

Α.Τ.Ε.Ι. ΠΑΤΡΩΝ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

**ΘΕΜΑ: «ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN – ΒΕΛΤΙΩΣΗ ΤΗΣ
ΠΟΙΟΤΗΤΑΣ ΖΩΗΣ – ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ»**



ΕΙΣΗΓΗΤΡΙΑ
ΣΑΛΑΤΑ ΑΠΟΣΤΟΛΙΑ

ΣΠΟΥΔΑΣΤΡΙΕΣ
ΜΠΕΛΛΟΥ ΜΑΡΙΑ
ΡΑΠΤΗ ΣΟΦΙΑ



ΑΡΙΘΜΟΣ	133
ΕΙΣΑΓΩΓΗΣ	1999

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΣΕΛ.

ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....	4
ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ	
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο	
1.1. Ιστορική αναδρομή.....	7
1.2. Στατιστική του συνδρόμου.....	9
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο	
2.1. Παθογένεια.....	11
2.2. Προδιαθεσικοί παράγοντες.....	12
2.3. Αιτιοπαθογένεια.....	13
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3^ο	
3.1. Συμπτωματολογία του συνδρόμου.....	16
3.2. Πρόγνωση του συνδρόμου.....	20
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο	
4.1. Διάγνωση.....	22
4.2. Διαφορική διάγνωση.....	23
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5^ο	
Θεραπεία του συνδρόμου.....	25
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6^ο	
6.1. Γενετική καθοδήγηση	27
6.2. Προγεννητικός έλεγχος.....	33
6.2.1. Μέθοδοι προγεννητικού ελέγχου.....	34

6.2.2. Πρόγραμμα δυνατότητας υπολογισμού του συνδρόμου.....	38
ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ	
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1°	
1.1. Δραστηριότητες και εκπαίδευση κατά την παιδική ηλικία.....	45
1.2. Δραστηριότητες και εκπαίδευση κατά την εφηβεία και πρώτη ενηλικίωση	75
1.3. Το ηλικιωμένο άτομο με σύνδρομο Down.....	81
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2°	
2.1. Προβλήματα ατόμων με σύνδρομο Down.....	86
2.2. Αντικειμενικοί σκοποί νοσηλευτικής φροντίδας.....	86
2.3. Σχεδιασμός νοσηλευτικής φροντίδας.....	88
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3°	
Νοσηλευτικές παρεμβάσεις.....	89
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4°	
Τα δικαιώματα των ατόμων με ειδικές ανάγκες (σύνδρομο Down)...	98
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5°	
5.1. Ηθικά διλήμματα	101
5.2. Κοινωνική αντιμετώπιση ατόμων με σύνδρομο Down.....	103
ΕΠΙΛΟΓΟΣ	106
ΠΑΡΑΡΤΗΜΑΤΑ	108
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ	120

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Στις τελευταίες τέσσερις δεκαετίες σημειώθηκε μεγάλη πρόοδος στον τομέα της γενετικής και ειδικά στην κυτταρογενετική. Η ανάπτυξη ειδικών τεχνικών από το 1960, επέτρεψε την περιγραφή αρκετών «χρωματοσωματικών συνδρόμων» που έκανε δυνατή τη συσχέτιση των ανωμαλιών που περιγράφηκαν με δυσχέρειες στην αναπαραγωγή των ζευγαριών .

Η γνώση της γενετικής στον άνθρωπο, που εξαπλώθηκε γρήγορα, συνέβαλε στην κατανόηση ανωμαλιών του εμβρύου, και βοήθησε στην σωστή περιγεννητική φροντίδα. Επιπλέον, χάρις στην προγεννητική διάγνωση, ο μαιευτήρας και ο γενετιστής μπορούν να κατευθύνουν τα ζευγάρια, ώστε να είναι σίγουρα για τη φυσιολογική έκβαση μιας κύησης .

Αν και υπάρχουν πολλές χρωματοσωμικές ανωμαλίες, στις οποίες έχει αναφερθεί η προσθήκη ή η απώλεια ενός ολόκληρου χρωμοσώματος ή τμήματος αυτού, η πιο γνωστή και μελετημένη είναι το σύνδρομο Down, το οποίο προκαλεί την πιο κοινή μορφή ήπιας διανοητικής καθυστέρησης γενετικής προέλευσης. Το 95% περίπου των ασθενών με σύνδρομο Down, εμφανίζει τρισωμία 21, η οποία είναι αποτέλεσμα μη διαχωρισμού των δυο χρωμοσωμάτων 21.

Η φροντίδα και η ένταξη στην κοινωνία των ατόμων αυτών είναι εξαιρετικά επίπονη και πολύπλοκη. Στην προσπάθεια όμως αυτή θέλει και μπορεί να συμβάλλει η Νοσηλευτική Επιστήμη.

Σ' αυτή την εργασία λοιπόν θα θέλαμε να δείξουμε πως ο Νοσηλευτής (πάντα σε συνεργασία και με άλλους ειδικούς), μπορεί να στηρίξει και να

εκπαιδεύσει το άτομο με σύνδρομο Down, αλλά και την οικογένεια του, ώστε η φροντίδα που παρέχεται να είναι επαρκής και ολοκληρωμένη , επιφέροντας ουσιαστικά αποτελέσματα.

ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο

1.1. Ιστορική αναδρομή του συνδρόμου Down

Η κοινωνία μας άργησε πολύ να πάρει θέση απέναντι στην αναπηρία που θεωρήθηκε αρρώστια, κίνδυνος για την κοινωνία και αμαρτία για την οικογένεια. Το σύνδρομο Down εμφανίζεται σε όλα τα μέρη του κόσμου. Δεν περιορίζεται σε καμία φυλή, κουλτούρα, κοινωνική τάξη, ή ιστορική περίοδο. Στοιχεία του συνδρόμου αναφέρονται στο Αρχαίο Μεξικό, αν και η πρώτη λεπτομερής καταγραφή και συστηματική περιγραφή του συνδρόμου από τον Langdon Down ήρθε πολύ αργότερα από το 1866, ο οποίος αποπειραμένος να κατατάξει την πνευματική καθυστέρηση βάσει εθνολογικών κριτηρίων εισήγαγε στην ιατρική ορολογία τον όρο μογγολοειδής ιδιωτεία.

Σχεδόν 100 χρόνια μετά την περιγραφή, ο Lejeune το 1959, μέτρησε 47 χρωμοσώματα στα κύτταρα εννέα παιδιών. Αυτή η σημαντική ανακάλυψη προκάλεσε δραματικές αλλαγές στην γνώση γύρω από το σύνδρομο Down και οδήγησε σε θετική διάγνωση μέσω καρυοτυπικής ανάλυσης. Η διάγνωση μέχρι τότε γινόταν μέσα από την συγκέντρωση των σωματικών χαρακτηριστικών που παρουσιάζουν τα άτομα με το σύνδρομο. Ωστόσο κανένα από τα χαρακτηριστικά τα σωματικά, δεν καθορίζει απόλυτα το σύνδρομο. Πράγματι μόνο μερικά χρόνια πριν την αναφορά του Lejeune ο Oster το 1953, έγραψε ότι ήταν αδύνατον να ορίσει την κατάσταση ως «γνώμη που διαχωρίζεται ως προς το ποια χαρακτηριστικά και πόσα θα πρέπει να περιλαμβάνονται».

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

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

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

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

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

1.2. Στατιστική του συνδρόμου

Η γενική συχνότητα στον τοκετό είναι 1/700 γεννήσεις. Η συχνότητα κατά την σύλληψη είναι μεγαλύτερη, όμως πάνω από το 60% των εμβρύων με σύνδρομο Down αποβάλλονται αυτόματα και τουλάχιστον το 20% είναι θνησιγενής. Η συχνότητα αυξάνει με την πρόοδο της ηλικίας της μητέρας. Έτσι η συχνότητα την 17^η εβδομάδα της κύησης (συνήθης χρόνος για αμνιοκέντηση) είναι 1:200 για γυναίκες 36 ετών, φτάνει το 1:100 για γυναίκα 39 ετών, και το 1:50 για γυναίκα 42 ετών.

Υπάρχουν 4 τρόποι μετάδοσης του συνδρόμου, όπου ανάλογα με τον τρόπο μετάδοσης παρατηρούμε τα εξής στον καθένα:

Όπου υπάρχει η τρισωμία 21, το 95% περίπου των ασθενών παρουσιάζουν το σύνδρομο, όπου είναι αποτέλεσμα μη διαχωρισμού των δυο χρωμοσωμάτων 21 κατά την μείωση.

Στην μετάθεση κατά Robertson το 4% περίπου των ασθενών με σύνδρομο Down διαθέτουν 46 χρωμοσώματα, ένα από τα οποία περιλαμβάνει μια μετάθεση κατά Robertson ανάμεσα στο χρωμόσωμα 219 και στον μεγάλο βραχίονα ενός από τα άλλα ακροκεντρικά χρωμοσώματα (συνήθως του χρωμοσώματος 14 ή του 22).

Στην μετάθεση 219219 το χρωμόσωμα είναι αυτό που δημιουργήθηκε από τους μεγάλους βραχίονες δυο χρωμοσωμάτων 21, το οποίο απαντά σε ασθενείς ή φορείς του συνδρόμου Down. Πιστεύεται ότι δημιουργείται μάλλον σαν ισοχρωμόσωμα παρά μέσω μετάθεσης κατά Robertson. Σε γυναίκες φορείς των μεταθέσεων ο κίνδυνος είναι μεγαλύτερος σε σχέση με τους άνδρες.

Το 1% περίπου των ασθενών με σύνδρομο Down εμφανίζουν μωσαϊκισμό, το συνήθες μωσαϊκό στους κυτταρικούς πληθυσμούς είναι για φυσιολογικό καρυότυπο και καρυότυπο με τρισωμία 21. Οι περισσότεροι ασθενείς με μωσαϊκισμό είναι πιθανό να προέρχονται από ζυγωτά με τρισωμία 21.

Ο κίνδυνος συνδρόμου Down εξαιτίας μετάθεσης ή μερικής τρισωμίας δεν συσχετίζεται με την ηλικία της μητέρας, αλλά υπάρχουν κάποιες ενδείξεις ότι οι μητέρες ασθενών με μωσαϊκισμό είναι γενικά μεγαλύτερης ηλικίας σε σχέση με τον μέσο όρο.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο

2.1. Παθογένεια

Κάποιες φορές κατά την διάρκεια της πρώτης ή δεύτερης μειωτικής διαίρεσης των γεννητικών κυττάρων, δεν γίνεται ικανοποιητικός διαχωρισμός των χρωμοσωμάτων 21. Στο 80% των περιπτώσεων το υπεράριθμο χρωμόσωμα είναι μητρικής προέλευσης και στο 20% των περιπτώσεων πατρικής. Όσο λοιπόν μεγαλύτερη ηλικία έχουν και τα ωκύτταρα της, τόσο μεγαλύτερη είναι η πιθανότητα να γίνει κάποιο λάθος κατά την μείωση. Αν λοιπόν δυο χρωμοσώματα 21 δεν αποχωριστούν, τότε το ωάριο μπορεί να έχει δυο χρωμοσώματα 21 που μαζί με ένα χρωμόσωμα 21 από το σπερματοζωάριο θα δώσει ένα ζυγωτό με τρία χρωμοσώματα 21 (τρισωμία 21).

Όπως προκύπτει από τα παραπάνω, τα βρέφη με τρισωμία 21 εμφανίζουν κάποιες ανωμαλίες που περιγράφονται ως σύνδρομο Down.

Ενίοτε κάποιο έμβρυο μπορεί να φέρει μια σειρά φυσιολογικών κυττάρων αλλά και μια σειρά κυττάρων με τρισωμία 21. Η κατάσταση αυτή λέγεται μωσαϊκισμός (Mosaic), ο οποίος μπορεί να είναι είτε αριθμητικός, είτε δομικός. Τα έμβρυα αυτά μπορεί να είναι φυσιολογικά αλλά υπάρχουν και περιπτώσεις που μπορεί να φέρουν το σύνδρομο Down ή ελαφρά συμπτώματα του συνδρόμου.

Το σύνδρομο Down όμως δεν οφείλεται πάντα σε απλό μη διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων. Λιγότερο συχνές είναι και οι περιπτώσεις στις οποίες το σύνδρομο μπορεί να αποτελεί το προϊόν χρωμοσωματικής μετατόπισης κατά την οποία ένα κομμάτι χρωμοσώματος μεταφέρεται σε άλλη περιοχή του ίδιου χρωμοσώματος ή σε άλλο χρωμόσωμα. Οι σπουδαιότερες από αυτές τις

μετατοπίσεις είναι οι 14/22 και 21/22. Κάποια άτομα με σύνδρομο Down διαθέτουν 45 χρωμοσώματα, ένα από τα οποία περιλαμβάνει μια μετάθεση ανάμεσα στο χρωμόσωμα 21 και στον μεγάλο βραχίονα ενός από τα ακροκεντρικά χρωμοσώματα.

Με άλλα λόγια, απουσιάζει ένα χρωμόσωμα 14 και ένα χρωμόσωμα 21 και στην θέση τους υπάρχει το χρωμόσωμα που προκύπτει από την μετάθεση.

Σε αντίθεση με την κλασσική τρισωμία 21 η μετάθεση των χρωμοσωμάτων δεν σχετίζεται με την ηλικία της μητέρας αλλά εμφανίζει σχετικά υψηλή συχνότητα σε οικογένειες που ένας από τους δυο γονείς, ιδιαίτερα η μητέρα, είναι φορέας της μετάθεσης.

2.2. Προδιαθεσικοί παράγοντες

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

A) Προχωρημένη ηλικία της μητέρας (>35 χρονών).

Η μεγάλη ηλικία της μητέρας παραμένει η συχνότερη ένδειξη για προγεννητικό έλεγχο, γιατί είναι ένας παράγοντας που αυξάνει τον κίνδυνο εμφάνισης χρωμοσωματικών ατυπιών και ειδικά του συνδρόμου Down. Η πιο σημαντική αύξηση αρχίζει περίπου στην ηλικία των 35 χρόνων και συνεχίζεται με ανοδική συχνότητα στα επόμενα χρόνια της αναπαραγωγής.

B) Προηγούμενο παιδί με χρωμοσωματική ατυπία: Στις οικογένειες με ένα παιδί με τρισωμία 21 και φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων γονέων, ο κίνδυνος απόκτησης και δεύτερου παιδιού με σύνδρομο Down είναι σχεδόν

διπλάσιος από ότι σε άλλες οικογένειες της ηλικίας χωρίς επιβαρημένο ιστορικό.

Γ) Ισοζυγισμένη μετάθεση των γονέων: Εμπειρικά ο κίνδυνος του παθολογικού εμβρύου από ένα φορέα ισοζυγισμένης μετάθεσης στα χρωμοσώματα του είναι 15-20%. Το 50% των μεταθέσεων των παθολογικών παιδιών συμβαίνουν μόνο. Όταν όμως ο φορέας είναι ο πατέρας, ο κίνδυνος παθολογικού παιδιού είναι 2-4%, πιθανώς λόγω φυσικής επιλογής του υγιούς σπέρματος πριν την γονιμοποίηση.

Δ) Αυτόματες εκτρώσεις: Ζευγάρια που στο ιστορικό τους αναφέρουν τρεις ή περισσότερες αυτόματες εκτρώσεις, αφού αποκλεισθούν άλλα αίτια (π.χ. σακχαρώδης διαβήτης, υπερπρολακτιναιμία, νόσημα του θυροειδούς κ.λ.π.), έχουν πιθανότητα να είναι φορείς ισοζυγισμένης μετάθεσης, 12 φορές περισσότερο από τα άλλα ζευγάρια.

2.3. Αιτιοπαθογένεια

Η αιτιολογία του συνδρόμου Down δεν έχει διευκρινισθεί απόλυτα ακόμα. Έχουν όμως επισημανθεί διάφοροι αιτιολογικοί παράγοντες, οι οποίοι είναι οι εξής:

1) Είναι γνωστό ότι η συγκεκριμένη ασθένεια οφείλεται σε ανωμαλία του αριθμού των χρωμοσωμάτων, στην ανωμαλία του χρωμοσώματος 21, συγκεκριμένα παρατηρούνται 3 χρωμοσώματα στο ζεύγος αντί για 2 που κανονικά θα έπρεπε να υπάρχουν.

2) Η ηλικία της μητέρας: Είναι ένας παράγοντας που παίζει καθοριστικό ρόλο στην γέννηση παιδιών με σύνδρομο Down. Όταν η ηλικία της μητέρας είναι άνω των 35 χρόνων, οι πιθανότητες αυξάνουν κατά πολύ και το

σύνδρομο εμφανίζεται σε αρκετές περιπτώσεις. Βέβαια είναι επίσης δυνατόν και μια νεότερη γυναίκα να γεννήσει παιδί με το σύνδρομο, με λιγότερες όμως πιθανότητες εμφάνισης. Η ηλικία του πατέρα δεν είναι καθοριστικής σημασίας.

3) Ανωμαλίες της κήσεως: Οι κυριότερες ανωμαλίες που μπορεί να παρουσιαστούν είναι η αιμορραγία από την μήτρα και η προσπάθεια αποβολής του εμβρύου.

Άλλοι παράγοντες είναι:

A) Διάφορες μορφές ακτινοβολίας π.χ. ραδιενεργός ακτινοβολία.

B) Η συναισθηματική κατάσταση της γυναίκας κατά την εγκυμοσύνη.

Γ) Χρόνιες ασθένειες της μητέρας π.χ. διαβήτη, θυροειδής.

Δ) Χτυπήματα στην κοιλιακή χώρα, τραυματισμοί από τροχαία ατυχήματα.

Ε) Καταχρήσεις της μητέρας που βλάπτουν το έμβρυο όπως υπερβολικό κάπνισμα, υπερβολική κατανάλωση αλκοόλ, λήψη ναρκωτικών ουσιών.

Στ) Η θέση που κατέχει το παιδί στην οικογένεια: Είναι αμφίβολο αν η θέση του παιδιού στην οικογένεια είναι όντως σημαντική. Το παιδί που πάσχει από σύνδρομο Down είναι συνήθως και το τελευταίο βρέφος που γεννιέται στην οικογένεια. Συμβάλλει και εξαρτάται από την αυξημένη ηλικία της μητέρας και την επιθυμία να αποτραπεί η απόκτηση και άλλου παιδιού μετά την γέννηση παιδιού με σύνδρομο Down.

Z) Οικογενής επίπτωση: Συνήθως σε μια οικογένεια δεν παρουσιάζεται παιδί με σύνδρομο Down πάνω του ενός. Όμως έχουν αναφερθεί και περιπτώσεις που μέσα σε μια οικογένεια τα παιδιά με σύνδρομο είναι περισσότερα του ενός. Συνήθως στην γέννηση διδύμων παιδιών έχουμε την

προσβολή και των δυο από το σύνδρομο Down. Όταν τα δίδυμα προέρχονται από διαφορετικά ωάρια τότε δεν προσβάλλονται και τα δυο έμβρυα.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3°

3.1. Συμπτωματολογία

Ένα παιδί με σύνδρομο Down είναι αναγνωρίσιμο από την στιγμή της γέννησης του. Υπάρχουν 120 χαρακτηριστικά γνωρίσματα που συνδέονται με το σύνδρομο. Βέβαια πολλά από αυτά τα παιδιά δεν έχουν περισσότερα από 6-7 γνωρίσματα. Το μόνο χαρακτηριστικό που είναι σίγουρα υπαρκτό σε όλα τα παιδιά αυτά είναι η νοητική καθυστέρηση.

Τα εξωτερικά γνωρίσματα του παιδιού αυτού είναι: Μικρό και ότρογγυλό κεφάλι, πλατύ και επίπεδο πρόσωπο που δίνει την εντύπωση πως τείνει να ισοπεδώσει τα πάντα σε ένα επίπεδο, λοξά μάτια, με ιδιόμορφες διπλώσεις του δέρματος στην εξωτερική του γωνία, προεξέχοντα μήλα του προσώπου, υποπλαστική πλακουτσωτή μύτη, στενός και υψηλός ουρανίσκος, ισχνή και κοντή κάτω σιαγόνα, σαρκώδης γλώσσα που συχνά προεξέχει από ένα μισάνοικτο στόμα, με χοντρά και υγρά από το σάλιο χείλη, ακανόνιστα αυτιά, συνθέτουν μια χαρακτηριστική εικόνα, που δεν αφήνει αμφιβολίες για την φύση της διαταραχής.

Μερικά άλλα γνωρίσματα είναι: το μικρό ανάστημα, τα κοντόχοντρα άνω και κάτω άκρα, τα ισομεγέθη δάκτυλα, οι κινητικές δυσκολίες. Όλα τα συστήματα και οι ιστοί δέχονται το αντίκτυπο της προσβολής. Έτσι υπάρχουν ανωμαλίες στο σκελετό, υποτονία των μυών και των τενόντων, ελαττωμένη λειτουργία του ενδοκρινικού συστήματος, υποπλασία των γεννητικών οργάνων και στα δυο φύλα, καρδιακές, κυκλοφορικές, αναπνευστικές, νευρικές και άλλες διαταραχές, ελαττωμένη αντίσταση του οργανισμού, χαμηλός μέσος όρος ζωής. Τα παιδιά αυτά επίσης παρουσιάζουν αργοπορημένη και ακανόνιστη οδοντοφυΐα, καθυστέρηση στην έναρξη της

ομιλίας που εξελίσσεται βραδύτατα και παραμένει οπωσδήποτε σε πολύ χαμηλά, ανεπαρκή, καθώς για ανεκτή προσαρμογή επίπεδα. Οι άκρες των βλεφάρων παρουσιάζουν συχνά ερεθισμούς και οι βλεφαρίδες είναι ελάχιστες. Ο στραβισμός, η μυωπία, η υπερμετρωπία και ο καταρράκτης είναι συνηθισμένες παθήσεις της όρασης.

Τα άτομα με σύνδρομο Down τα προσβάλλουν πάρα πολύ συχνά συγγενείς καρδιοπάθειες (που εμφανίζονται 40 φορές μεγαλύτερες από ότι στο γενικό πληθυσμό) με πιο συχνές την μεσοκολποκοιλιακή επικοινωνία (νόσος του Ebstein) και το μεσοκολπικό τρήμα. Συνήθως παρουσιάζονται και άλλες συγγενείς διαμαρτίες όπως λαγόχειλο, λυκόστομα, διαμαρτίες του ουροποιητικού ή του γαστρεντερικού συστήματος.

Τα παιδιά με σύνδρομο Down είναι πιο ευπαθή σε λοιμώξεις και συχνά σε θυροειδοπάθειες, ενώ πάρα πολύ συχνά προσβάλλονται από λευχαιμία και ειδικότερα την χρόνια λεμφογενή λευχαιμία. Πιο σπάνια παρουσιάζουν μυελογενή και οξεία λευχαιμία.

Από συναισθηματική άποψη τα άτομα της κατηγορίας αυτής παρουσιάζονται συχνά πρόσχαρα, καλοδιάθετα, προσηνή, αλλά και με αδικαιολόγητες συναισθηματικές μεταπτώσεις και απότομα ξεσπάσματα θυμού. Αφοσιώνονται και δείχνουν υπακοή στους γονείς τους και στα πρόσωπα που ασχολούνται μαζί τους. Αγατούν το παιχνίδι, απλή μουσική, την παραμονή σε περιβάλλον ευθυμίας.

Το πιο κοινό όμως χαρακτηριστικό όπως είπαμε είναι η πνευματική καθυστέρηση που παρουσιάζουν όλα τα άτομα με σύνδρομο Down. Το τελικό πηλίκιο (διανοητικό) των ατόμων αυτών είναι 25-55. Μπορεί το πηλίκιο βέβαια να φτάσει σε λίγο ανώτερα επίπεδα σε κάποιες περιπτώσεις.

Χαρακτηριστικά εξέλιξης των νοητικώς καθυστερημένων κατά

βαθμίδα νοητικής καθυστέρησης

Βαθμός νοητικής καθυστέρησης	ΠΡΟΣΧΟΛΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ κάτω των 5 ετών ΩΡΙΜΟΤΗΤΑ ΚΑΙ ΑΝΑΠΤΥΞΗ	ΣΧΟΛΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ 5-20 ετών ΑΣΚΗΣΗ ΚΑΙ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ	ΕΝΗΛΙΚΟΙ 21ετών και άνω ΚΟΙΝΩΝΙΚΗ ΚΑΙ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΚΗ ΕΠΑΡΚΕΙΑ
Ελαφρά	Μπορούν να αναπτύξουν κοινωνικές δεξιότητες και επικοινωνία. Παρουσιάζουν μικρή καθυστέρηση σε κινητικές και αντιληπτικές ικανότητες. Συχνά δεν διακρίνονται από τους κανονικούς παρά μόνον όταν γίνουν έφηβοι και ενήλικοι.	Μπορούν να μάθουν τα σχολικά μαθήματα ως και την Δ' τάξη δημοτικού σχολείου όταν φθάσουν προς το τέλος της εφηβικής ηλικίας. Μπορούν να πετύχουν ικανοποιητική κοινωνική προσαρμογή.	Μπορούν να αποκτήσουν κοινωνικές και επαγγελματικές δεξιότητες σε τέτοιο βαθμό επάρκειας ώστε να αυτοσυντηρούνται. Αλλά πιθανό να έχουν ανάγκη από καθοδήγηση και βοήθεια, όταν βρεθούν κάτω από ασυνήθη κοινωνική ή οικονομική πίεση.
Μέτρια	Μπορούν να μιλούν και να επικοινωνούν. Πτωχή κοινωνική ενημέρωση. Επαρκής κινητική ανάπτυξη. Επωφελούνται από την άσκηση σε αυτοσυντήρηση. Μπορούν να αυτοεξυπηρετηθούν κάτω από άμεση εποπτεία.	Μπορούν να επωφεληθούν από την άσκηση σε κοινωνικές και επαγγελματικές δεξιότητες. Μικρή δυνατότητα να αφομοιώσουν σχολικά μαθήματα πέρα από την Β' τάξη δημοτικού σχολείου. Είναι δυνατό να κινούνται ελεύθερα μόνοι τους σε γνωστά μέρη.	Μπορούν να προσαρμοστούν ως ικανοποιητικά και ανεπίδικοι και ημειδίκευτοι εργάτες σε προστατευτικό περιβάλλον και να αυτοσυντηρηθούν. Έχουν ανάγκη από εποπτεία και καθοδήγηση όταν βρεθούν κάτω από κοινωνική και οικονομική πίεση.
Βαριά	Πτωχή κινητική ανάπτυξη. Ομιλία ελάχιστη. Γενικά είναι ανίκανοι να επωφεληθούν από την άσκηση σε αυτοεξηπρέτηση. Ελάχιστες (ή τελείως ανύπαρκτες) δεξιότητες επικοινωνίας.	Μπορούν να μιλούν. Μαθαίνουν να επικοινωνούν και να ασκηθούν σε βασικές συνήθειες υγιεινής. Επωφελούνται από τη συστηματική άσκηση σε συνήθειες ζωής.	Μπορούν να συνεισφέρουν μερικώς στην αυτοσυντήρηση τους κάτω από πλήρη εποπτεία. Μπορούν να αναπτύξουν δεξιότητες αυτοεξυπηρετήσεως σε ελεγχόμενο περιβάλλον.
Βαρύτατη	Ολική καθυστέρηση. Ελάχιστη δυνατότητα για λειτουργική απόδοση σε κινητικές και αντιληπτικές ικανότητες. Έχουν ανάγκη για συνεχή φροντίδα.	Παρουσιάζουν κάποια κινητική ανάπτυξη. Μπορούν να επωφεληθούν από άσκηση σε αυτοεξυπρέτηση αλλά σε ελάχιστο βαθμό.	Πολύ περιορισμένη κινητική και γλωσσική ανάπτυξη. Δυνατό να επιτύχουν πολύ περιορισμένη αυτοεξυπρέτηση. Έχουν ανάγκη από συνεχή φροντίδα για να επιζήσουν.

