενειακές συγκεντρώσεις, εκδηλώσεις και δραστηριότητες.

- Διδάσκουμε στο παιδί τους οικονομικούς πόρους της οικογένει-
ας π.χ. μισθοί, σύνταξη, κοινωνική βοήθεια κλπ. και πώς να
τους χρησιμοποιεί σωστά.
- Ενημερώνουμε το παιδί για τις ανάγκες της οικογένειας π.χ.
ενοίκια, κοινόχρηστα, φόροι, ιατρική περίθαλψη, αγορά ειδών
ένδυσης και υπόδησης, αγορά ειδών διατροφής, έξοδα για κυ-
κλοφορία, ψυχαγωγία κλπ.
- Ενθαρρύνουμε τους γονείς να μην αποξενώνουν το παιδί από τα
προβλήματα και τις ανάγκες της οικογένειας και να του δίνουν
την ευκαιρία να συμμετέχει σε αυτά και να εκφράζει τη γνώμη
του.

β. Όσον αφορά για τα δικαιώματα και τις υποχρεώσεις

απέναντι στην κοινωνία:

- Εξηγούμε στο παιδί τις έννοιες κοινότητα και κράτος με απλά
λόγια.
- Ενημερώνουμε το παιδί για το πώς έχει οργανωθεί και λειτου-
ργεί μια κοινότητά ή μια πολιτεία ή ένα κράτος (με απλά λόγια
πάντα).
- Διδάσκουμε στο παιδί ποια είναι τα καθήκοντα και οι υποχρεώ-
σεις απέναντι στην πολιτεία π.χ. η πειθαρχία τους νόμους που
θέτει η πολιτεία, η καταβολή φόρων, η άσκηση του εκλογικού
δικαιώματος κλπ.
- Ενημερώνουμε το παιδί για τα εκπαιδευτικά ιδρύματα που
υπάρχουν στην κοινότητα και τον τρόπο οργανώσεως και
λειτουργίας τους.
- Ενθαρρύνουμε το παιδί να γνωρίζει πολύ καλά τις υπηρεσίες
εξυπηρετήσεως των πολιτών, όπως είναι οι οργανισμοί επι-
κοινωνιών και συγκοινωνιών, η αστυνομία, οι υπηρεσίες

καθαριότητας της πόλης, τα γραφεία ευρέσεως εργασίας, οι υπηρεσίες άμεσης ανάγκης (νοσοκομεία, κέντρα υγείας, πυροσβεστική υπηρεσία), τα μέσα ψυχαγωγίας (θέατρο, κινηματογράφος), οι διάφοροι ασφαλιστικοί οργανισμοί, οι τράπεζες, η εφορία, τα είδη καταστημάτων κλπ.

- Ενημερώνουμε το παιδί για τα δικαιώματα που έχει σύμφωνα με το Σύνταγμα.

- Ενθαρρύνουμε την οικογένεια να δείχνει το καλό παράδειγμα.

➤ Για την αντιμετώπιση του αισθήματος της μειονεξίας, της κατωτερότητας και των φόβων.

- Βεβαιωνόμαστε ότι το παιδί νοιώθει ασφάλεια τόσο στο οικογενειακό περιβάλλον όσο και στο εκπαιδευτικό – επαγγελματικό περιβάλλον.
- Εντοπίζουμε το φοβογόνο αντικείμενο του παιδιού και το αντιμετωπίζουμε ανάλογα.
- Ενισχύουμε το ηθικό του παιδιού με θετικές παρατηρήσεις και αποφεύγοντας τις αρνητικές παρατηρήσεις σχετικά με την προσωπικότητά του, τις ικανότητές του και τη βελτίωσή του.
- Αποφεύγουμε να λέμε το απαγορευτικό «μη».
- Ενισχύουμε το παιδί ψυχολογικά κάθε φορά που κάνει κάποιο λάθος και αποφεύγουμε να το μαλώνουμε.
- Προτρέπουμε το παιδί να λαμβάνει μέρος σε κοινωνικές και πολιτιστικές εκδηλώσεις.
- Ενθαρρύνουμε το παιδί να ασχολείται με τις αγαπημένες του δραστηριότητες.
- Αποφεύγουμε να προσβάλουμε το παιδί ή ντου μιλάμε άσχημα και ιδιαίτερα μπροστά σε άλλους.

- Δίνουμε την ευκαιρία να επαναλάβει κάποιες πράξεις μέχρι να τις αφομοιώσει, χωρίς να το μειώνουμε.
- Συμβουλευόμαστε τους γονείς για όλα τα παραπάνω και τους τονίζουμε ότι το παιδί τους χρειάζεται πάνω απ' όλα αγάπη, κατανόηση, ασφάλεια και υποστήριξη.
- Συμβουλευόμαστε τους γονείς να μην κάνουν διακρίσεις, δηλαδή να μην ξεχωρίζουν τα παιδιά τους.
- Ζητάμε τη συμβουλή ψυχολόγου, παιδοψυχιάτρου, κοινωνικού λειτουργού ή άλλου ειδικού για περαιτέρω αντιμετώπιση του αισθήματος μειονεξίας, κατωτερότητας και φόβου.

➤ **Για την αντιμετώπιση παραληρημάτων, κατάθλιψης, νευρωτικών συμπτωμάτων και διαταραχών της προσωπικότητας.**

α. Όσον αφορά τα παραληρήματα:

- Βεβαιωνόμαστε ότι το παιδί πάσχει από παραληρήματα, (κι αυτό διότι το παιδί με Σ. Down δεν είναι σε θέση να δώσει μια καθαρή εικόνα της σκέψης και των συναισθημάτων του).
- Αποκτάμε την εμπιστοσύνη του παιδιού.
- Δείχνουμε αγάπη, στοργή και σεβασμό στο παιδί.
- Μιλάμε με ήρεμο τρόπο στο παιδί και όχι με απότομο, γιατί μπορεί να επιδεινωθεί η κατάστασή του.
- Συνεργαζόμαστε με ψυχίατρο και ζητάμε τις συμβουλές του για περαιτέρω αντιμετώπιση των παραληρηματικών ιδεών.
- Συμβουλευόμαστε τους γονείς για τα παραπάνω και τους τονίζουμε την ανάγκη να συνεργαστούν τόσο μαζί μας όσο και με τον ψυχίατρο.

β. Όσον αφορά την κατάθλιψη:

- Παρατηρούμε το παιδί για συμπτώματα κατάθλιψης, (όπως μελαγχολική εμφάνιση του απιδιού, αλλαγμένη – αποτραβηγμένη ή ταραγμένη συμπεριφορά του) και αυτό γιατί το παιδί με S. Down, όταν πάσχει από κατάθλιψη, δεν μπορεί να εκφράσει τη διάθεσή του, δεν μπορεί να εκφράσει ρις μελαγχολικές σκέψεις ή τα αισθήματα της ενοχής του.
- Δείχνουμε στο παιδί αγάπη, στοργή και υποστήριξη.
- Προτρέπουμε στο παιδί να ασχολείται με ευχάριστε δραστηριότητες.
- Παροτρύνουμε το παιδί να έρχεται σε επαφή με αγαπημένα του πρόσωπα.
- Τονώνουμε το ηθικό του παιδιού κάθε φορά που κάνει κάποιο λάθος.
- Συνεργαζόμαστε με ψυχίατρο για περαιτέρω αντιμετώπιση της κατάθλιψης.
- Συμβουλευόμαστε τους γονείς για τα παραπάνω.

γ. Όσον αφορά τα νευρωτικά συμπτώματα (άγχος – φοβίες κλπ.):

- Αποφεύγουμε τις αλλαγές στο καθημερινό πρόγραμμα του παιδιού.
- Τονώνουμε το ηθικό του παιδιού και του δείχνουμε αγάπη, στοργή και σεβασμό.
- Προσπαθούμε να βρούμε την αιτία των νευρωτικών συμπτωμάτων και να την απομακρύνουμε ή να την περιορίσουμε.
- Συνεργαζόμαστε με ψυχίατρο για την περαιτέρω αντιμετώπιση των νευρωτικών συμπτωμάτων.
- Ζητάμε την συνεργασία των γονέων.

δ. Όσον αφορά τις διαταραχές της προσωπικότητας

(υπερκινητικότητα, θυμός κλπ):

- Προσδιορίζουμε τον παράγοντα που προκάλεσε την αλλαγή στην προσωπικότητα και τον αποβάλουμε ή τον τροποποιούμε κατάλληλα εάν και όσο είναι δυνατόν.
- Εφαρμόζουμε το σύστημα της επιβραβεύσεως που συνίσταται στην ενίσχυση μιας επιθυμητής συμπεριφοράς με την υλική ή κοινωνική αναγνώρισή της, ή στην αποδυνάμωση μιας ανεπιθύμητης συμπεριφοράς με την κατακράτηση κάποιου προνομίου.
- Συνεργαζόμαστε με ψυχίατρο για περαιτέρω αντιμετώπιση της προσωπικότητας.
- Ζητάμε τη συνεργασία των γονέων.

➤ Για την προώθηση του σεβασμού των αξιών:

- Μαθαίνουμε στο παιδί να συμπεριφέρεται με ευπρέπεια προς τους προϊσταμένους και τους συναδέλφους του (και γενικώς προς το οικογενειακό και κοινωνικό σύνολο).
- Ενθαρρύνουμε το παιδί να σέβεται την περιουσία και τα δικαιώματα των άλλων.
- Διαπνέουμε στο παιδί αισθήματα αλληλοβοήθειας και αλληλεγγύης.
- Προτρέπουμε το παιδί να δείχνει αγάπη προς τη φύση και τα ζώα.
- Παροτρύνουμε το παιδί να σέβεται και να συμμετέχει στην θρησκευτική ζωή (δηλ. να εκκλησιάζονται, να έχουν ηθικές αρχές κ.λ.π.)

- Διδάσκουμε στο παιδί απλές θρησκευτικές προσευχές και βασικές έννοιες από την Αγία Γραφή.
- Διδάσκουμε στο παιδί τα εθνικά γεγονότα και τους ήρωες, τις επετείους και εθνικές εορτές, τους ιστορικούς τόπους και μνημεία.
- Συμβουλευόμαστε τους γονείς να δείχνουν το καλό παράδειγμα, τηρώντας όλα τα παραπάνω.
- **Μέτρα που μπορούμε να πάρουμε για την σωστή αξιοποίηση του ελεύθερου χρόνου και την διασκέδαση είναι τα εξής :**
 - Ενημερώνουμε το παιδί για τις ευκαιρίες που παρέχει για την αξιοποίηση του ελεύθερου χρόνου και την διασκέδαση, όπως είναι τα μουσεία, οι ζωολογικοί κήποι, τα πανηγύρια, οι διάφορες μορφωτικές και ψυχαγωγικές οργανώσεις, το γήπεδο, ο κινηματογράφος, το θέατρο, οι κατασκηνώσεις κλπ. προτρέπουμε το παιδί να δημιουργεί μόνο του ευκαιρίες να χρησιμοποιεί τον ελεύθερο χρόνο του, όπως π.χ. ν' ασχολείται με διάφορες χειροτεχνικές εργασίες, να εκτελεί διάφορες μικροεπισκευές, να περιποιείται το δωμάτιό του, να φροντίζει τα ζώα και τον κήπο, να συμμετέχει σε εκδρομές, αθλήματα και χορούς, να κάνει διάφορες συλλογές (γραμματόσημα, κέρματα, κάρτες κλπ), να παίζει μουσικό όργανο, ν' ασχολείται με διάφορα επιτραπέζια παιχνίδια κλπ.
 - Συμβουλευόμαστε τους γονείς να μην αποξενώνουν το παιδί τους από τις κοινωνικές και πολιτιστικές εκδηλώσεις.
 - Συμβουλευόμαστε τους γονείς να δημιουργούν ευκαιρίες για αξιοποίηση του ελεύθερου χρόνου του παιδιού.
- **Για την αυστηρή τήρηση του καθημερινού προγράμματος:**

- Ενθαρρύνουμε το παιδί να δημιουργεί το δικό του πρόγραμμα και να το τηρεί.
- Αποφεύγουμε να προκαλούμε αλλαγές στο πρόγραμμα του παιδιού, για να μην προκαλέσουμε αίσθημα σύγχυσης ανασφάλειας και φόβου.
- Συμβουλεύουμε τους γονείς για όλα τα παραπάνω.
- **Για την ενημέρωση και την εκπαίδευση της οικογένειας θα πρέπει να:**
 - Ενημερώνουμε τους γονείς για την κατάσταση του παιδιού τους και τα αίτια που την προκάλεσαν.
 - Βοηθάμε τους γονείς να αναπτύξουν μια ρεαλιστική εικόνα της κατάστασης του παιδιού τους ώστε να αποφευχθούν τα θλιβερά επακόλουθα μιας υπερκούρασης ή μιας υπερπροστασίας.
 - Ενημερώνουμε τους γονείς για τις δυνατότητες των παιδιών τους σχετικά με την εκπαιδευτική και επαγγελματική κατάρτιση.
 - Ενημερώνουμε τους γονείς για τις προόδους του παιδιού τους, όσο μικρές κι αν είναι.
 - Ενημερώνουμε τους γονείς για τις επιπτώσεις της απομόνωσης του παιδιού από τις κοινωνικές και πολιτιστικές εκδηλώσεις.
 - Προτρέπουμε τους γονείς να εκφράσουν τυχόν απορίες που έχουν σχετικά με την κατάσταση του παιδιού τους.
 - Διδάσκουμε τους γονείς πώς να αντιμετωπίζουν τα διάφορα προβλήματα και συγχρόνως πώς να βοηθήσουν το παιδί τους να αναπτύξει νέες δεξιότητες.
 - Χρησιμοποιούμε τις μεθόδους άμεσης διδασκαλίας (όπως η παρουσίαση περιπτώσεων σε βιντεοταινίες και εποπτευόμενη εφαρμογή), διότι είναι οι πιο αποτελεσματικοί τρόποι διδασκαλίας πρακτικών δεξιοτήτων σε γονείς που προέρχονται από

διαφορετικά εκπαιδευτικά και κοινωνικά περιβάλλοντα, απ' όσο είναι οι διαλέξεις και οι συζητήσεις.

- Ενθαρρύνουμε τους γονείς να διαβάζουν διάφορα βιβλία που υπάρχουν στο εμπόριο και που αναφέρονται στην εκπαίδευση των γονέων.
 - Συμβουλεύουμε τους γονείς να μην χρησιμοποιούν μόνο τα βιβλία, χωρίς άλλα βοηθήματα, διότι δεν επαρκούν για την αντιμετώπιση πολύπλοκων, διάχυτων ή πολλαπλών προβλημάτων.
 - Παραπέμπουμε τους γονείς και σε άλλους ειδικούς, όπως ψυχολόγους, κοινωνικούς λειτουργούς, παιδαγωγούς κλπ.
- Για την ψυχολογική υποστήριξη των γονέων:
- Ενημερώνουμε τους γονείς για την κατάσταση του παιδιού τους και τους βοηθάμε να το αποδεχτούν.
 - Ενθαρρύνουμε τους γονείς να εκφράσουν τα αισθήματά ενοχής, να τα επεξεργαστούν, και να τα περιορίσουν ή να τα εξαφανίσουν.
 - Προτρέπουμε τους γονείς να αναπτύξουν προς το στερημένο παιδί τους ένα ζεστό δεσμό, ένα δεσμό που το διακρίνει η αγάπη.
 - Βοηθάμε τους γονείς να αναπτύξουν και να παραδεχτούν μια ρεαλιστική εικόνα της κατάστασης του παιδιού τους, ώστε να αποφευχθούν τα θλιβερά επακόλουθα μιας απογοήτευσης.
 - Βοηθάμε τους γονείς να δουν συνειδητά τις μικρές προόδους που αφορούν στην ανάπτυξη του παιδιού τους και να ζήσουν, να νοιώσουν τις προόδους αυτές σαν επιτυχία.
 - Παροτρύνουμε τους γονείς να δέχονται την κατάσταση του παιδιού τους ως φυσιολογική, να μην εγκαταλείπουν τις

προσπάθειες τους παρ' όλες τις μη εντυπωσιακές προόδους τους παιδιού τους.

- Στηρίζουμε τους γονείς να ενθαρρύνουν τα υπόλοιπα μέλη της οικογένειας να μιλήσουν για τα προβλήματά τους.
- Παροτρύνουμε τους γονείς να συμμετέχουν ενεργά στην εκπαίδευση του παιδιού τους, χωρίς μεγάλες προσδοκίες.
- Προσπαθούμε να πείσουμε τους γονείς των παιδιών με ειδικές ανάγκες ότι δεν είναι χρήσιμο και εποικοδομητικό να κρύβουν τα παιδιά τους ή να τα εγκαταλείπουν σε άσυλα για να αποφύγουν την κοινωνική περιφρόνηση και το στιγματισμό.
- Προτρέπουμε τους γονείς να μοιράζονται τα βάρη ευθυνών, εκπαίδευσης και φροντίδας του παιδιού τους.
- Συμβουλευόμαστε τους γονείς να έρχονται σε επαφή με άλλες οικογένειες που έχουν παρόμοιο «πρόβλημα» και να ανταλλάσσουν απόψεις και να αναζητούν κοινές λύσεις.
- Συμβουλευόμαστε τους γονείς να ζητήσουν βοήθεια από άλλους ειδικούς, όπως ψυχίατρο, παιδαγωγό κλπ.

4.Β Νοσηλευτική Διεργασία

•Νόσος του Ebstein

Η νόσος του Ebstein είναι η πιο σοβαρή και πιο συχνή ανωμαλία της τριγλώχινας βαλβίδας. Η συχνότητα της πάθησης κυμαίνεται από 0,3-1% επί του συνόλου των συγγενών καρδιοπαθειών. Από τα αίτια που προκαλούν τη νόσο, η μόνη γνωστή τερατογόνος ουσία είναι η λήψη λιθίου από τη μητέρα κατά τους αρχικούς μήνες της εγκυμοσύνης. Η συχνότητα στις περιπτώσεις αυτές είναι περίπου 8%. Αναφέρονται στη βιβλιογραφία περιπτώσεις με ανωμαλία Ebstein επί συνδρόμων Ulrich - Noonan, Marfan & Down.

ΠΑΘΟΛΟΓΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑ

Οι αιμοδυναμικές διαταραχές εξαρτώνται από την έκταση των ανωμαλιών της βαλβίδας και από τις συνυπάρχουσες ανωμαλίες. Όσο μεγαλύτερο το κολποποιημένο τμήμα της δεξιάς κοιλίας και όσο μεγαλύτερος ο βαθμός της ανεπάρκειας του στομίου τόσο πιο σοβαρές είναι οι αιμοδυναμικές ανωμαλίες. Και τούτο δεν είναι Παράξενο, αφού τα δυο τμήματα που αποτελούν τον κόλπο, όταν συστέλλονται έχουν αντίθετη κατεύθυνση στην προώθηση του αίματος. Λόγω της ανωμαλίας αυτής, ο κυρίως κόλπος διατείνεται και μαζί διατείνεται και το ωσειδές τρήμα, δια μέσου του οποίου γίνεται διαφυγή αίματος από τον δεξιό κόλπο στον αριστερό με αποτέλεσμα την εμφάνιση κυάνωσης. Η κυρίως δεξιά κοιλία, η οποία αποτελείται από το χώρο εξωθήσεως αυτής, συνήθως είναι

μικρή και η παροχή του αίματος προς τους πνεύμονες είναι χαμηλή.

