

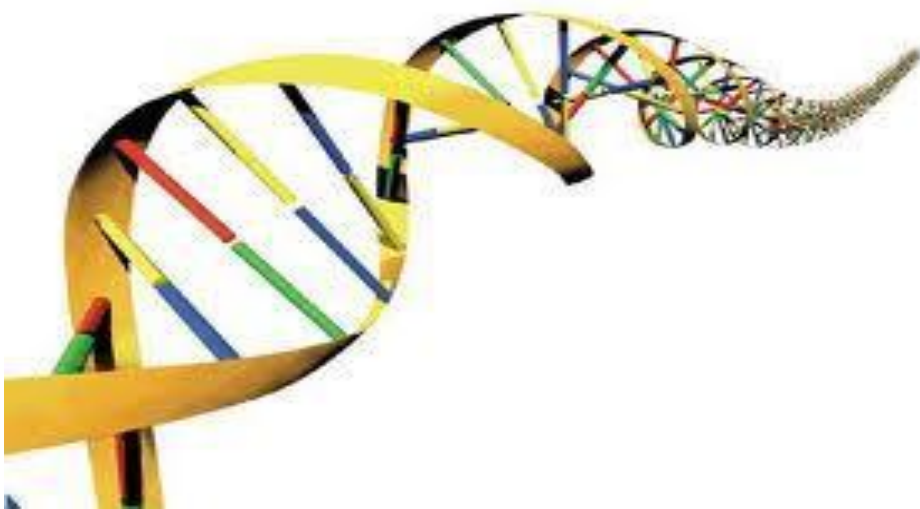
ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΥΔΡΙΜΑ ΔΥΤΙΚΗΣ ΕΛΛΑΔΑΣ (ΤΕΙ)

ΣΧΟΛΗ: ΣΕΥΠ

ΤΜΗΜΑ: ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

Χρωμοσωμικές ανωμαλίες – Ο ρόλος του νοσηλευτή στην πρόληψή τους.



ΕΠΟΠΤΕΥΩΝ ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ:

ΣΤΕΦΑΝΟΠΟΥΛΟΣ ΝΙΚΟΣ

ΦΟΙΤΗΤΡΙΕΣ:

ΜΟΥΒΙΑΤΗ ΑΙΚΑΤΕΡΙΝΗ

ΜΟΥΝΤΖΟΥΡΟΥΛΙΑ ΝΙΚΟΛΙΤΣΑ

ΠΑΤΡΑ 2015

ΠΡΟΛΟΓΟΣ :

Η συγγραφή της πτυχιακής αυτής εργασίας εκπονήθηκε στα πλαίσια των υποχρεώσεων μου για την ολοκλήρωση των σπουδών μου στο Τμήμα Νοσηλευτικής του Τεχνολογικού Εκπαιδευτικού Ιδρύματος Δυτικής Ελλάδος. Η επιλογή του παρόντος θέματος ως αντικείμενο μελέτης οφείλεται τόσο στον λόγο ότι αποτελεί από μόνο του ένα πολύ ενδιαφέρον θέμα, για το οποίο σαν μελλοντικοί νοσηλευτές, πρέπει να γνωρίζουμε όσο και στην ύπαρξη ενός συγγενικού μου προσώπου, την Αγγελική, γεννημένη με το πιο διαδεδομένο γενετικό σύνδρομο διεθνώς, το Σύνδρομο Down. Ακόμη περισσότερη ώθηση για να ασχοληθώ εξειδικευμένα με τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες, μου δόθηκε από το γεγονός, ότι πολύ λίγες είναι οι αναφορές στην ελληνική βιβλιογραφία που να αφορούν το σύνδρομο Down και ευρύτερα σε όλα τα γενετικά σύνδρομα σε όλη του την έκταση. Παρ' όλες τις δυσκολίες και περιορισμούς που αντιμετώπισα για την εκπόνηση αυτής της πτυχιακής εργασίας ανασκόπησης, αισθάνομαι ότι πέτυχα τον αρχικό μου σκοπό και στόχο.

Στο σημείο αυτό αισθάνομαι την ανάγκη να ευχαριστήσω όλους όσους βοήθησαν για την εκπόνηση αυτής της πτυχιακής εργασίας. Ξεχωριστές ευχαριστίες θα ήθελα να εκφράσω στο πρόσωπο της μητέρας της Αγγελικής και το συγγενικό της περιβάλλον που με εμπιστεύθηκε και θέλησε να μοιραστεί μαζί μας, τις απόψεις και τα βιώματα της, γύρω από ένα τόσο προσωπικό και ευαίσθητο για αυτήν θέμα. Επίσης, ένα μεγάλο ευχαριστώ οφείλω στον επιβλέπων καθηγητή μου, κ. Στεφανόπουλο Νίκο, για τις επιστημονικές συμβουλές του, τις διορθώσεις, το χρόνο καθώς και την εμπιστοσύνη και κατανόηση που έδειξε στα πρόσωπο μου καθ' όλη τη διάρκεια εκπόνησης αυτής της εργασίας. Τέλος θέλω να ευχαριστήσω την οικογένεια και το φιλικό μου περιβάλλον για την κατανόηση και την προτροπή για την ολοκλήρωση της πτυχιακής εργασίας.

ΠΕΡΙΛΗΨΗ :

Η παρούσα πτυχιακή εργασία ανασκόπησης αφορά την περιγραφή, την ερμηνεία και την ανάλυση ενός υψηλού και σύγχρονου νοσηλευτικού ενδιαφέροντος θέματος, το οποίο πραγματεύεται τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες και ασχολείται εκτενέστερα με το πιο διαδεδομένο Γενετικό σύνδρομο που απαντάται διεθνώς, το Σύνδρομο Down. Σκοπός της επιλογής του παρόντος θέματος ως αντικείμενο μελέτης αποτελεί το επιστημονικό ενδιαφέρον που παρουσιάζει και φέρει το παρακάτω σύγγραμμα, το οποίο ευελπιστώ να σταθεί αρωγός στην νοσηλευτική πορεία των ατόμων που ασχολούνται και που επιθυμούν να ασχοληθούν με τις ανθρωπιστικές επιστήμες. Πραγματοποιήθηκε αναλυτική βιβλιογραφική ανασκόπηση καθώς χρησιμοποιήθηκαν οι ηλεκτρονικές επιστημονικές βάσεις δεδομένων Science Direct, PubMed με λέξεις κλειδιά: χρωμοσωμικές ανωμαλίες, γενετικά σύνδρομα, σύνδρομο Down, όπως επίσης και έγινε χρήση πηγών δημοσιευμένων από το 1990 έως και το 2015.

Παρά την αρκετά υψηλή συχνότητα που παρουσιάζουν, στην Ελλάδα είναι λίγες έως ελάχιστες οι έρευνες που έχουν διεξαχθεί για την ύπαρξη και την πορεία των Γενετικών Συνδρόμων. Αντίθετα στις διάφορες χώρες της Ευρώπης εντοπίζονται διαρκώς νέες και συνεχιζόμενες έρευνες τόσο για το Σύνδρομο Down όσο και για τα υπόλοιπα σύνδρομα, όπου κατέχουν και αυτά μία θέση εξαιρετικού ενδιαφέροντος. Μεγαλύτερη συχνότητα καταγράφει η Τρισωμία 21 με την οποία και θα ασχοληθούμε λεπτομερέστερα στο παρακάτω σύγγραμμα καθώς γίνεται και μια περιεκτική αναφορά σε εκείνα τα Σύνδρομα που παρουσιάζουν μεγαλύτερη συχνότητα από τα υπόλοιπα. Τα συμπεράσματα που απορρέουν μετά την ολοκλήρωση της πτυχιακής καταλήγουν στο γεγονός πως για όλα τα Γενετικά Σύνδρομα, η καλύτερη θεραπεία τόσο για τα πάσχοντα άτομα όσο και για το συγγενικό τους περιβάλλον είναι η διδασκαλία και οι διδακτικές αρχές που θα πρέπει να δίδονται απλόχερα από τους κοινωνικούς και πολιτιστικούς φορείς και ο βαθμός σπουδαιότητας της συμβολής που κατέχει ο Νοσηλευτής στην εξελικτική πορεία των ατόμων με ειδικές ανάγκες.

SUMMARY

This project review work to the description, interpretation and analysis of a high and modern nursing interest issue, which deals with chromosomal abnormalities and deals extensively with the most common genetic syndrome that occurs internationally, Down Syndrome. The purpose of choosing this theme as a subject of study is the scientific interest of bearing the following book, which I hope to stand helper in nursing process of those involved and willing to deal with the humanities. Performed detailed literature review were used as electronic scientific databases, Science Direct, PubMed Keyword: chromosomal abnormalities, genetic syndromes, Down syndrome, as well as use of sources were published between 1990 and 2015.

Despite the fairly high frequency posing in Greece are few, very few investigations have been conducted on the existence and progress of Genetic Syndromes. Unlike in the various countries of Europe are constantly identified new and ongoing research both for Down syndrome and for other syndromes where they own and a position of exceptional interest. Greater frequency recorded by Trisomy 21 which will deal in more detail below as textbook is a comprehensive reference to those syndromes show more frequently than the rest. The conclusions arising after completion of the thesis lead to the fact that for all Genetic Syndromes, the best treatment for both affected individuals and for their relatives environment is teaching and teaching principles should be generously given by the social and cultural institutions and the degree of importance of the contribution that holds the Nurse in the evolution of people with disabilities.

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΠΡΟΛΟΓΟΣ.....	1
ΠΕΡΙΛΗΨΗ.....	2
ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ.....	4
ΕΙΣΑΓΩΓΗ	6

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1 ΒΑΣΙΚΕΣ ΕΝΝΟΙΕΣ

1.1 DNA.....	10
1.2 ΓΟΝΙΔΙΑ	11
1.2.1 ΔΙΑΦΟΡΕΤΙΚΕΣ ΜΟΡΦΕΣ ΓΟΝΙΔΙΩΝ	13
1.3 ΧΡΩΜΟΣΩΜΑ.....	14
1.3.1ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΛΛΑΓΕΣ	15
1.3.2ΓΟΝΟΤΥΠΟΣ	16
1.3.3ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΣ	16
1.4 ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ.....	17
1.4.1 ΑΙΤΙΕΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΩΝ	18
1.4.2 ΓΟΝΙΔΙΑΚΕΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ.....	18

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2 ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

2.1 ΔΙΑΚΡΙΣΗ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΩΝ ΑΝΩΜΑΛΙΩΝ.....	19
2.2 ΤΡΟΠΟΙ ΜΕ ΤΟΥΣ ΟΠΟΙΟΥΣ ΣΥΜΒΑΙΝΕΙ Η ΠΡΟΣΘΗΚΗ ΚΑΙ Η ΑΠΩΛΕΙΑ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΟΥ ΥΛΙΚΟΥ	22

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3 ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ

3.1 ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ	24
3.2 ΑΥΤΙΣΜΟΣ	26
3.3 ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΚΛΑΪΝΕΦΕΛΤΕΡ (KLINEFELTER).....	30
3.4 ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΤΕΡΝΕΡ (TURNER).....	33
3.5 ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΡΑΤΑΥ	38
3.6 ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΕΝΤΟΥΑΡΝΤΣ (EDWARDS)	40
3.7 ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΡΕΤ (RETT).....	42
3.8 ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΑΝΓΕΛΜΑΝ Ή ΕΙΝΤΖΕΛΜΑΝ (ANGELMAN). 45	
3.9 ΣΥΝΔΡΟΜΟ CRI DU CHAT.....	47
3.10 ΣΥΝΔΡΟΜΟ WOLF-HIRSCHHORN.....	51

3.11 ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΑΣΠΕΡΓΚΕΡ (ASPERGER)	58
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4 ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN	
4.1 ΟΡΙΣΜΟΣ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN	61
4.2 ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN.....	63
4.3 Η ΕΜΦΑΝΙΣΗ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN.....	65
4.3.1 ΟΙ ΓΕΝΝΕΤΙΚΕΣ ΠΑΡΑΛΛΑΓΕΣ ΠΟΥ ΠΡΟΚΑΛΟΥΝ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN	65
4.3.2 ΠΟΥ ΟΦΕΙΛΟΝΤΑΙ ΟΙ ΤΡΙΣΩΜΙΕΣ	69
4.3.3 Η ΕΙΚΟΝΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN	70
4.3.4 Η ΤΡΙΣΩΜΙΑ 21.....	70
4.3.5 Η ΔΙΑΔΙΚΑΣΙΑ ΤΗΣ ΜΕΤΑΘΕΣΗΣ.....	72
4.3.6 Η ΔΙΑΔΙΚΑΣΙΑ ΤΟΥ ΜΩΣΑΪΚΙΣΜΟΥ.....	74
4.3.7 ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN ΚΑΙ Η ΗΛΙΚΙΑ ΤΗΣ ΜΗΤΕΡΑΣ	75
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5 ΠΡΟΛΗΨΗ, ΠΡΟΓΝΩΣΗ, ΔΙΑΓΝΩΣΗ	
5.1 ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ	80
5.1.1 ΥΠΕΡΗΧΟΓΡΑΦΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΣΤΗΝ ΚΥΗΣΗ	81
5.1.2 ΑΜΝΙΟΚΕΝΤΗΣΗ	83
5.1.3 ΛΗΨΗ ΤΡΟΦΟΒΛΑΣΤΙΚΟΥ ΙΣΤΟΥ	83
5.1.4 ΛΗΨΗ ΔΕΙΓΜΑΤΟΣ ΕΜΒΡΥΪΚΟΥ ΑΙΜΑΤΟΣ	84
5.1.5 ΒΙΟΨΙΑ ΔΕΡΜΑΤΟΣ ΚΑΙ ΗΠΑΤΟΣ ΤΟΥ ΕΜΒΡΥΟΥ	84
5.2 ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ ΓΟΝΕΩΝ-ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN.....	85
5.2.1 Ο ΡΟΛΟΣ ΤΗΣ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗΣ	85
5.2.2 ΣΤΑΔΙΑ ΨΥΧΙΣΜΟΥ ΤΩΝ ΓΟΝΕΩΝ	87
5.2.3 ΣΥΜΒΟΥΛΕΣ ΓΙΑ ΤΟΥΣ ΓΟΝΕΙΣ.....	89
5.3 ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΟΙ ΜΕΘΟΔΟΙ ΓΙΑ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN	92
5.3.1 ΥΠΕΡΗΧΟΓΡΑΦΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ	92
5.3.2 ΟΡΟΛΟΓΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ.....	94
5.3.3 ΑΥΧΕΝΙΚΗ ΔΙΑΦΑΝΕΙΑ	95
5.3.4 ΑΜΝΙΟΠΑΡΑΚΕΝΤΗΣΗ.....	95
5.3.5 ΛΗΨΗ ΤΡΟΦΟΒΛΑΣΤΙΚΟΥ ΙΣΤΟΥ (CVC)	96
5.4 Η ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN	97

5.4.1 ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΓΕΝΝΗΣΗ	97
5.4.2 ΔΟΚΙΜΕΣ SCREENING / ΕΥΡΗΜΑΤΑ ΥΠΕΡΗΧΩΝ.....	98
5.4.3 ΔΟΚΙΜΑΣΙΕΣ ΠΡΟΣΥΜΠΤΩΜΑΤΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ ΜΕΣΩ ΤΟΥ ΟΡΟΥ ΤΗΣ ΜΗΤΕΡΑΣ.....	99
ΚΕΦΑΛΙΟ 6 ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN	
6.1 ΚΟΙΝΑ ΓΕΝΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΤΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN.....	101
6.2 ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN	103
6.2.1 ΟΡΘΟΠΕΔΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΠΟΥ ΕΠΗΡΕΑΖΟΥΝ ΤΗΝ ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑ	104
6.3 ΨΥΧΟΚΙΝΗΤΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN.....	107
6.4 ΓΝΩΣΤΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN	112
6.5 ΣΥΜΠΕΡΙΦΟΡΙΣΤΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN.....	115
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7 Ο ΡΟΛΟΣ ΚΑΙ Η ΣΥΜΒΟΛΗ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ ΜΕΣΑ ΑΠΟ ΤΗΝ ΑΡΧΗ ΤΗΣ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ	
7.1 ΔΙΔΑΚΤΙΚΕΣ ΑΡΧΕΣ ΤΗΣ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN.....	118
7.2 Η ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑ ΤΗΣ ΚΙΝΗΣΗΣ ΣΤΑ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN	121
7.3 Η ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑ ΤΗΣ ΑΝΑΓΝΩΣΗΣ ΣΤΑ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN.....	123
7.3.1 ΒΑΣΙΚΑ ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΚΑ ΒΗΜΑΤΑ ΓΙΑ ΤΗΝ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑ ΤΗΣ ΑΝΑΓΝΩΣΗΣ	124
7.4 Η ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑ ΤΗΣ ΓΡΑΦΗΣ ΚΑΙ ΤΗΣ ΟΡΘΟΓΡΑΦΙΑΣ ΣΤΑ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN.....	126
7.5 ΤΡΟΠΟΙ ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑΣ ΤΗΣ ΟΡΘΟΓΡΑΦΙΑΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN	128
7.6 Η ΔΙΔΑΣΚΑΛΙΑ ΤΗΣ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑΣ, ΤΗΣ ΟΜΙΛΙΑΣ ΚΑΙ ΤΗΣ ΓΛΩΣΣΑΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN.....	129

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8 ΑΝΑΠΗΡΙΑ ΚΑΙ ΔΙΚΑΙΩΜΑΤΑ

8.1 Η ΕΝΝΟΙΑ ΤΗΣ «ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ» ΚΑΙ ΜΙΑ ΖΩΗ ΧΩΡΙΣ ΔΙΑΚΡΙΣΕΙΣ ΜΕΣΑ ΑΠΟ ΤΑ ΜΑΤΙΑ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ.....	131
8.1.1 ΠΡΟΫΠΟΘΕΣΕΙΣ ΓΙΑ ΙΣΣΟΤΙΜΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ.....	133
8.1.2 ΜΕΤΡΑ ΓΙΑ ΤΗΝ ΠΡΟΩΘΗΣΗ ΤΗΣ ΙΣΟΤΙΜΗΣ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗΣ	134
8.1.3 ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΚΗ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ	135
8.1.4 ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΚΗΣ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ ΑΤΟΜΩΝ ΜΕ ΝΟΗΤΙΚΗ ΚΑΘΥΣΤΕΡΗΣΗ.....	136
8.1.5 ΚΟΙΝΩΝΙΚΗ ΔΙΑΣΤΑΣΗ ΤΗΣ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ	137
8.2 ΠΡΟΕΜΦΥΤΕΥΤΙΚΟΣ-ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΚΑΙ ΗΘΙΚΑ ΖΗΤΗΜΑΤΑ.....	138
8.2.1 ΠΡΟΕΜΦΥΤΕΥΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ.....	139
8.2.2 ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ	141
8.2.3 ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ.....	145
8.3 ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΙΚΑ.....	148
<u>ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ-ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ</u>	149
<u>ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ</u>	150

ΕΙΣΑΓΩΓΗ :

Η παρούσα πτυχιακή εργασία ανασκόπησης πραγματεύεται το θέμα των χρωμοσωμικών ανωμαλιών και κυρίως αυτήν του συνδρόμου Down (λόγω της μεγαλύτερης συχνότητας που εμφανίζει) τη διάγνωση του, τα χαρακτηριστικά των παιδιών, τη διδασκαλία της κίνησης, της ανάγνωσης, της γραφής, της ορθογραφίας, της επικοινωνίας, της ομιλίας και της γλώσσας καθώς και τη πρώτη επαφή της οικογένειας με το σύνδρομο. Ακόμη περιγράφει τον ρόλο του Νοσηλευτή στην εξελικτική πορεία των ατόμων αυτών, όπως και τον χειρισμό των συναισθημάτων που βίωσαν οι γονείς κατά την ανακοίνωση για την ύπαρξη κάποιου συνδρόμου. Τέλος γίνεται αναφορά στα ηθικά ζητήματα και διλλήματα που προκύπτουν στην διεξαγωγή της απόφασης της οικογένειας για την αποδοχή ή την απόρριψη του νέου μέλους με χρωμοσωμικές ανωμαλίες¹.

Το σύνδρομο Down είναι η πιο συχνή χρωμοσωμική ανωμαλία και παρουσιάζεται με συχνότητα, περίπου, 1:800 γεννήσεις παγκοσμίως. Σήμερα, μπορούμε με σαφήνεια να αναφέρουμε πως το σύνδρομο Down δεν κάνει διακρίσεις ανάμεσα στην εθνικότητα, το φύλο, κοινωνική και οικονομική κατάσταση. Τα άτομα με σύνδρομο Down φέρουν κάποια κοινά φυσικά χαρακτηριστικά που είναι εμφανή και έτσι μπορούν με ευκολία να διαχωριστούν από τον υπόλοιπα πληθυσμό. Υπάρχουν ενδείξεις πως το σύνδρομο Down, δεν είναι κάτι που υφίσταται μόνο στη σημερινή πραγματικότητα, όπου τεκμήρια υποδεικνύουν πως το σύνδρομο αυτό προϋπήρχε έκτοτε. Η διαφορά είναι πως δεν υπήρχαν ακριβή στοιχεία για τα αίτια εμφάνισης του Συνδρόμου, τη συχνότητα εμφάνισης του και γενικότερα στοιχεία που να καθορίζουν το σύνδρομο, ενώ σήμερα, μπορεί να ειπωθεί πως υπάρχουν σχετικές αναφορές, μιας και πολλοί είναι οι ερευνητές που έχουν ασχοληθεί, πιο ειδικά, με το ζήτημα αυτό, τα τελευταία χρόνια².

Οι γονείς που φέρνουν στο κόσμο ένα παιδί με χρωμοσωμικές ανωμαλίες, έρχονται αντιμέτωποι με μια πραγματικότητα που οι πλείστοι, ίσως και να αγνοούσαν την ύπαρξής της, βιώνουν συναισθήματα πολύ αντίθετα από αυτά που ανέμεναν και ένας πολύ διαφορετικός κόσμος τους ανοίγεται πλέον μπροστά τους. Σε αυτή τη νέα, γι' αυτούς, κατάσταση χρειάζονται τη στήριξη διαφόρων επαγγελματικών ειδικοτήτων και ειδικότερα αυτήν του Νοσηλευτή, που θα τους βοηθήσουν να αντιληφθούν πως ο νέος, αυτός, κόσμος δεν είναι κατ' ανάγκη σκληρός και γεμάτος εμπόδια. Επίσης, το οικογενειακό, συγγενικό και φιλικό περιβάλλον της οικογένειας είναι ένα πολύ σημαντικό στήριγμα, που με τη βοήθεια των ατόμων αυτών τα μέλη της οικογένειας θα καταφέρουν σταδιακά να αντιμετωπίσουν τις όποιες δυσκολίες τους παρουσιαστούν. Όμως μια οικογένεια δεν αλληλεπιδρά μόνο με μέλη του συγγενικού και φιλικού της περιβάλλοντος, ο κοινωνικός περίγυρος επιδρά και έχει αντίκτυπο στο κάθε ένα μέλος της, όπου μέσω του περιγυρου αυτού οι γονείς βιώνουν πότε την αποδοχή και πότε την απόρριψη³⁻⁴.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1.

ΒΑΣΙΚΕΣ ΕΝΝΟΙΕΣ

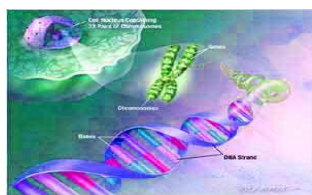
1.1 DNA

Το δεοξυριβονουκλεϊκό οξύ (DNA) είναι ένα νουκλεϊκό οξύ που περιέχει τις γενετικές πληροφορίες που καθορίζουν όλα τα χαρακτηριστικά ενός οργανισμού, όπως αναφέρονται παρακάτω⁵:

1. Το DNA αποτελείται από δύο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες που σχηματίζουν στον χώρο μια δεξιόστροφη έλικα⁵.
2. Η διπλή έλικα έχει ένα σταθερό υδρόφιλο σκελετό που αποτελείται από επαναλαμβανόμενα μόρια φωσφορικής ομάδας –δεσοξυριβόζης, ενωμένων με φωσφοδιεστερικό δεσμό. Οι αζωτούχες βάσεις που είναι υδρόφοβες βρίσκονται στο εσωτερικό αυτού του σκελετού⁵.
3. Οι αζωτούχες βάσεις της μιας αλυσίδας συνδέονται με δεσμούς υδρογόνου με τις αζωτούχες βάσεις της απέναντι αλυσίδας με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας. Οι δύο αλυσίδες είναι συμπληρωματικές και αυτό υποδηλώνει ότι η αλληλουχία της μίας καθορίζει την αλληλουχία της άλλης, ιδιότητα που έχει μεγάλη σημασία για τον αυτοδιπλασιασμό του DNA⁵⁻⁶.
4. Επιτρέπει την δημιουργία γενετικής ποικιλομορφίας⁶.

Συνοπτικά οι λειτουργίες του γενετικού υλικού είναι:

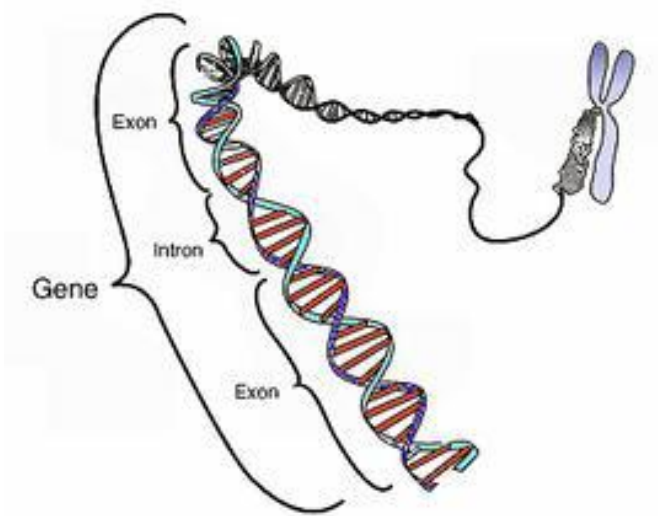
- Το DNA αποτελεί το γενετικό υλικό όλων των κυττάρων και των περισσότερων ιών⁶⁻⁸.
- Την διατήρηση και την μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας από κύτταρο σε κύτταρο και από οργανισμό σε οργανισμό, με τον αυτοδιπλασιασμό του DNA⁷⁻⁸.
- Την έκφραση των γενετικών πληροφοριών με την πρωτεϊνοσύνθεση και ο επακόλουθος έλεγχος κάθε κυτταρικής δραστηριότητας⁷⁻⁸.
- Την αποθήκευση της γενετικής πληροφορίας⁶⁻⁸.
- Στο DNA περιέχονται οι πληροφορίες που καθορίζουν όλα τα χαρακτηριστικά ενός οργανισμού, τα γονίδια⁷⁻⁸.



Εικόνα 1. Η έλικα του DNA⁸.

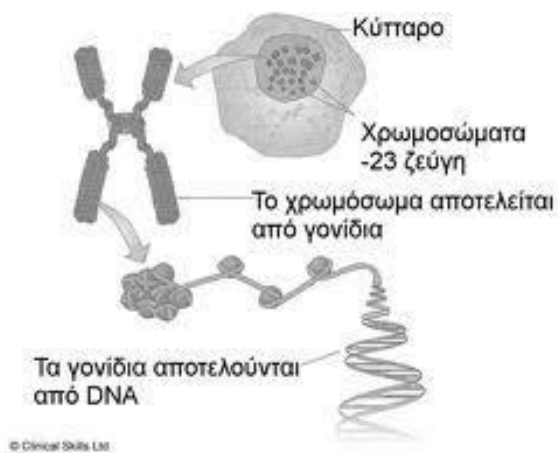
1.2 Γονίδια:

Το γονίδιο είναι τμήμα του DNA. Τα γονίδια περιέχουν οδηγίες που ελέγχουν την ανάπτυξή μας και τον τρόπο που δουλεύει το σώμα μας. Η βιολογική πληροφορία αφορά την παραγωγή ενός βιομορίου με δομικό ή λειτουργικό ρόλο στο κύτταρο ή στον οργανισμό. Είναι επίσης υπεύθυνα για πολλά από τα χαρακτηριστικά μας, όπως το χρώμα των ματιών, την ομάδα αίματος και το ύψος⁹.



Εικόνα 2 Η μορφή ενός γονιδίου⁹.

Τα γονίδια βρίσκονται πάνω σε νηματοειδείς δομές που ονομάζονται **χρωμοσώματα**⁹. (εικ. 3)



Εικόνα 3 Η δομή ενός χρωμοσώματος⁹.

Πρόσφατες εκτιμήσεις υποστηρίζουν ότι οι άνθρωποι έχουν 50-100 χιλιάδες γονίδια. Όλα τα κληρονομικά χαρακτηριστικά ελέγχονται από γονίδια. Υπάρχουν περιπτώσεις που η κληρονόμηση ενός χαρακτηριστικού ελέγχεται από ένα μόνο γονίδιο (μονογονιδιακός τρόπος κληρονόμησης). Τα ορατά χαρακτηριστικά είναι συνήθως αποτέλεσμα αρκετών γονιδίων που συνεργάζονται και αλληλεπιδρούν με το περιβάλλον τους. Για παράδειγμα, χαρακτηριστικά όπως η νοημοσύνη και το ύψος είναι αποτέλεσμα τέτοιου είδους πολύπλοκων αλληλεπιδράσεων (πολυγονιδιακά χαρακτηριστικά)¹⁰.

1.2.1 Διαφορετικές μορφές γονιδίων:

Κάθε γονίδιο μπορεί να εμφανίζεται με διαφορετικές μορφές που ονομάζονται **αλληλόμορφα**. Για παράδειγμα, υπάρχει ένα μόνο υπεύθυνο γονίδιο για το χρώμα των ματιών, μια μορφή αυτού του γονιδίου ευθύνεται για το μπλε χρώμα των ματιών, άλλο αλληλόμορφο για το καστανό χρώμα των ματιών κοκ. Για όλα τα γονίδια κληρονομούνται δύο αλληλόμορφα τα οποία βρίσκονται σε αντίστοιχες θέσεις στο ζεύγος των ομολόγων χρωμοσωμάτων που κληρονομούνται από τους γονείς⁹⁻¹¹.

Ορισμένα αλληλόμορφα είναι επικρατή ως προς την δράση τους και τα αποτελέσματά τους είναι ορατά σε βάρος του αλληλόμορφου τους που βρίσκεται στο ομόλογο χρωμόσωμα. Άλλα αλληλόμορφα είναι υπολειπόμενα και τα αποτελέσματά της δράσης τους είναι ορατά μόνο όταν υπάρχει το ίδιο αλληλόμορφο στο ζεύγος των ομολόγων χρωμοσωμάτων. Μεταβολή στα γονίδια μπορεί να εμφανιστεί σε φυσιολογικές συνθήκες από τυχαία μετάλλαξη. Ορισμένες μεταλλάξεις μπορεί να είναι βλαβερές, ενώ άλλες δεν έχουν ορατές επιπτώσεις¹²⁻¹⁴.

1.3 Χρωμόσωμα:

Το χρωμόσωμα είναι μία οργανωμένη δομή DNA και πρωτεϊνών που βρίσκεται στα κύτταρα. Είναι ένα μοναδικό κομμάτι περιελιγμένου DNA που περιλαμβάνει πολλά γονίδια και άλλες ακολουθίες νουκλεοτιδίων. Τα χρωμοσώματα περιέχουν τις συνδεδεμένες πρωτεΐνες, οι οποίες χρησιμεύουν για να συσκευάσουν το DNA και να ελέγξουν τις λειτουργίες του. Η λέξη χρωμόσωμα προέρχεται από τις λέξεις χρώμα και σώμα, όνομα που οφείλεται στην ιδιότητα του χρωμοσώματος να χρωματίζεται πολύ έντονα από ιδιαίτερες χρωστικές ουσίες¹¹⁻¹².

Κάθε σωματικό κύτταρο του ανθρώπινου οργανισμού υπό φυσιολογικές συνθήκες περιέχει 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Εξάίρεση αποτελούν οι γαμέτες τα ωάρια και τα σπερματοζωάρια, τα οποία περιέχουν 23 χρωμοσώματα, δηλαδή τα μισά από τα σωματικά. Κατά τη σύλληψη, με τη σύζευξη σπερματοζωαρίου και ωαρίου δημιουργείται το ζυγωτό που περιέχει 23 χρωμοσώματα από κάθε γονέα. Τα πρώτα 22 ζευγάρια λέγονται αυτοσωμικά και είναι ίδια στους άνδρες και γυναίκες. Τα χρωμοσώματα αυτά ονομάζονται αριθμητικά από το μεγαλύτερο (νούμερο 1) ως το μικρότερο (νούμερο 22). Το εικοστό τρίτο ζευγάρι χρωμοσωμάτων αποτελείται από τα λεγόμενα φυλετικά χρωμοσώματα, και καθορίζουν το φύλλο, αρσενικό ή θηλυκό, του ατόμου. Το θηλυκό έχει δύο X χρωμοσώματα (XX) ενώ το αρσενικό έχει ένα X και ένα Y χρωμόσωμα (XY)^{15-19,21}. Η περίπτωση απουσίας ή εμφάνισης ενός πρόσθετου χρωμοσώματος στο ίδιο ζευγάρι χρωμοσωμάτων του εμβρύου λέγεται **ανευπλοειδία** και δηλώνει **χρωμοσωμική ανωμαλία**^{15,22-23}.

1.3.1 Χρωμοσωμικές αλλαγές:

Είναι σημαντικό να έχουμε την σωστή ποσότητα χρωμοσωμικού υλικού επειδή τα γονίδια, που καθοδηγούν τα κύτταρα του σώματός μας, βρίσκονται πάνω στα χρωμοσώματα. Κάθε αλλαγή στον αριθμό, το μέγεθος ή η δομή των χρωμοσωμάτων μας μπορεί να σημαίνει αλλαγή στην ποσότητα ή την διάταξη της γενετικής πληροφορίας. Μια τέτοια αλλαγή μπορεί να έχει ως αποτέλεσμα μαθησιακές δυσκολίες, αναπτυξιακή καθυστέρηση και προβλήματα υγείας στο παιδί¹⁹⁻²¹.

Οι χρωμοσωμικές αλλαγές μπορεί να κληρονομηθούν από τους γονείς. Οι πιο συχνές χρωμοσωμικές αλλαγές συμβαίνουν είτε όταν σχηματίζεται το ωάριο ή το σπερματοζώαριο, ή κατά τη διάρκεια της σύλληψης. Αυτές οι αλλαγές συμβαίνουν χωρίς να έχουμε την δυνατότητα να τις ελέγξουμε²²⁻²³.

1.3.2 Γονότυπος:

Γονότυπος (genotype) καλείται το σύνολο των γονιδίων ενός οργανισμού, δηλαδή το σύνολο των αλληλόμορφων που απαρτίζουν το DNA του. Με αυτόν τον οργανισμό, είναι ένα μέγεθος το οποίο δεν είναι παρατηρήσιμο. Για λόγους πρακτικούς ο γονότυπος μπορεί να αναφέρεται στη γονιδιακή σύσταση του οργανισμού σε έναν ή περισσότερους γονιδιακούς τόπους, οι οποίοι συνήθως αφορούν μια συγκεκριμένη ιδιότητα του οργανισμού. Για παράδειγμα το γονίδιο για τον Αλφισμό έχει δύο μορφές αλληλόμορφων, το επικρατές A και το υπολειπόμενο a, οπότε υπάρχουν τρεις πιθανοί γονότυποι: AA(ομοζυγωτικό επικρατές), Aa(ετεροζυγωτικό), aa(ομοζυγωτικό υπολειπόμενο)²⁴⁻²⁵.

1.3.3 Φαινότυπος:

Φαινότυπος είναι όλα τα μορφολογικά, παραγωγικά, ηθολογικά κ.λπ. χαρακτηριστικά που εκδηλώνει ένας οργανισμός σε μια δεδομένη στιγμή, δηλαδή το μέρος του γονότυπου του οργανισμού το οποίο μπορούμε (άμεσα ή έμμεσα) να παρατηρήσουμε²⁴. Είναι κοινώς αποδεκτό ότι ο φαινότυπος ενός ατόμου εξαρτάται:

- Από τον γονότυπο που κληρονόμησε από τους γονείς του
- Από μη κληρονομικές περιβαλλοντικές επιδράσεις
- Από αλληλεπιδράσεις μεταξύ των δύο προηγούμενων
- Κάποιοι συνυπολογίζουν και την τυχαία διαφοροποίηση

Έτσι, δύο άνθρωποι με τον ίδιο ακριβώς γονότυπο, αλλά μεγαλωμένοι σε διαφορετικά περιβάλλοντα, πιθανότατα θα διαφέρουν στον φαινότυπό τους²⁴⁻²⁵.

1.4 Μετάλλαξη:

Ορισμός:

Ως μετάλλαξη ορίζεται μία οποιαδήποτε μόνιμη μεταβολή στο DNA δηλαδή μεταβολή που σημειώνεται στην νουκλεοτιδική αλληλουχία ή διάταξη του DNA στο γονιδίωμα ²⁴.

Χρωμοσωμικές ανωμαλίες ονομάζονται οι αλλαγές στην δομή και στον αριθμό των χρωμοσωμάτων^{22,24}.

Γονιδιακές μεταλλάξεις ή μεταλλάξεις σημείου ονομάζονται οι μεταλλάξεις που συμβαίνουν σε μεμονωμένα γονίδια και προκαλούν αλλαγή ενός αλληλομόρφου σε άλλο²⁴.

Και οι δύο τύποι μεταλλάξεων εμφανίζονται με αξιόλογες συχνότητες και αποτελούν το γεννεσιουργό αίτιο όχι μόνο όλων των γενετικών ή κληρονομικών νοσημάτων, αλλά και πολλών περιπτώσεων καρκίνου, καθώς και μεγάλου ποσοστού της αποκαλούμενης «φυσιολογικής» ποικιλίας^{22,24,25}.

Οι φαινοτυπικές επιπτώσεις κάποιας μετάλλαξης ενδέχεται να είναι τόσο ανεπαίσθητες ώστε να χρειάζονται εξειδικευμένες βιοχημικές τεχνικές για να βρεθεί κάποια διαφορά από τον φυσικό τύπο, ή τόσο σοβαρές ώστε να προκαλούν οφθαλμοφανείς μορφολογικές ανωμαλίες ή ακόμα και τον θάνατο²⁵.

1.4.1 Αιτίες μεταλλάξεων

Οι μεταλλάξεις είναι δυνατόν να δημιουργηθούν είτε **φυσικά** (αυτόματα) είτε **τεχνητά**. **Οι φυσικές μεταλλάξεις** δημιουργούνται όχι μόνο από την επίδραση της κοσμικής ακτινοβολίας, αλλά και από λάθη από την αντιγραφή του DNA. **Οι τεχνητές μεταλλάξεις** δημιουργούνται με την επίδραση μεταλλαξιγόνων παραγόντων (ακτίνες X, χημικές ενώσεις) πάνω στους οργανισμούς. Επίσης μεταλλάξεις μπορεί να συμβούν σε οποιοδήποτε στάδιο της ανάπτυξης του ατόμου, σε γεννητικά (γεννητικές μεταλλάξεις) ή σε σωματικά (σωματικές μεταλλάξεις) κύτταρα^{19-20,23}.

1.4.2 Γονιδιακές μεταλλάξεις (μεταλλάξεις σημείου)

Είναι οι μεταλλάξεις που σχετίζονται με την αλλαγή ενός μόνο γονιδίου, με αποτέλεσμα να δημιουργείται ένα μόνο αλληλόμορφο. Είναι δυνατόν να συμβούν είτε **τεχνητά** είτε **φυσικά** και έχουν την αρχή τους σε αλλαγή της αλληλουχίας των βάσεων του DNA που μπορεί να επέλθει από αντικατάσταση, αφαίρεση ή προσθήκη ενός (ή περισσότερων) νουκλεοτιδίου. Αλλαγή στην αλληλουχία των βάσεων του DNA, συνεπάγεται αλλαγή στο μεταφραστικό πλαίσιο του γενετικού κώδικα, με αποτέλεσμα την παραγωγή «ελαττωματικών» πρωτεϊνών ή ακόμη και την μη παραγωγή τους^{19-20,24}.

Από όλο το DNA μόνο ένα ποσοστό 10-20% κωδικοποιεί την βιοσύνθεση πρωτεϊνών. Επομένως λάθη στο υπόλοιπο DNA συνήθως δεν οδηγούν σε διαφορετικό φαινότυπο. Ακόμη όμως και μετάλλαξη μέσα σε κάποιο γονίδιο, δεν οδηγεί πάντοτε στην βιοσύνθεση διαφορετικής πολυπεπτιδικής αλυσίδας, διότι ο γενετικός κώδικας είναι εκφυλισμένος και το ευκαρυωτικό γονίδιο είναι ασυνεχές, αποτελείται δηλαδή από περιοχές που μεταγράφονται και μεταφράζονται (εξώνια) και από περιοχές που μεταγράφονται αλλά δεν μεταφράζονται (εσώνια)²⁴.

Οι γονιδιακές μεταλλάξεις μπορούν να επηρεάσουν μορφολογικά ή βιοχημικά χαρακτηριστικά των ατόμων ή ακόμη και να είναι θανατογόνες. Ασθένειες που οφείλονται σε γονιδιακές μεταλλάξεις είναι οι αιμοσφαιρινοπάθειες, η αιμορροφιλία Α και Β, η έλλειψη του ενζύμου G6PD, κ.α²⁴⁻²⁵.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2

ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

2.1 Διάκριση χρωμοσωμικών ανωμαλιών

Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες διακρίνονται σε δύο κατηγορίες: τις *δομικές* και τις *αριθμητικές*²².

Δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες

Οι *δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες* είναι αλλαγές στη δομή ενός ή περισσότερων χρωμοσωμάτων. Αυτές οι αλλαγές μπορεί να αφορούν μερικά γονίδια ή ένα μεγάλο τμήμα του χρωμοσώματος. Οι δομικές αναδιατάξεις συμβαίνουν όταν ένα χρωμόσωμα σπάει σε διάφορα σημεία και αναδιατάσσεται με ορισμένο τρόπο. Η διαδικασία περιλαμβάνει την προσθήκη ή την απώλεια χρωμοσωμικού υλικού και συμβαίνει με διάφορους τρόπους που αναλύονται παρακάτω^{22,26}.

Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι σπανιότερες από τις ανευπλοειδίες, καθώς εμφανίζονται σε ένα 1 ανά 375 νεογνά. Τα αίτια των δομικών ανωμαλιών είναι παράγοντες θραύσης (κλαστογόνα), όπως η ακτινοβολία, ορισμένες ιϊκές λοιμώξεις και διάφορες χημικές ουσίες²⁶.

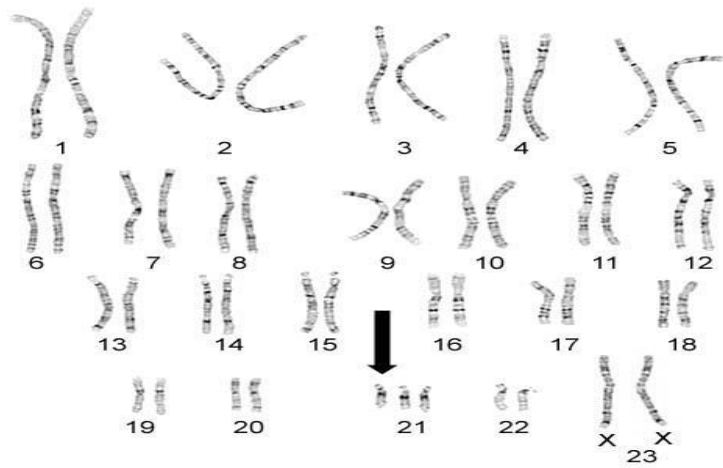
Οι αλλαγές στη χρωμοσωμική δομή μπορεί να είναι πολύ μικρές και γι' αυτό είναι δύσκολο να εντοπιστούν από τους επιστήμονες στο εργαστήριο. Ακόμα και όταν βρεθεί η αλλαγή στο χρωμόσωμα, είναι δύσκολο να προβλεφθεί τι αντίκτυπο θα έχει σε ένα παιδί. Αυτό μπορεί να ανησυχεί τους γονείς που θέλουν να έχουν όσες περισσότερες πληροφορίες γίνεται για το μέλλον του παιδιού τους²⁶.

Αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες

Η έλλειψη ή η περίσσεια ενός ή περισσότερων χρωμοσωμάτων στα κύτταρα ενός οργανισμού ονομάζεται ανευπλοειδία ή χρωμοσωμική ανωμαλία. Οι *αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες* εντοπίζονται στο 50% των αυτόματων αποβολών και συνδέονται με την εκδήλωση γενετικών συνδρόμων στον άνθρωπο, όπως, για παράδειγμα, την τρισωμία του χρωμοσώματος 21, γνωστή και ως σύνδρομο Down. Οι ανωμαλίες που έχουν σχέση με τον αριθμό των χρωμοσωμάτων, ταξινομούνται σε δύο κυρίως κλάσεις, τις *ευπλοειδίες* και τις *ανευπλοειδίες*²⁶⁻²⁸.

Χρωμοσωμικές ανωμαλίες παρατηρούνται και μελετώνται σε πολλές περιπτώσεις στον άνθρωπο, όπως σε νεογέννητα, σε παιδιά με πνευματική καθυστέρηση και πολλαπλές συγγενείς δυσμορφίες, σε ασθενείς με ανώμαλη σεξουαλική ανάπτυξη, σε έμβρυα από πρόωρες αποβολές. Οι προσθήκες ή οι αφαιρέσεις μεγάλων χρωμοσωμάτων συνήθως πάντοτε είναι θνησιγόνες ή οδηγούν στην αποβολή του εμβρύου. Αντίθετα έμβρυα με επιπλέον μικρά χρωμοσώματα δείχνουν διάφορες μορφολογικές δυσμορφίες ή πνευματικές διαταραχές. Οι πολλαπλές αυτές ανωμαλίες οφείλονται σε ανισορροπία του γενετικού υλικού²⁸.

Ανευπλοειδίες μπορούν να συμβούν τόσο στα αυτοσώματα όσο και στα φυλετικά χρωμοσώματα (XX) και (XY). Οι πιο συχνά παρατηρούμενες **ανωμαλίες των αυτοσωμάτων** είναι η τρισωμία 21 σύνδρομο (σύνδρομο Down), η τρισωμία 13 (σύνδρομο Patau) και η τρισωμία 18 (σύνδρομο Edwards). Από τις **ανωμαλίες των φυλετικών χρωμοσωμάτων**, οι πιο συχνές είναι το σύνδρομο Turner (45,X), το σύνδρομο Klinefelter (47,XXY), το σύνδρομο των τριών X (47,XXX) και η τρισωμία 47,XYY. Παρακάτω απεικονίζονται τα χρωμοσώματα ενός κοριτσιού με σύνδρομο Down όπου το τελευταίο ζεύγος των χρωμοσωμάτων είναι XX. Συγκεκριμένα υπάρχουν τρία αντίγραφα του χρωμοσώματος 21 αντί για 2 (εικ.4)²⁷⁻²⁸.



Εικόνα 4: χρομοσώματα από ένα κορίτσι με σύνδρομο Down²⁷⁻²⁸.

2.2 Τρόποι με τους οποίους συμβαίνει η προσθήκη ή η απώλεια χρωμοσωμικού υλικού

Ελλείμματα

Κατά την δημιουργία **χρωμοσωμικών ελλειμμάτων**, τμήμα ενός χρωμοσώματος χάνεται ή διαγράφεται. Ελλείμματα μπορεί να συμβούν σε οποιοδήποτε χρωμόσωμα, σε οποιοδήποτε σημείο του και μπορεί να έχει οποιαδήποτε έκταση. Εάν το υλικό (τα γονίδια) που έχει διαγραφεί περιέχει σημαντικές οδηγίες για το σώμα, αυτό το άτομο μπορεί να εμφανίσει μαθησιακές δυσκολίες, αναπτυξιακή καθυστέρηση και προβλήματα υγείας. Η σοβαρότητα του κάθε συμπτώματος εξαρτάται από το ποσό του χρωμοσώματος που διαγράφεται και από το που ακριβώς γίνεται η διαγραφή²⁹⁻³¹.

Διπλασιασμοί

Κατά τον **χρωμοσωμικό διπλασιασμό** το χρωμόσωμα διπλασιάζει κάποιο τμήμα του, με αποτέλεσμα να εμφανίζεται επιπλέον χρωμοσωμικό υλικό. Αυτό το επιπρόσθετο χρωμοσωμικό υλικό παρέχει επιπλέον οδηγίες για την λειτουργία του σώματος και αν οι πληροφορίες είναι πάρα πολλές μπορεί να έχει ως αποτέλεσμα μαθησιακές δυσκολίες, αναπτυξιακή καθυστέρηση και προβλήματα υγείας στο παιδί²⁹⁻³¹.