Στον τομέα της πνευματικής εξέλιξης η ανεπάρκεια είναι έκδηλη και κλιμακώνεται από την μέση μέχρι την βαριά νοητική καθυστέρηση. Σπάνια πάντως παρατηρείται ολοκληρωτική σχεδόν απώλεια των πνευματικών δυνατοτήτων που συνοδεύει τις βαριές περιπτώσεις ιδίως άλλης αιτιολογίας. Η μογγολοειδής ιδιοτεία δεν περιορίζεται στο γλωσσικό ή το γνωστικό τομέα, αλλά προσβάλλει το σύνολο της προσωπικότητας. Η απάθεια, η ηλιθιότητα, η απαθής προσοχή, η αδύνατη μνήμη αποτελούν συνήθη γνωρίσματα. Κατά την πρώιμη βρεφική ηλικία, η αναπτυξιακή καθυστέρηση ίσως να μη διακρίνεται αλλά συνήθως γίνεται εμφανής στο τέλος του πρώτου χρόνου.

Όσον αφορά στην κινητική ικανότητα αυτή η ποικιλομορφία καθρεφτίζεται στις ηλικίες που αναφέρονται για κινητικά ορόσημα. Για παράδειγμα η ηλικιακή σειρά που δίδεται για την καθιστική στάση χωρίς υποστήριξη, κυμαίνεται από 6 έως 16 μήνες και για το βάδισμα από τους 13 έως τους 48 μήνες.

Στους πρώτους δώδεκα μήνες της ζωής τους αυτά τα παιδιά είχαν λιγότερη τάση εξερεύνησης με τα χέρια απ' ότι άλλα παιδιά, και στο σχολείο έχουν δυσκολίες συγκέντρωσης, σε ζητήματα που απαιτούν εστίαση της προσοχής σε περισσότερες από μια διαστάσεις.

Διάφορες μελέτες ανακάλυψαν ότι μωρά με σύνδρομο Down έχουν βραδεία ανταπόκριση στο χαμόγελο ή στο γέλιο και υποστηρίζουν ότι ο ερεθισμός χρειάζεται να είναι περισσότερο αδιάκριτος απ' ότι συνήθως για να αντισταθμίσει την παθητικότητα του παιδιού.

Περίπου 12 μήνες αφού μάθουν να περπατάνε, τα περισσότερα παιδιά έχουν βήμα όμοιο μ' αυτό τον ενήλικα. Σ' αυτήν την φάση όμως έχουν

σύντομο – γρήγορο, άτακτο βήμα που συνδέεται σημαντικά με τις κινήσεις του σώματος.

Σε ότι αφορά την αυτοεξυπηρέτηση του το παιδί με το σύνδρομο αυτό τρώει στους 18 μήνες μόνο του με τα δάκτυλα του, πίνει από φλιτζάνι στους 23 μήνες, χρησιμοποιεί κουτάλι στους 29 μήνες , ενώ το φυσιολογικό παιδί στους 14 μήνες, ντύνεται μόνο του στα 7 χρόνια ζωής τους και όχι στα 4 χρόνια που είναι το κανονικό. Στην ηλικία 4-5 ετών μπορεί να αποχωριστεί τους δικούς του χωρίς προβλήματα.

Η γνωστική ανάπτυξη δεν ολοκληρώνεται απόλυτα, όπως είναι φυσικό, στο τέλος του πρώτου χρόνου το παιδί αντιλαμβάνεται την μονιμότητα του αντικειμένου. Στο δεύτερο χρόνο καταλαβαίνει την χρήση διαφόρων απλών αντικειμένων. Στα 3-5 χρόνια του αναπτύσσεται η μνήμη και αντιλαμβάνεται την έννοια μικρό – μεγάλο. Στα 10-12 χρόνια σκέφτεται σχετικά λογικά αλλά δεν αντιλαμβάνεται αφηρημένες έννοιες.

Όσον αφορά το λόγο, το παιδί με σύνδρομο Down λέει την πρώτη του λέξη στα 2 χρόνια, στα 12 χρόνια χρησιμοποιεί 2000 λέξεις που αυτό αναλογεί σε παιδί ηλικίας 5-6 ετών.

3.2. Πρόγνωση

Τα ¾ περίπου όλων των κινημάτων με σύνδρομο Down αποβάλλονται κατά το πρώτο τρίμηνο της εγκυμοσύνης ή σπανιότερα σε μεταγενέστερα στάδια της κύησης ενώ πολλά νεογνά ζώντα με το σύνδρομο Down πεθαίνουν κατά την πρώτη μεταγεννητική περίοδο. Τα άτομα που έχουν μεγαλύτερες πιθανότητες θανάτου, προγεννητικά ή μεταγεννητικά είναι εκείνα που εμφανίζουν συγγενείς καρδιοπάθειες. Το ¼ περίπου των παιδιών με

καρδιοπάθεια πεθαίνουν κατά τον πρώτο χρόνο της ζωής τους. Οι μισοί περίπου ασθενείς ζουν τουλάχιστον 50 χρόνια, ενώ ο ένας στους επτά εξακολουθεί να ζει σε ηλικία 68 ετών. Η πρόωρη γήρανση, σε συνδυασμό με νευροπαθολογικά ευρήματα , χαρακτηριστικά της νόσου Alzheimer (ατροφία φλοιού, διερεύνηση των κοιλιών του εγκεφάλου και ανώμαλοι κόμβοι των νευροϊνιδίων) προσβάλλουν τους ασθενείς με σύνδρομο Down πολλές δεκαετίες νωρίτερα από την τυπική ηλικία εμφάνισης της νόσου αυτής στο γενικό πληθυσμό.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο

4.1. Διάγνωση

Η διάγνωση του συνδρόμου Down κατά την διάρκεια της εξωμήτριας ζωής γίνεται από τα χαρακτηριστικά τους γνωρίσματα, που ήδη αναφέρθηκαν, όπως το κοντό ανάστημα, το χαρακτηριστικό πρόσωπο τους, και φυσικά την νοητική καθυστέρηση.

Κατά την ενδομήτρια τώρα φάση η διάγνωση του συνδρόμου Down επιτυγχάνεται και επιβεβαιώνεται με τις εξής μεθόδους: Η πιο γνωστή και συχνή μέθοδος είναι αυτή της αμνιοκέντησης. Λαμβάνεται αμνιακό υγρό από την μητέρα όπου εξετάζεται ο καρυότυπος των κυττάρων του εμβρύου που προϋπάρχουν σε αυτό. Η λήψη του αμνιακού υγρού πρέπει να γίνεται από ειδικό, γύρω στον 3^ο μήνα της κύησης όπου είναι σχετικά νωρίς και για τυχόν διακοπή της κύησης. Όλες οι γυναίκες άνω των 35 χρόνων ή με ιστορικό μογγολισμού στην οικογένεια , πρέπει να τίθενται σε αμνιοπαρακέντηση.

Ο καρυότυπος των γονέων επίσης εάν εξεταστεί μπορεί να μας φανερώσει την ύπαρξη του συνδρόμου. Εάν π.χ. οι άντρες φέρουν χρωμόσωμα μεταθέσεως 13-15/21 έχουν λίγες πιθανότητες να μεταβιβάσουν την νόσο από ότι οι γυναίκες. Αν όμως παρουσιάζουν ισοχρωματόσωμα 21/21 τότε σίγουρα θα τεκνοποιήσουν πάσχοντα παιδιά.

Ο προσδιορισμός στον όρο της μητέρας των επιπέδων της αεμβρυϊκής σφαιρίνης (AFP), της οιστριόλης και της χορειακής γοναδοτροπίνης μπορεί να μας φανερώσει επίσης την ύπαρξη του συνδρόμου. Στην τρισωμία 21 έχουμε χαμηλές τιμές αεμβρυϊκής σφαιρίνης και οιστριόλης. Αντίθετα στην τρισωμία 21 η τιμή της χορειακής γοναδοτροπίνης είναι αρκετά αυξημένη. Τον έλεγχο

της αεμβρυϊκής σφαιρίνης μπορούμε να πραγματοποιήσουμε την 16-18^η εβδομάδα της κύησης.

4.2. Διαφορική διάγνωση

Το σύνδρομο Down λόγω των πολλών ιδιομορφιών που παρουσιάζει συγχέεται με κάποιες παθήσεις που όμως αν κανείς το ερευνήσει καλύτερα θα διαπιστώσει ότι τελικά υπάρχει σαφής διαχωρισμός ανάμεσα τους.

Ο Υπερτελορισμός όταν συνυπάρχει με νοητική καθυστέρηση συγχέεται με το σύνδρομο Down και το κυριότερο η εμφάνιση του προσώπου δεν μοιάζει απόλυτα.

Η ραχίτιδα μοιάζει πολύ επιφανειακά με την πάθηση του συνδρόμου. Και οι δυο παθήσεις χαρακτηρίζονται από ατονία και καθυστέρηση στην άρθρωση και στο βάδισμα. Τα χαρακτηριστικά σημεία της ραχίτιδας απέχουν κατά πολύ από αυτά του συνδρόμου Down, οπότε ξεκαθαρίζεται ο διαχωρισμός τους.

Εάν παρατηρηθεί επίσης σε ένα παιδί βραχύτητα των σκελών και μεγάλο σχετικά κεφάλι, δεν πρέπει να συγχέουμε σύνδρομο Down – αχονδροπλασία, γιατί οι ασθενείς με αχονδροπλασία έχουν κανονική διανοητική κατάσταση.

Η κυριότερη όμως πάθηση που συγχέεται συχνότερα με το σύνδρομο Down είναι ο κρετινισμός, αν και οι δυο παθήσεις διαφέρουν σημαντικά μεταξύ τους. Έτσι παρατηρούμε τα εξής ανάμεσα τους: Από την στιγμή της γέννησης ενός παιδιού διακρίνεται η ύπαρξη συνδρόμου Down, ενώ το παιδί με κρετινισμό κατά την γέννηση του φαίνεται φυσιολογικό, υπάρχει μόνο η

ένδειξη θυροειδικής ανεπάρκειας μετά από εβδομάδες ή μήνες από την στιγμή της γέννησης. Το παιδί με σύνδρομο Down παρόλη την διανοητική καθυστέρηση είναι κινητικό, εύθυμο, και παρατηρητικό , ενώ το άτομο με κρετινισμό είναι αδιάφορο. Το άτομο με κρετινισμό είναι ωχρο , ενώ με σύνδρομο Down έχει κανονικό χρώμα ή πιο έντονο του κανονικού. Το κρανίο στο άτομο με κρετινισμό είναι κανονικού σχήματος, το πρόσωπο βαρύ και απαθές αλλά δεν εμφανίζεται λοξότητα των οφθαλμικών σχισμών ή επίκανθο, σημείο που εντοπίζουμε σε άτομα με σύνδρομο Down.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5°

Θεραπεία

Είναι γνωστό ότι δεν υπάρχει καμιά βιολογική θεραπεία με ουσιαστικά αποτελέσματα για τα άτομα με σύνδρομο Down. Έχουν δοκιμαστεί διάφορα σκευάσματα όπως ορμόνη θυροειδούς , θυροειδικά εκχυλίσματα, γλουταμινικό οξύ, για την αντιμετώπιση του υποθυροειδισμού καθώς και άλλες ορμόνες για την βελτίωση της υποτονίας.

Οι πρόοδοι της ιατρικής έχουν οδηγήσει σε σημαντικές θεραπείες για την ανώμαλη ανάπτυξη της καρδιάς, την ευαισθησία στις λοιμώξεις, τα αναπνευστικά προβλήματα και την απόφραξη του πεπτικού σωλήνα που μπορεί να προσβάλλουν ασθενείς με αυτό το σύνδρομο.

Δυστυχώς η φαρμακευτική θεραπεία δεν συνίσταται για τα άτομα με σύνδρομο Down και κυρίως για την διανοητική καθυστέρηση που είναι έκδηλη σε αυτά. Η έγκαιρη επέμβαση μετά τον τοκετό, τα ποιοτικά προγράμματα εκπαίδευσης, το κατάλληλο οικογενειακό περιβάλλον και η κακή ιατρική φροντίδα έχουν αυξήσει τις διανοητικές επιδόσεις.

Οι περισσότεροι ασθενείς που πάσχουν από το σύνδρομο αυτό είναι ενεργοί και παραγωγικοί και ζουν κατά μέσο όρο μέχρι την ηλικία των 50 ετών, και η διάρκεια ζωής τους οφείλει να είναι αξιοπρεπής όπως σε κάθε άνθρωπο.

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

τονισθεί ότι σε καμία περίπτωση σήμερα δεν πρέπει να αφήνεται ένα τέτοιο άτομο στην μοίρα του.

Έχει αποδειχθεί περίτρανα ότι όσα περισσότερα ερεθίσματα και φροντίδα δοθούν, τόσο πιο ουσιαστικά θα είναι τα αποτελέσματα. Υπάρχουν πολλά «μογγολάκια» πλέον που τελειώνουν έστω επιεικώς τη σχολική ύλη του δημοτικού και η συντριπτική πλειοψηφία είναι σε θέση εφόσον βοηθηθεί έγκαιρα και συστηματικά, να αποδώσει ικανοποιητικά κυρίως σε χειρωνακτική εργασία και να ενταχθεί κοινωνικά χωρίς πρόβλημα. Ευτυχώς σήμερα υπάρχουν αρκετά κέντρα προεπαγγελματικής ειδικής εκπαίδευσης που βοηθούν άτομα αυτής της κατηγορίας.

Το σημαντικότερο γεγονός στον τομέα της θεραπείας συνίσταται σε πειραματικές πρωτοβουλίες ιδιωτικών φορέων, οι οποίοι έχουν δημιουργήσει πρότυπες μονάδες με καλά αποτελέσματα, που κυριαρχούνται από το στόχο της παραμονής των ατόμων στο περιβάλλον τους, και παράλληλης βοήθειας στις εξωσχολικές ώρες με πολλαπλές τεχνικές (ακόμα και κατ' οίκον επισκέψεις των ειδικών, εκδρομές, γενικά ψυχαγωγικές εκδηλώσεις κ.λ.π.). Επιτέλους πρέπει να αντιληφθούμε ότι τα παραπάνω δεν είναι πολυτέλεια, ούτε χίμαιρα αλλά σύγχρονος τρόπος θεραπείας.

Στις μέρες μας ο μογγολισμός δεν αποτελεί «κατάρρα» αλλά μια πάθηση από τις σχετικά ελαφρές, αν όμως προσεχθεί.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6°

6.1. Γενετική καθοδήγηση

Γενετική καθοδήγηση είναι η μέθοδος που αναφέρεται στα γεγονότα και στους κινδύνους επανάληψης γενετικών νοσημάτων σε μια οικογένεια. Σκοπός της γενετικής καθοδήγησης είναι η πληροφόρηση των αρρώστων αλλά και των οικογενειών τους σχετικά με την νόσο και τη θεραπεία της, να συνειδητοποιήσουν το ρόλο της κληρονομικότητας και τον κίνδυνο επανεμφάνισης της νόσου στην ίδια οικογένεια. Βοηθάει τις οικογένειες να πάρουν αποφάσεις σχετικά με την αναπαραγωγή και να προσαρμοστούν όσο γίνεται καλύτερα στην κατάσταση τους. Τα ζευγάρια πρέπει να γνωρίζουν αν έχουν αυξημένο κίνδυνο να αποκτήσουν παιδιά με γενετικό νόσημα και τις επιλογές που έχουν σε περίπτωση θετικής απόκτησης παιδιού με γενετικό νόσημα. Ο γιατρός είναι αυτός που υποχρεούται να μεταδώσει πληροφορίες, να προτείνει ειδικές εξετάσεις και να τους παραπέμψει και σε μια πιο έμπειρη γνώμη ίσως.

Τα ζευγάρια που ζητούν συνήθως γενετική καθοδήγηση είναι ζευγάρια όπου υπάρχει:

- A) Προχωρημένη ηλικία της μητέρας
- B) Οικογενειακό ιστορικό γενετικού νοσήματος
- Γ) Προηγούμενο παιδί με τέτοιο ιδιαίτερο νόσημα
- Δ) Εξωγενείς παράγοντες (φάρμακα, ακτινοβολία X)

E) Γνώση ότι ο ένας ή ίσως και τα δυο μέλη του ζευγαριού να έχουν βέβαια διάγνωση ή να είναι φορείς σε κάποιο γενετικό νόσημα (π.χ. ενημέρωση από εθνικό πρόγραμμα ελέγχου φορέων).

ΣΤ) Απλό ενδιαφέρον σχετικά με τον κίνδυνο για γενετικά νοσήματα και επιθυμία να έχουν τους λιγότερους κινδύνους κάνοντας προγεννητική έρευνα.

Αρχές γενετικής καθοδήγησης

Οι αρχές για την γενετική καθοδήγηση είναι:

- A) Η ακριβής διάγνωση
- B) Η έμμεση καθοδήγηση
- Γ) Η αλήθεια στην καθοδήγηση
- Δ) Η εχεμύθεια και η εμπιστοσύνη
- E) Το ενδιαφέρον για το άτομο

ΣΤ) Ο καθορισμός του κατάλληλου χρόνου της γενετικής καθοδήγησης

Η ακριβής διάγνωση δεν έχει μόνο ενδιαφέρον για τον επικείμενο κίνδυνο αλλά καθορίζει με ακρίβεια τους χειρισμούς για την μελλοντική προγεννητική διάγνωση π.χ. γνωρίζοντας την υποομάδα της βλεννοπολυσακχαρίδωσης καθορίζεται ποιο ένζυμο θα διερευνηθεί και προγεννητικά. Διεθνώς επικρατεί η έμμεση καθοδήγηση. Ο γιατρός – σύμβουλος οφείλει να δίνει ωφέλιμες πληροφορίες στους συμβουλευόμενους, ακόμη να τους βοηθά να αυτοαναγνωρίσουν τα μεγαλύτερης προτεραιότητας ενδιαφέροντα, πιστεύω και φόβους του, ώστε να καταφέρουν να πάρουν λογικές αποφάσεις. Αυτό που υπερέχει στην σχέση γιατρού – αρρώστου είναι η επικέντρωση στο άτομο κυρίως, και σε δεύτερο ρόλο η κοινωνία.

Τα ζευγάρια που αποφασίζουν με την προγεννητική διάγνωση αλλά ταλαντεύονται για την διακοπή της εγκυμοσύνης, πρέπει να αυξήσουν το ενδιαφέρον τους για το άτομο.

Εδώ ο συμβουλευόμενος βοηθά το ζευγάρι να κατανοήσει τις συνέπειες της συνέχισης της εγκυμοσύνης, αν αυτό είναι τελικά που αποφάσισαν. Όταν το ζευγάρι ενδιαφέρεται για προγεννητικό καθορισμό του φύλου του εμβρύου με σκοπό τον οικογενειακό προγραμματισμό του μόνο, τότε δημιουργείται πρόβλημα. Η πρόταση αυτή πρέπει να απορριφθεί ως ένδειξη προγεννητικού ελέγχου και δεν μπορεί να δικαιολογηθεί ως ένδειξη πρόληψης κάποιων εκτρώσεων που αλλιώς θα μπορούσαν να έχουν συμβεί.

Τα γεγονότα κατά την καθοδήγηση δεν πρέπει να αποκρύπτονται, να διαστρεβλώνονται και να υποτιμώνται σκόπιμα. Αν ο γιατρός βρεθεί μπροστά στο απροσδόκητο εύρημα ενός τέτοιου εμβρύου και αδυνατεί να προβλέψει την τελική ανάπτυξη ενός τέτοιου ατόμου, πρέπει να βεβαιωθεί ότι ο συμβουλευόμενος κατάλαβε την αδυναμία πρόγνωσης και να τα εκφράσει όχι μόνο προφορικά αλλά και γραπτά επισημαίνοντας την ουσία των πληροφοριών που προσέφερε.

Οφείλει ο γιατρός που θα διαγνώσει γυναίκα φορέα φυλοσύνδετου νοσήματος, εκτός του να της συστήσει την προγεννητική έρευνα σε όλες τις επόμενες εγκυμοσύνες, να την ενημερώσει ότι θα πρέπει να ειδοποιηθούν και τυχόν αδερφές της. Η απόφαση για το αν θα μεταφερθούν οι πληροφορίες αυτές ανήκει και παίρνεται αποκλειστικά από την γυναίκα φορέα.

Ο πιο κατάλληλος χρόνος για γενετική καθοδήγηση είναι πριν την εγκυμοσύνη και καλύτερα και πριν από το γάμο. Γιατί έτσι θα διαπιστωθεί έγκαιρα η ύπαρξη φορέων και θα προηγηθεί η ενημέρωση σχετικά με τις προσφερόμενες επιλογές.

Όταν υπάρχει δυσπλαστικό ανησιγενές νεογνό, το ζευγάρι θα πρέπει να πάρει αποφάσεις πριν την έξοδο της μητέρας από το νοσοκομείο. Εκείνη

την ημέρα η ενημέρωση και η υποστήριξη του ζευγαριού είναι απαραίτητη, και σίγουρα από την πλευρά του ζευγαριού υπάρχει δυσκολία στην αφομοίωση των πληροφοριών εκείνη την δύσκολη για αυτούς στιγμή, λόγω συγκινησιακής τους κατάρρευσης.

Οι προγραμματισμένες συναντήσεις σε μερικές εβδομάδες ή και μήνες μετά την έξοδο από το νοσοκομείο του ζευγαριού με τον γιατρό θα βοηθήσουν το ζευγάρι, γιατί θα έχει προηγηθεί κάποιο χρονικό διάστημα όπου πλέον θα έχει γίνει αντιληπτό το πρόβλημα σε όλη του την έκταση. Πρέπει να παρουσιάζονται και οι δυο άνθρωποι που αποτελούν το ζευγάρι στις συναντήσεις που προγραμματίζονται για αποφυγή τυχόν λανθασμένης μετάδοσης πληροφοριών μεταξύ τους, λόγω του άγχους που δημιουργεί από μόνη της αυτή η κατάσταση.

Προϋποθέσεις γενετικής καθοδήγησης

Οι απαραίτητες προϋποθέσεις για να εφαρμόσει κάποιος γιατρός γενετική καθοδήγηση με επιτυχία είναι οι εξής:

A) Γνώση του νοσήματος: Είναι σαφές ότι ο γιατρός πρέπει να έχει τις απαραίτητες γνώσεις για το νόσημα, να γνωρίζει τις ειδικές εξετάσεις, τον επόμενο κίνδυνο απόκτησης παιδιού με γενετικό νόσημα, τον τρόπο κληρονομικής μεταβίβασης, εξετάσεις καθορισμού φορέων, την επιβίωση και την ποιότητα ζωής, τον τρόπο θεραπείας και το αποτέλεσμα της (εάν υπάρχει).

B) Γιατροί ως σύμβουλοι: Ο καλύτερος τρόπος παροχής γενετικής καθοδήγησης είναι να παρέχεται σε ένα νοσοκομείο (ιατρική σχολή με όλες τις ειδικότητες) και να υπάρχει μια ομάδα γιατρών – συμβούλων με βοηθούς και

κοινωνικούς λειτουργούς. Βέβαια οι μητέρες που η ηλικία τους είναι αρκετά προχωρημένη (άνω των 35 χρόνων) πρέπει να ενημερώνονται αποκλειστικά από τον μαιευτήρα – γιατρό τους που θα πραγματοποιήσει και την αμνιοκέντηση. Πρέπει όμως γενικότερα να ενημερώνονται.

Γ) Ικανότητα για επικοινωνία: Σε μια γενετική καθοδήγηση για να πούμε ότι θα είναι επιτυχημένη θα πρέπει να κυριαρχεί η απλή γλώσσα, ο αρκετά διαθέσιμος χρόνος, η προσοχή και η ευαισθησία. Αποφεύγονται εξειδικευμένοι ιατρικοί όροι, δεν επιμένουμε σε στατιστικούς κινδύνους, αλλά κυριαρχεί η καλή ενημέρωση για την πραγματική επιβάρυνση και τη βαρύτητα της αρρώστιας.

Δ) Γνώσεις δευτερεύουσων λύσεων ανάγκης: Πρέπει να προσφέρονται άλλες λύσεις στο ζευγάρι με τέτοιο τρόπο που θα εξοικειωθούν π.χ. για την τεχνητή σπερματέγχυση. Το ζευγάρι ίσως να μην γνωρίζει ή να αποφεύγει την συζήτηση για τέτοιες λύσεις, οφείλουν όμως οι γιατροί – σύμβουλοι να το ενημερώσουν.

Ε) Φιλανθρωπία: Πάνω απ' όλα ο γιατρός και ο κάθε ειδικός που ασχολείται με κάτι τέτοιο θα πρέπει να βγάλει προς το ζευγάρι και την ανθρωπιστική πλευρά του. Οφείλει να δείχνει ειλικρινή συμπάθεια, κατανόηση, φροντίδα και να αναγνωρίζει την αγωνία τους για το μέλλον. Πιο ευεργετική και πολύτιμη γίνεται η εμπειρία του γενετιστή για τους συμβουλευόμενους , όταν ο γενετιστής προλαβαίνει και απαντά σε ανέκφραστες ερωτήσεις και ανεκδήλωτους φόβους π.χ. σε μητέρες φορείς με σοβαρό φυλοσύνδετο νόσημα που κατέχονται από αισθήματα ενοχής.

Εκτίμηση της αποτελεσματικότητας της γενετικής καθοδήγησης

Αυτή εκτιμάται από το βαθμό των γνώσεων που αποκτήθηκαν, τις λογικές αποφάσεις και ακόμη την ικανότητα αντιμετώπισης του προβλήματος. Κάποια πράγματα που συμβάλλουν στην λήψη λανθασμένων αποφάσεων πολλές φορές είναι η θρησκεία, η άρνηση, η αποτυχία στο να «πιάσουν» τις πιθανότητες και εν συνεχεία η έλλειψη γνώσεων γενετικής και βιολογίας.

Βασικές αρχές στην εφαρμογή της γενετικής καθοδήγησης

Η έγκαιρη προσέλευση του ζεύγους προσφέρει αρκετά στην προγεννητική. Όταν η μητέρα παρουσιασθεί την 16^η εβδομάδα λίγα μπορεί να προσφέρει η προγεννητική διάγνωση. Οι γυναίκες πρέπει να συμβουλευονται τον γιατρό κατά τα γόνιμα χρόνια και πριν γίνει ο προγραμματισμός της εγκυμοσύνης. Πρέπει και οι δυο σε ένα ζευγάρι να καταλάβουν τις ενδείξεις και τους περιορισμούς της προγεννητικής, να κατανοήσουν τους κινδύνους της μητέρας και του εμβρύου από την αμνιοκέντηση και την εκλεκτική διακοπή. Πρέπει να ενημερωθούν για το πότε θα πάρουν τα αποτελέσματα, ότι υπάρχει πιθανότητα ψευδώς θετικού/ αρνητικού αποτελέσματος, πιθανότητα αποτυχίας της καλλιέργειας, μόλυνση αυτής, πιθανότητα αδυναμίας να δοθεί αποτέλεσμα και τελική διάγνωση.