Κλινική εικόνα

Η κυάνωση, άλλοτε βαθμού και πολλές φορές έντονη στους πρώτους μήνες της ζωής, είναι ένα σταθερό εύρημα. Επίσης, η καρδιακή ανεπάρκεια είναι συχνή στη βρεφική ηλικία, ιδιαίτερα αν η ανεπάρκεια της βαλβίδας είναι μεγάλη. Η ανεπάρκεια της βαλβίδας στα νεογέννητα είναι μεγαλύτερη, γιατί οι πνευμονικές αντιστάσεις στα νεογέννητα είναι υψηλές. Στα μεγαλύτερα παιδιά, η κυάνωση δεν είναι τόσο έκδηλη και η καρδιακή ανεπάρκεια πολύ σπάνια, δεδομένου ότι οι πνευμονικές αντιστάσεις με την πάροδο του χρόνου ελαττώνονται. Τα παιδιά αυτά παρουσιάζουν εύκολη κόπωση, ταχύπνοια ή δύσπνοια και ταχυκαρδίες. Επειδή στο 10% των περιπτώσεων υπάρχει το σύνδρομο του W.P.W, οι παρόξυσμικές ταχυκαρδίες είναι αρκετά συχνές. Ο σφυγμός στις σοβαρές μορφές της νόσου είναι μικρός. Οι σφαγιτίδες και το ήπαρ εμφανίζονται, ιδιαίτερα στα βρέφη, έκδηλο συστολικό "V" κύμα. Το προκάρδιο είναι ήρεμο και η ώση συνήθως δεν είναι ορατή. Τα ακροαστικά ευρήματα είναι παθογνωμικά για την πάθηση. Οι τόνοι, πρώτος και δεύτερος, είναι διχασμένοι και συνήθως υπάρχει 3^{ος} και 4^{ος} τόνος. Το δεύτερο στοιχείο του πρώτου τόνου, που οφείλεται στην καθυστερημένη διάνοιξη της τριγλώχινας βαλβίδας, είναι συνήθως έντονο. Ο δεύτερος τόνος είναι επίσης διχασμένος και έχει φυσιολογική ένταση, όχι σπάνια δε το δεύτερο στοιχείο του, το πνευμονικό, είναι ασθενές. Ο τρίτος τόνος, οφείλεται κατ' άλλους μεν στη διάνοιξη της ανώμαλης βαλβίδας, κατ' άλλους δε στην αυξημένη πλήρωση της δεξιάς κοιλίας. Ο τέταρτος τόνος οφείλεται στη συστολή του δεξιού κόλπου.

Τον τρίτο τόνο ακολουθεί μερικές φορές ασθενές διαστολικό κύλισμα και τον τέταρτο προσυστολικό φύσημα. Το χαρακτηριστικό ολοσυστολικό φύσημα της ανεπάρκειας της τριγλώχινας βαλβίδας έχει τη μεγαλύτερη ένταση στο 4^ο αριστερό μεσοπλεύριο διάστημα παραστερνικά. Συστολικό φύσημα εξωθήσεως, στο δεύτερο - τρίτο αριστερό μεσοπλεύριο διάστημα παραστερνικά, ακούγεται στις περιπτώσεις που συνυπάρχει στένωση της πνευμονικής βαλβίδας. Σε αβληχρές μορφές είναι δυνατόν να ελλείπουν όλα τα πιο πάνω περιγραφόμενα ευρήματα και η διάγνωση να γίνει τυχαία, είτε από την ακτινογραφία θώρακος με τη χαρακτηριστική εικόνα της μεγαλοκαρδίας, είτε μετά από προσβολή παροξυσμικής ταχυκαρδίας.

Α) Ηλεκτροκαρδιογράφημα

Το ηλεκτροκαρδιογράφημα επίσης είναι χαρακτηριστικό. Το έπαρμα P είναι συνήθως οξυκόρυφο και ευρύ, κυρίως στις δεξιές προκάρδιες απαγωγές, σαν αποτέλεσμα της υπερτροφίας και διάτασης του δεξιού κόλπου. Παρατεταμένο P-R διάστημα και απόκλεισμός του δεξιού σκέλους του δεματίου του His με χαμηλά δυναμικά ολοκληρώνουν την ηλεκτροκαρδιογραφική εικόνα. Σύνδρομο Wolff - Parkinson - White, συνήθως τύπου Β, συνυπάρχει στο 10% των περιπτώσεων.

Β) Ακτινογραφία Θώρακος

Η ακτινογραφία θώρακος είναι παθολογική. Η μεγαλοκαρδία είναι έκδηλη και οφείλεται στη διάταση του δεξιού κόλπου. Η καρδιαγγειακή σιλουέτα είναι στρογγυλή με στενό σχετικά μίσχο (σαν αχλάδι) ή προσλαμβάνει τη μορφή "σακούλας" (box – shaped). Η αιμάτωση των πνευμόνων είναι φυσιολογική ή ελαττωμένη. Οι σφύξεις της πνευμονικής αρτηρίας μόλις υποσημαίνονται στην ακτινοσκόπηση.

Γ) Υπερηχοκαρδιογράφημα

Το υπερηχοκαρδιογράφημα αποτελεί την πιο πολύτιμη αναίμακτη παρακλινική εξέταση. Στο M-mode απεικονίζονται :

- 1).σημαντική καθυστέρηση της σύγκλεισης της τριγωνικής βαλβίδας σε σύγκριση με την μιτροειδική. Καθυστέρηση ≥ 0.065 sec θεωρείται σημείο παθολογικό, χωρίς βέβαια η μικρότερη καθυστέρηση να αποκλείει την πάθηση.
- 2).Αυξημένο εύρος στη πρόσθια κίνηση της πρόσθιας γλωχίνας και
- 3).παράδοξη κινητικότητα του μεσοκοιλιακού διαφράγματος .

Μεγαλύτερη βοήθεια για τη διάγνωση προσφέρεται με το δυο διαστάσεων υπερηχοκαρδιογράφημα, το οποίο πολλές φορές παρέχει περισσότερες λεπτομέρειες και από την αγγειοκαρδιογραφία.

Τα σημεία τα οποία ελέγχονται και στα οποία βασίζεται η διάγνωση με τη μέθοδο αυτή είναι τα ακόλουθα:

- 1)ο καθορισμός του σημείου εκφύσεως των γλωχίνων,
- 2) η ιδιάζουσα κυματοειδής (billowing) κίνηση της πρόσθιας γλωχίνας ,

3) το μέγεθος του κολποποιημένου τμήματος της δεξιάς κοιλίας και:

4) το πάχος και η κινητικότητα του τοιχώματος αυτού.

Παράλληλα γίνεται έλεγχος για άλλες συνυπάρχουσες ανωμαλίες, όπως π.χ ανωμαλίες στη μιτροειδική βαλβίδα, παρουσία μεσοκοιλιακής επικοινωνίας κλπ. Με το Doppler καθορίζεται η συστολική κλίση επί συνυπάρξεως στενώσεως της πνευμονικής βαλβίδας και με το έγχρωμο Doppler ο βαθμός της ανεπάρκειας της τριγλωχινικής βαλβίδας.

Δ) Καθετηριασμός της καρδιάς

Ο καθετηριασμός της καρδιάς, λόγω των πολλαπλών πληροφοριών τις οποίες μας παρέχει το υπερηχοκαρδιογράφημα, περιορίζεται μόνο στις περιπτώσεις που τίθεται θέμα χειρουργικής αντιμετώπισης. Παλαιότερα εθεωρείτο επικίνδυνος για τη πάθηση αυτή, λόγω εμφανίσεως αρρυθμιών. Από μελέτη όμως, με τη συνεργασία πολλών κέντρων, προέκυψε ότι μόνο το 1/5 των περιπτώσεων παρουσιάζουν σοβαρή αρρυθμία κατά τη διάρκεια του καθετηριασμού. Λόγω του μεγέθους του κόλπου ο καθετήρας περιελίσσεται και σχηματίζει μέσα σ' αυτόν μεγάλη αγκύλη. Η προώθηση του καθετήρα στη πνευμονική αρτηρία δεν είναι πάντα εύκολη. Η καμπύλη πιέσεων του δεξιού κόλπου παρουσιάζει υψηλό κύμα "α" και στις περιπτώσεις με μεγάλη ανεπάρκεια της τριγλώχινας προβάλλει και το κύμα "V". Οι συστολικές πιέσεις της δεξιάς κοιλίας και πνευμονικής αρτηρίας, αν δεν υπάρχει στένωση, είναι ίσες και κυμαίνονται σε φυσιολογικά επίπεδα. Αυξημένη

τελοδιαστολική πίεση της δεξιάς κοιλίας συνοδεύεται με υψηλό κύμα "α" στην καμπύλη του δεξιού κόλπου. Διαφυγή αίματος από δεξιά προς τα αριστερά στο επίπεδο των κόλπων έχει σαν επακόλουθο τη χαμηλή οξυγόνωση του αίματος στις αριστερές κοιλότητες και στην ορατή. Κατά τη διάρκεια κόπωσης, αυξάνεται η διαφυγή αίματος από δεξιά προς τα αριστερά και κατά συνέπεια και ο βαθμός υποκορεσμού στις αριστερές κοιλότητες.

Το ενδοκαρδιακό ηλεκτροκαρδιογράφημα σε συνδυασμό με την καμπύλη πίεσεως, πριν την ευρεία εφαρμογή του υπερηχοκαρδιογραφήματος, ήταν πολύ βοηθητικά για τη διάγνωση. Το χαρακτηριστικό εύρημα είναι η καταγραφή κοιλιακού δυναμικού με σύγχρονη καταγραφή κοιλιακής πίεσης, όταν ο καθετήρας βρίσκεται στο κολποποιημένο τμήμα της δεξιάς κοιλίας.

E) Αγγειοκαρδιογραφία

Για τον αγγειοκαρδιογραφικό καθορισμό των ανωμαλιών απαραίτητο είναι να γίνουν δυο έγχυσεις σκιαγραφικής ουσίας. Η μια έγχυση στον δεξιό κόλπο, στο σημείο εκβολής της άνω φλέβας και η άλλη έγχυση στη δεξιά κοιλία. Με την πρώτη έγχυση σκιαγραφείται ο διατεταγμένος δεξιός κόλπος, ο οποίος παρουσιάζει και μειωμένη συσταλτικότητα. Η διαφορά του μεγέθους αυτού μεταξύ συστολής και διαστολής είναι μικρή. Από τη δίοδο χρωστικής δια της μεσοκοιλιακής επικοινωνίας δυνατόν να σκιαγραφηθεί και ο αριστερός κόλπος, όπως και η αριστερή κοιλία. Με τη δεξιά κοιλιογραφία ελέγχεται ο βαθμός της ανεπάρκειας της βαλβίδας, η συσταλτικότητα της δεξιάς κοιλίας, όπως επίσης και η πνευμονική κυκλοφορία. Με το συνδυασμό και των δυο αγγειοκαρδιογραφιών καθορίζεται επακριβώς η θέση της εκφύσεις των γλωχίνων και το μέγεθος του κολποποιημένου τμήματος της δεξιάς κοιλίας.

ΣΤ) Διαφορική Διάγνωση

Η διαφορική διάγνωση θα γίνει από:

- 1) την εκσεσημασμένη στένωση ή ατρησία της πνευμονικής βαλβίδας χωρίς μεσοκοιλιακή επικοινωνία. Στις περιπτώσεις αυτές συχνά συνυπάρχει ανεπάρκεια της τριγλώχινας λόγω διατάσεως της δεξιάς κοιλίας.
- 2) Τις σπάνιες περιπτώσεις συγγενούς ανεπάρκειας της τριγλώχινας βαλβίδας.
- 3) Τις μυοκαρδιοπάθειες.
- 4) Τις περικαρδίτιδες.
- 5) Τις σύμπλοκες περιπτώσεις τετραλογίας του Fallot με κοινή κολλοκοιλιακή επικοινωνία και τέλος ,
- 6) τη νόσο του Uhl.

Ζ) Θεραπεία

Η συντηρητική θεραπεία την ανάταξη των παροξυσμικών ταχυκαρδιών και τη χρόνια χορήγηση αντιαρρυθμικών φαρμάκων για την πρόληψη αυτών. Στις περιπτώσεις που υπάρχουν σημεία καρδιακής ανεπάρκειας, εφαρμόζουμε την κατάλληλη αγωγή της καρδιακής ανεπάρκειας.

Οι ενδείξεις για χειρουργική αντιμετώπιση είναι : οι σοβαρές αρρυθμίες, η πολύ σοβαρή κυάνωση και η μη ανατασσόμενη καρδιακή ανεπάρκεια. Οι υπερκοιλιακές ταχυκαρδίες , που οφείλονται στην παρουσία δεματίου του Kent και δεν ελέγχονται με συντηρητική αγωγή, μπορούν να αντιμετωπισθούν χειρουργικά με διακοπή του δεματίου.

Η σοβαρή κυάνωση αντιμετωπίζεται με τη σύγκλειση της μεσοκοιλιακής επικοινωνίας, με την προϋπόθεση να μην υπάρχει στένω-

ση στη δεξιά κοιλία από την ανώμαλη θέση της τριγλώχινας βαλβίδας και η λειτουργικότητα της εξωθητικής μοίρας της δεξιάς κοιλίας να είναι φυσιολογική.

Αν η καρδιακή ανεπάρκεια οφείλεται σε μεγάλη ανεπάρκεια της τριγλώχινας βαλβίδας και το μέγεθος της δεξιάς κοιλίας και η λειτουργικότητα αυτής είναι ικανοποιητικά, τότε γίνεται πλαστική διόρθωση ή αντικατάσταση της τριγλώχινας. Αν όμως, η καρδιακή ανεπάρκεια οφείλεται σε συνυπάρχουσα στένωση της πνευμονικής αρτηρίας ή σε υποπλαστική δεξιά κοιλία, τότε γίνεται εγχείρηση κατά Fontan. Γενικά η εγχειρητική θνητότητα στις περιπτώσεις με νόσο του Ebstein είναι πολύ υψηλή. Κυμαίνεται μεταξύ 40% - 60%.

Η) Πρόγνωση

Η πρόγνωση εξαρτάται από τη σοβαρότητα των ανωμαλιών. Ο θάνατος στη βρεφική ηλικία και στις βαριές περιπτώσεις που συνοδεύονται με καρδιακή ανεπάρκεια δεν είναι σπάνιος. Ο μέσος όρος ζωής είναι περίπου τα 40 χρόνια. Το 1/3 των περιπτώσεων καταλήγουν στο θάνατο προ της ηλικίας των 10 ετών. Έχουν περιγραφεί όμως άτομα που έζησαν και σε μεγαλύτερη ηλικίας ακόμα και μέχρι 80 ετών.

Ιστορικό ασθενούς

Νοσοκομείο: Π.Ν.Ν.Μ Κλινική: Καρδιολογική Θάλαμος: 310

Όνομα ασθενούς: Γιώργος Επώνυμο: Σ. Ηλικία: 23 ετών.

Ημ. Γέννησης: 1976 Τόπος Γέννησης: USA Τόπος κατοικίας:
Μεσολόγγι.

Όνομα πατρός : Δημήτριος

Θρησκεία : Χ.Ο.

Υπηκοότητα : Ελληνική

Ημ. Εισόδου : 1-10-99

Ημ. Εξόδου: 15-10-99

Βάρος : 80 kg. Ύψος : 1,65 cm.

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).

Όραση : Φυσιολογική

Ακοή: Φυσιολογική

Ομιλία: Κατανοητός λόγος

Δίαιτα: Ελαφρά.

Πηγή και Αξιοπιστία του Ιστορικού:

Τα παραπάνω στοιχεία ελήφθησαν από του γονείς του παιδιού. Για περισσότερη ασφάλεια 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.

Παρούσα νόσος: Νόσος του Ebstein.

Παρελθόντα προβλήματα Υγείας: Ο ασθενής πάσχει από υποθυρεοειδισμό. Σε τακτά χρονικά διαστήματα, (και ιδιαίτερος το χειμώνα και την άνοιξη), εμφανίζει ιγμορίτιδα. Πριν από 1-1,5 είχε πνευμονία, η οποία, τον ταλαιπώρησε.

<p>Νοσηλευτική Αξιολόγηση Αίσθημα έντονης κόπωσης.</p>	<p>Νοσηλευτικοί σκοποί.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Εκτίμηση της φυσικής δραστηριότητας που μπορεί να κάνει ο ασθενής χωρίς να αισθάνεται κόπωση. • Εξασφάλιση κατάλληλης θέσης στο κρεβάτι. • Χορήγηση ελαφριάς διαίτας, σύμφωνα με ιατρική εντολή. 	<p>Προγραμματισμός</p> <ul style="list-style-type: none"> • Εκτίμηση της φυσικής δραστηριότητας που μπορεί να κάνει ο ασθενής χωρίς να αισθάνεται κόπωση μέσα χρησιμοποιήση διαφόρων ιατρικών οργάνων και φυσικών ασκήσεων π.χ. ο κολιόμενος τάπητας και με τη βοήθεια γιατρού. • Τοποθέτηση του ασθενούς στην κατάλληλη θέση. • Χορήγηση ελαφράς διαίτας. 	<p>Εφαρμογή προγράμματος.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Εκτιμήθηκε η φυσική δραστηριότητα του ασθενούς που μπορεί να κάνει χωρίς να αισθάνεται κόπωση, με μεγάλη προσοχή και αφού καταλήξαμε σ'ένα συμπέρασμα, συμβουλευσαμε ανάλογα τον ασθενή, αλλά κυρίως τους γονείς του, (λόγω της ιδιαιτερότητας του ασθενούς –σ.DOWN • Δόθηκε η κατάλληλη θέση στον ασθενή, για να ελαττωθεί το αίσθημα κόπωσης (ανάρροπη θέση – γωνία 30ο) • Χορηγήθηκε ελαφρά διαίτα, μετά από ιατρική εντολή, για την αποφυγή παχυσαρκίας ή «φουσκώματος» που θα είχε σαν αποτέλεσμα την κόπωση. 	<p>Εκτίμηση αποτελέσματος</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 κόπωσης.</p>
---	---	--	---	--

Νοσηλευτική Αξιολόγηση	Νοσηλευτικοί σκοποί.	Προγραμματισμός	Εφαρμογή προγράμματος.	Εκτίμηση αποτελέσματος
	<ul style="list-style-type: none"> • Καθημερινή μέτρηση του βάρους του ασθενούς. 	<ul style="list-style-type: none"> • Καθημερινή μέτρηση του βάρους του ασθενούς. 	<ul style="list-style-type: none"> • Εφαρμόστηκε καθημερινή μέτρηση του βάρους του ασθενούς για αποφυγή παχυσαρκίας, η οποία μειώνει την αποχή στην φυσική δραστηριότητα, με αποτέλεσμα το αίθρημα κοπώσεως. 	