Ενθέσεις

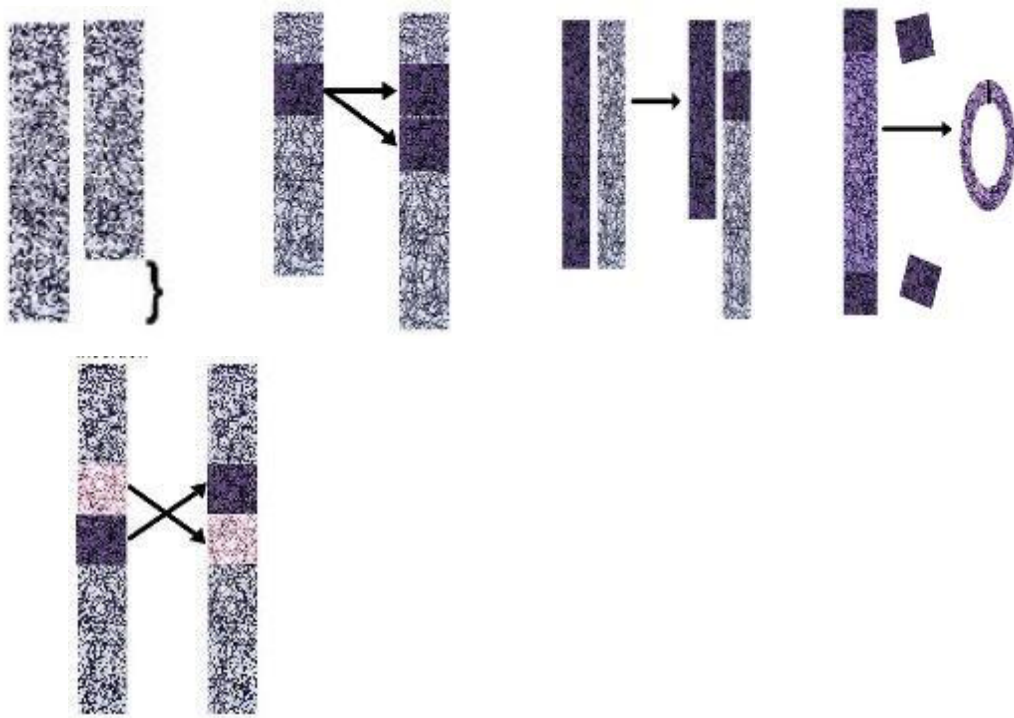
Χρωμοσωμική ένθεση παρατηρείται όταν ένα τμήμα ενός χρωμοσώματος εισάγεται σε μία ασυνήθιστη θέση του ίδιου ή άλλου χρωμοσώματος. Εάν δεν υπάρχει προσθήκη ή απώλεια χρωμοσωμικού υλικού, τότε το άτομο που την φέρει είναι συνήθως υγιές. Ωστόσο στην περίπτωση που υπάρχει προσθήκη ή απώλεια χρωμοσωμικού υλικού, το άτομο μπορεί να παρουσιάσει μαθησιακές δυσκολίες, αναπτυξιακή καθυστέρηση και προβλήματα υγείας²⁹⁻³¹.

Δακτυλιοειδές χρωμόσωμα

Το **δακτυλιοειδές χρωμόσωμα** παρατηρείται όταν τα άκρα ενός χρωμοσώματος ενώνονται με την μορφή δακτυλίου. Αυτό συνήθως συμβαίνει όταν διαγράφονται τα δύο άκρα ενός χρωμοσώματος. Τα κομμένα άκρα του χρωμοσώματος είναι «κολλώδη» και ενώνονται μεταξύ τους σχηματίζοντας ένα δακτύλιο. Οι συνέπειες του δακτυλιοειδούς χρωμοσώματος στο άτομο συνήθως εξαρτώνται από το πόσο χρωμοσωμικό υλικό (πληροφορία) έχει διαγραφεί πριν σχηματίσει το χρωμόσωμα «δακτυλίδι»²⁹⁻³².

Αναστροφές

Χρωμοσωμική αναστροφή παρατηρείται όταν κάποιο τμήμα ενός χρωμοσώματος αναστρέφεται έτσι ώστε η αλληλουχία των γονιδίων στο χρωμόσωμα να είναι ανεστραμμένη σε αυτό το σημείο. Στην πλειοψηφία των περιπτώσεων μία αναστροφή δεν προκαλεί προβλήματα υγείας στο άτομο που την φέρει²⁹⁻³².



Εικόνα 5 Ελλείμματα, Διπλασιασμοί, Ενθέσεις, Δακτυλιοειδές και Αναστροφές Χρωμοσωμάτων²⁹⁻³².

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3

ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ

3.1 ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ	ΔΙΕΘΝΩΣ	ΕΥΡΩΠΗ	ΕΛΛΑΔΑ
Σύνδρομο Αυτισμού- Autism ⁹⁶	1:500 & τείνει για 1-2:100	58:10.000 & 6:1.000(από το 2008)	35:10.000
Σύνδρομο Down ¹⁰²	1:700	1:800	1:770
Σύνδρομο Klinefelter ³⁶	1:1.000	1:1.000	1:1.000
Σύνδρομο Turner ⁶³	1:2.000	1:2.500	1:2.500
Σύνδρομο Patau ⁷⁵	1:5.000	1:10.000	1:10.000
Σύνδρομο Edwards ⁷⁴⁻⁷⁵	1:6.000	1:8.000	1:8.000
Σύνδρομο Rett ¹⁵⁹	1:10.000	1:15.000	1:10.000
Σύνδρομο Angelman ⁸⁵	1:20.000	1:10.000	1:20.000
Σύνδρομο Cri du Chat ¹⁶⁷	1:25.000	1:50.000	1:25.000
Σύνδρομο Wolf Hirschhorn ⁹³	1:50.000	1:50.000	1:50.000
Σύνδρομο Asperger ⁹⁸	4.3%:1.000 άτομα	1.3%:1.000 άτομα	0.26%:1000 άτομα
ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ:			

Πίνακας 1: Επιδημιολογία Γενετικών Συνδρόμων³³.

Ανάλυση των γενετικών συνδρόμων

Σύμφωνα με τα παραπάνω επιδημιολογικά στοιχεία (βλ. πίνακα 1 σ.24) καταλήγουμε στο συμπέρασμα ότι το γενετικό σύνδρομο που απαντάται πιο συχνά στην Ελλάδα είναι το σύνδρομο Down. Αν και υπάρχει ένας διχασμός ανάμεσα σε αυτό και στον Αυτισμό, διότι παρόλο που το σύνδρομο του Αυτισμού εμφανίζει υψηλά ποσοστά Διεθνώς, το σύνδρομο Down εξακολουθεί ωστόσο να αποτελεί πηγή συνεχούς έρευνας, για την επίτευξη της όσο το δυνατόν καλύτερης ποιοτικής ζωής αυτών των ατόμων. Γι' αυτό και εμείς θα ασχοληθούμε εκτενέστερα με το γενετικό σύνδρομο που καλείται ως «*Down syndrome*». Αρχικά όμως θα ασχοληθούμε και με τα υπόλοιπα σύνδρομα, που υπάρχουν και αυτά σε αρκετά υψηλά ποσοστά και έχουν εξαιρετική σημασία για όλα εκείνα τα παιδιά που είναι αναγκασμένα να μεγαλώσουν και να ζήσουν μια ζωή με τέτοιου είδους ανωμαλίες και που έχουν την ανάγκη να ενταχθούν στην κοινωνία και να αποτελέσουν σύνολό της³³.

3.2 Αυτισμός

Ο **Αυτισμός** αποτελεί μία σοβαρή νευρο-ψυχιατρική διαταραχή, που διαρκεί μία ολόκληρη ζωή και είναι συνήθως παρούσα από την γέννηση του παιδιού. Στο πλαίσιο αυτής της διαταραχής εμποδίζεται ή δυσκολεύεται η ανάπτυξη ορισμένων ψυχολογικών δεξιοτήτων που είναι ζωτικές για την ψυχοκοινωνική λειτουργία και επάρκεια του ανθρώπου. Οι δεξιότητες αυτές σχετίζονται με την κοινωνική συναλλαγή και αμοιβαιότητα, την επικοινωνία και την οργάνωση πρόσφορης και σκόπιμης δραστηριότητας³⁴⁻³⁵. Στις περιοχές αυτές τα αυτιστικά άτομα εμφανίζουν σημαντικές δυσκολίες και χαρακτηριστικές αποκλίσεις. Στο πλαίσιο της διαταραχής υπάρχει ποικιλία ως προς την μορφή των συμπτωμάτων, το συνδυασμό δυσκολιών και το βαθμό βαρύτητας. Επομένως τα αυτιστικά άτομα από την μία διαφέρουν σημαντικά από το φυσιολογικό ενώ από τη άλλη, διαφέρουν και μεταξύ τους³⁵⁻³⁶. Στην πλειοψηφία των περιπτώσεων υπάρχει και ένας βαθμός νοητικής καθυστέρησης. Σε ένα μικρό σχετικά ποσοστό – περίπου στο 20% - η νοημοσύνη διατηρείται στο φυσιολογικό ή κοντά στο φυσιολογικό. **Αυτισμός και νοητική καθυστέρηση** συνυπάρχουν συχνά, αλλά οι δύο καταστάσεις **δεν είναι ταυτόσημες**. Εξάλλου, τα αυτιστικά άτομα που διατηρούν αντιληπτικές και νοητικές ικανότητες, πάλι παρουσιάζουν τις χαρακτηριστικές γνωσιακές, ψυχολογικές και συμπεριφοριστικές αποκλίσεις³⁶.

Πόσο συχνός είναι ο αυτισμός;

Τα τελευταία χρόνια έχουν αλλάξει αρκετά τα επιδημιολογικά δεδομένα του αυτισμού και των συναφών του καταστάσεων. Με την αναγνώριση μιας ποικιλίας μορφών, αρκετές περιπτώσεις εντάσσονται τώρα στις διαταραχές «αυτιστικού φάσματος». Εμφανίζεται πολύ πιο συχνά στα αγόρια, σε μία αναλογία 3-4 αγόρια προς 1 κορίτσι. Δεν κάνει διάκριση από πλευράς φυλής, κουλτούρας ή κοινωνικής τάξης. Η συχνότητα από ορισμένους ερευνητές υπολογίζεται τώρα σε 16,8/10.000 ενώ το ποσοστό των διάχυτων αναπτυξιακών διαταραχών αντιστοιχεί σε 45,8/10.000. Με βάση αυτά τα δεδομένα υπολογίζεται ότι στην Ελλάδα πρέπει να υπάρχουν τουλάχιστον 4.000 έως 5.000 παιδιά και ενήλικα άτομα με κλασικό Αυτισμό και 20.000 έως 30.000 με αυτιστικού τύπου διαταραχές ανάπτυξης. Στο Παγκόσμιο Συνέδριο της World Autism Organization το 2002, στην Μελβούρνη της Αυστραλίας η σχετική ανακοίνωση ανέφερε αναλογία 1:500³⁷.

Ποιά είναι τα χαρακτηριστικά του αυτισμού;

- Σοβαρή επιβράδυνση στην γλωσσική ανάπτυξη και στην επικοινωνία³⁸⁻⁴⁰
- Σοβαρή επιβράδυνση στην κατανόηση των κοινωνικών σχέσεων³⁸⁻⁴⁰
- Ανακόλουθες μορφές αισθητηριακών αντιδράσεων (έλλειψη ανταπόκρισης σε αισθητηριακά ερεθίσματα)³⁸⁻⁴¹
- Ανομοιογενείς μορφές διανοητικών λειτουργιών (αυξομειώσεις λειτουργίας του γενικού επιπέδου νοημοσύνης)³⁹⁻⁴²
- Έκδηλοι περιορισμοί δραστηριοτήτων και ενδιαφερόντων⁴⁰⁻⁴²

Ποιο είναι το πιο κοινό πρόβλημα στον Αυτισμό;

Τα άτομα που πάσχουν από Αυτισμό έχουν εξαιρετική δυσκολία στην εκμάθηση γλώσσας και κοινωνικών δεξιοτήτων και στο να σχετίζονται με άλλους ανθρώπους^{36,43-45}. Ο Αυτισμός μπορεί να υπάρχει μόνος του ή σε συνδυασμό με άλλες αναπτυξιακές διαταραχές, όπως νοητική καθυστέρηση, ανικανότητες στην μάθηση, επιληψία, κώφωση, τύφλωση, κλπ. Οι περιπτώσεις Αυτισμού παρουσιάζονται σε ένα συνεχές φάσμα από πιο ελαφριές έως και πιο σοβαρές μορφές. Κάποια άτομα μπορεί να έχουν πολύ πιο βαριά αυτιστική συμπεριφορά, ενώ κάποια άλλα με Αυτισμό να έχουν πιο ελαφριές μορφές⁴⁴⁻⁴⁵.

Ποια είναι η διαφορά του Αυτισμού από την Νοητική Καθυστέρηση;

Τα περισσότερα παιδιά με Νοητική Καθυστέρηση αναπτύσσουν ικανότητες με έναν ομοιογενή ρυθμό μάθησης, παρόλο που είναι πιο αργός από εκείνον των παιδιών της ίδιας ηλικίας. Τα άτομα με Αυτισμό παρουσιάζουν αποκλειστικά ανομοιογενή εξέλιξη ικανοτήτων. Τείνουν να έχουν ελλείψεις σε συγκεκριμένους τομείς, με πιο κοινή την ικανότητά τους να επικοινωνήσουν και να συνδεθούν με τους άλλους, ενώ συχνά αναπτύσσουν πολύ μεγαλύτερες ικανότητες σε κάποιους άλλους τομείς. Είναι σημαντικό να διαχωρίσουμε τον Αυτισμό από την Νοητική Καθυστέρηση ή από άλλες διαταραχές. Η λανθασμένη διάγνωση θα οδηγήσει σε λανθασμένη θεραπεία και εκπαίδευση^{36,39,41,43}.

Μπορούν να βοηθηθούν και να μάθουν καλύτερα τα άτομα με Αυτισμό;

Ναι, ο Αυτισμός μπορεί να αντιμετωπιστεί. Μελέτες δείχνουν πως όλα τα άτομα με αυτισμό μπορούν να βελτιωθούν σημαντικά με την κατάλληλη θεραπευτική – εκπαιδευτική αντιμετώπιση. Πολλά άτομα με Αυτισμό δείχνουν τελικά μεγαλύτερη ανταπόκριση στους άλλους καθώς μαθαίνουν να κατανοούν τον κόσμο γύρω τους. Μέσω λοιπόν αυστηρών προγραμμάτων που δίνουν έμφαση στην ατομική καθοδήγηση, τα άτομα με αυτισμό, μπορούν να μάθουν να λειτουργούν στο σπίτι και στην κοινότητα, και κάποια μπορούν να μάθουν να ζουν μία σχεδόν «φυσιολογική» ζωή, λαμβάνοντας συμμετοχή σε δραστηριότητες που τα ευχαριστεί, όπως η ενασχόληση με την μουσική, το κολύμπι, την πεζοπορία, το τραγούδι, την ιππασία και άλλες δραστηριότητες⁴⁶⁻⁴⁸.

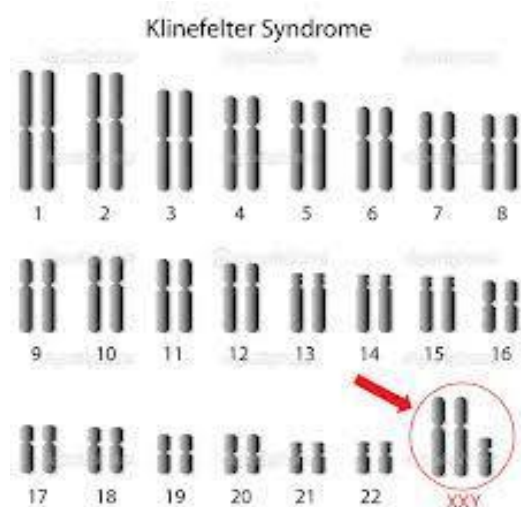
Κλίμακα που περιλαμβάνει την αξιολόγηση Αυτιστικών ατόμων για τα ακόλουθα σημεία αναφοράς:

1. Απουσία χαμόγελου σε ανταπόκριση χαμόγελου από άλλους^{38,43,50}
2. Μη ανταπόκριση όταν καλείται το όνομα του παιδιού^{38,43,50}
3. Παθητική ιδιοσυγκρασία⁵¹
4. Μειωμένο επίπεδο δραστηριότητας στην ηλικία των 6 μηνών που ακολουθείται από υπερβολική ερεθιστικότητα⁵¹
5. Τάση εστίασης της προσοχής σε ορισμένα αντικείμενα⁵⁰
6. Μειωμένη κοινωνική αλληλεπίδραση^{43,50}
7. Απουσία εκφράσεων στο πρόσωπο όταν το παιδί κοντεύει στην ηλικία των 12 μηνών
8. Άτυπη οπτική επαφή και προσοχή του παιδιού προς άλλους και το περιβάλλον^{43,50}
9. Στην ηλικία του ενός έτους τα ίδια αυτά παιδιά παρουσιάζουν δυσκολίες επικοινωνίας, έκφρασης και γλώσσας^{43,50}
10. Χαμηλότερο επίπεδο εκφραστικής και δεικτικής έκφρασης, λιγότερες χειρονομίες, κατανόηση λιγότερων φράσεων⁵⁰.

3.3 Σύνδρομο Κλαϊνεφέλτερ (Klinefelter)

Το σύνδρομο Klinefelter συναντάται αποκλειστικά στα αγόρια

Το σύνδρομο *Κλαϊνεφέλτερ* είναι μία χρωμοσωμική ανωμαλία που χαρακτηρίζεται από ελάχιστα ή ανύπαρκτα σπερματοζωάρια στο σπέρμα. Το σύνδρομο Κλαϊνεφέλτερ εμφανίζεται όταν ο άνδρας έχει ένα επιπλέον χρωμόσωμα X (XXY αντί για XY). Σε πολλές περιπτώσεις οι όρχεις εξακολουθούν να παράγουν σπέρμα. Επειδή όμως, πρόκειται για κληρονομική διαταραχή, οι άνδρες που εμφανίζουν αυτό το πρόβλημα θα πρέπει να συμβουλευτούνται γενετιστή προτού επιχειρήσουν να τεκνοποιήσουν. Και αυτό γιατί κάποια σπερματοζωάρια θα περιέχουν ένα επιπλέον X χρωμόσωμα και το παιδί μπορεί να κληρονομήσει την διαταραχή του πατέρα⁵¹⁻⁵². Ο έλεγχος των χρωμοσωμάτων των εμβρύων – προεμφυτευτική διάγνωση – είναι μία από τις επιλογές που υπάρχουν για την γέννηση υγιών παιδιών. Έχει επισημανθεί ότι κατά το 25% με 50% σχετίζεται με αίτιο νοητικής υστέρησης αλλά και με διαταραχές αρένων και θηλέων ορμονών και κατασκευής οργάνων στα άτομα που φέρουν την διαταραχή, αλλιώς γνωστή ως «δυσγενεσία των σπερματικών σωληναρίων»⁵³⁻⁵⁴.



Εικόνα 6: Σύνδρομο Κλαϊνεφέλτερ (XXY)⁵¹⁻⁵³.

Διάγνωση

Το σύνδρομο μπορεί να διαγνωσθεί προγεννητικά με αμνιοκέντηση και ανάλυση του αμνιακού υγρού. Αυτό αποτελεί δίλημμα για τους γονείς αφού ενώ η πρόγνωση είναι καλή, υπάρχουν πιθανότητες να εμφανιστούν φαινοτυπικές ανωμαλίες στην πορεία. Οι περισσότεροι πάσχοντες από Klinefelter ζούνε χωρίς να έχει διαγνωσθεί η κατάστασή τους⁵⁴⁻⁵⁵.

Συμπτώματα

Στους ασθενείς με σύνδρομο Klinefelter υπάρχει μεγάλη ετερογένεια όσον αφορά την εμφάνιση των συμπτωμάτων του συνδρόμου. Συνήθως δεν γίνονται αντιληπτά μέχρι την εφηβεία. Ορισμένοι από τους άρρενες με το σύνδρομο δεν παρουσιάζουν κανένα από τα βασικά χαρακτηριστικά⁵⁶.

Μερικά χαρακτηριστικά που παρατηρούνται είναι:

- Στείρωση και έλλειψη σεξουαλικού ενστίκτου: δεν υπάρχουν σπερματοζωάρια, εφόσον τα σπερματικά τους σωληνάκια δεν είναι φυσιολογικά⁵⁶⁻⁵⁷
- Μικροί όρχεις⁵⁴
- Κάποιες φορές εμφανίζουν γυναικομαστία⁵⁴⁻⁵⁶
- Συνήθως έχουν νοητική υστέρηση⁵⁴⁻⁵⁶
- Υψηλό ανάστημα και μακριά άκρα⁵⁴⁻⁵⁶
- Κόπωση, αδυναμία και στυτική δυσλειτουργία⁵⁶⁻⁵⁷
- Έλλειψη τριχοφυΐας σε μέρη του σώματος και στο πρόσωπο⁵⁶⁻⁵⁷
- Τα 2/3 των ατόμων έχουν μαθησιακά προβλήματα⁵⁷
- Συνήθως παρουσιάζουν προβλήματα λόγου και ομιλίας: καθυστέρηση λόγου, αρθρωτικές δυσκολίες, δυσκολίες και ελλείψεις στην επεξεργασία του λόγου και δυσκολίες ακουστικής μνήμης⁵⁷.

Θεραπεία

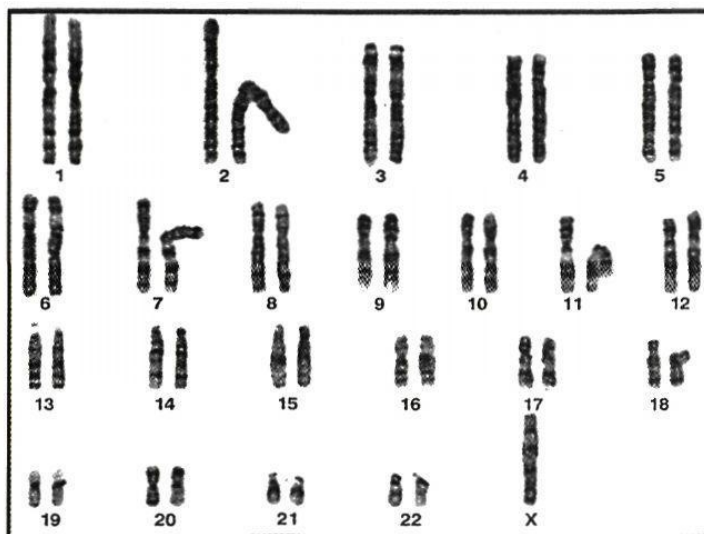
Δεν υπάρχει θεραπεία για το σύνδρομο Klinefelter. Παρόλα αυτά γρήγορη αναγνώριση και κατάλληλη ορμονοθεραπεία με τεστοστερόνη είναι σημαντική διότι μπορεί να αναπτυχθούν δευτερογενή γενετικά χαρακτηριστικά, όπως γένια⁵⁶⁻⁵⁷

- ✓ Δυστυχώς το σύνδρομο σπάνια διαγιγνώσκεται πριν την εφηβεία ώστε να ξεκινήσει εγκαίρως η θεραπεία αναπλήρωσης των ανδρογόνων που είναι και η ενδεδειγμένη⁵⁸
- ✓ Οι τακτικές δόσεις τεστοστερόνης αντιμετωπίζουν σε μεγάλο βαθμό τα χαρακτηριστικά που προκύπτουν από την έλλειψή της. Έτσι ο ασθενής αυξάνει την δύναμή του αποκτώντας έναν πιο μυώδη σωματότυπο, προστατεύεται από την οστεοπόρωση, παρουσιάζει αύξηση της τριχοφυΐας, αύξηση των σεξουαλικών ορμών και μεγέθυνση των όρχεων. Παράλληλα υπάρχει βελτίωση της διάθεσης, της αυτοεικόνας και της συμπεριφοράς⁵⁸
- ✓ Για την αντιμετώπιση της γυναικομαστίας γίνεται μαστεκτομή που βοηθά στην πρόληψη του καρκίνου του μαστού^{56,58}
- ✓ Καθώς πολλά από τα άτομα με το σύνδρομο παρουσιάζουν προβλήματα λόγου θα πρέπει να αναζητείται βοήθεια από λογοθεραπευτή⁵⁶⁻⁵⁹
- ✓ Επίσης πρέπει να αναζητείται βοήθεια από γενετιστή, ενδοκρινολόγου, χειρουργού και ψυχολόγου⁵⁸⁻⁵⁹.

3.4 Σύνδρομο Τέρνερ (Turner)

Το σύνδρομο *Τέρνερ* ή σύνδρομο Ούλριχ-Τέρνερ (επίσης γνωστό ως «Γενετική δυσγένεση») καλύπτει διάφορους όρους, των οποίων η μονοσωμία X (διαγραφή ενός ολόκληρου χρωμοσώματος X) είναι η πιο κοινή. Είναι μία χρωμοσωμική αναταραχή στις γυναίκες στην οποία το σύνολο ή μέρος ενός από τα χρωμοσώματα φύλου λείπει (οι άνθρωποι κανονικά έχουν 46 χρωμοσώματα, εκ των οποίων τα δύο είναι τα φυλετικά χρωμοσώματα). Κανονικά η γυναίκα έχει 2 χρωμοσώματα X, αλλά στο σύνδρομο Τέρνερ ένα από αυτά τα φυλετικά χρωμοσώματα λείπει ή έχει άλλες ανωμαλίες. Σε μερικές περιπτώσεις, το χρωμόσωμα που λείπει είναι παρόν σε μερικά κύτταρα αλλά όχι σε άλλα, φαινόμενο για το οποίο χρησιμοποιείται ο όρος Μωσαϊκισμός (mosaicism). Εμφανίζεται μία φορά σε κάθε 2.500 γεννήσεις και το σύνδρομο εκδηλώνεται με διάφορους τρόπους. Υπάρχουν χαρακτηριστικές φυσικές ανωμαλίες, όπως το χαμηλό ανάστημα, η διόγκωση, ο ευρύς θώρακας, η χαμηλή γραμμή τριχοφυΐας, τα χαμηλά αυτιά. Τα κορίτσια με το σύνδρομο Τέρνερ έχουν κάποια χαρακτηριστική γενετική δυσλειτουργία (μη ώριμες ωοθήκες) η οποία οδηγεί στην αμηνόρροια (απουσία εμμηνορροϊκού κύκλου) και σε στειρότητα⁶⁰.

Ταυτόχρονα προβλήματα υγείας είναι επίσης συχνά παρόντα, συμπεριλαμβανομένων των συγγενών καρδιακών παθήσεων, υπερθυρεοειδισμός (μειωμένη έκκριση ορμονών από τον θυρεοειδή), διαβήτη, των προβλημάτων όρασης, ακοής και πολλών άλλων αυτοάνοσων ασθενειών. Μερικές φορές υπάρχουν επίσης και μικρές διανοητικές δυσχέρειες⁶⁰.



Εικόνα 7: Καρυότυπος ατόμου που πάσχει από Σύνδρομο Τέρνερ⁶⁰.

Συμπτώματα

Τα κοινά συμπτώματα του συνδρόμου Turner περιλαμβάνουν⁶¹⁻⁶²:

- Χαμηλό ανάστημα
- Πλατύ λαιμό
- Λυμφοίδημα (διόγκωση) των χεριών και των ποδιών
- Ευρύ στήθος (στήθος ασπίδων) με θηλές που απέχουν πολύ μεταξύ τους
- Χαμηλή γραμμή τριχοφυΐας
- Χαμηλά αυτιά
- Αναπαραγωγική στειρότητα
- Στοιχειώδη γεννητική ράβδωση ωοθηκών (υπανάπτυκτες γεννητικές δομές)
- Αμηνόρροια ή η απουσία μιας εμμηνορροϊκής περιόδου
- Αυξανόμενο βάρος
- Προβλήματα καρδιάς
- Παχυσαρκία
- Μικρότερο τέταρτο μετακάρπιο του χεριού
- Μικρότερα νύχια
- Μικρή ανάπτυξη στήθους
- Πεταλοειδής νεφρό
- Προβλήματα όρασης (κερατοειδής χιτώνας), γλαύκωμα
- Μολύνσεις αυτιών και απώλεια ακοής

Παράγοντες

Οι παράγοντες που συνεισφέρουν στο σύνδρομο Τέρνερ δεν είναι γνωστοί. Η προχωρημένη μητρική ηλικία, όπως και στο σύνδρομο Down ίσως να έχει κάποια επίδραση, αλλά δεν είναι σαφής. Είναι επίσης άγνωστο εάν υπάρχει μία γενετική προδιάθεση που προκαλεί την ανωμαλία, αν και οι περισσότεροι ερευνητές και γιατροί που θεραπεύουν τις γυναίκες με Τέρνερ συμφωνούν ότι αυτό είναι ιδιαίτερα απίθανο⁶³. **Δεν υπάρχει καμία γνωστή αιτία για το σύνδρομο Τέρνερ.** Το μόνο γεγονός που είναι γνωστό σήμερα, είναι ότι κατά την διάρκεια της γονιμοποίησης, μέρος του ή όλο το X το χρωμόσωμα δεν μεταφέρεται στο έμβryo⁶³⁻⁶⁴.

Συχνότητα

Περίπου το 98% όλων των εμβρύων που εμφανίζουν σύνδρομο Τέρνερ καταλήγουν στην αποβολή. Το σύνδρομο Τέρνερ αποτελεί περίπου 10% του συνολικού αριθμού αυτόματων αποβολών στις Ηνωμένες Πολιτείες⁶³.

Διάγνωση

Το σύνδρομο Τέρνερ μπορεί να εντοπιστεί με την αμνιοκέντηση κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης. Μερικές φορές το έμβρυο με το σύνδρομο Τέρνερ εντοπίζεται από τα ανώμαλα αποτελέσματα υπερήχου (δηλ. ατέλεια καρδιάς, ανωμαλία νεφρών). Αν και ο κίνδυνος επανάληψης δεν αυξάνεται, η γενετική παροχή συμβουλών συστήνεται συχνά για τις οικογένειες που είχαν μία εγκυμοσύνη ή ένα παιδί με το σύνδρομο Τέρνερ. Μία δοκιμή αποκαλούμενη **δοκιμή καρυότυπου**, η ανάλυση χρωμοσωμάτων, αναλύει την χρωμοσωμική σύνθεση του ατόμου. Αυτό είναι η καλύτερη διάγνωση για το σύνδρομο Τέρνερ⁶⁵.

Πρόγνωση

Ενώ τα περισσότερα από τα φυσικά χαρακτηριστικά στο σύνδρομο Τέρνερ είναι αβλαβή, μπορούν να υπάρξουν ιατρικά προβλήματα που συνδέονται με το σύνδρομο⁶³⁻⁶⁵.

Θεραπεία

Σαν χρωμοσωμική πάθηση, **δεν** υπάρχει καμία **θεραπεία** για το *σύνδρομο Τέρνερ*. Εντούτοις πολλά μπορούν να γίνουν για να ελαχιστοποιηθούν τα συμπτώματα. Η αυξητική ορμόνη είτε μόνη της είτε με μία χαμηλή δόση του ανδρογόνου, πιθανός να αυξήσει το τελικό ενήλικο ύψος. Έχει αποδειχθεί ότι η θεραπεία μπορεί να εφαρμοστεί και σε παιδιά μικρής ηλικίας. Η αυξητική ορμόνη εγκρίνεται από τον Αμερικανικό Οργανισμό Φαρμάκων και Τροφίμων για την θεραπεία του Τέρνερ. Η θεραπεία αντικατάστασης οιστρογόνου έχει χρησιμοποιηθεί δεδομένου ότι ο όρος περιγράφηκε το 1938 για να προωθήσει την ανάπτυξη των δευτεροβάθμιων σεξουαλικών χαρακτηριστικών. Τα οιστρογόνα είναι κρίσιμα για την διατήρηση της καλής υγείας των οστών και υγείας των ιστών⁶⁵.

Οι γυναίκες με το σύνδρομο Τέρνερ που δεν έχουν κανονική εφηβεία, είναι σε υψηλό κίνδυνο για οστεοπόρωση, κάτι που θεραπεύεται με τα οιστρογόνα⁶⁵.

Τι πρέπει να ξέρουν οι γονείς που πληροφορούνται την διάγνωση συνδρόμου Τέρνερ:

Το σύνδρομο Τέρνερ δεν θεωρείται σοβαρή χρωμοσωμική διαταραχή, διότι επηρεάζει κυρίως το ανάστημα και την επάρκεια ωοθηκών, ενώ δεν αναμένεται νοητική υστέρηση. Μερικά μάλιστα άτομα με σύνδρομο Τέρνερ έχουν ηπιότερες εκδηλώσεις, οι οποίες όμως δεν μπορούν να προβλεφθούν με ακρίβεια πριν από την γέννηση με βάση μόνο τα ευρήματα του *καρυότυπου* και του *υπερηχογραφήματος*⁶⁵. Με τις σημερινές θεραπευτικές δυνατότητες, μπορεί να αντιμετωπιστεί το κοντό ανάστημα με την χορήγηση *αυξητικής ορμόνης*, ενώ η αμηνόρροια και η καθυστέρηση της ενήβωσης με την χορήγηση κατάλληλων *ορμονικών σκευασμάτων*. Ακόμη είναι πλέον δυνατό το 50-60% των γυναικών με σύνδρομο Τέρνερ να γίνουν μητέρες φέροντας σε πέρας την κύηση με εξωσωματικές μεθόδους και χρησιμοποιώντας ωάριο δότριας⁶⁵. Τα περισσότερα άτομα με σύνδρομο Τέρνερ είναι υγιή, ευτυχή, ανεξάρτητα, και παραγωγικά μέλη της κοινωνίας, ενώ δεν ξεχωρίζουν στην εμφάνιση σημαντικά από άτομα με φυσιολογικό καρυότυπο⁶⁶. Όλα ωφελούνται από την ιατρική και ψυχολογική υποστήριξη, την έγκαιρη πληροφόρηση και εκπαίδευση. Αυτά προϋποθέτουν την σωστή ενημέρωση των γονέων από τον παιδίατρο και ομάδα ειδικών: γενετιστή, ενδοκρινολόγο, γυναικολόγο και ψυχολόγο⁶⁶.

3.5 Σύνδρομο Patau

Το σύνδρομο **Patau**, επίσης γνωστό ως **Τρισωμία 13**, είναι μία σπάνια χρωμοσωμική διαταραχή κατά την οποία το άτομο γεννιέται με ένα επιπλέον χρωμόσωμα στο 13^ο ζεύγος⁶⁷⁻⁶⁸. Είναι η Τρίτη πιο συνηθισμένη Τρισωμία μετά την Τρισωμία 21 (Σύνδρομο Down) και την Τρισωμία 18 (Σύνδρομο Edwards)⁶⁹. Πρώτος που παρατήρησε το σύνδρομο αυτό ήταν ο Erasmus Bartholin το 1657 αλλά η χρωμοσωμική φύση του επιβεβαιώθηκε από τον Dr. Klaus Patau το 1960, προς τιμήν του οποίου πήρε το όνομά του⁷⁰.

Χαρακτηριστικά:

Το σύνδρομο Patau προκαλεί βαριά νοητική καθυστέρηση και σοβαρές μαθησιακές δυσκολίες. Υπάρχουν επίσης πολλά και ποικίλα συμπτώματα που σχετίζονται με την υγεία και την γενικότερη εμφάνιση του παιδιού⁷¹. Εκτός από εκείνα που ανιχνεύονται με την χρήση υπερήχου, τα μωρά με Τρισωμία 13 συχνά παρουσιάζουν⁷¹⁻⁷²:

- ✚ Μικροφθαλμία (μικρά μάτια)
- ✚ Κολόβωμα (ελάττωμα του περιγράμματος της ίριδας)
- ✚ Αυτιά σε χαμηλότερο σημείο από το φυσιολογικό
- ✚ Μικρό κεφάλι
- ✚ Ολοπροσεγκεφαλία (αποτυχία να διαχωριστεί σωστά ο προσθεγκέφαλος) που μπορεί να επηρεάσει την ανάπτυξη του προσώπου, συχνά επηρεάζοντας την θέση των ματιών (μάτια που βρίσκονται πολύ καλά μεταξύ τους) ή την κατασκευή της μύτης (ατελώς ανεπτυγμένη μύτη)
- ✚ Έλλειψη δέρματος από το κρανίο
- ✚ Ανωμαλίες στο πτερύγιο του αυτιού
- ✚ Βουβωνοκήλη ή ομφαλοκήλη
- ✚ Μικρό βάρος κατά την γέννηση (λιποβαρή νεογνά)
- ✚ Υποτονία
- ✚ Μικρογναθισμό (μικρό μέγεθος γνάθου)
- ✚ Σκελετικές ανωμαλίες (των άκρων)
- ✚ Κώφωση
- ✚ Υπερωισχιστία (σχιστία της υπερώας)
- ✚ Υπέρταση (υψηλή αρτηριακή πίεση)
- ✚ Ανατομικά εγκεφαλικά ελαττώματα

- ✚ Προβλήματα με τον έλεγχο της αναπνοής
- ✚ Ανωμαλίες των χεριών και των ποδιών – επιπλέον δάχτυλα
- ✚ Καρδιακές ανεπάρκειες
- ✚ Ανωμαλίες των γεννητικών οργάνων (κρυπτορχιδισμός)
- ✚ Παραληρήματα

Θεραπεία

Δεν υπάρχει θεραπεία για την σπάνια αυτή συνδρομή. Παρόλο που συγκεκριμένες μορφολογικές ανωμαλίες μπορούν να θεραπευτούν μέσω εγχείρησης, οι δυσμορφίες συχνά είναι πολλαπλές και σοβαρές. Αποφάσεις που αφορούν σε μέτρα παράτασης της ζωής, είναι καλύτερο να λαμβάνονται ανά ανατομική περίπτωση με την συνεργασία γονιών και γιατρών. Η ιατρική φροντίδα μπορεί απλά να επικεντρωθεί στην βελτίωση των συμπτωμάτων παρά στην επιμήκυνση του ορίου ζωής⁷²⁻⁷³.

3.6 Σύνδρομο Edwards

Πρόκειται για ένα σπάνιο σύνδρομο που συχνά συνδέεται με σοβαρή αναπηρία. Το **Edwards** (Εντουαρντς) αποτελεί αιτία θανάτου των βρεφών που φέρουν το σύνδρομο σε μία από τις τρεις γνωστές παραλλαγές του. Ονομάζεται και **Τρισωμία 18**. Επιπλέον χρωμόσωμα επηρεάζει κάθε μέρος του σώματος. Υπάρχουν 23 ζεύγη ανθρώπινων χρωμοσωμάτων. Στην Τρισωμία 18 (Σύνδρομο Edwards), υπάρχει ένα επιπλέον χρωμόσωμα με το 18^ο ζεύγος⁷⁴. Όπως η Τρισωμία 21 (Σύνδρομο Down), η Τρισωμία 18 επηρεάζει όλα τα συστήματα του σώματος και προκαλεί συγκεκριμένα χαρακτηριστικά προσώπου⁷³⁻⁷⁴. Υπολογίζεται ότι προκύπτει σε 1 ανά 6.000-8.000 γεννήσεις ζώντων. Δυστυχώς, γύρω στο 95% των εμβρύων πεθαίνει πριν την γέννηση, έτσι η πραγματική συχνότητα της ανωμαλίας ίσως είναι μεγαλύτερη. Από αυτά που γεννιούνται, το 80% περίπου είναι κορίτσια. Η Τρισωμία 18 απαντάται ανεξαρτήτως εθνικής καταγωγής⁶⁹⁻⁷⁰.

Υπάρχουν τρεις τύποι του συνδρόμου:

- ❖ **Πλήρης** (σε μεγάλο βαθμό): Κάθε κύτταρο περιέχει 3 χρωμοσώματα 18 αντί 2⁷⁴
- ❖ **Μωσαϊκός** (σε μικρότερο βαθμό): Κάποια κύτταρα έχουν 2 χρωμοσώματα 18 ενώ άλλα έχουν 3. Η έκταση και βαρύτητα της ανωμαλίας εξαρτάται από την αναλογία φυσιολογικών με μη φυσιολογικών κυττάρων⁷⁴
- ❖ **Μερικός**: Σε κάποιες περιπτώσεις μπορεί να υπάρχει ένα επιπλέον αντίγραφο τμήματος του χρωμοσώματος 18. Αυτό ορίζεται ως μερική Τρισωμία 18. Παρουσιάζονται ελαφρύτερα συμπτώματα και απαιτείται συμβουλή γιατρού⁷⁴.

Συμπτώματα:

- Η Τρισωμία 18 επηρεάζει σε μεγάλο βαθμό όλα τα οργανικά συστήματα του σώματος. Στα συμπτώματα συμπεριλαμβάνονται: Νευρικό Σύστημα κι Εγκέφαλος: πνευματική υστέρηση και καθυστερημένη ανάπτυξη (100% των ατόμων), υψηλός μυϊκός τόνος, σπασμοί και σωματικές δυσπλασίες όπως εγκεφαλικές ατέλειες⁷⁵⁻⁷⁷.
- Κεφάλι και πρόσωπο: μικρό κεφάλι (μικροκεφαλία), μικρά μάτια, μάτια που απέχουν αρκετά μεταξύ τους, άνω βλεφαρικές πτυχές, μικρή κάτω γνάθος⁷⁵⁻⁷⁷
- Καρδιά: συγγενείς καρδιακές ατέλειες (90% των ατόμων), όπως κοιλιακή διαφραγματική ατέλεια και ατέλειες βαλβίδες⁷⁵⁻⁷⁷
- Οστά: αναπτυξιακή καθυστέρηση μεγάλου βαθμού, χέρια σε γροθιά με το 2^ο και 5^ο δάχτυλο πάνω στα υπόλοιπα, και άλλες ατέλειες των άκρων⁷⁵⁻⁷⁷.

Τέλος, εμφανίζονται δυσπλασίες του πεπτικού σωλήνα, του ουρητικού σωλήνα και των γεννητικών οργάνων. Χαρακτηριστικά του συνδρόμου είναι η αναπτυξιακή υστέρηση, αυτιά χαμηλά στην κεφαλή και δύσμορφα, χέρια σε γροθιές, ανωμαλίες σε οστά, κοίλες, πολυχρωμία στο δέρμα, καρδιακές ατέλειες, προβλήματα στη σίτιση και αναπνοή κατά την βρεφική ηλικία και μαθησιακές δυσκολίες⁷⁵⁻⁷⁷.

Θεραπεία

Η αντιμετώπιση των συμπτωμάτων του συνδρόμου που επικεντρώνεται στην σωστή διατροφή, στην αντιμετώπιση των μολύνσεων και των καρδιακών προβλημάτων. Κατά τους πρώτους μήνες της ζωής τους, βρέφη που φέρουν το σύνδρομο χρειάζονται ιατρική φροντίδα από ιατρικό προσωπικό. Λόγω της περιπλοκότητας των συμπτωμάτων που συνοδεύουν το σύνδρομο Edwards, με κύριο σύνδρομο την καρδιακή ανεπάρκεια και τον κίνδυνο λοιμώξεων, περίπου το 5% των νηπίων επιζεί κατά τον πρώτο χρόνο ζωής. Ενδεχομένως η ανάπτυξη της ιατρικής επιστήμης, θα βοηθήσει περισσότερα βρέφη που φέρουν το σύνδρομο να επιζούν το δύσκολο αυτό πρώιμο διάστημα μετά την γέννηση. Τα παιδιά με Μωσαϊκισμό Τρισωμίας 18 ή μερική Τρισωμία 18 συνήθως αντιμετωπίζουν λιγότερες σωματικές δυσκολίες, καθώς μπορούν να περπατούν και έχουν μετρίου ή ελαφρύ βαθμού μαθησιακές δυσκολίες ή φυσιολογική εφύια⁷⁶⁻⁷⁷.

3.7 Σύνδρομο Rett (Ρέτ)

Γενικά

Το σύνδρομο **Rett** (RTT) είναι φυλοσύνδετη επικρατητική νευροαναπτυξιακή διαταραχή, η οποία εντοπίστηκε από τον Αυστριακό ιατρό Andrea Rett το 1966, και αποτελεί την δεύτερη αιτία νοητικής υστέρησης στα κορίτσια μετά το σύνδρομο Down. Το σύνδρομο RTT εμφανίζεται με συχνότητα 1:1000-1:1500 στα κορίτσια και συναντάται πολύ πιο σπάνια στα αγόρια, στα οποία και μέχρι πρόσφατα θεωρείται θανατηφόρος νόσος. Πρόσφατα ανακαλύφθηκε, ότι ένα μεγάλο ποσοστό ατόμων με σύνδρομο Rett εμφανίζουν μία μεταβολή ή ελάττωμα στο γονίδιο MECP2 του X χρωμοσώματος. Παρ' όλο που αρχικά τα συμπτώματα δεν είναι εμφανή, το σύνδρομο Rett παρουσιάζεται από την γέννηση και γίνεται περισσότερο ευδιάκριτο στη διάρκεια του δεύτερου έτους ζωής⁷⁸.

Διάγνωση

Η διάγνωση του συνδρόμου γίνεται κλινικά, δηλαδή από ειδικό επιστήμονα και ενδεχομένως σε εργαστηριακό περιβάλλον. Σε πολλές περιπτώσεις η ύπαρξη του συνδρόμου επιβεβαιώνεται με την διεξαγωγή γενετικού ελέγχου⁷⁸⁻⁷⁹.

Τυπικά συμπτώματα:

- i. Μικρή περίοδος αδράνειας στην ανάπτυξη, περίπου από το τέλος του πρώτου έτους, που διαρκεί μέχρι να αρχίσει η παλινδρόμηση⁷⁹
- ii. Περίοδος παλινδρόμησης, όπου η ικανότητα ομιλίας και κίνησης των χεριών μειώνεται. Αυτό συμβαίνει μεταξύ 9 και 30 μηνών⁷⁹
- iii. Ανάπτυξη επαναληπτικών κινήσεων στα χέρια (συστροφές, παλαμάκια, κτυπήματα των χεριών και τοποθέτηση των χεριών στο στόμα)⁷⁹
- iv. Εμφάνιση δύσκαμπτης και τραχείας στάσης και βαδίσματος⁷⁹
- v. Κανονική περιφέρεια κρανίου κατά την γέννηση με ακόλουθη επιβράδυνση στην ανάπτυξη του κρανίου μεταξύ των δύο μηνών και τεσσάρων χρόνων περίπου⁷⁹
- vi. Δυσκοιλιότητα και γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση⁷⁹.

- vii. **Δευτερεύοντα συμπτώματα:**
- I. Ανωμαλίες στην αναπνοή, δύσπνοια, κράτημα της αναπνοής και κατάποση αέρα⁷⁸
 - II. Επιληψία: πάνω από το 50% των ατόμων με σύνδρομο Rett εμφανίζουν κάποιας μορφής επιληπτικής κρίσης ανά διαστήματα⁷⁸
 - III. Μη φυσιολογικό ηλεκτροεγκεφαλογράφημα⁷⁸
 - IV. Ακαμψία μυών και σφιγμένες αρθρώσεις⁷⁸
 - V. Άστατη βάδιση (μισοί από αυτούς τους φορείς του συνδρόμου αποκτούν ανεξάρτητη κίνηση)⁷⁸
 - VI. Σκολίωση (καμπύλη του σπονδύλου)⁷⁸
 - VII. Καθυστερημένη ανάπτυξη⁷⁸
 - VIII. Ξαφνικές προσβολές ασθένειας (σπασμοί)⁷⁸
 - IX. Κυανό έως ερυθρό χρώμα κάτω άκρων και πατουσών εξαιτίας της κακής κυκλοφορίας του αίματος⁷⁸
 - X. Τριγμός δοντιών (το άτομο τρίζει τα δόντια του)⁷⁸
 - XI. Δυσφαγία (δυσκολία στην μάσηση, κατάποση και πόση)⁷⁸
 - XII. Διαταραγμένο ύπνο⁷⁸
 - XIII. Νοητική υστέρηση και αυτισμός⁷⁸

Τα άτομα με σύνδρομο Rett έχουν έντονη επιθυμία να επικοινωνούν.

Μπορούν να επικοινωνούν διαμέσου⁷⁹:

- Αιγιμάτων
- Εικόνων και γραμμάτων
- Πινάκων λέξεων
- Χρησιμοποίησης των ματιών
- Συσκευών εξαγωγής της φωνής

Αντιμετώπιση:

- a. **Φυσικοθεραπείες** (βοηθούν στο να διατηρηθεί και βελτιωθεί η κινητικότητα και η ισορροπία όπως και να μειωθούν οι παραμορφώσεις της μέσης και των άκρων)⁸⁰
- b. **Εργοθεραπείες** (βοηθούν στην βελτίωση και στην διατήρηση της λειτουργίας των χεριών καθώς και στην αυτοεξυπηρέτηση)⁸⁰
- c. **Λογοθεραπείες** (βοηθούν στην ανάπτυξη μη λεκτικής επικοινωνίας με την χρήση χειρονομιών, εναλλακτικών προγραμμάτων ομιλίας, στη διατήρηση και στην βελτίωση της ομιλίας και του λόγου, στην αντίληψη και στην βελτίωση της κοινωνικής αλληλεπίδρασης)⁸⁰
- d. **Θεραπεία σίτισης – πόσης** (βοηθούν στην βελτίωση και διατήρηση στοματοκινητικών αισθητηριακών λειτουργιών που αφορούν την μάσηση την κατάποση και την πόση υγρών καθώς και στο συντονισμό που απαιτείται για την διαχείριση τροφής και υγρών)⁸⁰
- e. **Φαρμακευτική αγωγή** (για την αντιμετώπιση της δυσκοιλιότητας, της γαστροοισοφαγικής παλινδρόμησης και των καρδιακών προβλημάτων καθώς επίσης και χειρουργική αντιμετώπιση για την σπονδυλική στήλη και των προβλημάτων καρδιάς. Επιπλέον αντιεπιληπτικές φαρμακευτικές αγωγές για να αντιμετωπιστούν δραστικά οι επιληψίες)⁸⁰.

3.8 Σύνδρομο Angelman (Άγγελμαν ή Έιντζελμαν)

Σύνδρομο που σχετίζεται άμεσα με την νοητική υστέρηση. Με δυσκολία ανιχνεύεται κατά την γέννηση, καθώς τα περισσότερα χαρακτηριστικά του αφορούν την ανάπτυξη (παρά την εμφάνιση). Ανιχνεύεται περίπου στην ηλικία των 4-7 ετών⁸¹⁻⁸².

Αιτιολογία:



Ανακαλύφθηκε την δεκαετία του '60 από κάποιον Άγγλο εν ονόματι Angelman. Για πολλές δεκαετίες οι γενετικές αναλύσεις σε άτομα με σύνδρομο Angelman δεν αναδείκνυαν κάποια ανωμαλία στην καταγραφή του γενετικού υλικού. Η χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος, ωστόσο, βοήθησε να ανακαλυφθεί μία πολύ μικρής έκτασης «διαγραφή» που σχετίζεται με την μοριακή δομή του χρωμοσώματος N^ο.15 (λείπουν πληροφορίες της μοριακής δομής, δηλαδή υπάρχει κενό στην καταγραφή του γενετικού υλικού)⁸³. Η διαταραχή θεωρείται κατά βάση φυλοσύνδετη, δηλαδή, μεταφέρεται από την μητέρα προς το παιδί. Η αντίστοιχη γενετική ανωμαλία από τον πατέρα προς το παιδί προκαλεί ένα άλλο σύνδρομο, το ονομαζόμενο Prader-Willi⁸⁴. Σε σπάνιες περιπτώσεις (3-5%) το παιδί κληρονομεί ένα ζεύγος χρωμοσωμάτων νούμερο 15, ένα από τον πατέρα και ένα από την μητέρα, ωστόσο, το χρωμόσωμα που κληρονομεί από την μητέρα λειτουργεί όπως εκείνο που κληρονομείται από τον πατέρα (η συνθήκη αυτή αναφέρεται ως «imprinting defect»). Ακόμη σπανιότερα (2-3%), το παιδί κληρονομεί δύο αντίγραφα του χρωμοσώματος νούμερο 15 από τον πατέρα (και κανένα αντίγραφο από την μητέρα). Σε αυτήν την περίπτωση δεν υπάρχει «διαγραφή»⁸³⁻⁸⁴.