Όλα αυτά πρέπει να συνοψιστούν σε ενυπόγραφη συγκατάθεση, και αυτό πρέπει να γίνει για να προληφθούν νομικές εμπλοκές, αλλά από την άλλη πλευρά βέβαια μπαίνει σε αμφισβήτηση το κύρος του γιατρού μερικές φορές. Όταν υπάρχει αμφιβολία για το αποτέλεσμα πρέπει να γίνει άμεση ενημέρωση του ζεύγους και να γίνει προσεκτική ενημέρωση του σε διάγνωση βαρέος γενετικού νοσήματος.

Τα ζευγάρια που λαμβάνουν «λογικές αποφάσεις» μπροστά στην απόφαση συνέχισης μιας εγκυμοσύνης διαγνωσμένου παθολογικού παιδιού, πρέπει να υποστηρίζονται από τον σύμβουλο, είναι χρέος του άλλωστε αυτό. Η γενετική καθοδήγηση αποτελεί την «εισαγωγή» στην προγεννητική διάγνωση και η σωστή γενετική καθοδήγηση συμβάλλει θετικά στην πρόληψη γενετικών νοσημάτων.

6.2. Προγεννητικός έλεγχος

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

Η εξέλιξη της βιοχημείας, της 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) κ.λ.π., υπήρξαν σημαντικά βήματα στην εξέλιξη του προγεννητικού ελέγχου.

Το 2,5% των νεογνών περίπου παρουσιάζουν συγγενείς ανωμαλίες ή κληρονομικά νοσήματα , πράγμα που κάνει σαφή τον σημαντικό ρόλο τον οποίο έχει η προγεννητική διάγνωση. Το κύριο όφελος από την προγεννητική εξέταση είναι η έγκαιρη διάγνωση μιας νόσου που απαιτεί σίγουρα άμεση θεραπευτική αντιμετώπιση ή διακοπή της κύησης.

Τα τελευταία χρόνια γίνεται προσπάθεια για την έγκαιρη όσο το δυνατόν, στο πρώτο τρίμηνο της κύησης, και έγκυρη προγεννητική διάγνωση. Αυτό γίνεται γιατί σωματικές και ψυχολογικές επιδράσεις και επιπλοκές από την κυοφορία «άρρωστων» εμβρύων μειώνονται στο ελάχιστο όταν η

απόφαση των γονέων για συνέχιση ή διακοπή της κύησης λαμβάνεται έγκαιρα.

6.2.1. Μέθοδοι προγεννητικού ελέγχου

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 υποκατάσταση τους με τις «non invasive», «όχι επεμβατικές» με σκοπό τον περιορισμό των επιπλοκών (αν χρησιμοποιηθεί οποιαδήποτε «επεμβατική» μέθοδος ή σε Rn αρνητικός έγκυες θα πρέπει να γίνεται προφυλακτικά αντι Rn γ-σφαιρίνη). Πιο συγκεκριμένα οι μέθοδοι είναι:

A) Αμνιοπαρακέντηση

Είναι η λήψη αμνιακού υγρού από την αμνιακή κοιλότητα με την χρήση ειδικής βελόνας (20G συνήθως) που εισέρχεται διακοιλιακά κάτω από συνεχή υπερηχογραφική παρακολούθηση. Εφαρμόζεται επί 30ετίας με πολύ καλά αποτελέσματα. Συνήθως εκτελείται μεταξύ 16^{ης} – 18^{ης} εβδομάδας της κύησης. Τα τελευταία χρόνια, σε ορισμένα κέντρα χρησιμοποιείται η λεγόμενη «πρώιμη αμνιοκέντηση» μεταξύ 12-15 εβδομάδας. Με την 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 απλός λόγος βεβαίως είναι η εναλλακτική δυνατότητα που έχουμε για την ενωρίς (10-13 εβδομάδες) λήψη τρυφοβλάστης (cvs) και με πολύ καλά αποτελέσματα.

B) Alpha test

Τα τελευταία χρόνια, μελέτες σε μεγάλες σειρές εγκύων γυναικών στα πανεπιστημιακά νοσοκομεία της Αγγλίας, έδειξαν ότι τρεις βιοχημικοί παράγοντες στο αίμα εγκύων γυναικών με κύημα συνδρόμου Down βρέθηκαν επηρεασμένοι σε σχέση με τις υπόλοιπες εγκύους. Οι παράγοντες αυτοί στην συνέχεια βρέθηκε ότι μπορούν να συνυπολογιστούν με στοιχεία υπερηχογραφήματος και στοιχεία της εγκύου και να προσδιοριστούν έτσι οι πιθανότητες παρουσίας συνδρόμου Down σε μια εγκυμοσύνη. Οι βιοχημικοί παράγοντες που σήμερα προσδιορίζονται είναι η οιστριόλη (uE3) ένα κλάσμα της ελεύθερης χριογοναδοτροπίνης (F6HGG) και η α-εμ-βρική σφαιρίνη (αFP). Η μέθοδος αυτή πια εφαρμόζεται σε όλο τον κόσμο τα τελευταία 5 χρόνια σαν εξέταση ρουτίνας και είναι διεθνώς γνωστή με την ονομασία alpha test. Η εξέταση έχει ευαισθησία ανίχνευσης 60-70% και είναι η καλύτερη εξέταση προγεννητικού ελέγχου που διαθέτει η ιατρική σήμερα για γυναίκες μικρότερες των 35 ετών.

ΠΩΣ, ΠΟΤΕ ΚΑΙ ΠΟΥ ΓΙΝΕΤΑΙ ALPHA TEST

Το alpha test γίνεται με μια μόνο αιμοληψία, μεταξύ 15^{ης} και 22^{ης} εβδομάδας κύησης. Τα Διαγνωστικά κέντρα που προσδιορίζουν το alpha test έχουν απευθείας ΕΙΔΙΚΗ σύνδεση και σύμβαση με την Αγγλική εταιρεία LMS (Logical Medical Systems) η οποία έχει διεθνώς copyright του Alpha – Software και η οποία εξασφαλίζει έτσι την αξιοπιστία της εξέτασης. Στην

Καλαμάτα σύμβαση για Alpha test έχει το διαγνωστικό κέντρο πυρηνικής ιατρικής «γ-βιοδιάγνωση»

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ ALPHA TEST

Το Alpha test ανιχνεύει το 60-70% των ατόμων με σύνδρομο Down που αλλιώς θα έμεναν αδιάγνωστα. «Θετικό» αποτέλεσμα σημαίνει αυξημένο κίνδυνο γέννησης παιδιού με σύνδρομο Down ή ανωμαλίες του νωτιαίου σωλήνα. Μια έγκυος μπορεί να έχει θετικό Alpha test λόγω:

- Αυξημένου κινδύνου συνδρόμου Down εάν η συνεκτίμηση των επιπέδων της α-φετοπρωτεΐνης, της χοριακής γοναδοτροφίνης και της ελεύθερης οιστριόλης με την ηλικία της μητέρας δείξει κίνδυνο 1:250 ή περισσότερο.
- Αυξημένου κινδύνου ανωμαλιών του νωτιαίου σωλήνα εάν τα επίπεδα της α-φετοπρωτεΐνης της μητέρας είναι τουλάχιστον 2 ½ φορές υψηλότερα από τα φυσιολογικά.
- Προηγούμενης εγκυμοσύνης παιδιού με σύνδρομο Down ή με ανωμαλία του νωτιαίου σωλήνα.

Το θετικό αποτέλεσμα δεν σημαίνει σίγουρη ανωμαλία του εμβρύου, αφού άλλωστε οι περισσότερες γυναίκες με θετικό Alpha test γεννούν υγιή παιδιά. Απλώς το θετικό Alpha test δείχνει αυξημένο κίνδυνο και οπωσδήποτε αυτές οι γυναίκες πρέπει να ελέγχουν περαιτέρω με λεπτομερές υπερηχογράφημα για τον ακριβή καθορισμό της εμβρυικής ηλικίας (αφού για παράδειγμα υψηλές ή χαμηλές τιμές της α-φετοπρωτεΐνης, της χοριακής γοναδοτροφίνης και της ελεύθερης οιστριόλης για κύηση 18 εβδομάδων, είναι φυσιολογικές για κύηση 15 εβδομάδων και με αμνιοκέντηση).

Αρνητικό αποτέλεσμα: Εάν το alpha test δείξει κίνδυνο για σύνδρομο Down μικρότερο από 1:250 και τα επίπεδα της α-φετοπρωτεΐνης δεν είναι υψηλά, το αποτέλεσμα είναι αρνητικό. Περισσότερες από 90% έγκυες γυναίκες έχουν αρνητικό αποτέλεσμα.

ΕΝΑ ΑΡΝΗΤΙΚΟ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ ΑΠΟΚΛΕΙΕΙ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN ΚΑΙ ΤΙΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΤΟΥ ΝΩΤΙΑΙΟΥ ΣΩΛΗΝΑ;

ΟΧΙ! Μερικές φορές , περιπτώσεις ξεφεύγουν.

Το alpha test διαγνώσκει:

- Τις δυο από τις τρεις περιπτώσεις συνδρόμου Down.
- Σχεδόν όλες τις περιπτώσεις ανεγκεφαλίας.
- Τις τέσσερις από τις πέντε περιπτώσεις δισχιδούς ράχης.

Δυνατότητα υπολογισμού του συντελεστή κινδύνου για το σύνδρομο Down

Σε πολλές μελέτες που έγιναν στη συνέχεια, τόσο αναδρομικές όσο και προοπτικές , υπολογίστηκε ότι με το τριπλό βιοχημικό τεστ όπως ονομάστηκε η μέθοδος αυτή, μπορούσαν να ανιχνευτούν περίπου το 65% των κυήσεων με σύνδρομο Down ενώ ο συνολικός αριθμός των αμνιοπαρακεντήσεων να μην ξεπερνά το 5%.

Για τον υπολογισμό του κινδύνου, άλλοι ερευνητές πρότειναν την χρήση μόνο της hGG και της AFP σε συνδυασμό με την ηλικία της μητέρας (Διπλό test) σε αντίθεση με το τριπλό test που πρότεινε ο Wald. Σημαντικά πλεονεκτήματα του τριπλού βιοχημικού τεστ είναι :

- Είναι μη επεμβατική μέθοδος

- Δεν προσθέτει επιπλέον κίνδυνο στο έμβρυο
- Δυνατότητα ελέγχου του συνόλου των εγκύων γυναικών

6.2.2. Το Πρόγραμμα

Η διαδικασία υπολογισμού του κινδύνου είτε με δυο είτε με τρεις βιοχημικούς δείκτες είναι αρκετά πολύπλοκη και είναι εξαιρετικά επίπονο έως αδύνατο να γίνει χωρίς τη βοήθεια ηλεκτρονικού υπολογιστή.

Το πρόγραμμα Gi-Alpha είναι ένα πρόγραμμα Η/Υ κατασκευασμένο εξ ολοκλήρου από εμάς και βασισμένο σε καταξιωμένες διεθνείς ερευνητικές εργασίες. Το πρόγραμμα λειτουργεί υπό το περιβάλλον Windows και μπορεί να υπολογίζει τον συντελεστή κινδύνου για το σύνδρομο Down, με βάση τόσο την hGG, AFP και uE3 (τριπλό τεστ) όσο και την hGG, και AFP (διπλό τεστ). Υπολογίζει ακόμη συντελεστή κινδύνου για ανοιχτές βλάβες των νωτιαίου σωλήνα του εμβρύου.

Το πρόγραμμα εφαρμόζεται τα τελευταία χρόνια στο Ορμονολογικό Εργαστήριο του Αρεταίειου νοσοκομείου και έχουν ελεγχθεί πάνω από 1300 εγκυμοσύνες. Έχουν ανιχνευθεί 1 τρισωμία 21 και 1 τρισωμία 18 και ένα σύνδρομο Turner με 4% ψευδώς θετικά αποτελέσματα. Το πρόγραμμα έχει ανακοινωθεί στο 6^ο Πανελλήνιο Συνέδριο Μαιευτικής και Γυναικολογίας, 23-26 Νοεμβρίου 1994, ενώ αποτελέσματα βασισμένα σ' αυτό ανακοινώθηκαν: α) στο 9^ο Πανελλήνιο Συνέδριο Περιγεννητικής Ιατρικής, 27-28 Απριλίου 1996, β) στο 22^ο Ετήσιο Πανελλήνιο Ιατρικό Συνέδριο, 7-11 Μαΐου 1996 και γ) στο XVI International Congress of Clinical Chemistry 7-12 Ιουλίου 1996.

Δυνατότητες του προγράμματος

- ✓ Υπολογίζει τον συντελεστή κινδύνου για το σύνδρομο Down με βάση τόσο την hGG, AFP και uE3 (τριπλό τεστ) όσο και την hGG και AFP (διπλό τεστ).
- ✓ Υπολογίζει πιθανότητα ανοιχτών βλαβών του νευρικού σωλήνα ή/και ανεγκεφαλίας του εμβρύου με βάση το MoM της AFP.
- ✓ Προβλέπει διόρθωση των MoM's την hGG, AFP και της uE3 με βάση το σωματικό βάρος της εγκύου.
- ✓ Προβλέπει διόρθωση των MoM's την hGG, AFP και της uE3 σε περιπτώσεις εγκύων με ινσουλινοεξαρτώμενο διαβήτη.
- ✓ Μπορεί να χρησιμοποιηθεί για τον υπολογισμό του συντελεστή κινδύνου για σύνδρομο Down σε περιπτώσεις εγκύων με δίδυμη κύηση.
- ✓ Είναι ανοιχτό ως προς την χρήση της ελεύθερης β-υπομονάδας της hGG στη θέση της ολικής hGG.
- ✓ Έχει την δυνατότητα να επεκταθεί και να χρησιμοποιήσει οποιαδήποτε άλλη βιοχημική παράμετρο ζητηθεί (π.χ. PAPP-A, Inhibin).
- ✓ Έχει τη δυνατότητα άμεσης επέκτασης στον υπολογισμό του συντελεστή κινδύνου και για άλλες χρωμοσωμικές ανωμαλίες (π.χ. τρισωμία 18, σύνδρομο Edwards).
- ✓ Έχει τη δυνατότητα στατιστικής επεξεργασίας των αποθηκευμένων πληροφοριών και συγκεντρωτικής παρουσίασης τόσο σε πίνακα όσο και σε γραφικά (π.χ. το

ποσοστό των θετικών αποτελεσμάτων για ένα επιλεγμένο χρονικό διάστημα).

Αναφέρουμε στη συνέχεια τη διαδικασία που ακολουθείται από το πρόγραμμα για τον υπολογισμό του συντελεστή κινδύνου για το σύνδρομο Down μιας μονόδυμης φυσιολογικής κύησης.

Υπολογισμός του συντελεστή κινδύνου για το σύνδρομο Down

Ο υπολογισμός του συντελεστή κινδύνου για το σύνδρομο Down γίνεται με την παρακάτω διαδικασία:

1. Καθορισμός της ηλικίας κύησης της εγκύου
2. Καθορισμός των τιμών αναφοράς για τις hGG, AFP και uE3
3. Υπολογισμός των πολλαπλασίων της διάμεσης τιμής (MoM's) για τις hGG, AFP και uE3
4. Διόρθωση των MoM's με βάση το σωματικό βάρος
5. Υπολογισμός του κινδύνου λόγω ηλικίας
6. Υπολογισμός του συντελεστή κινδύνου συνδρόμου Down

Καθορισμός της ηλικίας κύησης της εγκύου

Για τον καθορισμό της ηλικίας κύησης της εγκύου, το πρόγραμμα μπορεί να αξιοποιήσει την ημερολογιακή εκτίμηση (βάση της τελευταίας εμμήνου ροής (TEP) και το υπερηχογράφημα. Αν η υπερηχογραφική εκτίμηση της ηλικίας κύησης διαφέρει από την ημερολογιακή περισσότερο από έναν, οριζόμενο από το χρόνο, αριθμό ημερών, τότε χρησιμοποιείται η υπερηχογραφική εκτίμηση άλλως χρησιμοποιείται η ημερολογιακή εκτίμηση.

Σε περίπτωση που δεν υπάρχει υπερηχογραφική εκτίμηση αυτό επισημαίνεται από το πρόγραμμα με ένα μήνυμα.

Καθορισμός των τιμών αναφοράς για τις hGG, AFP και uE3

Τιμές αναφοράς για κάθε παράμετρο μπορούν να εισαχθούν στο πρόγραμμα από το χρήστη. Εξ ορισμού το πρόγραμμα προτείνει κάποιες δημοσιευμένες στη διεθνή βιβλιογραφία τιμές. Το ορθότερο είναι να εισαχθούν τιμές αναφοράς που έχουν υπολογιστεί από τον χρήστη με βάση τις συγκεκριμένες μεθόδους προσδιορισμού των hGG, AFP και uE3 που χρησιμοποιεί καθώς και τον πληθυσμό που το κάθε εργαστήριο εξυπηρετεί.

Οι τιμές αναφοράς εισάγονται στο πρόγραμμα με τη μορφή μαθηματικής συνάρτησης της τιμής της παραμέτρου με την ΗΚ σε ημέρες. Η μορφή της συνάρτησης για κάθε ορμόνη είναι καθορισμένη από το πρόγραμμα και στηρίζεται σε έγκυρες διεθνείς αναφορές. Π.χ. για την AFP χρησιμοποιείται η λογαριθμική σχέση:

$$\text{Log}(AFP) = a + b \times [HK(\eta\mu)]$$

Λογαριθμική σχέση χρησιμοποιείται επίσης και για την hGG, ενώ για την ασύζευκτη οιστρίολη μπορεί να χρησιμοποιηθεί τόσο η λογαριθμική όσο και η γραμμική.

Οι παράμετροι a και b εισάγονται από το χρήστη και φυλάσσονται από το πρόγραμμα έως ότου χρειαστεί να ξαναλλαχθούν.

Υπολογισμός των πολλαπλασίων της διάμεσης τιμής (MoM's) για τις

hGG, AFP και uE3

Ο υπολογισμός των MoM για κάθε παράμετρο γίνεται με την βοήθεια της σχέσης:

$$\text{MoM} = \frac{\text{Ευρεθίσα τιμή}}{\text{Τιμή αναφοράς για την ΗΚ}}$$

Διόρθωση των MoM's με βάση το σωματικό βάρος

Το πρόγραμμα προβλέπει διόρθωση των MoM's της κάθε παραμέτρου με βάση το σωματικό βάρος της εγκύου. Η διόρθωση δίνεται από τον τύπο:

$$\text{MoM}_{\text{διορθωμένο}} = \frac{\text{MoM}}{\alpha \times b^{\text{B}\Sigma}}$$

όπου BΣ= Βάρος σώματος της εγκύου σε Kg.

Οι παράμετροι α και b εισάγονται από το χρήστη και φυλάσσονται από το πρόγραμμα έως ότου χρειαστεί να ξαναλλαχθούν. Εξ ορισμού στο πρόγραμμα χρησιμοποιούνται οι παράμετροι του Wald(1992).

Υπολογισμός του κινδύνου λόγω ηλικίας

Ο υπολογισμός του κινδύνου λόγω ηλικίας, γίνεται με βάση το γνωστό στη βιβλιογραφία τύπο:

$$\text{Agerisk}=1: (1-p)/p$$

$$P=0.000627+\exp(-162395+0.286 \times (\text{ηλικία}-0.458))$$

Ηλικία: ηλικία της μητέρας στον τοκετό.

Υπολογισμός του συντελεστή κινδύνου

Ο υπολογισμός του συντελεστή κινδύνου για το σύνδρομο Down στηρίζεται στη λογική ότι η πληροφορία που δίνουν οι τρεις βιοχημικές

παράμετροι hGG, AFP και uE3 για την παρούσα κατάσταση της εγκυμοσύνης, αξιοποιείται ώστε να διαφοροποιήσει θετικά ή αρνητικά, το γνωστό προϋπάρχοντα κίνδυνο λόγω ηλικίας της μητέρας. Συγκεκριμένα, αν για μια βιοχημική παράμετρο είναι γνωστές οι κανονικές κατανομές τόσο για τις κυήσεις με σύνδρομο Down όσο και για τις φυσιολογικές κυήσεις, τότε, για μια δεδομένη τιμή της παραμέτρου, η πιθανότητα να αντιστοιχεί σε κύηση με Down ισούται προς το λόγο του ύψους της κανονικής κατανομής για τις Down κυήσεις προς το ύψος της κανονικής κατανομής των φυσιολογικών κυήσεων.

$$\text{Downrisk} = \text{Agerisk} / LR \qquad LR = \frac{f_{\text{DOWN}}}{f_{\text{NORMAL}}}$$

Για την κατασκευή των τριπαραμετρικών κανονικών κατανομών τόσο για τις κυήσεις με Down όσο και για τις φυσιολογικές κυήσεις, το πρόγραμμα χρησιμοποιεί πληθυσμιακές στατιστικές παραμέτρους υπολογισμένες με βάση τον αλγόριθμο του Cuckle 1995 από τα δεδομένα του Ορμονολογικού εργαστηρίου του Αρεταίειου Νοσοκομείου.

Το **GI-Alpha**, μπορεί να βοηθήσει σημαντικά τόσο στην επέκταση του πληθυσμιακού ελέγχου για το σύνδρομο Down σε όλες τις έγκυες γυναίκες, όσο και στην αύξηση της αξιοπιστίας των αποτελεσμάτων.

ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο

1.1. Δραστηριότητες και εκπαίδευση κατά την παιδική ηλικία

Ένας σημαντικός τομέας του προγράμματος αγωγής των νοητικώς καθυστερημένων, ακόμα και του βαθμού των εκπαιδευσίμων, είναι η απόκτηση των βασικών συνηθειών και δεξιοτήτων αυτοεξυπηρέτησεως. Ο τομέας αυτός αποσκοπεί για να μπορέσει το άτομο να διατηρείται στη ζωή χωρίς να είναι αναγκαία η συνεχής παρουσία των άλλων (ατομική καθαριότητα, λήψη τροφής, ένδυση, υπόδηση, σωματική υγεία και ακεραιότητα κ.λ.π.). Οι συνήθειες και δεξιότητες αυτές έχουν εξαιρετική σημασία για κάθε άτομο που πρόκειται να ζήσει και να δράσει ανεξάρτητο, μέσα στο κοινωνικό σύνολο.

Τα πρώτα πέντε χρόνια της ζωής του παιδιού είναι περίοδος θεαματικών αλλαγών στην ανάπτυξη και εξέλιξη. Αν και μέσα από τις πρώτες μέρες και εβδομάδες από την γέννηση το βρέφος μπορεί να ανταποκριθεί στο άγγιγμα, τον ήχο, την γεύση, τις οπτικές εικόνες, ιδιαίτερα στο ανθρώπινο πρόσωπο, εξαρτάται εξ ολοκλήρου από τον ενήλικα για την προστασία, τη διατροφή του, τη στήριξη έναντι της βαρύτητας και την κίνηση στο περιβάλλον. Μέσα σε μερικά χρόνια όμως τα περισσότερα παιδιά είναι εξ ολοκλήρου σωματικά ανεξάρτητα, ικανά να ελέγξουν την ισορροπία τους και να παρουσιάσουν ποικιλία μεγάλων αλλά και λεπτών κινητικών δραστηριοτήτων καθώς και να αποκτήσουν νέες ικανότητες που να απαιτούν υψηλό βαθμό ελέγχου και αντίληψης.

Τα παιδιά, όλα τα παιδιά, αντιλαμβάνονται τα συναισθήματα των άλλων. Δάσκαλοι και γονείς που είναι αγαπητοί στα παιδιά αλλά συγχρόνως και περιοριστικοί, μπορούν να εφοδιάσουν το παιδί με τις απαραίτητες

δεξιότητες, οι οποίες θα το βοηθήσουν να γίνει πιο ευτυχισμένο, ασφαλές και ικανό να προσαρμόζεται στις παρουσιαζόμενες ανάγκες της κοινωνικής τους ζωής.

Πολλά παιδιά προέρχονται από σπίτια στα οποία η υγιεινή και η προσωπική φροντίδα βρίσκονται σε πολύ χαμηλά επίπεδα και έτσι είναι επόμενο να βρίσκονται σε όχι καλή σωματική κατάσταση και οι αρρώστιες να τα προσβάλλουν με μεγαλύτερη συχνότητα και ευκολία.

Το πρόγραμμα της υγιεινής είναι βασισμένο στην φιλοσοφία ότι όλα τα παιδιά έχουν βασικά τις ίδιες σωματικές και ψυχολογικές ανάγκες, είτε πρόκειται για κανονικά παιδιά είτε για παιδιά με μαθησιακές δυσκολίες, νοητικώς καθυστερημένα παιδιά και προβληματικά. Βοηθώντας τα παιδιά αυτά να τονώσουν τις φυσικές και ψυχολογικές τους ανάγκες, οι γονείς, οι δάσκαλοι, και η πολιτεία οφείλουν να συνεργαστούν για ένα κοινό σκοπό: τη σωματική και ψυχική υγεία όλων των παιδιών, όλων των μικρών φίλων μας, των αυριανών αντικαταστατών και βοηθών μας.

Χρονολογική ηλικία 4-6 ετών, νοητική ηλικία 2-4 ετών

Προσωπική υγιεινή

- (1) Τα παιδιά εκπαιδεύονται στο να ελέγχουν τις συνήθειες της τουαλέτας: ο δάσκαλος συζητά με τα μικρά παιδιά πόσο σπουδαίο είναι να πηγαίνει το παιδί μόνο του στην τουαλέτα. Τους δίνει να καταλάβουν ότι όλοι τα αγαπούν για την καλή αυτή συνήθεια. Μπορεί να εφαρμόσει τεχνικές που αυξάνουν τη συχνότητα αυτής της καλής συμπεριφοράς. «Μπράβο, είσαι καλό αγόρι, καλό κορίτσι», να προσφέρει

σοκολάτες, καραμέλες για κάθε σωστή χρήση της τούαλέτας κ.λ.π.

- (2) Τα παιδιά μαθαίνουν να μη βάζουν τα δάχτυλα τους στη μύτη, το στόμα και τα αυτιά: μια κακή συνήθεια για τα παιδιά αυτής της ηλικίας είναι το σκάλισμα της μύτης, το δάγκωμα των νυχιών και συνήθως με οποιοδήποτε αντικείμενο, μολύβι, ξύλο πείραγμα των αφτιών κ.λ.π. Σε μια καλή συζήτηση , ο δάσκαλος αναπτύσσει τους κινδύνους από τέτοιες συμπεριφορές και παρακολουθεί ατομικά και ομαδικά την εξέλιξη ή την εξάλειψη τους.
- (3) Τα παιδιά διδάσκονται ότι πρέπει να κοιμούνται 8 ώρες το βράδυ και 2 περίπου το μεσημέρι, κυρίως το καλοκαίρι: ο δάσκαλος με απλή και κατανοητή συζήτηση, αναπτύσσει την σπουδαιότητα του ύπνου για τον άνθρωπο και προπάντων για τα μικρά παιδιά. Ειδικά, τονίζει το θέμα για τα μικρά παιδιά, γιατί ένα έξυπνο παιδί, εάν δεν ακούσει για την ειδική σπουδαιότητα που έχει ο ύπνος για τα μικρά παιδιά, μπορεί να πει «κοιμάμαι όσο κοιμάται ο μπαμπάς και η μαμά. Αφού αυτοί δεν κοιμούνται το μεσημέρι ή νωρίς το βράδυ, γιατί εγώ να κοιμηθώ και να χάσω ώρες από τα παιχνίδια μου;». Γι αυτό ο δάσκαλος έξυπνα αναπτύσσει τη σπουδαιότητα του ύπνου για τα μικρά παιδιά.
- (4) Τα παιδιά εκπαιδεύονται στο να πλύνουν τα χέρια τους και το πρόσωπο τους κάθε πρωί αμέσως μόλις ξυπνήσουν και την ώρα του φαγητού πριν και μετά από αυτό: στην τάξη

γίνεται συζήτηση γιατί πρέπει να πλένονται κάθε πρωί, μετά το φαγητό και μετά τη χρήση της τουαλέτας. Όταν υπάρχει γεύμα στο σχολείο, ο δάσκαλος διακριτικά ελέγχει εάν όλα τα παιδιά έχουν πλύνει τα χέρια τους και εάν τα νύχια τους είναι επιμελώς κομμένα.