Νοσηλευτική Αξιολόγηση	Νοσηλευτικοί σκοποί.	Προγραμματισμός	Εφαρμογή προγράμματος.	Εκτίμηση αποτελέσματος
Έντονη δύσπνοια	<ul style="list-style-type: none"> • Καθορισμός βαθμού αναπνευστικής δυσχέρειας. • Εξασφάλιση κατάλληλης θέσης στο κρεβάτι. 	<ul style="list-style-type: none"> • Καθορισμός βαθμού αναπνευστικής δυσχέρειας. • Τοποθέτηση του παιδιού στην κατάλληλη θέση. 	<ul style="list-style-type: none"> • Ο βαθμός αναπνευστικής δυσχέρειας καθορίστηκε ως εξής: Μέτρηση αναπνοών επί ένα λεπτό (όταν οι αναπνοές είναι πάνω από 40-60 το λεπτό είναι ενδεικτικό αναπνευστικής δυσχέρειας). Επίσης παρατήρηση για εισολκές του στέρνου και των μεσοπλεύρων διαστημάτων. • Δόθηκε η κατάλληλη θέση στο παιδί, η οποία είναι ανάρροπη με γωνία 45 μοιρών (με αυτό τον τρόπο μειώνεται η πίεση του διαφράγματος από τα σπλάγνα και αυξάνεται η χωρητικότητα του πνεύμονος. 	

Νοσηλευτική Αξιολόγηση	Νοσηλευτικοί σκοποί.	Προγραμματισμός	Εφαρμογή προγράμματος.	Εκτίμηση αποτελέσματος
	<ul style="list-style-type: none"> • Εξασφάλιση σύγκρισης με βραδύ ρυθμό. • Χορήγηση οξυγόνου μετά από ιατρική εντολή. • Προσδιορισμός των αερίων αιμάτος. 	<ul style="list-style-type: none"> • Εξασφάλισης σίτισης με βραδύ ρυθμό. • Χορήγηση οξυγόνου μετά από ιατρική εντολή. • Προσδιορισμός των αερίων αιμάτος. 	<ul style="list-style-type: none"> • Εξασφάλιστη σίτιση με βραδύ ρυθμό και ενδιάμεσες περιόδους ανάπαυσης. • Κατά τη διάρκεια της σίτισης ο νοσηλευτής πρέπει να παρατηρεί για κολιακή διάταση, η οποία μπορεί να επιδεινώσει την αναπνευστική δυσχέρεια. • Χορηγήθηκε οξυγόνο με μάσκα από ιατρική εντολή. Ο νοσηλευτής κατά την διάρκεια της χορήγησης του οξυγόνου, θα πρέπει να παρατηρεί το χρώμα του ασθενούς. • Προσδιορίστηκαν τα αέρια αίματος για αντικειμενική εκτίμηση της ωφέλειας από την χορήγηση του οξυγόνου. 	<p>Εφόσον καθορίστηκε ο βαθμός αναπνευστικής δυσχέρειας, αντιμετωπίστηκε ανάλογα.</p> <p>Έτσι με την τοποθέτηση του ασθενούς 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. Ο ασθενής σταδιακά και ανακουφίστηκε σε μεγάλο βαθμό από την έντονη δύσπνοια.</p> <p>Με την συνεχή ενημέρωση του φύλλου νοσηλείας ο νοσηλευτής εντοπίζει έγκαιρα τα συμπτώματα της δύσπνοιας και μπορεί να τα αντιμετωπίσει έγκαιρα και αποτελεσματικά.</p>

Νοσηλευτική Αξιολόγηση	Νοσηλευτικοί σκοποί.	Προγραμματισμός	Εφαρμογή προγράμματος.	Εκτίμηση αποτελέσματος
	<ul style="list-style-type: none"> • Παρατήρηση απόκρισης του παιδιού στην οξυγονοθεραπεία. • Ενημέρωση φύλλου νοσηλείας. 	<ul style="list-style-type: none"> • Συνεχής παρατήρηση της απόκρισής του παιδιού στην οξυγονοθεραπεία. • Συνεχής ενημέρωση του φύλλου νοσηλείας. 	<ul style="list-style-type: none"> • Παρατηρήθηκε η απόκριση του παιδιού στην οξυγονοθεραπεία με τον εξής τρόπο: Έλεγχος του χρώματος και της αναπνοής του ασθενούς για να δούμε εάν βελτιώνονται. Έλεγχος των αερίων του αίματος για αντικειμενική εκτίμηση της ωφέλειας από την χορήγηση οξυγόνου. • Ενημερώθηκε το φύλλο νοσηλείας σχετικά με: <ol style="list-style-type: none"> 1. Το ρυθμό των αναπνοών το λεπτό. 2. Την ρυθμικότητα αναπνοών. 3. Τον τύπο και την βαρύτητα των εισολκών. 4. Την αναταραχή των πτερυγίων της μύτης. 5. Απόκριση στην οξυγονοθεραπεία. 6. Απόκριση στις θέσεις. 7. Μεταβολές στο χρώμα. 	

Νοσηλευτική Αξιολόγηση	Νοσηλευτικοί σκοποί.	Προγραμματισμός	Εφαρμογή προγράμματος.	Εκτίμηση αποτελέσματος
Καρδιακή ανεπάρκεια.	Μείωση των καρδιακών απαιτήσεων.	Μείωση των καρδιακών απαιτήσεων.	<ul style="list-style-type: none"> • 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 στους γονείς. 4. Ενημέρωση του παιδιού πριν από κάθε διαδικασία για μείωση του άγχους του. 5. Αποφυγή πολύ θερμού ή ψυχρού περιβάλλοντος (η καρδιακή καταπόνηση αυξάνεται από περιβαλλοντική θερμότητα ή ψύχος. 	<p>Με τα παραπάνω μέτρα καταφέραμε να μειώσουμε τις καρδιακές απαιτήσεις, να διατηρήσουμε μια καλή θρεπτική κατάσταση και να απομακρύνουμε την περίσσεια νερού και επομένως να αντιμετωπίσουμε ικανοποιητικά την καρδιακή ανεπάρκεια.</p>

Νοσηλευτική Αξιολόγηση	Νοσηλευτικοί σκοποί.	Προγραμματισμός	Εφαρμογή προγράμματος.	Εκτίμηση αποτελέσματος
	<ul style="list-style-type: none"> • Διατήρηση θρεπτικής κατάστασης. 	<ul style="list-style-type: none"> • Εξασφάλιση θρεπτικής κατάστασης. 	<p>6. χορήγηση ηρεμιστικών μετά από ιατρική εντολή, για μείωση της ανησυχίας του παιδιού και επομένως μείωση των μεταβολικών αναγκών του .</p> <p>7. Εξασφάλιση ευχάριστων δραστηριοτήτων , που απαιτούν περιορισμένη κατανάλωση ενέργειας.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Διατηρήθηκε η θρεπτική κατάσταση του παιδιού ως εξής: <ol style="list-style-type: none"> 1. Χορήγηση της τροφής με βραδύ ρυθμό και σε καθιστή θέση. 2. Χορήγηση συχνών και μικρών γευμάτων. 3. Εξακρίβωση των προτιμήσεων και απεχθειών του παιδιού στα φαγητά. 	

Νοσηλευτική Αξιολόγηση	Νοσηλευτικοί σκοποί.	Προγραμματισμός	Εφαρμογή προγράμματος.	Εκτίμηση αποτελέσματος
	<ul style="list-style-type: none"> • Βοήθεια στα μέτρα απομάκρυνσης της περίσσειας του νερού. 	<ul style="list-style-type: none"> • Βοήθεια στα μέτρα απομάκρυνσης της περίσσειας του νερού. 	<p>4. Αναφορά εμετών ή διάρροιας και καθορισμός της ποσότητας και του τόπου αυτών, καθώς και της σχέσης του εμετού με το φαγητό.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Εξασφαλίστηκε η απομάκρυνση της περίσσειας νερού με τα εξής μέτρα: <ol style="list-style-type: none"> 1. Χορήγηση διουρητικών μετά από ιατρική εντολή και κυρίως στις πρώτες πρωινές ώρες. 2. Προσεκτική μέτρηση και αναγραφή προσλαμβανόμενων και αποβαλλόμενων υγρών και του ειδικού βάρους των ούρων. 3. Καθημερινό ζύγισμα του παιδιού για αξιολόγηση της απόκρισης στα διουρητικά. 4. Αήψη τροφών πλούσιων σε K⁺, όπως μπανάνες, πορτοκάλια, φυλλοειδή λαχανικά. 5. Περιορισμός του αλατιού. 	

Νοσηλευτική Αξιολόγηση	Νοσηλευτικοί σκοποί.	Προγραμματισμός	Εφαρμογή προγράμματος.	Εκτίμηση αποτελέσματος
Φόβος και ανησυχία των παιδιού	Μείωση του φόβου και της ανησυχίας του παιδιού.	<ul style="list-style-type: none"> • Πληροφόρηση του παιδιού με απλά λόγια και αν αυτό είναι εφικτό, κυρίως όμως πληροφόρηση των γονέων. • Απόκτηση εμπιστοσύνης του παιδιού. 	<ul style="list-style-type: none"> • Πληροφορήθηκε το παιδί με απλά και κατανοητά λόγια για το τι συμβαίνει στην καρδιά του. Με τον ίδιο τρόπο πληροφορήθηκαν και οι γονείς του παιδιού • Αποκτήθηκε η εμπιστοσύνη 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. 	<ul style="list-style-type: none"> • 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.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5^ο

Τα δικαιώματα των ατόμων με Ειδικές Ανάγκες (Σ. Down).

Επειδή η παγκόσμια διακήρυξη των δικαιωμάτων του ανθρώπου, η οποία υιοθετήθηκε από τα Ηνωμένα Έθνη, τονίζει ότι όλα τα μέλη της ανθρώπινης κοινωνίας έχουν, χωρίς καμία διάκριση ίσα και αναφαίρετα τα δικαιώματα της αξιοπρέπειας και ελευθερίας.

Επειδή η διακήρυξη των δικαιωμάτων του παιδιού ορίζει σαν δικαιώματα του μειονεκτικού σωματικά, πνευματικά ή κοινωνικά παιδιού, την ειδική θεραπεία, εκπαίδευση και φροντίδα που χρειάζεται εξ αιτίας της ιδιαίτερης καταστάσεώς του.

ΓΙ' ΑΥΤΟ

Ο Διεθνής Σύνδεσμος των Εταιριών για τους νοητικά καθυστερημένους διατυπώνει ως εξής τα γενικά και ειδικά δικαιώματα των διανοητικά καθυστερημένων.

Άρθρο 1^ο

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

Άρθρο 2°

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

Άρθρο 3°

Το καθυστερημένο άτομο έχει δικαίωμα να συμμετέχει, ανάλογα με τις ικανότητές του στην παραγωγικής διαδικασίας και την επαγγελματική απασχόληση, καθώς και το δικαίωμα σε οικονομική ασφάλεια και αξιοπρεπές επίπεδο τους.

Άρθρο 4°

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

Άρθρο 5°

Όπου παρίσταται ανάγκη, το καθυστερημένο παιδί δικαιούται να έχει κηδεμόνα, ικανό να προφυλάσσει την προσωπική του ευημερία και να ικανοποιεί τα ενδιαφέροντά 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 κατωτέρας ποιότητος θεραπεία. Όταν προσάγεται σε δίκη, έχει το δικαίωμα της νομίμου υπερασπίσεως, η οποία πρέπει να στηρίζεται πάνω σε δίκαιη εκτίμηση του βαθμού της υπευθυνότητας.

Άρθρο 7°

Εφ' όσον το καθυστερημένο άτομο, εξ αιτίας της σοβαρότητας του μειονεκτημάτων τους, είναι ανίκανο να διεκδικήσει μόνο του τα δικαιώματά του, η διαδικασία τροποποιήσεως 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.

ΚΥΡΙΩΣ ΤΟ ΚΑΘΥΣΤΕΡΗΜΕΝΟ ΑΤΟΜΟ
ΠΡΕΠΕΙ ΝΑ ΑΠΟΛΑΜΒΑΝΕΙ ΤΟΥ ΣΕΒΑΣΜΟΥ
ΤΩΝ ΣΥΝΑΝΘΡΩΠΩΝ ΤΟΥ

24 Οκτωβρίου 1968

Σίγουρα, λοιπόν 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: εργασία, ψυχαγωγία, μόρφωση, υγεία, σεξουαλική ζωή, διασκέδαση

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6^ο

Ηθικά Διλήμματα

Ο ρόλος του νοσηλευτή, (και όσων εμπλέκονται στην ειδική αγωγή των παιδιών με Σ. Down), του οποίου το επάγγελμα συνδέεται άμεσα με υψηλότερες απαιτήσεις σε σύγκριση με τα υπόλοιπα επαγγέλματα και η ηθική διάσταση προβάλλει ως αναγκαία, είναι ιδιαίτερα σημαντικός στην ειδική αγωγή.

Ο όρος "ηθική" από φιλοσοφική άποψη δεν είναι δυνατόν να αναλυθεί εδώ. Ο Kant π.χ κάνει αυστηρό διαχωρισμό ανάμεσα στην υποχρέωση, η οποία απορρέει από τον νόμο από τη μια πλευρά και την ηθική (Ethic) ή ηθικότητα (moralities) από την άλλη. Με τον όρο "ηθικότητα" (moralitæet) εννοούμε το σύνολο των κοινωνικών επιταγών, οι οποίες αφορούν στην συμπεριφορά των ατόμων σε μια δεδομένη κοινωνική οργάνωση από ένα σύστημα καθορισμένων αξιών. Αντίθετα ορίζεται ως "ηθική" (Ethic), η διαδικασία, κατά την οποία ένα υποκείμενο αναρωτιέται για το σκοπό των πράξεών του, γεγονός που το φέρνει απέναντι στο πρόβλημα του άλλου.

Πέρα από τις υποχρεώσεις, οι οποίες γεννιούνται από τους νόμους και τους σχολικούς κανονισμούς, ο νοσηλευτής - ο ειδικός δάσκαλος - κατά την διάρκεια της αγωγικής διαδικασίας, αντιμετωπίζει αναρίθμητες περιπτώσεις και καλείται να πάρει αποφάσεις, οι οποίες έχουν ηθικό χαρακτήρα και υπόκεινται σε ηθική αξιολόγηση. Όσο άρτια και αν είναι η κατάρτιση του ειδικού νοσηλευτή και όσο επαρκεί πληροφόρηση και να διαθέτει για την αγωγή ή και αν είναι πεπεισμένος για την ισχύ των κοινωνικών και

ηθικών επιταγών, είναι απαραίτητο να κάνει ηθικές επιλογές ακόμη και για απλές και κοινές παιδαγωγικές δραστηριότητες καθημερινότητας. Οι επιλογές αξιοποιούνται κάτω από το φως των πραγμάτων, που ριψοκινδυνεύουμε ενεργώντας .

Αποφασιστικό ρόλο για το πρόβλημα της ηθικής παίζουν ορισμένες λέξεις, όπως "υποχρέωση", "σωστό", "αρετή" κλπ. Ωστόσο, η λέξη κλειδί για το κεντρικό πρόβλημα της ηθικής φαίνεται να είναι η λέξη "καλό", η οποία παρά τους κατά καιρούς ορισμούς της, εξακολουθεί να σημαίνει κάτι απλό και συγχρόνως ακαθόριστο. Η απροσδιοριστία και η δυσκολία ορισμού της λέξης "καλός" επιβαρύνει ακόμη περισσότερο το σοβαρό πρόβλημα " του καλού νοσηλευτή".

Βέβαια η ηθική διάσταση της εκπαίδευσης των ειδικών παιδιών προϋποθέτει πρώτιστα την αναγνώριση και τον σεβασμό των δικαιωμάτων, των ειδικών ατόμων από όλους όσους εμπλέκονται στην διαδικασία της ειδικής αγωγής και γενικά την αρμονική συμβίωση της ειδικής αγωγής με τον κόσμο της.

Για να υλοποιηθεί ο βασικός σκοπός της ειδικής αγωγής, δηλαδή η πλήρης ή μερική "ομαλοποίηση" - ενσωμάτωση των ειδικών παιδιών στο γενικό εκπαιδευτικό σύστημα, με τη βοήθεια ειδικά προς τούτο εκπαιδευμένου προσωπικού, είναι ανάγκη να αναμορφωθεί η σχετική νομοθεσία, να αναβαθμιστεί η υλικοτεχνική υποδομή και να επεκταθεί το μέτρο της "ομαλοποίησης" – ενσωμάτωσης σε μεγαλύτερο κύκλο ατόμων με ειδικές ανάγκες. Εξάλλου, η αναμοιογένεια των ειδικών παιδιών σε συνδυασμό με την ανεπαρκή νομοθετική ρύθμιση δημιουργεί στον ειδικό νοσηλευτή - παιδαγωγό- ηθικά διλήμματα σε ότι αφορά το βαθμό θετικής ή αποτρεπτικής, σε κάθε περίπτωση βελτιωτικής επέμβασης, στο ειδικό παιδί. Καλείται, λοιπόν, ο ειδικός νοσηλευτής - παιδαγωγός-

οριοθετώντας το ανθρώπινο "επιτρέπεται" και αποφεύγοντας την κατάχρηση δικαιώματος, να συντονίσει το νομικώς και ηθικώς επιτρεπτό με το παιδαγωγικό ορθό, ώστε, σε συνδυασμό με τις δυνατότητες καθενός ειδικού παιδιού, να επιτύχει το καλύτερο δυνατό αποτέλεσμα για το συγκεκριμένο παιδί. Αυτό όμως, προϋποθέτει ειδικά εκπαιδευμένους νοσηλευτές- παιδαγωγούς- με άρτια κατάρτιση όχι μόνο σε θέματα ειδικής νοσηλευτικής – παιδαγωγικής - ψυχολογίας, αλλά και σε ζητήματα , τα οποία άπτονται της νομικής και ηθικής διάστασης του ειδικού παιδιού.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7^ο

Κοινωνική αντιμετώπιση των ατόμων με Σ.

Down.

Μέχρι το τέλος του 18^{ου} αιώνα τα άτομα με ειδικές ανάγκες αντιμετωπίζονται με εξόντωση, εκμετάλλευση, απόρριψη, απομόνωση, οίκτο. Από τις αρχές του 19^{ου} αιώνα, άρχισε να αλλάζει η στάση της κοινωνίας, χωρίς φυσικά να λείπει η προκατάληψη και η εκμετάλλευση των ατόμων με ειδικές ανάγκες.

Σήμερα με την τηλεόραση, το ράδιο, τον τύπο - αλλά και οι διαλέξεις και συζητήσεις- λόγω της δυνατότητας που έχουν να φτάσουν και να πληροφορήσουν τις μεγάλες μάζες, μπορούμε να προσφέρουμε μια ολοκληρωμένη διαφώτιση και αντιμετώπιση των ατόμων με ειδικές ανάγκες.

- 1) Οι πλατιές μάζες συνειδητοποιούν τις δυσκολίες και τις δυνάμεις αυτών των ατόμων και
- 2) αναθεωρούν την μέχρι τότε συμπεριφορά τους,
- 3) οι γονείς του ειδικού παιδιού (ατόμου) μπορούν να ακούσουν, να δουν και να μάθουν τρόπους σωστής συμπεριφοράς απέναντι στα παιδιά τους και
- 4) να αισθανθούν ότι δεν είναι μόνοι στην προσπάθειά τους να αναθρέψουν τα "δύσκολα" παιδιά τους.