Γενικά χαρακτηριστικά:

- a) Νοητική υστέρηση (μπορεί να κυμαίνεται από ελαφριά έως βαριά)⁸⁵
- b) Διαταραχές του λόγου (από χρήση απλών μεμονωμένων λέξεων έως παντελή απουσία λόγου)⁸⁵
- c) Τρέμουλο των άκρων
- d) Αταξία βαδίσματος και δυσκολία κίνησης (το βάδισμα ξεκινά στην ηλικία των 4 ετών και χαρακτηρίζεται από τάση εμπρόσθιας κλίσης, δυσκαμψία ή τρέμουλο ποδιών, που παραμένουν ανοιχτά και σε απόσταση μεταξύ τους)⁸⁵
- e) Υπερκινητικότητα⁸⁵
- f) Μικρό εύρος προσοχής κ.α.⁸⁵

Ειδικότερα χαρακτηριστικά:

- a. Διαταραχές στην ανάπτυξη του μεγέθους της κεφαλής (μικροκεφαλία)⁸⁵
- b. Κυρίαρχο και έντονο γέλιο ή χαμόγελο⁸⁵
- c. Εμφανής ευχάριστη διάθεση⁸⁵
- d. Κρίσεις (κυμαίνονται από άβουλη κίνηση μυώνων μέχρι κρίση γελαστικής επιληψίας (έντονο γέλιο και λήθαργο)⁸⁵
- e. Στραβισμός⁸⁵

Αντιμετώπιση-θεραπεία

Βασικά, χορηγείται φαρμακευτική αγωγή για τις έντονες κρίσεις (αντιπαροξυσμική αγωγή), οι οποίες, σημειωτέον, μερικές φορές είναι δύσκολο να διακριθούν από τις κινητικές ανωμαλίες που προκαλούνται από το σύνδρομο. Η φυσιοθεραπεία βοηθά πολύ στα προβλήματα βαδίσσης και σε μερικές περιπτώσεις, προκειμένου να ευθυγραμμισθούν τα πόδια κρίνεται σκόπιμη και χειρουργική επέμβαση⁸⁶.

3.9 Σύνδρομο Cri du chat

Η έλλειψη είναι η απώλεια γενετικού υλικού. Το σύνδρομο φωνή της γάτας (**cri-du-chat**) οφείλεται στην έλλειψη ενός τμήματος από το χρωμόσωμα 5. Το σύνδρομο ονομάζεται έτσι, γιατί το κλάμα των νεογέννητων που πάσχουν μοιάζει με το κλάμα της γάτας (cri-du-chat). Τα άτομα που πάσχουν από το συγκεκριμένο σύνδρομο εμφανίζουν διανοητική καθυστέρηση⁸⁷.

Πρωτεύοντα χαρακτηριστικά του συνδρόμου «Cri du chat»:

- «γατίσιο» κλάμα⁸⁸⁻⁸⁹
- Συχνές μολύνσεις του ανώτερου αναπνευστικού⁸⁸
- Χαρακτηριστικά προσώπου⁸⁸⁻⁸⁹:
 - Μικρό κεφάλι (μικροκεφαλία)
 - Υψηλός ουρανίσκος
 - Στρογγυλό πρόσωπο που με το χρόνο γίνεται λεπτό και μερικές φορές ασύμμετρο
 - Μικρό πηγούνι που κλίνει προς τα πίσω (μικρογναθισμός)
 - Μάτια που βρίσκονται σε απόσταση μεταξύ τους
 - Αυτιά σε χαμηλότερο σημείο από το φυσιολογικό
 - Χαμηλή και φαρδιά ρινική κορυφογραμμή
 - Πτυχές δέρματος πάνω από το άνω βλέφαρο (επίκανθος)
 - Πρόωρες γκρίζες τρίχες στην κεφαλή
- Χαρακτηριστικά σώματος⁸⁹:
 - Χαρακτηριστικές ζάρες στις παλάμες των χεριών
 - Χαμηλό βάρος κατά την γέννηση
 - Λεπτή και αδρή κινητικότητα: Χαμηλός ή φτωχός μυϊκός τόνος κατά την βρεφική ηλικία που αντικαθίσταται από υπερτονία καθώς το παιδί μεγαλώνει. Η λεπτή κινητικότητα επίσης καθυστερεί αν και κάποια παιδιά θα μπορέσουν να μάθουν να γράφουν. Οι περισσότεροι ενήλικες είναι ικανοί να ελέγχουν την προσωπική φροντίδα τους με ελάχιστη επιτήρηση.

- Καθυστέρηση της ανάπτυξης: Ο λόγος καθυστερεί να αναπτυχθεί και πολλά παιδιά με το σύνδρομο Cri du chat ίσως να μην μιλήσουν ποτέ. Ωστόσο έχουν κακή κατανόηση της γλώσσας και μπορούν να επικοινωνήσουν είτε με τον δικό τους τρόπο είτε χρησιμοποιώντας νοήματα και πίνακες με σύμβολα. Όλα τα παιδιά με το σύνδρομο αυτό, έχουν κάποιου βαθμού μαθησιακές δυσκολίες, που κυμαίνονται από ήπιες έως σοβαρές. Η βάδιση επίσης καθυστερεί να επιτευχθεί, όμως τελικά τα περισσότερα παιδιά καταφέρνουν να περπατήσουν (συνήθως χαρακτηρίζονται από αδέξιο βάδισμα). Ένα επιπρόσθετο χαρακτηριστικό του συνδρόμου είναι το συρτό περπάτημα. Επίσης, εμφανίζεται καθυστέρηση στον έλεγχο των σφικτήρων (αγωγή τουαλέτας)⁹⁰⁻⁹¹.
- Νοητική καθυστέρηση: Επηρεάζει σημαντικά την ζωή τους εφόσον χρειάζονται περισσότερο χρόνο να κάνουν οτιδήποτε. Ειδικώς εάν συνυπολογιστεί με την υποτονία που έχουν, το φαινόμενο είναι έντονο. Ωστόσο έχουν την δυνατότητα να διευρύνουν τα περιθώρια εκμάθησης και βελτίωσης στην διάρκεια της ζωής τους⁹⁰⁻⁹².
- Προβλήματα με την πρόληψη τροφής: Συχνά υπάρχει δυσκολία στην κατάποση. Πολλά μωρά έχουν δυσκολίες στο τσίγμα ή προβλήματα αναρρόφησης. Μερικά τρώνε τόσο λίγο από το στόμα που πρέπει να τους τοποθετηθούν γαστρικοί σωλήνες. Τα μεγαλύτερα παιδιά μπορεί να έχουν δυσκολίες στην μάσηση των τροφών και να πρέπει το φαγητό να ετοιμάζεται σε συγκεκριμένη πυκνότητα. Κάποια από τα παραπάνω χαρακτηριστικά αλλάζουν, καθώς το παιδί μεγαλώνει. Το κλάμα, για παράδειγμα, γίνεται λιγότερο χαρακτηριστικό, και η φωνή πιο χαμηλή διατηρώντας ωστόσο ακόμα τον ιδιαίτερο τόνο της και το τσίριγμα. Κατά την ενηλικίωση το πρόσωπο μακραίνει και ο επίκανθος γίνεται λιγότερο έντονος. Το κεφάλι παραμένει μικρότερο από το κανονικό σε όλη την διάρκεια της ζωής του ατόμου, χωρίς όμως να μπορεί κάποιος μη ειδικός να το παρατηρήσει εύκολα⁹⁰⁻⁹².

Βασικοί τομείς δυσκολίας

Τα παιδιά με το σύνδρομο Cri du chat δυσκολεύονται στην αγωγή του αλάτους, παρόλα αυτά τα περισσότερα μαθαίνουν να έχουν έλεγχο των σφιγκτήρων και της κύστης. Λίγα άτομα χρειάζονται πάνες ακράτειας και μετά την ενηλικίωση. Πολλά είναι δυσκοίλια. Πολλά μωρά και παιδιά με το σύνδρομο αυτό παρουσιάζουν διαταραχές ύπνου, ωστόσο αυτό βελτιώνεται με την πάροδο των ετών. Μόνο λίγα άτομα έχουν οπτικά ή ακουστικά προβλήματα, όμως πολλά άτομα είναι αυτά που έχουν ευαισθησία στον θόρυβο, που συχνά εκδηλώνεται ως φόβος για συγκεκριμένους ήχους. Αυτοί μπορεί να είναι δυνατοί ή ξαφνικοί θόρυβοι ή συγκεκριμένες συχνότητες. Πολλά παιδιά με Cri du chat παρουσιάζουν προβλήματα συμπεριφοράς. Μπορεί να είναι υπερδραστήρια, να χτυπούν και να ταρακουνούν βίαια το κεφάλι, να διογκώνουν και να πειράζουν το δέρμα τους. Μερικά αναπτύσσουν εμμονή με συγκεκριμένα αντικείμενα. Πολλά έχουν πάθος με τα μαλλιά και δεν αντιστέκονται στο τράβηγμα τους⁹².

Διάγνωση

Το σύνδρομο Cri du chat δεν είναι εύκολο να ανιχνευθεί προγεννητικά (κατά τον τοκετό) με αμνιοκέντηση ή δείγμα χοριακής τρίχας (CVS) κατά το πρώτο τρίμηνο της κύησης⁹³. Ένας υπέρηχος μπορεί να οδηγήσει τον ιατρό σε υποψίες διαταραχής αυτού του τύπου και να διενεργήσει περαιτέρω εξετάσεις, αλλά δεν γίνεται να διαγνωσθεί αποκλειστικά με αυτή την μέθοδο. Όμως δυστυχώς ακόμα η θεραπεία δεν έχει βρεθεί για ένα τόσο σοβαρό σύνδρομο⁹³⁻⁹⁴.

Θεραπεία

Η γονιδιακή θεραπεία βρίσκεται ακόμα σε εμβρυϊκό στάδιο και δεν έχουν αναπτυχθεί τεχνικές θεραπείας τόσο μεγάλων χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Τα περισσότερα από τα ιατρικά προβλήματα μπορούν να αντιμετωπιστούν επιτυχώς με τις παρούσες ιατρικές μεθόδους⁹³⁻⁹⁴. Τα πρώιμα προγράμματα παρέμβασης, χρησιμοποιώντας μία ποικιλία θεραπειών και εκπαιδευτικών μεθόδων, επικεντρώνονται στην ενίσχυση της σωματικής, διανοητικής, αισθητηριακής και κοινωνικής ανάπτυξης και έχει αποδειχτεί πως βελτιώνουν κατά πολύ την μελλοντική εικόνα του παιδιού. Παρόλο που το σύνδρομο Cri du chat δημιουργεί κάποιες προβληματικές συμπεριφορές, τα παιδιά που γεννιούνται με αυτό είναι συνήθως αξιαγάπητα, κοινωνικά, χαρούμενα και με μεγάλη αίσθηση χιούμορ κερδίζοντας έτσι μία ξεχωριστή θέση στην οικογένεια και την κοινότητά τους⁹⁴.

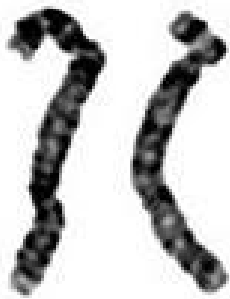
Τα πρώιμα προγράμματα παρέμβασης θα πρέπει να περιλαμβάνουν⁹⁴:

- Φυσιοθεραπεία
- Λογοθεραπεία
- Εργοθεραπεία
- Συμπεριφοριστικούς χειρισμούς (εάν είναι απαραίτητο)

3.10 Σύνδρομο Wolf- Hirschhorn

Ορισμός

Το **Wolf-Hirschhorn** σύνδρομο (WHS) αναφέρεται σε μία κατάσταση που προκαλείται από ένα μέρος γενετικού υλικού που λείπει (διαγραφή μέρους του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 4). Αυτό που λείπει (γενετικού υλικού) οδηγεί σε σοβαρή καθυστέρηση στην ανάπτυξη, μια χαρακτηριστική εμφάνιση του προσώπου, και μπορεί να περιλαμβάνει μία ποικιλία από άλλες γενετικές ανωμαλίες⁹⁵.



Εικόνα 8: Διαγραφή μέρους του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 4 σε ασθενή με Wolf-Hirschhorn σύνδρομο⁹⁵.

Περιγραφή

Αυτό το σύνδρομο έχει αναφερθεί το 1965 σε δημοσιευμένες εκθέσεις του Wolf Hirschhorn, ο οποίος περιέγραψε ότι τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου συσχετίστηκαν με διαγραφή μέρους του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 4. Το βραχύ σκέλος του χρωμοσώματος ονομάζεται «p» βραχίονα. Έτσι, το σύνδρομο αυτό είναι επίσης γνωστό ως σύνδρομο 4p-ή διαγραφή 4p σύνδρομο, και περιστασιακά ως σύνδρομο Wolf. Ένα φυσιολογικό καρυότυπο του ανθρώπου αποτελείται από 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Κάθε ζευγάρι είναι αριθμημένο από το 1 έως 22 και το εικοστό τρίτο ζεύγος είναι τα φυλετικά χρωμοσώματα. Σε κάθε χρωμόσωμα υπάρχουν εκατοντάδες γονίδια που καθορίζουν το πώς οι οργανισμοί μας εμφανίζονται και λειτουργούν. Κάθε φορά που η επανάληψη ή η διαγραφή αυτών των γονιδίων εμφανίζονται, προκαλούν ιδιαίτερα χαρακτηριστικά που έρχονται να γίνουν γνωστά ως ένα συγκεκριμένο σύνδρομο. Το WHS παρουσιάζεται συχνά πριν από την γέννηση με βραδεία ανάπτυξη (ενδομήτρια καθυστέρηση ανάπτυξης)⁹⁵.

Μερικά βρέφη με την εμφάνιση του συνδρόμου αυτού μπορεί να είναι νεκρά ή πεθαίνουν σύντομα μετά την γέννηση. Όπως πολλοί ως το ένα τρίτο των ασθενών που αναφέρθηκαν έχουν πεθάνει κατά το πρώτο έτος της ζωής τους. Άτομα που έχουν WHS έχουν περιγραφεί με μία χαρακτηριστική εμφάνιση του προσώπου, παρόμοιας με κράνος. Αυτό μπορεί να περιγραφεί ως ένα μικρό μέγεθος κεφαλής (μικροκεφαλία), τα μάτια απέχουν πολύ μεταξύ τους, στραβωμένο στόμα, μικρό το άνω χείλος και μικρό πηγούνι (μικρογοναθία). Αυτά τα παιδιά παρουσιάζουν διαφόρων τύπων αναπτυξιακές καθυστερήσεις. Άλλα σημαντικά προβλήματα μπορεί να περιλαμβάνουν καρδιακές ανωμαλίες, λαγόχειλο ή και λυκόστομα, ακοής και προβλήματα στα μάτια. Τα προβλήματα ύπνου είναι επίσης συχνό πρόβλημα σε παιδιά που έχουν WHS. Οι επιληπτικές κρίσεις είναι ένα από τα μεγαλύτερα προβλήματα υγείας σε παιδιά με WHS. Αυτές οι κρίσεις αρχίζουν μεταξύ πέντε και είκοσι τριών μηνών, όμως περίπου στο 50% των ατόμων έχουν σταματήσει οι κρίσεις μεταξύ ηλικίας τριών και έντεκα⁹⁵.

Δημογραφικά στοιχεία

Η συχνότητα εμφάνισης αυτής της κατάστασης είναι σπάνια και είναι περίπου μία στις 50.000 γεννήσεις. Ωστόσο, όπως και με πολλές γενετικές ασθένειες, η κατάσταση μπορεί να είναι κακή ή δεν μπορεί να διαγνωσθεί σε όλα τα άτομα που έχουν προσβληθεί (ειδικά αν τα αποτελέσματα σε κατάσταση εγκυμοσύνης είναι η απώλεια) ή ζημία στις αρχές της περιόδου του νεογέννητου. Έχει εκτιμηθεί ότι περίπου το 35% των ατόμων που έχουν WHS πεθαίνουν μέσα στα δύο πρώτα χρόνια της ζωής. Επίσης, με την έλευση υπερήχων της προγεννητικής διάγνωσης, μερικά έμβρυα με ανωμαλίες μπορεί να ανιχνευτούν πριν από την γέννηση και οι γονείς μπορούν να επιλέξουν να τερματίσουν την εγκυμοσύνη. Περίπου τα δύο τρίτα των περιπτώσεων που αναφέρθηκαν ήταν θηλυκά⁹⁵⁻⁹⁶.

Τα συμπτώματα

Είναι σημαντικό να θυμόμαστε ότι κάθε άτομο που μπορεί να έχει μία συγκεκριμένη γενετική ανωμαλία είναι ένα μοναδικό άτομο. Συνεπώς όλα τα άτομα με WHS δεν έχουν όλες τις ίδιες ενδείξεις και τα συμπτώματα. Ο πιο σημαντικός λόγος για την διάγνωση ενός ατόμου με σύνδρομο δεν είναι να βάλει μια ετικέτα για το συγκεκριμένο πρόσωπο⁹⁶.

Τα συμπτώματα που μπορεί να συνδέονται με WHS περιλαμβάνουν⁹⁶:

- Αργή ανάπτυξη πριν από την γέννηση
- Αργή ανάπτυξη μετά την γέννηση
- Μικρό μέγεθος του κεφαλιού
- Κραυγές στην παιδική ηλικία
- Επιληπτικές κρίσεις
- Σοβαρές αναπτυξιακές καθυστερήσεις
- Σοβαρή καθυστέρηση των κοινωνικών δεξιοτήτων
- Στραβισμός στα μάτια
- Φαρδιά μάτια
- Πεσμένα βλέφαρα
- Πτυχές του δέρματος στην γωνία των ματιών
- Λαγόχειλο ή και λυκόστομα
- Σύντομο άνω χείλος
- Μικρό πηγούνι
- Ασυμμετρία του κρανίου

- Στραβωμένο στόμα
- Εξέχοντα τριγωνική περιοχή του μετώπου
- Ελαπτώματα στο τριχωτό της κεφαλής, στο κέντρο του πίσω μέρους του κεφαλιού
- Υπανάπτυκτα δακτυλικά αποτυπώματα
- Μια ενιαία πτυχή σε όλη την παλάμη των χεριών
- Ευθυγραμμισμένα οστά στο μπροστινό μέρος του ποδιού
- Λακκάκι στην βάση της σπονδυλικής στήλης
- Ανωμαλίες της καρδιάς
- Καμπυλότητα της σπονδυλικής στήλης
- Υπανάπτυκτα οστά των χεριών και της λεκάνης

Πρόγνωση

Τα βρέφη που έχουν WHS μπορεί να είναι νεκρά ή πεθαίνουν στη νεογέννητο περίοδο και η πρόγνωση κατά την διάρκεια της περιόδου αυτής, εξαρτάται από τις παρούσες γενετικές ανωμαλίες. Έχει εκτιμηθεί ότι περίπου το 35% των ατόμων που έχουν WHS πεθαίνουν μέσα στα δύο πρώτα χρόνια της ζωής τους. Πολλά άτομα έχουν επιβιώσει με WHS μέχρι και την ενηλικίωσή τους. Παγκοσμίως, τα παιδιά με WHS έχουν σοβαρή ή βαριά αναπτυξιακή καθυστέρηση, ωστόσο, υπάρχουν πολλά προσβεβλημένα άτομα που είναι σε θέση να περπατήσουν και κάποιοι που είναι σε θέση να μιλήσουν με μικρές προτάσεις. Είναι προφανές ότι πολλοί ασθενείς φαίνεται να προχωρήσουν μακρύτερα από ότι θεωρείται μέχρι σήμερα δυνατό. Η πραγματική διάρκεια ζωής για τα άτομα που έχουν WHS είναι άγνωστη, αν και υπάρχουν αρκετά άτομα που έχουν WHS που βρίσκονται στην ηλικία των 20 ετών⁹⁷.

Διάγνωση

Όταν υπάρχει υποψία WHS, η χρωμοσωμική ανάλυση θα πρέπει να γίνεται και το εργαστήριο θα πρέπει να ενημερώνεται για το τι σύνδρομο είναι. Αυτό εξασφαλίζει ότι το εργαστήριο εξετάζει προσεκτικά το χρωμόσωμα 4. Ανάλυση FISH χρησιμοποιείται στο εργαστήριο για τον εντοπισμό του γενετικού υλικού. Αυτό σημαίνει ότι το DNA στην συνέχεια προστίθεται στο δείγμα. Αυτό επιτρέπει στον τεχνικό του εργαστηρίου να εξετάσει στην συνέχεια, από το μικροσκόπιο φθορισμού για το χρωμόσωμα και τον εντοπισμό επιπλέον ή για κομμάτια που λείπουν, του DNA. Όταν ένα ζευγάρι έχει ένα παιδί με WHS, και ένα μέλος του ζευγαριού φέρει μία ισοζυγισμένη μετάθεση, η **γενετική συμβουλευτική** θα πρέπει να προσφέρεται για να συζητήσουν τις επιλογές αναπαραγωγής⁹⁷⁻⁹⁸.

Μια επιλογή είναι η **επιλογή σπέρμα ή ωάριο δωρεά** έτσι ώστε ο γονέας που έχει την μετατόπιση να μην περνά το γενετικό υλικό του στο παιδί του. Μια άλλη επιλογή είναι η **προεμφυτευτική γενετική διάγνωση**. Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση είναι μια πολύ πολύπλοκη διαδικασία που περιλαμβάνει την εξωσωματική γονιμοποίηση και την διάγνωση των εμβρύων πριν από την διάθεσή τους στη μήτρα της μητέρας. Τέλος οι επιλογές του CVS και της αμνιοκέντησης για την γενετική διάγνωση θα πρέπει να συζητηθούν. Τα ευρήματα αυτά μπορεί να περιλαμβάνουν υπερήχων ανωμαλίες της καρδιάς, μικροκεφαλία, αγενεσία του σώματος (λείπει ένα συγκεκριμένο τμήμα του εγκεφάλου), μικρογναθία, λαγόχειλος και λυκόστομα, διαφραγματοκήλη (τρύπα στο διάφραγμα). Λαμβάνεται υπόψη ότι τα ευρήματα αυτά μπορεί επίσης να είναι συνέπειες άλλων γενετικών συνδρόμων⁹⁷⁻⁹⁸.

Θεραπεία και διαχείριση

Δεν υπάρχει θεραπεία για την υποκείμενη πάθηση του WHS. Επεξεργασία και διαχείριση των ασθενών με WHS είναι συγκεκριμένα για κάθε άτομο. Για παράδειγμα, ορισμένα άτομα που έχουν WHS μπορεί να έχουν ανωμαλίες της καρδιάς ή ένα λαγόχειλο ή και λυκόστομα που μπορεί να απαιτούν χειρουργική επέμβαση, ενώ άλλα δεν μπορούν. Ως εκ τούτου, δεν υπάρχει θεραπεία για τα άτομα που έχουν WHS, μάλλον, η θεραπεία και η διαχείριση είναι προσανατολισμένη προς τις ανάγκες αυτού του συγκεκριμένου ατόμου και είναι πιθανό να περιλαμβάνουν διάφορες ιατρικές ειδικότητες. Επιτρέπει, επίσης, τις ακόλουθες κατευθυντήριες γραμμές για την διαχείριση που πρέπει να συνιστάται. Η συλλογή αυτών των πληροφοριών έχει δείξει ότι πολλά από αυτά τα άτομα μπορούν να επιτύχουν μεγαλύτερη ανάπτυξη απ' ότι προηγουμένως πίστευαν ότι ήταν δυνατόν⁹⁸.

Συστάσεις διαχείρισης του προβλήματος

- ✓ Τα προβλήματα θα πρέπει να αντιμετωπιστούν και μπορεί να απαιτούν τοποθέτηση σωλήνα γαστροστομίας⁹⁸
- ✓ Χαρακτηρισμός των επιληπτικών κρίσεων και θεραπεία με αντιεπιληπτικά φάρμακα, όπως βαλπροϊκό οξύ πρέπει να διερευνηθεί και μπορεί να βοηθήσει στον έλεγχο της επιληπτικής δραστηριότητας σε πολλά άτομα⁹⁸
- ✓ Σκελετικές ανωμαλίες όπως ραιβοϊπποποδία θα πρέπει να αντιμετωπιστεί. Θα πρέπει να γίνει δεκτό ότι η ραιβοϊπποποδία δεν χρειάζεται να απευθύνεται αν το παιδί δεν πρόκειται ποτέ να περπατήσει. Τα παιδιά με WHS πρέπει να μάθουν να περπατούν χωρίς βοήθεια⁹⁸
- ✓ Όπως περίπου το 30% των ατόμων μπορεί να έχει συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες, η καρδιά πρέπει να εξεταστεί. Συνήθως, οι βλάβες της καρδιάς δεν είναι σοβαρές και μπορούν να διορθωθούν εύκολα ή μπορεί να απαιτούν ακόμη και χειρουργική επέμβαση⁹⁸
- ✓ Η απώλεια της ακοής μπορεί να συμβεί (μερικά παιδιά μπορεί να μιλούν με μικρές προτάσεις γι' αυτό θα πρέπει να εξετάζονται και για προβλήματα ακοής)⁹⁸
- ✓ Μπορεί να εμφανιστούν ανωμαλίες ματιών, οπότε μια εξέταση οφθαλμολογική πρέπει να γίνει για να αποκλειστούν τυχόν προβλήματα στα μάτια, ακόμα και αν δεν είναι παρόντα εμφανή σημάδια⁹⁸
- ✓ Σε ότι αφορά την ανάπτυξη των ασθενών με WHS, προτείνεται τα άτομα αυτά να συμμετέχουν σε προγράμματα προσωπικής ανάπτυξης με αποτέλεσμα, να βοηθήσει, με την επαγγελματική θεραπεία και τις κοινωνικές δεξιότητες, τις κινητικές προσπάθειες και δεξιότητες⁹⁸.

✓ 3.11 Σύνδρομο Asperger (Ασπέργκερ)

Το σύνδρομο **Asperger** περιέγραψε πρώτος ένας Γερμανός γιατρός, ο Hans Asperger, το 1944 (έναν χρόνο μετά την πρώτη αναφορά του Leo Kanner στον αυτισμό). Στην έκθεσή του ο Dr. Asperger, ανέφερε άτομα τα οποία παρουσίαζαν ιδιοσυγκρασιακή και περίεργη συμπεριφορά. Τα παιδιά με σύνδρομο Asperger δείχνουν μια ανικανότητα στην κατανόηση πολύπλοκων κανόνων της κοινωνικής αλληλεπίδρασης, είναι αφελή, εγωκεντρικά, μπορεί να μην τους αρέσει η σωματική επαφή, μιλάνε προς τους ανθρώπους και όχι μαζί τους, δεν καταλαβαίνουν ανέκδοτα, ειρωνεία ή μεταφορές, χρησιμοποιούν μονότονο, μονοκόμματο ή αφύσικο τόνο φωνής, χρησιμοποιούν ακατάλληλα βλέμματα και γλώσσα του σώματος, είναι αναισθητα και τους λείπει η διπλωματικότητα, παρερμηνεύουν κοινωνικές υποδείξεις. Δεν μπορούν κρίνουν την «κοινωνική απόσταση», παρουσιάζουν φτωχή ικανότητα να αρχίσουν και να συνεχίσουν μια συζήτηση, έχουν αναπτύξει καλά την ομιλία τους, αλλά έχουν φτωχή επικοινωνία. Μερικές φορές τα χαρακτηρίζουν «μικρούς δασκάλους» (ξερόλες), επειδή το στυλ ομιλίας τους είναι τόσο ώριμο και σχολαστικό. Τα εκμεταλλεύονται με ευκολία (δεν καταλαβαίνουν ότι κάποιες φορές κάποιοι λένε ψέματα ή τα κοροϊδεύουν) και συνήθως έχουν την επιθυμία να είναι μέρος του κοινωνικού συνόλου (συναναστροφή με συνομηλίκους)⁹⁹.

Συχνά, άτομα με σύνδρομο Asperger έχουν πολλές από τις παρακάτω συμπεριφορές:

Λεξιλόγιο¹⁰⁰:

- ❖ Καθαρή ομιλία πριν από την ηλικία των τεσσάρων ετών (η γραμματική και το λεξιλόγιο είναι συνήθως πολύ καλά)¹⁰⁰
- ❖ Μερικές φορές η ομιλία είναι επιτηδευμένη και επαναληπτική¹⁰⁰
- ❖ Η φωνή τείνει να είναι επίπεδη και δίχως συναίσθημα¹⁰⁰
- ❖ Η συζήτηση περιστρέφεται γύρω από τον εαυτό τους¹⁰⁰

Γνωστική λειτουργία¹⁰⁰:

- Εμμονή με περίπλοκα θέματα, όπως σχέδια, τον καιρό, μουσική, ιστορία κ.τ.λ¹⁰⁰.
- Συνήθως περιγράφονται ως εκκεντρικοί¹⁰⁰
- Το IQ. (δείκτης νοημοσύνης) τους συνήθως καλύπτει όλα τα επίπεδα, αλλά πολλά από αυτά τα άτομα είναι πάνω από το κανονικό επίπεδο στις λεκτικές ικανότητες και κάτω από το κανονικό επίπεδο στις πρακτικές ικανότητες¹⁰⁰
- Πολλά από αυτά τα άτομα έχουν δυσλεξία, προβλήματα γραφής και δυσκολία με τα μαθηματικά¹⁰⁰
- Έλλειψη κοινής λογικής¹⁰⁰
- Συγκεκριμένη σκέψη (αντίθετα με αφηρημένη σκέψη)¹⁰⁰.

Συμπεριφορά¹⁰⁰:

- ✚ Οι κινήσεις είναι συνήθως αδέξιες και άχαρες¹⁰⁰
- ✚ Περίεργες μορφές αυτό-διεγερτικής συμπεριφοράς¹⁰⁰
- ✚ Τα αισθητηριακά προβλήματα δεν μοιάζουν να είναι τόσο έντονα όσο σε άλλες μορφές αυτισμού¹⁰⁰
- ✚ Έχουν κοινωνική αντίληψη, αλλά εκδηλώνουν ακατάλληλη παλινδρομική αλληλεπίδραση¹⁰⁰

Θεραπεία

Οι ερευνητές πιστεύουν, ότι το σύνδρομο Asperger είναι *πιθανόν* κληρονομικό, επειδή πολλές οικογένειες αναφέρουν, ότι υπάρχει ιστορικό. Επιπρόσθετα, διαταραχές όπως η κατάθλιψη και η διπολική διαταραχή (μανιοκατάθλιψη) συχνά αναφέρονται ότι συνυπάρχουν σε άτομα με σύνδρομο Asperger, όπως επίσης και σε άλλα μέλη της οικογένειάς τους. Επί του παρόντος δεν υπάρχει φαρμακευτική αγωγή για άτομα με το σύνδρομο Asperger¹⁰⁰⁻¹⁰¹. Ως ενήλικοι μπορούν να ζήσουν μια παραγωγική ζωή και ανεξάρτητη. Μερικοί εργάζονται αποτελεσματικά σε κάποια δουλειά (πολλοί είναι καθηγητές, προγραμματιστές υπολογιστών, οδοντίατροι) και δημιουργούν οικογένεια. Μερικές φορές συχνά θεωρείται ότι όλοι όσοι έχουν αυτισμό και έχουν υψηλές επιδόσεις, φέρουν το σύνδρομο Asperger. Ωστόσο, είναι γνωστό σήμερα ότι υπάρχουν αρκετές άλλες μορφές αυτισμού, του αποκαλούμενου ως «λειτουργικού αυτισμού», όπου τα άτομα αποδίδουν με υψηλές επιδόσεις χωρίς να εμφανίζουν τα καθαυτά συμπτώματα του συνδρόμου Asperger¹⁰¹.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4

Σύνδρομο Down

4.1 Ορισμός συνδρόμου Down

Σύνδρομο Down ή αλλιώς Τρισωμία 21 ή Τρισωμία G είναι η περιγραφή μια ανωμαλίας, που περικλείει ένα σύνολο χαρακτηριστικών, τα οποία υπάρχουν εκ γενετής στους φορείς της γενετικής αυτής βλάβης και αφορούν παρεκκλίσεις στη σωματική διάπλαση, τη νοητική ανάπτυξη και την ψυχοκοινωνική εξέλιξή τους. Η εμφάνιση του συνδρόμου είναι αποτέλεσμα τρισωμίας, δηλαδή ένα επιπρόσθετο χρωμόσωμα προστίθεται στο ζευγάρι 21, αυξάνοντας τον τελικό αριθμό χρωμοσωμάτων σε 47, αντί 46¹⁰³.

Το σύνδρομο Down είναι μια γενετική διαταραχή που εμφανίζεται σε περίπου 1 από 800 γεννήσεων ζώντων. Είναι η κύρια αιτία της γνωστικής εξασθένησης. Το σύνδρομο σχετίζεται με ήπια έως μέτρια μαθησιακή δυσκολία, αναπτυξιακές καθυστερήσεις, συγκεκριμένα χαρακτηριστικά του προσώπου και χαμηλό μυϊκό τόνο στην πρώτη βρεφική ηλικία. Πολλά άτομα με σύνδρομο Down έχουν επίσης ανωμαλίες στην καρδιά, λευχαιμία, πρόωμη εκδήλωση της νόσου Αλτσχάιμερ, γαστρεντερικά προβλήματα, και άλλα θέματα υγείας. Τα συμπτώματα του συνδρόμου Down εκτείνονται από ήπια έως σοβαρά. Το προσδόκιμο ζωής για τα άτομα με σύνδρομο Down έχει αυξηθεί δραματικά τις τελευταίες δεκαετίες, καθώς ιατρική περίθαλψη και η κοινωνική ένταξη έχουν βελτιωθεί. Ένα άτομο με σύνδρομο Down και καλή υγεία θα ζήσει κατά μέσο όρο μέχρι την ηλικία 55 ή και πέραν από αυτή¹⁰³⁻¹⁰⁴.

Το σύνδρομο Down πήρε το όνομά του από γιατρό Langdon Down, ο οποίος το 1866 περιγράψε για πρώτη φορά το σύνδρομο ως διαταραχή. Αν και γιατρός Down έκανε ορισμένες σημαντικές παρατηρήσεις σχετικά με το σύνδρομο Down, δεν κατάφερε να προσδιορίσει τι προκαλεί τη διαταραχή. Μόλις το 1959 οι επιστήμονες ανακάλυψαν τη γενετική προέλευση του συνδρόμου Down. Οι πρώτες αιτιάσεις στήριξαν την ύπαρξη του συνδρόμου σε διάφορες ασθένειες όπως η σύφιλη, η φυματίωση, ο αλκοολισμός του πατέρα, η επιληψία και άλλες¹⁰³.

Η πρώτη διαπίστωση ότι το σύνδρομο έχει σχέση με την ηλικία της μητέρας έγινε το 1909 και αποδόθηκε σε εκφύλιση του ωαρίου. Ωστόσο στην συνέχεια παρατηρήθηκε ότι η ηλικία δεν ήταν ο μοναδικός επιβαρυντικός παράγοντας, γιατί σε ορισμένες περιπτώσεις βρέθηκε ότι υπήρχε ο παράγοντας κληρονομικότητα. Γενικά τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν πιο αργή ανάπτυξη από τα συνομήλικά τους. Εκτός από το ότι περνούν από τα διάφορα στάδια ανάπτυξης σε μεγαλύτερες ηλικίες σε σχέση με τα υπόλοιπα παιδιά, παραμένουν σε αυτά τα στάδια για μακρύτερο χρονικό διάστημα. Οι διαφορές στην ανάπτυξη μεταξύ των παιδιών με σύνδρομο Down και των υπόλοιπων παιδιών γίνονται εμφανέστερες στις μεγαλύτερες ηλικίες¹⁰⁴.

4.2 Ιστορική αναδρομή συνδρόμου Down

Στις μέρες μας, γονείς και ειδικοί, αναρωτιούνται κατά πόσο το σύνδρομο Down υπήρχε από τα πρώτα στάδια της εμφάνισης του πολιτισμού ή είναι μια κατάσταση η οποία προέκυψε στη σύγχρονη εποχή. Αν και τεκμηριωμένη απάντηση δεν μπορεί να δοθεί, γίνονται υποθέσεις μέσω της ιστορίας, της βιολογίας και της εξελικτικής πορείας του ανθρώπου, ότι πολυάριθμα γονίδια πρέπει να έχουν αλλοιωθεί σε βάθος χρόνου και να έχουν επέλθει χρωμοσωμικές αλλαγές. Το σύνδρομο Down εμφανίζεται σε όλα τα μέρη του κόσμου. Δεν περιορίζεται σε καμία φυλή, κοινωνική τάξη, ή ιστορική περίοδο. Στοιχεία του συνδρόμου αναφέρονται στο αρχαίο Μεξικό αν και η συστηματική περιγραφή του αποδόθηκε το 1866. Πολλοί ισχυρίζονται ότι το σύνδρομο Down έχει αποτυπωθεί σε γλυπτά και πίνακες. Σε μια απόπειρα να εξακριβωθεί η ταυτότητα ατόμου με σύνδρομο Down σε πίνακες, ο Zellweger διατύπωσε την εικασία, ότι στο 15ο αιώνα, ο καλλιτέχνης Mantegna, ο οποίος ζωγράφισε διάφορες εικόνες της Παναγίας να κρατά τον Ιησού, απεικόνισε το μωρό φυσιογνωμικά να μοιάζει με βρέφος με σύνδρομο Down στον πίνακα του *Virgin and Child*¹⁰⁵.

Παρά τις εικασίες, ότι άτομα με σύνδρομο Down, παρουσιάζονταν σε ποικίλες καλλιτεχνικές μορφές του παρελθόντος, καμία τεκμηριωμένη αναφορά των ατόμων με χρωμοσωμική ανωμαλία δεν προηγήθηκε μέχρι τον 19ο αιώνα, κυρίως για δυο λόγους: Πρώτον, γιατί λίγοι ειδικοί έδειξαν ενδιαφέρον στα παιδιά με αναπτυξιακές διαταραχές και δεύτερον, γιατί άλλες ασθένειες όπως λοιμώξεις, ήταν περισσότερο διαδεδομένες, επισκιάζοντας τα άτομα με σύνδρομο Down. Το 1838, ο Esquirol, δίνει την πρώτη περιγραφή παιδιού που πιθανόν να είχε σύνδρομο Down. Μετά από μικρό χρονικό διάστημα, ο Seguin περιέγραψε ένα παιδί με χαρακτηριστικά γνωρίσματα που εισηγούνταν το σύνδρομο Down, το οποίο ονόμασε “furfuraceous idiocy”. Το 1866, ο Down δημοσίευσε μια εργασία η οποία αναδείκνυε κάποια από τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου, που σήμερα φέρει το όνομα του¹⁰⁵.

Ο *John Langdon Haydon Down*, γεννήθηκε στο *Torpoint* του *Cornwal*, το 1828 και απεβίωσε στις 7 Οκτωβρίου το 1896, στο *Normansfield, Hampton Wick*. Το επώνυμο *Down*, προέρχεται από την Ιρλανδικής καταγωγής, οικογένεια του πατέρα του, ενώ, το *Langdon* προκύπτει από την οικογένεια της μητέρας του. Ο *John Langdon Down* ήταν ο νεότερος γιος ενός παντοπώλη στο *Torpoint* στο *Cornwall*. Δούλεψε στο μαγαζί του πατέρα του μέχρι τα 18 του χρόνια. Αποκτώντας τα κατάλληλα προσόντα στην φαρμακευτική, γράφεται στο *London Hospital Medical School* στην ηλικία των 25, όπου εκεί του απονέμονται τρία χρυσά μετάλλια. Αμέσως μετά το πτυχίο του διορίζεται Ιατρικός διευθυντής στο *Royal Earlswood Asylum of Idiots*, ενώ παράλληλά διορίζεται βοηθός γιατρού στο *Royal London Hospital*. Ο *J. Langdon H. Down*, το 1866, έκανε την πρώτη λεπτομερή καταγραφή και συστηματική περιγραφή του συνδρόμου *Down*. Το 1959, ο *Jérôme Lejeune* περιγράφει το σύνδρομο *Down* με βάση τη χρωμοσωμική ανωμαλία¹⁰⁵⁻¹⁰⁶.

Ο *Jérôme Lejeune*, ήταν Γάλλος γενετιστής, γεννήθηκε στο *Montrouge*, προάστιο του Παρισιού, το 1927 και απεβίωσε στις 3 Απριλίου, στο Παρίσι, το 1994 από καρκίνο των πνευμόνων. Σπούδασε στο *University of Paris* και έλαβε το διδακτορικό του στην ιατρική το 1951 και το 1960 σε άλλο τομέα. Στον *Jérôme Lejeune* απονεμήθηκαν πολλά βραβεία ιδιαίτερα για τις ανακαλύψεις του για τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες όπως: το 1962 από τον Πρόεδρο *Kennedy* εκ μέρους του *Joseph P. Kennedy Jr Foundation*, το 1969 έλαβε το *William Allen Memorial Award* και το 1993 το *Griffuel prize* για τη πρωτοποριακή εργασία του στις χρωμοσωμικές ανωμαλίες στο καρκίνο. Το 1959, ο καθηγητής *Jérôme Lejeune* **αποδεικνύει ότι το σύνδρομο *Down* είναι μια χρωμοσωμική ανωμαλία και ότι η εμφάνιση του Συνδρόμου είναι αποτέλεσμα ενός επιπρόσθετου χρωμοσώματος**, αυξάνοντας τον τελικό αριθμό χρωμοσωμάτων σε 47, αντί 46 που συνήθως παρουσιάζονται στο κύτταρο. Το σύνδρομο *Down* ήταν γνωστό για περίπου **100 χρόνια** πριν από την ανακάλυψη του *Dr. Lejeune's*¹⁰⁶⁻¹⁰⁷.

4.3 Η ΕΜΦΑΝΙΣΗ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN

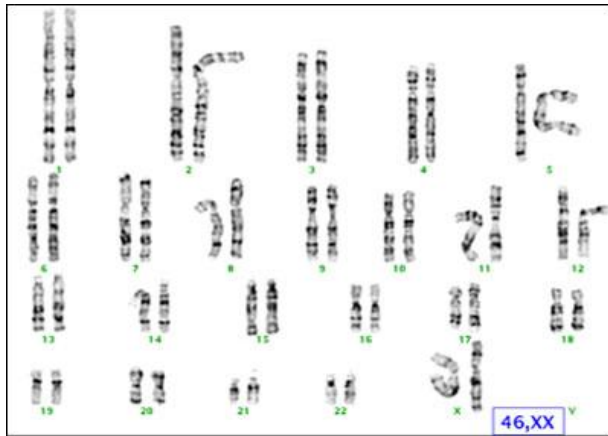
4.3.1 Οι γενετικές παραλλαγές που προκαλούν το σύνδρομο Down

Η κληρονομική μεταβίβαση των διαφόρων ιδιοτήτων του ανθρώπου γίνεται με τα χρωμοσώματα, που βρίσκονται στο πυρήνα του κάθε κύτταρου. Κάθε απόγονος φέρει τα δικά του χρωμοσώματα που μεταβιβάζονται από τα γεννητικά κύτταρα της μητέρας και του πατέρα του. Στις αρχές της δεκαετίας του 1930, πολλοί γιατροί υποψιάστηκαν πως το σύνδρομο Down, ίσως, οφείλεται σε χρωμοσωμική ανωμαλία. Την συγκεκριμένη χρονική περίοδο οι μέθοδοι εξέτασης και παρατήρησης των ανθρώπινων χρωμοσωμάτων δεν ήταν επαρκής για την επιβεβαίωση καμιάς θεωρίας. Όταν καινούργιες μέθοδοι και τεχνικές επέτρεψαν στους ερευνητές να σχηματίσουν σαφή εικόνα και να μελετήσουν τα χρωμοσώματα επαρκώς, έγινε γνωστό πως υπάρχουν 46 χρωμοσώματα σε κάθε φυσιολογικό ανθρώπινο κύτταρο^{104,108}.

Το ανθρώπινο σώμα είναι φτιαγμένο από δισεκατομμύρια κύτταρα, που αποτελούν τις βασικές δομικές μονάδες του. Όλα τα κύτταρα του ανθρώπινου σώματος προέρχονται από ένα μοναδικό κύτταρο διαμορφωμένο από την ένωση του ωαρίου και του σπερματοζωαρίου. Κάθε κύτταρο φέρει στο κέντρο του ένα μικρό πυρήνα. Ο πυρήνας των περισσότερων κυττάρων έχει σχήμα σφαιρικό ή ωοειδές. Περιέχει ένα ή περισσότερα μικρά σωματίδια, τα πυρηνίδια, και μια κοκκοειδής ουσία, τη χρωματίνη. Στη χρωματίνη υπάρχουν νουκλεοπρωτεΐνες, που περιέχουν δεσοξυριβοζονουκλεϊνικό οξύ (D.N.A.). Από αυτό το οξύ σχηματίζονται οι μονάδες κληρονομικότητας, τα γονίδια. Μέσα στον πυρήνα κάθε κυττάρου του σώματος υπάρχουν περίπου 50.000 διαφορετικά γονίδια μοιρασμένα σε 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Το κάθε ένα από τα 50.000 γονίδια ελέγχει τη λειτουργία μιας συγκεκριμένης πρωτεΐνης και με τον τρόπο αυτό καθορίζεται κάθε χαρακτηριστικό του ανθρώπινου σώματος¹⁰⁸.

Τα γονίδια παρέχουν στα κύτταρα οδηγίες για την ανάπτυξη του ατόμου. Με τα γονίδια γίνεται η μεταβίβαση των χαρακτηριστικών από τους γονείς στους απόγονους. Όλα τα χαρακτηριστικά του ανθρώπου, από το χρώμα των ματιών του, το μέγεθος των χεριών του, έως και τον ήχο της φωνής του, είναι κωδικοποιημένα στα γονίδια. Κάθε άτομο έχει εκατομμύρια γονίδια. Στα γονίδια το D.N.A. σχηματίζει μακριές μοριακές αλυσίδες στο σχήμα μιας περιστρεφόμενης σκάλας. Το D.N.A από μόνο του είναι φτιαγμένο από μακριές αλυσίδες από μόρια ονομαζόμενα νουκλεοτίδια. Τα γονίδια σχηματίζουν ζευγάρια, όπου το ένα μέλος του ζευγαριού προέρχεται από τον πατέρα και το άλλο από την μητέρα. Ο συνδυασμός, αυτός, των γονιδίων και από τους δύο γονείς συμβάλλει στην εντυπωσιακή ποικιλομορφία που υπάρχει μεταξύ των ανθρώπων. Στον πυρήνα υπάρχουν τα χρωμοσώματα, που έχουν νηματοειδή μορφή¹⁰⁸⁻¹⁰⁹.

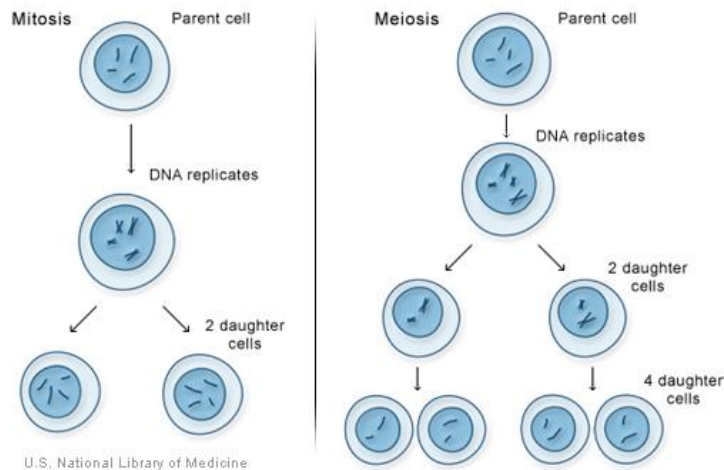
Τα χρωμοσώματα είναι το πυρηνικό συστατικό με χαρακτηριστική δομή και λειτουργία, το οποίο έχει την ιδιότητα του αναδιπλασιασμού και την ιδιότητα να διατηρεί τις μορφολογικές και λειτουργικές του ιδιότητες, μετά από πολλές διαδοχικές κυτταρικές διαιρέσεις. Δυο από αυτά είναι το X και Y. Τα κορίτσια χαρακτηρίζονται από τον συνδυασμό 46 XX και τα αγόρια από τον συνδυασμό 46 XY. Ο αριθμός των χρωμοσωμάτων είναι ορισμένος, σταθερός και χαρακτηριστικός του είδους. Στα χρωμοσώματα οφείλεται και ο καθορισμός του γένους, σε πολλά δε είδη αυτό εξαρτάται από ένα ζεύγος χρωμοσωμάτων που ονομάζονται χρωμοσώματα φύλου, ενώ τα υπόλοιπα ονομάζονται αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Τα χρωμοσώματα μπορούν να φωτογραφηθούν μέσω του μικροσκοπίου. Το κάθε χρωμόσωμα αποκόπτεται και τοποθετείται σε ειδική κάρτα με βάση το μέγεθος του, ξεκινώντας λοιπόν με το μεγαλύτερο από τα ζεύγη χρωμοσωμάτων όπου αριθμούνται ώστε να προσδιοριστούν. Η αρίθμηση τους γίνεται με βάση το μέγεθος τους ξεκινώντας από το μεγαλύτερο. Το ζεύγος στο οποίο δεν τοποθετείται αριθμός είναι τα χρωμοσώματα που καθορίζουν το φύλο. Παρακάτω θα δούμε έναν καρυότυπο μιας γυναίκας που απεικονίζει 46 χρωμοσώματα χωρίς καμία χρωμοσωμική ανωμαλία (εικ. 13)¹⁰⁸⁻¹⁰⁹.