- (5) Τα παιδιά μαθαίνουν να κάνουν τακτικά μπάνιο: ορισμένα παιδιά έχουν πρόβλημα με το νερό και συχνά διαπληκτίζονται με τις μητέρες τους την ώρα του μπάνιου. Στην τάξη συζητείται η σπουδαιότητα που έχει το μπάνιο για την υγεία του παιδιού και ότι πρέπει να γίνεται συχνά χωρίς το παιδί να φέρνει αντίρρηση στη μητέρα του, και να χρησιμοποιεί το σαπούνι στο κεφάλι και το σώμα. Επειδή το σαπούνι καίει στα μάτια, ο δάσκαλος τα συμβουλεύει και τους υπενθυμίζει ότι την ώρα που η μητέρα τα βοηθά να λούσουν το κεφάλι τους με σαπούνι, πρέπει τα μάτια να είναι κλειστά, γιατί ο αφρός μερικών σαπουνιών πραγματικά καίει. Αν πάλι κατά λάθος πάει λίγος αφρός στα μάτια και καίνε, τους υπενθυμίζει να μη φοβούνται, γιατί σε λίγο το τσούξιμο θα περάσει. Για να αποφύγουν όμως το τσούξιμο, να θυμούνται να κλείνουν τα μάτια τους, για να βοηθήσουν τη μητέρα να τελειώσει πιο γρήγορα χωρίς κλάματα και χωρίς τσούξιμο.
- (6) Τα παιδιά μαθαίνουν να αλλάζουν κάλτσες και εσώρουχα καθημερινά ή όταν το ζητάει η μητέρα: ο δάσκαλος αναπτύσσει το θέμα γύρω από την καθημερινή ή συχνή

αλλαγή των εσώρουχων και των καλτσών, ιδίως το καλοκαίρι που το σώμα ιδρώνει περισσότερο από κάθε άλλη εποχή. Όταν τα εσώρουχα και οι κάλτσες δεν αλλάζονται καθημερινά, το σώμα και τα πόδια βγάζουν βαριά οσμή που δεν αρέσει στους άλλους, οπότε θα λένε ότι δεν είμαστε κοινωνικά και καλά παιδιά.

- (7) Τα παιδιά εκπαιδεύονται στη στοματική υγεία: αυτό το μάθημα είναι ένα από τα πιο σπουδαία, γιατί τα δόντια πρέπει να πλένονται έπειτα από κάθε φορά που τρώμε έστω και κάτι. Συνήθως, επικρατεί η συνήθεια σε κάθε σπίτι να πλένουν όλοι τα δόντια τους το πρωί μόλις σηκωθούν και, εάν τα πλένουν το βράδυ, αμέσως πριν από τον ύπνο. Αυτό είναι λάθος, γιατί εκτός από μια κάπως δυσάρεστη αναπνοή, τα δόντια το πρωί είναι απαλλαγμένα από τον κίνδυνο των τροφών, γιατί είτε τα πλύναμε το προηγούμενο βράδυ είτε όχι, έχουν περάσει αρκετές ώρες, ώστε τα υπολείμματα των φαγητών να έχουν υποστεί αποσύνθεση και να έχουν ήδη κάνει τη ζημιά στα δόντια. Φυσικά, είναι καλή συνήθεια το πρωινό πλύσιμο των δοντιών, αλλά αυτό δεν αρκεί. Τα δόντια πρέπει να πλένονται τουλάχιστον έπειτα από κάθε κύριο φαγητό, δηλαδή το πρωινό, το μεσημεριανό και το βραδινό. Επίσης, ο δάσκαλος δείχνει τον σωστό τρόπο χρήσης της οδοντόβουρτσας, που συνήθως είναι άνω και κάτω παρά οριζόντια όπως συνηθίζουν οι περισσότεροι. Ακόμη, ο δάσκαλος μπορεί να

του έχουν. Η διορατικότητα του φαίνεται, όταν ανακαλύπτει ο ίδιος τα προβλήματα που τα παιδιά δεν θέλουν να τα συζητήσουν μαζί του επειδή ντρέπονται ή φοβούνται. Εδώ χρειάζεται όλη η εμπειρία του δασκάλου. Συνήθως, αφήνει τα παιδιά να βγάλουν τα δικά τους συμπεράσματα, βοηθώντας τα έτσι να καταλάβουν τον εαυτό τους και τους άλλους. Κύριος στόχος είναι η ανάπτυξη της θετικής εικόνας του εαυτού τους. Ακόμη, ο δάσκαλος τα βοηθά να σκέπτονται με καλύτερους τρόπους, να προσεγγίζουν τις καταστάσεις ήπια και να βρίσκουν ικανοποιητικές μεθόδους επίλυσης των προβλημάτων τους. Αν χρειαστεί να δοθούν στους γονείς ειδικές οδηγίες, ο δάσκαλος ή κάποιος από το εκπαιδευτικό προσωπικό πρέπει να τους καλέσει στο σχολείο ή να πάει στο σπίτι του παιδιού.

- (2) Τα παιδιά μαθαίνουν να ξεχωρίζουν ότι τα αγόρια και τα κορίτσια διαφέρουν σωματικά: φωτογραφίες, εικόνες αγοριών και κοριτσιών προσκομίζονται στην τάξη από τα παιδιά, που κάνουν συγκρίσεις βλέποντας τις διαφορές, π.χ. μαλλιά, ρούχα, δραστηριότητες κ.λ.π. Μαθαίνουν ότι τα αγόρια και τα κορίτσια έχουν πολλά κοινά, όπως δόντια, μάτια, χέρια, πόδια, αφτιά, μύτη, φρύδια, δάχτυλα κ.λ.π. Η διαφορά των γεννητικών οργάνων μπορεί να αναπτυχθεί με έξυπνο τρόπο, γιατί είναι ένα από τα κρισιμότερα ερωτήματα των παιδιών και πρέπει να απαντηθεί έξυπνα, αποφεύγοντας εξηγήσεις που θα μπορούσαν να

φέρει ειδική κλωστή δοντιών από το φαρμακείο και να δείξει στα παιδιά πως καθαρίζονται τα κενά μεταξύ των δοντιών.

Φαγητά

- (1) Τα παιδιά εκπαιδεύονται στις καλές συνήθειες του φαγητού: ο δάσκαλος τους εξηγεί με απλά λόγια τη σπουδαιότητα και τις ώρες του φαγητού. Δεν είναι, για παράδειγμα, υγιεινό να φάει κανείς για πρωινό παστίσιο, κοκκινιστό και άλλα και για γεύμα να πάρει γάλα και αυγό. Πιο υγιεινό είναι να πάρει το γάλα ή το τσάι και το αυγό το πρωί και το κοκκινιστό για γεύμα ή δείπνο. Επίσης, τους εξηγεί να τρώνε ότι υπάρχει στο πιάτο και να τρώνε ποικιλίες φαγητών, που φτιάχνει και σερβίρει η μητέρα. Αναπτύσσεται η σπουδαιότητα του καλού και αργού μασήματος, πάντα με απλά λόγια, και ότι την ώρα του φαγητού τα παιδιά δεν τρώνε γλυκά, καθώς και ότι τα φρούτα τρώγονται μετά το φαγητό, ποτέ μα ποτέ πριν. Στο σχολείο ο δάσκαλος προσέχει την ώρα του γεύματος, αν γίνεται το σωστό μάσημα από τα παιδιά και κάνει διορθώσεις πάντα με ευχάριστο τρόπο.

Διανοητική υγεία

- (1) Τα παιδιά συζητούν τα προβλήματα τους με το δάσκαλο: συχνά τα προβλήματα αυτά είναι ποικίλα και ο δάσκαλος προσέχει πάντα να τα επιλύει με έξυπνο τρόπο, έτσι ώστε να μη χάσουν τα παιδιά την εμπιστοσύνη και την αγάπη που

επιδεινώσουν το οιδιπόδειο σύμπλεγμα για τα αγόρια και το σύμπλεγμα της Ηλέκτρας για τα κορίτσια. Η ενημέρωση μπορεί να γίνει με φωτογραφίες ζώων στην αρχή και αφού ο δάσκαλος εξηγήσει ότι συμβαίνει το ίδιο και με τα παιδιά, τότε μπορεί να παρουσιάσει φωτογραφίες πολύ μικρών αγοριών και κοριτσιών και να είναι έτοιμος να απαντήσει στις ερωτήσεις τους.

Χρονολογική ηλικία 6-9 ετών, νοητική ηλικία 3-6 ½

Φυσική και σωματική αγωγή

- (1) Τα παιδιά εκπαιδεύονται να χρησιμοποιούν χαρτοπετσέτες, όταν θέλουν να καθαρίσουν τη μύτη ή να καλύψουν ο στόμα τους όταν βήχουν: ο δάσκαλος εξηγεί με απλό και πειστικό τρόπο γιατί πρέπει να καλύπτουν το στόμα τους όταν βήχουν, γιατί πρέπει να χρησιμοποιούν μαντήλι ή πετσέτες όταν φυσούν την μύτη τους ή όταν πρόκειται να φτύσουν. Με ειδική πρακτική εξάσκηση , τα εξοικειώνει με την απαιτούμενη και κατάλληλη συμπεριφορά και τους εξηγεί ότι η χρήση του καθαρού μαντηλιού ή της χαρτοπετσέτας είναι πιο υγιεινή από το χέρι που είναι γεμάτο μικρόβια.
- (2) Τα παιδιά δείχνουν τα κυριότερα μέρη του σώματος, π.χ. κεφάλι, χέρια, πόδια, δόντια, γλώσσα, δάχτυλα κ.λ.π.: για πρακτική εξάσκηση ζωγραφίζουν ανθρώπινες μορφές με όλα τα μέλη του σώματος ή φτιάχνουν μικρά ανθρωπάκια (αγόρια, κορίτσια) με πλαστελίνη.

Προσωπική υγιεινή

- (1) Τα παιδιά μαθαίνουν το πόσο απαραίτητο και υγιεινό είναι το πλύσιμο των χεριών, του προσώπου και του σώματος: μαθαίνουν να πλένουν τα χέρια πριν και μετά το φαγητό και όταν χρησιμοποιούν την τουαλέτα, γιατί είναι αναγκαίο να κόβονται συχνά τα νύχια και να πλένονται συχνά τα χέρια, το πρόσωπο και το σώμα.
- (2) Τα παιδιά εκπαιδεύονται στη στοματική υγιεινή: επειδή σε μια τάξη τα παιδιά προέρχονται από διάφορες γειτονιές και οικογένειες με έλλειψη γνώσεων γύρω από την υγεία των δοντιών, η εξάσκηση αυτή πρέπει να γίνεται συχνά στο σχολείο, όπως η επίβλεψη για καθαρά δόντια.
- (3) Τα παιδιά εξοικειώνονται με τον γιατρό και τον οδοντίατρο: ο δάσκαλος συζητά στην τάξη για αυτό το λειτούργημα. Λέει ότι ο γιατρός είναι ένας καλός φίλος που ενδιαφέρεται για την υγεία μας, ενώ ο οδοντίατρος για την υγεία των δοντιών μας. Στην τάξη διαβάζουν βιβλία για τον γιατρό και τον οδοντίατρο και ο δάσκαλος τα βοηθά να ξεπεράσουν κάθε ενδεχόμενο φόβο. Προπάντων, είναι σπουδαία εξοικείωση, όταν ο γιατρός ή ο οδοντίατρος επισκεφθεί τα παιδιά στο σχολείο.

Διατροφή

- (1) Τα παιδιά εκπαιδεύονται στο να επιλέγουν τα κατάλληλα φαγητά: ο δάσκαλος εξαιτίας της διδακτικής του εμπειρίας

έχει τις βασικές γνώσεις του υγιεινού διαιτολογίου και με τη βοήθεια του βιβλίου τα διδάσκει ποια φαγητά είναι ωφέλιμα και ποια βλαβερά. Επίσης, τους λέει ότι πρέπει να τρώνε αυτό που τους σερβίρει η μαμά στο τραπέζι.

- (2) Τα παιδιά μαθαίνουν τα ονόματα διαφόρων φαγητών: με τη βοήθεια περιοδικών που έχουν φωτογραφίες φαγητών, μαθαίνουν τις ονομασίες τους και εξοικειώνονται με το μαγείρεμα τους.
- (3) Τα παιδιά εκπαιδεύονται στο να πλένουν τα πιάτα, χρησιμοποιώντας ζεστό νερό και σαπούνι: στην τάξη μαθαίνουν για το κατάλληλο πλύσιμο των πιάτων έπειτα από κάθε φαγητό. Η οικιακή βοηθός του σχολείου μπορεί να τους κάνει σχετικές υποδείξεις.

Διανοητική υγιεινή

- (1) Τα παιδιά διδάσκονται ότι οι μητέρες γεννούν μικρά: πολλά παιδιά είναι περίεργα για το πώς γίνονται τα μωρά και ρωτούν τους γονείς τους να τους εξηγήσουν. Βλέποντας για πολύ καιρό τη φουσκωμένη κοιλιά της μάνας, δυσκολεύονται να συναγάγουν συμπεράσματα και ζητούν τη βοήθεια των γονέων που πολλές φορές είτε βρίσκονται σε αμηχανία να απαντήσουν είτε δίνουν ανεύθυνες απαντήσεις, παραπλανώντας τα μικρά παιδιά. Ένα φρικιαστικό γεγονός θα δώσει τη σωστή εικόνα των λανθασμένων απαντήσεων. Κάποτε στην Αμερική (κατά την εφημερίδα) ένα κοριτσάκι 3-

4 ετών ρώτησε τη μητέρα του πως φτιάχνονται τα παιδιά. Πάνω στην αμηχανία της η μητέρα απάντησε ότι τα παιδιά τα φτιάχνει ο Θεός , όπως φτιάχνει το γλύκισμα η μαμά και το ψήνει στο φούρνο. Κάποτε η μητέρα βγήκε για ψώνια και άφησε το κοριτσάκι με το μόλις 18 μηνών γιο της στο σπίτι. Κατά την επιστροφή της ένωσε μια βαριά μυρωδιά, κάτι σαν κρέας να ψήνεται στο σπίτι. Τρέχει στην κουζίνα και αντικρίζει το ακόλουθο φρικιαστικό θέαμα: το παιδί της ψηνόταν στην κουζίνα. Όταν το κοριτσάκι αργότερα ρωτήθηκε από ειδικούς γιατί το έκανε, απάντησε «ήθελα να φτιάξω και εγώ ένα μωρό όπως ο Θεός». Προσοχή λοιπόν στις εξηγήσεις που θα δώσετε στα παιδιά ως δάσκαλοι. Ο δάσκαλος, για παράδειγμα, μπορεί να απαντήσει άβριστα ότι οι μητέρες κάνουν μωρά, όπως και τα μικρά ζώα, δηλαδή οι γάτες, οι σκύλοι κ.λ.π. Τα μεγαλώνουν πρώτα στην κοιλιά τους και μετά τα βγάζουν έξω από αυτήν. Μια άλλη ιστορία όμοια με την πιο πάνω είναι εξίσου φρικιαστική και συνέβηκε στον Καναδά. Κάποιο κοριτσάκι ρώτησε τη μητέρα του γιατί υπάρχουν άσπρα και μαύρα παιδιά. Αμήχανη η μητέρα απάντησε ότι ο Θεός φτιάχνει τα παιδιά, όπως το κέικ οι μητέρες. Όταν το κάψουν, γίνεται μαύρο και όταν δεν το κάψουν γίνεται άσπρο. Όσα παιδιά λοιπόν ο Θεός τα παραψήσει μαυρίζουν. Τα υπόλοιπα μένουν άσπρα. Στην πρώτη ευκαιρία που το κοριτσάκι έμεινε μόνο με το μικρό αδελφό της, επιχείρησε το ίδιο πείραμα, με αποτέλεσμα να

φήσει το μικρό αδελφό της. Όταν αργότερα ρωτήθηκε από ειδικούς γιατί το έκανε, απάντησε «ήθελα κι εγώ να έχω ένα καμένο , μαύρο αδελφάκι». Τα δυο αυτά γεγονότα πρέπει να τα γνωρίζει κάθε δάσκαλος, ώστε να αποφεύγει τις ανεύθυνες απαντήσεις.

- (2) Τα παιδιά μαθαίνουν ότι από τα αβγά βγαίνουν κοτόπουλα και πουλιά και ότι τα υπόλοιπα ζώα γεννούν μωρά όπως και οι μητέρες. Μια εκδρομή σε πτηνοτροφείο ή βοσκότοπο θα μπορούσε να λύσει τις απορίες των παιδιών. Στην τάξη μόνον με φωτογραφίες μπορούν να λυθούν οι απορίες τους. Αν μπορούσε να προσκομιστεί στην τάξη γόνιμο αβγό που θα εκκολαφθεί μπροστά στα μάτια των παιδιών, θα ήταν μια καλή εμπειρία.

Χρονολογική εμπειρία 9-12 ετών, νοητική ηλικία 4-9 ετών

Προσωπική υγιεινή

- (1) Τα παιδιά μαθαίνουν τη σπουδαιότητα της περιποίησης των δοντιών: ο δάσκαλος υπενθυμίζει στα παιδιά πόσο ωραίο και καθαρό αισθάνεται το στόμα τους έπειτα από το βούρτσισμα. Φωτογραφίες με ωραία, άσπρα και καθαρά δόντια, είναι κάτι που θα διεγείρει το ενδιαφέρον τους για καθαρά δόντια. Επίσης, επίδειξη φωτογραφιών με χαλασμένα και απεριποίητα δόντια με μια έκφραση πόνου στο πρόσωπο του εικονιζόμενου, πάλι θα προκαλέσει το ενδιαφέρον τους να καθαρίζουν τα δόντια τους. Συχνοί

συναγωνισμοί καθαρών δοντιών στην τάξη με βραβεία και επιβραβεύσεις θα βοηθήσει στην επιμέλεια και φροντίδα των δοντιών.

- (2) Τα παιδιά μαθαίνουν το σωστό βούρτσισμα των δοντιών: επειδή η πρακτική αυτή έχει μεγάλη σπουδαιότητα, αναφέρεται σε κάθε εκπαιδεύσιμη τάξη, χωρίς να θεωρείται περιττολογία. Ο δάσκαλος κάνει επανάληψη των όσων είπε σε προηγούμενες πρακτικές, εξηγώντας γιατί τα δόντια πρέπει να είναι καθαρά, τι κάνει τα δόντια να χαλούν και τι τα προστατεύει από το γρήγορο χάλασμα και τον πόνο.
- (3) Τα παιδιά εκπαιδεύονται στο λούσιμο των μαλλιών: ο δάσκαλος συζητά μαζί τους τη διαφορά που έχουν τα καλολουσμένα και καθαρά μαλλιά από τα άλουστα και τα απεριποίητα. Αν υπάρχει τηλεόραση στην τάξη με τέτοιου είδους διαφημίσεις, ο δάσκαλος ή τις βιντεοσκοπεί ή μαζεύει τα παιδιά γύρω από την τηλεόραση, για να τις δουν. Τους εξηγεί την ανάγκη για συχνό λούσιμο με ζεστό νερό και σαπούνι και τους αναλύει το πόσο ωραίο και καλαίσθητο είναι ένα περιποιημένο κεφάλι. Μπορεί στην να υπάρχει καθρέφτης και τα παιδιά την ώρα του διαλείμματος να χτενίζονται. Η καθαριότητα της χτένας είναι μια απαραίτητη προϋπόθεση. Ο δάσκαλος τους εξηγεί ότι πρέπει να έχουν την δική τους χτένα και τους αναλύει τους κινδύνους που υπάρχουν όταν χρησιμοποιούν χτένες άλλων.

- (4) Τα παιδιά μαθαίνουν ότι πρέπει να κάνουν μπάνιο τακτικά: ο δάσκαλος τους εξηγεί ότι στο σώμα μαζεύονται ακαθαρσίες, ιδρώτας κ.λ.π. ώστε να είναι απαραίτητο το συχνό μπάνιο. Μετά από ένα τρέξιμο, για παράδειγμα, ο ιδρώτας που βγάζει το σώμα δεν είναι ευχάριστος και πρέπει να καθαρίζεται με νερό. Επίσης, τους εξηγεί ότι έχει ιδρωτοποιούς αδένες και πόρους, οι οποίοι λειτουργούν κανονικά και ότι αναπνέει ελεύθερα με το συχνό πλύσιμο. Ακόμη, μαθαίνουν πόσο αντιαισθητικά μυρίζει ο ιδρώτας και πως αντιδρούν οι άλλοι σε μια τέτοια όχι ευχάριστη μυρωδιά.
- (5) Τα παιδιά εκπαιδεύονται να πλένουν τα χέρια τους πριν και μετά το φαγητό, μετά από κάθε χρήση της τουαλέτας και να έχουν καλή εμφάνιση φορώντας τα κατάλληλα ρούχα: με συζητήσεις που κινούν το ενδιαφέρον τους, ο δάσκαλος τους δίνει να καταλάβουν πόσο σπουδαίο ρόλο παίζει η προσωπική υγιεινή στην εμφάνιση, την προσωπικότητα και τις κοινωνικές σχέσεις. Η καλή συνήθεια να πλένουν τα χέρια τους πριν και μετά το φαγητό, μετά από κάθε χρήση της τουαλέτας και η καλή εμφάνιση επιβραβεύονται από την κοινωνία. Όσα παιδιά έχουν την συνήθεια αυτή γίνονται αγαπητά από τους μεγάλους. Φωτογραφίες από περιοδικά με περιποιημένα παιδιά είναι ένα καλό κίνητρο. Επίσης, η συχνή βράβευση των πιο περιποιημένων και καθαρών παιδιών της κάθε τάξης μπορεί να κινήσει περισσότερο το

ενδιαφέρον τους για σωματική και προσωπική περιποίηση και καθαριότητα.

Εκπαίδευση παιχνιδιού και κίνησης

Το παιχνίδι είναι καθολική και κυρίαρχη τακτική στην παιδική ηλικία. Είναι ευχάριστο, αυθόρμητο, και αξιόλογο. Το συναίσθημα της απόλαυσης που παίρνουν τα παιδιά από το παιχνίδι μπορεί να είναι και αρχική κινητήρια δύναμη, αλλά για να παραμείνει απολαυστικό οι εμπειρίες του παιδιού από το παιχνίδι πρέπει να ισορροπούν με τις ικανότητες του παιδιού και τις προκλήσεις του παιχνιδιού.

Πιθανόν να υπάρχει κάποια καθυστέρηση στις κινητικές ικανότητες σε παιδιά με νοητικές ικανότητες καθώς μεγαλώνουν , λόγω της μειωμένης ωριμότητας στο βάδισμα και του λιγότερο ενεργού τρόπου ζωής. Οι φτωχές κινητικές ικανότητες πιθανόν να οφείλονται περισσότερο σε τέτοιους παράγοντες παρά στο επίπεδο νοητικής λειτουργίας. Ο Holle το 1976 πιστεύει ότι η πτωχή παρουσίαση και σωματική κατάσταση των μεγαλύτερων παιδιών με νοητικές αναπηρίες, θα μπορούσαν να συνεισφέρουν μερικά σε καθυστερημένη ανάπτυξη και μερικά σε έλλειψη κινητικών ευκαιριών, αλλά υποστήριξε ότι θα μπορούσαν να βελτιωθούν μέσα από καθημερινή άσκηση.

Βάδισμα

Το βάδισμα αποτελεί ορόσημο που αναμένεται με ανυπομονησία από τους γονείς και πολλά προγράμματα διέγερσης επικεντρώνονται σε αυτό το θέμα. Είναι όμως σημαντικό να αναλύσουμε και να κατευθύνουμε την παράσταση της νέας αυτής ικανότητας και να μην αρκεστούμε μόνο στο ότι το

ορόσημο επιτευχθεί. Παιδιά με σύνδρομο Down συχνά εμφανίζουν βραδύτερη βάση από την φυσιολογική για υποστήριξη στο βάδισμα και εμφανίζουν πρόβλημα στις γωνίες του πέλματος, ιδιαίτερα των δακτύλων. Κάποια παιδιά επίσης δείχνουν μειωμένο έλεγχο των συνδέσμων των αρθρώσεων. Γενικές κινητικές δραστηριότητες που περιλαμβάνονται (κεφάλι, κορμός, γόνατο, πόδια και χέρια) καθώς και στην ανάπτυξη της όλης δύναμης ελέγχου και ισορροπίας βοηθούν στην βελτίωση του βήματος. Τα παπούτσια επιλέγονται έτσι ώστε να παρέχουν καλή υποστήριξη του ποδιού και να εμποδίζουν τον πρηνισμό του ποδιού αλλά θα πρέπει να είναι ελαφρά και ελαστικά για την κίνηση.

Τρέξιμο

Το τρέξιμο είναι προέκταση του βαδίσματος στο ότι έχει μια αερογενή φάση. Επειδή η σημασία της επίδρασης του ποδιού στο έδαφος μπορεί να ξεπεράσει τρεις φορές το σωματικό βάρος του παιδιού, χρειάζεται μεγάλη προσοχή σ' αυτό το είδος για να εμποδιστεί ο τραυματισμός των κάτω άκρων. Στα παιδιά με σύνδρομο Down η εμπειρία της κίνησης μπορεί να βελτιωθεί στις φάσεις στήριξης και τινάγματος, στη φάση ανάρρωσης και στις κινήσεις των χεριών. Η ταχύτητα δεν θα πρέπει να είναι ο αρχικός στόχος.

Λαβές

Περιλαμβάνει την προσπάθεια του ατόμου να πιάσει το αντικείμενο στον αέρα χρησιμοποιώντας τα χέρια του. Οι πρώτες εμπειρίες από παιδιά με σύνδρομο Down και παιδιών με αργή ανάπτυξη περιλαμβάνουν την παγίδευση της μπάλας που κυλάει στο πάτωμα ή στο τραπέζι ή το

αγκάλιασμα μιας μεγάλης μπάλας. Ο ώριμος εκτελεστής προβλέπει την πτήση και ταχύτητα του ριπτόμενου αντικειμένου προσαρμόζοντας τη θέση των χεριών και των μπράτσων. Δίδεται η εντύπωση της ομαλότητας και ευκολίας. Τα μάτια συγκεντρώνονται στη μπάλα και δεν παρακολουθούν τα χέρια.

Προγραμματικές μελέτες

Ποια τα πλεονεκτήματα της κίνησης για παιδιά με σύνδρομο Down και πως διατηρούνται; Το άτομο που είναι αρχάριο στο βάδισμα, είναι πιθανόν να επιμείνει εάν ο πόνος της μόνιμης πτώσης δεν λαμβάνεται σαν δυσάρεστος σε σύγκριση με την περιπέτεια και απόλαυση της διερεύνησης του περιβάλλοντος. Καθώς το μικρό παιδί προχωρά προς την μέση παιδική ηλικία είναι περισσότερο πιθανόν να επιλέξει να εμπλακεί σε εκείνες τις σωματικές εμπειρίες που του προσφέρουν τη διασκέδαση και έχουν μορφή ανταγωνισμού.