Τα μαζικά μέσα επικοινωνίας ωστόσο θα πρέπει να δίνουν μια σωστή εικόνα της κοινωνικής κατάστασης του ειδικού ατόμου και να μην αποκρύπτουν την κρατική αδιαφορία ή να επιτείνουν το υ-

ποκριτικό ενδιαφέρον και οίκτο για το ειδικό παιδί του μέσου πολιτή. Με άλλα λόγια οι εκπομπές, τα άρθρα και τα βιβλία για το ειδικό παιδί δεν θα πρέπει με κανένα τρόπο να χρησιμοποιούνται, ως άλλοθι για την απραξία του κοινωνικού συνόλου, αλλά ως δύναμη κινητοποίησης όλων των υπευθύνων φορέων για να βρεθούν δίκαιες και σωστές λύσεις στα προβλήματα αυτής της ιδιαίτερης μειονότητας της κοινωνίας μας.

Ακόμα η συμμετοχή των παιδιών με ειδικές ανάγκες σε κάθε είδους κοινωνική εκδήλωση (παρελάσεις, γιορτές, γυμναστικές επιδείξεις κλπ) συμβάλλει θετικά στον επηρεασμό της κοινής γνώμης για αυτά τα παιδιά.

ΕΠΙΛΟΓΟΣ

Όπως είδαμε έχουν γίνει σπουδαία άλματα τα τελευταία χρόνια στην αγωγή των παιδιών με Σ. Down (και των άλλων παιδιών με ειδικές ανάγκες, στην επαγγελματική αποκατάστασή τους, στην αντιμετώπισή τους από το κοινωνικό περιβάλλον και στην ψυχολογική υποστήριξη τόσο των παιδιών όσο και των οικογενειών τους. Δεν υπάρχει αμφιβολία όμως ότι εξακολουθούν να υπάρχουν προκαταλήψεις και άγνοια για τα παιδιά με Σ. Down και τα προβλήματά τους. Εκτός αυτού υπάρχουν αρκετά προβλήματα στην καθημερινή φροντίδα των παιδιών με Σ. Down, τα οποία αρκετές φορές δεν μπορεί να λύσει η οικογένεια από μόνη της.

Γι' αυτό λοιπόν, απαραίτητη θεωρείται η δημιουργία κοινωνικών υποστηρικτών δομών, όπως προστατευτικά εργαστήρια, θεραπευτικές ή κοινωνικές λέσχες, στέγες προστασίας ή ξενώνες ή προστατευόμενες κατοικίες ή οικοτροφεία. Επίσης απαραίτητη θεωρείται η παροχή ειδικής εκπαίδευσης στους λειτουργούς υγείας (νοσηλεύτες, ψυχολόγους κλπ). Και στο οικογενειακό περιβάλλον για την καλύτερη αντιμετώπιση των αναγκών των παιδιών με Σ. Down. Απαραίτητη θεωρείται η ενημέρωση του κοινωνικού περιβάλλοντος, με οποιοδήποτε τρόπο και κυρίως μέσω των μέσων μαζικής ενημέρωσης.

Τα παραπάνω θα συμβάλλουν στην καλύτερη αντιμετώπιση των αναγκών του παιδιού με Σ. Down και της οικογένειάς του, θα συμβάλλουν στην ψυχολογική υποστήριξη των παιδιών και των οικογενειών τους και τέλος θα συμβάλλουν στην καλύτερη κοινωνική αντιμετώπιση αυτών των παιδιών.

Παραρτήματα.

Παράρτημα Α

1. Συχνότητα 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

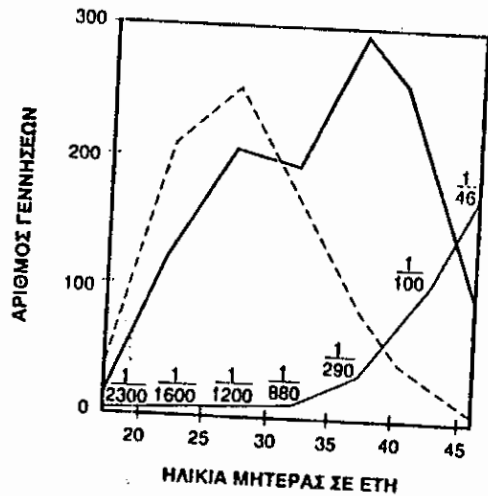
ΠΙΝΑΞ 8-1. Συχνότης τοῦ συνδρόμου Down ἐν σχέσει πρὸς τὴν ἡλικίαν τῆς μητέρας

Ηλικία μητέρας	Συχνότης
10 - 14 ἐτῶν	0
15 - 19 »	1 : 2.300
20 - 24 »	1 : 1.600
25 - 29 »	1 : 1.200
30 - 34 »	1 : 870
35 - 39 »	1 : 300
> 45 »	1 : 45

Πίνακας 49-1. Ηλικία της Μητέρας και Χρωμοσωματικές Ανωμαλίες.

Πιθανότητα για σύνδρομο Down | Συνολική πιθανότητα για χρωμοσωματικές ανωμαλίες

1/1667	1/526
1/1667	1/526
1/1429	1/500
1/1429	1/500
1/1250	1/476
1/1250	1/476
1/1176	1/476
1/1111	1/455
1/1053	1/435
1/1000	1/417
1/952	1/384
1/909	1/384
1/769	1/322
1/602	1/286
1/485	1/238
1/378	1/192
1/289	1/156
1/224	1/127
1/173	1/102
1/136	1/83
1/106	1/66
1/82	1/53
1/63	1/42
1/49	1/33
1/38	1/26
1/30	1/21
1/23	1/16
1/18	1/13
1/14	1/10
1/11	1/8



Εικόνα 0.16. Σχέση ανάμεσα στην ηλικία της μητέρας και την εμφάνιση συνδρόμου Down που οφείλεται σε τρισωμία 21. (Επανασχεδιασμένο από Hamerton JL: Human Cytogenetics. Vol. II, New York, Academic Press, 1971).

Διά τα νεογνά μητέρων ηλικίας

Συχνότης εμφάνισης συνδρόμου τοῦ Down

20— 24 ἐτῶν	1:1.600
25— 29 »	1:1.350
30— 34 »	1: 800
35— 39 »	1: 260
40— 44 »	1: 100
45— 49 »	1: 50

Παραρτήματα.

Παράρτημα Β.

49-8. Συμβολισμοί που χρησιμοποιούνται για την περιγραφή του καρυότυπου.

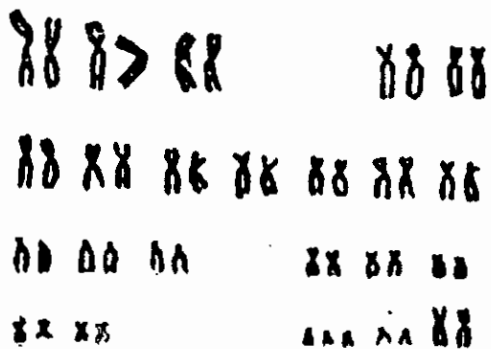
- ο βραχύς βραχίονας π.χ. 13p (βραχύς βραχίονας του χρωμοσώματος 13)
- ι μακρός βραχίονας π.χ. 13q (μακρός βραχίονας του χρωμοσώματος 13)
- η κεντρομερίδιο
- κ φυσιολογικός καρυότυπος γυναίκας με 46 χρωμοσώματα (δύο χρωμοσώματα X)
- φ φυσιολογικός καρυότυπος άνδρα με 46 χρωμοσώματα (ένα X και ένα Y)
- λ καρυότυπος αγοριού με τρισωμία 21
- ι έλλειμμα π.χ. 46, XX, del (5) (q13) έλλειμμα της περιοχής 1, ταινία 3 του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 5
- ι ισοχρωμόσωμα π.χ. i (Xq) ισοχρωμόσωμα των μακρών βραχιόνων του χρωμοσώματος X
- ν αναστροφή π.χ. 46, XX, inv (9) (p12q12)
- δ δακτυλοειδές χρωμόσωμα π.χ. 46, XY, r (22) αγόρι με δακτυλοειδές χρωμόσωμα 22
- τ μετάθεση π.χ. 46, XX, t (2: 4) (q21: q31) μετάθεση μεταξύ των μακρών βραχιόνων των χρωμοσωμάτων 2 και 4, περιοχές 2 και 3, ταινίες 1 και 1
- μ μωσαϊκισμός π.χ. 46, XX/45, XO γυναίκα με δυο κυτταρικές σειρές, μια φυσιολογική και μια συνδρόμου Turner
- π πριν από ένα χρωμόσωμα σημαίνει περίσσεια ή έλλειμμα του συγκεκριμένου χρωμοσώματος π.χ. 46, XY, + 21 (αγόρι με τρισωμία 21). Μετά από ένα χρωμόσωμα σημαίνει περίσσεια ή έλλειμμα τμήματος αυτού του χρωμοσώματος π.χ. 46, XY, 4p- (αγόρι με έλλειμμα του βραχέος βραχίονα του χρωμοσώματος 4)
- χ χρωμόσωμα X με εύθραυστο σημείο στη θέση q27.3



Εικόνα 8-6. Σ. Down. Καρυότυπος θήλεος φέροντος μετάθεσιν D/G, 46,XX,D-, t(DqGq)+. Υπάρχουν 46 χρωμοσώματα. Το υπεράριθμον χρωμόσωμα 21 έχει μετατεθεί εις χρωμόσωμα της ομάδος D.

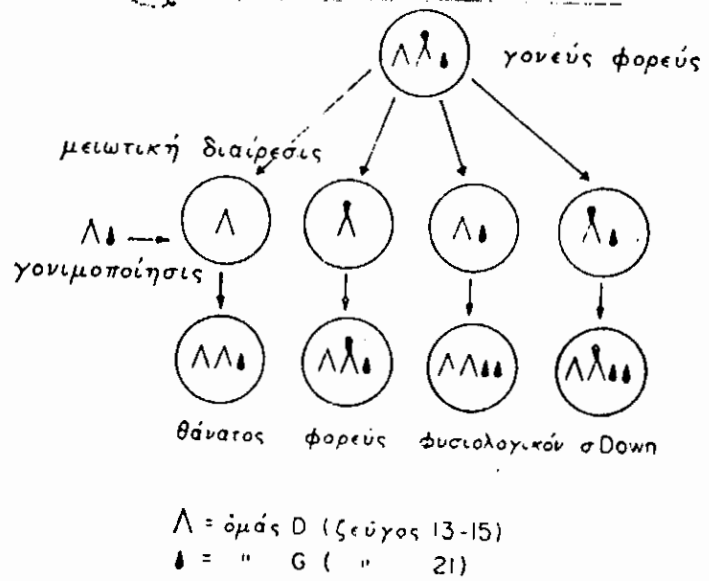
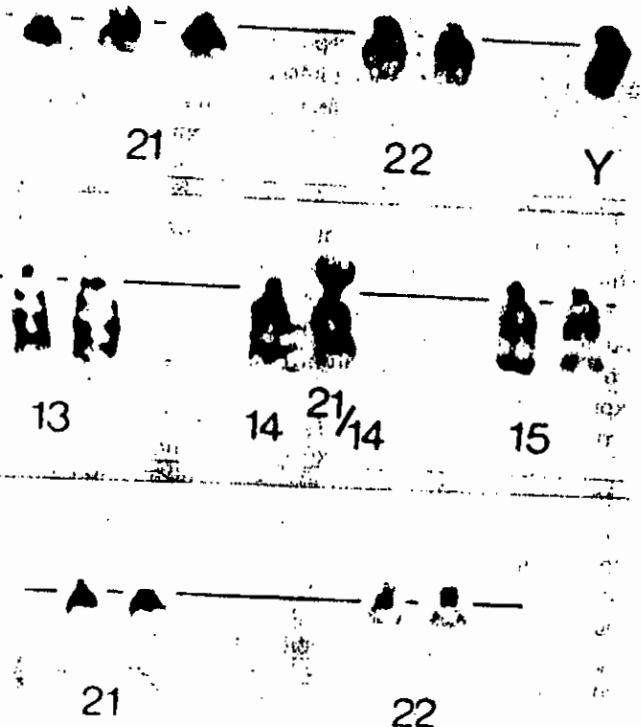
Πίνακας 8.1. Ονοματολογία χρωμοσωμάτων.

A-G	Ομάδες χρωμοσωμάτων
1-22	Αρίθμηση αυτοσωμικών
X, Y	Φυλετικά χρωμοσώματα
/	Η διαγώνια γραμμή σημαίνει μωσαϊκισμό, π.χ. 46/47 σημαίνει μωσαϊκισμό άτομο με κυτταρικές σειρές 46 και 47 χρωμοσωμάτων
p	Βραχύ σκέλος του χρωμοσώματος "petite"
q	Μακρύ σκέλος του χρωμοσώματος
del	Έλλειψη
der	Χρωμοσωμικό παράγωγο
dup	Διπλοποίηση
i	Ισοχρωμοσώματα
ins	Ένθεση
inv	Αναστροφή
r	Δακτυλοειδές χρωμόσωμα
t	Μετατόπιση
ter	Χρωμοσωμικό άκρο (επίσης γράφεται pter ή qter)
+ ή -	Όταν τοποθετούνται πριν από τον αριθμό του χρωμοσώματος, αυτά τα σύμβολα σημαίνουν προσθήκη (+) ή απώλεια (-) ολόκληρου του χρωμοσώματος π.χ. +21 σημαίνει ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21, όπως στο σύνδρομο Down. Όταν τοποθετούνται μετά από τον αριθμό του χρωμοσώματος, αυτά τα σύμβολα σημαίνουν προσθήκη ή απώλεια ενός χρωμοσωμικού τμήματος π.χ. 5p- σημαίνει απώλεια μέρους του βραχέος σκέλους του χρωμοσώματος 5, όπως στο σύνδρομο "cri-du-chat"



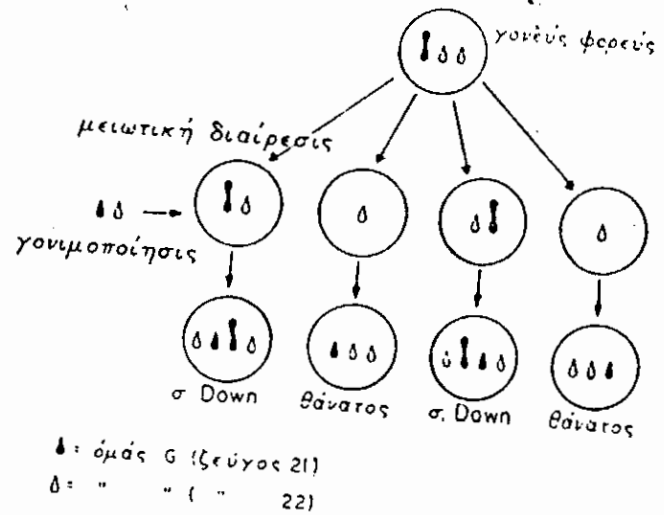
Εικόνα 8-4. Καρυότυπος σ. Down (τρिसωμία 21, 47, XX, G+Y)

Παράρτημα Β.



Σχήμα 8-7. Μειωτική διαίρεσις: Διαχωρισμός των χρωμοσωμάτων φορέως μεταθέσεως χρωμοσώματος 21 εις χρωμόσωμα της ομάδος 13-15 (μετάθεσις D/G)

3. Ελεύθερη τρισωμία 21 (άνω). Τρισωμία 21 από μετάθεση 21/14 (μεταλλάξιμα χρωμοσώματα 21 και 22 (κάτω).

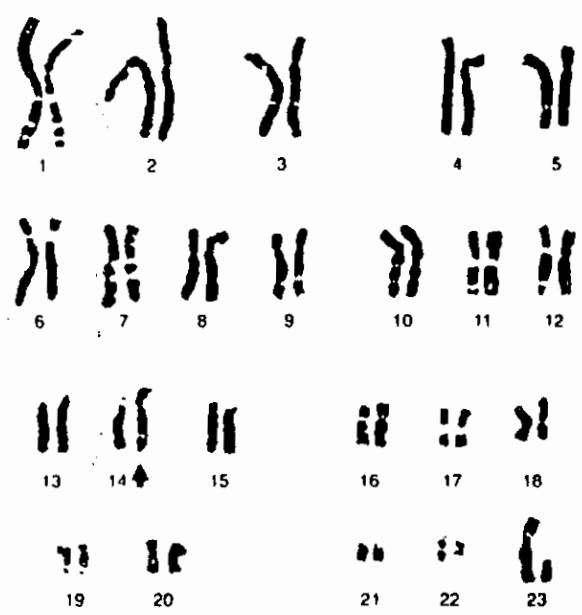


Σχήμα 8-8. Μειωτική διαίρεσις: Διαχωρισμός των χρωμοσωμάτων φορέως μεταθέσεως χρωμοσώματος 21 εις χρωμόσωμα 21 (ισοχρωμόσωμα 21, μετάθεσις G/G)

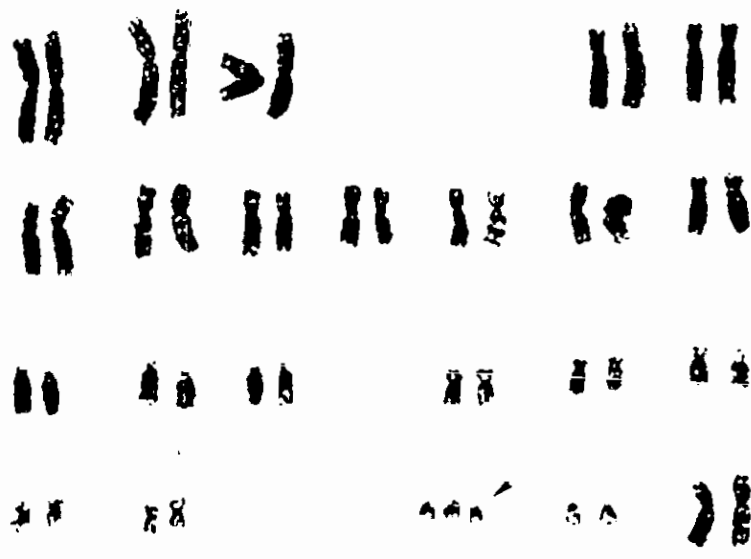
Καρυότυπος θήλεως φορέως μεταθέσεως D/G, 45,XX,D-,G-.
Υπάρχουν 45 χρωμοσώματα. Έν χρωμόσωμα 21 έχει μετατεθῆ εις χρωμόσωμα της ομάδος D.

Παραρτήματα.

Παράρτημα Β.