Εικόνα 13: Καρυότυπος που απεικονίζει 46 Χρωμοσώματα¹⁰⁸⁻¹⁰⁹.

Τα χρωμοσώματα δεν είναι ορατά στο κύτταρο που βρίσκεται σε ανάπαυση, αλλά μονάχα όταν αυτό βρίσκεται στην κατάσταση της διαίρεσης. Η κυτταρική διαίρεση περιλαμβάνει διαφορές φάσεις. Τα χρωμοσώματα εξετάζονται μικροσκοπικά στην **φάση της διαίρεσης** που λέγεται **μετάφαση**. Τα χρωμοσώματα απατώνται σε ζεύγη μέσα στο κύτταρο. Για την μελέτη τους χρησιμοποιούνται ιστοί που αναπτύσσονται γρήγορα όπως ο εμβρυϊκός ιστός, κύτταρα των γεννητικών οργάνων και κύτταρα του μυελού των οστών¹⁰⁹.

Ο άνθρωπος έχει 23 ομόλογα ζεύγη χρωμοσωμάτων, δηλαδή 46. Σε μερικούς ανθρώπους συναντώνται λιγότερα η περισσότερα. Σε αντίθεση με τα άλλα κύτταρα του ανθρώπου που έχουν 23 ζεύγη ομολόγων χρωμοσωμάτων, τα γεννητικά κύτταρα, οι γαμέτες όπως ονομάζονται έχουν μονάχα ένα χρωμόσωμα από κάθε ζεύγος, δηλαδή συνολικά 23 χρωμοσώματα. Στο παιδί (στο ζυγωτή) ανασυντάσσεται ο αρχικός αριθμός χρωμοσωμάτων 46¹⁰⁹. Κάθε άτομο φέρει δυο πλήρεις σειρές χρωμοσωμάτων που είναι γνωστά σαν ομόλογα ζεύγη. Στην σπερματογένεση και την ωογένεση υπάρχει ένας διαφορετικός **τύπος διαίρεσης** που λέγεται **Μείωση** (εικ. 14) Αντίθετα ο **τύπος διαίρεσης** κατά τον οποίο γίνεται **ανασύνταξη των χρωμοσωμάτων**, λέγεται **Μίτωση**. **Μείωση** και **Μίτωση** αποτελούν της διαδικασίες που ακολουθεί η **κυτταρική διαίρεση**¹⁰⁹⁻¹¹¹. Η Μείωση είναι η διαδικασία του ακολουθούν τα γεννητικά κύτταρα, ενώ η Μίτωση πραγματοποιείται σε όλα τα υπόλοιπα κύτταρα του ανθρώπου (εικ. 14). Η διαδικασία της μείωσης μοιάζει με αυτή της μίτωσης με μια μεγάλη, όμως, διαφορά. Στη μείωση το κάθε ζεύγος χρωμοσωμάτων διαχωρίζεται και το κάθε θυγατρικό κύτταρο που αναπτύσσεται λαμβάνει μόνο 1 χρωμόσωμα από το κάθε αρχικό ζεύγος¹¹⁰⁻¹¹².



Εικόνα 14: Η διαδικασία Μείωσης και Μίτωσης¹¹⁰⁻¹¹².

Κατά την διάρκεια της μείωσης έχουν παρατηρηθεί διάφορες ανωμαλίες. Μια κοινή ανωμαλία είναι η μη διαίρεση ενός χρωμοσωμικού ζεύγους. Εάν η μη διαίρεση συμβεί κατά την ωογένεση είναι δυνατόν να προκύψουν δυο είδη ανωμαλιών ωαρίων: ωάρια με δυο χρωμοσώματα ενός ζεύγους αντί ενός και ωάρια χωρίς κανένα χρωμόσωμα ενός ζεύγους. Όταν τα δύο αυτά είδη ωαρίων γονιμοποιηθούν με ένα σπερματοζώαριο, τότε είναι δυνατόν να προκύψουν δυο είδη ζυγωτών : Ένας τύπος με τρία χρωμοσώματα που ονομάζεται τρισωμία και ένας τύπος με ένα χρωμόσωμα (αντί ενός ζεύγους), που ονομάζεται μονοσωμία¹¹³.

Μια άλλη ανωμαλία που έχει επίσης παρατηρηθεί κατά την μείωση είναι η διάσπαση χρωμοσώματος και η ένωση του τμήματος που αποκόπηκε με ένα άλλο μη ομόλογο χρωμόσωμα. Το φαινόμενο αυτό ονομάζεται **αμοιβαία μετατόπιση** ή **αμοιβαία ανταλλαγή**. Επίσης έχουν παρατηρηθεί και άλλες χρωμοσωμικές ανωμαλίες όπως η **αποκοπή** και η **εξαφάνιση** ενός τμήματος ενός χρωμοσώματος και ο **Μωσαϊσμός**¹¹⁴.

- **Η Τρισωμία 21** (ή αλλιώς **μη Σύνδεση**),
- **Η Μετατόπιση**
- και **Ο Μωσαϊκισμός**

αποτελούν τα τρία διαφορετικά είδη και μορφές του **συνδρόμου Down**¹¹⁴⁻¹¹⁵.

4.3.2 Που οφείλονται οι τρισωμίες

Δεν είναι γνωστή η συγκεκριμένη αιτία που προκαλεί τις τρισωμίες:

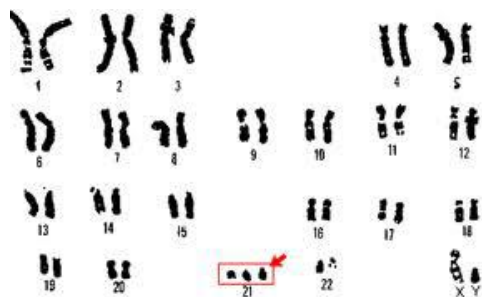
- i. Η ηλικία της μητέρας έχει αποδειχθεί σημαντικός παράγοντα
- ii. Η ηλικία της μητέρας σε συνδυασμό με την αυχενική διαφάνεια (πάχος αυχενικής πτυχής του εμβρύου που μετρείται με τον υπερηχογραφικό έλεγχο) έχει υπολογίσιμες πιθανές επιπτώσεις στον κίνδυνο εμφάνισης χρωμοσωμικής διαταραχής που διατρέχει το έμβρυο¹¹³.

Τα ακριβή αίτια που οδηγούν στις χρωμοσωμικές ανωμαλίες **δεν είναι μέχρι σήμερα γνωστά**. Από τη δεκαετία του 1940 οι ερευνητές άρχισαν να ισχυρίζονται θεωρίες για τα αίτια που προκαλούν τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Αναφέρουν πως η **έκθεση σε ακτινοβολία, η γενετική προδιάθεση, η κατανάλωση συγκεκριμένων ναρκωτικών ουσιών, ορμονικά και ανοσολογικά προβλήματα, σπερματοξικά διαλύματα, συγκεκριμένες προχωρημένες μολυσματικές ασθένειες** και πολλοί άλλοι παράγοντες ίσως ευθύνονται για τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες, επομένως και για το σύνδρομο Down. Επιστήμονες που ασχολήθηκαν εκτεταμένα με το συγκεκριμένο θέμα είναι σίγουροι πως είναι απίθανο η χρωμοσωμική ανωμαλία να προκαλείται από μια και μόνο αιτία ή παράγοντα. Επιμένουν πως θα πρέπει να συνυπάρχουν ένας αρκετά μεγάλος αριθμός παραγόντων που να ενεργούν και να δρουν μαζί ώστε να προκαλείται η χρωμοσωμική ανωμαλία¹¹³.

4.3.3 Η εικόνα του συνδρόμου Down

Τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν επιπλέον κατανομή του χρωμοσώματος 21 σε όλα τα κύτταρα τους. Η ποσότητα στην οποία εμφανίζεται το χρωμόσωμα 21 και ο τρόπος με τον οποίο παρουσιάζεται, μπορεί να πάρει τρεις διαφορετικές μορφές. Οι **τρεις μορφές** του συνδρόμου είναι: η **Τρισωμία 21**, η **Μετάθεση** και ο **Μωσαϊκισμός**¹¹⁴⁻¹¹⁵. Η διάκριση μεταξύ των τριών αυτών μορφών-τύπων είναι σημαντική μιας και μπορεί να εξακριβωθούν οι πιθανότητες των γονέων να αποκτήσουν και άλλο παιδί με χρωμοσωμική ανωμαλία και ιδιαίτερα με σύνδρομο Down. Σε κάθε μια από τις μορφές, που αναλύονται παρακάτω, επηρεάζεται και ο βαθμός στον οποίο τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου διακρίνονται στα παιδιά (εικ. 15)¹¹⁵.

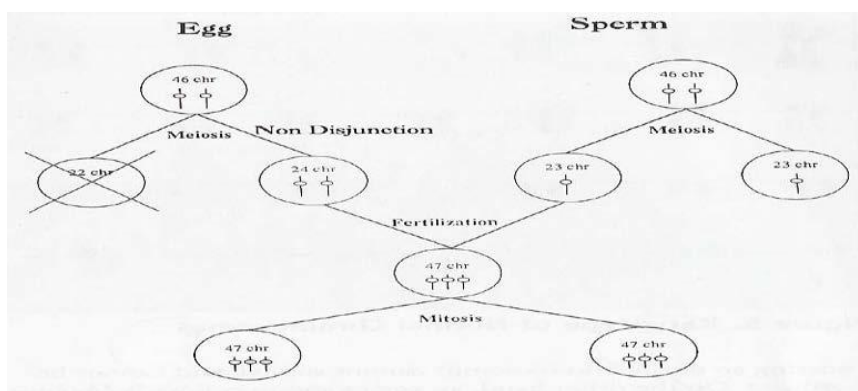
4.3.4 Η Τρισωμία 21



Εικόνα 15: Εικόνα Τρισωμίας 21 (Σύνδρομο Down)¹¹⁵.

Η πλειοψηφία των παιδιών με σύνδρομο Down, περίπου το 95% των περιπτώσεων, παρουσιάζουν Τρισωμία 21, δηλαδή ένα επιπλέον ολόκληρο χρωμόσωμα 21 σε κάθε κύτταρο του σώματος τους. Ονομάστηκε Τρισωμία 21 από το “tri”= τρία και “somy”= που αναφέρετε στο χρωμόσωμα. Είναι η συνηθέστερη μορφή του συνδρόμου Down στα παιδιά από μητέρες όλων των ηλικιών. Προκύπτει όταν ένας από τους δύο γονείς μεταβιβάζει δύο χρωμοσώματα με τον αριθμό 21, αντί του ενός που είναι το σύνηθες, στο βρέφος, μέσω του σπερματοζωαρίου ή του ωαρίου. Κατά το σχηματισμό των γαμετών, ένα κύτταρο από την ωοθήκη ή από τους όρχεις διαιρείται με σκοπό να δημιουργήσει δυο νέα κύτταρα, το κάθε ένα με τον μισό αριθμό χρωμοσωμάτων του αρχικού¹¹⁵.

Η διαδικασία αυτή είναι η **Μείωση** που αναφέρθηκε στις γενετικές παραλλαγές. Στη περίπτωση της Τρισωμίας 21 η διαίρεση αυτή, κατά τη διάρκεια της Μείωσης, παρουσιάζει σφάλμα και το νέο κύτταρο αποδέχεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα αριθμού 21. Η διαδικασία αυτή είναι γνωστή και ως **Μη-διάζευξη** για το λόγο ότι το ζεύγος χρωμοσωμάτων 21 στο πρωτότυπο κύτταρο δεν διαχωρίζεται και παραμένει αυτούσιο σε ένα από τα νέα κύτταρα (εικ.16). Αποτέλεσμα αυτής της διαδικασίας είναι στο τέλος ένα κύτταρο με 2 χρωμοσώματα 21 και ένα άλλο με κανένα χρωμόσωμα 21. Στο κύτταρο το οποίο δεν υπάρχει το 21^ο χρωμόσωμα δεν επιβιώνει και σε μικρό χρονικό διάστημα αποσυντίθεται. Μετέπειτα, με τη διαδικασία της **Μίτωσης**, το νέο αυτό χρωμόσωμα διαιρείται ξανά και ξανά σχηματίζοντας θυγατρικά κύτταρα πανομοιότυπα του αρχικού, δηλαδή με 47 χρωμοσώματα, όπου τα τρία είναι αριθμού 21¹¹⁵⁻¹¹⁶.

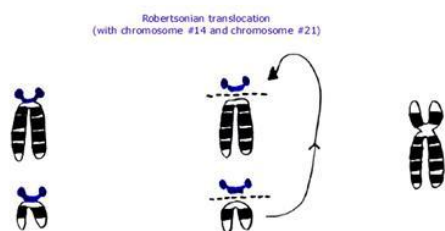


Εικόνα 16: Η διαδικασία της Μη-Διάζευξης των Χρωμοσωμάτων¹¹⁶.

4.3.5 Η Διαδικασία της Μετάθεσης

Περίπου το 4% των γεννήσεων των παιδιών με σύνδρομο Down, παρουσιάζει το σύνδρομο λόγω ενός επιπλέον κομματιού- τμήματος του χρωμοσώματος 21 (όχι ολόκληρου όπως την Τρισωμία 21). Αυτό συμβαίνει όταν ένα μικρό τμήμα του 21 χρωμοσώματος και ενός άλλου χρωμοσώματος αποκόπτονται και τα δύο κατάλοιπα τους ενώνονται μεταξύ τους. Η διαδικασία αυτή, όπου τα χρωμοσώματα αποκόπτονται και τα κατάλοιπα τους ενώνονται ονομάζεται **Μετάθεση** (εικ.17). Μόνο συγκεκριμένα χρωμοσώματα εμπλέκονται σε αυτή τη διαδικασία όπου στη συνέχεια ενώνονται με το 21ο χρωμόσωμα. Συνήθως πρόκειται για το 13ο, 14ο, 15ο ή 22ο χρωμόσωμα, όμως το 14ο είναι το συνηθέστερο^{112.116-117}.

Όλα τα προαναφερόμενα χρωμοσώματα έχουν μικρές, γενετικές, αδρανείς άκρες, που εύκολα μπορούν να αποκοπούν και να χαθούν χωρίς καμιά απολύτως επίπτωση στον άνθρωπο. **Παιδιά με σύνδρομο Down μορφής Μετάθεσης δεν διαφέρουν από τα παιδιά με τη μορφή Τρισωμία 21 σε βαθμό που χαρακτηριστικά γνωρίσματα και διαφορές να είναι ορατές.** Η απουσία του πάνω τμήματος των χρωμοσωμάτων που εμπλέκονται στη διαδικασία της Μετάθεσης, δεν προξενεί διαφορές μεταξύ τους για το λόγο πως το τμήμα που λείπει δεν είναι γενετικά σημαντικό. Απαραίτητη, όμως, κρίνεται η **χρωμοσωμική εξέταση** σε όλα τα παιδιά με σύνδρομο Down ώστε να εξακριβωθούν κατά πόσο έχουν τον τύπο της Μετάθεσης. Σε περίπου 1/3 των παιδιών αυτών ο ένας γονέας είναι φορέας του συνδρόμου Down. «**Φορέας του συνδρόμου Down**» ονομάζεται ο γονέας που δεν παρουσιάζει ορατά στοιχεία χαρακτηριστικά του συνδρόμου, έχει όμως αυξημένες πιθανότητες, σε σχέση με τους υπολοίπους, να αποκτήσει παιδιά με σύνδρομο Down¹¹⁷⁻¹¹⁸.

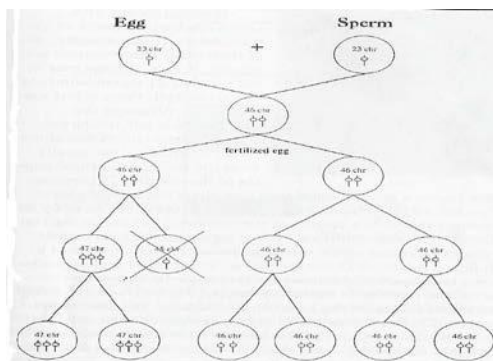


Εικόνα 17: Η διαδικασία της Μετάθεσης¹¹².

Ο φορέας του συνδρόμου, συγκεκριμένα του τύπου Μετάθεσης, έχει τον συνηθισμένο- φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων και τα 23 ζεύγη που σχηματίζουν. Μόνη διαφορά αποτελεί το γεγονός πως ένα από τα χρωμοσώματα του με αριθμό 21 είναι ενωμένο με ένα άλλο χρωμόσωμα. Αυτό δεν δημιουργεί επιπλοκές στον φορέα αυτοπροσώπως, όμως, όταν έρθει η στιγμή όπου κατά τη Μείωση θα διαιρέσει ο οργανισμός του το κύτταρο σε δύο ίσα τμήματα το χρωμοσωμικού υλικό του, δεν μπορεί να το πραγματοποιήσει σε ικανοποιητικό βαθμό για το λόγο ότι τα δύο χρωματοσώματα που είναι ενωμένα μεταξύ τους, δεν μπορούν να διαχωριστούν. Πρέπει να σημειωθεί ξανά πως αυτό συμβαίνει μόνο στο 1/3 των περιπτώσεων παρουσίας του τύπου Μετάθεσης και πως στα 2/3 των περιπτώσεων η Μετάθεση δεν οφείλετε στον γονέα φορέα. Στις περιπτώσεις αυτές (2/3) παρουσιάζετε μεμονωμένο σφάλμα κατά τη διάρκεια του σχηματισμού του νέου κυττάρου του παιδιού. Μια τέτοια Μετάθεση είναι τυχαία και υπάρχει πολύ μικρή, έως και καθόλου, πιθανότητα επανεμφάνισης της στο μέλλον και σε άλλες εγκυμοσύνες¹¹⁷⁻¹¹⁸.

4.3.6 Η διαδικασία του Μωσαϊκισμού

Σε περίπου 1% των γεννήσεων παιδιών με σύνδρομο Down, παρουσιάζεται ένα επιπλέον ολόκληρο 21ο χρωμόσωμα, μόνο, σε μερικά κύτταρα του ανθρώπινου σώματος (εικ. 18). Τα υπόλοιπα κύτταρα είναι φυσιολογικά, χωρίς την παρουσία του επιπλέον χρωμοσώματος. Η μορφή αυτή του συνδρόμου Down, ονομάζεται **Μωσαϊσμός** για το λόγο ότι τα κύτταρα του σώματος μοιάζουν με μωσαϊκό φτιαγμένο από διαφορετικά κομμάτια-τμήματα, κάποια φυσιολογικά ενώ άλλα με το επιπλέον χρωμόσωμα. Ο Μωσαϊκισμός, συνήθως, είναι διακριτός ανάμεσα στους υπόλοιπους δύο τύπους, για το λόγο ότι τα παιδιά με Μωσαϊκισμό έχουν λιγότερο εμφανή χαρακτηριστικά γνωρίσματα του συνδρόμου. Αυτό συμβαίνει λόγω της επιρροής που έχουν τα φυσιολογικά κύτταρα στην εμφάνιση και λειτουργικότητα του ατόμου. «Τα άτομα με τη μορφή αυτή του συνδρόμου παρουσιάζουν λιγότερα φυσικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down. Αναπτύσσονται και λειτουργούν περισσότερο προς το φυσιολογικό επίπεδο και ρυθμό. Πολύ σπάνια, όμως, τα άτομα με μωσαϊκισμό είναι διανοητικά υγιείς και εντελώς φυσιολογικά»¹¹⁸.



Εικόνα 18: Η Διαδικασία του Μωσαϊκισμού¹¹⁸.

4.3.7 Το σύνδρομο Down και η ηλικία της μητέρας

Πολλά χαρακτηρίστηκα των γονέων όπως συγγένεια εξ αίματος, ή προχωρημένη ηλικία, διάφορα νοσήματα (διαταραχές της θρέψεως, διαβήτη στην μητέρα, καρδιακές διαταραχές, ανωμαλίες του θηριώδη) και ψυχικές διαταραχές (χορεία του Huntington, σχιζοφρένεια, επιληψία) προκαλούν αλλοιώσεις στο γενετικό σύστημα ή επιπλοκές κατά την κύηση και εγκυμονούν σοβαρούς κινδύνους για το έμβρυο. Σχετικά με την ηλικία της μητέρας έχει βρεθεί ότι παιδιά μητέρων κάτω των 20 και άνω των 35 έχουν μεγαλύτερη πιθανότητα να γεννηθούν με σύνδρομο Down από ότι παιδιά μητέρων μεταξύ 20 και 35 ετών. Αυτό οφείλεται πιθανότατα σε ελλιπή ανάπτυξη του γενετικού συστήματος στις νεαρές μητέρες και σε προϊούσα κάμψη στις μεγαλύτερες. Οι μητέρες που για πρώτη φορά τεκνοποιούν σε ηλικία 35 ετών και πάνω έχουν μεγαλύτερη πιθανότητα να παρουσιάσουν επιπλοκές κατά την κύηση και τον τοκετό. Το σύνδρομο Down και η υδροκεφαλία σχετίζονται στενότερα με την ηλικία της μητέρας. Μετά το 25^ο έτος της ηλικίας της μητέρας κάθε πενταετία διπλασιάζει την πιθανότητα να γεννηθεί το παιδί με το σύνδρομο Down¹²⁰.

Σε ένα ποσοστό 5% που αφορά μητέρες μεταξύ 20 με 35 ετών, τα πάσχοντα παιδιά έχουν 46 χρωμοσώματα. Το πλεονάζων γενετικό υλικό που βρίσκεται σε χρωμόσωμα ομάδας G έχει μεταφερθεί και συνενωθεί με χρωμόσωμα ομάδας D, 13-15 (μετάθεση D/G), ή της ομάδας G (μετάθεση G/G). Αν η μητέρα έχει μετάθεση D/G, η πιθανότητα να αποκτήσει παιδί που πάσχει είναι 33%. Αν η μετάθεση είναι 21/22, το ποσοστό είναι πάλι 33%. Αν η μετάθεση είναι 21/21 τότε η πιθανότητα είναι 100% αλλά είναι πολύ σπάνιο. Δυσοίωνα προοπτική έχουν και τα παιδιά γονέων με ένδειξης βεβαρημένης κληρονομικότητας-διανοητικώς καθυστερημένων, τοξικομανών, ανίατα ψυχοπαθών¹²⁰.

Ηλικία μητέρας	Αναλογία γεν. με σύνδρομο Down
15- 19 ετών μητέρες	Παιδιά που πάσχουν 1:2300
20- 24 »	» 1:1600 »
25-29 »	» 1:1200 »
30-34 »	» 1:880 »
35-39 »	» 1:290 »
40-44 »	» 1:100 »
45-50 »	» 1:46 »

Πίνακας 2: Πιθανότητες απόκτησης παιδιού με σύνδρομο Down ανάλογα με την ηλικία της μητέρας¹²¹.

ΗΛΙΚΙΑ ΜΗΤΕΡΑΣ	ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN	ΗΛΙΚΙΑ ΜΗΤΕΡΑΣ	ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN
20	1 στις 2000	35	1 στις 350
21	1 στις 1700	36	1 στις 300
22	1 στις 1500	37	1 στις 250
23	1 στις 1400	38	1 στις 200
24	1 στις 1300	39	1 στις 150
25	1 στις 1200	40	1 στις 100
26	1 στις 1100	41	1 στις 80
27	1 στις 1050	42	1 στις 70
28	1 στις 1000	43	1 στις 50
29	1 στις 950	44	1 στις 40
30	1 στις 900	45	1 στις 30
31	1 στις 800	46	1 στις 25
32	1 στις 720	47	1 στις 20
33	1 στις 600	48	1 στις 15
34	1 στις 450	49	1 στις 10

Πίνακας 3: Πιθανότητες απόκτησης παιδιού με σύνδρομο Down ανά το έτος τεκνοποίησης της μητέρας¹²².

Η σχέση των παιδιών με σύνδρομο Down με την ηλικία της μητέρας ισχύει κυρίως για τις περιπτώσεις με τρισωμία 21 , ενώ για περιπτώσεις μετατοπίσεως 13-15/21 δεν παίζει ρόλο η ηλικία της μητέρας. Παρόλο που το σύνδρομο Down είναι κυρίως σποραδικό υπάρχει περίπτωση να εμφανίζεται οικογενειακώς. Η μητρική ηλικία στο οικογενές σύνδρομο Down τείνει να είναι μικρότερη από όσο στο σποραδικό, ιδίως όταν η οικογενής μορφή συνδέεται με την μητέρα. Η εξέλιξη της τεχνολογίας στα ερευνητικά και ιατρικά εργαστήρια, έκανε γνωστό πως οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες δεν προέρχονται μόνο από τη μητέρα, όπως κάποτε ήταν γενικά αποδεκτό. Περίπου το 20% των περιπτώσεων χρωμοσωμικής ανωμαλίας προέρχεται από τον πατέρα, δηλαδή από το σπέρμα του. Σήμερα είναι αποδεκτό πως όταν ένα παιδί με σύνδρομο Down γεννιέται, δεν σημαίνει απαραίτητως πως το επιπλέον χρωμόσωμα προέρχεται από τη μητέρα. Η πληροφορία αυτή γίνεται γνωστή μόνο μετά από εξειδικευμένες εξετάσεις, όπου το επιπλέον χρωμόσωμα προσδιορίζεται. Αν και η ηλικία της μητέρας κατά τη κύηση είναι ένας πολύ σημαντικός παράγοντας που οδηγεί σε χρωμοσωμικές ανωμαλίες, ο ρόλος της ηλικίας του πατέρα δεν είναι τόσο ξεκάθαρος. Υπάρχουν διάφορες συγκρουόμενες έρευνες σε όλο το κόσμο όπου τα αποτελέσματά τους είναι αμφιλεγόμενα και υποστηρίζουν το αντίθετο. Βεβαίως, οι επιστήμονες υποστηρίζουν πως αν η ηλικία του πατέρα παίζει κάποιο ρόλο, είναι τόσο μικρής σημασίας που δεν χρειάζεται να υπολογιστεί ως παράγοντας¹²⁰.

Η ηλικία της μητέρας είναι πιο σημαντική από του πατέρα για το λόγο ότι όταν ένα κορίτσι γεννιέται, όλα τα ωάρια της είναι ήδη τοποθετημένα στις ωοθήκες της σε μια ανώριμη και μη ολοκληρωμένη μορφή. Αυτά παραμένουν τοποθετημένα εκεί σε μια κατάσταση-στάδιο προσωρινής παύσης, μέχρι που να φτάσει το κορίτσι στην ηλικία της εφηβείας και να ενεργοποιηθεί ο κύκλος της όπου το κάθε ωάριο θα απελευθερώνετε μια φορά το μήνα. Αυτό σημαίνει πως τα ωάρια παραμένουν σε μια μη πλήρη μορφή για περίπου 20 με 40 χρόνια. Το γεγονός αυτό μας οδηγεί στο **συμπέρασμα** πως είναι πολύ πιθανόν να συμβούν κάποια λάθη ή σφάλματα σε μια διαδικασία που εκτείνεται και παρατείνεται για ένα τόσο μεγάλο χρονικό διάστημα. *Όσο μεγαλύτερη σε ηλικία είναι η μητέρα, για τόσο μεγαλύτερο χρονικό διάστημα τα ωάρια παραμένουν στην ημιτελή φάση και είναι πιθανότερο να παρουσιαστούν σφάλματα*¹²⁰⁻¹²².

Σε αντίθεση με τη γυναίκα, η παραγωγή σπέρματος στον άνδρα δεν ξεκινάει παρά μόνο όταν ο άνδρας φτάσει στην ηλικία της εφηβείας. Από τη χρονική στιγμή που πρωτοξεκινάει η παραγωγή σπέρματος συνεχίζεται με ένα συγκεκριμένο κύκλο όπου κάθε 10 εβδομάδες γίνεται νέα παραγωγή σπέρματος. Το σπέρμα δεν παραμένει σε ένα στάδιο και μορφή για μεγάλο χρονικό διάστημα και λόγω αυτού είναι λιγότερες οι πιθανότητες να παρουσιαστεί σφάλμα που να οδηγεί σε χρωμοσωμική ανωμαλία. «Παρόλα αυτά πρέπει να σημειωθεί πως το 80% των παιδιών που γεννιούνται με σύνδρομο Down έχουν μητέρες μικρότερες των 35 ετών. Αυτό δεν αναιρεί τον παράγοντα της ηλικίας της μητέρας αλλά εξηγείται λόγω του ότι οι γυναίκες κάτω των 35 ετών έχουν υψηλότερα ποσοστά τεκνοποίησης από τις γυναίκες μεγαλύτερης ηλικίας»¹²⁰⁻¹²².

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5

ΠΡΟΛΗΨΗ, ΠΡΟΓΝΩΣΗ, ΔΙΑΓΝΩΣΗ

5.1 Προγεννητικός έλεγχος και ο ρόλος του Νοσηλεύτη

Ο προγεννητικός έλεγχος είναι ο έλεγχος που αποσκοπεί στην έγκαιρη διάγνωση ορισμένων παθήσεων και συνδρόμων του εμβρύου, με σκοπό να εξασφαλίσει όσο το δυνατόν περισσότερες πληροφορίες στους γονείς, σχετικά με την ύπαρξη μίας νόσου, την πρόγνυσή της και τις πιθανές επιπτώσεις στο έμβρυο. Αυτός είναι και ο **ρόλος του Νοσηλεύτη**, όπου στην περίπτωση ανεύρεσης μιας μη ιάσιμης, με τα σημερινά δεδομένα, νόσου, σκοπός του προγεννητικού ελέγχου είναι να εξασφαλίσει όσο το δυνατόν περισσότερες πληροφορίες στους γονείς ώστε να αποφασίσουν για τη συνέχιση ή μη της κύησης. Στην περίπτωση του εντοπισμού ιάσιμων παθήσεων του εμβρύου, γίνεται προσπάθεια υποβοήθησης ή θεραπείας του εμβρύου με χορήγηση φαρμακευτικών ουσιών είτε άμεσα στο έμβρυο είτε έμμεσα στη μητέρα. Γίνονται ακόμα επίσης και διορθωτικές ενδομήτριες χειρουργικές επεμβάσεις. Αν όμως κανένα από τα πιο πάνω δεν είναι κατορθωτό ή ενδεδειγμένο, τότε γίνεται ή σωστή προετοιμασία και λαμβάνονται προληπτικά μέτρα ώστε να διευκολυνθεί ο τοκετός, για να είναι λιγότερο τραυματικός για τη μητέρα και το νεογέννητο. Επίσης προετοιμάζεται η κατάλληλη παιδιατρική υποδοχή και φροντίδα του νεογνού, ώστε να του χορηγηθούν όλα τα μέσα επιβίωσης χωρίς επιπλοκές. Ο προγεννητικός έλεγχος αποβαίνει πολλές φορές πραγματικά σωτήριος, όπως για παράδειγμα στις ενδομήτριες διορθώσεις συγκεκριμένων καρδιακών ανωμαλιών και αλλού¹²³.

Ταξινόμηση:

Αναλόγως τώρα του τρόπου πού διενεργείται ο προγεννητικός έλεγχος διακρίνεται στον άμεσο (επεμβατικό), δηλαδή εφαρμόζετε *στο έμβρυο*, και στον έμμεσο (μη επεμβατικό) δηλαδή εφαρμόζετε *στη μητέρα*, οπότε εμμέσως εξάγονται συμπεράσματα για την κατάσταση υγείας του εμβρύου. Οι βασικές άμεσες μέθοδοι είναι η *υπερηχογραφία*, η *αμνιοπαρακέντηση*, η *λήψη τροφοβλαστικού ιστού*, η *αιμοληψία από το έμβρυο* (ομφαλιδοκέντηση, διακαρδιακή, διηπατική), η *βιοψία του δέρματος και των μυών του εμβρύου*, η *μαγνητική τομογραφία*, η *εμβρυοσκόπηση*, *αμνιοσκόπηση*, *καρδιοτοκογραφία*. Οι έμμεσες βασίζονται σε *ενδείξεις από το αίμα της μητέρας (εμβρυϊκά κύτταρα, ανίχνευση και ποσοτικός προσδιορισμός αντισωμάτων, προσδιορισμός ορμονών, προσδιορισμός διαφόρων ουσιών)* και από τα *ούρα* (προσδιορισμός διαφόρων ορμονών)¹²⁴⁻¹²⁵. Αναλυτικότερα οι μέθοδοι που εφαρμόζονται κατά τον προγεννητικό έλεγχο είναι οι εξής:

5.1.1 Υπερηχογραφικός έλεγχος στην κύηση:

Οι υπέρηχοι αποτελούν το βασικό και κύριο μέσο για τον έλεγχο του εμβρύου, καθώς οι δυνατότητες που παρέχουν είναι τεράστιες και η συμβολή τους στην προγεννητική διάγνωση είναι ιδιαίτερα αξιόλογη¹²⁶.

Συνοπτικά οι εφαρμογές των υπερήχων στην μαιευτική είναι οι ακόλουθες¹²⁶⁻¹²⁷:

1. Πρώιμη διάγνωση ενδομητρίου κύησης και διαφορική διάγνωση από εξωμήτριο.
2. Αποκλεισμός ή επιβεβαίωση δίδυμης ή πολύδυμης κύησης.
3. Προσδιορισμός της ηλικίας κύησης.
4. Διάγνωση της ηλικίας της κύησης σε συνδυασμό με το φυσιολογικό ή μη ρυθμό ανάπτυξης του εμβρύου.
5. Αξιολόγηση των τιμών διαφόρων ουσιών (όπως η α εμβρυική πρωτεΐνη αFP), με τον προσδιορισμό της αυχενικής διαφάνειας και της πτυχής του εμβρύου.
6. Διάγνωση διαφόρων ανωμαλιών διάπλασης του εμβρύου.
7. Προσδιορισμός με ακρίβεια της θέσης του πλακούντα και διάγνωση του βαθμού ωρίμανσής του, καθώς και ανωμαλιών του .
8. Προσδιορισμός της ποσότητας και των μεταβολών του όγκου του αμνιακού υγρού καθώς και των περιοχών συγκέντρωσής του.
9. Έλεγχος της ροής του αίματος στον ομφάλιο λώρο, στο κυκλοφορικό σύστημα του εμβρύου, στις μητριάιες αρτηρίες και τα αγγεία του πλακούντα.
10. Προσδιορισμός πιθανότητας χρωμοσωμικών ανωμαλιών στο έμβρυο με την αναγνώριση ορισμένων δεικτών.
11. Διασφάλιση σε μεγαλύτερο βαθμό της ομαλής διενέργειας της αμνιοπαρακέντησης.

5.1.2 Αμνιοπαρακέντηση: Η αμνιοπαρακέντηση είναι η κύρια μέθοδος για προγεννητικό έλεγχο και γίνεται με την παρακέντηση της αμνιακής κοιλότητας και την αναρρόφηση αμνιακού υγρού, στο οποίο σε εξειδικευμένα εργαστήρια, γίνονται διάφορες κυτταρογενετικές και βιοχημικές αναλύσεις¹²⁸.

Ενδείξεις για αμνιοπαρακέντηση¹²⁸:

1. Όταν η ηλικία της μητέρας είναι πάνω από 35 χρόνια.
2. Όταν οι γονείς είναι φορείς χρωμοσωμικών ανωμαλιών.
3. Όταν υπάρχει προηγούμενο παιδί με κληρονομική χρωμοσωμική ανωμαλία.
4. Όταν υπάρχει συγγενής διαταραχή του μεταβολισμού.
5. Όταν υπάρχει προηγούμενο παιδί με φυλοσύνδετη νόσο.
6. Όταν υπάρχει ιστορικό με ανοικτές βλάβες του ΚΝΣ.
7. Όταν υπάρχει ανωμαλία στη διάπλαση του εμβρύου στον υπερηχογραφικό έλεγχο.
8. Όταν υπάρχει παθολογική τριπλή δοκιμασία.
9. Όταν υπάρχει αυξημένη αυχενική διαφάνεια.
10. Όταν υπάρχει αυξημένος κίνδυνος ύπαρξης νόσων του αίματος.
11. Όταν υπάρχουν λοιμώδη νοσήματα που προσβάλλουν το έμβρυο.

5.1.3 Λήψη τροφοβλαστικού ιστού:

Ο τροφοβλαστικός ιστός είναι ένας ενδιάμεσος ιστός από τον οποίο δημιουργείται ο πλακούντας το άμνιο και το χόριο και έχει εμβρυϊκή προέλευση, με αποτέλεσμα η κυτταρογενετική και βιοχημική του ανάλυση να βοηθά πολύ στη διάγνωση παθήσεων του εμβρύου. Οι επιπλοκές από τη λήψη τροφοβλάστης είναι η φλεγμονή, η κοιλιακή αιμόρροια, η αυτόματη έκτρωση, ο ενδομήτριος θάνατος του εμβρύου, οι οποίες ανέρχονται σε ένα ποσοστό του 1-3%. Επίσης η λήψη τροφοβλάστης έχει ενοχοποιηθεί και για πιθανή εμφάνιση ανωμαλιών διάπλασης του εμβρύου στα μέλη του, όπως υποπλασία φαλάγγων των δακτύλων, εξαιτίας του αγγειοσπασμού και της ισχαιμίας του εμβρύου¹²⁹⁻¹³⁰.

5.1.4 Λήψη δείγματος εμβρυϊκού αίματος:

Η λήψη δείγματος εμβρυϊκού αίματος είναι δυνατή με την *ομφαλιδοκέντηση*, τη *διακαρδιακή* και την *διηπατική* παρακέντηση. Η ομφαλιδοκέντηση είναι η πλέον κύρια μέθοδος παρακέντησης της εμβρυϊκής κυκλοφορίας. Η διακαρδιακή παρακέντηση διενεργείται όταν δεν είναι εφικτή η ομφαλιδοκέντηση, ή στις περιπτώσεις ανάγκης ενδομήτριας μετάγγισης ή θανάτωσης του εμβρύου, ή όταν απαιτείται αιμοληψία του προ της 18ης εβδομάδας κύησης. Η διηπατική παρακέντηση, η παρακέντηση δηλαδή της ηπατικής φλέβας, διενεργείται περιορισμένα και μόνο στις περιπτώσεις, που δεν προσφέρονται για τις άλλες μεθόδους παρακέντησης. Οι ενδεχόμενες επιπλοκές είναι λοιμώξεις της μητέρας και του εμβρύου, όπως η χοριοαμνιονίτιδα, η πρόωρη ρήξη των υμένων, βραδυκαρδία του εμβρύου, η θρόμβωση του ομφάλιου λώρου, η επείγουσα καισαρική τομή, η πρόωρη αποκόλληση του πλακούντα¹³⁰.

5.1.5 Βιοψία δέρματος και ήπατος του εμβρύου:

Η βιοψία δέρματος είναι μία σχετικά απλή διαγνωστική εξέταση και διενεργείται υπό υπερηχογραφική καθοδήγηση. Συνήθως διενεργείται μεταξύ της 17η-20η εβδομάδας και το δείγμα προς εξέταση λαμβάνεται από τους γλουτούς. Ο κίνδυνος αυτόματης έκτρωσης δεν υπερβαίνει το 1%. Άλλες μέθοδοι προγεννητικού ελέγχου είναι η μαγνητική τομογραφία, η αμνιοσκόπηση, η εμβρυοσκόπηση και η καρδιοτοκογραφία¹³¹.

5.2 Συμβουλευτική γονέων παιδιών με σύνδρομο Down

5.2.1 Ο ρόλος της συμβουλευτικής:

Η συμβουλευτική σαν διαδικασία, επικεντρώνεται στην ατομική ή και ομαδική συνεξέταση, με την παρουσία ενός ειδικού που καλείται σύμβουλος και στην προκείμενη περίπτωση τον καθοδηγητικό αυτόν ρόλο κατέχει ο **Νοσηλευτής** που παραπέμπει τα άτομα εκείνα σε συμβούλους θεμάτων ή προβλημάτων που απασχολούν το άτομο για την διευκόλυνση της ανεύρεσης. Κύριος στόχος της συμβουλευτικής του Νοσηλευτή είναι να βοηθήσει το άτομο, αφού πρώτα γνωρίσει τον εαυτό του και το περιβάλλον του, να κάνει τις κατάλληλες επιλογές που θα το βοηθήσουν, αναφορικά με τα θέματα που το απασχολούν, να τα αντιμετωπίσει και να αξιοποιήσει καλύτερα τον εαυτό του για το δικό του αλλά και για το γενικότερο όφελος¹³².

Οι ιδέες της καθοδήγησης του ατόμου, της ενίσχυσης και του αυτοσεβασμού της ατομικότητάς του έχουν τις ρίζες τους βαθιά στην ανθρώπινη ιστορία. Στην σύγχρονη εποχή, για να περιγραφούν οι παραπάνω διαδικασίες διευκόλυνσης και παρέμβασης, χρησιμοποιούνται συνήθως δύο όροι: α) η Συμβουλευτική Ψυχολογία όπου αντιστοιχεί σε ένα κλάδο της Ψυχολογίας που ασχολείται «με την προώθηση ή αποκατάσταση της ψυχικής υγείας του ατόμου, η οποία έχει διαταραχθεί από ποικίλες περιβαλλοντικές επιδράσεις ή από εσωτερικές συγκρούσεις» και β) ο όρος Συμβουλευτική, με διεπιστημονικό γνωστικό αντικείμενο, που μπορεί να εφαρμοστεί από **Νοσηλευτή** και από Σύμβουλο, ο οποίος δεν είναι απαραίτητα ψυχολόγος. Οι δύο όροι ταυτίζονται απόλυτα, τόσο προς το αντικείμενο όσο και ως προς τη μεθοδολογία, τη θεωρία και τους χώρους εφαρμογής. Η μόνη, ουσιώδης, διαφορά αφορά τις σπουδές και την προϋπηρεσία των λειτουργών της¹³².

Βέβαια, υπάρχουν αρκετοί ορισμοί της Συμβουλευτικής Ψυχολογίας ανάλογα με το θεωρητικό υπόβαθρο. Ένας από τους πιο πλήρεις δόθηκε από την Αμερικανική Εταιρία Ψυχολογίας (American Psychological Association), η οποία όρισε τη **Συμβουλευτική Ψυχολογία**, ως «*την ειδικότητα σύμφωνα με την οποία ο σύμβουλος Ψυχολόγος βοηθά το συμβουλευόμενο να βελτιώσει την προσωπική του κατάσταση να ανακουφιστεί από τη λύπη και τη στεναχώρια, να επιλύσει τις κρίσιμες καταστάσεις που αντιμετωπίζει, να αναπτύξει την ικανότητα επίλυσης των προβλημάτων του και να μπορεί να παίρνει μόνος του αποφάσεις. Επίσης, υποστηρίζει την ψυχολογική ανάπτυξη και εξέλιξη του συμβουλευόμενου, βοηθώντας τον να κάνει καλύτερη χρήση των αποθεμάτων και των ικανοτήτων που διαθέτει ή δείχνοντας του το δρόμο για την ανάπτυξη νέων μεθόδων που θα τον διευκολύνουν να βοηθήσει μόνος του τον εαυτό του*»¹³²⁻¹³³.

Αναφορικά με τον σκοπό της παρέμβασης, το αντικείμενο της **Συμβουλευτικής** μπορεί να λάβει διαφορετικές **κατευθύνσεις**, οι οποίες διακρίνονται σε κυρίως στην **θεραπευτική** (αντισταθμιστική, επανορθωτική) και την **προληπτική**. Ανάλογα με τους χώρους εφαρμογής της Συμβουλευτικής, δημιουργούνται πολλές εξειδικεύσεις και κλάδοι της Συμβουλευτικής. Έτσι συναντάμε τη **σχολική συμβουλευτική**, τη **συμβουλευτική απασχόλησης**, την **εργασιακή συμβουλευτική**, τη **διαπολιτισμική συμβουλευτική**, τη **συμβουλευτική υγείας** (σωματικής, πνευματικής, ψυχικής και κοινωνικής), **οικογενειακού προγραμματισμού**, γονέων και οικογένειας, την **ποιμαντική**, τη **σωφρονιστική**, την **αθλητική**, τη **συμβουλευτική επανένταξης**, την **συμβουλευτική σε άτομα τρίτης ηλικίας**, κ.α.¹³²⁻¹³³.

Σε κάθε περίπτωση, η **Συμβουλευτική** εντάσσεται στους «*θεσμούς επικούρησης του ανθρώπου*», οι οποίοι αποτελούν απάντηση στις αυξημένες ανάγκες καθοδήγησης και συμπαράστασης που απορρέουν από τους ραγδαίους ρυθμούς της τεχνολογικής ανάπτυξης, τη ρευστότητα στο χώρο της εργασίας, τις κοινωνικές εξελίξεις, την αναθεώρηση των παραδοσιακών αξιών και του ρόλου της οικογένειας και του σχολείου. Ο Νοσηλευτής και ο Σύμβουλος που θα ασχοληθεί με τη συμβουλευτική στήριξη πρέπει να διαθέτει επαρκή θεωρητική κατάρτιση πάνω στις επιστήμες της Συμβουλευτικής και της Ψυχολογίας, υψηλού επιπέδου επιστημονική κατάρτιση, γνώση των θεωριών, στις οποίες στηρίζεται η λειτουργία αυτή και δυνατότητα εφαρμογής τους¹³³.

5.2.2 Στάδια ψυχισμού των γονέων:

Υπάρχουν συγκεκριμένα συναισθήματα που κατακλύζουν σχεδόν όλους τους γονείς, κατά την περίοδο της ανακοίνωσης του συνδρόμου Down. Το αρχικό σοκ, η δυσπιστία, η θλίψη, η ντροπή, ο θυμός, οι ενοχές, είναι μερικά από τα συναισθήματα που διακατέχουν τους γονείς την πρώτη περίοδο, μετά την ανακοίνωση των νέων και χαρακτηρίστηκαν κατά καιρούς ως στάδια από πολλούς ειδικούς. Τα συναισθηματικά αυτά στάδια δεν έχουν διακριτά όρια και η περίοδος μετάβασης από το ένα στάδιο στο άλλο συχνά διαφοροποιείται. Τα περισσότερα συναισθήματα δεν εμφανίζονται μόνο μία φορά, καθώς υπάρχουν καταστάσεις και κρίσιμες περιόδους στη ζωή του παιδιού τους, όπως η είσοδος στο σχολείο, αποτελούν αιτίες για την επανεκδήλωση διαφόρων αντιδράσεων και συναισθηματικών καταστάσεων¹³³.

•**Σοκ:** Όλοι σχεδόν οι γονείς περνούν από αυτή τη φάση, ακόμη και ένα μικρό χρονικό διάστημα, αμέσως μετά το άκουσμα ότι το παιδί τους έχει σύνδρομο Down. Συνήθως, κατά την περίοδο αυτή, το αρχικό σοκ κυριεύει, σε μεγαλύτερο βαθμό, τη μητέρα¹³³.

•**Δυσπιστία και Άρνηση:** Όταν οι γονείς έρχονται αντιμέτωποι με την είδηση, ότι το μωρό έχει σύνδρομο Down, ένας από τους αποτελεσματικότερους προστατευτικούς μηχανισμούς, είναι η άρνηση. Είναι πολύ πιθανό, οι γονείς στην αρχική φάση της ανακοίνωσης της είδησης του Συνδρόμου, να κλειστούν στους εαυτούς τους και να αρνηθούν να έρθουν αντιμέτωποι με την πραγματικότητα. Δεν ακούν τι τους λέει ο γιατρός και θέλουν να πιστεύουν πως το παιδί τους θα είναι υγιές. Μια τέτοια αντίδραση, κρατάει μόνο για ένα μικρό χρονικό διάστημα και σύντομα οι γονείς έρχονται αντιμέτωποι με την πραγματικότητα και την αποδοχή της κατάστασης¹³³.

•**Θλίψη:** Η θλίψη είναι το επόμενο συναίσθημα, το οποίο διακατέχει τους γονείς. Θλίβονται που δεν θα έχουν το παιδί που ονειρεύονταν. Το συναίσθημα αυτό είναι απολύτως φυσιολογικό, για τους γονείς που έχουν δεχθεί τόσο σοκαριστικά νέα. Στους περισσότερους γονείς το αίσθημα αυτό θα εγκαταλειφθεί. Οι γονείς κατακλύζονται από συναισθήματα απαισιοδοξίας, αδικίας διερωτώνται κατά πόσο θα είναι σε θέση να ανταπεξέλθουν των δυσκολιών¹³³.

•**Προστατευτικότητα:** Το αίσθημα της προστατευτικότητας, διακατέχεται από όλους που θα γίνουν για πρώτη φορά γονείς και είναι μία βασική ενστικτώδης ανταπόκριση. Πράξεις, όπως ο συνεχής έλεγχος του νεογνού, κατά πόσον αναπνέει κτλ, συνοδεύουν τους υπερπροστατευτικούς γονείς. Εάν και είναι ένα απολύτως φυσιολογικό αίσθημα, οι γονείς πρέπει να επιβάλουν στον εαυτό τους τα όρια, ώστε το παιδί μελλοντικά να αναπτύξει στο μέγιστο τις ικανότητες του¹³³.

•**Αποστροφή:** Το αίσθημα αυτό της αποστροφής, είναι κοινό στο αρχικό στάδιο. Αυτό, είναι μια ενστικτωδώς ανταπόκριση και πιθανότατα προκύπτει στα αρχικά στάδια, όταν το παιδί που είναι διαφορετικό με οποιονδήποτε τρόπο, δεν μπορεί να φροντιστεί καταλλήλως από την κοινωνία. Τα παιδιά με σύνδρομο Down, είναι τόσο ελκυστικά, όσο και τα υπόλοιπα παιδιά, και οι περισσότεροι γονείς βρίσκουν ότι με την συχνή επαφή, καθώς το παιδί ανταποκρίνεται όλο και περισσότερο, ο δεσμός αναπτύσσεται σταδιακά. Ο δεσμός μεταξύ γονιού - παιδιού, δεν είναι κάτι ξαφνικό. Είναι μια αργή διαδικασία, η οποία συνεχίζει να αναπτύσσεται καθ' όλη την παιδική ηλικία¹³³.