Σαν απάντηση στο ερώτημα «γιατί συμμετέχετε» ένα μεγάλο δείγμα παιδιών σχολικής ηλικίας που ερωτήθηκαν από τον Gaild το 1984 έδωσαν έξι λόγους με σειρά προτεραιότητας.

- 1) Για να διασκεδάσουν
- 2) Για να βελτιώσουν τις ικανότητες και να μάθουν καινούρια πράγματα
- 3) Για να είναι με φίλους και να κάνουν νέες παρέες
- 4) Για περιπέτεια επειδή συναρπάζονται
- 5) Για επιτυχία και νίκη
- 6) Για να αποκτήσουν σωματική ευρωστία

Εάν η μακροχρόνια και θετική συμμετοχή σε μια δραστηριότητα για παιδιά με σύνδρομο Down είναι ο στόχος, τότε είναι σημαντικό το ότι κινητικές εμπειρίες σε οποιοδήποτε πρόγραμμα είναι διασκεδαστικές και αυξάνουν τις ικανότητες. Αυτές οι δυο πλευρές που εξακριβώθηκαν από τα ίδια τα παιδιά συνεισφέρουν κατόπιν σε άλλα πλεονεκτήματα σωματικής δραστηριότητας:

- 1) Καλή σωματική κατάσταση
- 2) Αποτελεσματική και ικανή κίνηση
- 3) Αυτοπεποίθηση και θετική αντίληψη του εαυτού του
- 4) Έλεγχος βάρους
- 5) Ικανότητα χρησιμοποίησης ελεύθερων επιλογών
- 6) Φιλίες – κοινωνική συμμετοχή σε ομάδες και ομίλους

Η κίνηση με την γλώσσα και το θέατρο

Μπορεί να υπάρχει κάποιο μυθιστόρημα ή ο ήρωας ενός μυθιστορήματος που να είναι αγαπητός στα παιδιά και από εκεί να αναπτυχθούν κινητικές ιδέες και να χρησιμοποιηθούν από το δάσκαλο. Υπάρχουν λέξεις που συνδέονται με την κίνηση, τις χειρονομίες και την ηρεμία. Αυτές μπορούν να χρησιμοποιηθούν για να εξερευνηθούν τις κινητικές συνέπειες είτε μέσα σε μια κατηγορία όπως στην κίνηση λ.χ. «τρέξε», «πήδα», ή σε συνδυασμό κατηγοριών όπως κίνηση, χειρονομίες και ακινησία λ.χ. «πηδώ», «φτάνω», «παγώνω».

Κίνηση με μαθηματικά

Το περιεχόμενο αυτού του αντικειμένου παρέχει πολλές ευκαιρίες χρήσης της κίνησης σαν κίνητρο ή ερέθισμα για να συσχετίσει ο μαθητής τα μαθηματικά με το σώμα (Cratty 1974 and Diens 1973).

- 1) Κουτσό και αριθμητική
- 2) Μέτρηση και αναλογία
- 3) Σχήμα και μέγεθος

Κίνηση με ζωγραφική , χρώματα και σχήματα

Η κίνηση μπορεί να παράσχει υποστήριξη στην διδασκαλία των χρωμάτων και σχημάτων και στην διάκριση των διαφορών. Μπορούν να βοηθήσουν στην ανάπτυξη της αισθητικής επίγνωσης και στους ζωγραφικούς οπτικούς τύπους της γραμμής, χρώματος, σχήματος, υφής και σχεδίου. Τα χρώματα και σχήματα χρησιμοποιούνται για την αντιπροσώπευση συγκεκριμένων κινήσεων.

- 1) Κόκκινο πύρινο, γρήγορο και αστραφτερό
- 2) Μπλε ως κρύο, ήσυχο και ήρεμο
- 3) Τετράγωνο ως στερεά και σταθερά
- 4) Κύκλοι, ως κινούμενα και αλληλεπιδραστικά

Τα χρώματα μπορούν να χρησιμοποιούνται για να δείξουμε την αρχή ή το τέλος μιας δραστηριότητας. Στο χορό ή στο βήμα βοηθάει συχνά πολύ τα παιδιά η χρήση χρωμάτων στις κατευθύνσεις τους και στα είδη των απαιτούμενων κινήσεων.

Κίνηση με μουσική

Ο συνδυασμός της κίνησης και της μουσικής μπορεί να βοηθήσει τα παιδιά να εξερευνήσουν, κατανοήσουν και ερμηνεύσουν για τον εαυτό τους «το χώρο», «προσπάθεια», «χρόνο» και «ροή» στην κίνηση τους. Αυτές οι εμπειρίες μπορούν να βοηθήσουν στην αρίθμηση, σε άλλα κινητικά θέματα και να προσθέσουν ποικιλία και ενθουσιασμό στην κίνηση.

1) Ο χορός μπορεί να είναι παραδοσιακός, δημιουργικός, ερευνητικός, με εφόδια για παράδειγμα μπάλα ή σχοινάκι.

2) Παιχνίδια με τραγούδια «βάλε μέσα το δεξί σου χέρι», «Ο Γιάννης δουλεύει με ένα σφυρί».

3) Ελεύθερη έκφραση και δημιουργικότητα: «το καρναβάλι των ζώων», «ροζ πάνθηρας», «Ο Πέτρος και ο λύκος» για δημιουργική έκφραση.

Στο παιχνίδι των παιδιών με σύνδρομο Down η κίνηση, και οι σωματικές δραστηριότητες δεν λαμβάνονταν υπόψη τόσο πολύ παλαιότερα, όσο άλλες πλευρές ανάπτυξης όπως νόηση και γλώσσα. Η κίνηση σε αυτά τα παιδιά όμως δεν τους παρέχει την ευκαιρία να μάθουν νέες δραστηριότητες και να τις απολαύσουν. Φαίνεται ότι η απόλαυση των κινητικών εμπειριών θα πρέπει να είναι εκπαιδευτική και το παιδί με σύνδρομο Down να ενθαρρύνεται να συνεχίσει την ανάπτυξη αυτών των εμπειριών σε όλη την διάρκεια της ζωής.

Ο λόγος στα παιδιά με νοητική καθυστέρηση κατώτερος ή

διαφορετικός:

Το σύνδρομο Down αποτελεί την πιο γνωστή και μελετημένη μορφή, γενετικής προέλευσης, νοητικής καθυστέρησης. Πρόκειται για χρωμοσωματική ανωμαλία, με πιο γνωστή της εκδήλωση την τρισωμία 21. Τα τελευταία χρόνια η συχνότητα του συνδρόμου έχει μειωθεί λόγω των προόδων της βιοϊατρικής στον τομέα της πρόληψης, ωστόσο εξακολουθεί κι είναι αρκετά υψηλή ιδιαίτερα στις Ευρωπαϊκές χώρες, 1:700 γεννήσεις (Selicowitz, M., 1990).

Οι περισσότερες μελέτες σχετικά με τη νοητική καθυστέρηση αφορούν παιδιά με σύνδρομο Down. Αυτό συμβαίνει αφενός γιατί μεγάλος αριθμός από αυτά τα παιδιά ανήκει στην κατηγορία των εκπαιδευσίμων και κατά συνέπεια εντοπίζονται εύκολα στα εκπαιδευτικά πλαίσια, και αφετέρου γιατί η διαταραχή είναι γνωστή από παλιά, συγκεκριμένα από το 1866, οπότε και δόθηκαν τα πρώτα στοιχεία της από το J.L. Down.

Οι πιο πολλές μελέτες για το σύνδρομο Down επικεντρώνονται στο γνωστικό και γλωσσικό τομέα με κύριο στόχο τη διαμόρφωση θεραπευτικών – διδακτικών προγραμμάτων προκειμένου τα άτομα αυτά να αποκτήσουν τις βασικές επικοινωνιακές δεξιότητες οι οποίες θα συμβάλλουν στην όσο το δυνατόν μεγαλύτερη ανεξαρτησία τους. Όπως αναφέρει και ο Rondal (1984), η διδασκαλία μιας πρώτης γλώσσας σε ένα νοητικά καθυστερημένο παιδί είναι ίσως η πιο απαιτητική πρόκληση που αντιμετωπίζουν γονείς και δάσκαλοι.

Σε ότι αφορά τη σχέση που διέπει τον γλωσσικό και τον γνωστικό τομέα έχουν επικρατήσει δυο θεωρητικές υποθέσεις. Η μια που βασίζεται

στην θεωρία του Piaget για τη σχέση λόγου και σκέψης, υποστηρίζει ότι οι δυο τομείς γνωστικός – γλωσσικός έχουν ταυτόσημη ανάπτυξη, εφόσον ο λόγος είναι όργανο της σκέψης. Σύμφωνα με τη θεωρητική αυτή υπόθεση είναι αναμενόμενο τα νοητικά καθυστερημένα παιδιά να έχουν γλωσσική ανάπτυξη αντίστοιχη με την νοητική τους ηλικία, να παρουσιάζουν δηλαδή μόνο ποσοτικές διαφορές σε σχέση με τα φυσιολογικά.

Σύμφωνα με την άλλη υπόθεση, που βασίζεται στη θεωρία του Vygotsky, η ανάπτυξη του λόγου στα νοητικά καθυστερημένα παιδιά είναι μεν ανάλογη αλλά όχι ταυτόσημη με την γνωστική. Πιο συγκεκριμένα τα παιδιά αυτά παρουσιάζουν στο λόγο πέρα από τις ποσοτικές διαφορές και ποιοτικές διαφορές σε σχέση με το λόγο των φυσιολογικών παιδιών.

Οι δυο παραπάνω υποθέσεις σχετικά με το λόγο των παιδιών με νοητικές ανεπάρκειες έχουν διερευνηθεί από πολλούς ερευνητές, χωρίς ωστόσο να αποσαφηνιστεί ποια από τις δυο έχει τη μεγαλύτερη ισχύ. Ένας βασικός λόγος για τη δυσκολία αποσαφήνισης είναι ότι υπάρχουν πολλά μεθοδολογικά προβλήματα. Το πιο σημαντικό ίσως μεθοδολογικό πρόβλημα είναι η προσπάθεια σύγκρισης και εξίσωσης του λόγου των νοητικά καθυστερημένων με το λόγο μικρότερων φυσιολογικών παιδιών. Ένα άλλο πρόβλημα είναι ότι το δείγμα των ερευνών είναι μικρό και συνήθως καλύπτει μεγάλο εύρος ηλικιών. Άλλωστε μέχρι και πρόσφατα έλειπαν οι γνώσεις σχετικά με τις αρχές που διέπουν την αξιολόγηση των ερευνητικών δεδομένων σε παιδιά με σύνδρομο Down (Fowler 1990). Τέτοιες αρχές είναι:

A. Σήμερα, όταν αναφερόμαστε σε παιδιά με σύνδρομο Down δεν εννοούμε ένα ενιαίο σύνολο, αλλά υποομάδες οι οποίες προσδιορίζονται βιολογικά από τον καρυότυπο (π.χ. τρισωμία 21, τρισωμία 14, μωσαϊκό κ.α.).

Β. Δεν μπορεί να γίνει έρευνα για το λόγο, αν δεν λάβουμε υπόψη μας ότι είναι μια λειτουργία που αναπτύσσεται ανεξάρτητα από άλλες λειτουργίες όπως μνήμη, αντίληψη κ.α. (Abrahamson et al, 1985, Beeghly et al, 1985). Σύμφωνα λοιπόν με αυτή την αρχή, η παράμετρος της νοητικής ηλικίας, αυτή καθ' εαυτή, δεν μπορεί να δώσει ερμηνείες ιδιαίτερα σε ότι αφορά τις διάφορες περιοχές του λόγου.

Γ. Τα στάδια ανάπτυξης των γραμματικών και συντακτικών μορφημάτων (ιδιαίτερα τα στάδια ανάπτυξης του Brown για το Μ.Μ.Π.)¹ έχουν αμφισβητηθεί ιδιαίτερα σε ότι αφορά την ψυχογλωσσική ανάπτυξη των νοητικά καθυστερημένων παιδιών.

Δ. Τέλος σήμερα δεν μπορούμε να παραγνωρίσουμε τους παράγοντες ωρίμανσης, όπως αυτοί καθορίζονται από την χρονολογική ηλικία. Συγκεκριμένα, στα παιδιά με σύνδρομο Down ο δείκτης νοημοσύνης φαίνεται να εκπίπτει με την πάροδο της ηλικίας. Την γρήγορη ανάπτυξη που επικρατεί στην προσχολική ηλικία, την διακόπτει μια επίπεδη ανάπτυξη στα σχολικά χρόνια, ενώ στην εφηβεία αρχίζει η έκπτωση. Τα παιδιά δηλαδή με σύνδρομο Down σταματούν να αναπτύσσουν το λόγο μετά από μια κρίσιμη περίοδο ανάπτυξης. Ένας από τους παράγοντες που αιτιολογεί το γεγονός αυτό είναι η μείωση της πλαστικότητας του εγκεφάλου (Ross et al, 1984, Wisniewski et al, 1988). Μπορεί λοιπόν να θεωρηθεί ότι η πορεία ανάπτυξης αυτών των παιδιών ακολουθεί ένα διαφορετικό μοντέλο, με κύριο χαρακτηριστικό τη μη-ολοκληρωμένη ανάπτυξη.

¹ Μ.Μ.Π.: Μέσο Μήκος Πρότασης

Αυτές οι αρχές όσο το δυνατόν τηρήθηκαν στην ερευνητική μελέτη που ακολουθεί, στόχος της οποίας ήταν να διερευνήσει την γλωσσική ικανότητα καθώς και την γλωσσική επίδοση παιδιών με σύνδρομο Down.

Δείγμα αυτής της έρευνας αποτέλεσαν 16 εκπαιδευσιμα παιδιά με σύνδρομο Down, από την περιφέρεια Θεσσαλονίκης, που φοιτούσαν σε ειδικά σχολεία ή ειδικές τάξεις. Το εύρος της ηλικίας των παιδιών κυμαίνονταν από 6 ετών - 11 μηνών έως 16 ετών – 11 μηνών, η μέση ηλικία ήταν 11,6 χρόνια με τυπική απόκλιση 3 χρόνια. Σίγουρα το μεγάλο εύρος της ηλικίας των παιδιών δημιουργεί κάποια μεθοδολογικά προβλήματα. Επιλέξαμε τα παιδιά με βάση τη χρονολογική ηλικία και όχι τη νοητική ηλικία, γιατί όπως αναφέρθηκε και προηγουμένως η νοητική ηλικία, είναι ένας δείκτης που η εγκυρότητα του αμφισβητείται ιδιαίτερα σε ότι αφορά το λόγο. Ο λόγος που επιλέξαμε παιδιά σχολικής ηλικίας ήταν η αρχή που προαναφέρεται, ότι τα παιδιά σχολικής ηλικίας παρουσιάζουν μια επίπεδη ανάπτυξη. Αποφύγαμε έτσι τα μικρότερα παιδιά γιατί υποθέσαμε ότι θα υπήρχαν έντονες ενδοατομικές διαφορές λόγω της εξάρσης στην ανάπτυξη καθώς και τους εφήβους για να προλάβουμε την πιθανή έκπτωση του λόγου στην ηλικία αυτή.

Από την ανασκόπηση των σχετικών ερευνών της διεθνούς βιβλιογραφίας καταλήξαμε στις εξής υποθέσεις:

1. Στο επίπεδο της γλωσσικής ικανότητας αναμέναμε έκπτωση στις λειτουργίες που σχετίζονται με τη μορφοσυντακτική ικανότητα τόσο σε επίπεδο κατανόησης, όσο και σε επίπεδο χρήσης (Evans, 1977, Burr & Rohr, 1978).

2. Αναμέναμε ενδοατομικές διαφορές στην κατανομή, ιδιαίτερα των γλωσσικών ικανοτήτων (Fowler, 1990).
3. Τέλος στη γλωσσική επίδοση αναμένουμε προβλήματα στο μορφοσυντακτικό όπως αυτά θα εκφράζονται με τη σύνδεση των προτάσεων, καθώς και λάθη στη χρήση γραμματικών και συντακτικών μορφημάτων. Στο λεξιλογικό περιμέναμε περισσότερες λέξεις ενέργειας και όχι συχνή χρήση λειτουργικών λέξεων. Τέλος στο φωνολογικό αναμέναμε τα παιδιά να κάνουν φυσιολογικά λάθη δυσαρθρικού τύπου (Buddenhagen , 1971).

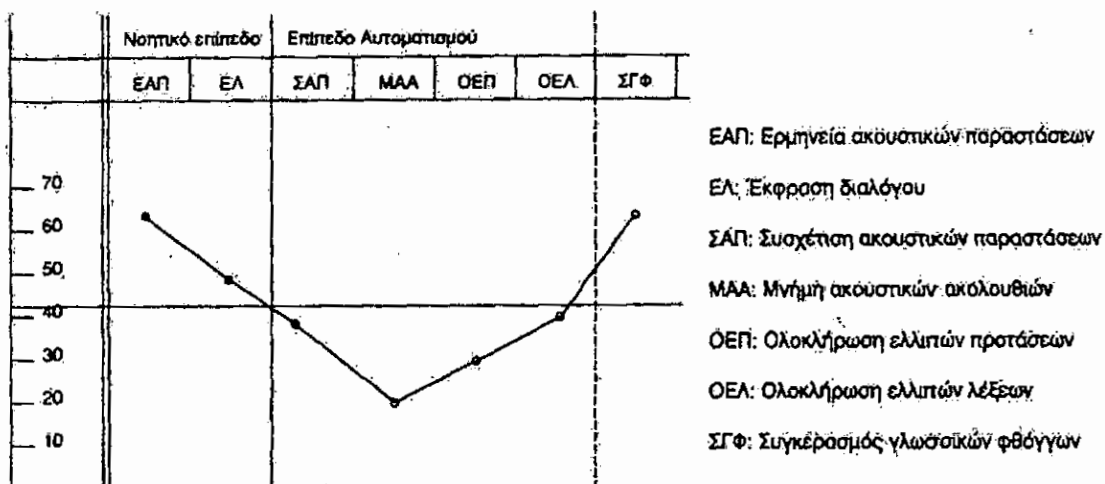
Μέθοδος

Για την αξιολόγηση των λεκτικών δεξιοτήτων χρησιμοποιήσαμε το ακουστικοφωνητικό σκέλος του Illinois Test ψυχογλωσσικών ικανοτήτων (λεκτικό ηλίκο). Το τεστ αυτό πέρα από τον εντοπισμό δυνατοτήτων και αδυναμιών, είναι κριτήριο κατάλληλο για την εντόπιση ενδο-ατομικών διαφορών και έχει χρησιμοποιηθεί σε πολλές αντίστοιχες έρευνες με νοητικά καθυστερημένα παιδιά. Επιπλέον, διαθέτει θεραπευτικά προγράμματα του ΙΤΡΑ, τα παιδιά παρουσίασαν ιδιαίτερη μέση έκπτωση στο επίπεδο του αυτοματισμού (γραφική παράσταση 1). Παρουσιάζουν δηλαδή πτώση σε εκείνες τις λεκτικές λειτουργίες αυτοματιστικού τύπου που συνδέονται με την χρήση του λόγου. Οι λειτουργίες όμως του νοητικού επιπέδου που συνδέονται με τη γνωστική ανάπτυξη βρίσκονται σε υψηλότερα επίπεδα. Επίσης η χαμηλή ικανότητα συσχέτισης και μνήμης είναι διαδικασίες που σχετίζονται με τη λεκτική επεξεργασία των πληροφοριών και οι οποίες είναι απαραίτητες για

την αυτόματη χρήση του λόγου. Σε αυτές τις διαδικασίες ήταν αναμενόμενο να πέφτουν τα παιδιά με σύνδρομο Down. Σε αντίστοιχα αποτελέσματα είχαν καταλήξει και έρευνες με το ίδιο κριτήριο (Burr, Rohr, 1978, Evans 1977).

ΓΡΑΦΙΚΗ ΠΑΡΑΣΤΑΣΗ 1

ΤΕΣΤ ΑΚΟΥΣΤΙΚΟΦΩΝΗΤΙΚΗΣ ΔΙΟΔΟΥ ΤΟΥ ΙΤΡΑ



Τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν καλύτερη απόδοση στο γενικό σχολείο

Παιδιά με σύνδρομο Down ή κάποιες άλλες αναπηρίες τα καταφέρνουν καλύτερα στην κανονική εκπαίδευση από ότι στα ειδικά σχολεία, σύμφωνα με κορυφαία Βρετανίδα ερευνήτρια που βρίσκεται εν ενεργεία.

Η έρευνα έχει δείξει στα παιδιά με σύνδρομο Down που παρακολουθούν κανονικά σχολεία προηγούνται κατά 2,5 χρόνια στην ομιλία και 3 χρόνια στο διάβασμα και στο γράψιμο από τους συνομήλικους του που φοιτούν σε ειδικά σχολεία. Αυτό διατυπώθηκε από την Sue Buckley, καθηγήτρια του Πανεπιστημίου του Portsmouth (University of Portsmouth) σε πρόσφατο σεμινάριο του Galway. Επιπλέον πρόσθεσε η ίδια καθηγήτρια, αν και τα ειδικά σχολεία στην Βρετανία έχουν βελτιωθεί σημαντικά, οι μαθητές τους δεν παρουσιάζουν αξιοσημείωτη βελτίωση.

Το μήνυμα της καθηγήτριας Buckley απευθύνεται σε παιδιά όλων των ικανοτήτων.

Τόνισε επίσης, ότι «προφανώς αν έχετε παιδιά με προβλήματα όρασης ή πολλαπλές μειονεξίες, επιπλέον τρόποι πρόσβασης ή άλλες επεμβάσεις θα είναι υποχρεωτικές για να εξοπλιστούν τα κτίρια και να προσφερθεί κατάλληλη υποστήριξη. Συμπερασματικά, η προσωπική μου άποψη είναι ότι δεν θα έπρεπε να έχουμε κανένα τελείως απομονωμένο σχολείο διότι τα παιδιά μαθαίνουν καλύτερα όταν μαθαίνουν με ή από τους συνομήλικους τους».

Η καθηγήτρια Buckley που είναι μητέρα μιας ενήλικης με σύνδρομο Down είναι συνταξιούχος καθηγήτρια αναπτυξιακών αναπηριών στο Πανεπιστήμιο Portsmouth και διευθύντρια της έρευνας για την εκπαιδευτική επιτροπή του συνδρόμου Down στην Βρετανία.

Ερευνά την ανάπτυξη των παιδιών με αυτή την κατάσταση από το 1980 και είναι επίσης διευθύντρια του κέντρου αποκατάστασης Sara Duffen που ιδρύθηκε για παιδιά και ενήλικους με αυτή την κατάσταση παγκοσμίως. Το κέντρο αυτό πήρε το όνομα ενός κοριτσιού του οποίου ο πατέρας ανακάλυψε ότι η κόρη του μπορούσε να θυμηθεί ολόκληρες τυπωμένες λέξεις από την ηλικία των τριών χρόνων και το οποίο εκπαιδεύτηκε στο κανονικό σχολείο. «Σαν αποτέλεσμα αυτής της θεωρίας ανακαλύψαμε ότι υπήρχαν τεράστια οφέλη που θα μπορούσαν να αποκτηθούν από τον οπτικό τρόπο διδασκαλίας της πρώτης γλώσσας του παιδιού», εξήγησε η καθηγήτρια Buckley. «Για να αποδείξουμε ότι αυτός ο πατέρας είχε δίκιο, αναλάβαμε να διδάξουμε ένα παιδί με αυτό τον τρόπο, το οποίο πολύ γρήγορα κατάφερε να μαθαίνει 30 λέξεις το μήνα».

Αυτή ήταν μια από τις πολλές θεωρίες που ανέπτυξαν η καθηγήτρια Buckley και ο άντρας της, καθηγητής Ben Sacks, ο οποίος είναι αναπτυξιολόγος ψυχίατρος , και που πρόσφατα συνταξιοδοτήθηκε από το νοσοκομείο Charing cross και την ιατρική σχολή Westminster στο Λονδίνο.

«Μας είχαν πει ότι τα παιδιά με σύνδρομο Down ποτέ δεν είχαν σωστή γραμματική και ότι αυτό συνδεόταν με το επιπλέον χρωμόσωμα που προκαλεί αυτή την κατάσταση. Βρήκαμε ότι αυτό δεν ήταν αλήθεια όταν χρησιμοποιήσαμε το οπτικό σύστημα εκμάθησης με τα νεαρά παιδιά».

Όταν η 32χρονη τώρα πια κόρη της Roberta γεννήθηκε, οι προσδοκίες για την επιβίωση και την ποιότητα της ζωής των παιδιών με αυτή την κατάσταση ήταν πολύ διαφορετικές.

«Το κλειδί είναι η ακοή και η κατάλληλη και έγκαιρη παρέμβαση στο λόγο και στην ομιλία, ώστε να χαραχθεί η σωστή κατεύθυνση. Τα παιδιά με

σύνδρομο Down έχουν δυσκολία στην εκμάθηση της γλώσσας εξαιτίας των περιορισμένων ακουστικών δυνατοτήτων τους».

«Είναι ξεκάθαρο τώρα πια, ότι τα παιδιά με σύνδρομο Down μπορούν να κατανοήσουν πολύ περισσότερα από ότι εμείς υποθέτουμε και απλώς έχουν προβλήματα στην επικοινωνία. Πρέπει να δουλέψουμε από πολύ νωρίς όταν είναι ακόμη μωρά, ώστε να επηρεάσουμε την ακουστική τους μνήμη και έτσι αν καταφέρουμε να τα κάνουμε να διαβάσουν από νωρίς, μπορούμε να επιτύχουμε τον προφορικό τους λόγο».

Το 1988 η καθηγήτρια Buckley και οι συνάδελφοι της άρχισαν να τοποθετούν παιδιά με αυτή την κατάσταση στα κανονικά σχολεία στο Hampshire και να προωθούν την ενσωμάτωση. Από το 1988 μέχρι το 1997 με φιλανθρωπικές κινήσεις πληρωνόταν ο ψυχολόγος που ενεργούσε υποστηρικτικά σε κάθε σχολείο. Αυτό πια χρηματοδοτείται από την κυβέρνηση.

«Τον περασμένο χρόνο, συγκεντρώσαμε δεδομένα από εφήβους με σύνδρομο Down και συγκρίναμε αυτούς που πήγαν στα κανονικά σχολεία με αυτούς που προχώρησαν μέσω του συστήματος του ειδικού σχολείου. Ανακαλύψαμε ότι η πρώτη ομάδα ήταν 2,5 χρόνια μπροστά κατά μέσο όρο στο διάβασμα και 80% από αυτούς γίνονταν κατανοητοί από τους ξένους. Προηγούντο 3,5 χρόνια στο διάβασμα και το γράψιμο. Αυτά τα παιδιά είχαν υποστηρικτική βοήθεια μέσα στην τάξη και με το σκοπό της επιτυχίας, οι δάσκαλοι του σχολείου έπρεπε να είναι ενθουσιώδης».

Η δουλειά της εκπαιδευτικής επιτροπής του συνδρόμου Down είχε τόσο μεγάλη επιτυχία , που η βρετανική κυβέρνηση σχεδιάζει να εκπαιδεύσει άλλους 40.000 υποστηρικτικούς δασκάλους γι αυτό το σκοπό.

Η κυρία Coonie Ni Fhatharta, πρόεδρος του συμβουλίου της κομητείας Galway, περιέγραψε πως η προσέγγιση της ενσωμάτωσης συνέβη κατά ένα απλό και τυχαίο τρόπο στην περιοχή Galtacht της Connemara.