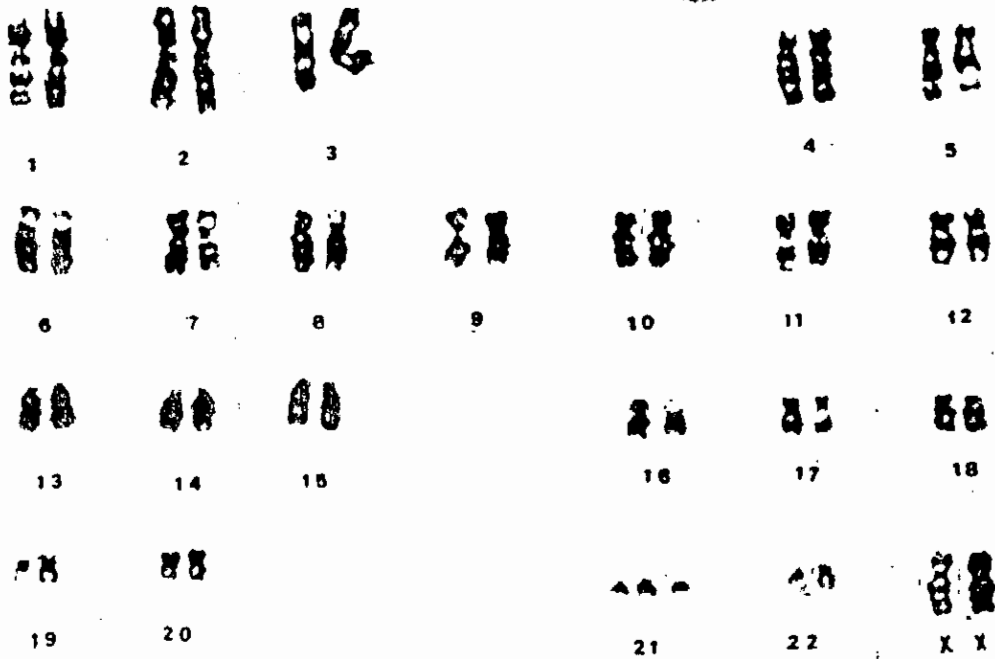
Εικ. 1-14. Καρυότυπος άρρενος με σύνδρομο Down λόγω μετάθεσης του χρωματισώματος 21 στο χρωματίσωμα 14 (η φωτογραφία δημοσιεύεται με την άδεια της Dr. Shirley Soukup).



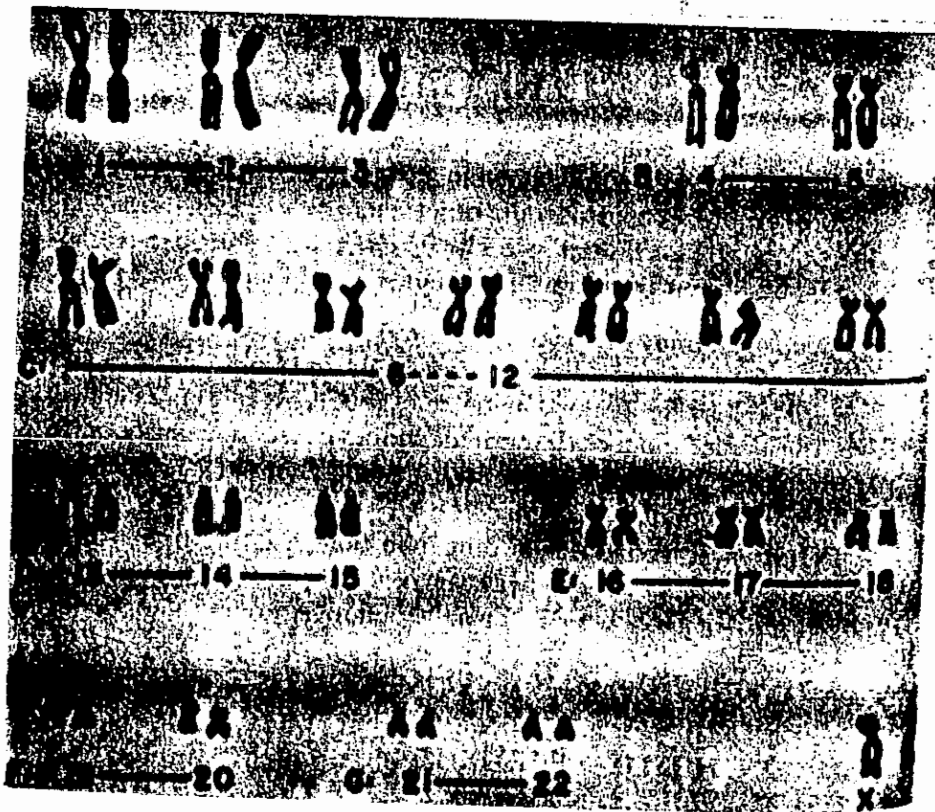
Εικ. 49-14. Καρυότυπος κοριτσιού με σύνδρομο Down (47, XX,+21).

Παραρτήματα.

Παράρτημα Β.



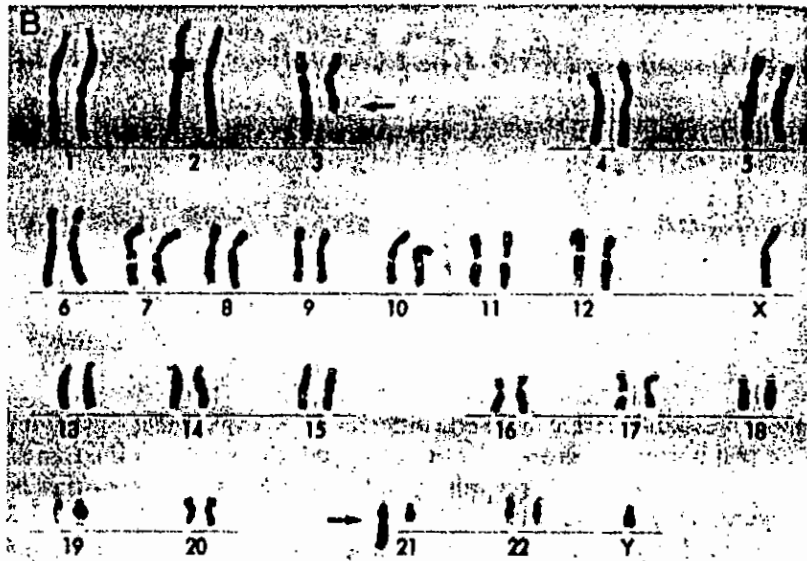
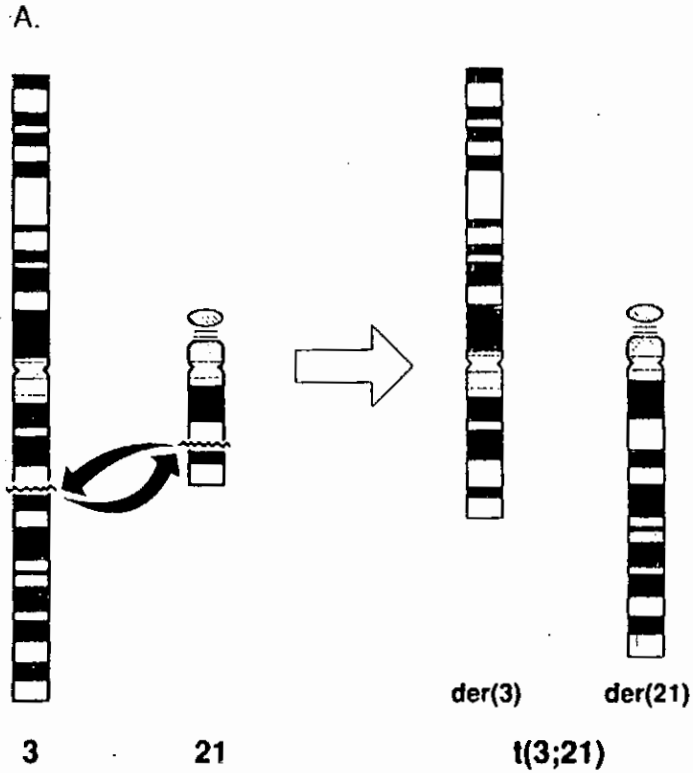
ΕΙΚΟΝΑ 4.8 Καρυότυπος με τη χρήση των G-ταινιών, στον οποίο φαίνεται η τρισωμία 21 (σύνδρομο Down).



Εικόνα 10. Καρυότυπος.

Παραρτήματα.

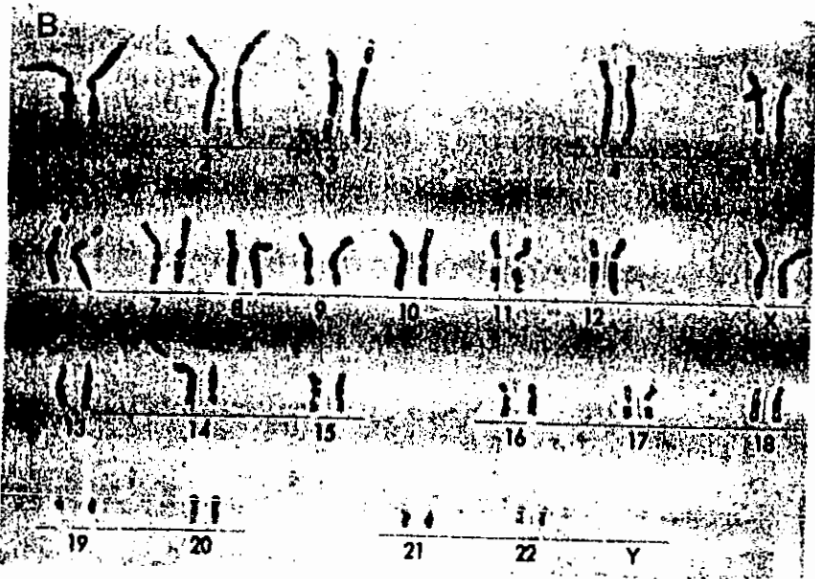
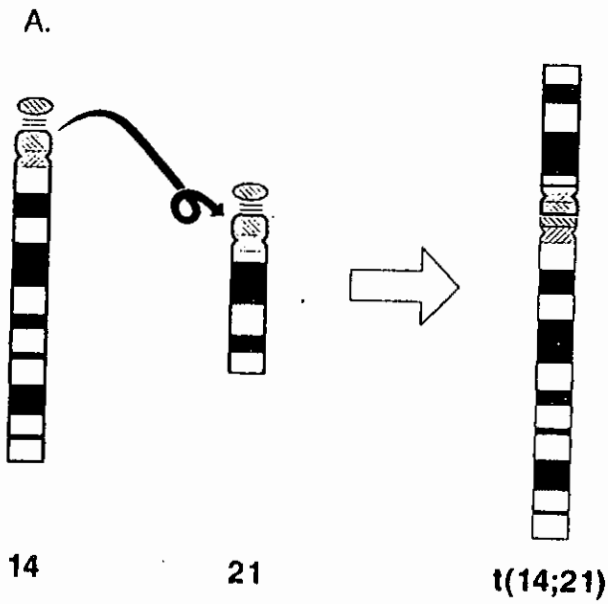
Παράρτημα Β.



Εικόνα 8.10. Αμοιβαία μετατόπιση μεταξύ των χρωμοσωμάτων 3 και 21. Τα σημεία θραύσης στο μακρύ σκέλος κάθε χρωμοσώματος δείχνονται με την κόκκινη κυματοειδή γραμμή στο διάγραμμα (A). Το χρωμοσωμικό υλικό του 21 περιστένεται με κόκκινο χρώμα. Τα χρωμοσώματα που προκύπτουν μετά τη μετατόπιση [der(3) και der(21)] υποδεικνύονται με βέλη στον καρυότυπο (B).

Παραρτήματα.

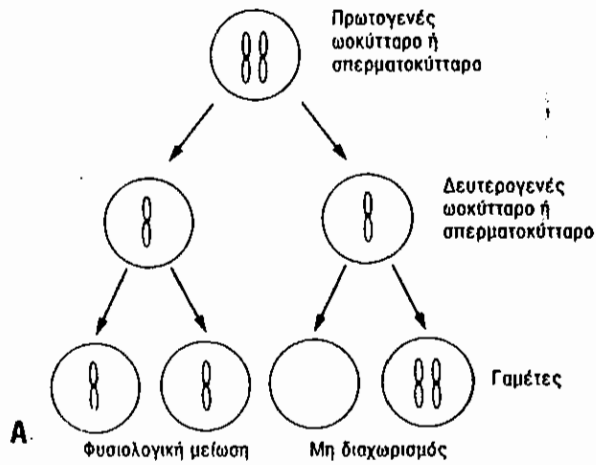
Παράρτημα Β.



Εικόνα Β.11. Μετατόπιση κατά Roberts-
ον ή κεντρική σύντηξη που αφορά τα μα-
κρά σκέλη των χρωμοσωμάτων 14 και 21.
Το υλικό του χρωμοσώματος 21 απεικονί-
ζεται με κόκκινο στο διάγραμμα (Α). Το
χρωμόσωμα που προκύπτει μετά τη μετα-
τόπιση υποδεικνύεται με το βέλος στον
καρυότυπο (Β).

Παραρτήματα.

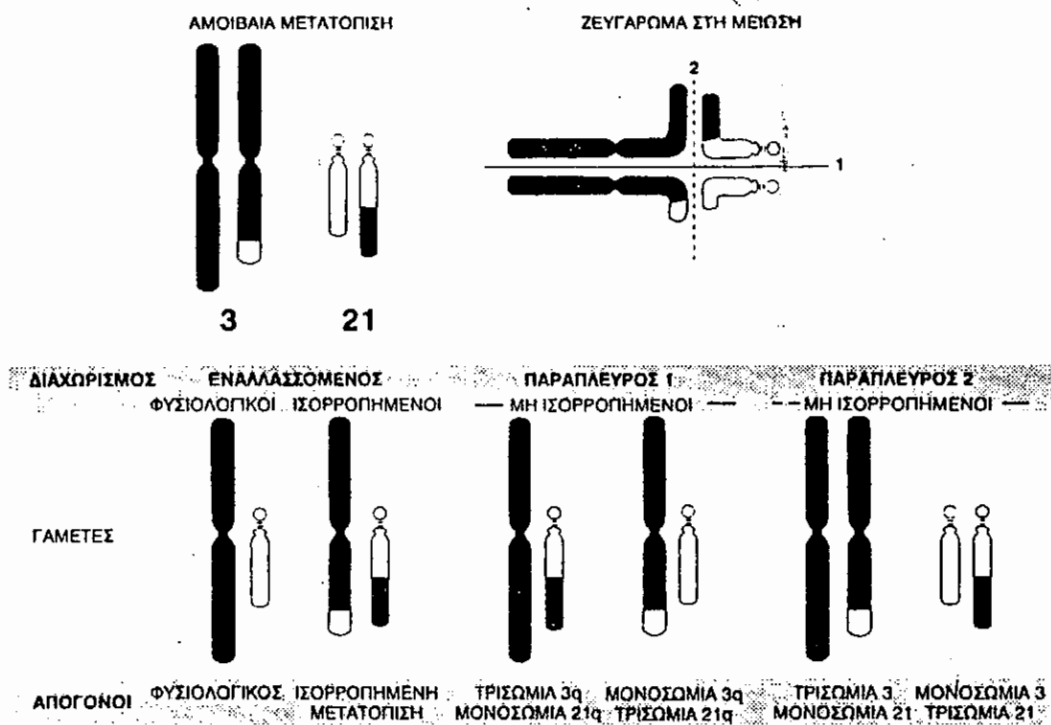
Παράρτημα Β.



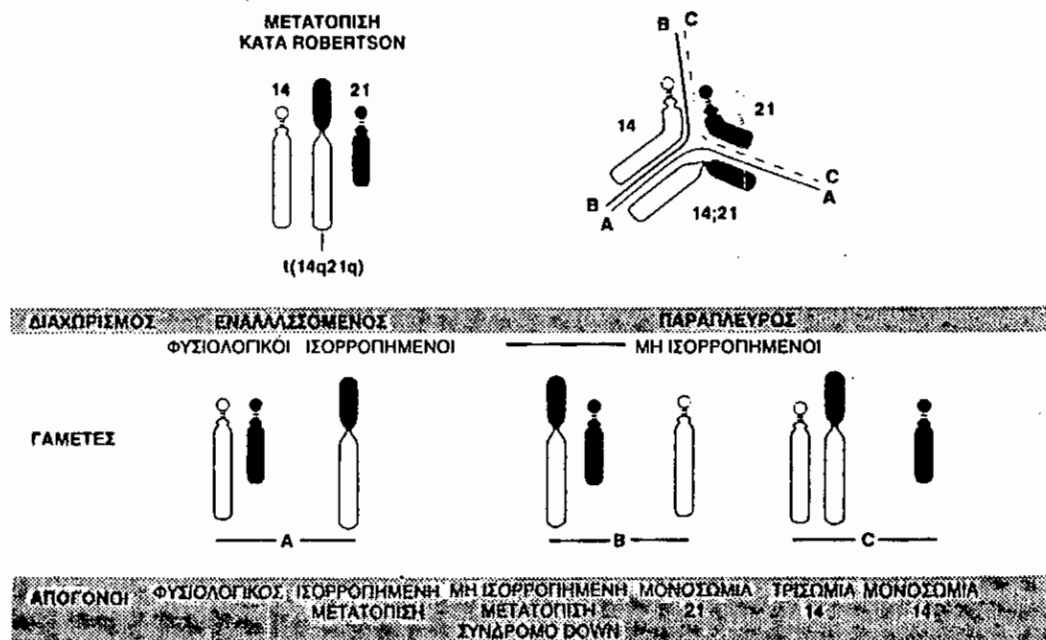
Εικ. 1-13. (Α) Μηχανισμός μη διαχωρισμού των χρωματισωμάτων κατά τη διάρκεια της μείωσης II. Στη φυσιολογική μείωση κατά τη διάρκεια της δεύτερης μειωτικής διαίρεσης, σε καθένα από τα θυγατρικά κύτταρα κατανέμεται ένα μονόκλωνο χρωματόσωμα. Στο μη διαχωρισμό, ένα δίκλωνο χρωματόσωμα δεν κατορθώνει να διαχωριστεί κατά τη διάρκεια της δεύτερης μειωτικής ανάφασης και καταλήγει ολόκληρο σε ένα από τα δύο θυγατρικά κύτταρα. (Β) Καρυότυπος άρρενος με τρισωμία 21, η οποία προκαλεί σύνδρομο Down (με την άδεια της Dr. Shirley Soukup).

Παραρτήματα.

Παράρτημα Β.



Εικόνα 8.12. Μειωτικός διαχωρισμός χρωμοσωμάτων με αμοιβαία μετατόπιση, που αφορά τα χρωμοσώματα 3 και 21.



Εικόνα 8.13. Μειωτικός διαχωρισμός χρωμοσωμάτων με μετατόπιση κατά Robertson, που αφορά τα χρωμοσώματα 14 και 21.

Παραρτήματα.

Παράρτημα Γ.