•**Ανεπάρκεια και ντροπή:** Για πολλούς γονείς, η γέννηση παιδιού με σύνδρομο Down, είναι ένα τεράστιο πλήγμα για την αυτοεκτίμησή τους. Νιώθουν πως φέρνοντας στη ζωή ένα παιδί με αναπηρία, αντανakλά αρνητικά στους ίδιους. Το αίσθημα αυτό είναι έντονο ιδιαίτερα όταν δεν έχουν άλλα παιδιά. Σαν συνεπακόλουθο του αισθήματος της ανεπάρκειας, γεννιέται το αίσθημα της ντροπής και αποφεύγουν την επαφή με άλλα άτομα¹³³.

•**Θυμός:** Πολλά άτομα νιώθουν θυμό, όταν βρίσκουν τον εαυτό τους αντιμέτωπο σε μια κατάσταση την οποία δεν μπορούν να αλλάξουν. Ο θυμός, μπορεί να εκδηλωθεί εναντίον των γιατρών, του νοσηλευτικού προσωπικού ή της οικογένειας και των φίλων¹³³.

•**Ενοχές:** Οι μητέρες, συχνά, νιώθουν ενοχές που απέκτησαν παιδί με σύνδρομο Down, για το λόγο ότι είναι αυτές που κυοφόρησαν το παιδί. Είναι πολύ σημαντικό να αντιληφθούν ότι η χρωμοσωμική ανωμαλία που προκάλεσε το σύνδρομο Down, εμφανίζεται σε ένα προγενέστερο στάδιο από την σύλληψη και ότι γεγονότα κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης δεν σχετίζονται με αυτό¹³³.

5.2.3 Συμβουλές για τους γονείς:

Η συμβουλευτική των γονέων αποτελεί καθαρά αρμοδιότητα του Νοσηλευτή. Όταν περάσει η αρχική περίοδος, η πλειοψηφία των γονιών ανταποκρίνονται ικανοποιητικά στις ειδικές προκλήσεις του να αναθρέψουν το παιδί τους, με σύνδρομο Down. Οι πλείστοι γονείς, δηλώνουν μεγάλη ευχαρίστηση στη κάθε νέα δεξιότητα που το παιδί τους επιτυγχάνει, αισθάνονται ότι το παιδί τους είναι πολύ πιο ικανό απ' ό,τι περίμεναν και προσδοκούσαν. Στην πλειοψηφία τους, ανακαλύπτουν πως η συμπεριφορά του παιδιού τους, δεν παρουσιάζει σημαντικά προβλήματα. Επίσης, οι γονείς, γενικότερα δηλώνουν πως το παιδί τους με σύνδρομο Down είναι υγιέστερο απ' όσο προέβλεπαν και ανέμεναν. Ο κάθε γονιός βρίσκει το δικό του τρόπο προς τον συμβιβασμό με τα συναισθήματα και τις δυσκολίες που είναι αποτέλεσμα της περιόδου μετά τη διάγνωση και της γνωστοποίησης της στους γονείς. Αν και δεν υπάρχει γρήγορη και ανώδυνη προσαρμογή μέσα από την εμπειρία ειδικών φαίνεται ότι κάποιες ενέργειες μπορούν να βοηθήσουν¹³⁴.

Όταν ο χρόνος κυλά: Τη περίοδο της αρχικής αγωνίας, μπορεί να δείχνουν όλα πως δεν θα τα καταφέρουν οι γονείς, ποτέ να δεχτούν την κατάσταση του παιδιού τους, όμως η εμπειρία έδειξε πως με το πέρας του χρόνου οι γονείς προσαρμόζονται σε εκπληκτικό βαθμό. Με το χρόνο τα έντονα συναισθήματα μειώνονται, τα γεγονότα και οι καταστάσεις αντιμετωπίζονται με προοπτικές και συχνά οι γονείς βρίσκουν τόσο εσωτερική δύναμη, όσο και από τους γύρω τους. Ένας από τους μεγαλύτερους και σημαντικότερους παράγοντες σ' αυτό το θέμα, είναι το ίδιο το παιδί τους. Όταν τα παιδιά με σύνδρομο Down ξεπεράσουν τους πρώτους λίγους μήνες, γίνονται πιο επικοινωνιακά και κερδίζουν τους άλλους με τον τρόπο τους. Με το πρώτο χαμόγελο που ανταποδίνουν, στους περίπου 2 με 3 μήνες, πολλοί γονείς αναφέρουν πως η στάση τους αλλάζει προς τα παιδιά τους. Σημαντικό είναι οι γονείς να προσπαθήσουν να απολαμβάνουν τα πράγματα που το παιδί τους μαθαίνει να κάνει και έτσι θα ανακαλύπτουν τις απολαύσεις που μπορεί να τους προσφέρει και νιώθουν την απαραίτητη ανταμοιβή, που τους αξίζει¹³⁴.

Εκδήλωση συναισθημάτων: Οι γονείς πρέπει να προσπαθήσουν να μην κλείνονται στα συναισθήματα τους. Ο καλύτερος τρόπος να ανταπεξέλθουν των έντονων συναισθημάτων που βιώνουν είναι να τα συζητήσουν με άλλους. Η παρότρυνση να κλάψουν, όποτε το νιώσουν και να μοιραστούν τις απογοητεύσεις τους, είναι πολύ σημαντική. Κάποιοι γονείς, συγκεκριμένα οι πατέρες νιώθουν και βρίσκουν τα πιο πάνω πολύ δύσκολα. Πολλοί άντρες, νιώθουν πως πρέπει να είναι “οι δυνατοί” βάζοντας τον εαυτό τους κάτω από μεγάλο στρες, χωρίς να επιτρέπουν συναισθηματικά ξεσπάσματα¹³⁴.

Συνάντηση με άλλους γονείς: Συναντώντας άλλους γονείς ατόμων με σύνδρομο Down είναι μια πολύ καλή εμπειρία και θα ανταμειφθούν. Υπάρχουν διάφοροι τρόποι με τους οποίους οι συναντήσεις αυτές μπορούν να διευθετηθούν. Ίσως επιθυμία των γονιών να είναι η γνωριμία τους με άλλους γονείς παιδιών με σύνδρομο Down, μεγαλύτερης ηλικίας, οι οποίοι έχουν ήδη λύσει πολλά από τα θέματα που απασχολούν τους ίδιους την συγκεκριμένη χρονική περίοδο. Με τον τρόπο αυτό θα μπορέσουν να ενημερωθούν και να ανακαλύψουν τις δικές τους εμπειρίες και ίσως να γνωρίσουν και το παιδί τους. Αν και αυτό μπορεί να είναι μεγάλη βοήθεια για μερικούς γονείς, μπορεί να παρουσιαστούν δυσκολίες. Τα παιδιά με σύνδρομο Down διαφέρουν μεταξύ τους και σε μια χρονική περίοδο, όπου οι γονείς είναι τόσο αβέβαιοι για το δικό τους παιδί, μπορεί με ευκολία να φανταστούν πως το παιδί τους θα γίνει ακριβώς όπως και το παιδί που γνώρισαν¹³⁴.

Αν όντως καταφέρουν να προβούν σε μια τέτοια συνάντηση, πρέπει να θυμούνται πως το παιδί αυτό αντιπροσωπεύει μόνο μια από τις πολλές πιθανότητες. Επίσης, μερικές φορές χρήσιμο είναι να γνωριστούν και με ένα ζευγάρι που να έχει παιδί με σύνδρομο Down στην ηλικία του δικού τους παιδιού. Αυτό τους επιτρέπει να μοιραστούν τις εμπειρίες τους και να νιώσουν λιγότερο απομονωμένοι. Τέτοιες φιλικές σχέσεις, συχνά αναπτύσσονται και εξελίσσονται καθώς το παιδί μεγαλώνει. Ένας τρόπος να γνωρίσει το ζευγάρι γονείς με παιδιά με σύνδρομο Down, είναι με το να παρευρίσκονται σε συναντήσεις γονέων ατόμων με σύνδρομο Down. **«Ομάδες γονέων με παιδιά με ειδικές ανάγκες μπορεί να αποτελέσουν πηγή ανεκτίμητης υποστήριξης»¹³⁴⁻¹³⁵.**

Επανάταξη στον κοινωνικό περίγυρο: Συναισθήματα ντροπής ή προστατευτικότητας, οδηγούν πολλά ζευγάρια στο να απομακρύνονται από τον περίγυρο τους τη χρονική περίοδο αμέσως μετά τη γέννηση του παιδιού τους. Αν και οι δυσκολίες στην αρχή είναι πολλές, οι γονείς πρέπει να προσπαθήσουν να ξαναρχίσουν μια φυσιολογική ζωή, όσο το δυνατόν γρηγορότερα. Οι πλείστοι άνθρωποι του κοινωνικού περιγύρου των γονέων θα χαρούν να δουν και να έχουν ξανά το ζευγάρι κοντά τους. Μια φυσιολογική κοινωνική ζωή, προκύπτει πολύ πιο εύκολα αν δεν υπάρξουν καθυστερήσεις και δισταγμοί από την πλευρά των γονέων¹³⁴⁻¹³⁵.

Ενασχόληση με παλιές συνήθειες: Απασχολώντας τους εαυτού τους οι γονείς, είναι ένας πολύ καλός τρόπος να ξεπεράσουν προβλήματα που τους διακατέχουν. Καλύτερα να παροτρύνετε η προσπάθεια για εποικοδομητικές και ικανοποιητικές ασχολίες, αντί πολλών ελεύθερων και κενών στιγμών, όπου σ' αυτές θα κυριαρχούν οι ανησυχίες και τα προβλήματα. Πολλοί γονείς βρίσκουν την έγκαιρη παρέμβαση σε προγράμματα που τους παρέχουν ενθάρρυνση, στήριξη και εποικοδομητικές ασχολίες. Ψυχαγωγικές δραστηριότητες στις οποίες οι γονείς εμπλέκονταν πριν τη γέννηση του παιδιού τους, καλό θα ήταν να συνεχίζονται όταν υπάρχει η δυνατότητα αυτή¹³⁴⁻¹³⁵.

Ζώντας το παρόν: Δεν είναι ασυνήθιστο φαινόμενο, οι γονείς να ρωτούν πληροφορίες για την εκπαίδευση των μικρών παιδιών τους, την εργασιακή αποκατάσταση, ακόμα και για τη σεξουαλικότητα και τις συνθήκες του έγγαμου βίου τους. Πρέπει, οι γονείς να είναι πιο ήρεμοι και να αντιμετωπίζουν το κάθε θέμα που προκύπτει στην κατάλληλη χρονική περίοδο. Δεν υπάρχει νόημα να προγραμματίζουν για το μακρινό μέλλον του παιδιού τους, μιας και το παιδί, οι ίδιοι αλλά και οι επιλογές θα αλλάξουν με τη πάροδο του χρόνου¹³⁴⁻¹³⁵.

5.3 Διαγνωστικοί μέθοδοι για το σύνδρομο Down:

Όταν οι γονείς ενημερώνονται ότι το μωρό τους έχει κάποια ανωμαλία, συχνά γνωρίζουν ελάχιστα ή τίποτα για την ανωμαλία αυτή, για την διακοπή της κύησης ή για τον κίνδυνο επανεμφάνισης. Και εδώ η παρουσία και συμβολή του **Νοσηλευτή** είναι καταλυτική και απαραίτητη, καθώς εκείνος είναι ο αρμόδιος και υπεύθυνος να ενημερώσει και να κατευθύνει το ζευγάρι στον σωστό δρόμο τόσο της πρόληψης αρχικά, όσο και της διάγνωσης και των απαραίτητων μεθόδων της μετέπειτα. Αν και οι περισσότερες ανωμαλίες μεμονωμένες σπανίζουν, αθροισμένες μαζί αποτελούν ένα σημαντικό βάρος. Περίπου το 2% των νεογνών έχουν μια σοβαρή ανωμαλία που διαπιστώνεται στην κύηση ή αμέσως μετά. Γενικά ο κίνδυνος για τα περισσότερα ζευγάρια είναι πολύ μικρός, αν και ο κίνδυνος για σύνδρομο Down μεγαλώνει με την αύξηση της ηλικίας της μητέρας. Η πλειοψηφία ωστόσο των χρωμοσωμικών ανωμαλιών και των ανωμαλιών διάπλασης εμφανίζονται σε γυναίκες που δεν έχουν ιστορικό προδιάθεσης ή γνωστούς παράγοντες κίνδυνου, οι δοκιμασίες διαλογής μπορούν να γίνουν ακόμη και σε εκείνες με φαινομενικά χαμηλό κίνδυνο. Η απόφαση για την διερεύνηση ανωμαλιών εξαρτάται από το εκατοστέ ζευγάρι. Μερικοί δεν επιθυμούν κανένα έλεγχο ενώ άλλοι εξετάζονται με ζήλο στις κατώτερες επιλογές¹³⁶.

5.3.1 Υπερηχογραφικός έλεγχος:

Το υπερηχογράφημα είναι μια ταχέως αναπτυσσόμενη μέθοδος που επιτρέπει στο γιατρό να δει μέσα στην μήτρα της εγκύου χωρίς να την εκθέσει αυτήν ή το μωρό της στους γνωστούς κινδύνους των ακτινών X, χωρίς πόνο και διείσδυση. Η τεχνική χρησιμοποιεί ανεπαίσθητα ηχητικά κύματα υψηλής συχνότητας τα οποία κατευθύνονται στην κοιλιά της εγκύου και μετά αντανακλώνται πίσω σε έναν δέκτη. Τα αντανακλώμενα κύματα δίνουν μια οπτική ηχώ του τι υπάρχει μέσα στην μήτρα. Αυτή η ηχώ μετατρέπεται ηλεκτρονικά σε εικόνα σε μια οθόνη. Τα οστά, ο πιο συμπαγής ιστός εμφανίζεται σαν λεύκες περιοχές στην εικόνα του υπέρηχου. Οι μύες και οι λιγότερο συμπαγείς ιστοί εμφανίζεται σαν γκριζες σκιές. Οι περιοχές που είναι γεμάτες υγρό δεν αντανακλώνται καθόλου και εμφανίζεται μαύρες. Από την εικόνα ο γιατρός μπορεί να καταλάβει πολλά σχετικά με τις καταστάσεις μέσα στην μήτρα και την υγεία του εμβρύου^{127,137-138}.

Οι ανωμαλίες διάπλασης εμφανίζονται καλύτερα στον υπέρηχο και πολλοί κλινικοί υποστηρίζουν ότι όλες οι έγκυες δικαιούνται έναν λεπτομερές υπέρηχο γύρω στις 18-20 εβδομάδες κύησης. Το υπερηχογράφημα όμως έχει το μειονέκτημα ότι δεν απεικονίζει πολλές παθήσεις. Ενδεχομένως, να αναγνωρίζονται λιγότερες από το 50% των καρδιακών παθήσεων και η ψευδής εξασφάλιση που παρέχει ένα υπερηχογράφημα μπορεί να γίνει πηγή δυσαρέσκειας στους γονείς. Η διάγνωση ανωμαλιών στο υπερηχογράφημα γίνεται με την χρήση των ελασσόνων υπερηχογραφιών δεικτών. Αυτοί οι δείκτες είναι δομικά χαρακτηριστικά που απεικονίζονται στον υπέρηχο, που από μόνοι τους δεν αποτελούν πρόβλημα, αλλά μπορεί να καταδεικνύουν άλλα προβλήματα, ιδιαίτερα χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Βρίσκονται στο 5% περίπου όλων των κυήσεων στο υπερηχογράφημα δευτέρου τριμήνου και προκαλούν ιδιαίτερη ανησυχία στους γονείς. Σε αυτούς τους δείκτες περιλαμβάνονται οι κύστες χοριοειδών πλεγμάτων, η ήπια διάσταση της νεφρικής πυέλου, τα υπερηχογραφικά στίγματα και η ήπια διάταση των κοιλιών του εγκεφάλου. Αν ο ελάσσων δείκτης είναι μεμονωμένος, ο κίνδυνος χρωμοσωμικής ανωμαλίας είναι χαμηλός αλλά αν υπάρχει πάνω από ένας ελάσσων δείκτης ή συνυπάρχουν ανωμαλίες διάπλασης, ο κίνδυνος χρωμοσωμικής ανωμαλίας είναι πολύ υψηλότερος¹³⁸.

Σε αντίθεση με τις ανωμαλίες διάπλασης, οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι πιο δύσκολο να ανευρεθούν στο υπερηχογράφημα. Τα 2/3 περίπου των εμβρύων με σύνδρομο Down θα φαίνονται φυσιολογικά στις 18 εβδομάδες και το υπόλοιπο 1/3 μπορεί να εμφανίζει μικρές μόνο διαταραχές, όχι απαραίτητα παθολογικές για χρωμοσωμική διαταραχή¹³⁸.

5.3.2. Ορολογικός Έλεγχος:

Ο *Ορολογικός Έλεγχος* γίνεται σχεδόν αποκλειστικά για την διάγνωση δυο ανωμαλιών, τη δισχιδή ράχη και το σύνδρομο Down. Η αλφαφετοπρωτεΐνη (α FP) είναι μια άλφα-σφαιρίνη με μοριακό βάρος παρόμοιο με την αλβουμίνη, που συντίθεται στο εμβρυικό ήπαρ. Η εξέταση της AFP γίνεται μεταξύ της 15AFP παρασκευάζεται από το ήπαρ του μωρού και συγκεντρώνεται στο υγρό της σπονδυλικής στήλης. Ένα μέρος αυτής της πρωτεΐνης περνάει στο αμνιακό υγρό και διέρχεται τον πλακούντα καταλήγοντας στο μητρικό αίμα. Φυσιολογικά τα επίπεδα της AFP στο αίμα της μητέρας αυξάνονται με την εξέλιξη της κύησης και τα περισσότερα εργαστήρια εκφράζουν τα αποτελέσματα τους ως πολλαπλάσια της διάμεσης τιμής¹³⁹.

Μετά από έρευνες παρατηρήθηκε ότι τα επίπεδα της AFP στο μητρικό αίμα είναι χαμηλότερα από τα αναμενόμενα όταν το έμβρυο έχει σύνδρομο Down. Η αιτία δεν έχει διευκρινιστεί άλλα τα αποτελέσματα μπορούν να συνδυαστούν και με την ηλικία της μητέρας για να εκτιμηθεί ο κίνδυνος. Μια τριπλή εξέταση για τρισωμία 21 ίσως συσταθεί. Αυτή η εξέταση εξετάζει AFP του ορού του αίματος της μητέρας (MSAFP: maternal serum alparpetoprotein), το επίπεδο της HCG (ανθρώπινη γοναδοτρόπος ορμόνη του πλακούντα) και το επίπεδο της οιστριόλης. Αυτή η τριπλή εξέταση μπορεί να προβλέψει με ακρίβεια το σύνδρομο Down κατά 60%. Η εξέταση της AFP χρειάζεται να προσαρμοστεί για το βάρος της μητέρας, τη φυλή και τις εβδομάδες της κύησης για να είναι ακριβές. Πρέπει να αναφερθεί ότι υπάρχει σημαντική αλληλοκάλυψη μεταξύ των επιπέδων φυσιολογικής και παθολογικής κύησης. *Έτσι η κάθε εξέταση που χρησιμοποιεί αυτούς τους δείκτες μπορεί να πιθανολογήσει μόνο τον κίνδυνο και όχι να κρίσει την οριστική διάγνωση*¹³⁹.

5.3.3 Αυχενική διαφάνεια:

Η αυχενική διαφάνεια είναι η παρουσία (συγκέντρωση) υποδόριου υγρού πίσω από τον αυχένα του εμβρύου κατά τη διάρκεια του πρώτου τριμήνου της εγκυμοσύνης. Η εξέταση γίνεται από την 11η εβδομάδα έως την 13η+6 εβδομάδα και όταν στην υπερηχογραφία το μήκος του εμβρύου είναι μεταξύ 45 με 84 χιλιοστά. Η ποσότητα του υγρού που υπάρχει σε αυτό το σημείο ποικίλει μεταξύ των εμβρύων και η αυξημένη ποσότητά του σε συνδυασμό με κάποια άλλα υπερηχογραφικά ευρήματα αποτελεί σημαντικό δείκτη για αύξηση της πιθανότητας το έμβρυο να παρουσιάζει κάποια χρωμοσωμική (π.χ. σύνδρομο Down, τρισωμία 18, τρισωμία 13) ή άλλη ανωμαλία. Η αυξημένη ποσότητα αυτού του υγρού δε σημαίνει απαραίτητα, ότι το έμβρυο δεν είναι υγιές, αποτελεί όμως σημαντική ένδειξη για περαιτέρω έλεγχο, έτσι ώστε να διασφαλιστεί μια ομαλή και υγιή εγκυμοσύνη¹³⁹.

5.3.4 Αμνιοπαρακέντηση:

Η αμνιοπαρακέντηση είναι η μέθοδος με την οποία γίνεται η λήψη υγρών και κυττάρων από το αμνιακό σάκο. Η διαγνωστική αμνιοπαρακέντηση μπορεί να εκτελεστεί μετά τις 15 εβδομάδες κύησης. Μια βελόνα 22 G εισέρχεται στην αμνιακή κοιλότητα κάτω από την υπερηχογραφική παρακολούθηση και αναρροφούνται 10- 15 ml αμνιακού υγρού. Σε Rhesus αρνητικές γυναίκες χορηγείται αντί- D ανοσοσφαιρίνη, για να προληφθεί η ανοσοποίηση. Ο κίνδυνος της αυτόματης έκτρωσης είναι της τάξεως του 0,5% περίπου. Σε κάθε κύηση υπάρχει μια πιθανότητα να συμβεί κάποια ατέλεια. Η πιθανότητα αυξάνεται όταν η γυναίκα είναι μεγαλύτερη των 35 ετών ή όταν ο ένας από τους δυο γονείς έχουν οικογενειακό ιστορικό γενετικών ανωμαλιών. Σε περιπτώσεις όπου υπάρχει αυξημένος κίνδυνος μιας συγκεκριμένης ανωμαλίας, η αμνιοπαρακέντηση ίσως εντοπίσει αν έχει επηρεαστεί το έμβρυο. Όταν εντοπιστεί μια ανωμαλία, αν και δεν είναι δυνατόν να καθοριστεί πάντα η σοβαρότητα της, το ζευγάρι αφήνεται να αποφασίσει αν θέλει να συνεχίσει ή να διακόψει την κύηση¹³⁹.

Η ανάλυση των χρωμοσωμάτων για γενετικές ανωμαλίες, όπως το σύνδρομο Down είναι ο πιο συνηθισμένος λόγος της αμνιοπαρακέντησης. Τα αποτελέσματα του καρυότυπου είναι διαθέσιμα μέσα σε 3 εβδομάδες, άλλα η σύντομη μέθοδος φθορίζων in-situ υβριδισμός (Fish) ή η μέθοδος αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης (PCR) μπορούν να χρησιμοποιηθούν για να αποκλειστούν οι συνηθέστερες ανευπλοειδίες¹³⁹.

5.3.5 Λήψη τροφοβλαστικού ιστού (CVC):

Το δείγμα της χοριακής λάχνης είναι μια μέθοδος όπου συγκεντρώνεται δείγματα ιστών του πλακούντα και εκτιμώνται για την καλή υγεία του εμβρύου. Εφαρμόζεται κάτω από άμεσο υπερηχογράφημα. Η ασθενής είναι σε στάση της λιθοτομίας. Ένα μητροσκόπιο εισάγεται στο κόλπο και ένα άγκιστρο προσφύεται στο πρόσθιο τοίχωμα του τράχηλου και το βάθος της μήτρας προσδιορίζεται με μια μήλη για την μήτρα. Κατόπιν ένας καθετήρας κατευθύνεται απευθείας από το στόμιο του τράχηλου προς την πλευρά της χοριακής λάχνης. Η χοριακή λάχνη αναρροφάται μέσω του καθετήρα σε μια σήραγγα. Το σπουδαιότερο πλεονέκτημα του δείγματος της χοριακής λάχνης είναι ότι η μέθοδος εφαρμόζεται πρώιμα στο πρώτο τρίμηνο της κύησης περίπου στις 9 με 12 εβδομάδες. Εφόσον τα κύτταρα δε χρειάζονται να αναπτυχτούν στο εργαστήριο, τα εργαστηριακά αποτελέσματα βγαίνουν νωρίτερα από ότι στην αμνιοπαρακέντηση. Τα κύτταρα του πρώτου τριμήνου διαιρούνται γρήγορα και ο καθορισμός του καρυότυπου γίνεται κατά την διάρκεια της μετάφασης της μίτωσης. Τα μειονεκτήματα περιλαμβάνουν ένα ελαφρά υψηλότερο ποσοστό αυτόματης αποβολής από ότι στην αμνιοπαρακέντηση. Επίσης ένας περιορισμός του δειγματισμού της χοριακής λάχνης είναι ότι οι τιμές της AFP δεν είναι δυνατόν να αποκτηθούν. Αν και οι πληροφορίες που δίνονται από το CVC δεν είναι τόσο πλήρες ή τόσο αξιόπιστες όσο αυτές της αμνιοπαρακέντησης πολλές γενετικές ανωμαλίες μπορούν να εντοπιστούν με αυτή την μέθοδο¹⁴⁰⁻¹⁴¹.

5.4 Η διάγνωση του συνδρόμου Down:

Το σύνδρομο Down διαγιγνώσκεται με δύο τρόπους, **είτε κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης ή λίγο μετά τη γέννηση**. Η διάγνωση γίνεται πάντα με βάση την παρουσία ενός επιπλέον χρωμοσώματος στον καρυότυπο¹⁴².

5.4.1 Κατά τη γέννηση:

Η διάγνωση του συνδρόμου Down γίνεται συνήθως αμέσως μετά τη γέννηση, λόγω ορισμένων ανεπαίσθητων διαφορών στην εμφάνιση του μωρού. Τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν ορισμένα διακριτά χαρακτηριστικά του προσώπου και φυσικά χαρακτηριστικά που μπορούν να οδηγήσουν το γιατρό να υποπτευθεί ότι το μωρό έχει το σύνδρομο. Ως νοσηλευτική παρέμβαση παρατάσσονται παρακάτω ορισμένες από τις κύριες μεθόδους διάγνωσης των ατόμων εκείνων με υποψία ύπαρξης χρωμοσωμικών ανωμαλιών¹⁴²⁻¹⁴³.

Μερικά από τα χαρακτηριστικά περιλαμβάνουν:

- Επίπεδο προφίλ προσώπου, επίπεδη ρινική γέφυρα και κάπως μικρή μύτη¹⁴³.
- Αμυγδαλωτά μάτια με πτυχώσεις¹⁴³.
- Μικρό στόμα με ελαφρώς διευρυμένη γλώσσα¹⁴³.
- Μεγάλο διάστημα μεταξύ του πρώτου και του δεύτερου δακτύλου¹⁴³.
- Μικρά χέρια με κοντά δάχτυλα¹⁴³.
- Μια ενιαία πτυχή στην παλάμη του χεριού¹⁴³.
- Μειωμένος μυϊκός τόνος (υποτονία)¹⁴³.

Εάν ο γιατρός υποψιάζεται ότι το μωρό έχει σύνδρομο Down, θα εφαρμόσει μια δομική εξέταση χρωμοσωμάτων που ονομάζεται καρυότυπος. Συνήθως χρειάζονται μερικές μέρες για να πάρει τα αποτελέσματα αυτής της εξέτασης. Το σύνδρομο Down μπορεί να διαγνωστεί κατά την κύηση και από διαγνωστικές εξετάσεις, όπως η αμνιοπαρακέντηση ή δειγματοληψία χοριακών λαχνών (CVS). Οι εξετάσεις αυτές θεωρούνται προαιρετικές κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης το οποίο σημαίνει ότι είναι επιλογή των γονέων ή όχι για να πραγματοποιηθούν. Για τις περισσότερες γυναίκες που σκέφτονται να υποβληθούν στις εξετάσεις συνίσταται να μιλήσουν τόσο με έναν **Νοσηλεύτη** όσο και με έναν γενετικό σύμβουλο για να αναθεωρήσει τους κινδύνους και να συζητήσουν τα οφέλη αυτών των διαδικασιών πριν από τη λήψη απόφασης σχετικά με αυτές. Τα αποτελέσματα της αμνιοπαρακέντησης και CVS δίνουν μια εικόνα των χρωμοσωμάτων του εμβρύου και έτσι η διάγνωση του συνδρόμου Down είναι πολύ απλή. Τα βρέφη με σύνδρομο Down έχουν ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21 και συνολικά 47 χρωμοσώματα αντί για 46¹⁴⁴⁻¹⁴⁵.

5.4.2 Δοκιμές Screening / Ευρήματα υπερήχων:

Ένα υπερηχογράφημα, είναι μια δοκιμασία που πραγματοποιείται κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης η οποία χρησιμοποιεί ηχητικά κύματα για να δημιουργήσει μια εικόνα του εμβρύου. Περιστασιακά, αλλά όχι πάντα, τα παιδιά με Down παρουσιάζουν σημάδια του συνδρόμου που ο γιατρός μπορεί να τα υποψιαστεί¹⁴⁶⁻¹⁴⁷.

Μερικά από αυτά τα σημάδια περιλαμβάνουν:

- μια μείωση στο μήκος του μηρού¹⁴⁶⁻¹⁴⁷.
- μια αύξηση του δέρματος πίσω από το λαιμό¹⁴⁶⁻¹⁴⁷.
- κύστη των χοριοειδών πλεγμάτων¹⁴⁶⁻¹⁴⁷.
- ανωμαλίες της καρδιάς¹⁴⁶⁻¹⁴⁷.
- γαστρεντερικές ανωμαλίες¹⁴⁶⁻¹⁴⁷.

Ενώ κάποια από αυτά τα συμπτώματα μπορούν να υποψιάσουν το γιατρό, το σύνδρομο Down δεν μπορεί να διαγνωστεί με βάση τα πορίσματα του υπερηχογραφήματος μόνο. Τα ευρήματα αυτά δείχνουν ότι απλά υπάρχει ένας ελαφρώς υψηλότερος κίνδυνος ότι το έμβρυο μπορεί να έχει σύνδρομο Down και ο γιατρός θα συστήσει να εξεταστεί η γυναίκα με μια αμνιοπαρακέντηση ή CVS για να επιβεβαιώσει τη διάγνωση¹⁴⁶⁻¹⁴⁷.

5.4.3 Δοκιμασίες προσυμπτωματικού ελέγχου μέσω του ορού της μητέρας:

Επειδή μια μητέρα και το έμβρυο μοιράζονται ένα σύστημα κυκλοφορίας, είναι δυνατό να βρεθούν ορισμένες ουσίες που υπάρχουν από το έμβρυο, στο αίμα της μητέρας. Μετρώντας την ποσότητα αυτών των ουσιών σε ένα συγκεκριμένο σημείο στην εγκυμοσύνη, είναι δυνατό να εκτιμηθεί ο κίνδυνος για το μωρό αν έχει σύνδρομο Down. Υπάρχουν πλέον πολλές διαφορετικές δοκιμασίες προσυμπτωματικού ελέγχου μερικές από τις οποίες γίνονται κατά το πρώτο τρίμηνο και ορισμένες κατά το δεύτερο τρίμηνο¹⁴⁸⁻¹⁴⁹.

Είναι σημαντικό ότι οι δοκιμές προσυμπτωματικού ελέγχου δεν μπορεί να πουν με βεβαιότητα εάν το μωρό έχει το σύνδρομο Down. **Τα αποτελέσματα των δοκιμών δείχνουν απλά, αν ο κίνδυνος είναι υψηλότερος.** Εάν η δοκιμασία προσυμπτωματικού ελέγχου σας είναι θετική, αυτό σημαίνει απλά ότι ο κίνδυνος να αποκτηθεί παιδί με σύνδρομο Down είναι υψηλότερος από ό, τι σε άλλες γυναίκες. Αλλά ακόμη και με μια θετική δοκιμασία προσυμπτωματικού ελέγχου, οι περισσότερες γυναίκες θα αποκτήσουν μωρά χωρίς το σύνδρομο. Αντίθετα, μια αρνητική εξέταση σημαίνει ότι η πιθανότητα του συνδρόμου Down είναι χαμηλή, αλλά όχι μηδέν. Δεν εγγυάται ένα μωρό χωρίς σύνδρομο Down. Εναπόκειται σε κάθε γυναίκα να αποφασίσει ποια προσέγγιση - εξέταση, διαγνωστικές εξετάσεις ή όχι έλεγχο, είναι σωστές για αυτή¹⁴⁸⁻¹⁴⁹.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6

Χαρακτηριστικά Συνδρόμου Down

Η εμφάνιση και ο τρόπος που λειτουργεί ο κάθε ζωντανός οργανισμός καθορίζεται κυρίως από τα γονίδια του. Για το λόγο αυτό **τα φυσικά χαρακτηριστικά** των παιδιών με σύνδρομο Down διαπλάθονται επηρεαζόμενα από το **γενετικό υλικό τους**. Τα παιδιά κληρονομούν γονίδια και από τους δύο γονείς τους, και με αυτό το τρόπο μοιάζουν σε πολλά χαρακτηριστικά μαζί τους, όπως σωματότυπος, μαλλιά και χρώμα ματιών. Όμως, λόγω του επιπρόσθετου 21^{ου} χρωματοσώματος, έχουν σωματικά χαρακτηριστικά που τα κάνουν να διαφέρουν από τους γονείς, αδέρφια, ή άλλα παιδιά που δεν έχουν την χρωμοσωμική ανωμαλία. Λόγω της ύπαρξης 3 χρωματοσωμάτων με τον αριθμό 21, η διάπλαση του σώματος τους επηρεάζεται με τον ίδιο τρόπο σε όλα σχεδόν τα παιδιά με σύνδρομο Down. Αυτός είναι και ο λόγος που τα παιδιά αυτά έχουν πολλά κοινά φυσικά χαρακτηριστικά. Αν και κάποια από τα χαρακτηριστικά παρουσιάζονται σε μεγάλη ποσότητα και θεωρούνται καθοριστικά για τη χρωμοσωμική ανωμαλία, πρέπει να τονίσουμε πως τα χαρακτηριστικά αυτά, είναι επουσιώδης στοιχεία και γενικά δεν αλληλεπιδρούν με τη λειτουργικότητα του παιδιού^{135,150}.

Τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν περισσότερα κοινά χαρακτηριστικά με τα άλλα παιδιά που φέρουν το σύνδρομο παρά διαφορές. Αναγνωρίζονται πολύ εύκολα από την πρώτη μέρα της γέννησης τους, γιατί έχουν χαρακτηριστική εμφάνιση αλλά δεν φέρουν όλα τα ίδια χαρακτηριστικά. Σε κάποια από αυτά, τα χαρακτηριστικά μπορεί να είναι πιο εμφανή και έντονα και σε άλλα λιγότερο. Στο πέρασμα του χρόνου κάποια από τα χαρακτηριστικά θα παρουσιάζουν αλλαγές. Ο John Langdon Down, ο άνθρωπος που το σύνδρομο φέρει το όνομα του, είχε δηλώσει ότι τα παιδιά που πάσχουν από το σύνδρομο είναι δύσκολο να πιστέψει κανείς ότι δεν είναι παιδιά από τους ίδιους γονείς^{135,150}.

6.1 Κάποια κοινά γενικά χαρακτηριστικά των παιδιών με σύνδρομο Down είναι τα εξής¹⁵¹:

- Το κρανίο τους είναι μικρό και βραχυκέφαλο στο πίσω μέρος που το κάνει να φαίνεται πιο στρογγυλό¹⁵¹.
- Το πρόσωπο τους είναι πλατύ, ανέκφραστο και επίπεδο¹⁵¹.
- Οι σχισμές των βλεφάρων είναι στενές και λόξες, όπως των μογγολικών, και υπάρχει συχνά μυωπία, στραβισμός και νυσταγμός. Περίπου το 70% των παιδιών με σύνδρομο Down, αντιμετωπίζουν προβλήματα όρασης. «Παρουσιάζεται στραβισμός περίπου στο 57% των παιδιών με σύνδρομο Down, 20-22% παρουσιάζουν μυωπία, ενώ ένα άλλο 22% παρουσιάζει αστιγματισμό, και στο 3% των νεογνών με σύνδρομο Down παρατηρείται εκ γενετής η ύπαρξη καταρράκτη»¹⁵¹.
- Η μύτη είναι βραχεία και πλατεία στη βάση της¹⁵¹.
- Ο ρινοφάρυγγας είναι συχνά στενός και οι αδένες του υπερτροφικοί, με αποτέλεσμα μια θορυβώδης αναπνοή. Κατά τη διάρκεια της βρεφικής ηλικίας, η ρινική γέφυρα (nasal bridge) είναι πιεσμένη και χαμηλότερη από τα άλλα παιδιά.
- Τα δόντια είναι μικρά, αραιά και ανώμαλα¹⁵¹.
- Η γλωσσά είναι μεγάλη και πολλές φορές προβάλλεται προς τα έξω ανάμεσα στα χείλη και φέρει εγκάρσιες ραβδώσεις¹⁵¹.
- Ο τράχηλος είναι βραχύς και πλατύς, το ινίο επίπεδο¹⁵¹.
- Τα αυτιά είναι μικροσκοπικά και έχουν σχετικά απλή αρχιτεκτονική¹⁵¹.
- Η κόμη είναι συνήθως ξανθή και μαλακή. Σε κάποιες περιπτώσεις παιδιών με τη συγκεκριμένη χρωμοσωμική ανωμαλία, ίσως υπάρχουν περιοχές στο κεφάλι που να είναι χωρίς μαλλιά (alopecia areata) και σε σπάνιες περιπτώσεις ίσως τα μαλλιά πέσουν ολοκληρωτικά (alopecia totalis)¹⁵¹.
- Τα άνω και τα κάτω άκρα είναι βραχέα. Τα άκρα έχουν μια χαρακτηριστική ευλυγισία που οφείλεται στην μεγάλη υποτονία των μυών. Συχνά τα άκρα είναι κυανικά¹⁵¹.
- Την παλάμη των χεριών την διατρέχει μια εγκάρσια αύλακα¹⁵¹.
- Τα δάχτυλα είναι βραχέα και παχιά. Τα αποτυπώματα των δαχτύλων είναι πολύ αδρά¹⁵¹.
- Η κοιλία είναι πεταγμένη προς τα εμπρός και συχνά υπάρχει ομφαλοκήλη¹⁵¹.

- Το δέρμα του σώματος είναι ξηρό και ελαστικό¹⁵¹.
- Τα δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου δεν είναι πολύ αναπτυγμένα¹⁵¹.
- Υπάρχει δυσκολία στην άρθρωση και η φωνή είναι λαρυγγική και έχει μικρή ένταση¹⁵¹.
- Οι πάσχοντες από το σύνδρομο Down παρουσιάζουν διαφορές στη νοημοσύνη που κυμαίνονται από την ιδιωτεία μέχρι την μωρία. Έχουν βρεθεί άτομα με σύνδρομο Down με δείκτη νοημοσύνης 70 ή 80. Τα κορίτσια τείνουν να είναι περισσότερο νοήμονα από τα αγόρια¹⁵¹.

Χαρακτηριστική είναι η μίμηση των παιδιών με σύνδρομο Down. Είναι ευχαρίστα και χαριτωμένα. Αγαπούν υπερβολικά το χορό και έχουν μεγάλη ευαισθησία στο ρυθμό. Έχουν γενικά καλό χαρακτήρα, είναι αρκετά συναισθηματικά και κοινωνικά, για αυτό και πολύ συχνά παραμένουν στην οικογένεια μετά την ενηλικίωση τους. Είναι σε θέση να εκτελούν απλές εργασίες, αλλά δεν έχουν μεγάλη αντοχή, για αυτό και σπάνια επιδίδονται συστηματικά σε μια εργασία¹⁵¹.

6.2 Παθολογικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down:

Υπάρχουν κάποια σημαντικά φυσικά χαρακτηριστικά που είναι διακριτά για το σύνδρομο Down και συνιστούν παθολογικές καταστάσεις¹⁵²:

- Τα παιδιά της συγκεκριμένης χρωμοσωμικής ανωμαλίας γεννιούνται με λιγότερο βάρος απ' ό,τι τα υπόλοιπα παιδιά. Λόγω προβλημάτων σίτισης-γαστρεντερολογικά προβλήματα, τα παιδιά με σύνδρομο Down, ίσως αποκτούν το απαιτούμενο βάρος πολύ αργά, και δεν είναι μέχρι το δεύτερο με τρίτο χρόνο ζωής που τελικά κατορθώνουν να φτάσουν στο φυσιολογικό βάρος για την ηλικία τους. Από τη στιγμή αυτή και μετέπειτα συγκεκριμένα, κατά τη διάρκεια της εφηβείας τα παιδιά αυτά γίνονται υπέρβαρα ή παχύσαρκα, όπου παρουσιάζεται ένα καινούριο πρόβλημα υγείας¹⁵².
- Τα παιδιά με σύνδρομο Down είναι πολύ πιο κάτω του μέσου όρου ύψους για την ηλικία τους αν και το μεγαλύτερο πρόβλημα ύψους δημιουργείται πριν την εφηβεία. Οι ταχείες αλλαγές ύψους στην εφηβεία συμβαίνουν στην ίδια ηλικία όπως και στα φυσιολογικά παιδιά σε μικρότερο όμως ποσοστό κάτω του φυσιολογικού¹⁵².
- Τα οστά των ποδιών είναι βραχύτερα του φυσιολογικού καθώς και αυτά των χεριών και των δακτύλων. Οι σωματικές αυτές αναλογίες μπορούν να προκαλέσουν επιδράσεις στην δύναμη, στάση, κίνηση και χειρισμό. Τα σκελετικά προβλήματα στα παιδιά με σύνδρομο Down, είναι σύνηθες και ίσως παρουσιαστούν σε πολλά σημεία του σώματος. Συγκεκριμένα περίπου 85% των παιδιών με σύνδρομο Down, παρουσιάζουν πρόβλημα στη περιοχή του λαιμού, αλλά μόνο το 1-2% των περιπτώσεων είναι τόσο σοβαρό, ώστε να είναι απαραίτητη η χειρουργική επέμβαση¹⁵².
- Υπάρχει μεγάλο διάστημα μεταξύ πρώτου και δεύτερου δακτύλου του ποδιού¹⁵².
- Υπάρχει εμμονή των αρχικών αντανακλαστικών και γενικευμένη μυϊκή υποτονία. Η υποτονία και η εκτενής ευκαμψία που παρουσιάζεται στα νήπια με σύνδρομο Down με το πέρασμα της ηλικίας βελτιώνεται¹⁵².

6.2.1 Ένας αριθμός ορθοπεδικών προβλημάτων επηρεάζει την κινητική ικανότητα:

- Η αστάθεια στο ατλαντοαξονικό σύνδεσμο είναι το σοβαρότερο από αυτά τα προβλήματα καθώς μπορεί να οδηγήσει σε μετατόπιση των σπονδύλων. Η μετατόπιση αυτή έχει επιδράσεις στην σπονδυλική στήλη εξαιτίας της συμπίεσης από την οδοντωτή προεξοχή του άξονα¹⁵³⁻¹⁵⁴.

Οι αναφορές δείχνουν ότι η αστάθεια εμφανίζεται σε 9- 22% των παιδιών με σύνδρομο Down και το 2% μπορεί να υποστεί νευρολογική βλάβη στη σπονδυλική στήλη. Συμπτώματα μια τέτοιας βλάβης μπορεί να είναι ανώμαλα νευρολογικά ευρήματα όπως θετικά αντανακλαστικά Babinski, κλώνος αρθρώσεων, άτακτο βήμα, ανικανότητα στο διάβασμα, ακαμψία κεφαλής και προοδευτική τετραπάρεση. Η ατλαντοαξονική αστάθεια χαρακτηρίζεται κυρίως από χαλάρωση των πλαγίων συνδέσμων και συνήθως καθορίζεται ακτινογραφικά με μέτρηση της απόστασης ανάμεσα στον άτλαντα και την οδοντωτή παρυφή του άξονα στην υπερέκταση. Όσα έχουν διάστημα 5 χιλιοστών άλλα δεν εμφανίζουν σύμπτωμα συμπίεσης θεωρούνται μη συμπτωματικά. Σε όσα άτομα εμφανίζονται συμπτώματα συμπίεσης της σπονδυλικής στήλης, η χειρουργική επέμβαση συνίσταται για να συγχωνευτεί το πίσω μέρος του άτλαντα και το πίσω μέρος του άξονα. Αυτό μειώνει την κινητικότητα του λαιμού άλλα δεν οδηγεί σε στατική ζωή. Εξαιτίας της τάσης του φτωχού μυϊκού τόνου και της χαλάρωσης των συνδέσμων, οι εκφυλιστικές βλάβες είναι πιθανόν να εμφανιστούν στους συνδέσμους ιδιαίτερα σε εκείνους της ανοχής βάρους¹⁵³⁻¹⁵⁴.

- Αρκετοί ερευνητές εξετάζουν την τάση των παιδιών άλλα και των ενηλίκων με σύνδρομο Down να είναι υπέρβαροι. Φαίνεται ότι η βασική μεταβολική αναλογία δεν έχει επηρεαστεί στην τρισωμία 21 και ότι η αδράνεια περισσότερο παρά η υπερβολική λήψη τροφής μπορεί να είναι η κυρία αίτια της παχυσαρκίας. Ο Pueschel το 1988 προειδοποίησε για το φαύλο κύκλο ανάμεσα στην απόκτηση βάρους, την αποφυγή της δραστηριότητας, την καθιστική ζωή και την απόκτηση βάρους. Προειδοποίησε ότι η παχυσαρκία κρύβει κινδύνους για θέματα που περιλαμβάνουν προβλήματα διαβήτη, αυξημένη πίεση του αίματος και μειωμένο προσδόκιμο ζωής αλλά και θέματα όπως μειωμένη συμμετοχή στην κοινωνική ζωή, στις δημιουργικές εμπειρίες, και αύξηση του κοινωνικού στίγματος. Πρόσφατες μελέτες έδειξαν ότι παιδιά με σύνδρομο Down έχουν βασικό μεταβολικό ρυθμό βραδύτερο απ' ότι στο γενικό πληθυσμό. Ευκολότερο είναι, με βάση τους ειδικούς, να υπάρξει πρόληψη στην παχυσαρκία αντί θεραπεία. Η παχυσαρκία μπορεί να αποφευχθεί υιοθετώντας την τακτική άσκηση και τη σωστή διατροφική συνήθεια, στην καθημερινότητα του ατόμου ως τρόπου ζωής¹⁵³⁻¹⁵⁴.
- Όσον αφορά τη φύση των προβλημάτων υγείας που συνδέονται με το σύνδρομο Down, το πιο σοβαρό από αυτά είναι τα εκ γενετής καρδιακά προβλήματα που αναφέρονται στο 1/3 των παιδιών που γεννιούνται με σύνδρομο Down. «40-50% των βρεφών με σύνδρομο Down γεννιούνται με καρδιακά προβλήματα, όπου τα μισά από τα οποία απαιτούν καρδιοχειρουργική επέμβαση». Τα παιδιά, πιθανόν, να είναι πιο αργά στις κινήσεις τους, να κουράζονται εύκολα και να έχουν περιορισμένη δυνατότητα συμμετοχής σε σωματικές ασκήσεις. Αυτό οφείλεται στο γεγονός, ότι, σε ορισμένα παιδιά «προεξέχει το κόκαλο (οστό) του στήθους (χωρίς, όμως, αυτό απαραίτητα να προκαλεί προβλήματα από τη φυσική ιδιαιτερότητα του)¹⁵³⁻¹⁵⁴.
- Τα γεννητικά όργανα στο αγόρι και κορίτσι δεν επηρεάζονται, ως επί το πλείστον από τη χρωμοσωμική ανωμαλία, αν και ίσως παρουσιάζουν μια μικρή διαφορά στο μέγεθος. Περιστασιακά, κατά τη διάρκεια των πρώτων χρόνων του παιδιού, οι όρχεις ίσως δεν είναι τοποθετημένοι στο όσχεο αλλά στη βουβωνική χώρα, αυτό ονομάζεται κρυπορχία. Είναι πιθανόν να χρειαστεί μια μικρή χειρουργική επέμβαση για να τοποθετηθούν οι όρχεις στο όσχεο¹⁵³⁻¹⁵⁴.

- Σε πολλές χώρες ελέγχονται τα επίπεδα θυρεοειδής ορμόνης κατά την γέννηση ή αμέσως μετά και συνίσταται η ετήσια επανάληψη της για όλους όσους έχουν σύνδρομο Down καθώς ο υποθυρεοειδισμός εμφανίζεται συχνά στα νήπια και στα παιδιά με αυτό το σύνδρομο και ακόμα συχνότερα στους ενήλικες¹⁵³⁻¹⁵⁴.
- Οι πνεύμονες των παιδιών με σύνδρομο Down, συνήθως, είναι υγιείς. Μόνο ελάχιστα νεογνά, ίσως, έχουν μη ανεπτυγμένους πνεύμονες (hypoplastic). Κάποια παιδιά, συγκεκριμένα αυτά με εκ γενετής καρδιακά προβλήματα, ίσως παρουσιάσουν αυξημένη πίεση αίματος στα αγγεία των πνευμόνων¹⁵³⁻¹⁵⁴.
- Συνήθως στα παιδιά με σύνδρομο Down υπάρχουν προβλήματα ακοής που συχνά οδηγούν μέχρι και σε ακουστική απώλεια. Αυτό οφείλεται, στην μεγάλη συχνότητα υποτροπιαζουσών ωτίτιδων με τη συσσώρευση και εκροή υγρών (wax) από τα μικρά κανάλια στα αυτιά τους. «Η απώλεια της ακοής διαφέρει μέχρι και 40dB από μέρα σε μέρα, ενώ είναι ευαίσθητα στους δυνατούς ήχους». Η απώλεια της ακοής, έχει ως συνέπεια την καθυστέρηση στην ομιλία και στη γλωσσική, λεξιλογική πρόοδο, με το άτομο να έχει δυσχέρεια στην άνετη παρακολούθηση της εξέλιξης μιας συζήτησης. «Το συμβάν της εξασθένησης σε αυτές τις μελέτες κυμαίνεται από 15-50%, έτσι ώστε ένα υψηλό ποσοστό όσων έχουν Σύνδρομο Down είναι πιθανόν να δοκιμάσουν τις αρνητικές επιδράσεις της ακουστικής εξασθένησης στην επικοινωνία και στις διαπροσωπικές σχέσεις». Τα αυτιά είναι συνήθως μικρά και το άνω άκρος τους αναδιπλώνεται¹⁵³⁻¹⁵⁴.