«Οι γονείς στην περιοχή της Galtacht δεν ήθελαν το παιδί τους να αφήσει το σπίτι για να πάει σε ειδικό σχολείο στο Galway, όπου δεν επρόκειτο να μάθει την μητρική του γλώσσα. Αυτό μπόρεσε να έχει επιτυχία έως ότου το παιδί έγινε 14 ετών οπότε δεν υπήρχε κάπου να το στείλει εκτός από το ειδικό σχολείο».

Η κυρία Ni Fhatharta τόνισε ότι δεν είχε τίποτα αντίθετο με τα ειδικά σχολεία, αλλά υπήρχε η ανάγκη για μια ευρύτερη συζήτηση.

Το ξεκίνημα αυτής της συζήτησης έγινε από το παράρτημα του Down Syndrome Association στο Galway σε κάποια συνεδρίαση την προηγούμενη Τρίτη, 26-06-2001 με τον υπουργό παιδείας , Dr Woods. Η συνεδρίαση αυτή, κανονίστηκε από τη Fianna Fail. Η γερουσιαστής Margaret Cox άσκησε πίεση, ώστε η περίπτωση του Galway να γίνει πιλοτικά μια περιοχή, όπου παιδιά με σύνδρομο Down θα εκπαιδεύονται σε κανονικά σχολεία.

Η αδελφή της γερουσιαστού Cox , η Jennifer έχει σύνδρομο Down. Η Jennifer πήρε την πρωτοβάθμια εκπαίδευση στο μοναστήρι Mercy στο Galway και άρχισε τη δευτεροβάθμια εκπαίδευση της στο μοναστήρι Presentation το Σεπτέμβριο. Η γερουσιαστής Cox είπε ότι η συνάντηση αυτή ήταν πολύ θετική και ο υπουργός φαίνεται να είναι «ανοιχτός» σε μια τέτοια ιδέα.

Ο Dr Tieman O' Brien , πρόεδρος του παραρτήματος του Down Syndrome Association, είπε ότι το Galway είχε τα υψηλότερα ποσοστά στην

ενσωμάτωση από όλη την πολιτεία για παιδιά που παρακολουθούν σχολεία πρωτοβάθμιας εκπαίδευσης.

«Η κυρίως δυσκολία βρίσκεται στο να πειστούν οι υπεύθυνοι των σχολείων της δευτεροβάθμιας εκπαίδευσης να δεχτούν αυτή την ιδέα. Όπως είπε η καθηγήτρια Buckley, αν ο διευθυντής του σχολείου είναι ενθουσιώδης και ενδιαφέρεται πολύ να επιτύχει η ενσωμάτωση, τότε και βουνά μπορούν να μετακινηθούν. Διαφορετικά, θα βρίσκονται μονίμως εμπόδια στην πορεία». (Περιοδικό : Θέματα ειδικής αγωγής 2002, ΚΩΔ: 206).

1.2. Δραστηριότητες και εκπαίδευση κατά την εφηβεία και πρώτη ενηλικίωση

Η εφηβεία είναι σημαντική περίοδος για το άτομο με σύνδρομο Down. Η εκμάθηση του να ενεργεί θετικά και σωστά με τους συνομήλικους του και να χρησιμοποιεί άνετα τις κοινωνικές παροχές είναι ιδιαίτερα σημαντική για την γεφύρωση του χάσματος ανάμεσα στην εφηβεία και την ενηλικίωση.

Είναι σημαντικό να εξακολουθούμε να μεριμνούμε για τα προβλήματα κίνησης των παιδιών με σύνδρομο Down και στην εφηβεία. Η ποιότητα των θεμελιωδών κινήσεων όπως καθιστική ή όρθια στάση, βάδισμα και τρέξιμο απαιτούν συνεχή προώθηση και καλή σωματική κατάσταση και οι έφηβοι θα πρέπει να βοηθούνται στην απόκτηση της μέγιστης κινητικής ικανότητας. Η προοδευτική ανάπτυξη των κινητικών ικανοτήτων έχει τη δύναμη του εμπλουτισμού των εμπειριών της ζωής ενώ οι σωματικές κινήσεις που εμποδίζονται ή είναι αφύσικες, όχι μόνο περιορίζουν το άτομο με σύνδρομο Down αλλά μπορεί και να γίνει αιτία τραυματισμού ή πόνου.

Τέτοιοι περιορισμοί μπορεί να γίνουν φραγμός στην κοινωνική ένταξη και εμπόδιο στην προσπάθεια των εφήβων και νέων με σύνδρομο Down να συμμετάσχουν ενεργά στο επαγγελματικό, ελεύθερο και δημιουργικό περιβάλλον. Η σχέση των λεπτών κινητικών ικανοτήτων με την επαγγελματική προετοιμασία σε σχέση με την ικανότητα γραφής και χρήσης πληκτρολογίου. Αυτές οι δραστηριότητες είναι σημαντικές για την επίδειξη ικανότητας σε άλλους χώρους. Απαιτούνται για επαγγελματικές θέσεις όπως εργασίες συναρμολόγησης και συντήρησης. Είναι βασικές για πολλές ατομικές φροντίδες (όπως ένδυση, τουαλέτα, διατροφή και μαγείρεμα) και είναι σημαντικές για ελεύθερες δραστηριότητες όπως ψάρεμα, ξυλουργική και κηπουρική.

Κινητική εκπαίδευση: είναι δυνατόν να σχεδιάσουμε τα κινητικά εκπαιδευτικά προγράμματα για έφηβους και ενήλικες έτσι ώστε να παράσχουμε όχι μόνο συστηματική δόμηση αλλά και την διασκέδαση και την κοινωνική συμμετοχή. Αυτά τα προγράμματα δίνουν την ευκαιρία της διερεύνησης και αφομοίωσης διαφορετικών κινήσεων σε διαφορετικές καταστάσεις με στόχο την επέκταση της κατανόησης του ατόμου για τις δικές του κινήσεις. Η κινητική εκπαίδευση περιλαμβάνει επίσης άσκηση στη λήψη αποφάσεων που είναι αναπόσπαστο τμήμα της κινητικής ικανότητας. Οι ευκαιρίες διερεύνησης μέσα σε μια ποικιλία δραστηριοτήτων μπορούν να βοηθήσουν στην άσκηση λήψης τέτοιων αποφάσεων.

Η δημιουργία μαθησιακού περιβάλλοντος για εφήβους και ενήλικες μέσω της κινητικής εμπειρικής προσέγγισης απαιτεί από το δάσκαλο να εργάζεται σε ομάδες ενθαρρύνοντας τη σύναψη σχέσεων και την

επινοητικότητα. Η χρήση στηριγμάτων, στεφάνων, μπάλας διαφόρου μεγέθους και βάρους, χρωματιστών υλικών βοηθούν τους συμμετάσχοντες να εστιάσουν την προσοχή τους στην άσκηση, το τέντωμα του σώματος για να πιάσει κάτι ή οι περιστροφές του κορμού στη στεφάνη δίνουν την γνώση των μελών του σώματος, το σωματικό έλεγχο και τις διαφορές στο βάρος.

Όταν διδάσκουμε παιχνίδια με μπάλα, το σώμα και η μπάλα δουλεύουν ταυτόχρονα και κάθε δραστηριότητα που περιλαμβάνει έλεγχο και των δυο, ενισχύει την εγρήγορση της απόκτησης στο άτομο. Ο δάσκαλος ενισχύει τους συμμετάσχοντες στην ανταλλαγή της μπάλας από το ένα χέρι στο άλλο καθώς η μπάλα κινείται γύρω από το σώμα τους λ.χ. μέση, μηροί, γόνατα, αστράγαλοι. Τα παιδιά εκτίθενται στα γήπεδα με εφόδια που ενθαρρύνουν την ελεύθερη ροή εμπειριών, την κούνια, την ολίσθηση, την ανάρτηση.

Καλή σωματική κατάσταση: Επιπλέον των συγκεκριμένων κινητικών ικανοτήτων που απαιτούνται για μια δραστηριότητα, η καλή σωματική κατάσταση, που αφορά και στην υγεία και στη σωματική ικανότητα, πρέπει να ληφθεί υπόψη. Σύμφωνα με τις περιγραφές των Dyer και Berry το 1991, η καλή σωματική κατάσταση σε σχέση με την υγεία είναι σημαντική για την αντοχή, δύναμη και ελαστικότητα, ενώ η φυσική κατάσταση που σχετίζεται με την ικανότητα χαρακτηρίζεται από την ταχύτητα, ευκινησία, δύναμη, συντονισμό και ισορροπία. Ένας έφηβος με χαμηλό επίπεδο σωματικής ικανότητας δυσκολεύεται να διατηρήσει το ρυθμό πολλών αναζωογονητικών ασκήσεων.

Έχει γίνει γενικά αποδεκτό ότι υπάρχει μια σχέση ανάμεσα στην παχυσαρκία στο σύνδρομο Down και στο επίπεδο της φυσικής κατάστασης,

αν και οι αναφορές συχνά περιορίζονται στα πλαίσια του μεγέθους του δείγματος που μελετήθηκε και των μεθόδων που χρησιμοποιήθηκαν για τις μετρήσεις και εκτιμήσεις. Ένα πρώτο ξεκίνημα της παχυσαρκίας στα παιδιά με σύνδρομο Down αναφέρεται κλινικά αλλά δεν είναι επαρκώς πιστοποιημένο (Cronk 1975). Αυτό είναι ανησυχητικό καθώς η παιδική παχυσαρκία οδηγεί σε παχύσαρκους ενήλικες.

Υποστηρίζεται ότι τα προγράμματα που απαιτούν μεγάλες κινητικές και μυϊκές κινήσεις που διεξάγονται τακτικά, μετά από αρκετές εβδομάδες θα βοηθήσουν στην μείωση της παχυσαρκίας και στην βελτίωση της φόρμας των ατόμων με σύνδρομο Down. Υπάρχουν πολλά προγράμματα ασκήσεων για ενήλικες και εφήβους με νοητικά προβλήματα ανάλογα του συνδρόμου Down.

Υπάρχουν πολλά πιθανά πλεονεκτήματα για εφήβους και ενήλικες με σύνδρομο Down από τη συμμετοχή του στις τακτικές κινητικές δραστηριότητες. Αυτές περιλαμβάνουν μείωση του βάρους, και έλεγχο , αύξηση της κινητικής ικανότητας, ανάπτυξη της εμπιστοσύνης, αντίληψη θετική για τον εαυτό τους και την ικανότητα χρήσης του ελεύθερου χρόνου τους κατά τρόπο θετικό και υγιεινό.

Η ανάπτυξη της σεξουαλικότητας και η ύπαρξη σεξουαλικών διαταραχών σε άτομα με σύνδρομο Down – Ιατρική προσέγγιση

Κατά καιρούς έχουν γίνει διάφορες μελέτες πάνω σε ζητήματα σεξουαλικότητας ατόμων με σύνδρομο Down. Έχουν διαπιστωθεί κάποιες σωματικές ανωμαλίες σχετικές με την σεξουαλική ανάπτυξη, που παρουσιάζουν ιδιαίτερο ενδιαφέρον. Για τα θέματα αυτά γίνεται μια ξεχωριστή αναφορά στην ενότητα, που ακολουθεί.

1. Άνδρες με σύνδρομο Down

Έχει παρατηρηθεί ότι οι περισσότεροι άντρες με σύνδρομο Down είναι στείροι. Προσπαθώντας να εξηγήσουν το φαινόμενο αυτό οι ειδικοί έχουν εξετάσει διάφορες πιθανές αιτίες. Το 1960 μελέτες των Stearns et al ανέφεραν μετρήσεις, που καταδείκνυαν την ύπαρξη αδύναμου σπέρματος. Μια μελέτη του Benda το 1969 κάνει επίσης λόγο για έλλειψη ώριμου σπέρματος. Δεν είναι βέβαια λίγοι αυτοί, που υποστηρίζουν τη θεωρία της σπερματογενετικής ανωμαλίας από την σύλληψη ακόμη του παιδιού με σύνδρομο Down, ενώ άλλοι μιλούν για ολιγοσπερμία. Κάποιοι μελετητές αναφέρουν πως η τρισωμία 21, που παρουσιάζεται στο σύνδρομο Down, επηρεάζει τη βιωσιμότητα του σπέρματος σε άνδρες με το σύνδρομο αυτό.

Η μελέτη των Pueschel et al σε ενηλίκους άντρες με σύνδρομο Down δεν αναφέρει καμιά διαφοροποίηση ως προς την ανάπτυξη των δευτερευόντων χαρακτηριστικών του αντρικού φύλου σε σχέση με τους φυσιολογικούς άντρες. Δεν υπάρχει σαφής διαφοροποίηση ούτε ως προς το μέγεθος των γεννητικών οργάνων. Τα επίπεδα των ορμονών FSH και LH έχουν μελετηθεί από πολλούς ερευνητές, οι οποίοι στη συνέχεια έκαναν σύγκριση των αποτελεσμάτων με τα ορμονικά δεδομένα ενηλίκων αντρών χωρίς σύνδρομο Down, αλλά με μειωμένη σεξουαλική ωριμότητα. Υπάρχουν επίσης μελέτες, που κάνουν λόγο για κάποιες ανωμαλίες στην περιοχή των γεννητικών οργάνων, οι οποίες έχουν διαπιστωθεί σε άντρες με σύνδρομο Down. Για παράδειγμα οι Smith και Berg αναφέρουν περιπτώσεις κρυφορχίας.

Αξίζει όμως ύστερα από όλα αυτά να σημειωθεί ένα γεγονός, που πραγματικά προκάλεσε αίσθηση. Το 1989 μια μελέτη Sheridan et al, αναφέρει

ότι εκείνη τη χρονιά γεννήθηκε ένα αγόρι με γονότυπο 46 X Y, από ένα άντρα με σύνδρομο Down κι από μια φυσιολογική γυναίκα. Η πατρότητα είναι εξακριβωμένο ότι ανήκει στον συγκεκριμένο άντρα, καθώς αυτό έδειξαν όλες οι εξετάσεις, στις οποίες αυτός υπεβλήθη. Η περίπτωση αυτή, αν και είναι εξαίρεση, μπορεί να σταθεί ως αφορμή αναθεώρησης των απόψεων μας γύρω από το ζήτημα της γονιμότητας των συγκεκριμένων αντρών.

Συνοψίζοντας, τα δεδομένα και οι ρυθμοί εξέλιξης της ήβης αντρών με αυτό το σύνδρομο είναι παρόμοια με αυτή των αντρών, που δεν έχουν σύνδρομο Down. Η στειρότητα τους είναι ένα διαπιστωμένο γεγονός, ωστόσο η αιτιολογία της δεν έχει ακόμη διευκρινιστεί. Η σεξουαλική τους εξέλιξη και όλοι οι βιολογικοί παράγοντες που συντελούν σε αυτή, είναι κανονική ή λίγο αποκλείουσα από το κανονικό. Ανωμαλίες στην περιοχή των γεννητικών οργάνων, συμπεριλαμβανομένης και της κρυφορχίας, έχουν απλά παρατηρηθεί. Κανείς δεν μπορεί με σιγουριά να επικαλεστεί αυτό ως αιτία στειρότητας. Γενικότερα όλες οι πιθανές αιτίες, που έχουν κατά καιρούς αναφερθεί, κινούνται στη σφαίρα των υποθέσεων.

2. Γυναίκες με σύνδρομο Down

Οι περισσότερες γυναίκες με σύνδρομο Down έχουν την πρώτη τους εμμηνόρροια στην ίδια περίπου ηλικία με τις φυσιολογικές γυναίκες. Αυτό έρχεται σε αντίθεση με παλαιότερες μελέτες, που παρουσίαζαν τις γυναίκες με σύνδρομο Down, να έχουν την πρώτη τους εμμηνόρροια σε μεγαλύτερη, σχετικά με τις φυσιολογικές γυναίκες, ηλικία. Ο κύκλος της περιόδου τους είναι κατά μέσο όρο 28,3 ημέρες, κάτι που είναι επίσης φυσιολογικό.

Οι Hsiang et al μέσα από μελέτες τους διαπίστωσαν υψηλά ποσοστά των ορμονών LH και FSH σε 14 γυναίκες με σύνδρομο Down στην νεαρή ενήλικη ζωή, καταλήγοντας στο συμπέρασμα ότι πρόκειται για αρχόμενη γονιδιακή δυσλειτουργία. Παρά τις υψηλές τιμές των συγκεκριμένων ορμονών, μετρήσεις της σωματικής θερμότητας έχουν δείξει να συμβαίνει ωορρηξία σε ένα ποσοστό 88,5% των γυναικών αυτών με σύνδρομο Down. Επομένως οι γυναίκες με σύνδρομο Down είναι γόνιμες και μπορούν να γεννήσουν τόσο φυσιολογικά παιδιά, όσο και παιδιά με τρισωμία 21. Μάλιστα σε μια μελέτη 30 εγγύων γυναικών με αυτό το σύνδρομο, υπήρξαν 10 γεννήσεις παιδιών με σύνδρομο Down, 18 γεννήσεις παιδιών χωρίς σύνδρομο Down, από τις οποίες η μια ήταν γέννηση διδύμων και υπήρξαν 3 μη προκλητές αποβολές. Τέλος έχουν αναφερθεί περιπτώσεις είτε πρώιμης, είτε καθυστερημένης έναρξης της ήβης. Αυτό όμως μπορεί να συμβεί και σε φυσιολογικές γυναίκες.

Έτσι λοιπόν οι γυναίκες με σύνδρομο Down έχουν φυσιολογική εξέλιξη της ήβης τους ως προς τον χρόνο και την διαδοχή των διαφόρων σταδίων εξέλιξης. Παρότι υπάρχει περίπτωση να παρουσιάσουν κάποια γονιδιακή δυσλειτουργία, οι γυναίκες αυτές είναι συνήθως γόνιμες. Γενικότερα δεν παρουσιάζουν κανένα πρόβλημα σε σύγκριση με τις φυσιολογικές γυναίκες.

1.3. Το ηλικιωμένο άτομο με σύνδρομο Down

Η ενηλικίωση είναι σύνθετο φαινόμενο και αποτέλεσμα της συνεχόμενης επίδρασης γενετικών και περιβαλλοντολογικών παραγόντων, έτσι ώστε αν και υπάρχουν κοινά χαρακτηριστικά ως προς την ηλικία για την έναρξη της γήρανσης, η ταχύτητα της να ποικίλλει ανάλογα με το άτομο. Για να συνοψίσουμε την εικόνα της γήρανσης ένας από τους

περιβαλλοντολογικούς παράγοντες είναι το μειωμένο επίπεδο της σωματικής δραστηριότητας. Τα επίπεδα της συχνά πέφτουν με την αύξηση της ηλικίας αλλά αυτό μπορεί εν μέρει να προκαλείται από έλλειψη ευκαιριών συμμετοχής σε κατάλληλες σωματικές δραστηριότητες. Το 65^ο ή 70^ο έτος ηλικίας θεωρείται επίπεδο ηλικίας που χαρακτηρίζονται ως «ηλικιωμένοι» οι άνθρωποι και τα άτομα με σύνδρομο Down, χαρακτηρίζονται από αυξημένη ταχύτητα γήρανσης, συμπεριλαμβανομένης της πρόωρης εμμηνόπαυσης και ο χαρακτηρισμός ηλικιωμένος για αυτά τα άτομα αρχίζει από τα 50 έτη ζωής τους.

Υπάρχει πλήθος πληροφοριών στη γήρανση του κινητικού συστήματος στο σύνδρομο Down ή ακόμη και στα ευρύτερα νοητικά καθυστερημένα άτομα. Ξέχωρα από το γεγονός ότι η γήρανση δείχνει μια «ανώριμη και σοβαρή κατάσταση» στα νοητικά καθυστερημένα άτομα, φαίνεται ότι η νευρομυϊκή γήρανση δεν διαφέρει από αυτή του γενικού πληθυσμού. Η παρουσία της υποτονίας που μπορεί να παρουσιάζεται σε ενήλικες με σύνδρομο Down δε δείχνει επίσης συγκεκριμένη διαφοροποίηση μορφολογικών χαρακτηριστικών στην γήρανση του κινητικού συστήματος.

Ένα άλλο λειτουργικό χαρακτηριστικό ιδιαίτερου ενδιαφέροντος στις δραστηριότητες της καθημερινής ζωής είναι το πεδίο κινήσεων στις αρθρώσεις. Η κινητικότητα των αρθρώσεων δεν είναι ένα σταθερό χαρακτηριστικό της ενηλικίωσης στο γενικό πληθυσμό, και οι περιορισμοί μπορεί να προσφέρουν κινήσεις που χρειάζονται για αυτοεξυπηρέτηση όπως το φτάσιμο σε ένα υψηλό σημείο, το δέσιμο των κορδονιών, και οι μεγάλες κινητικές ενέργειες όπως το βάδισμα και το ανέβασμα σκάλας.

Υπάρχουν πολλές δραστηριότητες κατάλληλες προς την ηλικία που ενσωματώνονται σε δημιουργικά ή ελεύθερα προγράμματα και που παρέχουν αυτά τα πλεονεκτήματα.

Το βάδισμα είναι ιδανική άσκηση και πολλοί ηλικιωμένοι την βρίσκουν απολαυστική, ιδιαίτερα σε ένα πάρκο ή σε συνδυασμό με ένα άλλο ενδιαφέρον. Άλλες δραστηριότητες που μπορεί να απολαύσουν άτομα με σύνδρομο Down είναι η αεροβική, η άρση βαρών και παιχνίδια με μπάλα. Η κολύμβηση επίσης αρέσει στους ηλικιωμένους με σύνδρομο Down ιδίως αν έπαιρναν μαθήματα κολύμβησης από τα μαθητικά τους χρόνια. Ασκήσεις στην πισίνα όπως βάδισμα με ή χωρίς άσκηση των χεριών συνίσταται για άτομα με ορθοπεδικούς ή άλλους κινητικούς περιορισμούς. Η γυμναστική στην πισίνα μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την ενδυνάμωση των μυών. Η αντίσταση και άνωση του νερού δίνει τη δυνατότητα σε πολλά άτομα να κινούν τους μυς και τις αρθρώσεις με λιγότερο έντονο τρόπο απ' ότι έξω από το νερό. Γενικά , το νερό προσφέρει εξαιρετο περιβάλλον για ομαδική άσκηση, επειδή δεν υπάρχει κίνδυνος πτώσης και μπορούν να συμμετέχουν ακόμα και όσα παρουσιάζουν αστάθεια στάσης.

Ο περιορισμός της όρασης είναι συνήθως στα ηλικιωμένα άτομα και η φύση των δραστηριοτήτων πρέπει να τους επιτρέπει να φορούν γυαλιά, καθώς επίσης να θυμόμαστε ότι πολλά άτομα με σύνδρομο Down έχουν ακουστικά προβλήματα. Κατάλληλες προφυλάξεις για την ασφάλεια και την πρόοδο όσων συμμετέχουν καθώς ο κίνδυνος της υπερκόπωσης θα πρέπει να λαμβάνονται υπόψη, από τον αρχηγό.

Θα πρέπει να γίνεται ιατρική αξιολόγηση του κάθε μέλους για τυχόν αντενδείξεις στην άσκηση, και οι συμμετέχοντες να φορούν κατάλληλα υποδήματα.

Σε λειτουργικό επίπεδο η ερώτηση του τι πρέπει να κάνουν τα άτομα με σύνδρομο Down σε καθημερινή βάση για να κρατήσουν την ανεξαρτησία τους και ικανοποιητικό επίπεδο ζωής, απαιτεί περισσότερη προσοχή. Γνωρίζουμε ελάχιστα γύρω από το πώς οι ηλικιωμένοι με σύνδρομο Down, περνούν την μέρα τους και ακόμη λιγότερο γνωρίζουμε στο εάν είναι ικανοποιημένοι από την δραστηριότητα ή την αδράνεια τους.

Είναι δυνατόν να βοηθήσουμε άτομα με σύνδρομο Down, να διατηρήσουν το ενδιαφέρον τους σε διάφορες δραστηριότητες και κοινωνικές σχέσεις όπως και στους μη αναπήρους συνομήλικους τους. Πρόσβαση και οδηγίες για τη χρήση διαφορετικών δημιουργικών δραστηριοτήτων, διατίθενται σε διάφορες φάσεις της ζωής του ενήλικα έτσι ώστε να μπορεί να απολαύσει τα ευεργετικά αποτελέσματα της σωματικής άσκησης. Για να το πετύχουμε είναι απαραίτητη η εστίαση στην προληπτική υγιεινή και η διατήρηση της μέγιστης σωματικής λειτουργίας που αρχίζει στην εφηβεία, οι δραστηριότητες που διδάσκονται να αξιολογούνται για την συνεισφορά τους τόσο στην απόλαυση όσο και στην λειτουργία στην ενηλικίωση. Εξαιτίας της αξίας των γενικών ασκήσεων για την διατήρηση των γενικών και συγκεκριμένων πλευρών της σωματικής ευρωστίας, τέτοια προγράμματα θα πρέπει να έχουν ύψιστη θέση στις σχολικές δραστηριότητες μεγαλύτερων παιδιών με σύνδρομο Down.

Η βασική πρόκληση που γίνεται για άτομα με σύνδρομο Down είναι το πώς να επεκτείνουν και βελτιώσουν την ποιότητα ζωής τους. Για να

προσφέρουμε αποτελεσματικά και δημιουργικά στις ανάγκες τους, η συνέχιση των κοινωνικών , εκπαιδευτικών και δημιουργικών εμπειριών που άρχισαν στην παιδική ηλικία θα πρέπει να συνεχίζονται και να καλύπτουν όλο τον κύκλο ζωής.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο

2.1. Προβλήματα ατόμων με σύνδρομο Down

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

2.2. Αντικειμενικοί σκοποί νοσηλευτικής φροντίδας

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

- ⇒ Εκδηλώνει μερική ή ολική ανεξαρτοποίηση και αυτοεξυπηρέτηση

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

2.3. Σχεδιασμός νοσηλευτικής φροντίδας

Αυτά που πρέπει να περιλαμβάνει μια νοσηλευτική φροντίδα σε άτομο με σύνδρομο Down είναι τα εξής:

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

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3^ο

Νοσηλευτικές παρεμβάσεις

Για την αυτοεξυπηρέτηση ατόμων με σύνδρομο Down θα πρέπει να του διδαχθούν οι εξής παρακάτω ενέργειες:

A) Για την ατομική καθαριότητα του ατόμου:

- ✓ Διδάσκουμε το παιδί πώς να πλένει το πρόσωπο του όταν ξυπνάει, τα χέρια του μετά από κάθε εργασία και πριν το φαγητό, πώς να περιποιείται τα δόντια του και να χτενίζει τα μαλλιά του.
- ✓ Δείχνουμε στο παιδί πώς να ντύνεται σωστά, με τα κατάλληλα για κάθε εποχή ρούχα, καθώς επίσης και ανάλογα με τις περιπτώσεις (σπίτι, σχολείο, εκδρομή, επισκέψεις).
- ✓ Μαθαίνουμε το παιδί να φοράει σωστά τα υποδήματα του και του δείχνουμε ότι δεν το ελέγχουμε όσον αφορά να τα διατηρεί καθαρά, σε καλή κατάσταση.
- ✓ Ενθαρρύνουμε το παιδί για τη σωστή χρήση της τουαλέτας και του παρέχουμε τη βοήθειά μας σε τυχόν κινητική δυσχέρεια του.
- ✓ Μαθαίνουμε το παιδί να κάνει μπάνιο και προσπαθούμε να του περάσουμε το μήνυμα του καθημερινού μπάνιου για την διατήρηση της καθαριότητας του.
- ✓ Αυστηρή τήρηση του καθημερινού προγράμματος εκπαίδευσης της ατομικής καθαριότητας του παιδιού και

αποφυγή αλλαγών του, για να μην προκαλέσουμε σύγχυση και άγχος στο εκπαιδευόμενο παιδί.