Συμπεριφορά	Μέσος όρος ηλικίας (σε μήνες)	
	Κανονικό παιδί	Παιδί με σ. Down
Χαμογελάει	2	3,6
Κρατάει το κεφάλι ανυψωμένο	3	5,8
Γελάει μεγαλόφωνα	4	6,9
Γυρίζει από το ένα πλευρό στο άλλο	5	8,5
Παίρνει στερεές τροφές	7	10,8
Μεταφέρει αντικείμενα από το ένα χέρι στο άλλο	7	11,4
Κάθεται για 1 λεπτό χωρίς υποστήριξη	8	12,7
Μπουσουλάει	8	15,7
Τρώει μόνο του (εν μέρει)	9	17,2
Προσπαθεί να σταθεί όρθιο	10	18,6
Λέει «μπαμπά» και «μαμά»	10	15,4
Περπατάει στηριζόμενο στα κάγκελα του πάρκου του	12	20,6
Περπατάει με υποστήριξη	13	22,1
Στέκεται χωρίς βοήθεια	14	24,0
Περπατάει χωρίς βοήθεια	15	27,0
Ανεβαίνει τα σκαλιά με βοήθεια	18	31,2
Υπακούει σε απλές εντολές	18	29,4
Κάθεται μόνο του στην καρέκλα	18	29,8
Κατεβαίνει τα σκαλιά με βοήθεια	21	32,1
Πίνει μόνο του με την κούπα	21	30,1
Συνδυάζει δύο έως τρεις λέξεις	21	39,5
Σχεδιάζει ή μιμείται έναν κύκλο	24	47,5
Ανεβοκατεβαίνει τα σκαλιά μόνο του	24	39,0
Τρώει μόνο του	24	33,2
Ελέγχει την ουροδόχο κύστη κατά την ημέρα	24	34,2
Ελέγχει το παχύ έντερο	24	35,6
Χρησιμοποιεί προτάσεις τριών λέξεων	24	50,0
Ντύνεται μόνο του (απλά ρούχα)	24	43,8
Τα καταφέρνει κάπως με τα παπούτσια και τα κουμπιά	36	49,8
Πλένει και σκουπίζει τα χέρια και το πρόσωπο μόνο του	42	50,1
Βουρτσίζει τα δόντια μόνο του	48	57,7

Πίνακας 4,8

ΠΗΓΗ: Π. Μπάρδης: Νοητική Καθυστέρηση, Αθήνα 1984

Παραρτήματα. Παραρτήματα.Γ

Πίνακας 4-4. ΚΛΙΝΙΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ ΣΤΗΝ ΤΡΙΣΩΜΙΑ 21*	Πίν. Κυριότερα χαρακτηριστικά ατόμων με μογγολειδή ιδιοτεία σύνδρομο Down
<p>Ανάστημα μικρότερο από των συνομηλίκων Καθυστέρηση της ανάπτυξης Ανατομικές ανωμαλίες του εντέρου (τραχειοοισοφαγική ατρησία. Του δωδεκαδάκτυλου, δακτυλιοειδεις πάγκρεας, δωδεκαδακτυλική πτυχή νόσος του Hirschsprung) . Κεντρικού τύπου υποτονία Υποπλασία της μέσης μοίρας του προσώπου, μικρά αυτιά Χαλαρές αρθρώσεις συμπεριλαμβανομένης της χαλάρωσης της ατλαντοαξονικής άρθρωσης (προδιαθέτει σε εξάρθρωμα των Α1- Α2 σπονδύλων)</p> <p>Κοντά πλατιά χέρια, πόδια και δάκτυλα μόνη πελματιαία πτυχή, κλινοδακτυλία Μεγάλο μεσοδακτύλιο διάστημα μεταξύ 1^{ου} και 2^{ου} δακτύλου του παιδιού Δερμα με υφή βελούδου χαλαρό και διάστικτο κατά τη βρεφική περίοδο, τραχύ κατά την εφηβεία</p> <p>Στατιστικά αυξημένος κίνδυνος λευχαιμίας Στατιστικά αυξημένους κίνδυνους νόσου του Alzheimer .</p> <p>* Είναι δυνατό να παρατηρούνται διάφοροι συνδυασμοί αυτων των ευρημάτων . Δεν υπάρχει συσχέτιση μεταξύ του αριθμού των φυσικών ευρημάτων και του τελικού επιπέδου διανοητικής απόδοσης . Ο αυξημένος κίνδυνος λευχαιμίας είναι σημαντικός, αλλα πιθανώς όχι μεγαλύτερος του 1% . Η νόσος του Alzheimer είναι σχετικά συχνή στα άτομα με τρισωμία 21 που πεθαίνουν σε μέση ηλικία αλλα η συχνότητά της μεταξύ όλων των ηλικιών με σύνδρομο Down είναι άγνωστη.</p>	<p>Μικρή στρογγυλή κεφαλή Κλίση των ματιών προς τα πάνω και προς τα έξω Επίκανθες διπλώσεις Λευκά στίγματα στην ίριδα του ματιού Πολλαπλά ελαττώματα οράσεως (στραβισμός, μυωπία, καταρράκτης) Σχήμα μύτης σαν «σέλλα» Βραχυκεφαλία (πλατύ, βραχύ κρανίο) Παραμορφωμένοι λοβοί των αυτιών, που φυτρώνουν χαμηλότερα από το συνηθισμένο Μικρό στόμα με χαμηλωμένα άκρα Γλώσσα που προεξέχει Ουρανίσκος ασυνήθιστα αφιδωτός Περιττό και χαλαρό δέρμα στο λαιμό Πλατιά και κοντά χέρια με κοντά και χοντρά δάκτυλα Το μικρό δάκτυλο είναι κοντό και κάμπτεται Βαθιές πτυχές στις παλάμες (πιθηκοειδεις γραμμές) Οι αύλακες που υπάρχουν στη βάση κάθε δακτύλου και που έχουν σχήμα Υ, βρίσκονται αραιά τοποθετημένες Κοντά και χοντρά πόδια Το μεγάλο δάκτυλο του ποδιού φυτρώνει σε απόσταση μεγαλύτερη από τη συνηθισμένη Στο πέλμα υπάρχει βαθιά επιμήκης γραμμή Ασθενής και χαλαρή αντανακλαστική κίνηση Μογο Υπερκινητικότητα</p>

Παραρτήματα.

Παράρτημα Γ.

Πιν. 1. Κυριότερα χαρακτηριστικά ατόμων με μογγολοειδή ιδιοτεία
(σ. Down)

Μικρή στρογγυλή κεφαλή
Κλίση των ματιών προς τα πάνω και προς τα έξω
Επίκανθες διπλώσεις
Λευκά στίγματα στην ίριδα του ματιού
Πολλαπλά ελαττώματα οράσεως (στραβισμός, μυωπία, καταρράκτης)
Σχήμα μύτης σαν «σέλλα»
Βραχυκεφαλία (πλατύ, βραχύ κρανίο)
Παραμορφωμένοι λοβοί των αυτιών, που φυτρώνουν χαμηλότερα από το συνηθισμένο
Μικρό στόμα με χαμηλωμένα άκρα
Γλώσσα που προεξέχει
Ουρανίσκος ασυνήθιστα αφιδωτός
Περιττό και χαλαρό δέρμα στο λαιμό
Πλατιά και κοντά χέρια με κοντά και χοντρά δάκτυλα
Το μικρό δάκτυλο είναι κοντό και κάμπτεται
Βαθιές πτυχές στις παλάμες (πιθηκοειδείς γραμμές)
Οι αύλακες που υπάρχουν στη βάση κάθε δακτύλου και που έχουν σχήμα Υ, βρίσκονται αραιά τοποθετημένες
Κοντά και χοντρά πόδια
Το μεγάλο δάκτυλο του ποδιού μεγαλώνει σε απόσταση μεγαλύτερη από τη συνηθισμένη
Στο πέλμα υπάρχει βαθιά επιμήκης γραμμή
Ασθενής και χαλαρή αντανακλαστική κίνηση Μοιο
Υπερκινητικότητα των αρθρώσεων
Τα εξωτερικά γεννητικά όργανα και στα δύο φύλα έχουν μικρό μέγεθος
Εγγενή ελαττώματα της καρδιάς και των σπλάγχων σε μεγάλη συχνότητα
Προδιάθεση για ασθένειες του αναπνευστικού συστήματος

Παραρτήματα.

Παράρτημα Γ.



Εικ. 76.

Μογγολοειδές προσώπειον. Θήλυ βρέφος.



Κεφάλαιο 8/ Κυτταρογενετική 207

22. Χαρακτηριστικόν προσώπειον επί μογγολοειδοειδούς ιδιότητας.



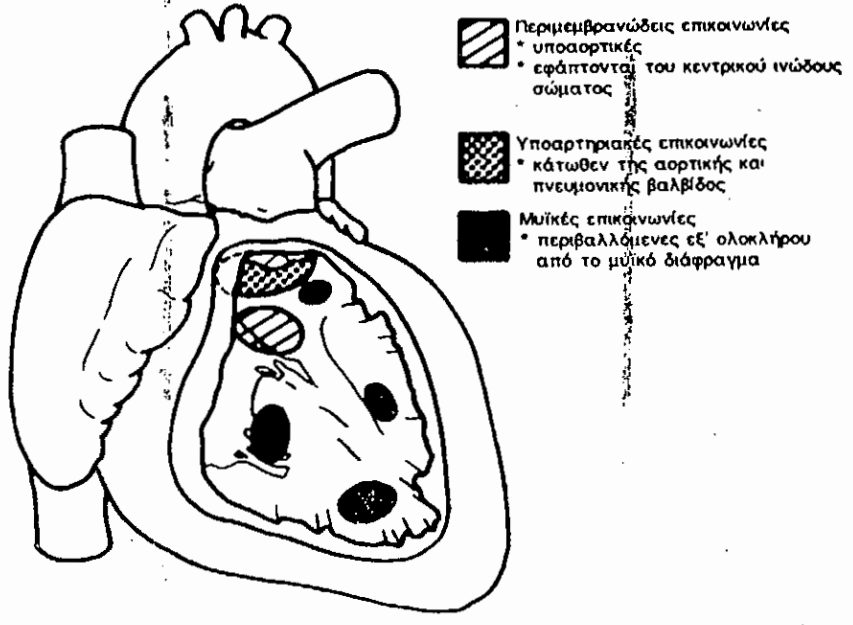
Εικων 8-5. Σύνδρομον Down



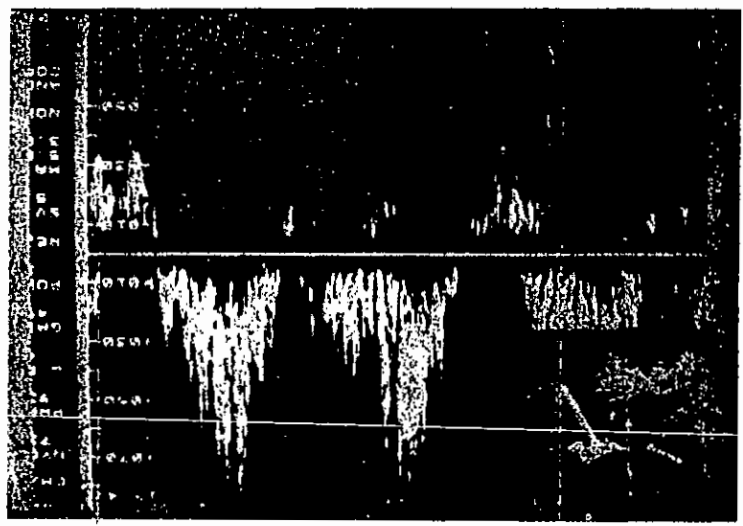
Εικόνα 8.14. Κορίτσι με σύνδρομο Down. Παρατηρείστε τα ίσια μαλλιά, το πεπλατυσμένο πρόσωπο, το ανοιχτό στόμα με τη μεγάλη γλώσσα και τα άνω λοφά μάτια με επικάνθιες πτυχές.

Παραρτήματα.

Παράρτημα Γ.



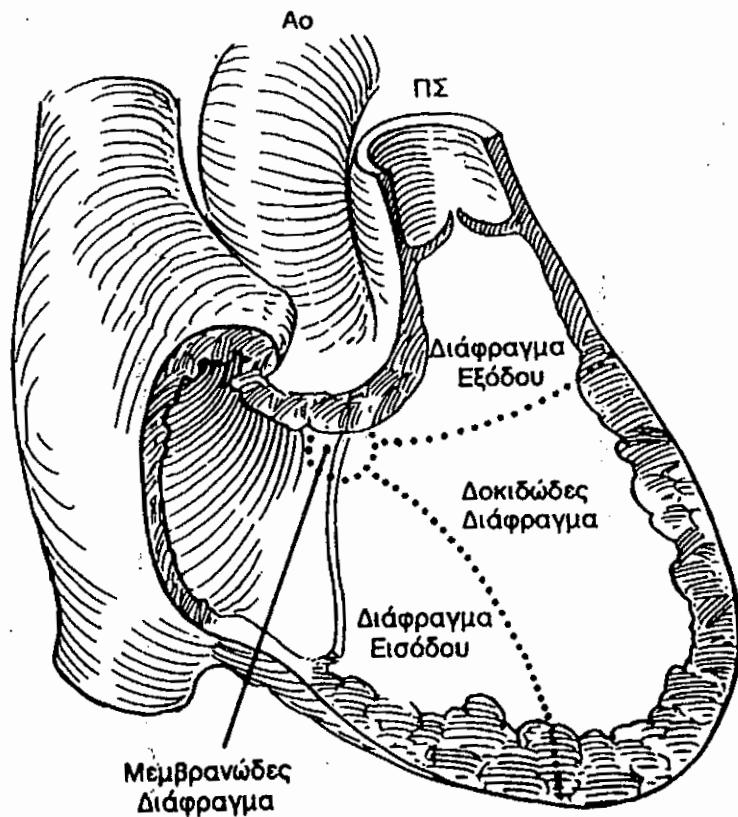
Εικόνα 2. Οι βασικοί μορφολογικοί τύποι μεσοκοιλιακών επικοινωνιών. (Τροποποιημένο από τους Becker και Anderson³).



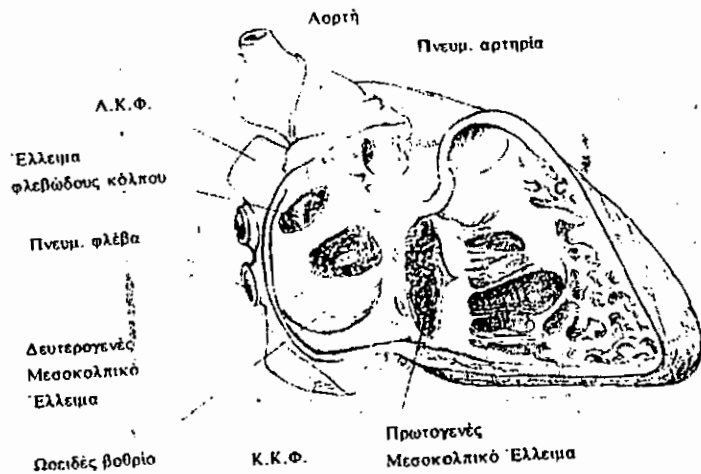
Εικ.3. Υπερηχοκαρδιογράφημα δύο διαστάσεων και παλμικό υπερηχοκαρδιογράφημα Doppler περιπτώσεως μεσοκοιλιακής επικοινωνίας τύπου δευτερογενούς ελλείμματος, όπου εκτός της εντόπισης του ανατομικού ελλείμματος (εικ. άνω αριστερά) επιβεβαιώνεται με το Doppler και η διαφυγή αίματος από αριστερά προς τα δεξιά (θετικό φάσμα ροής) εντός των κόλπων.

Παραρτήματα.

Παράρτημα Γ.



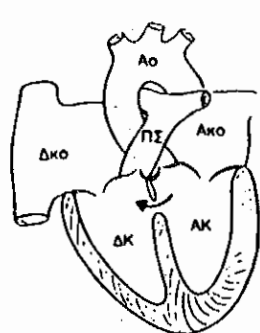
Εικ. 1. Τα μέρη του μεσοκοιλιακού διαφράγματος, μεμβρανώδες και μυϊκό διάφραγμα, ορώμενα από την πλευρά της δεξιάς κοιλίας. Το μεμβρανώδες διάφραγμα συνορεύει και με τα τρία συστατικά του μυϊκού διαφράγματος, δηλαδή το διάφραγμα εξόδου, το δοκιδώδες διάφραγμα και το διάφραγμα εισόδου. Αο = αορτή ΠΣ = πνευμονικό στέλεχος. (Τροποποιημένο από τον Perloff³⁰).



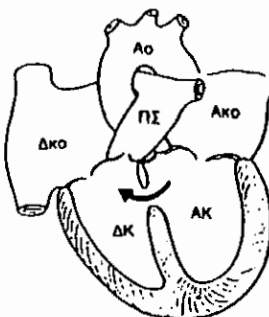
Εικ. 1. Τύποι της μεσοκολπικής επικοινωνίας και η ανατομική τους θέση.

Παραρτήματα.

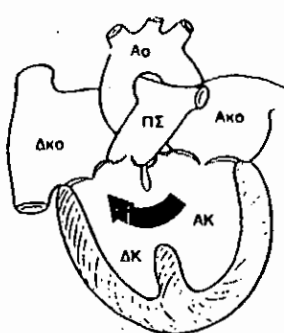
Παράρτημα Γ.



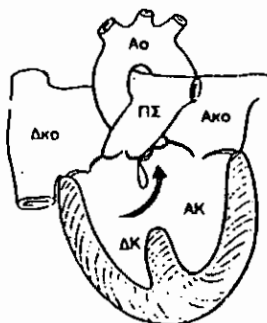
α. Μικρή ΜΚΕ
Φυσιολογική ΠΑΑ



β. Μέτρια ΜΚΕ
Χαμηλή, μεταβαλλόμενη ΠΑΑ



γ. Μεγάλη ΜΚΕ
Ηυξημένη αλλά μεταβαλλόμενη ΠΑΑ

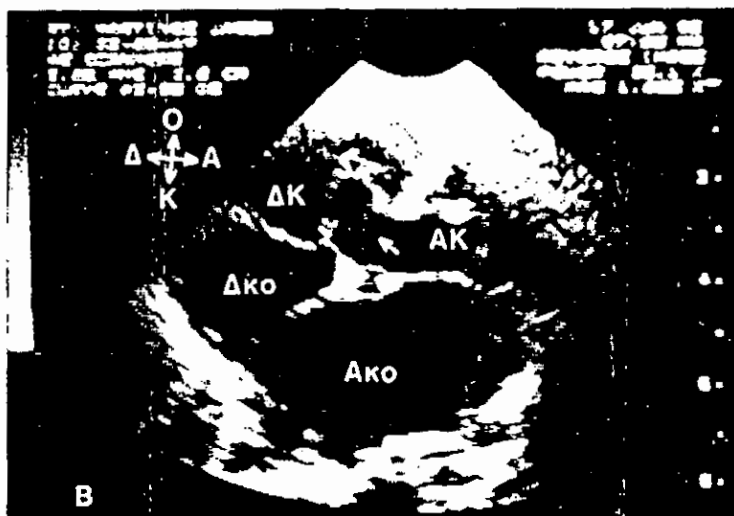
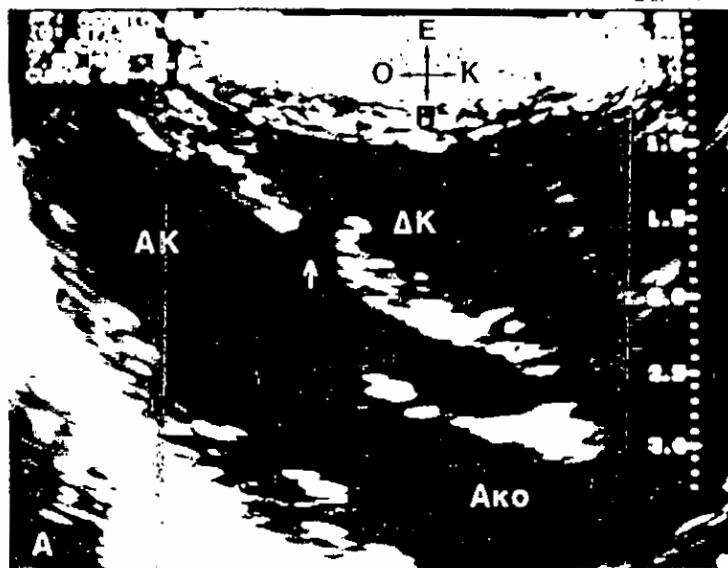


δ. Μεγάλη ΜΚΕ
Σοβαρά ηυξημένη ΠΑΑ
(Σύμπλεγμα Eisenmenger)

Εικ. 3. Σχηματική απεικόνιση μεσοκοιλιακών επικοινωνιών (ΜΚΕ) μικρού, μετρίου και μεγάλου μεγέθους. α) Μικρή ΜΚΕ με φυσιολογική πνευμονική αγγειακή αντίσταση (ΠΑΑ) και μικρή διαφυγή από αριστερά προς τα δεξιά. β) Μετρίου μεγέθους ΜΚΕ με χαμηλή αλλά μεταβαλλόμενη ΠΑΑ και μέτρια διαφυγή από αριστερά προς τα δεξιά. γ) Μεγάλη, μη περιοριστική ΜΚΕ με αυξημένη αλλά μεταβαλλόμενη ΠΑΑ και μεγάλη διαφυγή από αριστερά προς τα δεξιά. δ) Μεγάλη ΜΚΕ με υπερσυστηματική ΠΑΑ και ανεστραμμένη διαφυγή (σύμπλεγμα Eisenmenger). ΑΚ = αριστερή κοιλία, Ακο = αριστερός κόλπος, Αο = αορτή, ΔΚ = δεξιά κοιλία, Δκο = δεξιός κόλπος, ΠΣ = πνευμονικό στέλεχος. (Τροποποιημένο από τον Perloff³⁰).

