



ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΠΑΤΡΩΝ

ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ ΤΗΣ ΥΓΕΙΑΣ

ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

**«ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN ΚΑΙ Η ΕΞΕΛΙΞΗ ΤΟΥ,
ΑΠΟ ΤΗ ΠΑΙΔΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ ΕΩΣ ΤΗΝ ΕΝΗΛ-
ΚΙΩΣΗ ΤΟΥ ΑΤΟΜΟΥ ΚΑΙ ΠΕΡΑΙΤΕΡΩ. ΣΥΓ-
ΧΡΟΝΗ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ»**

**«DOWN SYNDROME AND IT'S DEVELOPMENT
FROM CHILDHOOD TO ADULTHOOD AND BE-
YOND. MODERN NURSING APPROACH»**



ΣΠΟΥΔΑΣΤΕΣ: ΚΑΜΠΑΝΑΟΥ ΟΥΡΑΝΙΑ & ΑΝΑΓΝΩΣΤΑΚΟΥ ΚΑΛΛΙΟΠΗ

ΕΠΟΠΤΕΥΩΝ ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ: ΤΖΕΝΑΛΗΣ ΑΝΑΣΤΑΣΙΟΣ. RN, BSc, MSc, PhD

ΠΑΤΡΑ, 2021

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε θερμά όλους τους ανθρώπους που μας στήριξαν καθ' όλη τη διάρκεια εκπόνησης της Πτυχιακής μας εργασίας. Ιδιαίτερα, τον Αξιότιμο Επιβλέποντα καθηγητή μας: Επίκουρο Καθηγητή Πανεπιστημίου Πατρών Τμήματος Νοσηλευτικής, Κύριο Τζεναλή Αναστάσιο, για το αμέριστο ενδιαφέρον του και τη πολύτιμη καθοδήγησή του, μέσα από την άρτια συνεργασία μας, στέκοντας δίπλα μας αρωγός. Ένα μεγάλο ευχαριστώ στις οικογένειες μας, και ξεχωριστά στη κόρη μου Μαρία για τη ψυχολογική στήριξη τους σ' όλα τα στάδια αυτού του εγχειρήματος.

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Μετά το πέρας της διδακτικής περιόδου στη σχολή μας, στο Τμήμα Νοσηλευτικής Πανεπιστημίου Πατρών, ήμασταν στην ευχάριστη θέση να επιλέξουμε το θέμα για τη Πτυχιακή μας εργασία. Μας ενδιέφερε ο Παιδιατρικός Τομέας, και το Σύνδρομο Down είναι μια ιδιαίτερη και ευαίσθητη πτυχή του. Θέλαμε να εμβαθύνουμε σε γνώσεις μέσα από το πρίσμα του συνδρόμου, από την βρεφική ηλικία έως την ενηλικίωση. Αλλά και από την άλλη πλευρά, το πως η κοινωνία σ' όλες τις εκφάνσεις αντιμετωπίζει αυτή τη μερίδα παιδιών, καθώς συχνά γίνονται αντικείμενο κοινωνικού ρατσισμού και περιθωριοποίησης.

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Εισαγωγή: Το Σύνδρομο Down συνιστά την πιο κοινή χρωμοσωμική ανωμαλία και οφείλεται στην ύπαρξη ενός επιπλέον αντιγράφου του 21^{ου} χρωμοσώματος (ολοκληρωμένου ή μη). Στη συντριπτική πλειοψηφία των περιπτώσεων, το επιπλέον χρωμόσωμα προέρχεται από τη μητέρα, με κατεξοχήν υπεύθυνο παράγοντα την προχωρημένη ηλικία. Τα είδη του Συνδρόμου είναι 3 και είναι τα εξής: Η Τρισωμία 21, ο Μωσαϊκισμός και η Μετατόπιση. Τα χαρακτηριστικά ενός πάσχοντα αν και διαφέρουν ανά περίπτωση, συνήθως περιλαμβάνουν νοητική υστέρηση, ελαττωματική διάπλαση σώματος, δυσκολίες στην κοινωνική εξέλιξη αλλά και προβλήματα ψυχολογικής φύσεως. Αξίζει να αναφερθεί πως στην Ελλάδα η επίπτωση του Συνδρόμου Down κυμαίνεται στις 1:770 γεννήσεις.