- ✓ Επαναλαμβάνουμε αρκετές φορές, αυτό που του μαθαίνουμε, εάν χρειαστεί, για να τα αφομοιώσει.
- ✓ Σε τυχόν λάθη του παιδιού διορθώνουμε τα σφάλματα του χωρίς να το επιπλήτουμε, αντιθέτως το ενθαρρύνουμε, για να αποφευχθεί το αίσθημα της αποτυχίας και της παραίτησης.
- ✓ Έχουμε υπομονή κατά την διάρκεια της διδασκαλίας του παιδιού, έτσι ώστε να μην το μειώνουμε και να μην το ταπεινώνουμε.
- ✓ Σε κάθε αποτυχία του παιδιού το υποστηρίζουμε ψυχολογικά.
- ✓ Συζητάμε και εκπαιδεύουμε και την οικογένεια του παιδιού.

Για να επιτευχθούν όλα τα παραπάνω απαραίτητη είναι η άψογη συνεργασία επιστημόνων – οικογένειας. Επίσης για όλα τα παραπάνω καλύτερο είναι να χρησιμοποιούμε την επίδειξη και την μίμηση γιατί παιδιά με σύνδρομο 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 σπουδαιότερες ασθένειες, κυρίως τις μεταδοτικές.
- ✓ Δίνουμε την ευκαιρία στο παιδί να καταλάβει αυτό που του εξηγούμε.

- ✓ Μαθαίνουμε τρόπους προλήψεως των ασθενειών και των μολύνσεων στο παιδί όπως: να πλένει τα χέρια του, να ντύνεται κατάλληλα τους χειμερινούς μήνες, όταν τραυματίζεται να προσέχει, να πλένει το τραύμα και να το λέει αμέσως στους γονείς του ή εμάς. Να χρησιμοποιεί χαρτομάνδηλα για καθαρισμό της μύτης του.
- ✓ Όταν το παιδί δεν νιώθει καλά το ενθαρρύνουμε να μας το πει
- ✓ Παρατηρούμε το παιδί για ενδείξεις ασθένειας ή τραυματισμού, γιατί το παιδί με σύνδρομο Down συχνά (60-70% των περιπτώσεων) δεν εκφράζει τον τραυματισμό του.
- ✓ Επισημαίνουμε στο παιδί να φροντίζει σωστά τα δόντια, τα αυτιά και τα μάτια του (π.χ. να βουρτσίζει τα δόντια του 3 φορές την ημέρα, να καθαρίζει συχνά τα αυτιά του).
- ✓ Να μην φοβάται τους γιατρούς και να επισκέπτεται συχνά οφθαλμίατρο, οδοντίατρο και ωτορινολαρυγγολόγο. Και γενικότερα πρέπει να καταλάβει το παιδί ότι δεν απειλείται, και όταν αρνείται κάτι το παιδί δεν θα πρέπει να το απειλούμε ότι θα το πάμε στο νοσοκομείο να του κάνουν ένεση προκειμένου να μας ακούσει.
- ✓ Το μαθαίνουμε να κάθεται και να στέκεται σωστά για αποφυγή βλάβης της σπονδυλικής στήλης.
- ✓ Εκπαιδεύουμε τους γονείς σε όλα τα παραπάνω.

Γ) Όσον αφορά τα ατυχήματα. Πρώτα από όλα πρέπει να διακρίνουμε τα ατυχήματα σε κατηγορίες οι οποίες είναι:

1) ΓΙΑ ΠΡΟΛΗΨΗ ΑΤΥΧΗΜΑΤΩΝ ΣΤΟ ΣΠΙΤΙ:

- ✓ Διδάσκουμε το παιδί να μην ακουμπάει οποιαδήποτε αναμμένη συσκευή , όπως την κουζίνα.
- ✓ Μαθαίνουμε το παιδί να χρησιμοποιεί σωστά το μαχαίρι, το πιρούνι και απομακρύνουμε οποιοδήποτε αιχμηρό αντικείμενο που θεωρείται επικίνδυνο για την ασφάλεια του παιδιού όπως το ψαλίδι.
- ✓ Παροτρύνουμε το παιδί να μην κατεβαίνει γρήγορα τις σκάλες.
- ✓ Του εξηγούμε όταν κάνει μπάνιο να βάλει τα πράγματα που χρησιμοποιεί μετά στην θέση τους όπως το σφουγγάρι αλλά και το σαπούνι.
- ✓ Του προτείνουμε να τακτοποιεί συνέχεια το δωμάτιο του και να μην αφήνει πεταμένα αντικείμενα στο πάτωμα.
- ✓ Καλό θα ήταν στο μπάνιο να υπάρχει πατάκι όπου θα μπορεί να πατήσει το παιδί προκειμένου να μην γλιστρήσει.
- ✓ Ενημερώνουμε τους γονείς για τα μέτρα πρόληψης μέσα στο σπίτι.

2) ΓΙΑ ΤΗΝ ΠΡΟΛΗΨΗ ΤΩΝ ΔΗΛΗΤΗΡΙΑΣΕΩΝ:

- ✓ Διδάσκουμε στο παιδί επικίνδυνες ουσίες όπως χλωρίνη, φυτοφάρμακα, εντομοκτόνα, απορρυπαντικά που δεν πρέπει να χρησιμοποιήσει ποτέ.

- ✓ Του μαθαίνουμε να διακρίνει τις αλλοιωμένες τροφές και να μην τις τρώει αλλά να τις δείχνει αμέσως στους γονείς ή σε εμάς.
- ✓ Προτείνουμε στους γονείς να έχουν σε ασφαλές μέρος και μακριά από το παιδί, επικίνδυνες γι αυτό ουσίες.

3) ΓΙΑ ΤΗΝ ΠΡΟΛΗΨΗ ΤΩΝ ΕΓΚΑΥΜΑΤΩΝ:

- ✓ Διδάσκουμε στο παιδί τον κίνδυνο που διατρέχει όταν παίζει με τα σπέρτα , τον αναπτήρα ή κάποια ηλεκτρική συσκευή και το παροτρύνουμε να μην παίζει με αυτό.
- ✓ Βεβαιωνόμαστε ότι το παιδί καταλαβαίνει πότε ένα φαγητό ή ένα ρόφημα είναι ζεστό, ώστε να μην καεί.
- ✓ Προτείνουμε στο παιδί να μην χρησιμοποιεί ηλεκτρική συσκευή χωρίς την παρουσία των γονέων του.
- ✓ Προτρέπουμε τους γονείς να χρησιμοποιούν συσκευές με προδιαγραφές ασφαλείας και να φυλάσσουν τις χημικές και εύφλεκτες ουσίες σε ασφαλές μέρος.

Ενέργειες που συμβάλλουν στην ενίσχυση της ανεξαρτησίας του παιδιού είναι οι παρακάτω:

- ✓ Σεβόμαστε τόσο τον προσωπικό χώρο του παιδιού όσο και το ίδιο.
- ✓ Σεβόμαστε τις επιθυμίες και τις επιλογές του.
- ✓ Παροτρύνουμε το παιδί να ντύνεται, να τρώει, να πλένεται μόνο του.

- ✓ Το προτρέπουμε να μας βοηθήσει σε δουλειές του σπιτιού (μαγείρεμα, σκούπισμα).
- ✓ Του δίνουμε δυνατότητες επιλογής όσον αφορά το φαγητό, το ντύσιμο, τους φίλους του.
- ✓ Αφήνουμε ελεύθερο το παιδί να κάνει ότι θέλει τον ελεύθερο χρόνο του.
- ✓ Αφήνουμε το παιδί να βλέπει και να ακούει τηλεόραση και ραδιόφωνο αντίστοιχα (με κάποιους περιορισμούς, χωρίς όμως να το καταλαβαίνει το παιδί).

Γνώση των δικαιωμάτων και των υποχρεώσεων του παιδιού

απέναντι στην οικογένεια και στην κοινωνία :

A) Όσον αφορά για τα δικαιώματα και τις υποχρεώσεις απέναντι στην οικογένεια:

- Διδάσκουμε το παιδί για τις σχέσεις με το άλλο φύλο.
- Μαθαίνουμε στο παιδί το ρόλο, τις ανάγκες και τα προβλήματα κάθε μέλους της οικογένειας (συμπεριλαμβανόμενου και του ίδιου).
- Διδάσκουμε στο παιδί την οργάνωση της οικογενειακής ζωής.
- Διδάσκουμε στο παιδί τους οικονομικούς πόρους της οικογένειας (μισθοί, συντάξεις, κοινωνική βοήθεια) και πώς να τους χρησιμοποιεί σωστά.

B) Όσον αφορά για τα δικαιώματα και τις υποχρεώσεις απέναντι στην κοινωνία:

- Εξηγούμε στο παιδί τις έννοιες κράτος και κοινότητα με απλά λόγια.
- Διδάσκουμε στο παιδί ποια είναι τα καθήκοντα και οι υποχρεώσεις απέναντι στην πολιτεία, π.χ. η πειθαρχία στους νόμους, η καταβολή φόρων, η άσκηση του εκλογικού δικαιώματος.
- Ενημερώνουμε το παιδί για τις υπηρεσίες εξυπηρέτησεως των πολιτών, όπως είναι οι οργανισμοί επικοινωνιών και συγκοινωνιών, η αστυνομία, οι υπηρεσίες καθαριότητας της πόλης, οι υπηρεσίες άμεσης ανάγκης (νοσοκομεία, κέντρα υγείας, πυροσβεστική υπηρεσία) τα μέσα ψυχαγωγίας (θέατρο, κινηματογράφος) οι διάφοροι ασφαλιστικοί οργανισμοί, τα είδη καταστημάτων.
- Ενθαρρύνουμε την οικογένεια να δείχνει το καλό παράδειγμα.

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.
- Παραπέμπουμε τους γονείς και σε άλλους ειδικούς όπως ψυχολόγους, κοινωνικούς λειτουργούς, παιδαγωγούς.
- Ενθαρρύνουμε τους γονείς να διαβάζουν διάφορα βιβλία που υπάρχουν στο εμπόριο και που αναφέρονται στην εκπαίδευση των γονέων.
- Χρησιμοποιούμε τις μεθόδους άμεσης διδασκαλίας (όπως η παρουσίαση περιπτώσεων σε βιντεοταινίες και

εποπτευόμενη εφαρμογή) διότι είναι πιο αποτελεσματικοί τρόποι διδασκαλίας πρακτικών δεξιοτήτων σε γονείς που προέρχονται από διαφορετικά εκπαιδευτικά και κοινωνικά περιβάλλοντα, απ' όσο είναι οι διαλέξεις και οι συζητήσεις.

- Ενημερώνουμε τους γονείς για τις προόδους του παιδιού τους, όσο μικρές και αν είναι.
- Ενημερώνουμε τους γονείς για τις δυνατότητες των παιδιών τους σχετικά με την εκπαιδευτική και επαγγελματική κατάρτιση.
- Βοηθάμε τους γονείς να αναπτύξουν μια ρεαλιστική εικόνα της κατάστασης του παιδιού τους, ώστε να αποφευχθούν τα θλιβερά επακόλουθα μιας υπερκούρασης ή μιας υπερπροστασίας.

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 αισθήματα ενοχής, να τα επεξεργαστούν, να τα περιορίσουν ή να τα εξαφανίσουν.
- Προτρέπουμε τους γονείς να αναπτύξουν προς το στερημένο παιδί τους ένα ζεστό δεσμό που το διακρίνει η αγάπη.
- 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 μη φυσιολογική, να μην εγκαταλείπουν τις προσπάθειες τους παρ' όλες τις εντυπωσιακές προόδους του παιδιού τους.
- Παροτρύνουμε τους γονείς να συμμετέχουν ενεργά στην εκπαίδευση του παιδιού τους, χωρίς μεγάλες προσδοκίες.
- Συμβουλεύουμε τους γονείς να έρχονται σε επαφή με άλλες οικογένειες που έχουν παρόμοιο «πρόβλημα» και να ανταλλάσσουν απόψεις και να αναζητούν κάποιες λύσεις.
- Συμβουλεύουμε τους γονείς να ζητήσουν βοήθεια από άλλους ειδικούς, όπως ψυχίατρο, παιδαγωγό κ.λ.π.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4°

Τα δικαιώματα των ατόμων με ειδικές ανάγκες (σύνδρομο Down)

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 απολύτως διάκριση ίσα και αναφαίρετα τα δικαιώματα της αξιοπρέπειας και της ελευθερίας. Με τη σειρά της τώρα, η διακήρυξη των δικαιωμάτων του παιδιού, ορίζει σαν δικαιώματα του μειονεκτικού σωματικά, πνευματικά ή κοινωνικά, την ειδική θεραπεία, την εκπαίδευση και τη φροντίδα που χρειάζεται λόγω της ιδιαίτερης κατάστασης του. Εξαιτίας όλων των παραπάνω ο Διεθνής Σύνδεσμος Εταιρειών διατυπώνει τα εξής γενικά και ειδικά δικαιώματα των διανοητικά καθυστερημένων:

Άρθρο 1°

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

Άρθρο 2°

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

Άρθρο 3°

Το καθυστερημένο άτομο έχει δικαίωμα να συμμετέχει, ανάλογα με τις ικανότητες του στην παραγωγική διαδικασία 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 περιθάλψεως του σε ίδρυμα, το τελευταίο πρέπει να έχει οικογενειακό χαρακτήρα και να βρίσκεται όσο το δυνατόν κοντά στη μόνιμη κατοικία του.

Άρθρο 5°

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

Άρθρο 6°

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

Άρθρο 7°

Εφόσον το καθυστερημένο άτομο, εξαιτίας της σοβαρότητας του μειονεκτήματός τους, είναι ανίκανο να διεκδικήσει μόνο του τα δικαιώματά του, η διαδικασία τροποποίησης ή αρνήσεως των δικαιωμάτων του, πρέπει να περιλαμβάνει κατάλληλη νομική προστασία, η οποία να εξασφαλίσει το άτομο αυτό από κάθε μορφή καταχρήσεως, εκμεταλλεύσεως και καταπιέσεως και να

βασίζεται σε εκτίμηση της κοινωνικής ικανότητας του καθυστερημένου ατόμου, στην οποία θα προβαίνουν εμπειρογνώμονες που έχουν τα απαραίτητα προσόντα. Το καθυστερημένο άτομο πρέπει να επανεξετάζεται κατά διαστήματα και να έχει το δικαίωμα της εφέσεως σε ανώτερες αρχές.

24 Οκτωβρίου 1968

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, μόρφωση, υγεία, σεξουαλική ζωή, ψυχαγωγία, διασκέδαση.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5^ο

5.1. Ηθικά διλήμματα όσων εμπλέκονται στην ειδική αγωγή

Ο ρόλος του νοσηλευτή αλλά και όσων εμπλέκονται στην ειδική αγωγή παιδιών με σύνδρομο Down, των οποίων το επάγγελμα συνδέεται άμεσα με υψηλότερες απαιτήσεις συγκριτικά με τα υπόλοιπα επαγγέλματα αλλά και η ηθική διάσταση είναι ιδιαίτερα σημαντικά στην ειδική αγωγή.

Ο όρος «ηθική» από φιλοσοφική άποψη είναι δύσκολο να αναλυθεί εδώ. Ο Kant για παράδειγμα κάνει αυστηρό διαχωρισμό ανάμεσα στην υποχρέωση, η οποία απορρέει από το νόμο και την «ηθική» ή «ηθικότητα». Με τον όρο «ηθική» εννοούμε την διαδικασία, κατά την οποία ένα υποκείμενο διερωτάται για το σκοπό των πράξεων του, γεγονός που το φέρνει απέναντι στο πρόβλημα του άλλου. Αντίθετα με τον όρο «ηθικότητα» ορίζεται το σύνολο των κοινωνικών επιταγών, οι οποίες αφορούν στην συμπεριφορά των ατόμων σε μια δεδομένη κοινωνική οργάνωση από ένα σύστημα καθορισμένων αξιών.

Πέρα από τις υποχρεώσεις, οι οποίες γεννιούνται από τους νόμους και τους σχολικούς κανονισμούς, ο νοσηλευτής – ο ειδικός δάσκαλος – κατά τη διάρκεια της αγωγικής διαδικασίας, αντιμετωπίζει αναρίθμητες περιπτώσεις και καλείται να πάρει αποφάσεις, οι οποίες και έχουν ηθικό χαρακτήρα αλλά και υπόκεινται σε ηθική αξιολόγηση.

Όσο άρτια κι αν είναι η κατάρτιση του ειδικού νοσηλευτή και όσο επαρκή πληροφόρηση και να διαθέτει για την αγωγή, ακόμα κι αν είναι πεπεισμένος για την ισχύ των κοινωνικών και ηθικών επιταγών, είναι απαραίτητο να κάνει ηθικές επιλογές ακόμα και για απλές παιδαγωγικές

δραστηριότητες καθημερινότητας. Οι επιλογές αξιοποιούνται κάτω από το φως των πραγμάτων, που ριψοκινδυνεύουμε ενεργώντας.

Αποφασιστικό ρόλο για το πρόβλημα της ηθικής παίζουν ορισμένες έννοιες όπως «υποχρέωση», «σωστό» κ.λ.π.

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 αλλά συγχρόνως και κάτι ακαθόριστο. Η απροσδιοριστία και η δυσκολία ορισμού της λέξης «καλός» επιβαρύνει ακόμη περισσότερο το σημαντικό «πρόβλημα» του «καλού» νοσηλευτή.

Σαφώς η ηθική διάσταση της εκπαίδευσης των ειδικών παιδιών προϋποθέτει πρώτιστα την αναγνώριση και τον σεβασμό των δικαιωμάτων και της ιδιαιτερότητας των ατόμων αυτών από όλους όσους εμπλέκονται στην διαδικασία της ειδικής αγωγής και γενικά στην αρμονική συμβίωση της 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, αλλά και στην κοινωνία γενικότερα, είναι ανάγκη να αναβαθμιστεί η υλικοτεχνική υποδομή και να επεκταθεί το μέτρο της «ομαλοποίησης» (ενσωμάτωσης) σε μεγαλύτερο κύκλο ατόμων με ειδικές ανάγκες. Εξάλλου, η ανομοιογένεια των ειδικών παιδιών σε συνδυασμό με την ανεπαρκή νομοθετική ρύθμιση δημιουργεί στον ειδικό νοσηλευτή – παιδαγωγό ηθικά διλήμματα όσον 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 παιδαγωγικά ορθό, ώστε να επιτύχει το καλύτερο δυνατό αποτέλεσμα για το συγκεκριμένο παιδί. Αυτό προϋποθέτει ειδικά εκπαιδευμένους νοσηλευτές – παιδαγωγούς με άρτια κατάρτιση όχι μόνο σε θέματα ειδικής αγωγής νοσηλευτικής – ψυχολογίας, αλλά και σε ζητήματα τα οποία άπτονται της ηθικής και νομικής διάστασης του ειδικού ατόμου.

5.2. Κοινωνική αντιμετώπιση ατόμων με σύνδρομο Down

Μέχρι το τέλος του 18^{ου} αιώνα τα άτομα με ειδικές ανάγκες (μέσα στα οποία και αυτά με σύνδρομο Down) , αντιμετώπιζονταν με εξόντωση, εκμετάλλευση, απόρριψη, απομόνωση, περιθωριοποίηση και οίκτο. Από τις αρχές του 19^{ου} αιώνα άρχισε να αλλάζει η στάση της κοινωνίας ,χωρίς φυσικά να εκλείπει η προκατάληψη και η εκμετάλλευση των ατόμων αυτών. Για παράδειγμα (σύμφωνα με μελέτη της UCLA) μετράνε πόσο χρόνο κάνουν , όταν γεννιέται ένα «φυσιολογικό» παιδί να το πάνε στη μητέρα του. Διαπίστωσαν ότι με τα «προβληματικά» παιδιά περνάει ένα σημαντικό μεγάλο διάστημα. Καμιά από τις νοσοκόμες δεν θέλει να πάει το παιδί μέσα. Όταν γεννιέται ένα γερό μωράκι μπαίνουν μέσα στο δωμάτιο λέγοντας «Κοιτάξτε τις σας φέρνουμε.....» κι όλοι είναι πανευτυχείς. Όταν γεννιέται όμως ένα «μειονεκτικό» παιδί, μια σκιά πέφτει σε όλο το μαιευτήριο. Τι λέει αυτή η στάση στη μητέρα του παιδιού πριν ακόμη το δει; Της λέει ακόμα και σήμερα (στον 20^ο αιώνα) ότι κάτι δεν πάει καλά , ότι την απορρίπτουν. Ποια μητέρα, μόλις βρέθηκε μόνη με το χαρούμενο μικρό μπόγο της, δεν βιάστηκε να ανοίξει την κουβέρτα και να το ελέγξει από πάνω μέχρι κάτω; Οι μητέρες το έχουν πει πολύ ξεκάθαρα, ότι η γέννηση είναι ένα δώρο. «Χαρίζω κάτι στον

κόσμο, χαρίζω κάτι στον άντρα μου, στην οικογένεια μου». Από την αρχή λοιπόν υπάρχει φόβος. «Τι έχει αυτό το παιδί;» υπάρχει ενοχή «Φταίω εγώ;».

Από την άλλη πάλι θα πρέπει να πούμε ότι σήμερα με την τηλεόραση, το ραδιόφωνο, τον τύπο, αλλά και με διάφορες διαλέξεις και συζητήσεις, χάρις στην δυνατότητα τους να φτάνουν και να πληροφορούν τις μεγάλες μάζες, μπορούμε να προσφέρουμε μια σχεδόν ολοκληρωμένη διαφώτιση και αντιμετώπιση των ατόμων με ειδικές ανάγκες.

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

Ωστόσο οι ατέλειες στη δομή της σημερινής κοινωνίας και κυρίως η προκατάληψη και η αδιαφορία όλων μας , θέτουν σημαντικά εμπόδια στην όλη προσπάθεια.

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

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

ΕΠΙΛΟΓΟΣ

Συνοψίζοντας, όπως είδαμε και από τα παραπάνω έχουν γίνει κάποιες προσπάθειες στην αγωγή των ατόμων με σύνδρομο Down (αλλά και των άλλων με ειδικές ανάγκες). Προσπάθειες που αφορούν την αντιμετώπιση τους από το κοινωνικό σύνολο, την ψυχολογική υποστήριξη των ατόμων αλλά και των οικογενειών τους, την επαγγελματική τους αποκατάσταση. Δεν υπάρχει όμως αμφιβολία ότι υπάρχει προκατάληψη και το χειρότερο άγνοια για τα άτομα με σύνδρομο Down και τα προβλήματα τους.

Γι αυτό απαραίτητη θεωρείται η δημιουργία κοινωνικών υποστηρικτικών δομών, όπως προστατευτικά εργαστήρια, θεραπευτικές ή κοινωνικές λέσχες, στέγες προστασίας ή ξενώνες, προστατευόμενες κατοικίες κ.λ.π. Απαραίτητη επίσης θεωρείται η παροχή ειδικής εκπαίδευσης στους λειτουργούς υγείας (νοσηλευτές, ψυχολόγους, λογοθεραπευτές, κοινωνικούς λειτουργούς κ.λ.π.) και στο οικογενειακό και κοινωνικό περιβάλλον για την καλύτερη αντιμετώπιση των αναγκών των ατόμων με σύνδρομο Down.

Και επειδή πιστεύουμε ότι το περισσότερο βάρος στην περίπτωση των ειδικών παιδιών πέφτει στην οικογένεια, θα θέλαμε να κλείσουμε με τα λόγια μιας μητέρας που έχει ένα παιδί με βαριά νοητική καθυστέρηση: «Τώρα συνειδητοποίησα γιατί έχω ένα διαφορετικό παιδί και γιατί είμαι αναγκασμένη να κάθομαι μέσα και γιατί ο άντρας μου κι εγώ δεν μπορούμε να κάνουμε τίποτα μαζί και γιατί συμβαίνουν όλα τα άλλα πράγματα. Είναι γιατί ο Θεός με διάλεξε ανάμεσα σε όλους τους άλλους ανθρώπους, γιατί ήξερε πως θα φρόντιζα αυτό το παιδί». Οφείλουμε ένα Μπράβο! Σ' αυτή την μητέρα και σε κάθε τέτοια μητέρα γιατί τα παραπάνω λόγια μπορεί να είναι ένας μηχανισμός

άμυνας αλλά είναι και μια θαρραλέα αποδοχή της πραγματικότητας που κρύβει θέληση για βελτίωση και αλλαγή αυτής.

Παραρτήματα.

Παράρτημα Α

Πίνακας 7-1. 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

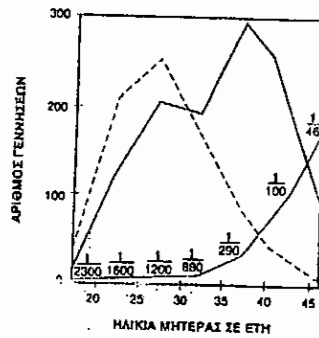
ΠΙΝΑΞ 81. Συχνότης του συνδρόμου Down εν σχέση με την ηλικίαν της μητέρας

Ηλικία μητέρας	Συχνότης
10 - 14 ετών	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.

Ηλικία μητέρας	Πιθανότητα για σύνδρομο Down	Συνολική πιθανότητα για χρωμοσωματικές ανωμαλίες
20	1/1667	1/526
21	1/1667	1/526
22	1/1429	1/500
23	1/1429	1/500
24	1/1250	1/476
25	1/1250	1/476
26	1/1176	1/476
27	1/1111	1/455
28	1/1053	1/435
29	1/1000	1/417
30	1/952	1/384
31	1/909	1/384
32	1/769	1/332
33	1/602	1/286
34	1/485	1/238
35	1/378	1/192
36	1/289	1/156
37	1/224	1/127
38	1/173	1/102
39	1/136	1/83
40	1/106	1/66
41	1/82	1/53
42	1/63	1/42
43	1/49	1/33
44	1/38	1/26
45	1/30	1/21
46	1/23	1/16
47	1/18	1/13
48	1/14	1/10
49	1/11	1/8

από τον Hook (1981 και 1983)



--- Σύνολο γεννήσεων (σε χιλιάδες)
 — Σύνδρομο Down
 — Σχετική συχνότητα

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

Διά τα νεογνά μητέρων ηλικίας Συχνότης έμφανίσεως συνδρόμου τοθ Down

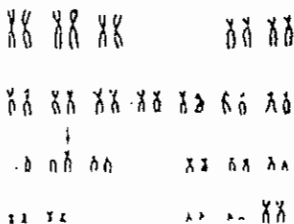
20— 24 ετών	1:1.600
25— 29 "	1:1.350
30— 34 "	1: 800
35— 39 "	1: 260
40— 44 "	1: 100
45— 49 "	1: 50

Παράρτημα Β.

Παράρτημα Β.