Παραρτήματα.

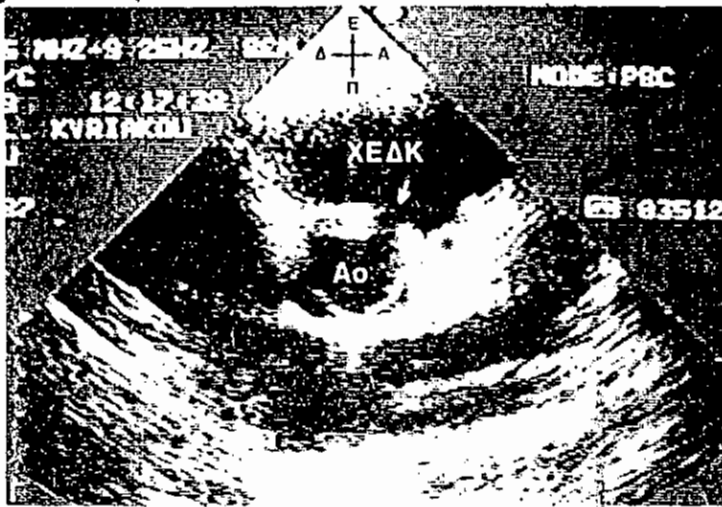
Παράρτημα Γ.



Εικ. 4. Α. Διδιάστατο ηχοκαρδιογράφημα, σε νεαρό βρέφος, απεικονίζον μικρή μεσοκοιλιακή επικοιλνομία (βέλος) μεγέθους 3-4 mm. Τομή κατά τον μακρόν άξονα από την παραστερνική θέση. Β. Διδιάστατο ηχοκαρδιογράφημα, σε μικρό παιδί, απεικονίζον ανεύρησμα (κεφαλή μαυρού βέλους) του μεμβρανώδους διαφραγματος. Τομή τασάσεων κοιλότητας από την παραστερνική θέση. Το ανεύρησμα προβάλλει εντός της δεξιάς κοιλίας (ΔΚ). Απεικονίζεται, επίσης, η προϋπάρχουσα μεσοκοιλιακή επικοιλνομία (άσπρο βέλος). Α = αριστερά· ΑΚ = αριστερή κοιλία· Ακο = αριστερός κόλπος· Δ = δεξιά· Δκο = δεξιός κόλπος· Ε = εμπρός· Κ = κεφαλικά· Ο = ουράια· Η = πίσω. (Από το πρόθεσμικό αρχείο).

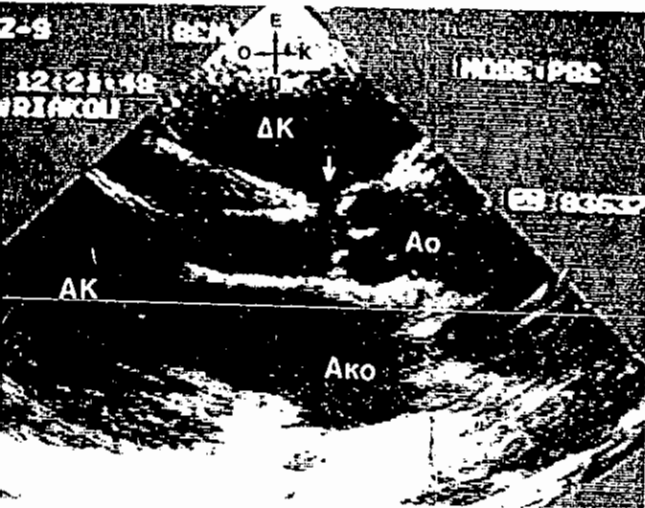
Παραρτήματα.

Παράρτημα Γ.

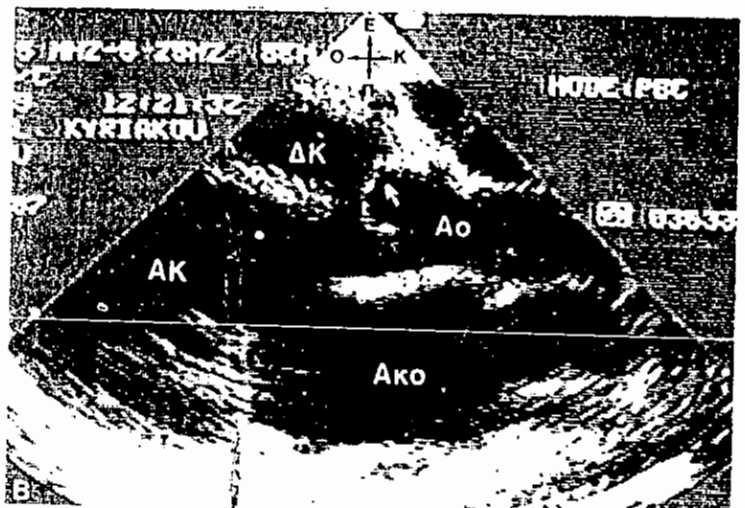


Εικ. 5

Εικ. 5. Διάστατο ηχοκαρδιογράφημα, σε μικρό παιδί, απεικονίζον υποορτηριακή μεσοκοιλιακή ελλεικωμία (ΜΚΕ). Τομές κατά τον μακρό (Α,Β) και κατά τον βραχύ άξονα (Γ) από την παραστερνική θέση. Α. Η ΜΚΕ απεικονίζεται ως μικρό έλλειμμα του μεσοκοιλιακού διαφράγματος (βέλος) ακριβώς κάτω από την αορτική βαλβίδα. Σε αυτήν την τομή απεικονίζονται μόνο ΜΚΕ που καταλαμβάνουν το διάφραγμα εξόδου, και όχι οι σύνθετες περιμεμβρανώδεις ΜΚΕ. Β. Είναι χαρακτηριστική η πρόπτωση της δεξιάς στεφανιαίας αορτικής γλωχίνος (βέλος), εντός της ΜΚΕ, κατά τη διαστολή. Γ. Χαρακτηριστική εμφάνιση της υποορτηριακής ΜΚΕ με «έλλειμμα» (βέλος) στο πρόσθιο και αριστερό αορτικό τοίχωμα. Η ΜΚΕ ενίσκεται κάτω ακριβώς και από την περιοχή της πνευμονικής βαλβίδος (αστέρ). Α = αριστερά, ΑΚ = αριστερή κοιλία, Ακο = αριστερός κόλλος, Αο = αορτή, Δ = δεξιά, ΔΚ = δεξιά κοιλία, Ε = εμπρός, Κ = κεφαλικά, Ο = οπίσθια, Π = πίσω, ΧΕΔΚ = χώρος εκροής δεξιάς κοιλίας. (Από το προσωπικό αρχείο).



Εικ. 5Α



Εικ. 5Β

Παραρτήματα.

Παράρτημα Γ.



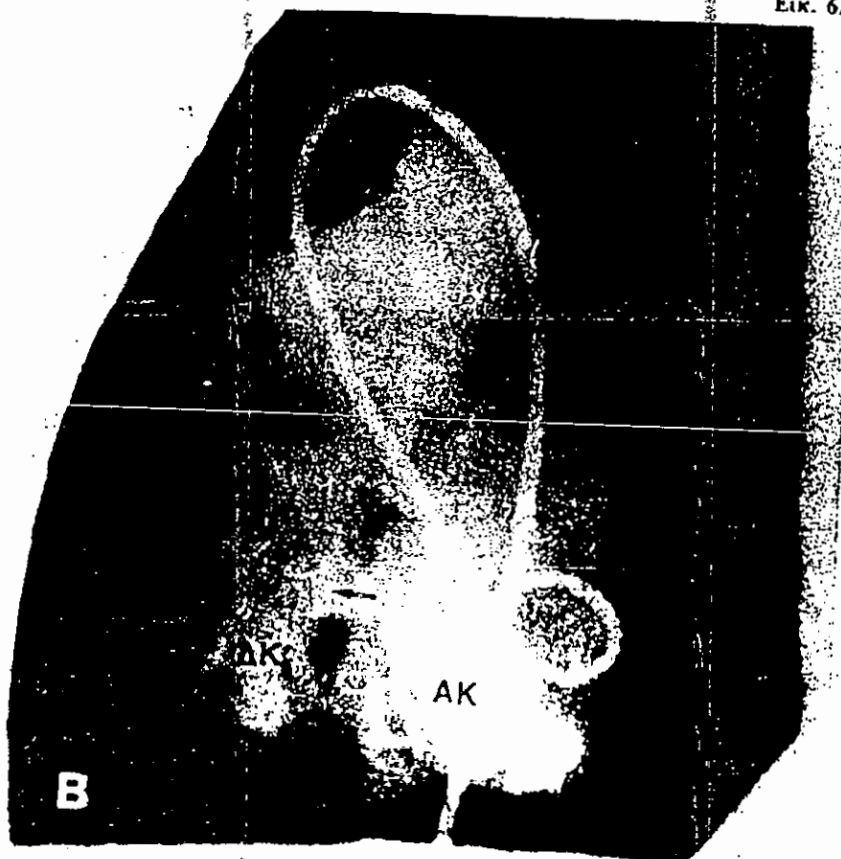
Εικ.2. Απλή ακτινογραφία θώρακος περίπτωσης μεσοκοιλιακής επικοινωνίας με χαρακτηριστική μεγαλοκαρδία, προβολή του τόξου της πνευμονικής αρτηρίας και αύξηση της αιμάτωσης των πνευμόνων (πνευμονική πληθώρα).

Παραρτήματα.

Παράρτημα Γ.



Εικ. 6Α



Εικ. 6Β

Παραρτήματα.

Παράρτημα Γ.



Εικ. 6Γ



Εικ. 6Δ

Εικ. 6. Α, Β, Γ, Αριστερή κοιλιογραφία, στη «βαθεία» αριστερή λοξή προβολή (75°) με κρνιακή γωνίωση. Δ, Αορτογραφία στην ίδια προβολή. Α, Μετρίως μεγάλη περιμεμβρανώδης μεσοκοιλιακή επικοινωνία (ΜΚΕ) (βέλος) σε βρέφος. Β, Μεγάλη μυϊκή ΜΚΕ (βέλος), του δοκιδώδους διαφράγματος, σε βρέφος. Γ, Υποαρτηριακή ΜΚΕ σε παιδί (ίδιος ασθενής με τον ασθενή της εικόνας 5). Το μεμβρανώδες διάφραγμα είναι ακέραιο (κεφαλές βελών). Η σκιερά ουσία φαίνεται να βγαίνει στο ύψος της αορτικής ρίζας, και σκιαγραφεί την πνευμονική αρτηρία (ΠΑ). Δ, Πρόπτωση της δεξιάς στεφανιαίας αορτικής γλωχίνος (βέλος) εντός της ΜΚΕ. Δεν υπάρχει αορτική ανεπάρκεια. Αο = αορτή ΑΚ = αριστερή κοιλία ΔΚ = δεξιά κοιλία. (Από το προσωπικό αρχείο).

Παραρτήματα.

Παράρτημα Δ.

ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟ ΓΙΑ ΖΕΥΓΑΡΙΑ ΜΕ ΑΥΞΗΜΕΝΟ ΚΙΝΔΥΝΟ ΝΑ ΑΠΟΚΤΗΣΟΥΝ ΑΠΟΓΟΝΟΥΣ ΜΕ ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ

Όνομα γυναίκας:	Α/Α	Ημερ/νια
	ΝΑΙ	ΟΧΙ
1. Θα είστε 35 ετών ή μεγαλύτερη κατά τη γέννηση του βρέφους;
2. Έχετε εσείς, ο πατέρας του παιδιού ή οποιοσδήποτε συγγενής σας μία από τις παρακάτω διαταραχές:
- Σύνδρομο Down
- Άλλες χρωμοσωμικές ανωμαλίες
- Βλάβη του ΚΝΣ π.χ. ανεγκεφαλία, μηνιγγοκήλη
- Αιμορροφιλία
- Μυϊκή δυστροφία
- Ινοκυστική νόσο του παγκρέατος
(Σε περίπτωση θετικής απάντησης να προσδιοριστεί η συγγένεια του προσβεβλημένου ατόμου με το ζευγάρι).		
3. Έχετε εσείς ή ο πατέρας του βρέφους συγγενή ανωμαλία;		
Αν ναι ποιός έχει την ανωμαλία και ποιά είναι;
4. Σε προηγούμενες σχέσεις, έχετε εσείς ή ο πατέρας του βρέφους θνησιγενές έμβρυο με συγγενείς ανωμαλίες που δεν περιλαμβάνονται στην ερώτηση 2;
5. Έχετε εσείς ή ο πατέρας του βρέφους συγγενείς με διανοητική καθυστέρηση; Αν ναι, περιγράψτε τη σχέση του προσβεβλημένου ατόμου με το ζευγάρι και την αιτία, αν είναι γνωστή.
6. Έχετε εσείς ή ο πατέρας του βρέφους ή ένας στενός συγγενής και από τις δύο οικογένειες συγγενή ανωμαλία, κληρονομική διαταραχή ή χρωμοσωμική ανωμαλία που δεν ανφέρεται στις προηγούμενες ερωτήσεις; Αν ναι, περογράψτε την ανωμαλία, καθώς και τη σχέση του προσβεβλημένου μέλους με το ζευγάρι.

7. Σε ενδεχόμενη προηγούμενη σχέση, είχατε εσείς ή ο πατέρας του βρέφους θνησιγενές παιδί ή περισσότερες από τρεις αποβολές πρώτου τριμήνου;
8. Έχετε εσείς ή ο πατέρας του βρέφους να ελεγχθεί για μεταβολικό νόσημα (π.χ. PKU). Αν ναι, ποιός και ποιά τα αποτελέσματα;
9. Έχετε εσείς ή ο πατέρας του βρέφους ελεγχθεί για μεσογειακή αναιμία ή αιμοσφαιρινοπάθεια. Αν ναι, ποιός και ποιά τα αποτελέσματα;
10. Εκτός από σίδηρο και βιταμίνες έχετε πάρει οτιδήποτε φάρμακα και αναβολικά από την έναρξη της εγκυμοσύνης ή μετά από την τελευταία σας περίοδο; Αν ναι, δώστε το όνομα της φαρμακευτικής ουσίας και το χρόνο της εγκυμοσύνης κατά τον οποίο ελήφθη.
11. Λοιμώξεις; επάγγελμα (ακτινολόγοι κ.λ.π.)

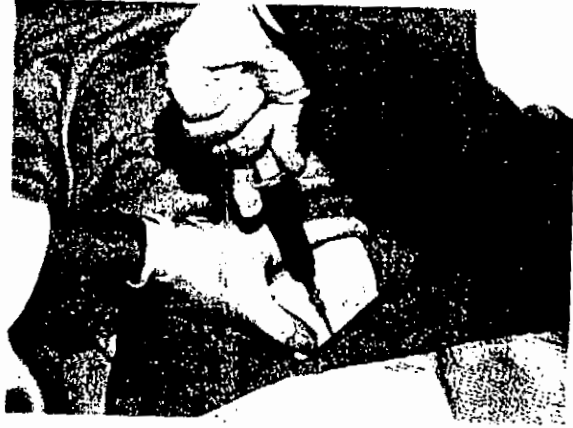
Κάθε άτομο που απαντά ΝΑΙ σε μία ερώτηση θα πρέπει να δέχεται την κατάλληλη γενετική συμβουλευτική. Εάν το άτομο αρνηθεί περαιτέρω συμβουλευτική ή έλεγχο, αυτό θα πρέπει να σημειώνεται στο ερωτηματολόγιο. Δεδομένου ότι η γενετική είναι ένα πεδίο συνεχούς εξέλιξης, θα απαιτούνται περιοδικές τροποποιήσεις ή ενημερώσεις του ερωτηματολογίου. Η ερώτηση 8 περιλαμβάνεται στο ερωτηματολόγιο κυρίως, διότι βρέθηκε ότι σχεδόν όλα τα παιδιά των γυναικών με φαινυλκετονουρία, οι οποίες δεν βρίσκονται σε διαίτα χαμηλής περιεκτικότητας σε φαινυλαλανίνη, παρουσιάζουν διανοητική καθυστέρηση, μικροκεφαλία, καθυστέρηση της ανάπτυξης και ανωμαλίες, ιδιαίτερα της καρδιάς. Παρά το ότι τα περισσότερα από αυτά τα παιδιά είναι ετεροζυγώτες η καθυστέρησή τους οφείλεται στην τερατογόνο επίδραση των υψηλών επιπέδων της φαινυλαλανίνης στη μητρική κυκλοφορία. (Lenke και Levy, 1980).

Παραρτήματα.

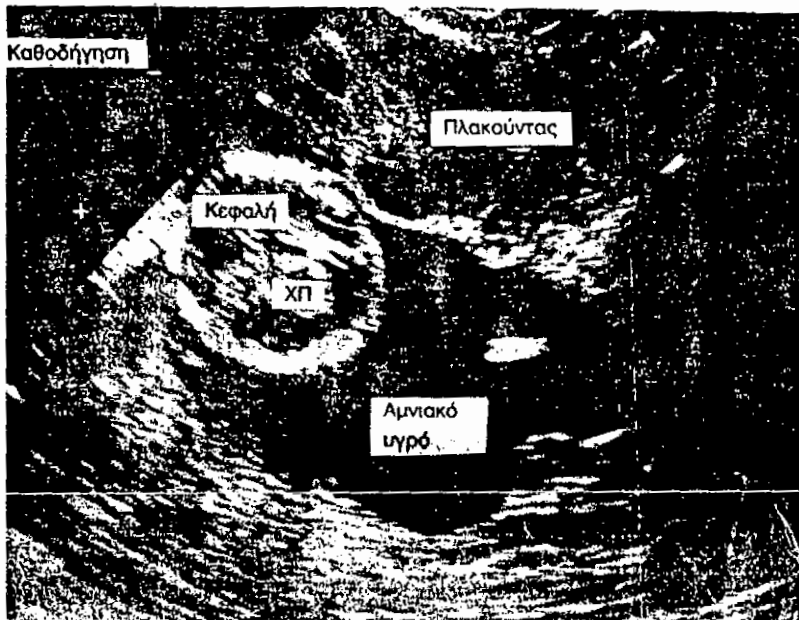
Παράρτημα Δ.