Σκοπός: Ο σκοπός της παρούσας εργασίας είναι η ολοκληρωμένη παρουσίαση της εξέλιξης του Συνδρόμου Down από τη παιδική ηλικία έως την ενηλικίωση του ατόμου, με αναφορά στην αιτιολογία του, στα συνοδά προβλήματα που προκύπτουν, στις μορφές, τη διάγνωση, την αντιμετώπιση και τις επιπλοκές που ενδεχομένως να εμφανιστούν. Επιπλέον, θα δοθεί ιδιαίτερη έμφαση στη ψυχολογική υποστήριξη του πάσχοντα, ενώ θα παρουσιαστούν οι δυσκολίες που προκύπτουν στη καθημερινότητα, αλλά και όταν το Σύνδρομο Down συνδυάζεται με Άνοια ή με COVID-19. Ο νοσηλευτικός ρόλος θα κατέχει σημαντική θέση στην εργασία. Τέλος, θα αναφερθούν δύο περιστατικά του Συνδρόμου για καλύτερη κατανόησή του.

Υλικό και Μέθοδος: Στη παρούσα πτυχιακή εργασία χρησιμοποιήθηκε η βιβλιογραφική ανασκόπηση. Για τη συγγραφή μελετήθηκαν βιβλία και άρθρα, ενώ ακόμη χρησιμοποιήθηκαν και πηγές από το διαδίκτυο. Η αναζήτηση επικεντρώθηκε σε βάσεις δεδομένων όπως είναι η Google Scholar, η Semantic Scholar, η Pubmed, η Science Direct, και η Cochrane Library.

Αποτελέσματα: Αν και με το πέρασμα των χρόνων έχει βελτιωθεί η αντίληψη του κοινωνικού συνόλου για τα άτομα με Σύνδρομο Down, ακόμη εξακολουθούν να είναι το επίκεντρο ποικίλων ρατσιστικών συμπεριφορών, με μεγάλο αντίκτυπο στη ψυχολογία τους. Χάρη στη πρόοδο που έχει σημειωθεί στον τομέα της τεχνολογίας και της Ιατρικής αντιμετωπίζονται πιο εύκολα τα προβλήματα που παρουσιάζουν τα άτομα αυτά και έχει παρατηρηθεί σημαντική αύξηση στο προσδόκιμο ζωής. Ωστόσο, τα συνοδά προβλήματα όπως είναι η Άνοια, οι επιπλοκές που εμφανίζονται αλλά και οι δυσκολίες σε τομείς της καθημερινής ζωής, υποβιβάζουν σημαντικά την ποιότητα της ζωής τους και μειώνουν τη λειτουργικότητά τους σε συνδυασμό με την μη εύρεση εξειδικευμένης θεραπείας.

Συμπεράσματα: Η ευαισθητοποίηση της κοινωνίας, η έγκαιρη προγεννητική διάγνωση και η συνεχής παρακολούθηση του ατόμου με Σύνδρομο Down από την παιδική ηλικία έως τη μετέπειτα ενήλικη ζωή του είναι υψίστης σημασίας για την άμεση αντιμετώπιση των εκάστοτε προβλημάτων που προκύπτουν. Ο ρόλος του νοσηλευτή που βρίσκεται πάντα στη πρώτη γραμμή της φροντίδας, είναι κομβικής σημασίας τόσο για την ψυχολογική υποστήριξη του πάσχοντα καθώς και την εκπαίδευση του ίδιου αλλά και της οικογένειάς του, όσο και για τη κλινική διαχείριση των περιστατικών.

ABSTRACT

Introduction: Down Syndrome is the most common chromosomal abnormality and is due to the presence of an extra copy of chromosome 21 (complete or not). In the vast majority of cases, the extra chromosome comes from the mother, with the elderly being primarily responsible. There are 3 types of Syndrome and they are: Trisomy 21, Mosaicism and Displacement. The characteristics of a patient, although they differ from case to case, usually include mental retardation, defective physique, difficulties in social development but also problems of a psychological nature. It is worth mentioning that in Greece the incidence of Down Syndrome is 1: 770 births.