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

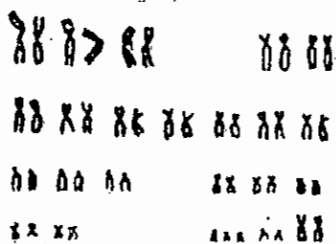
- p βραχύς βραχίονας π.χ. 13p (βραχύς βραχίονας του χρωμοσώματος 13)
- q μακρός βραχίονας π.χ. 13q (μακρός βραχίονας του χρωμοσώματος 13)
- cen κεντρομερίδιο
- 46,XX φυσιολογικός καρυότυπος γυναίκας με 46 χρωμοσώματα (δύο χρωμοσώματα X)
- 46,XY φυσιολογικός καρυότυπος άνδρα με 46 χρωμοσώματα (ένα X και ένα Y)
- XY,+21 καρυότυπος αγόριου με τρισωμία 21
- del έλλειμμα π.χ. 46, XX, del (5) (q13) έλλειμμα της περιοχής 1, ταινία 3 του μακρού βραχίονα του χρωμοσώματος 5
- i ισοχρωμόσωμα π.χ. i (Xq) ισοχρωμόσωμα των μακρών βραχίωνων του χρωμοσώματος X
- inv αναστροφή π.χ. 46, XX, inv (9) (p12q12)
- r δακτυλιοειδές χρωμόσωμα π.χ. 46, XY, r (22) αγόρι με δακτυλιοειδές χρωμόσωμα 22
- t μετάθεση π.χ. 46, XX, t (2; 4) (q21; q31) μετάθεση μεταξύ των μακρών βραχίωνων των χρωμοσωμάτων 2 και 4, περιχές 2 και 3, ταινίες 1 και 1
- / μωσαϊκισμός π.χ. 46, XX/45, XO γυναίκα με δυο κυτταρικές σειρές, μια φυσιολογική και μια συνδρόμου Turner
- + ή - 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 βραχέως βραχίονα του χρωμοσώματος 4)
- ho (X) χρωμόσωμα X με εύθραστο σημείο στη θέση q27.3



Εικόνα 8-6. E. Down. Καρυότυπος θήλας θέρμαντος μετάθεσιν D, G. 46, XX, D- (DqGq)+. Υφάρχουν 46 χρωμοσώματα. Το υπερόριθμον χρωμόσωμα 21 έχει μετατεθεί εις χρωμόσωμα της ομάδας D.

Πίνακας 8.1. Ονοματολογία χρωμοσωμάτων.

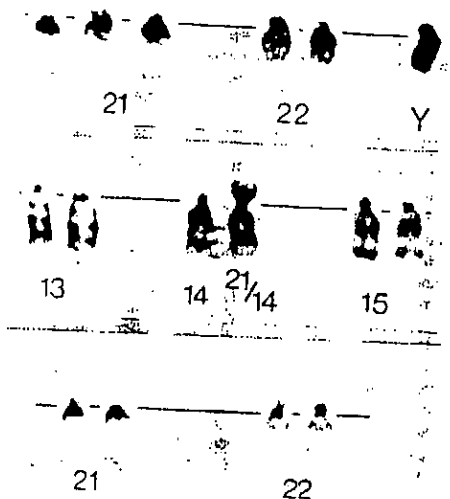
A-G	Ομάδες χρωμοσωμάτων
1-22	Αρίθμηση αυτοσωμάτων
X, Y	Φυλετικά χρωμοσώματα
/	Η διαγώνια γραμμή σημαίνει μωσαϊκισμό, π.χ. 46/47 σημαίνει μωσαϊκισμό άτομο με κυτταρικές σειρές 46 και 47 χρωμοσωμάτων
p	Βραχύ σκέλος του χρωμοσώματος "petite"
q	Μακρό σκέλος του χρωμοσώματος
del	Έλλειψη
der	Χρωμοσωμικό παράγωγο
dup	Διπλοποίηση
i	Ισοχρωμοσώματα
ins	Ένθεση
inv	Αναστροφή
r	Δακτυλιοειδές χρωμόσωμα
t	Μετατόπιση
ter	Χρωμοσωμικό ακρο (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 βραχέως σκέλους του χρωμοσώματος 5, όπως στο σύνδρομο "cri-du-chat"



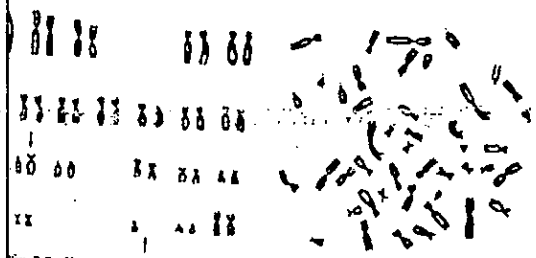
Εικόνα 8-4. Καρυότυπος σ. Down (τρισωμία 21, 47, XX, G+)

Παραρτήματα.

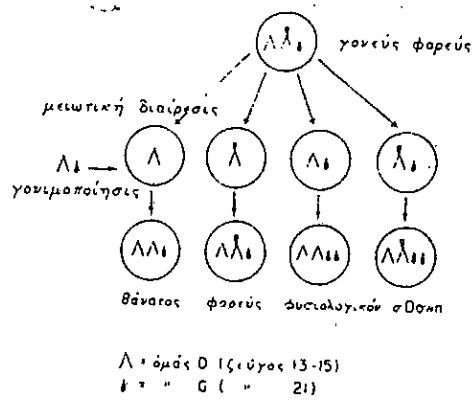
Παράρτημα Β.



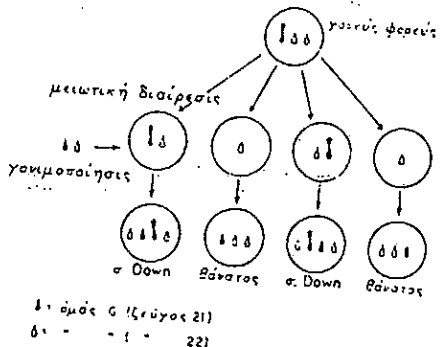
Εικ. 7-3. Ελεύθερη τρισωμία 21 (άνω). Τρισωμία 21 από μετάθεση 21/14 (μετασολογικά χρωμοσώματα 21 και 22 (κάτω).



Εν 8-7. Καρύοτυπος θήλειος φορέας μεταθέσεως D/G, 45,XX,D—,G—,ψ(21)+. Υπάρχουν 45 χρωμοσώματα. *Εν χρωμόσωμα 21 έχει μετατεθεί εις χρωμόσωμα της ομάδας D.

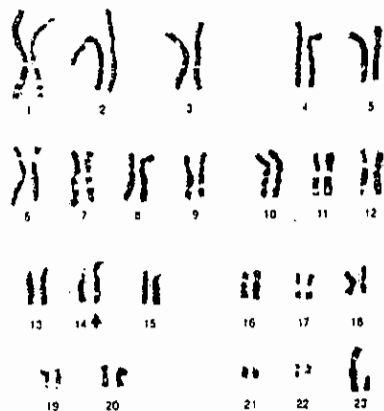


Σχήμα 8-7. Μειωτική διαίρεσις: Διαχωρισμός των χρωμοσωμάτων φορέας μεταθέσεως χρωμοσώματος 21 εις χρωμόσωμα της ομάδας 13-15 (μεταθέσεως D/G)

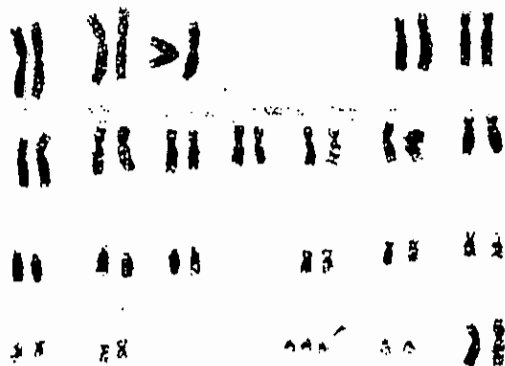


Σχήμα 8-8. Μειωτική διαίρεσις: Διαχωρισμός των χρωμοσωμάτων φορέως μεταθέσεως χρωμοσώματος 21 εις χρωμόσωμα 21 (ισοχρωμόσωμα 21, μετάθεσις G/G)

Παράρτηματα. Παράρτημα Β.



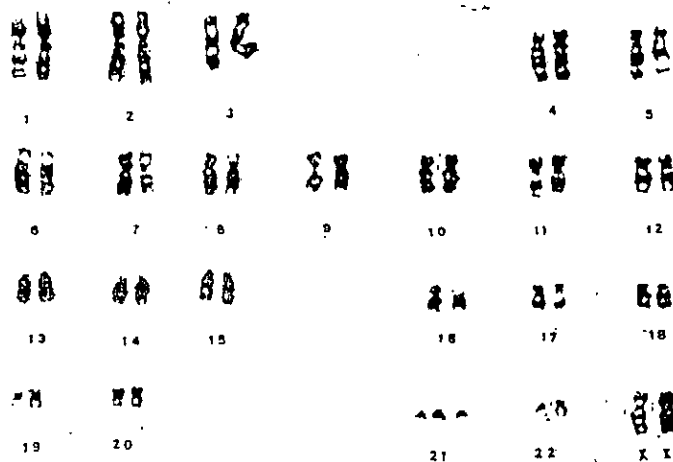
Εικ. 1-14. Καρμότυπος άρρενος με σύνδρομο Down λόγω μετάθεσης του χρωματοσώματος 21 στο χρωματοσώμα 14 (η φωτογραφία δημοσιεύεται με την άδεια της Dr. Shirley Soukup).



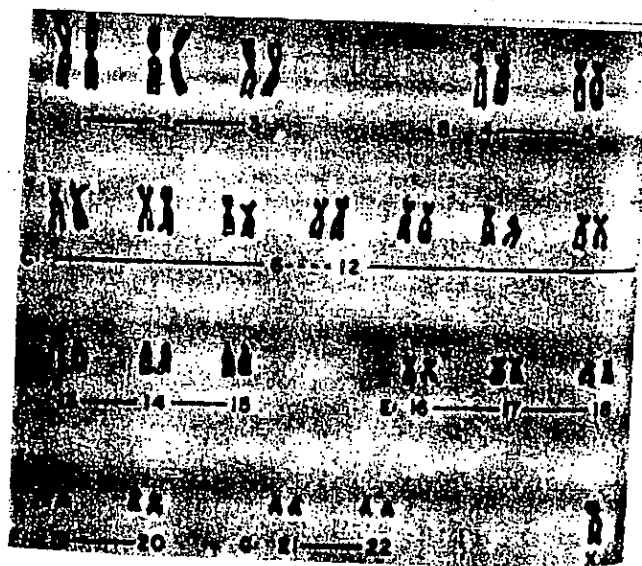
Εικ. 49-14. Καρμότυπος κοριτσιού με σύνδρομο Down (47, XX,+21).

Παραρτήματα.

Παράρτημα Β.



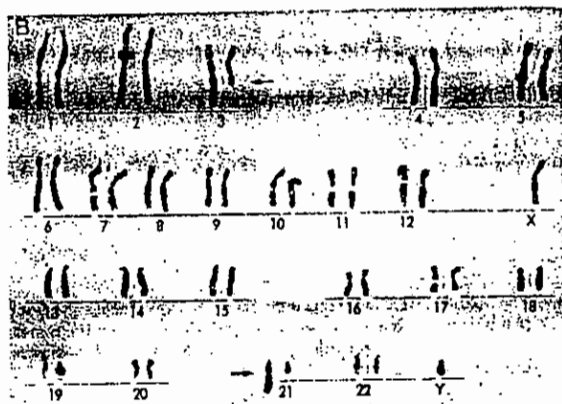
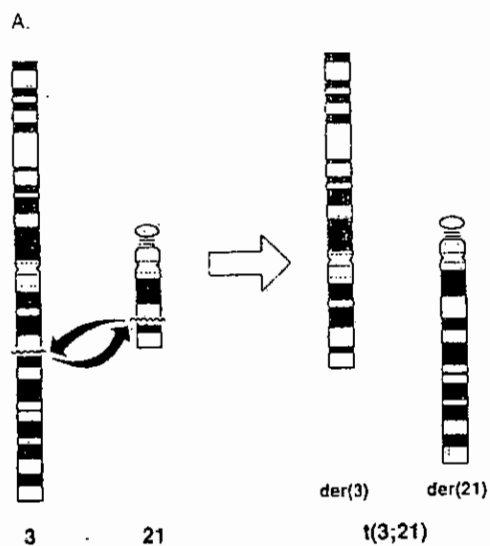
ΕΙΚΟΝΑ 4.8 Καρυότυπος με τη χρήση των G-πινών, στον οποίο φαίνεται η τρισομία 21 (πένδρομο Down).



Εικόνα 10. Κορυότυπος.

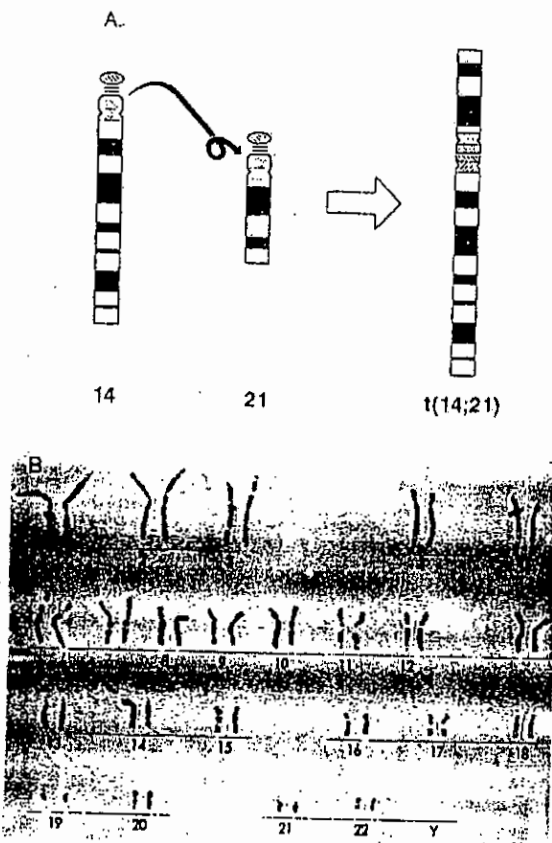
Παραρτήματα.

Παράρτημα Β.



Εικόνα 8.10. Αμοιβαία μετατόπιση μεταξύ των χρωμοσώματων 3 και 21. Τα σημεία θραύσης στα μακρά σκέλη κάθε χρωμοσώματος δείχνονται με την κόκκινη κυματοειδή γραμμή στο διάγραμμα (Α). Το χρωμοσωμικό υλικό του 21 περιστάνεται με κόκκινο χρώμα. Τα χρωμοσώματα που προκύπτουν μετά τη μετατόπιση [der(3) και der(21)] υποδεικνύονται με βέλη στον κορυότυπο (Β).

Παράρτηματα. Παράρτημα Β.

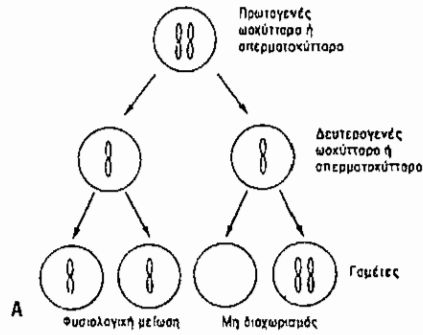


Εικόνα 8.11. Μετατόπιση κατά Robertson ή κεντρική σύντηξη που αφορά τα μικρά σκέλη των χρωμοσώματων 14 και 21. Το υλικό του χρωμοσώματος 21 απεικονίζεται με κόκκινο στο διάγραμμα (Α). Το χρωμόσωμα που προκύπτει μετά τη μετατόπιση υποδεικνύεται με το βέλος στον καρύοτυπο (Β).

Παραρτήματα.

Παράρτημα Β.

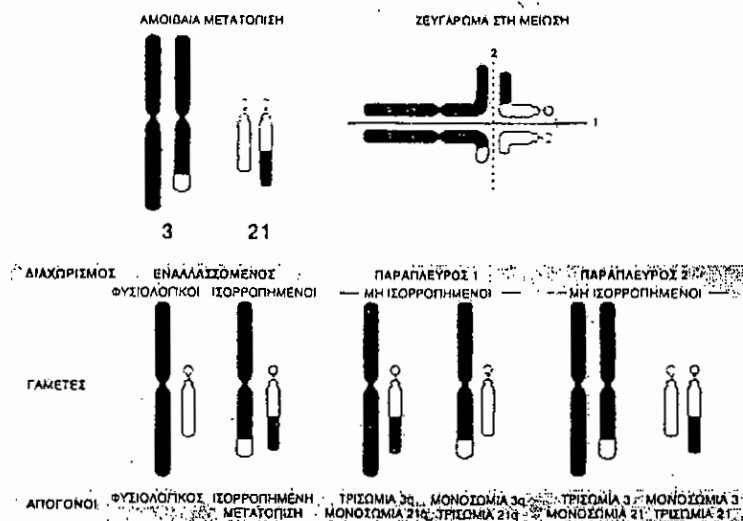
Η ΓΑΜΕΤΟΓΕΝΕΣΗ, Η ΓΩΝΙΜΟΠΟΙΗΣΗ ΚΑΙ Η ΠΡΩΤΗ ΕΒΔΟΜΑΔΑ ΤΗΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ 25



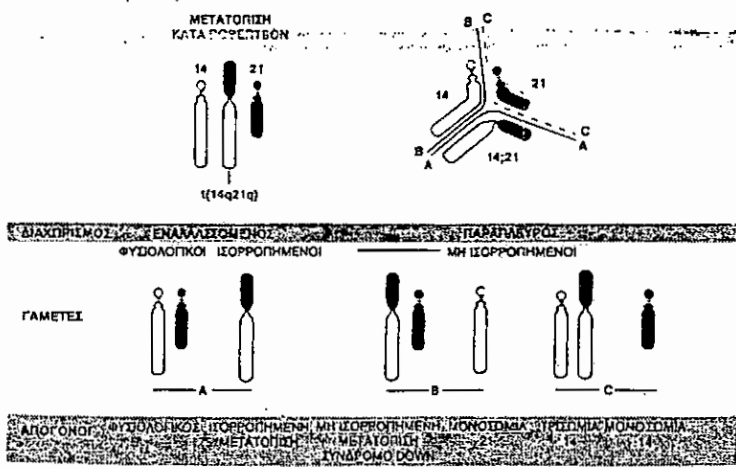
Εικ. 1-13. (Α) Μηχανισμός μη διαχωρισμού των χρωματισμάτων κατά τη διάρκεια της μείωσης II. Στη φυσιολογική μείωση κατά τη διάρκεια της δεύτερης μειωτικής διαίρεσης, σε καθένα από τα θυγατρικά κύτταρα κατανέμεται ένα μονόκλωνο χρωματόσωμα. Στο μη διαχωρισμό, ένα δίκλωνο χρωματόσωμα δεν κατορθώνει να διαχωριστεί κατά τη διάρκεια της δεύτερης μειωτικής ανάρσεως και καταλήγει ολόκληρο σε ένα από τα δύο θυγατρικά κύτταρα. (Β) Καρυσότυπος ήρρενος 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 ανηψωμένο	3	5,8
Γελάει μεγάλωμα	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
Μπουσουλίζει	8	15,7
Τρώει μόνο του (εν μέρει)	9	17,2
Προσπαθεί να σταθεί όρθιο	10	18,6
Λέει «μπαμψά» και «μαμμά»	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, δακτυλιοειδές πάγκρεας, δωδεκαδακτυλική πτυχή νόσος του Hirschsprung) . Κεντρικού τύπου υποτονία Υποπλασία της μέσης μοίρας του προσώπου, μικρά αυτιά Χαλάρες 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 διάσπικτο 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 αυτών των ευρημάτων . Δεν υπάρχει συσχέτιση μεταξύ του αριθμού των φυσικών ευρημάτων και του τελικού επιπέδου διανοητικής απόδοσης . Ο αυξημένος κίνδυνος λευχαιμίας είναι σημαντικός, αλλά πιθανώς όχι μεγαλύτερος του 1% . Η νόσος του Alzheimer είναι σχετικά συχνή στα άτομα με τρισωμία 21 που πεθαίνουν σε μέση ηλικία αλλά 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 όρασεως (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 αιγιδωτός Περιτό 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 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 μωγγολοειδή ιδιοτεία
(σ. Down)

Μικρή στρογγυλή κεφαλή
Κλίση των ματιών προς τα πάνω και προς τα έξω
Επικανθες διπλώσεις
Λευκά στίγματα στην ίριδα του ματιού
Πολλαπλά ελαττώματα όρασης (στραβισμός, μυωπία, καταρράκτης)
Σχήμα μύτης σαν «σέλλω»
Βραχυκεφαλία (πλατύ, βραχύ κρανίο)
Παραμορφωμένοι λοβοί των αυτιών, που φυτρώνουν χαμηλότερα από το συνηθισμένο
Μικρό στόμα με χαμηλωμένα άκρα
Γλώσσα που προεξέχει
Ουρανίσκος ασυνήθιστα αμυδωτός
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 (πιθήκοειδείς 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 Moro
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

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Αντωνιάδου, Κουμάτου Ι. – Νάκου Σ. «Στοιχεία ανάπτυξης και Παθολογίας του ανθρώπινου οργανισμού», Οργανισμός Εκδόσεων Διδακτικών Βιβλίων, Αθήνα 1998,(σελ.62-63).
- Αποστολόπουλος Γ.Ι., «Το σπαστικό παιδί (Η εγκεφαλική παράλυσις)», εκδόσεις Έλλην, Αθήνα 1975,(σελ. 178-179).
- Βαράκης Γ. – Καραμανλίδης Α. – Κωστοπούλου Γ. – Μητσάκη Α. «Society for Neuroscience» (Τι γνωρίζουμε για τον εγκέφαλο), εκδόσεις Καστανιώτη, Αθήνα 1996,(σελ. 54-55).
- Βασιλείου Γ.Ε. «Τα εκπαιδεύσιμα νοητικά καθυστερημένα παιδιά και έφηβοι», εκδόσεις Ελληνικά Γράμματα, Αθήνα 1998, (σελ. 30).
- Burns V. – Gunn P. «Εκπαιδύοντας άτομα με σύνδρομο Down», εκδόσεις Έλλην, Αθήνα 1997, (σελ. 15-16, 139-158, 191-211, 213-239)
- Ελληνική Εταιρεία για τις νευροεπιστήμες «Τι γνωρίζουμε για τον εγκέφαλο (ένα αλφαβητάρι για τον εγκέφαλο και το νευρικό σύστημα)», εκδόσεις Καστανιώτη, Αθήνα 1996, (σελ. 38-40).
- Ellis W.B.R. «Νοσήματα της βρεφικής και παιδικής ηλικίας», εκδόσεις Γρ. Παρισιάνος, Αθήνα 1963, (σελ. 186-190).

- Ζώνιου Σιδέρη Α. «Βασικές αρχές της παιδαγωγικής με τα νοητικά καθυστερημένα άτομα», εκδόσεις Έλλην, Αθήνα 1994, (σελ. 28-29).
- «Θέματα Ειδικής Αγωγής», Τριμηνιαία περιοδική έκδοση για την εκπαίδευση, τεύχος 14^ο, Αύγουστος – Οκτώβριος 2001.
- Καΐλα Μ. – Πολεμικός Ν. – Φιλλίπου Γ. «Άτομα με ειδικές ανάγκες» β' τόμος, Ρόδος 1995. (σελ. 54-58).
- Καΐλα Μ. – Πολεμικός Ν. – Φιλλίπου Γ. «Άτομα με ειδικές ανάγκες» β' τόμος, Αθήνα 1997, (σελ. 87-92).
- Καλογερόπουλος Α. «Μαιευτική» εκδόσεις Έλλην, Θεσσαλονίκη 1992, (σελ. 60-64).
- Καραπέτσας Β.Α. «Νευροψυχολογία του αναπτυσσόμενου ανθρώπου», εκδόσεις Έλλην, Αθήνα 1988, (σελ. 147-152).
- Κούρος Ι. «Ψυχολογικά θέματα παιδιών και εφήβων», εκδόσεις Καστανιώτη, Αθήνα 1993, (σελ. 77-84).
- Κρασανάκη Ε.Γ. «Παιδιά με νοητική ανεπάρκεια» Οργανισμός Εκδόσεων Διδακτικών Βιβλίων, Αθήνα 1989, (σελ. 45-47).
- Κυπριωτάκης Α. «Τα ειδικά παιδιά και η αγωγή τους», 2^η έκδοση, εκδόσεις Ελληνικά Γράμματα, Ηράκλειο 1989, (σελ. 108-110).
- Λιόντας Γρ. «Η παροχή δυνατοτήτων στα άτομα με νοητική υστέρηση (σύγχρονη κοινωνική αντίληψη)», εκδόσεις Νέα Σειρά, Αθήνα 1997, (σελ. 14).

- Μαλάκα Ζαφειρίου Κ. – Κάτλος Γ. «Παιδιατρική», εκδόσεις Ελληνικά Γράμματα, Θεσσαλονίκη 1999, (σελ. 26-28).
- Μαμόπουλου Μ.Α. «Κύηση υψηλού κινδύνου» Ιατρικές εκδόσεις Αλεξιώτη, Θεσσαλονίκη 1988, (σελ. 63-65)
- Μασσανιώτης Σ.Ν. «Παιδιατρική» εκδόσεις Έλλην, α' τόμος, Αθήνα 1972, (σελ. 306-312).
- Παδιατέλης Κ. – Κωνσταντόπουλος Κ. – Τσατσίκας Ι. «Νεογνολογία», εκδόσεις Γρ. Παρισιάνος, Αθήνα 1971, (σελ. 728-766).
- Παπανικολάου Ν. «Γυναικολογία» 2^η έκδοση, εκδόσεις Γρ. Παρισιάνος, Αθήνα 1996, (σελ. 163-165).
- Παπανικολάου Ν. «Γυναικολογία» 3^η έκδοση, εκδόσεις Γρ. Παρισιάνος, Θεσσαλονίκη 1994, (σελ. 138).
- Παπαχαραλάμπους Ν. Ξ. και μέλη Δ.Ε.Π. «Γενική παθολογική ανατομική» εκδόσεις Πασχαλίδης, Αθήνα 1994, (σελ. 231-234).
- Παρασκευόπουλος Γ.Ν. «Εξελικτική ψυχολογία», εκδόσεις Έλλην, Αθήνα 1980, (σελ. 134-138).
- Παρασκευόπουλος Γ.Ν. «Νοητική καθυστέρηση», εκδόσεις Έλλην, Αθήνα 1989, (σελ. 92).
- Παρισιάνος Δ. «Η ειδική εκπαίδευση στην Ελλάδα», εκδόσεις Gutenberg, Αθήνα 1971, (σελ. 97-185).
- Ράπτης Δ.Σ. «Εσωτερική Παθολογία», α' τόμος και β', εκδόσεις Παρισιάνος Γρ., Αθήνα 1996, (σελ. 108-110, 130-132).

- Σαμαρτζίδου Πλωμαρίου Μ. «Ο κοινωνικός αποκλεισμός των ατόμων με ειδικές ανάγκες», εκδόσεις Νέα Σειρά, Αθήνα 1996, (σελ. 15).
- Σταθόπουλος Π. «Κοινωνική πρόνοια (μια γενική θεώρηση)», εκδόσεις Έλλην, Αθήνα 1995, (σελ. 92)
- Silver B.K. and Fulginitis «Συνοπτική παιδιατρική», Αθήνα 1994, (σελ. 158-166).
- Τζουριάδου Μ. «Οι ανάπηροι και η εκπαίδευση τους (μια ψυχοπαιδαγωγική προσέγγιση της ένταξης)», 3^η έκδοση, εκδόσεις Ελληνικά Γράμματα, Αθήνα 1998, (σελ. 74-75).
- Thompson M.W. – Willard H.F. «Ιατρική Γενετική», Ηράκλειο 2001, (σελ. 245-254).