6.3 Ψυχοκινητικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down:

Η ανάπτυξη ενός παιδιού δεν είναι εξελικτική διαδικασία μιας μόνο λειτουργίας, αλλά το αποτέλεσμα πολλών επιμέρους λειτουργιών, που βρίσκονται σε άμεση αλληλεπίδραση και αλληλεξάρτηση μεταξύ τους^{151,153-154}.

Ο έλεγχος της προϋποθέτει έλεγχο των επιμέρους τομέων της, δηλαδή της αδρής κινητικότητας, της ακοής, της όρασης, των λεπτών χειρισμών και της κοινωνικής συμπεριφοράς. Επιπλέον, η ανάπτυξη του παιδιού αποτελεί μια δυναμική λειτουργία που χαρακτηρίζεται από την εμφάνιση συγκεκριμένων δεξιοτήτων στις διάφορες ηλικίες, γι' αυτό ο έλεγχος της ανάπτυξης θα πρέπει να γίνεται όχι μόνο τμηματικά (κατά τομείς) αλλά και περιοδικά (κατά ηλικίες). Τα στάδια της ανάπτυξης επηρεάζονται από ενδογενείς και εξωγενείς παράγοντες διαφοροποιούνται και ποικίλλουν, κάνοντας έτσι την εξέλιξη, μοναδική διαδικασία για κάθε παιδί¹⁵³⁻¹⁵⁴.

Το νεογνό (οι πρώτες 4 βδομάδες ζωής): Κατά τη διάρκεια του πρώτου μήνα, το βρέφος εξαρτάται εξ' ολοκλήρου από τους γονείς του. Οι ανάγκες του μπορούν να ικανοποιηθούν μόνο με την τροφή και με την αίσθηση της ασφάλειας και της προστασίας. Αυτό είναι το ξεκίνημα της δέσμευσης και τα πρώτα στάδια για το δέσιμο ανάμεσα στο παιδί και τους γονείς του, μία διαδικασία που δεν περιορίζεται μόνο σε αυτή την περίοδο, αλλά πρόκειται να συνεχιστεί καθ' όλη τη διάρκεια της νηπιακής και προσχολικής ηλικίας¹⁵³⁻¹⁵⁴.

Ανάπτυξη μεγάλων μυών- κάτω άκρα: Το νεογνό με σύνδρομο Down, συνήθως, παρουσιάζει μυϊκή υποτονία. Σε αντίθεση με τα άλλα νεογνά, παρουσιάζει λιγότερη αντίσταση σχετικά με το άνοιγμα και κλείσιμο ποδιών και χεριών. Ίσως υιοθετεί στάσεις που δεν θα παρατηρηθούν σε συνομήλικα τους¹⁵³⁻¹⁵⁴.

Ανάπτυξη λεπτών κινητικών δεξιοτήτων- άνω άκρα: Τα νεογνά με ή χωρίς σύνδρομο Down έχουν δεμένα τα χέρια τους σαν μια γροθιά την πλειστη ώρα της ημέρας. Σφίγγουν δυνατά οτιδήποτε είναι τοποθετημένο στα χέρια τους. Αυτή δεν είναι μια εκούσια πράξη. Έχουν ελάχιστο έλεγχο των χεριών τους, με αποτέλεσμα στην προσπάθειά τους να κινήσουν τα χέρια τους προς το στόμα τους, ίσως γδάρουν το πρόσωπο τους¹⁵³⁻¹⁵⁴.

Ο πρώτος χρόνος ζωής: Κατά τη διάρκεια του πρώτου χρόνου, το βρέφος με σύνδρομο Down παρουσιάζει μεγάλες αλλαγές σε όλες τις κατηγορίες της ανάπτυξης. Ανάπτυξη μεγάλων μυών- κάτω άκρων: Κατά τη διάρκεια των πρώτων έξι μηνών η μυϊκή υποτονία συχνά παρουσιάζει βράδυνση σε σχέση με τις άλλες περιοχές ανάπτυξης. Μετά τη χρονική, αυτή, περίοδο η ανάπτυξη των κάτω άκρων τείνει να υποκαθίσταται σε ισοδυναμία με τις άλλες περιοχές της ανάπτυξης, αν και ίσως παραμένει σχετικά χαμηλή. Μέχρι το τέλος του πρώτου χρόνου, το βρέφος είναι ικανό να κάθεται από μόνο του, χωρίς καμία βοήθεια¹⁵⁴.

Ανάπτυξη λεπτών κινητικών δεξιοτήτων-άνω άκρα: Πλησιάζοντας την ηλικία των έξι μηνών, το παιδί με σύνδρομο Down, ξεκινά να τεντώνει τα χέρια προς διάφορα αντικείμενα με σκοπό να τα πιάσει. Όσο προχωρά ο χρόνος, μαθαίνει να παίζει μαζί τους. Στο στάδιο αυτό λέγοντας “παίζει” εννοούμε είτε την τοποθέτηση του αντικειμένου στο στόμα του, είτε το χτύπημα του αντικειμένου. Η διαδικασία αυτή είναι πολύ σημαντική καθώς το βρέφος μαθαίνει να ελέγχει τα χέρια του και μαθαίνει να χειρίζεται αντικείμενα. Προς το τέλος του πρώτου χρόνου είναι ικανό να κρατά αντικείμενα και με τα δύο του χέρια, να μεταφέρει ένα αντικείμενο από το ένα χέρι στο άλλο και να πιάνει μικρά αντικείμενα χρησιμοποιώντας τα δάκτυλα και τη παλάμη του. Στο τέλος του πρώτου χρόνου, το νεογνό αναπτύσσει μια ικανοποιητική αντίληψη για τα αντικείμενα και όταν κάτι φύγει από το οπτικό του πεδίο το ψάχνει, σε αντίθεση με τους πρώτους μήνες που θεωρούσε ότι το αντικείμενο εξαφανίστηκε¹⁵⁴.

Ο δεύτερος χρόνος ζωής (1ος μέχρι 2ο ετών): Κατά τη διάρκεια του δεύτερου έτους ζωής το παιδί με σύνδρομο Down είναι απορροφημένο με την ανάπτυξη της κίνησης του. Η ανάπτυξη στους άλλους τομείς παρουσιάζεται με αργούς ρυθμούς στο ευκίνητο και κινητικό νήπιο. Μεγάλη επάρκεια στον επιδέξιο χειρισμό της γλώσσας, αρχίζει να αναφαίνεται στο προσκήνιο διστακτικά, αν και παραμένει στα πρώιμα στάδια. Ο λεκτικός πειραματισμός που παρουσιαζόταν στο πρώτο έτος παραμένει στάσιμος, για το λόγο ότι το παιδί απορροφάται με τις καινούριες του δεξιότητες που αφορούν την ευκινησία και την κινητικότητα¹⁵⁴.

Ανάπτυξη μεγάλων μυών- κάτω άκρων: Κατά τη διάρκεια του δεύτερου έτους ζωής, το παιδί με σύνδρομο Down παρουσιάζει πρόοδο από το να κάθεται μόνο του, στο να έρπετε και τελικά να στέκεται όρθιο. Το έρπισμα δεν αποτελεί τόσο σημαντικό επίτευγμα για τα παιδιά και συχνά υπερτονίζεται από τους ενήλικες. Τα παιδιά με σύνδρομο Down, όπως και τα παιδιά χωρίς το σύνδρομο, σε κάποιες περιπτώσεις δεν περνούν από το στάδιο του ερπίσματος. Αυτό δεν θεωρείται σημαντικό, μιας και τα παιδιά που περπατούν νωρίτερα είναι αυτά που μεταπηδούν το στάδιο του ερπίσματος. Το έρπισμα μπορεί να παρουσιαστεί με πολλές μορφές. Υποτονία στα κάτω άκρα οδηγεί πολλά παιδιά με σύνδρομο Down να σέρνουν τα πόδια τους καθώς σπρώχνουν το σώμα τους προς τα χέρια τους. Κάποια παιδιά στριφογυρίζουν από την κοιλιά στη πλάτη και αντίστροφα, με στόχο να μετακινηθούν από το ένα σημείο στο άλλο¹⁵⁴.

Ανάπτυξη λεπτών κινητικών δεξιοτήτων- άνω άκρων: Στην αρχή του δεύτερου έτους, το παιδί με σύνδρομο Down αρχίζει να αποκτά την επιδεξιότητα να πιάνει μικρά αντικείμενα και να χρησιμοποιεί το δάκτυλο που ονομάζουμε δείκτη. Με το δάκτυλο αυτό και τον αντίχειρα του καταφέρνει να πιάνει στα χέρια του μικρά αντικείμενα¹⁵⁴.

Το νήπιο (ηλικίας 2 με 3ων ετών): Περπατώντας το νήπιο, κάνει ένα τεράστιο άλμα προς την ανεξαρτησία του. Μαθαίνοντας το να επιτελεί ενέργειες από μόνο του, αποδεχόμενο εντολές από άλλους, είναι μια ιδιαίτερα ξεχωριστή πρόκληση σε αυτή την ηλικία¹⁵⁴.

Ανάπτυξη μεγάλων μυών-κάτω άκρων: Μεταξύ των ηλικιών 2 και 3 ετών, το παιδί με σύνδρομο Down γίνεται πιο επιδέξιο στην ανάπτυξη των κάτω άκρων. Μέχρι το τέλος του 3ου έτους μπορεί να περπατήσει με επιτυχία και σταθερότητα, ώστε να είναι ικανό να μεταφέρει μαζί του και κάποιο συρόμενο παιχνίδι. Μέχρι την ηλικία των 3 ετών, έχει αναπτύξει σημαντικό ποσοστό συντονισμού των κινήσεων, ώστε να μπορεί να καθίσει μόνο του σε μια μικρή καρέκλα. Επιπλέον, μπορεί να κλοτσήσει με επιτυχία μια μικρή μπάλα. Αναπτύσσοντας τις δεξιότητες αυτές, αποκτά την ικανότητα να είναι ενεργητικό και ενθουσιώδες, όμως δεν μπορεί να αντιληφθεί τους κινδύνους που βρίσκονται γύρω του¹⁵⁴.

Ανάπτυξη λεπτών κινητικών δεξιοτήτων-άνω άκρων: Σε αυτή την ηλικία το παιδί με σύνδρομο Down εύκολα αποσπάται η προσοχή του και δεν μπορεί να μείνει συγκεντρωμένο σε μια απασχόληση για πολλή ώρα. Όπως και σε όλα τα παιδιά, βελτιώνεται μεγαλώνοντας. Το ρίξιμο αντικειμένων μέχρι αυτή την ηλικία έχει σταματήσει, καθώς και η τοποθέτηση αντικειμένων στο στόμα, το χτύπημα ή τίναγμα τους. Απλές ενέργειες μπορούν τώρα να ολοκληρωθούν από το νήπιο και μέχρι το τέλος του δεύτερου έτους, αφού είναι πλέον ικανό να επανασυνδέσει ένα μεγάλο πάζλ αποτελούμενο από δύο κομμάτια, ακόμη και αν τοποθετηθεί ανάποδα με στόχο να συγχύσει το παιδί. Είναι ικανό να στοιβάξει τα παιχνίδια του στις αρχές του 2ου έτους και να φτιάχνει πύργους με λίγους κύβους στο τέλος αυτού του έτους. Πλησιάζοντας στο τέλος του 3ου έτους μπορεί να μεταφέρει υγρά από το ένα ποτήρι στο άλλο, χωρίς να το χύνει¹⁵⁴

Το νήπιο προσχολικής ηλικίας (ηλικίας 3 με 5 ετών): Το παιδί με σύνδρομο Down, τώρα, αρχίζει να απολαμβάνει την παρέα ενός άλλου παιδιού. Πρέπει να μάθει να μοιράζεται αντικείμενα και αυτό είναι κάτι που μπορεί να το μάθει από άλλα παιδιά, αλλά και από τους γονείς του. Γεγονός είναι πως το παιδί σε αυτή την ηλικία, μαθαίνει καινούρια πράγματα, αντιγράφοντας συνομήλικους του¹⁵⁴.

Ανάπτυξη μεγάλων μυών-κάτω άκρων: Μέχρι την ηλικία των 3 ετών, το παιδί με σύνδρομο Down κατορθώνει να ανεβαίνει τις σκάλες από μόνο του. Αρχικά, για κάθε ένα σκαλοπάτι απαιτούνται και τα δύο πόδια, αλλά μέχρι την ηλικία των 5 ετών, εναλλάσσει τα πόδια του, ένα σε κάθε σκαλοπάτι, ανεβαίνοντας. Η εναλλαγή στα πόδια του για το κατέβασμα των σκαλιών δεν επιτυγχάνεται μέχρι την ηλικία των 7 μέχρι 8 ετών. Στα 3 ½ χρόνια είναι ικανό, να μετακινήσει μια μικρή καρέκλα, κοντά στο τραπέζι και να καθίσει μόνο του. Στα 4 ½ χρόνια, ο έλεγχος των ποδιών είναι αρκετά ανεπτυγμένος, ώστε να μπορεί να διασταυρώνει και να ξεσταυρώνει τα πόδια του, καθώς και να περπατά για μικρή απόσταση στις μύτες των ποδιών του. Μπορεί να ρίχνει και κλοτσά μια μπάλα με μεγάλη ακρίβεια. Μπορεί να συντονιστεί και να τρέξει, μέχρι την ηλικία των 5 χρονών, καθώς είναι ικανό και να αλλάξει πορεία με στόχο να αποφύγει εμπόδια που βρίσκονται κοντά του. Στην ηλικία αυτή μπορεί να οδηγήσει και τρίτροχο ποδήλατο¹⁵⁴.

Ανάπτυξη λεπτών κινητικών δεξιοτήτων-άνω άκρα: Μέχρι την ηλικία των 3 ετών, το παιδί με σύνδρομο Down είναι ικανό να ανοίξει ένα βάζο με περιστροφική κίνηση. Επίσης, μπορεί να ζωγραφίσει μία κάθετη γραμμή αντιγράφοντας την και μέχρι το τέλος του 3 έτους μπορεί να αντιγράψει μία οριζόντια γραμμή. Στην ηλικία των 3 ετών μπορεί να γυρίσει τις σελίδες ενός βιβλίου, μία κάθε φορά. Μέχρι την ηλικία των 4 ετών, μετά από εξάσκηση, μπορεί να επαναλάβει προσευχές και μικρά ποιήματα. Μπορεί να φυλάξει τα παιχνίδια του, ακόμη και να τοποθετήσει μικρά αντικείμενα μέσα σε ένα κουτί¹⁵⁴.

Σχολική ηλικία (ηλικία 5 με 12 ετών): Το στάδιο αυτό καλύπτει την χρονική περίοδο από την ηλικία των 5 ετών μέχρι την μετάβαση στην εφηβεία. Η προσχολική ηλικία είναι η περίοδος που το παιδί με σύνδρομο Down αναπτύσσει την αίσθηση πως έχει μεγαλώσει και θέλει να είναι ικανό να διαχειρίζεται τον εαυτό του. Η ικανότητα να αντεπεξέρχεται των ενδοσχολικών του υποχρεώσεων, οδηγεί στο να αναπτύσσει την αυτοπεποίθησή του, ώστε αυτό να έχει θετική επίδραση στην ανάπτυξη των κοινωνικών του δεξιοτήτων με το κοινωνικό περιβάλλον του¹⁵⁴.

Ανάπτυξη μεγάλων μυών-κάτω άκρων: Οι δεξιότητες των κάτω άκρων βελτιώνονται περισσότερο σε αυτή τη χρονική περίοδο. Ο μυϊκός τόνος αυξάνεται και λόγω αυτού η ευκινησία του αποκαθίσταται σαν σε ένα “φυσιολογικό” παιδί. Μέχρι την ηλικία των 10 ετών, μπορεί να αναρριχτεί, να κολυμπά και να κάνει τσουλήθρα. Επίσης, είναι σε θέση να μπορεί να συμμετέχει σε ομαδικά παιχνίδια, όπως καλαθόσφαιρα, μιας και μπορεί πλέον να πιάσει με επιτυχία μία μπάλα που κατευθύνεται σε αυτό. Αναπτύσσεται προς το καλύτερο η δύναμη, η αντοχή και ο συντονισμός κινήσεων με σταθερό ρυθμό¹⁵⁴.

Ανάπτυξη λεπτών κινητικών δεξιοτήτων-άνω άκρων: Μέχρι την ηλικία των 10 ετών, το παιδί με σύνδρομο Down είναι σε θέση να αναγνωρίζει ένα αναγνωρίσιμο ανθρώπινο σώμα στο χαρτί. Επίσης, μπορεί να αναπαραστήσει στο χαρτί απλές απεικονίσεις ενός σπιτιού, και άλλων οικείων αντικειμένων. Περιτυλίγει, κόβει, και κολλάει με επιτυχία. Μεταξύ των 10 και 12 ετών, όλο και περισσότερα σχήματα μπορούν να αντιγραφούν, μερικά γράμματα του αλφαβήτου, καθώς και αριθμοί μπορούν να αναγνωρισθούν από το παιδί και να αναπαραχθούν¹⁵⁴.

6.4 Γνωστικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down:

Νεογνό οι πρώτες 4 βδομάδες ζωής: Τα νεογνά με σύνδρομο Down συνήθως φαίνονται να ανταποκρίνονται ικανοποιητικά στους ήχους που ακούνε. Στο άκουσμα ενός δυνατού ήχου κινούν σπασμωδικά τα χέρια και τα πόδια τους. Βρέφη με ή χωρίς σύνδρομο Down, υιοθετούν μια συγκεκριμένη συμπεριφορά, σαν ανταπόκριση, όταν τους απευθύνει κάποιος τον λόγο. Συγκεκριμένα το βρέφος διακόπτει τυχαίες κινήσεις του, ακολουθώντας το ρυθμό της φωνής που ακούει και κάνοντας μικρότερες κινήσεις. Όταν η φωνή σταματήσει, το βρέφος αντιδρά βγάζοντας ήχους ή κουνώντας τα χείλη του. Όταν ο ενήλικας σταματήσει να ανταποκρίνεται στο παιδί δίνοντας του μόνο ένα κενό βλέμμα, το βρέφος αντιδρά αλλάζοντας τη στάση του σώματος του με τρόπο που να προσπαθεί να ξανακερδίσει τη προσοχή του ενήλικα^{133,155}.

Ο πρώτος χρόνος ζωής: Τα μικρά παιδιά επικοινωνούν με τους άλλους μέσω διαφόρων ειδών κλάματος, που το κάθε ένα αντιπροσωπεύει και μια διαφορετική του ανάγκη. Επίσης, αναγνωρίζουν βάση του κλάματος του παιδιού τους πότε πεινάει, νιώθει άβολα ή έχει κουραστεί. Το μωρολόγημα αυξάνεται και μέχρι τους πρώτους έξι μήνες το παιδί με σύνδρομο Down αρχίζει να απολαμβάνει το δυνατό και οξύ μωρολόγημα (ήχο). Αυτό είναι το στάδιο, ακριβώς, πριν το μωρό αρχίσει να μιλάει, να σχηματίζει λέξεις. Είναι ξεκάθαρο πως στην ηλικία των έξι μηνών, το βρέφος με σύνδρομο Down ξεκινάει να θυμάται και να αναπτύσσει δεξιότητες μνήμης με ένα πιο ξεκάθαρο τρόπο. Έχει αρχίσει ήδη να αναγνωρίζει γνώριμα πρόσωπα και ξεκίνα να κατανοεί πως όταν ένα αντικείμενο απομακρυνθεί από το οπτικό του πεδίο, δεν παύει να υφίσταται^{133,155-156}.

Ο δεύτερος χρόνος ζωής (1ος μέχρι 2ο ετών): Κατά τη διάρκεια του δεύτερου έτους, το παιδί με σύνδρομο Down δείχνει να κατανοεί τη γλώσσα. Η κατανόηση ενός γνώριμου αντικειμένου φαίνεται όταν δίνοντας στο παιδί ένα αντικείμενο, παίζει μαζί του με το σωστό τρόπο. Η παρουσία της ενδότερης-εσωτερικής γλώσσας είναι αισθητή. Στο στάδιο αυτό μιλάει τη δική του χωρίς νόημα γλώσσα, ιδιαίτερα όταν είναι μόνο του σε ένα δωμάτιο. Το παιδί με σύνδρομο Down λέει τις πρώτες του λέξεις κοντά στην περίοδο που πλησιάζουν τα δεύτερα γενέθλια του. Το παιδί με σύνδρομο Down αφιερώνεται στα αντικείμενα στο τέλος του 2^{ου} έτους. Η ικανότητα του να κατανοήσει τα διάφορα σχήματα διαφαίνεται από το γεγονός ότι μπορεί να τοποθετήσει ένα στρογγυλό αντικείμενο σε μια στρογγυλή τρύπα. Εξακολουθεί να χτυπά τα αντικείμενα και να τα τοποθετεί στο στόμα του κατά διαστήματα. Το γεγονός ότι έχει αναπτύξει την ικανότητα να κατανοεί την ύπαρξη ενός αντικειμένου ακόμη και όταν δεν βρίσκεται στο οπτικό του πεδίο, διαφαίνεται από το ότι αν και δεν το βλέπει, το αναζητά επίμονα. Πλησιάζοντας προς το τέλος 2^{ου} έτους, είναι σε θέση να κατανοήσει πως τα αντικείμενα μπορούν αν χρησιμοποιηθούν ως “εργαλεία”. Για παράδειγμα μπορεί μεταφέρει ένα κουτάλι προς ένα αντικείμενο που δεν μπορεί να φτάσει, με σκοπό να το σπρώξει κοντά του^{133,155-156}.

Το νήπιο (ηλικίας 2 με 3ων ετών): Στο παιδί με σύνδρομο Down, η ομιλία αναπτύσσεται γρήγορα κατά τη διάρκεια του 3ου έτους. Το παιδί έχει ανεπτυγμένη γλωσσική αντίληψη και είναι ικανό να ενδιαφέρεται για οικεία αντικείμενα. Μέχρι το τέλος του 3ου έτους, είναι ικανό να συντάξει δύο λέξεις σε μια πρόταση. Οι προτάσεις θα εξακολουθήσουν να είναι πολύ απλές, όμως αντιπροσωπεύουν μια πρόοδο στην ικανότητα του να εκφράζεται. Οι πρώτες προτάσεις, συνήθως, αποτελούνται από ουσιαστικό και ρήμα. Το παιδί με μεγαλύτερη ευκολία μπορεί να μιμείται στην ηλικία αυτή. Αυτό γίνεται κατανοητό στους γονείς, καθώς το παιδί αντιγράφει τις ενέργειες και κινήσεις τους εντός του χώρου του^{133,155-156}.

Το νήπιο προσχολικής ηλικίας (ηλικίας 3 με 5 ετών): Το παιδί με σύνδρομο Down στην ηλικία αυτή μπορεί να συστηθεί με το όνομα του, μετά από παρότρυνση, καθώς και να ονομάσει πολλά αντικείμενα. Οι προτάσεις μεγαλώνουν σε μήκος και νέα μέρη του λόγου εντάσσονται στις προτάσεις, όπως οι αντωνυμίες και αργότερα τα επίθετα, ενώ τα επιρρήματα αρχίζουν να χρησιμοποιούνται σιγά-σιγά από το παιδί. Εξακολουθεί να κάνει λάθη στην γραμματική και συχνά οι λέξεις προφέρονται λανθασμένα. Λέξεις παραλείπονται από προτάσεις και χρησιμοποιούνται λανθασμένες λέξεις. Τώρα είναι σε θέση να ακούσει πιο περίπλοκες και μεγάλες διηγήσεις από ενήλικες, και σε μερικές περιπτώσεις τα επαναλαμβάνει. Η επικοινωνία εξακολουθεί να παραμένει σε μορφή μονόλογου παρά η συζήτηση μεταξύ δύο ατόμων. Στην ηλικία αυτή η πνευματική λειτουργία, συνήθως, είναι ευκολότερη να καθοριστεί. Η μνήμη βελτιώνεται και το παιδί με σύνδρομο Down μπορεί να επαναλάβει αριθμό προτάσεων που έχει ακούσει. Αρχίζει να αντιλαμβάνεται τα διάφορα μεγέθη και να ξεχωρίζει το μικρό από το μεγάλο. Έχει αναπτύξει την ικανότητα να επιλύει, αποτελεσματικότερα, πνευματικά προβλήματα και δεν βασίζεται σε ακριβή πειραματισμό για να επιλύσει κάποιο πρόβλημα. Αυτό φαίνεται με τον τρόπο που επιχειρεί να λύσει τα πάζλ, διαμορφώνοντας τα πριν τα τοποθετήσει¹⁵⁵⁻¹⁵⁶.

Σχολική ηλικία (ηλικία 5 με 12 ετών): Καθώς το παιδί πηγαίνει σχολείο, η ομιλία του σταθεροποιείται και είναι ικανό να συντάσσει μεγαλύτερες προτάσεις. Στα 12 έτη, το παιδί με σύνδρομο Down έχει λεξιλόγιο εμπλουτισμένο με περίπου 2000 λέξεις. Παρ' όλα αυτά, ίσως να είναι ντροπαλό και να μην μιλάει πολύ. Στο σπίτι, συνήθως, είναι πιο ομιλητικό και ρωτάει πολλές ερωτήσεις, κυρίως, αρχίζοντας με το "γιατί". Η γλωσσική ανάπτυξη είναι η πιο ευμετάβλητη ομάδα ανάπτυξης του παιδιού και σε πολλές περιπτώσεις η λιγότερο ανεπτυγμένη ομάδα. Κατά τη διάρκεια της περιόδου αυτής, το παιδί με σύνδρομο Down παραμένει σταθερό στο τρόπο που σκέπτεται και κατανοεί τα όσα του λέγονται στη κυριολεξία. Πιστεύει πως ότι συμβαίνει γύρω του, συμβαίνει για κάποια αιτία. Κατανοεί τα όσα γίνονται γύρω του σαν μια εσωτερική μορφή του κόσμου, χωρίς να τα συγκρίνει με την προσωπική του εμπειρία. Οι κανόνες θεωρούνται από το παιδί πολύ αυστηροί και αμετάβλητοι και για το λόγο αυτό, ίσως συγχυστεί από την ευκαμψία ή τις παραλήψεις τους¹⁵⁵⁻¹⁵⁶.

6.5 Συμπεριφοριστικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down:

Το νεογνό (οι πρώτες 4 βδομάδες ζωής): Κάθε νεογέννητο διαφέρει από το άλλο, κάποια από τα νεογνά με σύνδρομο Down κοιμούνται όλη μέρα, ενώ άλλα περνούν πολλές ώρες της ημέρα ξύπνια. Κάποια, είναι ευερέθιστα και κλαίνε χωρίς κάποιο ουσιώδη λόγο. «Το παιδί με σύνδρομο Down, συνήθως, έχει απαλό κλάμα λόγω της υποτονίας των μυών ανάμεσα στα πλευρά και πάνω από την κοιλιακή χώρα. Αυτοί οι μύς χρησιμοποιούνται στην απόθεση του αέρα προς τα έξω από το στήθος, κατά τη διάρκεια του κλάματος. Για τον ίδιο λόγο, ίσως ο θηλασμός είναι λιγότερο αποτελεσματικός και έχει μεγαλύτερη διάρκεια»¹⁵⁷⁻¹⁵⁸.

Ο πρώτος χρόνος ζωής: Ο πρώτος χρόνος της ζωής του νεογνού με σύνδρομο Down αποτελεί μια περίοδο ενίσχυσης της αντίδρασης. Στους πρώτους δυο με τρεις μήνες κοιτάζοντας κάποιο ενήλικο, χαμογελάει. Μετά τον τρίτο μήνα αρχίζει να αναγνωρίζει πρόσωπα, αν και είναι μέχρι τον 12ο μήνα που θα ξεκινήσει να εκφράζει τη δυσαρέσκεια του, όταν τοποθετείται στα χέρια ενός άγνωστου, για εκείνο άτομο. «Η αντίδραση αυτή διαφέρει από βρέφος σε βρέφος, και σε κάποιο βαθμό εξαρτάται από τον αριθμό και τη συχνότητα που το βρέφος είχε επαφή με διάφορα άτομα κατά τη διάρκεια του πρώτου χρόνου ζωής του. Μέχρι το τέλος του πρώτου χρόνου το βρέφος είναι πλέον πιο θετικό, δραστήριο και ζωηρό. Επιπλέον, σε αυτή τη περίοδο ξεκινά να φέρει αντίσταση όταν απομακρύνεται από αυτό ένα παιχνίδι του»¹⁵⁷⁻¹⁵⁸.

Ο δεύτερος χρόνος ζωής (1ος μέχρι 2ο ετών): Μόλις το παιδί κλείσει τον πρώτο χρόνο της ζωής του, συχνά περνά σε μία μεταβατική περίοδο. Αυτό είναι αποτέλεσμα της φυσιολογικής ανάπτυξης, όπου το βρέφος αρχίζει να αναγνωρίζει πρόσωπα και διακρίνει τα άγνωστα άτομα. Σε μερικά παιδιά η αρνητική στάση προς τους άγνωστους πρόκειται για υπερβολή και ίσως αρχίζουν να κλαίνε μόλις αντικρίσουν κάποιο άγνωστο πρόσωπο. Μέχρι το τέλος του δεύτερου έτους, το παιδί με σύνδρομο Down είναι σε θέση να ελέγξει ένα ποτήρι μισογεμάτο μόνο του, καθώς και να φάει μόνο του με τα δάκτυλα του. Επιπλέον μπορεί να χαιρετίσει ένα άτομο και να διασκεδάσει σε παιχνίδια αλληλεπίδραση, όπως χειροκρότημα¹⁵⁷⁻¹⁵⁸.

Το νήπιο (ηλικίας 2 με 3ων ετών): Αυξάνοντας τις ικανότητες και δεξιότητες οδηγούμαστε στην αυξημένη επιθυμία για αυτονομία και σκοπιμότητα σε αυτή την ηλικία. Χρησιμοποιεί τον αυτόματο αρνητισμό λέγοντας “όχι” σε όλα, χωρίς να το συλλογιστεί καθόλου. Σχεδόν, όλα τα παιδιά περνούν από το στάδιο αυτό και οι γονείς δεν θα πρέπει να ανησυχήσουν πως αυτό είναι δείγμα άσχημης συμπεριφοράς του παιδιού τους. Είναι ένα στάδιο το οποίο τα παιδιά πρέπει να βιώσουν, ώστε στη συνέχεια να αυξήσουν την αυτοεπάρκεια τους και με το χρόνο θα γίνουν πιο λογικά. Οι εκρήξεις θυμού ίσως είναι συχνές, και ίσως το παιδί επιμένει στο να κάνει πράγματα από μόνο του. Οι εναλλαγές της διάθεσης είναι συνηθισμένες, όπου το παιδί εκδηλώνει θυμό και νεύρα τη μια στιγμή και την επόμενη να είναι πολύ θετικό και ευχάριστο. Οι εναλλαγές στη διάθεση του, το πιθανότερο να ξαφνιάζουν το παιδί, όσο και τους γονείς του. Τα παιδιά με σύνδρομο Down, συχνά, παρουσιάζουν μια δυσκολία στο μάσημα του φαγητού, και για το λόγο αυτό θα δείχνουν μια προτίμηση στα πιο μαλακά φαγητά. Στη μέση του 3ου έτους, συνήθως αρχίζουν να συνηθίζουν τα ελαφρώς σκληρά φαγητά, αλλά πολλά είναι τα παιδιά με σύνδρομο Down που αρνούνται να μασήσουν κρέας ή φαγητά με ίνες μέχρι την ηλικία των 5 ή 6 ετών. Από την ηλικία των 30 μηνών και έπειτα, ο έλεγχος των σφιγκτήρων είναι κατορθωτός. Καλό θα ήταν οι γονείς να περιμένουν μέχρις ότου είναι ξεκάθαρο πως το παιδί προβλέπει τότε θέλει να χρησιμοποιήσει τη τουαλέτα ή όχι¹⁵⁷⁻¹⁵⁸.

Το νήπιο προσχολικής ηλικίας (ηλικίας 3 με 5 ετών): Στην ηλικία των 3 με 4 ετών, το παιδί με σύνδρομο Down, έχει σταθεροποιηθεί σε αξιοσημείωτο βαθμό. Η σωστή χρήση της τουαλέτας βρίσκεται σε πολύ καλό δρόμο. Στο θέμα αυτό χρειάζεται αξιοπιστία και χρόνος από τους γονείς, αφού στην ηλικία των 5 ετών το παιδί είναι ικανό να τραβήξει προς τα πάνω ή κάτω το παντελόνι του και να πλύνει τα χέρια του μετά τη χρήση της τουαλέτας. Στην ηλικία των 4 ετών τρώει από μόνο του στο τραπέζι και χρειάζεται βοήθεια μόνο με την κοπή της τροφής. Μπορεί να ανεχθεί άλλα παιδιά γύρω του, αλλά εξακολουθεί να παίζει τα δικά του παιχνίδια κοντά σε άλλα παιδιά χωρίς να τα εμπλέκει στο παιχνίδι του. Τα πλείστα 3χρονα ή 4χρονα παιδιά με σύνδρομο Down μπορούν να αποχωρισθούν τους γονείς τους για κάποιο χρονικό διάστημα, χωρίς ιδιαίτερη δυσκολία, κάτι που σηματοδοτεί πως το παιδί είναι πλέον έτοιμο να εμπλακεί σε κάποιο νηπιαγωγείο ή τάξη¹⁵⁷⁻¹⁵⁸.

Σχολική ηλικία (ηλικία 5 με 12 ετών): Τα παιδιά με σύνδρομο Down είναι συνήθως πιο αποτελεσματικά σε καθημερινές ενασχολήσεις για την αυτοϊκανοποίηση τους και παρουσιάζουν θετικές αλληλεπιδράσεις με άλλα άτομα. Το παιδί με σύνδρομο Down μπορεί να χρησιμοποιήσει ένα μαχαίρι για την κοπή της τροφής από την ηλικία των 10 ετών περίπου. Ντύνεται μόνο του, αν και χρειάζεται περισσότερο χρόνο στη διάθεση του. Μπορεί να κουμπώσει τα κουμπιά του στην ηλικία των 10 ετών. Λούζεται μόνο του, χρησιμοποιεί την οδοντόβουρτσα του, φυσάει τη μύτη του και χτενίζει τα μαλλιά του¹⁵⁷⁻¹⁵⁸.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7

Η αρχή της διδασκαλίας

7.1 Διδακτικές αρχές της διδασκαλίας παιδιών με σύνδρομο Down:

Για να είναι αποτελεσματική η διδακτική διαδικασία είναι αναγκαία η τήρηση αρχών και κανόνων. Μερικές από αυτές έχουν κοινή εφαρμογή κατά την διδασκαλία όλων των παιδιών και νέων, ενώ άλλες εξειδικεύονται για τα παιδιά και τους νέους με σοβαρές μαθησιακές δυσκολίες όπως αυτά με σύνδρομο Down. Γι' αυτό τον λόγο και η παρέμβαση ενός **Νοσηλευτή** είναι απαραίτητη και βοηθητική καθώς αποτελεί χρέος του να είναι αρωγός, συμπαραστάτης και διδάσκαλος απέναντι στα παιδιά και τις οικογένειες τους που έρχονται αντιμέτωποι με έναν από τους διάφορους τύπους χρωμοσωμικών ανωμαλιών ώστε να τους παραπέμψει στην συνέχεια σε έναν εκπαιδευτικό και θεραπευτή αντίστοιχα¹⁵⁹.

Μερικές Νοσηλευτικές αρχές που θεωρούνται σημαντικές για την διδασκαλία των παιδιών με μέτριες και σοβαρές δυσκολίες μάθησης είναι οι ακόλουθες:

Η αρχή της εποπτείας. Τα άτομα με μέτριες και σοβαρές δυσκολίες μάθησης και ιδίως τα άτομα με σύνδρομο Down, δυσκολεύονται πολύ στην κατανόηση αφηρημένων εννοιών, ιδεών και αντικειμένων που είναι μακριά από το εδώ και το τώρα, μακριά από την πραγματικότητα. Για να είναι αποτελεσματική η διδασκαλία στα παιδιά με μέτριες και σοβαρές δυσκολίες μάθησης, πρέπει να χαρακτηρίζεται από αμεσότητα και επαρκή εποπτεία¹⁵⁹.

Η παιδοκεντρική αρχή. Αναγκαία προϋπόθεση για να σχεδιαστεί και να εκτελεστεί με επιτυχία η διδασκαλία είναι να προσαρμόζεται στις δυνατότητες και τις εκπαιδευτικές ανάγκες των παιδιών σε συνδυασμό με τον τελικό σκοπό και τις επιμέρους επιδιώξεις της ειδικής εκπαίδευσης¹⁵⁹.

Η εγγύτητα στη ζωή. Η αρχή αυτή είναι η πιο σημαντική και ισχύει για την εκπαίδευση κάθε παιδιού. Καθετί που διδάσκεται οπωσδήποτε πρέπει να ικανοποιεί τις σύγχρονες, αλλά και τις μελλοντικές ανάγκες της ζωής του. Σε διαφορετική περίπτωση απλώς σπαταλείται ο χρόνος και πολύτιμο δυναμικό και καταπονείται το παιδί χωρίς να αποκομίζει κανένα όφελος¹⁵⁹.

Εμπέδωση και άσκηση. Η επανάληψη και η συνεχής άσκηση θεωρείται αναγκαία διαδικασία για την κατάκτηση ή την ανάπτυξη γνώσεων, δεξιοτήτων, εμπειριών και την ανάπτυξη ικανότητας χρησιμοποίησης τους στη ζωή¹⁵⁹.

Ειδικότερα για τα παιδιά με σύνδρομο Down προσδιορίζονται οι εξής διδακτικές αρχές¹⁵⁹⁻¹⁶⁰:

Η αρχή προσαρμοσμένων προγραμμάτων. Κύριο χαρακτηριστικό των παιδιών και των νέων με μέτριες και σοβαρές δυσκολίες μάθησης είναι οι ενδοατομικές και διατομικές διαφορές οι οποίες εκτός από το επίπεδο ευφυΐας επεκτείνονται και στον τρόπο λειτουργίας και την αποτελεσματικότητα των γνωστικών λειτουργιών. Τα προγράμματα, τόσο τα αναλυτικά όσο και τα διδακτικά, καταρτίζονται με βάση τα χαρακτηριστικά αυτά και τον τελικό σκοπό της ειδικής εκπαίδευσης. Διαφορετικά δεν είναι δυνατόν να έχουν πρακτική αξία¹⁵⁹⁻¹⁶⁰.

Η αρχή του εντοπισμένου διδακτικού προγράμματος στο χωρόχρονο σύστημα του αμέσου, συγκεκριμένου φυσικού και πολιτισμικού περιβάλλοντος. Όπως είναι γνωστό ο τελικός σκοπός της ειδικής εκπαίδευσης είναι το παιδί και ο νέος να προετοιμαστούν και να καταστούν ικανοί για την ζωή του ενήλικα. Για να επιτεθεί ο σκοπός αυτός πρέπει τα το παιδί και ο νέος να αποκτήσουν βιώματα, γνώσεις, στάσεις ζωής, εμπειρίες και συμπεριφορές ανάλογες με την κουλτούρα, το φυσικό και το πολιτισμικό περιβάλλον¹⁵⁹⁻¹⁶⁰.

Η αρχή της βοήθειας και της θεραπευτικής παρέμβασης. Η Διδακτική και θεραπευτική παρέμβαση περιλαμβάνει δυο κύριες ενέργειες: την ανάπτυξη του εξελικτικού μηχανισμού και των ικανοτήτων του παιδιού και τον έλεγχο του περιβάλλοντος. Απώτερος στόχος είναι η συνάντηση και η αρμονική συνύπαρξη των δεξιοτήτων των παιδιών με τις δυνάμεις, τις απαιτήσεις, και τις ιδιαιτερότητες του περιβάλλοντος ώστε οι αλληλεπιδράσεις μεταξύ των ατόμων και των παραγόντων του περιβάλλοντος να είναι θετικές¹⁵⁹⁻¹⁶⁰.

Η αρχή της εγγύτητας. Όταν επιλέγεται η ύλη που θα διδαχτεί στα παιδιά με μέτριες και σοβαρές δυσκολίες μάθησης, πρέπει να λαμβάνεται υπόψη ότι δεν επιτρέπεται να σπαταλείται ο χρόνος και το περιορισμένο δυναμικό τους για την διδασκαλία γνώσεων, εμπειριών, στάσεων που, πρώτον τα παιδιά δεν είναι σε θέση να κατανοήσουν και δεύτερον, δεν θα είναι χρήσιμες για την ζωή τους¹⁵⁹⁻¹⁶⁰.

Η παιδοκεντρική αρχή. Το βασικό κριτήριο επιλογής της διδασκαλίας της ύλης είναι το παιδί και νέος με τις μέτριες ή σοβαρές δυσκολίες. Το τι και πως μπορεί να μαθαίνει είναι αυτά που καθορίζουν τη διδακτική ενεργεία του εκπαιδευτικού στην πλειονότητα της¹⁵⁹⁻¹⁶⁰.

Η αρχή της εμπέδωσης και της άσκησης. Για να παγιωθεί η γνώση, η δεξιότητα χρειάζεται περαιτέρω εργασία και άσκηση, και μετά τη διδασκαλία¹⁵⁹⁻¹⁶⁰.

7.2 Η διδασκαλία της κίνησης στα παιδιά με σύνδρομο Down:

Τα άτομα με σύνδρομο Down συναντούν δυσκολίες στις δεξιότητες τόσο της λεπτής όσο και της αδρής κινητικότητας. Η λεπτή κινητικότητα αναφέρεται στην κίνηση των μικρών μυών που λειτουργούν συντονισμένα για να εκτελέσουν δύσκολες και λεπτές εργασίες. Το παιδί με Down δυσκολεύεται να πιάσει σωστά το μολύβι, να κόψει με το ψαλίδι, να κουμπώσει τα κουμπιά του, να ενώσει κομμάτια ενός πάζλ και γενικότερα να εκτελέσει λεπτές χειρονακτικές εργασίες. Αυτό οφείλεται στο χαλαρό μυϊκό τόνο των χεριών και στο μικρό μέγεθος των δακτύλων. Πολλές φορές συνυπάρχει και έλλειψη συντονισμού ματιού - χεριού. Από τη δυσκολία στη λεπτή κινητικότητα επηρεάζεται και ο λόγος καθώς οι μύες του κεφαλιού (όπως της γλώσσας, των χειλιών, του προσώπου) είναι χαλαροί και δυσχεραίνουν την άρθρωση ορισμένων φθόγγων. Η αδρή κινητικότητα αναφέρεται στην ικανότητα του παιδιών να εκτελέσει δραστηριότητες που απαιτούν συμμετοχή των μεγάλων μυών ή ομάδας μυών. Τέτοιες δραστηριότητες είναι το περπάτημα, το τρέξιμο, η ρίψη αντικειμένων η αναπήδηση, το κολύμπι, το πιάσιμο της μπάλας^{153-154,161}.

Τα παιδιά με Down δυσκολεύονται σε όλες αυτές τις δραστηριότητες. Για τη δυσκολία αυτή ευθύνεται η γενική μυϊκή υποτονία που τα χαρακτηρίζει και η εμμονή αρχικών αντανακλαστικών. Το αρκετά χαμηλότερο από το φυσιολογικό ύψος τους και τα κοντά οστά των ποδιών, των χεριών και των δακτύλων θεωρείται ότι επιδρούν στη δύναμη, στάση, κίνηση και τον χειρισμό αντικειμένων. Επίσης ένας αριθμός ορθοπεδικών προβλημάτων έχει αναφερθεί να επηρεάζει την κινητικότητα. Συχνότερη είναι η βλάβη της σπονδυλικής στήλης που επιφέρει αστάθεια, δυσκολία στο βάδισμα και ακαμψία του κεφαλιού. Τα παιδιά αυτά δυσκολεύονται να συντονίσουν τις κινήσεις τους και να εκτιμήσουν το χώρο^{153-154,161}.

Για να διευκολυνθεί η κίνηση των παιδιών με σύνδρομο Down χρειάζεται άσκηση στο βάδισμα. Σε αυτό μπορούν να βοηθήσουν οι γενικές κινητικές δραστηριότητες που στοχεύουν στην αφύπνιση των μελών του σώματος και την ανάπτυξη της δύναμης ελέγχου και της ισορροπίας. Τα παπούτσια πρέπει να είναι ελαφριά και ελαστικά. Το βάδισμα στις φτέρνες και στα δάχτυλα στα μαθήματα κίνησης, χωρίς παπούτσια θα μπορούσαν να βοηθήσουν την ανάπτυξη εναλλακτικού βαδίσματος για παιδιά με σύνδρομο Down και να αποθαρρύνουν το απότομο βήμα. Το τρέξιμο πρέπει να γίνεται προσεκτικά ώστε να αποφευχθούν τραυματισμοί. Η ταχύτητα δεν θα πρέπει να είναι ο αρχικός στόχος. Η εξάσκηση στις ρίψεις είναι σημαντική για τα παιδιά με Down καθώς σχετίζεται άμεσα με την συμμετοχή τους σε πολλά ομαδικά παιχνίδια. Το ίδιο ισχύει και για τη λαβή, η εξάσκηση της οποίας για τα παιδιά αυτά αρχικά γίνεται με την παγίδευση της μπάλας που κυλάει στο πάτωμα ή το αγκάλιασμα της. Τα μάτια πρέπει να συγκεντρώνονται στην μπάλα και να μην ακολουθούν τα χέρια^{153-154,161}.

Τα παιδιά με σύνδρομο Down χρειάζονται επιμονή και υπομονή για να μάθουν τις κινητικές δραστηριότητες. Η κινητική εκπαίδευση μπορεί να γίνει μέσα από παιχνίδια, θεατρικές αναπαραστάσεις ή χορό. Τα παιδιά αυτά λόγω της υποτονίας που τα χαρακτηρίζει έχουν ανάγκη από έντονες δραστηριότητες που να τα αφυπνίζουν και να τα ενεργοποιούν. Το γενικό κινητικό πλάνο πρέπει να είναι έτσι σχεδιασμένο ώστε οι ενεργητικές και οι λιγότερο ενεργητικές δραστηριότητες να εναλλάσσονται και να χρησιμοποιούνται εναλλακτικά διάφορες μουσικές ομάδες ώστε τα παιδιά να μην κουράζονται πολύ και να μην χάνουν συγχρόνως το ενδιαφέρον τους. Σημαντικές είναι οι στιγμές χαλάρωσης και η εκμάθηση σωστής αναπνοής^{153-154,161}.

7.3 Η διδασκαλία της ανάγνωσης στα παιδιά με σύνδρομο Down:

Ως το 1979 επικρατούσε η άποψη ότι τα παιδιά με σύνδρομο Down δεν μπορούσαν να αποκτήσουν την αναγνωστική ικανότητα και είχαν γίνει ελάχιστες έρευνες σχετικά με τις αιτίες αυτής της δυσκολίας. Η άποψη αυτή στηριζόταν στη συσχέτιση της αναγνωστικής δεξιότητας και γενικότερα της δυνατότητας για εκπαίδευση με τα αποτελέσματα των τεστ νοημοσύνης και την κατηγοριοποίηση των παιδιών σε ασκήσιμα ή εκπαιδεύσιμα σύμφωνα με το δείκτη νοημοσύνης τους (IQ). Τα περισσότερα όμως τεστ νοημοσύνης στηρίζονται στη γλωσσική ικανότητα του παιδιού στην οποία υστερούν τα άτομα με Down. Έτσι τα αποτελέσματα των τεστ δεν είναι αντιπροσωπευτικά των πραγματικών πνευματικών δυνατοτήτων αυτών των παιδιών. Σήμερα έχουν ήδη πραγματοποιηθεί πολλές έρευνες με θέμα την εκπαιδευσιμότητα και την μαθησιακή ικανότητα των παιδιών με σύνδρομο Down^{133,135,161}.

Από τις έρευνες αυτές διαπιστώθηκε ότι τα αναγνωστικά λάθη των παιδιών με Down ήταν κυρίως σημασιολογικά και όχι οπτικά. Αυτό σημαίνει ότι οι λέξεις που μπερδευαν τα παιδιά κατά τη διάρκεια της ανάγνωσης δεν έμοιαζαν μεταξύ τους οπτικά όπως οι λέξεις «πουλί» και «πολύ», αλλά ήταν σημασιολογικά συγγενείς όπως οι λέξεις «πτηνό» και «πουλί», γεγονός που καταδεικνύει πως τα παιδιά αυτά κατανοούν την σημασία αυτών που διαβάζουν και δεν διαβάζουν μηχανικά. Φαίνεται πως το μυαλό των παιδιών με Down κινείται κατευθείαν από την τυπωμένη λέξη στη σημασία της χωρίς να την μετατρέπει πρώτα από οπτική εικόνα σε προφορική διατύπωση. Η χρήση της νοηματικής γλώσσας από τους μαθητές με Down ενισχύει αυτή τη διαπίστωση, καθώς αντικαθιστούν τις λέξεις που δυσκολεύονται να προφέρουν με νοήματα που επινοούν μόνοι τους. Συμπερασματικά μπορούμε να πούμε ότι η ικανότητα κατανόησης στα παιδιά με Down είναι πιο ανεπτυγμένη από ό,τι η περιορισμένη τους δυνατότητα για γλωσσική έκφραση επιτρέπει να φανεί^{133,135,161}.

7.3.1 Βασικά μεθοδολογικά βήματα για τη διδασκαλία της ανάγνωσης:

1^ο Βήμα. Απόκτηση από το μαθητή ενός θεμελιώδους οπτικού λεξιλογίου. Ο **Νοσηλευτής** παροτρύνει τον δάσκαλο να συντάσσει οπτικές καρτέλες όπου επάνω είναι τυπωμένες οι λέξεις που πρόκειται να διδαχτούν. Οι λέξεις που επιλέγονται έχουν θέμα πρόσωπα και αντικείμενα του άμεσου περιβάλλοντος του παιδιού ώστε να γίνονται κατανοητές. Οι λέξεις είναι καθαρογραμμένες. Ακολουθείται η εξής πορεία: παρουσίαση της καρτέλας με τη λέξη που θα διδαχθεί, ανάγνωση της λέξης από το δάσκαλο, προσπάθεια του παιδιού να επαναλάβει τη λέξη. Η ίδια διαδικασία επαναλαμβάνεται πολλές φορές μέχρι ο μαθητής να διαβάζει μόνος του τη λέξη μόλις δει την καρτέλα^{155,157}.