11-68: Διακοιλιακή βιοψία τροφοβλάστης: φαί-
η είσοδος της βελόνας στο χόριο.



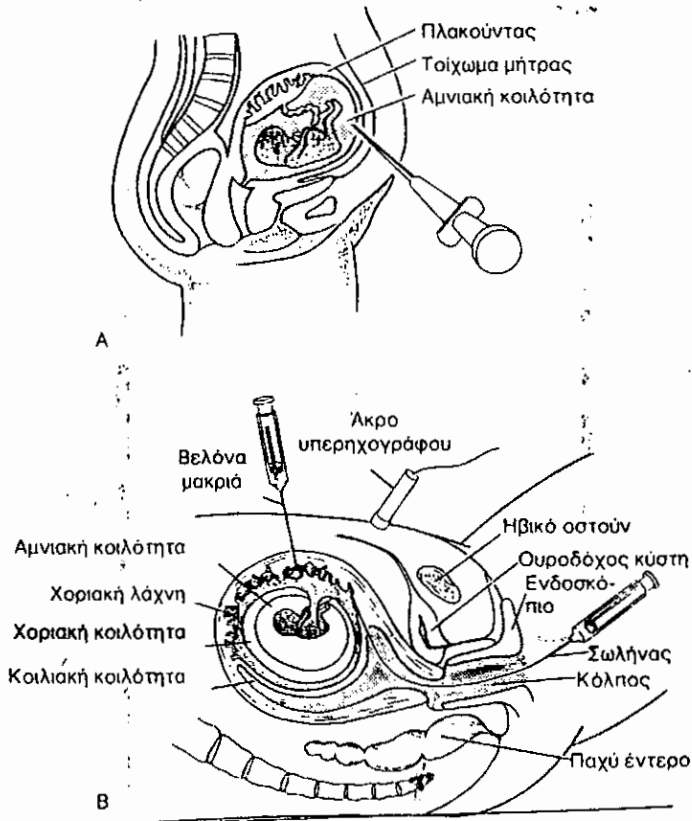
Εικ 49-1. Αμνιοπαρακέντηση- λήψη αμνιακού
υγρού.



Εικόνα 11.17. Υπερηχογράφημα μιας αμνιοκέντησης σε μια φυσιολογική κύηση 16 εβδομάδων. Η βελόνα της αμνιοκέντησης φαίνεται καθώς εισέρχεται στην αμνιακή κοιλότητα από άνω δεξιά. Η φαιτεινή περιοχή αντιπροσωπεύει ηχητική αντανάκλαση από την άκρη της βελόνας. Ο πλακούντας βρίσκεται προσθίως. Η κεφαλή του εμβρύου φαίνεται στα αριστερά. ΧΠ: χοριοειδές πλέγμα. (Ευγενής παραχώρηση του Dr. Richard Bowerman, Department of Radiology, University of Michigan).

Παραρτήματα.

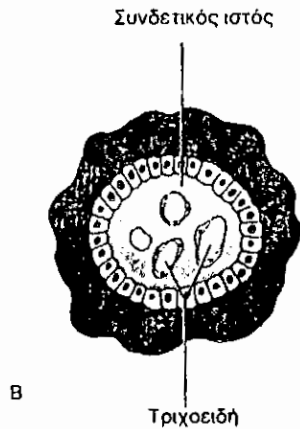
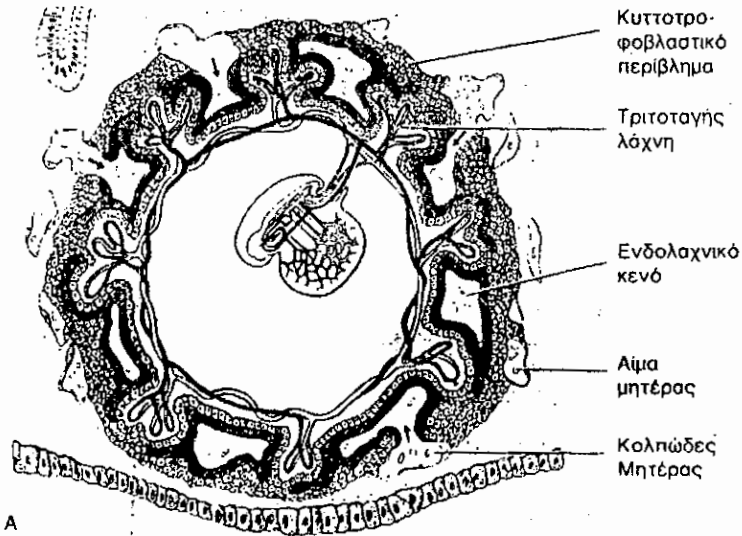
Παράρτημα Δ.



Εικόνα 15.10: Αμνιοκέντηση. Α. Μια βελόνα εισάγεται διαμέσου της κοιλίας στην αμνιακή κοιλότητα και αναρροφάται μικρή ποσότητα αμνιακού υγρού (περίπου 20ml) με σύριγγα για διαγνωστική ανάλυση (π.χ. χρωμοσωμική ανάλυση, μέτρηση ενζύμων, ανάλυση DNA). Β. Δειγματοληψία χοριακών λαχνών. Έχουν σχεδιαστεί δύο εναλλακτικές μέθοδοι: διαμέσου του τραχήλου της μήτρας (με ένα εύκαμπτο σωλήνα) και διαμέσου της κοιλίας (με μια σύριγγα με μακριά βελόνα).

Παραρτήματα.

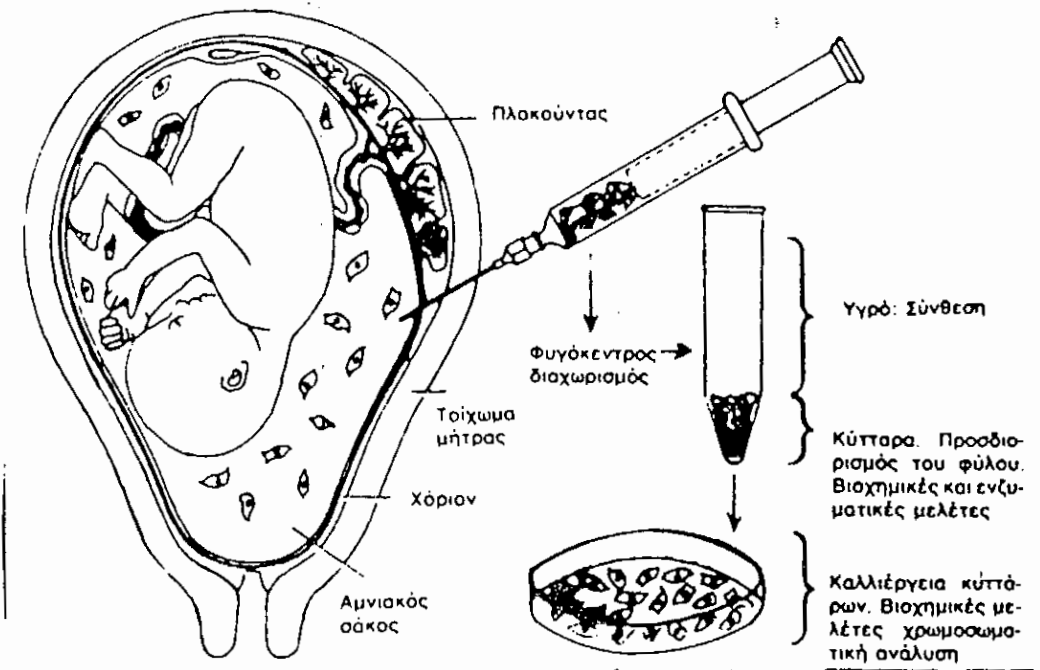
Παράρτημα Δ.



Εικόνα 15.11: Ανάπτυξη των τριτοταγών χοριακών λαχνών και του πλακούντα. Α. Διαγραμμιατική εγκάρσια τομή ενός εγκυτεστημένου εμβρύου και του πλακούντα ηλικίας 21 ημερών. Β. Εγκάρσια τομή μιας τριτοταγούς λάχνης, η οποία εμφανίζει τη δημιουργία κυκλοφορικού συστήματος στο μεσεγγυματικό πυρήνα, στην κυττοτροφοβλάστη και στη συγγυτιοτροφοβλάστη.

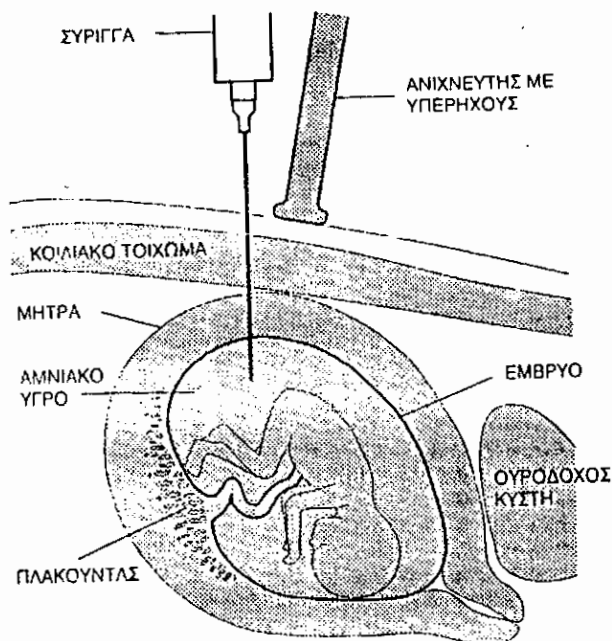
Παραρτήματα.

Παράρτημα Δ.



Σχήμα 4 Β. Αμνιοκέντηση

ΠΗΓΗ Marilyn J. Krajbick and Tearney (edit) Detection of Development Problems in Children, University Park Press Baltimore 1977



Εικόνα 11.16. Διάγραμμα αμνιοκέντησης.

Παραρτήματα.

Παράρτημα Ε.



κατεστράχωνα αγόρια με σύνδρομο DOWN.

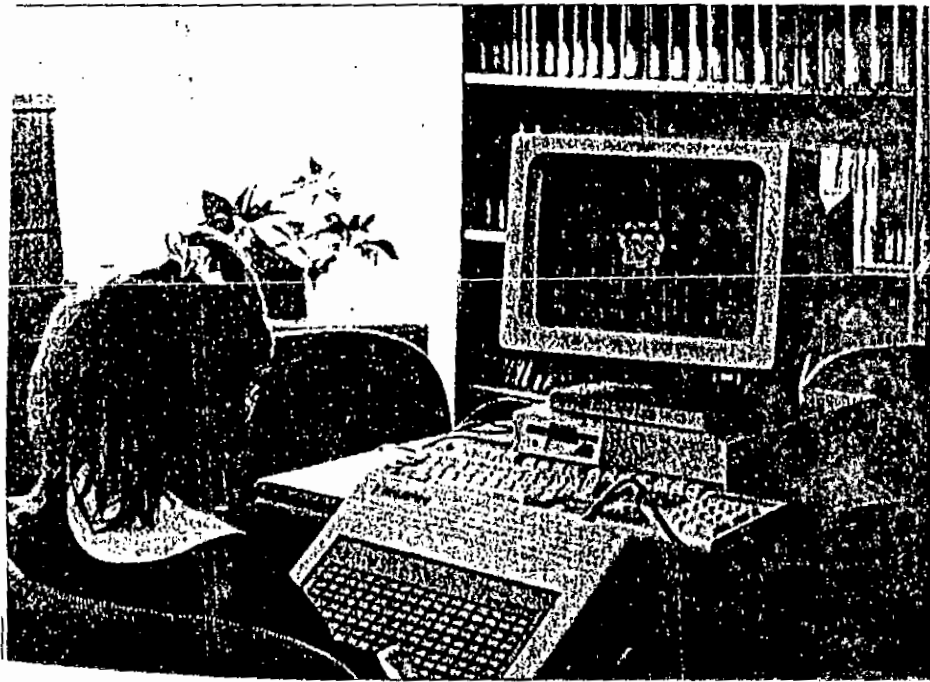


Παραρτήματα.

Παράρτημα Ε.



ΑΡΙΣΤΕΡΑ. Βρέφος με σύνδρομο DOWN. ΔΕΞΙΑ. Κοριτσάκι 20 μηνών με σύνδρομο DOWN.



ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- 1) Ράπτης Α.Σ , "Εσωτερική παθολογία" τόμος 1^{ος} και 2^{ος} , εκδόσεις Γρηγ. Παρισιάνος, Αθήνα 1996, σελ. 108-110, σελ 130-132 και σελ 559-560.
- 2) Παδιατέλης Κ. Κωνσταντόπουλος Κ και Τσάτσικας Ι. "Νεογνολογία", εκδόσεις Γρηγ. Κ. Παρισιάνος, Αθήνα 1971 , σελ. 728-766.
- 3) Τζουριάδου Μ. , "Παιδιά με ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες", εκδόσεις Προμηθεύς, Θεσσαλονίκη 1995, σελ. 108-115.
- 4) Παπαχαραλάμπους Ν.Ξ. και μέλη Δ.Ε.Π. , "Γενική παθολογική ανατομική", εκδόσεις Πασχαλίσσης, Αθήνα 1994, σελ. 231-234.
- 5) Σαμαρτζίδου - Πλωμαρίτου Μ., "Ο κοινωνικός αποκλεισμός των ατόμων με ειδικές ανάγκες", ΣΥΓΧΡΟΝΗ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗ ΑΝΤΙΛΗΨΗ, αριθμός φύλλου 47-48, Σεπτέμβριος , εκδόσεις Νέα Σειρά, Αθήνα 1996, σελ. 15.
- 6) Παρισιάνος Δ., "Η ειδική εκπαίδευση στην Ελλάδα", εκδόσεις Gutenberg, Αθήνα 1991, σελ. 97-185 και σελ 223-242.
- 7) Λιόντας Γρ. Μ., "Παροχή δυνατοτήτων στα άτομα με νοητική υστέρηση για την μετάβαση στην κοινωνική ζωή" ΣΥΓΧΡΟΝΗ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗ ΑΝΤΙΛΗΨΗ, αριθμός φύλλου 1, Αύγουστος - Οκτώβριος , εκδόσεις Νέα Σειρά, Αθήνα 1997, σελ. 14.

- 8) Μαρσανιώτης Σ.Ν. , "Παιδιατρική" τόμος 1^{ος} , εκδόσεις Γρηγ. Κ. Παρισιάνος, Αθήνα 1972, σελ. 305-314.
- 9) Παπαδάτος Κ. Λιακάτος Δ. Σινανιώτης Κ. κα. "Επίτομη Παιδιατρική", εκδόσεις Λίτσας, Αθήνα 1987, σελ. 95-98.
- 10) Παπαγεωργίου Θ.Κ. , "Νευρολογία", τόμος Β' εκδόσεις Γρηγ. Παρισιάνος, Αθήνα 1993, σελ. 335-343.
- 11) Getehrter D.T. Collins S.F. , "Αρχές ιατρικής γενετικής", μετάφραση Γιαπιτζάνος Χ. Κιτράκη Ε., εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης , Αθήνα 1996, σελ. 191-209, σελ. 322 - 337 και σελ. 378.
- 12) Larsen W. , "Εμβρυολογία του Ανθρώπου", μετάφραση Αντωνακόπουλος Γ. εκδόσεις Γρηγ. Παρισιάνος, Αθήνα 1996, σελ. 23-27, σελ. 171 και σελ 434-436.
- 13) Kaplan I.H., Sadock B., "Comprehensive, text book of Psychiatry" Volume 2, edition Sixth, εκδόσεις Williams Wilkins U.S.A. 1995, σελ. 2215-2219.
- 14) Ellis W.B.R. , "Νοσήματα της βρεφικής και παιδικής ηλικίας", μετάφραση Μουρτζίνη Α., εκδόσεις Γρηγ. Παρισιάνος, Αθήνα 1963, σελ. 186-190.
- 15) Σταύρου Σ.Α. , "Ψυχοπαιδαγωγική αποκλίνοντων", έκδοση Γ' , εκδόσεις Γρηγόρη, Αθήνα 1986, σελ. 259-287 και σελ. 331-356.

- 16) Φερτάκη Ι.Α., "Εισαγωγή εις την ιατρικήν γενετική", εκδόσεις Γρηγ. Παρισιάνος, Αθήνα 1972, σελ. 147-152 και σελ. 201-213.
- 17) Παταργιάς Αθ. Αλεπόρου Γ.Β. , "Γενετική Ανθρώπου", εκδόσεις Συμμετρία , Αθήνα 1998, σελ. 448-489 και σελ. 512-522.
- 18) Βαράκης Γ., Καραμανλίδης Α. Κωστοπούλου Γ. , Μητσάκη Α., "Society for Neurosience, (Τι γνωρίζουμε για τον εγκέφαλο)", εκδόσεις Καστανιώτη, Αθήνα 1996, σελ. 54-56.
- 19) 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.
- 20) Harrison , "Εσωτερική Παθολογία" τόμος 1^{ος} και 3^{ος} , έκδοση 12, εκδόσεις Γρηγ. Παρισιάνος, Αθήνα 1995, σελ. 63-67 και σελ. 2674.
- 21) Behrman K. , "Βασική παιδιατρική", μετάφραση Παναγοπούλου, τόμος Α', εκδόσεις Λίτσας, Αθήνα 1996, σελ. 158-160.
- 22) 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 και σελ. 793-821.
- 23) Αγγελοπούλου Ρ. , "Εμβρυολογία", τόμος Β' , εκδόσεις Π.Χ. Πασχαλίδης, Αθήνα 1993, σελ. 381-392.
- 24) Παρασκευόπουλος Ν.Ι., "Νοητική καθυστέρηση", εκδόσεις Ο.Α.Δ.Β., Αθήνα 1980, σελ. 26-64, σελ. 124-128 και σελ. 178-225.

- 25) Τούτουζας Π.Μπουντούλας Χ. , "Καρδιακές παθήσεις", τόμος Β' , εκδόσεις Γρηγ. Παρισιάνος, Αθήνα 1991, σελ. 1127-1135.
- 26) Egg. Μ. , " Η αγωγή του καθυστερημένου παιδιού", μετάφραση Παπαγεωργίου Γ., Κρασανάκη Γ., εκδόσεις Συνεργατική, Ηράκλειο 1972 , σελ. 8-29 και σελ. 47-80.
- 27) Καϊλα Μ., Πολεμικός Ν. Φιλίππου Γ., "Άτομα με ειδικές ανάγκες ", τόμος Α' έκδοση Β', εκδόσεις Ελληνικά Γράμματα, Αθήνα 1995, σελ. 54-58 και σελ. 87-92.
- 28) Νιτσόπουλος Μ., "Ειδικά πνευματικά καθυστερημένα άτομα" εκδόσεις Παρατηρητής, Θεσσαλονίκη 1981, σελ. 31-50 και σελ.77-83.