2^ο Βήμα. Συνδυασμός: ταύτιση και ταίριασμα των ίδιων λέξεων, επιλογή των σωστών λέξεων, ανάγνωση και σημασία τους. Επιδιώκεται η εμπέδωση από το παιδί των λέξεων που έχει ήδη διδαχθεί. Εξασκείται στο ταίριασμα ομοίων λέξεων, γραμμένων σε καρτέλες (matching games). Του ζητάμε με προφορικές οδηγίες να επιλέξει την κατάλληλη καρτέλα - λέξη που έχει διδαχθεί από σύνολο με καρτέλες που έχουμε τοποθετήσει μπροστά του. Ξαναδιαβάζει λέξεις που έχει διδαχθεί^{155,157}.

3^ο Βήμα. Κατοχυρώνουμε την εκμάθηση των λέξεων που έχουμε διδάξει, φροντίζοντας ο μαθητής να βιώνει την επιτυχία. Καθώς κάνουμε επαναλήψεις φροντίζουμε για την τόνωση της αυτοπεποίθησης του μαθητή, καθοδηγώντας τον όταν χρειάζεται ώστε να επιτύχουμε τη μάθηση χωρίς λάθη (errorless learning)^{155,157}.

4ο Βήμα. Διδάσκουμε νέες λέξεις που είναι απαραίτητες για τη δημιουργία φράσεων και προτάσεων. Αφού ο μαθητής έχει εμπέδωσε κάποιες λέξεις και τις κατανοεί θα ξεκινήσει η εκμάθηση πάλι με καρτέλες λέξεων με τις οποίες σχηματίζουμε φράσεις και προτάσεις. Οι λέξεις αυτές πρέπει να είναι προσαρμοσμένες στο επίπεδο ομιλίας του παιδιού και η εκμάθησή τους θα το βοηθήσει να βελτιώσει την αυθόρμητη ομιλία του και να κατανοήσει σταδιακά τους γραμματικούς και συντακτικούς κανόνες^{155,157}.

5^ο Βήμα. Το νόημα των λέξεων. Επιδιώκουμε τη σημασιολογική κατανόηση των λέξεων που διδάξαμε με στόχο την επίτευξη των επικοινωνιακών αναγκών και αντιδράσεων του μαθητή. Αρχικά κάθε λέξη συνδέεται με ένα συγκεκριμένο αντικείμενο και ο μαθητής αδυνατεί να γενικεύσει. Για παράδειγμα η λέξη "γάτα" με τη φωτογραφία της γάτας του σπιτιού, δεν αντιπροσωπεύει για το παιδί όλα τα ζώα - γάτες. Χρειάζεται χρόνος και εμπειρία με αντικείμενα της ίδιας ομάδας ή κατηγορίας για να γίνει αυτό αντιληπτό από το παιδί^{155,157}.

6^ο Βήμα. Κατανόηση των προτάσεων. Συνήθως τα παιδιά με Down έχουν ιδιαίτερη δυσκολία στην γραμματική και το συντακτικό. Για να βελτιώσουμε την ικανότητα του μαθητή να κατανοεί μια πρόταση επιλέγουμε κείμενα των οποίων το συντακτικό και η γραμματική αντιστοιχούν στο επίπεδο προόδου του παιδιού. Οι προτάσεις που δίνουμε πρέπει να έχουν απόλυτη σχέση με τις ανάγκες ομιλίας του μαθητή. Θα αποτελούνται από λέξεις του οπτικού λεξιλογίου του παιδιού που έχει ήδη κατακτήσει^{155,157}.

7^ο Βήμα. Διδασκαλία μεμονωμένων φωνών, φθόγγων, συλλαβών. Επιδιώκουμε ο μαθητής να μπορεί να δείχνει ένα γράμμα και να λέει τον ήχο που αντιστοιχεί σε αυτό. Ξεκινάμε με τα γράμματα τα οποία αποτελούν τους αρχικούς ήχους των λέξεων που το παιδί έχει ήδη κατακτήσει. Δείχνουμε το γράμμα, λέμε τον ήχο και ζητάμε από το παιδί να τον επαναλάβει. Πολλά παιδιά με Down αντιμετωπίζουν μεγάλη δυσκολία στην κατανόηση και το συσχετισμό ήχου - γράμματος. Σ' αυτήν την περίπτωση θα αρκεστούμε στην ολική εκμάθηση των λέξεων. Οι λέξεις που διδάσκονται θα πρέπει να γίνουν κάτι ξεχωριστό για το παιδί. Αυτό μπορεί να επιτευχθεί όταν με κάθε ευκαιρία οργανώνουμε παιχνίδια με αυτές τις λέξεις^{155,157}.

7.4 Η διδασκαλία της γραφής και της ορθογραφίας στα παιδιά με σύνδρομο Down:

Η σύνθετη φύση της γραφής την κάνει ιδιαίτερα ευαίσθητη σε δυσλειτουργία. Η γραφική παρουσία επηρεάζεται από τη νοητική ικανότητα, την αισθητική αντίληψη, τον κινητικό σχεδιασμό και την εκτέλεση. Στα παιδιά με σύνδρομο Down συγκεκριμένα νευρομυϊκά χαρακτηριστικά μπορεί να επηρεάσουν τη γραφή. Τέτοια βασικά χαρακτηριστικά είναι η υποτονία καθώς και η έλλειψη σταθερότητας του κορμού και της λαβής. Άλλοι παράγοντες που δυσχεραίνουν την απόκτηση της δεξιότητας της γραφής στα παιδιά αυτά είναι η υπερκινητικότητα των συνδέσμων, η αδυναμία της λαβής, η έλλειψη συντονισμού χεριού-ματιού, οι απτικές και κιναισθητικές δυσκολίες και η καθυστέρηση στη γλωσσική ανάπτυξη^{157,161}.

Όπως σε όλες τις δεξιότητες, έτσι και στη γραφή υπάρχουν ατομικές διαφορές όσον αφορά στο βαθμό δυσκολίας και τις ιδιαιτερότητες των παιδιών με σύνδρομο Down. Πολλά παιδιά δυσκολεύονται να αποφασίσουν ποιο χέρι θα χρησιμοποιήσουν, αντιμετωπίζουν δυσκολία στο να κρατήσουν σταθερό το χαρτί, η πίεση του χεριού τους είναι χαλαρή, κάνουν πολύ μεγάλες κινήσεις με ολόκληρο το χέρι και άλλοτε πολύ μικρές κινήσεις μόνο με τα δάχτυλα, δυσκολεύονται να διατηρήσουν περιθώρια και γραμμές και δυσκολεύονται να αναγνωρίσουν από πού θα αρχίσουν να γράφουν και να βρουν τη θέση των γραμμάτων και των λέξεων καθώς και τις διαστάσεις μεταξύ τους. Στην διδασκαλία της γραφής και της ορθογραφίας σημαντικό είναι το παιδί να συμβουλευεται τόσο από το **Νοσηλευτικό προσωπικό** αρχικά, όσο και από ειδικούς μετέπειτα, και να ενθαρρύνεται από πολύ μικρή ηλικία ώστε να ασχολείται με υλικά γραφής όπως μολύβια και μαρκαδόρους^{157,161}.

Όλες οι προγραφικές δραστηριότητες ενδείκνυνται να έχουν την μορφή παιχνιδιού και ο θεραπευτής να ξεκινά ο ίδιος την δραστηριότητα, προσελκύνοντας και το παιδί. Τα έπιπλα στα οποία θα κάθεται πρέπει να είναι στο σωστό μέγεθος ώστε να αισθάνεται άνετα. Στην αρχή ο θεραπευτής πρέπει να τοποθετήσει ο ίδιος το μολύβι στο χέρι του παιδιού, να του υποδείξει το σωστό τρόπο πιασίματος καθώς και να το υποβοηθά στην χρησιμοποίηση του άλλου χεριού ως στήριγμα. Ο θεραπευτής καθοδηγεί το χέρι του παιδιού στο σχεδιασμό γραμμών. Τα πρώτα βασικά χαράγματα είναι οι οριζόντιες, οι κάθετες γραμμές και ο κύκλος. Οι πρώτες γραμμές είναι μεγαλύτερες ενώ σταδιακά επιδιώκεται να μπορεί το παιδί να χαράσσει μικρότερες γραμμές^{157,161}.

Μια από τις πρώτες δραστηριότητες που προτείνεται είναι η προσπάθεια γραφής του ονόματος του παιδιού. Η κατάλληλη στιγμή είναι όταν το παιδί έχει ήδη μάθει να διαβάζει το όνομά του. Προηγείται η προφορική περιγραφή των κινήσεων που γίνονται με το χέρι για τον σχεδιασμό των γραμμών. Για τις δραστηριότητες προγραφής, όσον αφορά στις γραμμές πάνω στις οποίες χαράσσονται τα γράμματα, η πρώτη γραμμή να είναι συνεχής, η μεσαία διακεκομμένη και η τρίτη πάλι συνεχής. Ο μαθητής με σύνδρομο Down αναμένεται να περάσει από τέσσερα στάδια: της εξάσκησης στο σχεδιασμό, της μίμησης, όπου παρακολουθεί τον τρόπο σχεδιασμού από τον θεραπευτή και καλείται να τον επαναλάβει, της αντιγραφής, όπου παρουσιάζεται το διδασκόμενο γράμμα και της μνήμης, όπου το παιδί αναμένεται να μπορεί να ανακαλεί ένα γράμμα, μια λέξη, όταν την ακούει και να την γράφει, χωρίς να βλέπει κάποιο πρότυπο^{157,161}.

Όσο αφορά την ορθογραφία πολλά παιδιά με σύνδρομο Down γράφουν τις λέξεις μόνο και μόνο με τη βοήθεια της οπτικής μνήμης. Ένα πρόγραμμα διδασκαλίας της ορθογραφίας πρέπει να καλύπτει τις ατομικές ανάγκες των μαθητών. Είναι απαραίτητο να χρησιμοποιούνται κάποιες δραστηριότητες που να είναι κατάλληλες για τον κάθε μαθητή. Οι δραστηριότητες αυτές θα πρέπει να έχουν σχέση με τις λέξεις στις οποίες έγιναν λάθη στην καθημερινή πράξη. Επίσης, θα πρέπει να γενικεύεται από το θεραπευτή η γνώση της ορθογραφίας και να λαμβάνονται υπόψη τα αναπτυξιακά στάδια της ορθογραφικής δεξιότητας^{157,161}.

7.5 Για την διδασκαλία της ορθογραφίας σε παιδιά με σύνδρομο Down θα πρέπει να¹⁶¹:

- Δίνεται έμφαση στις λέξεις που θα πρέπει να μάθει ο μαθητής. Οι λίγες έστω λέξεις που θα διδαχθούν πρέπει να είναι όσο το δυνατόν πιο χρήσιμες γίνεται¹⁶¹.
- Για να μη βιώσει ο μαθητής άλλη μία αποτυχία, πρέπει οι λέξεις που θα διδαχθεί να μην είναι περισσότερες από αυτές που μπορεί να μάθει. Τα παιδιά έχουν ήδη αποτύχει και «δεν τους χρειάζεται» μία ακόμη εμπειρία αποτυχίας¹⁶¹.
- Αφιερώνεται περισσότερος χρόνος από ότι συνήθως στη συζήτηση σχετικά με τις λέξεις που θα μαθευτούν. Πρέπει να γίνει σαφές ότι ο μαθητής γνωρίζει τη σημασία της λέξης. Ακόμη, ο μαθητής πρέπει να καθοδηγείται με ερωτήσεις, ώστε να παρατηρεί τις λέξεις από άποψη δομής¹⁶¹.
- Ενδυναμώνονται οι όποιες εικόνες έχει ο μαθητής για τις λέξεις, όταν τις ιχνηλατεί με το δάχτυλο¹⁶¹.
- Σημειώνονται οι κακές συνήθειες μελέτης. Ο θεραπευτής επισημαίνει στο μαθητή ότι αυτές οι συνήθειες μπορούν να παρεμποδίσουν την επιτυχή εκμάθηση της ορθογραφίας¹⁶¹.
- Ελέγχεται, και αν είναι αναγκαίο αναπροσαρμόζεται, η μέθοδος ατομικής μελέτης του παιδιού¹⁶¹.
- Προσφέρεται μια μεγάλη ποικιλία δραστηριοτήτων γραφής¹⁶¹.

7.6 Η διδασκαλία της επικοινωνίας, της ομιλίας και της γλώσσας στα παιδιά με σύνδρομο Down:

Η γλωσσική ανάπτυξη στα άτομα με σύνδρομο Down παρουσιάζει μεγάλες διακυμάνσεις και χαρακτηρίζεται από απλή γλωσσική ανωριμότητα ως έλλειψη λόγου. Πρόκειται για την περιοχή με τη μεγαλύτερη δυσκολία. Ως πιθανές αιτίες έχουν θεωρηθεί βλάβες στην ακουστικοφωνητική δίοδο επικοινωνίας και δυσκολίες στην παραγωγή λόγου που συνδέονται με προβλήματα στο συντονισμό των κινήσεων. Η πρώτη λέξη για το παιδί με Down εμφανίζεται σε ηλικία περίπου 2 ετών και η πρόταση δύο λέξεων σε ηλικία 3 ετών. Σε ηλικία 12 ετών φτάνει το λεξιλόγιο των 2000 λέξεων που αντιστοιχεί σε φυσιολογικό παιδί 5-6 ετών. Ο λόγος παραμένει τηλεγραφικός¹⁶¹.

Το παιδί με Down συναντά μεγάλες δυσκολίες στον λόγο, που μερικές φορές φτάνουν ως την απώλεια του. Η δυσκολία αφορά τόσο στην παραγωγή όσο και στην κατανόηση του. Οι οδηγίες του θεραπευτή προς το μαθητή πρέπει να είναι απλές και να δίνονται βαθμιαία. Οι όροι που χρησιμοποιούνται να είναι σταθεροί και επαναλαμβανόμενοι και να ανήκουν στο λεξιλόγιο του παιδιού. Αποφεύγουμε τις ομόηχες και τις ηχητικά παρόμοιες λέξεις που τα μπερδεύουν και φροντίζουμε ώστε η κατανόηση αυτών που λέμε να ενισχύεται από τα συμφραζόμενα. Χρησιμοποιούμε πρόσθετα κανάλια προσέγγισης των πληροφοριών. Ενισχύουμε την κατανόηση των αφηρημένων εννοιών με εικόνες και σύμβολα. Οργανώνουμε τις λέξεις που ήδη γνωρίζουν αλφαβητικά και σε κατηγορίες και τις αναγράφουμε σε καρτέλες μαζί με εικόνες¹⁶¹.

Ενισχύουμε τη μνήμη τους με τις συχνές επαναλήψεις, χρησιμοποιώντας μνημονικές τεχνικές και κατηγοριοποιώντας τις πληροφορίες. Θεωρείται ότι τα παιδιά με Down βελτιώνουν το λόγο τους, τη μνήμη τους και την ικανότητα να σκέφτονται και να αιτιολογούν μέσα από την ανάγνωση. Πολλά παιδιά αρθρώνουν καλύτερα τις λέξεις όταν τις διαβάζουν, καθώς έχουν και την οπτική παρουσίαση μαζί με την ακουστική. Όταν η λέξη βρίσκεται μέσα σε μια πρόταση, η κατανόηση της ενισχύεται από τα συμφραζόμενα. Ακόμα μέσα από την ανάγνωση τα παιδιά έρχονται σε επαφή με συντακτικά σωστές προτάσεις. Οι έρευνες έχουν δείξει ότι τα παιδιά με Down δεν βελτιώνουν το λόγο τους μόνο με την επαφή τους με συνομηλίκους τους που μιλούν κανονικά. Χρειάζεται οργανωμένο πρόγραμμα¹⁶¹.

Αρχίζουμε με τις οικείες λέξεις και συνήθως με το όνομα του παιδιού και των μελών της οικογένειας του καθώς και των οικείων του αντικειμένων. Χρησιμοποιούμε το καινούργιο λεξιλόγιο σε διαφορετικές καταστάσεις ώστε να βοηθήσουμε την γενίκευσή του. Επαναλαμβάνουμε στο παιδί κάθε οδηγία που του δίνουμε. Το παροτρύνουμε να μας κοιτάει όταν του μιλάμε και ιδιαίτερα στο στόμα. Χρησιμοποιούμε μικρές προτάσεις που τις συνοδεύουμε με εικόνες, χειρονομίες και με σχετικές εκφράσεις του προσώπου. Αποφεύγουμε τις κλειστές ερωτήσεις που απαιτούν μονολεκτικές απαντήσεις ώστε να ενθαρρύνουμε τη δημιουργία μεγαλύτερων προτάσεων. Του δίνουμε αρκετό χρόνο ώστε να σκεφτεί και να οργανώσει την απάντησή του, καθώς συνήθως γνωρίζει πολύ περισσότερα από ότι καταφέρνει να εκφράσει γλωσσικά. Χρησιμοποιούμε ασκήσεις κατανόησης της γλώσσας και της ομιλίας και τις επαναλαμβάνουμε συνεχώς ανταμείβοντας το παιδί σε κάθε σωστή ανταπόκριση. Η θετική ενίσχυση έχει πολύ σημαντικά οφέλη για αυτά τα παιδιά που έχουν ιδιαίτερη ανάγκη την ενθάρρυνση και την επιβεβαίωση. Συμβουλεύουμε τους γονείς τους να τα πηγαίνουν σε ομαδικές δραστηριότητες όπως κολύμπι, γυμναστική, δραματοθεραπεία, οι οποίες ενισχύουν την αυτοπεποίθησή τους και βελτιώνουν τις κοινωνικές τους δεξιότητες, γεγονός που λειτουργεί ως κίνητρο για την επικοινωνία τους μέσα από την γλωσσική έκφραση¹⁶¹.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8

Αναπηρία & Δικαιώματα

8.1 Η έννοια της «Αναπηρίας» και μία ζωή χωρίς διακρίσεις μέσα από τα μάτια του Νοσηλευτή.

Αναπηρία ορίζεται η απώλεια της υγείας λόγω βλάβης ή διαταραχής, έμφυτης ή επίκτητης ορισμένων σωματικών, ψυχικών, ή πνευματικών λειτουργιών του οργανισμού. (Μπαμπινιώτης 1998).

Στο σημείο αυτό της εργασίας προσπαθήσαμε να κατανοήσουμε:

- α) την κοινωνική κατασκευή της αναπηρίας,
- β) την διαδικασία δημιουργίας της,
- γ) τους παράγοντες που την ενισχύουν.

Η θεωρία του κοινωνικού μοντέλου της αναπηρίας θεωρεί ότι αυτή δεν είναι φυσική αλλά κοινωνικά παραγόμενη, από τις αντιλήψεις για το τι είναι παθολογικό και τι φυσιολογικό, οι οποίες είναι ριζωμένες στις κοινωνικές πρακτικές. Το σχολείο αναπαράγει την κοινωνική κατασκευή της αναπηρίας μέσα από τις μεθόδους διδασκαλίας και αξιολόγησης των μαθητών, καθώς επίσης και από τις κτηριακές υποδομές. Όλοι όσοι εμπλέκονται στην εκπαιδευτική διαδικασία είναι άνθρωποι που κουβαλούν τα κοινωνικά στερεότυπα που οδηγούν σε κοινωνικό αποκλεισμό των αναπήρων. Η αναπηρία είναι λοιπόν κοινωνικό προϊόν, μιας και τα κοινωνικά αυτά στερεότυπα-προκαταλήψεις προβάλλονται σε όλους τους τομείς της κοινωνικής μας ζωής. Ένας άλλος παράγοντας κατασκευής της αναπηρίας είναι η κτηριακή υποδομή των σχολείων και όλων των δημοσίων κτηρίων και υποδομών που αποκλείει την πρόσβαση και τη χρήση τους από άτομα με αναπηρία. Στην κοινωνία και ειδικότερα στο σχολείο **η διαφορετικότητα αντιμετωπίζεται σαν έλλειψη, αναπηρία και ανικανότητα** (που μπορεί να υπάρχουν) ενισχύουν όμως αυτόν τον κοινωνικό αποκλεισμό όπου το μέλλον είναι προδιαγεγραμμένο, «**απομόνωση**». Μπορεί ένας μαθητής να είναι αργός στο σχολείο, να μην είναι όμως αργός στην οικογένειά του ή στην γειτονιά του. **Ο αποκλεισμός όμως επεκτείνεται παντού**¹⁶².

8.1.1 Προϋποθέσεις για ισότιμη συμμετοχή:

Ως «**Νοσηλευτική Παρέμβαση**» καλείται η **πνευματική** και **ηθική** κληρονομιά τόσο των **Νοσηλευτών** ανθρώπων όσο και της πολιτείας ολόκληρης που βασίζεται στις **αξίες** της **αξιοπρέπειας** του ανθρώπου, της **ελευθερίας**, της **ισότητας** και της **αλληλεγγύης**. Οι ανθρωπιστικές επιστήμες, η πολιτεία αλλά και οι πολίτες έχουμε υποχρέωση να πράττουμε έτσι ώστε οι αξίες αυτές να είναι ίσες για όλους, επομένως και για τα άτομα με αναπηρίες τα οποία ως μέλη της κοινωνίας πρέπει να έχουν τα ίδια δικαιώματα. Οι ανάγκες των ατόμων αυτών έχουν την ίδια σπουδαιότητα με τις ανάγκες των υπολοίπων και ο προγραμματισμός της πολιτείας πρέπει να τις λαμβάνει υπόψη, εξισώνοντας τις ευκαιρίες, που μπορεί να οδηγήσουν όχι μόνο σε ίσα δικαιώματα αλλά και σε ίσες υποχρεώσεις¹⁶²⁻¹⁶³.

A) Η αναπηρία δεν είναι ανικανότητα. Η αναπηρία αφορά λειτουργικούς περιορισμούς που παρουσιάζει ένας μεγάλος αριθμός ατόμων. Η ανικανότητα περιγράφει την σχέση του ατόμου με το περιβάλλον και την κοινωνία, που είναι έτσι σχεδιασμένα ώστε να περιορίζουν τις ευκαιρίες ισότιμης συμμετοχής του στη ζωή. Γίνεται πλέον κατανοητό ότι η κοινωνία κάνει τους ανάπηρους ανίκανους¹⁶²⁻¹⁶³.

B) Οι διακρίσεις και ο αποκλεισμός που βιώνουν τα άτομα με αναπηρίες σε όλα τα επίπεδα της ζωής τους, οδήγησε στην αναγνώριση όλων όσων πρέπει να γίνουν προκειμένου να εξασφαλιστεί για αυτά τα άτομα η ίση συμμετοχή στην κοινωνία¹⁶²⁻¹⁶³.

Γ) Παλαιότερα, η «ενσωμάτωση» είχε την έννοια της προσαρμογής του ατόμου στην κοινωνία και δεν συνδεόταν με την προώθηση κοινωνικών αλλαγών που θα εξασφάλιζαν τις προϋποθέσεις για αυτήν. Η έννοια της «αυτόνομης διαβίωσης», η οποία αναπτύχθηκε τα τελευταία χρόνια, αποτελεί στοιχείο ζωτικής σημασίας για την επίτευξη πλήρους συμμετοχής των ατόμων με αναπηρίες. Στόχος της αυτόνομης διαβίωσης είναι να επιτρέψει στα άτομα με αναπηρίες να πετύχουν στον μεγαλύτερο βαθμό την οικονομική και κοινωνική ενσωμάτωση, την ανεξαρτησία και την άσκηση ίσων δικαιωμάτων με τους μη-ανάπηρους συνανθρώπους τους¹⁶²⁻¹⁶³.

Δ) Στενά συνδεδεμένη με την αρχή της αυτόνομης διαβίωσης είναι και η έννοια της προσαρμογής, που δίνει έμφαση στην εξάλειψη των έμμεσων εμποδίων που υψώνονται στην συμμετοχή των ατόμων με αναπηρίες. Πρόκειται για μία έννοια που περιλαμβάνει πρακτικές όπως η αλλαγή ωραρίων εργασίας, η διάθεση διερμηνέων νοηματικής γλώσσας για κωφούς και αναγνώστων για τους τυφλούς, η διάθεση προσπελάσιμων κτιρίων, η τροποποίηση της υπάρχουσας υποδομής ως μέσο για την εξασφάλιση ίσης κοινωνικής συμμετοχής στα άτομα με αναπηρίες και σύνδεσης των συγκεκριμένων αναγκών τους με τα συγκεκριμένα προγράμματα και δραστηριότητες της κοινωνίας¹⁶²⁻¹⁶³.

Ε) Υπάρχει χάσμα μεταξύ της ισότητας και της εφαρμογής της. Η πρόκληση τώρα είναι να μετατρέψουμε την ίση συμμετοχή και τις ίσες ευκαιρίες από απλές αρχές σε πραγματικότητες, οι οποίες συνεπάγονται αλλαγές στην ζωή των ατόμων με αναπηρίες. Αυτό σημαίνει διαμόρφωση πολιτικής που θα διευκολύνει την πλήρη συμμετοχή και την εμπλοκή των ατόμων με αναπηρίες σε οικονομικές, κοινωνικές και άλλες διαδικασίες, σεβόμενη τις προσωπικές τους επιλογές¹⁶²⁻¹⁶³.

ΣΤ) Βασική προϋπόθεση είναι η γέννηση, ανάπτυξη, ενίσχυση και διατήρηση νέων «προκαταλήψεων» και στερεότυπων που θα ανατρέψουν. Αυτό μπορεί να επιτευχθεί μέσα από κοινωνικούς, οικονομικούς, πολιτικούς μηχανισμούς οι οποίοι, ανάλογα με την κατεύθυνση που θα δοθεί, να παράγουν και να ενισχύουν νέα στερεότυπα ή αλλιώς να αποδυναμώνουν και να καταργούν παλιές κοινωνικές συμπεριφορές¹⁶²⁻¹⁶³.

Μερικοί τέτοιοι μηχανισμοί είναι¹⁶³:

α) Τα Μέσα Μαζικής Ενημέρωσης (ΜΜΕ)¹⁶³

β) Η Παιδεία¹⁶³

γ) Το Κοινοβούλιο και τα Κόμματα¹⁶³

δ) Ειδικές Νομοθετικές Ρυθμίσεις που αφορούν την οργάνωση του Κράτους Πρόνοιας¹⁶³.

8.1.2 Μέτρα για την προώθηση της ισότιμης συμμετοχής:

Εκπαίδευση των ατόμων με αναπηρίες¹⁶⁴:

1. Η εκπαίδευση των ατόμων με αναπηρίες πρέπει να αποτελεί αναπόσπαστο τμήμα του εθνικού συστήματος εκπαίδευσης, επεξεργασίας της διδακτέας ύλης και οργάνωσης των σχολείων¹⁶⁴.
2. Η εκπαίδευση στα κοινωνικά σχολεία προϋποθέτει την παροχή υπηρεσιών διερμηνείας και άλλων κατάλληλων υποστηρικτικών υπηρεσιών. Πρέπει ακόμη να παρέχεται επαρκής πρόσβαση, καθώς και υποστηρικτικές υπηρεσίες, σχεδιασμένες έτσι που να καλύπτουν τις ανάγκες των ατόμων με διαφορετικές αναπηρίες¹⁶⁴.
3. Οι ομάδες γονέων και οργανώσεις ατόμων με αναπηρίες πρέπει να εμπλέκονται στην εκπαιδευτική διαδικασία σε όλα τα επίπεδα. Στα κράτη που η εκπαίδευση είναι υποχρεωτική, θα πρέπει να παρέχεται σε όλα τα αγόρια και κορίτσια, με κάθε είδους και κάθε βαθμό αναπηρίας, ακόμη και του πιο σοβαρού¹⁶⁴.
4. Για να διευκολυνθεί η παροχή εκπαίδευσης προς τα άτομα με αναπηρίες στο πλαίσιο του γενικού συστήματος εκπαίδευσης, τα Κράτη πρέπει να διαθέτουν μία σαφή πολιτική αποδεκτή από το σχολείο, αλλά και από την ευρύτερη κοινωνία. Επίσης θα πρέπει να διαθέτουν ένα ευέλικτο πρόγραμμα, με δυνατότητες προσθηκών και προσαρμογών και τέλος να παρέχουν συνεχιζόμενη κατάρτιση και υποστήριξη τόσο στους δασκάλους όσο και στους **Νοσηλευτές**, καθώς εκείνοι αποτελούν τον κύριο άξονα για την μετέπειτα κατάρτιση και παραπομπή των ατόμων αυτών σε δραστηριότητες επανένταξης και συμμετοχής στον κοινωνικό περίγυρο¹⁶⁴.

8.1.3 Επαγγελματική Εκπαίδευση

Η εργασία για τα άτομα με νοητική καθυστέρηση είναι πολύ σημαντική και αποτελεί βασικό δικαίωμά τους. Μέσα από την εργασία αποκτούν αυτοσεβασμό και αυτοεκτίμηση, ενώ τους δίνεται η δυνατότητα να έχουν πρόσβαση σε καταναλωτικά, κοινωνικά ή πολιτισμικά αγαθά. Πρόκειται για ένα μέσο αυτονομίας, ενώ ταυτόχρονα έχει θεραπευτική αξία, καθώς αξιοποιεί τις υπολειμματικές ικανότητες και δεξιότητές τους. Η επαγγελματική εκπαίδευση ατόμων με νοητική καθυστέρηση πρέπει να αποτελεί βασικό κομμάτι του αναλυτικού προγράμματος όλης της εκπαίδευσής τους¹⁶⁴.

Ειδικοί τομείς επαγγελματικής εκπαίδευσης¹⁶⁴:

1. **Αυτονομία**, δηλαδή, δεξιότητες για να φροντίζει τον εαυτό του χωρίς την βοήθεια της οικογένειάς του (υγιεινή του σώματος, γενική εμφάνιση, πρώτες βοήθειες, χρησιμοποίηση των μέσων μεταφοράς)¹⁶⁴
2. **Κοινωνικές δεξιότητες**, δηλαδή, δεξιότητες που θα επιτρέψουν στο άτομο να συμμετέχει σε ομαδικές δραστηριότητες (συμπεριφορά, πειθαρχία, ανοχή, κοινωνική προσαρμογή)¹⁶⁴
3. **Τεχνικές επαγγελματικές δεξιότητες** (βασικές συνήθειες εργασίας , εκμάθηση επαγγελματικών δεξιοτήτων)¹⁶⁴
4. **Πρακτικές σχολικές γνώσεις**¹⁶⁴
5. **Προγραμματισμός ελεύθερου χρόνου**¹⁶⁴

8.1.4 Ένα πρόγραμμα επαγγελματικής εκπαίδευσης ατόμων με νοητική καθυστέρηση περιλαμβάνει έξι στάδια^{159,164}:

- A. Εκτίμηση της ζήτησης επαγγελμάτων στην αγορά εργασίας^{159,164}
- B. Αρχική αξιολόγηση των ικανοτήτων και των ανεπαρειών του ατόμου^{159,164}
- C. Επαγγελματικός προσανατολισμός (στάδιο προεπαγγελματικής εκπαίδευσης, όπου γίνεται το ταίριασμα των ικανοτήτων του εκπαιδευόμενου με το είδος επαγγέλματος που του αρέσει^{159,164}
- D. Εκπαίδευση σε ένα επάγγελμα, όπου αποτελείται από μαθητεία μέσα στη σχολή, πρακτικές σχολικές γνώσεις για την στήριξη της επαγγελματικής εκπαίδευσης, έμφαση σε κοινωνικές δεξιότητες και δραστηριότητες της καθημερινής ζωής, ευαισθητοποίησης των εργοδοτών και της κοινότητας, μαθητεία στον ανοιχτό χώρο εργασίας^{159,164}
- E. Επαγγελματική τοποθέτηση μετά την λήξη των σπουδών^{159,164}
- F. Συμβουλευτική και υποστήριξη μετά την επαγγελματική τοποθέτηση^{159,164}

8.1.5 Κοινωνική διάσταση της αναπηρίας:

Αυτά τα άτομα έχουν τα ίδια δικαιώματα και υποχρεώσεις¹⁶⁴:

1. Στατιστική έρευνα του μεγέθους του προβλήματος (αριθμός των ΑΜΕΑ και τόπος διαμονής τους, κατανομή τους κατά ηλικία, φύλο, πάθηση κ.τ.λ.) και αξιολόγηση της υπάρχουσας κατάστασης¹⁶⁴
2. Ενθάρρυνση της Τοπικής Αυτοδιοίκησης και των μη κερδοσκοπικών οργανώσεων, με την θέσπιση κινήτρων και την εξασφάλιση των απαραίτητων οικονομικών πόρων από την πολιτεία, για ανάληψη πρωτοβουλιών που θα βοηθήσουν τα ΑΜΕΑ και τις οικογένειές τους (δημιουργία ειδικών προγραμμάτων στήριξης, κέντρα εκπαίδευσης και απασχόλησης κ.τ.λ.)¹⁶⁴
3. Η παροχή των απαιτούμενων υπηρεσιών στα ΑΜΕΑ και τις οικογένειές τους να γίνεται χωρίς οικονομική επιβάρυνση (εκπαίδευση, νοσηλεία κ.τ.λ.) και να θεσπισθούν ενιαία κριτήρια για όλες τις κατηγορίες αναπηρίας στα παρεχόμενα επιδόματα¹⁶⁴
4. Δημιουργία μονάδων διαβίωσης για όσα ΑΜΕΑ δεν μπορούν να έχουν την στήριξη των οικογενειών τους (ασθένεια, θάνατος γονέων κ.τ.λ.)¹⁶⁴
5. Μπορούν να λάβουν θέσεις εργασίας κανονικά (αν μπορούν να ανταπεξέλθουν) το μόνο που τους εμποδίζει είναι ο ρατσισμός που βλέπουν και βιώνουν στα μάτια των ανθρώπων. Πολλές φορές οι ικανότητες που έχουν τα άτομα με αναπηρία, με τις ιδιαίτερες κλίσεις και τον αυξημένο ζήλο τους, εξασφαλίζουν στους εργοδότες μεγάλη απόδοση¹⁶⁴.

8.2 Προεμφυτευτικός-Προγεννητικός έλεγχος & ηθικά ζητήματα:

Ο **προγεννητικός-προεμφυτευτικός** έλεγχος μας παρέχει την δυνατότητα αναγνώρισης γονιδίων που προκαλούν ή προδιαθέτουν την ύπαρξη διαφόρων ασθενειών. Η ανακάλυψη προβληματικών αλληλουχίων γονιδίων οδήγησε στην ανάπτυξη των γενετικών ελέγχων. Η διαθεσιμότητα των γενετικών ελέγχων έχει αυξηθεί και αναμένεται στο μέλλον να αυξηθεί ακόμη περισσότερο, σε σημείο τέτοιο που να δυσκολεύεται κάποιος να παρακολουθήσει τις εξελίξεις. Ερευνητές έχουν ήδη δημιουργήσει γενετικούς ελέγχους για ένα μεγάλο αριθμό γενετικών νόσων, όπως η κυστική ίνωση, η νόσος του Huntington, η μυϊκή δυστροφία και άλλες. Παράλληλα, έχουν ξεκινήσει ή έχουν ολοκληρωθεί γενετικοί έλεγχοι για διάφορες κοινές διαταραχές, όπως ο καρκίνος του μαστού, ο καρκίνος του παχέος εντέρου ο σακχαρώδης διαβήτης κ.α¹⁶⁵.

Ο γενετικός έλεγχος είναι ιδιαίτερα χρήσιμος στο χώρο της ιατρικής, υπό την έννοια ότι ο φορέας κάποιας ασθένειας θα τύχει της δέουσας ιατρικής και νοσηλευτικής φροντίδας και μέριμνας. **Ο γενετικός έλεγχος δύναται να εφαρμοστεί τόσο πριν τη γέννηση του ανθρώπου όσο και μετά τη γέννησή του.** Ο γενετικός έλεγχος που εφαρμόζεται **πριν τη γέννηση** διαιρείται σε **δύο φάσεις:** α) **τον προεμφυτευτικό έλεγχο** που διενεργείται σε έμβρυα in vitro, όταν το ζευγάρι έχει προσφύγει σε τεχνικές εξωσωματικής γονιμοποίησης και β) **τον προγεννητικό έλεγχο** που γίνεται σε αναπτυσσόμενο έμβρυο κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης. Ο γενετικός έλεγχος με τις διαγνωστικές δυνατότητες που προσφέρει για την ανίχνευση ασθενειών, έχει γίνει πεδίο έντονου **βιοηθικού προβληματισμού**, προκαλώντας παράλληλα τις κυριότερες συγκρούσεις μεταξύ των ειδικών και τα περισσότερα κοινωνικά προβλήματα¹⁶⁵.

8.2.1 Προεμφυτευτικός έλεγχος:

Η ιδέα της προεμφυτευτικής διάγνωσης αναπτύχθηκε για πρώτη φορά από τους Edwards και Gardner το 1986, ενώ το 1990 περιγράφεται η πρώτη κλινική εφαρμογή της μεθόδου. Μέσω της προεμφυτευτικής διάγνωσης υπάρχει η δυνατότητα ανίχνευσης πολλών γενετικών νοσημάτων, όπως η ανεπάρκεια α-1αντιθρυψίνης, η κυστική ίνωση, το σύνδρομο Turner, το σύνδρομο Down, η μυϊκή δυστροφία Duchenne, το φύλλο του εμβρύου και άλλα.. Ένα από τα κυριότερα σημεία στα οποία εστιάζεται ο ηθικός προβληματισμός αναφορικά με την προεμφυτευτική διάγνωση, είναι η περίπτωση εκείνη κατά την οποία δεν υπάρχει άλλη επιλογή παρά η απόρριψη του μη υγιούς εμβρύου. **Το ερώτημα που τίθεται στο σημείο αυτό είναι, αν η επιλογή υγιών εμβρύων κρύβει κάποιες τάσεις ευγονικής παρέμβασης. Έχει ειπωθεί ότι η προεμφυτευτική διάγνωση είναι το κατεξοχήν εργαλείο ευγονικής**¹⁶⁵⁻¹⁶⁶.

Από την άλλη μεριά όμως, ο στόχος της αποφυγής γέννησης απογόνων με σοβαρές γενετικές αναπηρίες, αποτελεί μέρος της αναπαραγωγικής ελευθερίας και της προσωπικής επιλογής των γονέων και όχι κάποιο προκαθορισμένο σχέδιο βελτίωσης της ανθρώπινης φυλής. Σε κάθε περίπτωση όμως, οι υποψίες για στοιχεία ευγονικής παραμένουν, καθώς επίσης και η άποψη μερίδας βιοηθικολόγων ότι **η απόρριψη των ασθενών εμβρύων ενέχει τον κίνδυνο του ρατσισμού και των διακρίσεων έναντι των μειονεκτούντων ατόμων**¹⁶⁵⁻¹⁶⁶.

Ένα άλλο αμφιλεγόμενο ζήτημα που αναδεικνύεται μέσω της προεμφυτευτικής διάγνωσης, είναι η επιλογή φύλου. Υπάρχουν δύο κυρίαρχες απόψεις που διέπουν το όλο θέμα. Η πρώτη άποψη αναφέρεται στην απόλυτη ελευθερία όσον αφορά την επιλογή φύλου, ενώ η δεύτερη υποστηρίζει την ολοκληρωτική απαγόρευση της επιλογής φύλου, εκτός αν συντρέχουν ιδιαίτεροι ιατρικοί λόγοι που συνδέονται με το φύλο του παιδιού. Αξίζει να αναφερθεί εδώ, ότι πρόσφατα ο γενικός γραμματέας του Υπουργείου Υγείας του Ισραήλ εξέδωσε εγκύκλιο σύμφωνα με την οποία επιτρέπεται στο εξής η επιλογή φύλου του παιδιού για μη ιατρικούς λόγους. Τα αίτια που οδήγησαν σε μια τέτοια απόφαση είναι η επίτευξη οικογενειακής ισορροπίας. Έτσι, ζευγάρια που έχουν τουλάχιστον τέσσερα παιδιά του ίδιου φύλου, **θα μπορούν μέσω της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης να επιλέγουν το φύλο του παιδιού τους**¹⁶⁵⁻¹⁶⁶.

Τέλος, ένα άλλο ηθικό ζήτημα που ανακύπτει, αφορά στην **ασφάλεια** και στην **αποδοτικότητα της μεθόδου**, αν και θα πρέπει να λεχθεί ότι ο κίνδυνος λανθασμένης διάγνωσης είναι αρκετά μικρός. Άλλωστε, τα περισσότερα κέντρα που προσφέρουν προεμφυτευτικό έλεγχο, προτείνουν επιβεβαίωση της διάγνωσης μέσω προγεννητικού ελέγχου (αμνιοκέντηση ή λήψη χοριακών λαχνών). **Η διαφορά πάντως του προεμφυτευτικού ελέγχου από τον προγεννητικό, έγκειται στο γεγονός ότι η απόρριψη του ασθενούς εμβρύου επηρεάζει πολύ λιγότερο τη σωματική και ψυχολογική υπόσταση της μητέρας¹⁶⁵⁻¹⁶⁶.**

8.2.2 Προγεννητικός έλεγχος:

Ο προγεννητικός έλεγχος προορίζεται κυρίως για ζευγάρια που ανήκουν σε ομάδες υψηλού γενετικού κινδύνου, τα οποία έχουν αυξημένη πιθανότητα να αποκτήσουν παιδί που να υποφέρει από μια συγκεκριμένη γενετική διαταραχή και επίσης για εγκύους ηλικίας μεγαλύτερης των 30-35 ετών που παρουσιάζουν αυξημένο κίνδυνο εμβρυϊκών χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Επειδή προς το παρόν δεν υπάρχει ικανοποιητική και διαθέσιμη θεραπεία στο ενδομητριάκο στάδιο, η **άμβλωση** ή **γέννηση ενός γενετικά ασθενούς παιδιού** εμφανίζονται ως οι **μόνες δυνατές επιλογές**. Η προσφυγή στη προγεννητική διάγνωση δηλώνει μια τάση στο να συστήνεται ο τερματισμός της εγκυμοσύνης σε περιπτώσεις που ανιχνεύεται κάποια γενετική διαταραχή¹⁶⁷.

Έρευνα των Verp M.S έδειξε ότι η μεγαλύτερη πλειοψηφία των γυναικών που χρησιμοποιεί την προγεννητική διάγνωση, αποφασίζει να μην προβεί στη γέννηση ενός παιδιού, όταν διαπιστώνεται σ' αυτό κάποια γενετική ανωμαλία. Έτσι, το 41-88% των περιπτώσεων αποφασίζουν να διακόψουν την κύηση όταν εντοπίζεται κάποια γενετική χρωμοσωμική διαταραχή. Το ποσοστό αυτό αυξάνεται σε 87% όταν γίνεται διάγνωση κάποιας πολύ σοβαρής γενετικής διαταραχής, όπως η Τρισωμία 21. Κάπως διαφορετικά εμφανίζονται τα αποτελέσματα έρευνας των Lodder L.N, κατά την οποία ρωτήθηκαν φορείς και μη φορείς του γονιδίου του καρκίνου του μαστού (BRCA 1,2) και πιο συγκεκριμένα εάν θα θεωρούσαν αποδεκτό τον τερματισμό της κύησης σε περίπτωση που το έμβρυο ήταν επίσης φορέας του γονιδίου του καρκίνου του μαστού¹⁶⁷.

Κανένας από τους φορείς δεν έβρισκε αποδεκτή την άμβλωση σ' αυτή την περίπτωση, ενώ πάνω από το 10% των μη φορέων θα αποδεχόταν την άμβλωση. Τα επιχειρήματα που συνηγορούν για τον τερματισμό της κύησης, ως ηθικά αποδεκτής επιλογής, στηρίζονται κυρίως σε δύο από τις βασικές αρχές της βιοηθικής: στην αρχή της αυτονομίας και στην αρχή της μη πρόκλησης βλάβης και πόνου. Έτσι, σύμφωνα με την αρχή της αυτονομίας, οι γονείς μπορούν να αποφασίζουν ελεύθερα, ώστε να μη φέρουν στον κόσμο ένα γενετικά άρρωστο παιδί. Η άποψη αυτή ενισχύεται περισσότερο από το γεγονός ότι τα κυριότερα συναισθηματικά και οικονομικά βάρη που δημιουργούνται από τη γέννηση ενός άρρωστου παιδιού τα αναλαμβάνουν αυτοί, άρα είναι σε θέση να σταθμίσουν και να αποφασίσουν για το κόστος μιας τέτοιας επιλογής¹⁶⁷.

Επίσης, ακόμα και αν υποστηριχτεί ότι υπάρχει δικαίωμα ζωής στα έμβρυα, το δικαίωμά τους αυτό δεν είναι δυνατόν να προέχει των δικαιωμάτων των γονέων τους. Μπορεί να θεωρηθεί ότι υπάρχει το δικαίωμα στα έμβρυα αφενός να έλθουν στη ζωή και αφετέρου να τους παρέχεται κάθε φροντίδα και στοργή. Τα δικαιώματα όμως αυτά των εμβρύων τελούν υπό την αίρεση ότι δεν περιορίζουν υπερβολικά τα δικαιώματα και τις αξιώσεις των γονέων τους¹⁶⁷.

Άλλη μια ομάδα επιχειρημάτων που συνηγορεί υπέρ του τερματισμού της κύησης, προέρχεται από την αρχή της μη πρόκλησης πόνου και βλάβης, είτε από την πλευρά του αγέννητου εμβρύου είτε από την πλευρά των γονιών και της κοινωνίας. Οι γενετικές ασθένειες προκαλούν στο άτομο που νοσεί μια σειρά από δυσάρεστες και επίπονες καταστάσεις. Η διακοπή της κύησης θέτει ένα τέρμα σ' όλη αυτή την ταλαιπωρία. Η γέννηση ενός παιδιού με γενετική ασθένεια συνεπάγεται ότι οι γονείς θα βιώνουν σ' όλη τους τη ζωή δυστυχία, πόνο, θλίψη ταλαιπωρία και άγχος. Στα συναισθήματα αυτά των γονέων θα πρέπει να προστεθεί και το μεγάλο οικονομικό βάρος στο οποίο καλούνται να ανταποκριθούν, τόσο αυτοί όσο και η κοινωνία, η οποία αναλαμβάνει να καλύψει μέρος των εξόδων για τα παιδιά με γενετικές ασθένειες¹⁶⁷.

Υπάρχουν όμως και επιχειρήματα που αντιτίθενται στις παραπάνω απόψεις. Όπως είναι γνωστό, ένα από τα **βασικά επιχειρήματα ΚΑΤΑ της προγεννητικής διάγνωσης** και της επιλεκτικής άμβλωσης που συνήθως ακολουθεί, είναι ότι μπορεί να οδηγήσει σε **φαινόμενα ρατσισμού και διακρίσεων** κατά των ατόμων με αναπηρίες. Ενδέχεται επιπλέον **να μειωθεί η κοινωνική υποστήριξη και η ανοχή της κοινωνίας στα άτομα με γενετικές διαταραχές**, εφόσον θεωρηθεί ότι οι διαταραχές αυτές θα μπορούσαν να αποφευχθούν με τον προγεννητικό έλεγχο¹⁶⁷.

Ένα άλλο επιχείρημα κατά του προγεννητικού ελέγχου σχετίζεται με την **υπεύθυνη δράση των γονέων**. Οι γονείς ίσως θεωρηθούν από το κοινωνικό σύνολο υπεύθυνοι για τις γενετικές διαταραχές που παρουσιάζει το παιδί τους, διαταραχές που θα μπορούσαν να έχουν εντοπιστεί και κατά συνέπεια αποφευχθεί μέσω του προγεννητικού ελέγχου και της επιλεκτικής άμβλωσης. Υπάρχει μια αυξανόμενη προσδοκία των μελών της κοινωνίας, ότι οι γονείς που είναι φορείς κάποιας γενετικής ασθένειας θα πρέπει ως υπεύθυνα άτομα να υποβάλλονται σε προγεννητικό έλεγχο προτού να τεκνοποιήσουν, τόσο για το δικό τους συμφέρον όσο και για το συμφέρον της κοινωνίας. Στις περιπτώσεις αυτές, **μια άρνηση στο να υποβληθεί κάποιος σε προγεννητικό έλεγχο θα θεωρείται ως μια «ανεύθυνη πράξη»¹⁶⁷**.

Επίσης, ενδέχεται να επηρεαστεί ο τρόπος που συμπεριφέρονται οι γονείς στα παιδιά τους. Έτσι κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης, μπορεί να δημιουργηθεί μια τάση προς την ιδέα ότι το έμβρυο είναι αντικείμενο που μπορούμε να το ανταλλάξουμε σε περίπτωση που παρουσιάσει κάποιο πρόβλημα. Ο φόβος που εκφράζεται εδώ είναι ότι τα παιδιά θα αποτελέσουν μέσα εκπλήρωσης των ατομικών επιδιώξεων των γονέων τους. Επίσης οι γονείς ενός παιδιού με γενετική διαταραχή, ίσως να αναρωτιούνται ότι αν είχαν υποβληθεί σε προγεννητικό έλεγχο, δεν θα είχαν το παιδί που έχουν τώρα, αλλά ένα εντελώς διαφορετικό παιδί. Άλλο ένα προβληματικό σημείο που επισημαίνεται, είναι οι πιθανές επιπτώσεις για τα παιδιά του μέλλοντος, τα οποία θα γνωρίζουν ότι βρίσκονται στη ζωή επειδή πέρασαν επιτυχώς έναν έλεγχο γενετικής ποιότητας¹⁶⁷.

Με τον τρόπο αυτό όμως υποβαθμίζεται η βιολογική υπόσταση της ανθρώπινης ζωής και δίνεται μεγάλη αξία στην ποιότητά της. Έτσι, κατακερματίζεται η ανθρώπινη ύπαρξη στην οποία συνυπάρχουν άρρηκτα συνδεδεμένες τόσο η βιολογική όσο και η συναισθηματική και η ηθική της πλευρά¹⁶⁷.

Μια άλλη σημαντική παράμετρος που συνοδεύει την προγεννητική διάγνωση, αφορά τα συναισθήματα των γονέων μετά από διακοπή της εγκυμοσύνης. Στις περιπτώσεις αυτές, οι γονείς βιώνουν συναισθήματα ενοχής, θλίψης, ψυχικού πόνου και άγχους. Η θλίψη των γονιών σ' αυτές τις περιπτώσεις είναι παρόμοια με αυτή που νιώθουν οι γονείς όταν χάνουν ένα παιδί τους. Επίσης, οι γονείς που προβαίνουν σε τερματισμό της κύησης μετά από προγεννητική διάγνωση, ίσως θα νιώθουν ότι με αυτό τον τρόπο απορρίπτουν και τα άλλα παιδιά τους που υποφέρουν από την ίδια γενετική διαταραχή. **Η γενετική συμβουλευτική όμως, τόσο πριν από τον προγεννητικό έλεγχο όσο και μετά απ' αυτόν θεωρείται ο πιο ενδεδειγμένος τρόπος αντιμετώπισης και άμβλυνσης αυτών των δυσάρεστων συναισθημάτων¹⁶⁷.**

8.2.3 Γενετικός έλεγχος σε παιδιά:

Τα ηθικά προβλήματα που ανακύπτουν από το γενετικό έλεγχο στα παιδιά αφορούν κυρίως δυο τομείς¹⁶⁸⁻¹⁶⁹:

α) Την προληπτική εξέταση σε φαινομενικά υγιή παιδιά, για διαταραχές που θα εκδηλωθούν σε προχωρημένη ηλικία και στις οποίες η πρόωμη θεραπεία ή η παρακολούθηση για επιπλοκές δεν θα βοηθούσε και

β) την εξέταση υγιών παιδιών, για να καθοριστεί αν είναι φορείς κληρονομικών διαταραχών, οι οποίες βέβαια δεν έχουν επιπλοκές στην δική τους υγεία αλλά μπορεί να επηρεάσουν την υγεία των μελλοντικών απογόνων τους¹⁶⁸⁻¹⁶⁹.

Και για τους δύο αυτούς τομείς υπάρχουν επιχειρήματα που συνηγορούν είτε υπέρ είτε κατά των γενετικών εξετάσεων σε παιδιά. Ένα βασικό επιχείρημα που τίθεται ενάντια στις γενετικές εξετάσεις των παιδιών, είναι ότι υπομονεύει την αυτονομία τους, τη δυνατότητα δηλαδή να αποφασίζουν τα ίδια εάν επιθυμούν ή όχι να εξεταστούν. Ανησυχία επίσης προκαλεί το γεγονός ότι το παιδί που θα γίνει αποδέκτης ενός θετικού αποτελέσματος μιας γενετικής εξέτασης ενδεχομένως να υποστεί μείωση της αυτοεκτίμησής του, καθώς και διαταραχή των σχέσεων με τους γονείς και τα αδέρφια του¹⁶⁸⁻¹⁶⁹.

Όσον αφορά τους γονείς ενός παιδιού με προδιάθεση σε κάποια ασθένεια, υπάρχει μια σαφής τάση για υπερπροστατευτικότητα, η οποία επιδρά αρνητικά στην ελευθερία του, στην ατομικότητα του και γενικότερα στην ανάπτυξη του. Αλλά και στην περίπτωση εκείνη που το αποτέλεσμα των γενετικών εξετάσεων είναι αρνητικό, υπάρχει κίνδυνος το παιδί να νιώσει τύψεις, αν υπάρχουν άλλα αδέρφια που είναι φορείς κάποιας γενετικής ασθένειας¹⁶⁸⁻¹⁶⁹.

Πρόβλημα, επίσης, εντοπίζεται στην απώλεια της εχεμύθειας, αφού τα αποτελέσματα των εξετάσεων ανακοινώνονται στους γονείς παρά τη θέληση του παιδιού. Ελλοχεύει, επίσης, ο κίνδυνος να διαρρεύσει η πληροφορία για τη γενετική σύσταση του παιδιού, με αποτέλεσμα να υποστεί διακρίσεις στο σχολείο, στην εργασία, στην ασφάλεια ζωής αλλά και στην ικανότητά του να συνάψει μελλοντικές σχέσεις. Όλα αυτά θα έχουν ως **αποτέλεσμα τον κοινωνικό αποκλεισμό και την περιθωριοποίηση του παιδιού, σε σημείο που να τίθεται ζήτημα ρατσισμού και τάσεων ευγονικής**¹⁶⁸⁻¹⁶⁹.

Από την άλλη πλευρά τα επιχειρήματα που υποστηρίζουν τις γενετικές εξετάσεις σε παιδιά είναι τα εξής¹⁷⁰⁻¹⁷¹:

- Ίσως είναι καλύτερο για το παιδί να γνωρίζει ότι είναι φορέας κάποιας γενετικής νόσου από την παιδική του ηλικία. Ενδέχεται να το δεχτεί ως απλό γεγονός, χωρίς τα συναισθηματικά προβλήματα που μπορεί να προκύψουν από την αποκάλυψη σε μεγαλύτερη ηλικία¹⁷⁰⁻¹⁷¹.
- Μειώνεται η αβεβαιότητα και η ανησυχία των γονέων και γίνονται πιο υπεύθυνες οι αναπαραγωγικές αποφάσεις των παιδιών κατά την ενηλικίωση¹⁷⁰⁻¹⁷¹.
- Γίνεται καλύτερος προγραμματισμός όσον αφορά τις σπουδές, την καριέρα και τον οικονομικό προγραμματισμό της οικογένειας¹⁷⁰⁻¹⁷¹.
- Επιτυγχάνεται πιο ακριβής γενετική συμβουλευτική¹⁷⁰⁻¹⁷¹.

Ανεξάρτητα από τα επιχειρήματα που αναπτύσσονται τόσο υπέρ όσο και κατά των γενετικών εξετάσεων στα παιδιά, ενδιαφέρον παρουσιάζει η ανίχνευση των απόψεων των επαγγελματιών υγείας για τις γενετικές εξετάσεις στα παιδιά. Έτσι, έρευνα της Wertz που απευθυνόταν σε συμβούλους γενετικής, σχετικά με το αν οι γονείς θα έπρεπε να κάνουν γενετικό έλεγχο στα ανήλικα παιδιά τους, (π.χ. για τη νόσο Huntington, Alzheimer, για γονίδια καρκίνου) έδειξε τα εξής¹⁷⁰⁻¹⁷¹:

Οι σύμβουλοι που προέρχονται από τις δυτικές κοινωνίες δεν ενέκριναν το γενετικό έλεγχο σε παιδιά για ασθένειες που εμφανίζονται σε μεγάλες ηλικίες και δεν υπάρχει θεραπεία. Στη περίπτωση όμως του καρκίνου, όπου διατίθενται θεραπείες, είναι πρόθυμοι να υποστηρίξουν το γενετικό έλεγχο. Η Wustner αναφέρει, ότι έρευνα στη Βρετανία για ίδιο θέμα, που αφορούσε αυτή τη φορά όχι μόνο γενετιστές αλλά και γιατρούς διαφόρων ειδικοτήτων, έδειξε ότι το 57% των γενετιστών και το 70% των άλλων γιατρών θεωρούσε ότι οι γονείς θα έπρεπε να ζητήσουν γενετικό έλεγχο για τα ανήλικα παιδιά τους, ακόμα και αν δεν υπήρχε άμεσο όφελος για την υγεία τους. Αποτελέσματα άλλης μελέτης των Rosen που απευθυνόταν σε εκπαιδευόμενους παιδίατρος, σχετικά με τη στάση τους απέναντι στα ηθικά ζητήματα που ανακύπτουν απ' τους γενετικούς ελέγχους σε παιδιά και εφήβους, έδειξε τα εξής¹⁷⁰⁻¹⁷¹:

Η συντριπτική πλειοψηφία των εκπαιδευόμενων παιδίατρων αναγνώρισε τη σημασία της ενημέρωσης των μελών της οικογενείας και των ατόμων που διατρέχουν σοβαρό κίνδυνο για κληρονομικές διαταραχές. Επίσης, ένας σημαντικός αριθμός απ' αυτούς θα ζητούσε προγνωστικό έλεγχο για τη νόσο του Huntington κατόπιν αίτησης του γονέα. Συγκεκριμένα το 39% των εκπαιδευόμενων παιδίατρων ζητούσε το γενετικό έλεγχο για τα παιδιά ηλικίας 10 ετών και το 52% για τους έφηβους 17 χρονών. Σημαντικά ωστόσο θεωρούνται και τα ευρήματα άλλης μελέτης για το ίδιο θέμα, η οποία έδειξε ότι το 25% των γιατρών θα έκαναν γενετικές εξετάσεις σε παιδιά για γονίδιο προδιάθεσης του καρκίνου και περίπου το ίδιο ποσοστό θα αποκάλυπτε τα αποτελέσματα ενός ελέγχου, για ασθένειες που εκδηλώνονται πολύ αργότερα στα μέλη της οικογένειας, χωρίς την συγκατάθεση του ασθενούς¹⁷⁰⁻¹⁷¹.

8.3 Συμπερασματικά:

Βάσει των όσων έχουν αναφερθεί, η **γενετική συμβουλευτική** προτείνεται, ως ο πιο ενδεδειγμένος **τρόπος αντιμετώπισης και άμβλυνσης των ηθικών ζητημάτων** που αναφύονται από την εφαρμογή του **προγεννητικού και προεμφυτευτικού ελέγχου**. Παράλληλα υπογραμμίζεται, ότι στα πλαίσια της αυτονομίας θα πρέπει να γίνεται σεβαστή η απόφαση των γονιών που για οποιοδήποτε λόγο δεν δέχονται να διακόψουν την εγκυμοσύνη ενός προσβεβλημένου από γενετική ασθένεια εμβρύου, κατόπιν προγεννητικής ή προεμφυτευτικής διάγνωσης. Θα ήταν χρήσιμο να επισημανθεί ότι οι περισσότεροι επιστήμονες προτείνουν την αναβολή του προληπτικού ελέγχου, για διαταραχές που εκδηλώνονται σε μεγάλη ηλικία, καθώς και των εξετάσεων για τον έλεγχο φορέα κάποιας ασθένειας μέχρι την ενηλικίωση του παιδιού. ***Ο σεβασμός προς την αυτονομία και την εχεμύθεια, συμπεριλαμβάνει την αναβολή των γενετικών εξετάσεων στα παιδιά, είτε μέχρι την ενηλικίωση είτε μέχρι αυτά να καταστούν ικανά να εκτιμήσουν όχι μόνο τις γενετικές αλλά και τις συναισθηματικές και κοινωνικές παραμέτρους του όλου θέματος***¹⁷¹.

Επιπλέον, έχει υποστηριχτεί ευρύτατα ότι ο γενετικός έλεγχος θα πρέπει να προσφέρεται μόνο όταν διασφαλιστεί η πληροφορημένη συναίνεση και συγκατάθεση από μεγαλύτερα παιδιά. Σχετικά με τις γενετικές εξετάσεις σε παιδιά, προτείνεται ως ορθότερο, αυτές που αφορούν ανήλικα άτομα να περιοριστούν σε ασθένειες οι οποίες μπορεί να εκδηλωθούν μέχρι την ηλικία των 18 ετών ή σε ασθένειες κατά τις οποίες θα μπορούσε να υπάρξει προληπτική θεραπεία πριν την ενηλικίωση. Όσον αφορά τις γενετικές εξετάσεις για ασθένειες που ίσως εμφανιστούν μετά την ενηλικίωση, συνιστάται η αναβολή των εξετάσεων είτε μέχρι την ενηλικίωση είτε μέχρι τα παιδιά να καταστούν ικανά να εκτιμήσουν όχι μόνο τις γενετικές αλλά και τις συναισθηματικές και κοινωνικές παραμέτρους του όλου θέματος. Επιπλέον, συνιστάται ο γενετικός έλεγχος να προσφέρεται μόνο όταν διασφαλιστεί η πληροφορημένη συναίνεση και συγκατάθεση από μεγαλύτερα παιδιά¹⁷¹.

Τέλος, είναι επιτακτική η ανάγκη για περαιτέρω εκπαίδευση των επαγγελματιών υγείας σε θέματα που αφορούν τα ηθικά ζητήματα που εγείρονται αναφορικά με το προγεννητικό και προεμφυτευτικό έλεγχο και τις γενετικές εξετάσεις σε παιδιά, μέσω περισσότερων μαθημάτων στις βασικές σπουδές ή μέσω της συνεχιζόμενης εκπαίδευσης και θα πρέπει να καταβληθεί προσπάθεια μέσω ειδικών προγραμμάτων επιμόρφωσης για τους ήδη εργαζόμενους¹⁷¹.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ-ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ

Τα συμπεράσματα που απορρέουν ύστερα από την ολοκλήρωση της ανασκόπησης αυτής, είναι, πως από όλα τα Γενετικά Σύνδρομα που υπάρχουν, το πιο διαδεδομένο και με την μεγαλύτερη συχνότητα, είναι το **Σύνδρομο Down** και ακόμη και σήμερα και για πολλά έτη, οι έρευνες και οι βιβλιογραφικές αναφορές-πηγές θα αυξάνονται διαρκώς. Ωστόσο η **καλύτερη θεραπεία** για το Σύνδρομο Down αλλά και για τα υπόλοιπα Γενετικά Σύνδρομα που αφορούν τόσο τα πάσχοντα άτομα όσο και το συγγενικό τους περιβάλλον, είναι η **διδασκαλία** και η **συμβουλευτική**, στις οποίες ενέργειες ο ρόλος του **Νοσηλευτή** αποτελεί το κύριο κομμάτι της εξελικτικής πορείας των ατόμων με ειδικές ανάγκες. Εν τέλει, σημαντική εξέλιξη είναι και η συμβολή των κοινωνικών και πολιτιστικών Φορέων του Κράτους καθώς *«ότι δαπανάται για την εκπαίδευση ή την υγειονομική περίθαλψη των αναπήρων καταλήγει να είναι ωφέλιμη επένδυση»!!!*

Ορισμένες Προτάσεις που πιθανόν να βελτίωναν την ζωή και την καθημερινότητα των ατόμων με ειδικές ανάγκες είναι οι εξής:

- **Δημιουργία Προγραμμάτων και Ομάδων Συμβουλευτικής και Ψυχολογίας για την πλήρη ενημέρωση και κατάρτιση των ατόμων με Αναπηρία**
- **Αναβάθμιση της Εκπαίδευσης και των διδακτικών προγραμμάτων**
- **Ανάδειξη της έννοιας της Αναπηρίας από τα ΜΜΕ με την θετική της διάσταση και εικόνα**
- **Οικονομική και θεσμική στήριξη από το Κοινοβούλιο και τα Κόμματα**
- **Ειδικές Νομοθετικές ρυθμίσεις που αφορούν την οργάνωση του Κράτους Πρόνοιας**
- **Δημιουργία Προγραμμάτων και Σεμιναρίων για την εκπαίδευση και την επιμόρφωση των ατόμων με ειδικές ανάγκες σχετικά με την Επαγγελματική τους Κατάρτιση, την Ισότιμη Συμμετοχή στην Κοινωνία και την Αναγνώριση των Δικαιωμάτων αλλά και των Υποχρεώσεων που έχουν, όπως όλα τα μέλη που εντάσσονται στο Κοινωνικό Σύνολο.**

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Gelehrter T, Collins F, Αρχές Ιατρικής Γενετικής, Ιατρικές Εκδόσεις Π. Χ. Πασχαλίδης, Αθήνα 2003.
2. Μολφέτας Σπύρος, Ευθύμιος Λεωνίδας, Elizabeth Ball, Σύνδρομο Down, Βιολογία-Το Γενετικό Υλικό και η Έκφρασή του, Τόμος 2, Καστανιώτη, Αθήνα, 1994, 114-115.
3. Μολφέτας Σπύρος, Ευθύμιος Λεωνίδας, Elizabeth Ball, Χρωμοσωμικές Ανωμαλίες, Βιολογία-Το Γενετικό Υλικό και η Έκφρασή του, Τόμος 2, Καστανιώτη, Αθήνα, 1994, 2-113.
4. Τζαβάρας Ι. Νίκος, Το Γενετικό Υλικό, Βιολογία Γ' Λυκείου Θετικής Κατεύθυνσης, Σαββάλας, Αθήνα, 2002, 7-10, 11-14.
5. Αλαχιώτης Σταμάτης Ν., Εισαγωγή στη Γενετική, Ελληνικά Γράμματα, Αθήνα, 2005.
6. Δρ.Αλεπόρου-Μαρίνου Βασιλική, Αργυροκαστρίτης Αλέξανδρος, Κομητοπούλου Αικατερίνη, Πιαλόγλου Περικλής, Σγουρίτσα Βασιλική, Το Γενετικό Υλικό, Βιολογία Γ' Τάξης Θετικής Κατεύθυνσης, Οργανισμός Εκδόσεως Διδακτικών Βιβλίων, Αθήνα, 1999, 11-13.
7. Μολφέτας Σπύρος, Ευθύμιος Λεωνίδας, Elizabeth Ball, Σύγχρονος Ορισμός για το Γονίδιο, Βιολογία-Το Γενετικό Υλικό και η Έκφρασή του, Τόμος 2, Καστανιώτη, Αθήνα, 1994, 2-85, 2-86.
8. M. Connor, M. Fergus, Βασικές Αρχές Ιατρικής Γενετικής, Ιατρικές Εκδόσεις Π. Χ. Πασχαλίδης, Αθήνα, 2004.
9. Leland Hartwell, Leroy Hood, Michael Goldberg, Ann E. Reynolds, Lee M. Silver, Anatomy and Function of a Gene: Dissection Through Mutation, Genetics From Genes to Genomes (4^η έκδοση), McGraw-Hill Higher Education, New York, 2010, 257-269
10. Batzer MA and Deininger PL. Alu repeats and Human Genomic Diversity Nature Rev, 2002, **3**, 370-379.
11. Αλαχιώτης Σταμάτης Ν., Εισαγωγή στη Γενετική, Α. Α. Λιβάνη, Αθήνα 2011.
12. Ζιουδρού Χριστίνα, Σίδηρης Ελευθέριος, Γονίδια και Χρωμοσώματα, Η Βιολογική Επιστήμη, Κυανής Εκδόσεως, BSCS, Αθήνα, 1990, 292-307.
13. Church, George M, «Genomes for all», Sci. Am, Scientific American, 2006, **294** (1), 46-54.

14. Benjamin Lewin, Τα Χρωμοσώματα, Γ. Σταματογιαννόπουλος, Gennes VIII (1^ος τόμος), Ακαδημαϊκές Εκδόσεις, Αθήνα, 2004, 825-839.
15. James Wynbrandt, Mark D. Ludman, Abnormalities, James Wynbrandt, The Encyclopedia of Genetic Disorders and Birth Defects (third edition), Infobase Publishing, New York, 2009, 82-106.
16. Μαρμαράς Βασίλης, Λαμπροπούλου-Μαρμαρά Μαρία, Κυτταρική Αύξηση και Διαίρεση-Δομή και Λειτουργία του Κυττάρου, Ελληνικό Ανοικτό Πανεπιστήμιο-ΦΥΕ, Πάτρα, 2000, 251, 265-274.
17. Johnson CA, Chromatin modification and disease. *J. Med Genet*, 2000, **37** (1), 905-915.
18. Davila M, Foster S, Kelsoe G, Yang K, A role for secondary (D) *j* recombination in oncogenic chromosomal translocations, *Adv Res*, 2001, **81**, 61-92.
19. Μολφέτας Σπύρος, Ευθύμιος Λεωνίδας, Elizabeth Ball, Χρωμοσωμικές Ανωμαλίες, Βιολογία-Το Γενετικό Υλικό και η Έκφρασή του, Τόμος 2, Καστανιώτη, Αθήνα, 1994, 97-113.
20. Kuppers R and Dalla-Favera R, Mechanism of Chromosomal Translocations in B Cell lymphomas, *Oncogene*, 2001, **20**, 5580-5594.
21. Page SL, Hawley RS, Chromosome choreography: the meiotic ballet. *Science* 2003, **301**, 785-789.
22. Jobanputra V, Sobrino A, Kinney A et al, Multiplex interphase FISH as a screen for common aneuploidies in spontaneous abortions. *Human Reproduction*, 2002, **17**, 1166–1170.
23. Gianaroli L, Magli MC, Ferraretti AP et al, Possible interchromosomal effect in embryos generated by gametes from translocation carriers. *Human Reproduction*, 2002, **17**, 3201–3207.
24. Ζιουδρού Χριστίνα, Σίδερης Ελευθέριος, Ο Γενετικός Κώδικας, Η Βιολογική Επιστήμη, Κυανής Εκδόσεως, BSCS, Αθήνα, 1990, 170-189.
25. Τζαβάρας Ι. Νίκος, Φαινότυπος-Γονότυπος, Βιολογία Γ' Λυκείου Θετικής Κατεύθυνσης, Σαββάλας, Αθήνα, 2002, 103-104.
26. Munne S, Preimplantation genetic diagnosis of numerical and structural chromosome abnormalities. *Reproductive BioMedicine Online*, 2002, **4**, 183–196.

27. Munne S, Marquez C, Magli MC et al, Scoring criteria for preimplantation genetic diagnosis of numerical abnormalities for chromosomes XY, 13, 16, 18 and 21. *Molecular Human Reproduction*, 1998, **4**, 863–870.
28. Lander ES, Linton LM, Birren B, Nusbaum C, Zody MC, Baldwin J, Devon K, Dewar K, Doyle M, et al, Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature* 2001, **409**, 860-921.
29. Berger SL, Histone modifications in transcriptional regulation. *Curr Opin Genet Dev*, 2002, **12**, 142-148.
30. Cho KS, Elizondo LI, Boerkoel CF, Advances in chromatin remodeling and human disease. *Current Opin Genet Dev*, 2004, **14**, 308-315.
31. Johnson CA, Chromatin modification and disease. *J Med Genet*, 2000, **37**, 905-915.
32. Maria Puiu, Rett Syndrome: A Model of Genetic Neurodevelopmental Disorders, Christopher A. Chapleau, Jane Lane, Lucas Pozzo-Miller and Alan K. Percy, *Genetic Disorders*, InTech, New York, 2013, 226-285.
33. Thomson M.W., Mcinnes R.R., Willard H.F., Ταξινόμηση των Γενετικών Διαταραχών, Ν. Μοσχονάς, Ι. Γεωργίου, Μ. Σύρρου, *Ιατρική Γενετική (5^η έκδοση)*, W.B. Saunders, 1991, 9-15.
34. LandaRJ. Diagnosis of autism spectrum disorders in the first 3 years of life. *Nat Clin Pract Neurol*, 2008, **4**, 138–147.
35. Serah Lenard-Brown, Σύνδρομο Asperger, Νικολακάκη Μαρία, *Αυτισμός-Θέματα Υγείας, Σαββάλας, Αθήνα, 2004, 18-27.*
36. Uta Frith, Η Νοημοσύνη των Αυτιστικών Παιδιών, *Αυτισμός (Β΄ Έκδοση)*, Ελληνικά Γράμματα, Αθήνα, 1996, 98-120,137-149.
37. Inglese MD. Caring for children with autism spectrum disorder. Part I: prevalence, etiology, and core features. *J Pediatr Nurs*. 2009, **24** (1): 41-8.
38. Ozonoff S, Iosif AM, Baguio F, et al. A prospective study of the emergence of early behavioral signs of autism. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 2010, **49**, 256–266.
39. LandaRJ. Diagnosis of autism spectrum disorders in the first 3 years of life. *Nat Clin Pract Neurol*, 2008, **4**, 138–147.
40. Serah Lenard-Brown, Ζώντας τον Αυτισμό, Νικολακάκη Μαρία, *Αυτισμός-Θέματα Υγείας, Σαββάλας, Αθήνα, 2004, 36-45, 48-60.*

41. Shattuck PT. Diagnostic substitution and changing autism prevalence. *Pediatrics*, 2006, **117**, 1438–1439.
42. Baird G, Charman T, Baron-Cohen S, et al. A screening instrument for autism at 18 months of age: a 6-year follow-up study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 2000, **39**, 694–702.
43. Kogan MD, Blumberg SJ, Schieve LA, et al. Prevalence of parent-reported diagnosis of autism spectrum disorder among children in the US, 2007. *Pediatrics* 2009, **124**, 1395–1403.
44. Kanner L. Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child*, 1943, **2**, 217–250. Fombonne E. Is there an epidemic of autism, *Pediatrics*, 2001, **107**, 411–412.
45. Centers for Disease Control and Prevention Prevalence of autism spectrum disorders—autism and developmental disabilities monitoring network, United States, 2006. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep* 2009, **58**, 1–20.
46. Howlin P. Identifying effective interventions for young children with autism spectrum disorders. *J Intellect Disabil Res*, 2008, **52**, 817.
47. Selkirk CG, McCarthy VP, Lian F, Schimmenti L, Leroy BS. Parents' perceptions of autism spectrum disorder etiology and recurrence risk and effects of their perceptions on family planning: recommendations for genetic counselors. *J Genet Couns*, 2010, **18**, 507–519.
48. Rogers SJ, Vismara LA. Evidence-based comprehensive treatments for early autism. *J Clin Child Adolesc Psychol* 2008, **37**, 8–38.
49. Lintas C, Persico AM. Autistic phenotypes and genetic testing: state-of-the-art for the clinical geneticist. *J Med Genet*, 2009, **46**, 1–8.
50. Hertz-Picciotto I, Delwiche L. The rise in autism and the role of age at diagnosis. *Epidemiology* 2009, **20**, 84–90.
51. Joe Leigh Simpson, Felix de la Cruz, Ronald S Swerdloff, Klinefelter syndrome: Expanding the phenotype and identifying new research directions *Genetics in Medicine*, 2003, **5**, 460–468.
52. Μολφέτας Σπύρος, Ευθύμιος Λεωνίδας, Elizabeth Ball, Σύνδρομο Klinefelter, Βιολογία-Το Γενετικό Υλικό και η Έκφρασή του, Τόμος 2, Καστανιώτη, Αθήνα, 1994, 115-116.

53. Okada H, Fujioka H, Tatsumi N, Kanzaki M, Okuda Y, Fujisawa M Klinefelter's syndrome in the male infertility clinic. *Hum Reprod* 1999, **14**, 946–952.
54. Robinson A, Lubs HA, Nielsen J, Sorensen K Summary of clinical findings: profiles of children with 47,XXY, 47,XXX and 47,XYY karyotypes. *Birth Defects Orig Artic Ser* 1999, **15**, 261–266.
55. Abramsky L, Chapple J 47,XXY (Klinefelter syndrome) and 47,XYY: estimated rates of and indication for postnatal diagnosis with implications for prenatal counselling. *Prenat Diagn* 1997, **17**, 363–368.
56. Graham JM, Bashir AS, Stark RE, Silbert A, Walzer S Oral and written language abilities of XXY boys: implications for anticipatory guidance. *Pediatrics* 1998, **81**, 795–806.
57. Samango-Sprouse CA The mental development in polysomy X Klinefelter syndrome (47,XXY; 48 XXXY): effects of incomplete X-activation. *Seminars Reprod Med* 2001, **19**, 193–202.
58. Theilgaard A, A psychological study of the personalities of XYY- and XXY-men. *Acta Psychiatrica Scand* 1994, **69**, 1–133.
59. Rovet J, Netley C, Keenan M, Bailey J, Stewart D The psychoeducational profile of boys with Klinefelter syndrome. *J Learn Disabil* 1996, **29**, 180–196.
60. Μολφέτας Σπύρος, Ευθύμιος Λεωνίδας, Elizabeth Ball, Σύνδρομο Turner, Βιολογία-Το Γενετικό Υλικό και η Έκφρασή του, Τόμος 2, Καστανιώτη, Αθήνα, 1994, 116-117.
61. Kesler SR, Turner syndrome, *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am.* 2007, **16** (3), 709-22.
62. Oliveira RM, Verreschi IT, Lipay MV, Eça LP, Guedes AD, Bianco B, Y chromosome in Turner syndrome, *Sao Paulo Med J.* 2009, **127** (6), 373-8.
63. Quincy Zhong, Lawrence C Layman, Genetic considerations in the patient with Turner syndrome--45,X with or without mosaicism, *Fertil Steril*, 2012, **98** (4), 775-9.
64. Hong DS, Reiss AL, Cognition and behavior in Turner syndrome, *Pediatr Endocrinol*, 2012, **2**, 710-2.
65. Morgan T. Turner syndrome: diagnosis and management. *Am Fam Physician.* 2007, **76** (3), 405-10.

66. Loscalzo ML, Turner syndrome. *Pediatrics in Review* 2008, **29**, 219-227.
67. M. Delatycki and R. J. M. Gardner, Three cases of trisomy 13 mosaicism, *Clinical Genetics*, 2008, **51**, 403- 407.
68. Stafford CO, A Case Study of Trisomy 13: Balancing Hope and Reality. *Adv Neonatal Care*. 2015, **15** (4), 285-9.
69. Crider KS, Olney RS, Cragan JD, Trisomies 13 and 18: population prevalences, characteristics, and prenatal diagnosis, metropolitan Atlanta, *Am J Med Genet* 2008, **146 A**, 820-826.
70. Rasmussen SA, Wong L, Yang Q, May K, Friedman JM: Population-based analyses of mortality in trisomy 13 and trisomy 18, *Pediatrics* 2003, **111**, 777-784.
71. Nair DB, Tucker D, Hughes R, Greenacre J, Morgan M, Unusual trend in the prevalence of trisomy 13 in mothers aged 35 and older: A population based study of national congenital anomaly data, *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.*, 2015, **103** (7), 610-6.
72. Barry SC, Walsh CA, Burke AL, McParland P, McAuliffe FM, Morrison JJ, Natural history of fetal trisomy 13 after prenatal diagnosis, *Am J Med Genet A*. 2015, **167** (1), 147-50.
73. Forrester MB, Merz RD: Trisomies 13 and 18: prenatal diagnosis and epidemiologic studies in Hawaii, *Genet Test* 1999, **3**, 335-340.
74. Matthews AL: Chromosomal abnormalities: Trisomy 18, trisomy 13, deletions, and microdeletions. *J Perinat Neonatal Nurs* 1999, **13**, 59-75.
75. Morris JK, Savva GM: The risk of fetal loss following a prenatal diagnosis of trisomy 13 or trisomy 18. *Am J Med Genet* 2008, **146A**, 827-832.
76. Carey JC: Trisomy 18 and trisomy 13 syndromes. *In* Management of genetic syndromes. 3rd edition. Edited by Cassidy SB, Allanson JE. John Wiley & Sons, New York, 2010, 807-823.
77. Odeh M. Trisomy 18 and 13 and triploidy: the best way to diagnosis, *Harefuah*. 2014, **153**, (9), 522-3, 559.
78. Serah Lenard-Brown, Σύνδρομο Rett, Νικολακάκη Μαρία, *Αυτισμός-Θέματα Υγείας, Σαββάλας, Αθήνα, 2004, 12-24.*

79. Topçu Meral, Akyerli Cemaliye, Sayi Ayça, Törüner Gökçe A, Koçoğlu Süha R, Cimbiş Mine, Özçelik Tayfun. Somatic mosaicism for a MECP2 mutation associated with classic Rett syndrome in a boy. *Eur J Hum Genet.* 2002, **10**(1), 77–81.
80. Moog Ute, Smeets Eric E J, van Roozendaal Kees E P, Schoenmakers Sam, Herbergs Jos, Schoonbrood-Lenssen Anneke M J, Schrandt-Stumpel Connie T R M. Neurodevelopmental disorders in males related to the gene causing Rett syndrome in females (MECP2). *Eur J Paediatr Neurol.* 2003, **7** (1), 5–12.
81. Jiang Y, Tsai TF, Bressler J, Beaudet AL, Imprinting in Angelman and Prader-Willi syndromes, *Curr Opin Genet Dev.* 1998, **8** (3), 334-42.
82. Buttin K. and Prader-Willi, Syndrome and Angelman syndrome, *Am, J Med Genet C Semin Med Genet*, 2010, **154** (3), 365-76.
83. Lalonde M, Calciano MA, Molecular epigenetics of Angelman Syndrome, *Cell Mol Life Sci*, 2007, **64** (7-8), 947—60.
84. Procter M, Chou LS, Tang W, Jama M, Mao R, Molecular diagnosis of Prader-Willi and Angelman syndromes, *Clin Chem.* 2006, **52** (7), 1276-83.
85. Glenn CC, Driscoll DJ, Yang TP, Nicholls RD, Genomic imprinting: potential function and mechanisms revealed by the Prader-Willi and Angelman syndromes, *Mol Hum Reprod.* 1997, **3** (4), 321-32.
86. Pelc K, Cheron G, Dan B, Behavior and Neuropsychiatric manifestations in Angelman Syndrome, *Neuropsychiatry, Dis Treat*, 2008, **4** (3), 577-84.
87. Nguyen JM, Qualmann KJ, Okashah R, Reilly A, Alexeyev MF, Campbell DJ. 5p deletions: Current knowledge and future directions, *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2015, **169** (3), 224-38
88. Hope WC, Cordovez JA, Capasso JE, Hammersmith KM, Eagle RC, Lall-Trail J et al. Peters anomaly in cri du chat syndrome. *J AAPOS.* 2015, **19** (3), 277-9.
89. Cochran L, Moss J, Nelson L, Oliver C. Contrasting age related changes in autism spectrum disorder phenomenology in Cornelia de Lange, Fragile X, and Cri Du Chat syndromes: Results from a 2.5 year follow-up. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2015, **169** (2), 188-97.
90. Xiao W, Gao Z, Meng Q, Zhang M. Cytogenetic and molecular genetics diagnosis of a neonate with partial 13q trisomy and partial 5p monosomy. *Zhonghua Yi Xue Yi Chuan Xue Za Zhi.* 2014, **31** (6), 747-9.

91. Nandhagopal R, Udayakumar AM. Cri-du-chat syndrome. *Indian J Med Res.* 2014, **140** (4), 570-1.
92. Shapiro AJ, Weck KE, Chao KC, Rosenfeld M, Nygren AO, Knowles MR, Leigh MW, Zariwala MA. Cri Du Chat Syndrome and primary ciliary dyskinesia: a common genetic cause on chromosome 5p. *J Pediatr.* 2014 **165** (4), 858-61.
93. Uzunhan TA, Sayınbatur B, Çalışkan M, Sahin A, Aydın K. A clue in the diagnosis of Cri Du Chat syndrome: Pontine hypoplasia. *Ann Indian Acad Neurol.* 2014, **17** (2), 209-10.
94. Macayran Nguyen J, Gamble C, Smith JL, Raia M, Johnson A, Czerwinski J. Prenatal diagnosis of 5p deletion syndrome in a female fetus leading to identification of the same diagnosis in her mother. *Prenat Diagn.* 2014, **34**, (11), 1115-8.
95. Battaglia A, Carey JC. Update on the clinical features and natural history of Wolf Hirschhorn syndrome (WHS): experience with 48 cases. *Am J Hum Genet.* 2000, **67**, 127.
96. Battaglia A, Carey JC. Seizure and EEG patterns in Wolf-Hirschhorn (4p-) syndrome. *Brain Dev.* 2005, **27**, 362-4.
97. Battaglia A, Carey JC, Cederholm P, Viskochil DH, Brothman AR, Galasso C. Natural history of Wolf-Hirschhorn syndrome: experience with 15 cases. *Pediatrics.* 1999, **103**, 830-6.
98. Bergemann AD, Cole F, Hirschhorn K. The etiology of Wolf-Hirschhorn syndrome. *Trends Genet.* 2005, **21**, 188-95.
99. Serah Lenard-Brown, Σύνδρομο Asperger, Νικολακάκη Μαρία, Αυτισμός-Θέματα Υγείας, Σαββάλας, Αθήνα, 2004, 9-17.
100. Woodbury-Smith MR, Volkmar FR., Asperger Syndrome. *Eur Child Adolesc Psychiatry*, 2009, **18** (1), 2-11.
101. Tantam D, Girgis S. Recognition and treatment of Asperger syndrome in community. *Br. Med Bull*, 2009, **89**, 41-62.
102. Song DK, Sawada M, Yokota S, Kuroda K, Uenishi H, Kanazawa T, Ogata H, Ihara H, Nagai T, Shimoda K, Comparative analysis of autistic traits and behavioral disorders in Prader-Willi syndrome and Asperger disorder, *Am J Med Genet A.* 2015, **167** (1), 64-8.

103. Patterson D, Jones C, Scoggin C, Miller YE, Graw S Somatic cell genetic approaches to Down's syndrome. *Ann NY Acad Sci* 1992, **396**, 69–8.
104. Epstein CJ Down syndrome (Trisomy 21). In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WA, Valle D, editors. *The metabolic and molecular bases of inherited disease*, 8th edition. New York: McGraw-Hill, 2001, 1223–1256.
105. David Patterson & Alberto C. S. Costa, History of genetic disease: Down syndrome and genetics — a case of linked histories, *Nature Reviews Genetics*, 2005, **6**, 137–147.
106. Pueschel, SM. A historical viewpoint: Down syndrome growing and learning. in: SM Pueschel (Ed.) Canning, Murphy, Zaumer. Andrews and McMeel, Inc. *Down Syndrome*, Kansas City, 1991, 37–39.
107. Korenberg, JR, Pulst, SM, Gerwehr, S. Advances in the understanding of chromosome 21 and Down syndrome. in: I Lott, E McCoy (Eds.) *Down syndrome: advances in medical care*. Wiley-Liss, New York, 1992, 3–12.
108. Stylianos E. Antonarakis, Robert Lyle, Samuel Deutsch, Chromosome 21 and Down syndrome: from genomics to pathophysiology, *Nature Reviews Genetics* 2004, **5**, 725–738.
109. Mitchison TJ, Salmon ED, *Mitosis : history of division*, *Nat Cell Biology*, 2001, **3**, 17-21.
110. Page SL, Hawley RS, *Chromosome Geography : the meiotic ballet*, *Science* 2003, **301** (2), 785-789
111. Davila M, Foster S, Kelsoe G, Yang K, A role for secondary (D) j recombination in oncogenic chromosomal translocations, *Adv Res*, 2001, **81**, 75-92.
112. Kuppers R and Dalla-Favera R, Mechanism of Chromosomal Translocations in B Cell lymphomas, *Oncogene*, 2001, **20**, 5572-5579.
113. Ferraretti AP, Predicting Aneuploidy in Human Oocytes, Key factors which affect the meiotic proces, *Hum Reprod*, 2010, **25**, 2374-2386.
114. Gianaroli L, Magli MC, Ferraretti AP et al, Possible interchromosomal effect in embryos generated by gametes from translocation carriers. *Human Reproduction*, 2002, **17**, 3180–3198.

115. Jericho H, Wilton L, Gook DA et al, A modified cryopreservation method increases the survival of human biopsied cleavage stage embryos. *Human Reproduction*, 2003, **18**, 568–571.
116. Norman Arnheim & Peter Calabrese, Understanding what determines the frequency and pattern of human germline mutations, *Nature Reviews Genetics* 2009, **10**, 478–488.
117. Ledbetter DH, Riggs ER, Martin CL. Clinical applications of wholegenome chromosomal microarray analysis. In *Genomic and Personalized Medicine*. Elsevier: Amsterdam, 2013, **2**, 133–44.
118. Berger SL, Histone modifications in transcriptional regulation. *Curr Opin Genet Dev*, 2002, **12**, 135-140.
119. Edgin JO, Cognition in Down syndrome: a developmental cognitive neuroscience perspective, *Wiley Interdiscip Rev Cogn Sci*. 2013, **4** (3), 307-17.
120. Nair DB, Tucker D, Hughes R, Greenacre J, Morgan M, Unusual trend in the prevalence of trisomy 13 in mothers aged 35 and older: A population based study of national congenital anomaly data, *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.*, 2015, **103** (7), 610-6.
121. Csermely G, Urbán R, Czeizel AE, Veszprémi B, Sex ratio of congenital abnormalities in the function of maternal age: a population-based study. *Congenit Anom (Kyoto)*. 2015, **55** (2), 85-91.
122. Csermely G, Czeizel AE, Veszprémi B, Distribution of maternal age and birth order groups in cases with unclassified multiple congenital abnormalities according to the number of component abnormalities: a national population-based case-control study, *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2015, **103** (2), 67-75.
123. Shaw SW, Chen CP, Cheng PJ, From Down syndrome screening to noninvasive prenatal testing, *Taiwan J Obstet Gynecol*. 2013, **52** (4), 470-4.
124. Springer D, Zima T, Arnostová L, Stability of free beta-hCG in the routine screening of Down Syndrome in the first trimester of pregnancy, *Prague Med Rep*. 2008, **109** (2-3), 134-41.
125. Ke WL, Zhao WH, Wang XY, Detection of fetal cell-free DNA in maternal plasma for Down Syndrome, Edward Syndrome and Patau Syndrome of high risk fetus, *Int J Clin Exp Med*. 2015, **15**, 8(6) 9525-9530.

126. Abele H, Wagner P, Sonek J, Hoopmann M, Brucker S, Artunc-Ulkumen B, Kagan KO, First trimester ultrasound Screening for Down Syndrome, based on maternal age, fetal nuchal translucency and different combinations of the additional markers nasal bone, tricuspid and ductus venosus flow, *Prenat Diagn*. 2015.
127. Wiechec M, Knafel A, Nocun A, Matyszkiewicz A, Juszczak M, Wiercinska E, Latała E, How Effective Is First-Trimester Screening for Trisomy 21 Based on Ultrasound Only? *Fetal Diagn Ther*. 2015, 6526-6531.
128. Manning M, Hudgins L. Array-based technology and recommendations for utilization in medical genetics practice for detection of chromosomal abnormalities. *Genet Med* 2010, **12**, 742–5.
129. Liu J, Wang H, Xi H, Jia Z, Zhou Y, Wu L, Application of next-generation DNA sequencing for prenatal testing of fetal chromosomal aneuploidies, *Zhonghua Yi Xue Yi Chuan Xue Za Zhi*, 2015, **32** (4) 533-7
130. Ternby E, Ingvaldstad C, Annerén G, Axelsson O, Midwives and information on prenatal testing with focus on Down Syndrome, *Prenat Diagn*. 2015
131. Handyside AH, Kontogianni EH, Hardy K et al, Pregnancies from biopsied human preimplantation embryos sexed by Y-specific DNA amplification. *Nature*, 1990, **344**, 768–770.
132. McGillivray G, Rosenfeld JA, McKinlay Gardner M, Gillam LH. Genetic counselling and ethical issues with chromosome microarray analysis in prenatal testing. *Prenat Diagn* 2012, **32**, 389–95.
133. Κρασανάκης Ε. Γεώργιος, Θέματα Γνωστικής Αναπτύξεως του βρέφους, του νηπίου και του εφήβου, *Ψυχολογία Του Παιδιού*, Σμυρνιωτάκη, Αθήνα, 1997, 41-44, 75-77.
134. Poeschel, S. A Parent's guide to Down syndrome-Toward a brighter future. Baltimore: Paul Brookes, 2001, **22** (5), 335-336.
135. Αντωνιάδης Σ. Χ., Θέματα Κοινωνικής Παιδιατρικής, *Παιδιατρική* (2^η έκδοση), Ιατρικές Εκδόσεις Π. Χ. Πασχαλίδης, Αθήνα 2002, 173-175.
136. Simpson JL, What next for preimplantation genetic screening? , Randomized Clinical trial in assessing PGS : necessary but not sufficient, *Hum Reprod*, 2008, **23**, 2179-2181.

137. Harper JC, Serman K, Geraedts J, Veselak, Harton G, Thormhill A, Pehilvan T, Fiorentino F, Senguptas, de Die-Smulders C et al, What next for Preimplantation Genetic Screening (PCS), *Hum Reprod*, 2008, **23**, 478-480.
138. Donnelly JC, Platt LD, Rebarber A, et al. Association of Copy Number variants with Specific Ultrasonographically Detected Fetal Anomalies. *Obstet Gynecol* 2014, **124**, 83–90.
139. Miller DT. Consensus statement on chromosomal microarray as a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental delay/ intellectual disability, autism spectrum disorders, and/or multiple congenital anomalies. *Am J Hum Genet* 2010, **86**, 749–64.
140. De Boer KA, Catt JW, Jansen RPS et al, Moving to blastocyst biopsy for preimplantation genetic diagnosis and single embryo transfer at Sydney IVF. *Fertility and Sterility*, 2004, **82**, 295–298.
141. Montag M, Vander Ven K, Vander Ven H, Polar body biopsy, In : Harper JC (ed), *Preimplantation Genetic Diagnosis*, 2nd edn, Cambridge : Cambridge University Press, 2009, 166-174.
142. Mills, S. *Continuing Pregnancy with a Diagnosis of Down's Syndrome*. Teddingtonq (U.K.): Down's Syndrome Association, 2006.
143. Verlinsky Y, Cieslak J, Freidline M, et al, Polar body diagnosis of common aneuploidies by FISH. *Journal of Assisted Reproduction and Genetics*, 1996, **13**, 157–162.
144. Kuliev A, Verlinsky Y, Thirteen years experience of preimplantation diagnosis. *Reproduction BioMedicine Online*, 2004, **8**, 229–235.
145. Magli MC, Sandalinas M, Escudero T et al, Double locus analysis of chromosome 21 for preimplantation genetic diagnosis of aneuploidy. *Prenatal Diagnosis*, 2001, **21**, 1080–1085.
146. Rechitsky S, Verlinsky O, Amet T et al, Reliability of preimplantation diagnosis for single gene disorders. *Molecular and Cellular Endocrinology* 2001, **183**, 65–68.
147. De Ugarte CM, Lim, Surrey M, Danzer H, Hill D, Decherney H, Accuracy of FISH, a analysis in predicting Chromosomal Status in Patients undergoing preimplntation genetic diagnosis, *Fertil Steril*, 2008, **90**, 1049-1054.

148. Sermon K, Current concepts in preimplantation genetic diagnosis (PGD): a molecular biologist's view. *Human Reproduction Update*, 2002, **8**, 11–20.
149. Selikowitz, M, Down Syndrome- The facts. New York: Oxford University Press, 2006, **24** (1), 20-29.
150. Selikowitz, M, Down Syndrome- The facts. New York: Oxford University Press, 2006, **24** (1), 31-41.
151. Lorenz, S. Children with Down's syndrome. Cambridge: David Fulton, 1998, **13** (3), 225-237.
152. Jones KL, Jones MC, del Campo M. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation, Saunders Elsevier: Philadelphia, 2013, **7**, 1–6.
153. Alton, S., Fine motor skills in children with Down's Syndrome- Information Sheet. Down's Syndrome Association, Teddington (U.K.), 2005, 158-160.
154. Agiovlasitis S, McCubbin JA, Yun J, Widrick JJ, Pavol MJ, Gait Characteristics of adults with Down Syndrome explain their greater metabolic rate during walking, *Gait Posture*. 2015, **41** (1), 180-4.
155. Buckley, S. Promoting the cognitive development of children with Down syndrome. London, 1999. **1** (1), 3-9.
156. Edgin JO, Cognition in Down syndrome: a developmental cognitive neuroscience perspective, *Wiley Interdiscip Rev Cogn Sci*. 2013, **4** (3), 290-300.
157. Uta Frith, Η Νοημοσύνη των Αυτιστικών Παιδιών, Αυτισμός (Β' Έκδοση), Ελληνικά Γράμματα, Αθήνα, 1996, 90-97.
158. Van Gamen-Oosterom, H. B. M., Fekkes, M., van Wouwe, J. P., Detmar, S. B., Oudesluys-Murphy, A. M., & Verkerk, P. H. , Problem behavior of individuals with Down syndrome in a nationwide cohort assessed in late adolescence. *The Journal of Pediatrics*, 2013, **163** (5), 1396–401.
159. Kirk, S. A., Gallagher, J.J., & Anastasiou, J, *Educating Exceptional Children*. Boston: Houghton Mifflin Company, 2006, **13**, 235-246.
160. Pueschel, S. A Parent's guide to Down syndrome-Toward a brighter future. Baltimore: Paul Brookes, 2001, **22** (5), 330-334.
161. Firth HV, Hurst JA. *Oxford Desk Reference Clinical Genetics*. Oxford University Press: Oxford, 2005, 4–5.

162. McGillivray G, Rosenfeld JA, McKinlay Gardner M, Gillam LH. Genetic counselling and ethical issues with chromosome microarray analysis in prenatal testing. *Prenat Diagn* 2012, **32**, 380-389.
163. R. Douglas Wilson, David H. Ledbetter, and Eugene Pergament, Current controversies in prenatal diagnosis 3: the ethical and counseling implications of new genomic technologies: all pregnant women should be offered prenatal diagnostic genome-wide testing for prenatally identified fetal congenital anomalies, *Prenatal Diagnosis* 2015, **35**, 19–22.
164. Wustner K. Ethics and practice: two words? The example of genetic counseling. *New Genet. Soc.* 2003, **22** (1), 61-87.
165. Katsimigas George, Kaba Evridiki, Prenatal diagnosis and preimplantation genetic control and moral questions, 2012, **11**, (1), 53-60.
166. Hildt E. Autonomy and freedom of choice in prenatal genetic diagnosis. *Med. Health Care Philos.* 2002, **5** (1), 65-7.
167. American Academy of Pediatrics. Committee on Bioethics, Ethical Issues with genetic testing in pediatrics. *Pediatrics* 2001, **107**, 1451-1455.
168. Rosen A, Wallenstein S, McGovern M. Attitudes of Pediatric Residents Toward Ethical Issues Associated with Genetic Testing in Children. *Pediatrics* 2002, **110** (2), 360-363.
169. Gianaroli L, Magli MC, Ferraretti Ap, Preimplantation genetic diagnosis, In: Veyena E, Rowe PJ, Griffin PD (eds), *Current Practices and Controversies in Assisted Reproduction, Report of a Meeting on Medical, Ethical and Social Aspects of Assisted Reproduction held at Who Headquarters in Geneva, Switzerland*, 2002, 210-219.
170. Soinis, Ibarreta D, Anastasiadou V, Ayme 's, Bragas, Cornel M, Coviello DA, Evers-Kiebooms G, Geraedts J, Gianaroli L, et al, ESHGRE, The interface between assisted reproductive technologies and genetics technical, ethical and legal issues, *Eur J Hum Genet*, 2006, **14**, 588-645.
171. Bunnik EM, De Jong A, Nijsingh N, De Wert GMWR. The New Genetics and Informed Consent: Differentiating Choice to Preservers Autonomy. *Bioethics* 2013, **27** (6), 348–55.