Purpose: The purpose of this paper is the complete presentation of the development of Down Syndrome from childhood to adulthood, with reference to its etiology, the accompanying problems that arise, in the forms, the diagnosis, the treatment and complications that may occur. In addition, special emphasis will be given to the psychological support of the patient, while the difficulties that arise in everyday life will be presented, but also when Down Syndrome is combined with Dementia or COVID-19. The nursing role will play an important role in the work. Finally, two cases of the Syndrome will be reported for a better understanding.

Material and Method: The bibliographic review was used in this dissertation. Books and articles were studied for writing, while online sources were also used. The search focused on databases such as Google Scholar, Semantic Scholar, Pubmed, Science Direct, and the Cochrane Library.

Results: Although the perception of society as a whole has improved over the years for people with Down Syndrome, it is still the focus of a variety of racist behaviors, with a major impact on their psychology. Thanks to advances in technology and medicine, the problems faced by these individuals are more easily addressed and a significant increase in life expectancy has been observed. However, the accompanying problems such as Dementia, the complications that appear but also the difficulties in areas of daily life, significantly degrade their quality of life and reduce their functionality in combination with not finding specialized treatment.

Conclusions: The awareness of the society, the early prenatal diagnosis and the continuous monitoring of the person with Down Syndrome from childhood to later adulthood are of utmost importance for the immediate treatment of the problems that arise. The role of the nurse, who

is always at the forefront of care, is crucial both for the psychological support of the patient as well as the education of him and his family, as well as for the clinical management of cases.

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ	1
ΠΡΟΛΟΓΟΣ	2
ΠΕΡΙΛΗΨΗ	3
ABSTRACT	5
ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ	7
ΕΙΣΑΓΩΓΗ	10
ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ	11
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο: ΓΕΝΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΓΙΑ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN	12
1.1 Ορισμός.....	12
1.2 Ιστορική αναδρομή	12
1.3 Επιδημιολογικά δεδομένα.....	13
1.4 Κληρονομικότητα	15
1.5 Προσδόκιμο ζωής/θνησιμότητα.....	15
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο: ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΣΥΝΟΔΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ	18
2.1 Παράγοντες κινδύνου	18
2.2 Κλινική εικόνα.....	19
2.3 Οργανικά προβλήματα.....	20
2.4 Κινητικότητα.....	23
2.5 Γνωστική ανάπτυξη	26
2.6 Κοινωνικές δεξιότητες.....	27
2.7 Επικοινωνία	28
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3^ο: ΜΟΡΦΕΣ, ΔΙΑΓΝΩΣΗ, ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΚΑΙ ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN	30
3.1 Ταξινόμηση Συνδρόμου Down.....	30

3.1.1 Τρισωμία 21.....	30
3.1.2 Μωσαϊκισμός.....	30
3.1.3 Μετατόπιση	31
3.2 Διάγνωση	31
3.2.1. Προγεννητική διάγνωση.....	31
3.2.2 Μεταγεννητική διάγνωση.....	32
3.3 Επιπλοκές.....	32
3.4 Θεραπεία.....	34
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο: ΔΥΣΚΟΛΙΕΣ ΚΑΙ ΠΡΟΣΑΡΜΟΓΗ ΣΤΗΝ ΚΑΘΗΜΕΡΙΝΟΤΗΤΑ	36
4.1 Σύνδρομο Down και άγχος/κατάθλιψη.....	36
4.2 Σύνδρομο Down και Covid-19	38
4.3 Σύνδρομο Down και άνοια	39
4.4 Σύνδρομο Down και αθλητισμός.....	43
4.5 Σύνδρομο Down και εκπαίδευση.....	44
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5^ο: ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ ΚΑΙ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ ΑΤΟΜΟΥ ...	46
5.1 Ο ρόλος της οικογένειας του παιδιού με Σύνδρομο Down.....	46
5.2 Ανεξαρτησία και κοινωνική λειτουργία	48
5.3 Επίδραση κακής προσαρμογής στη σχολική κοινότητα.....	50
5.4 Αυτοαντίληψη ατόμου με Σύνδρομο Down	51
5.5 Μελλοντικές κατευθύνσεις.....	53
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6^ο: Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ.....	56
ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ	59
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7^ο: ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ	60
7.1. Μελέτη 1 ^{ης} περίπτωσης ασθενούς	61
7.2. Μελέτη 2 ^{ης} περίπτωσης ασθενούς.....	69
ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ	78

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ	79
Ξενόγλωσση Βιβλιογραφία.....	79
Ελληνική Βιβλιογραφία:.....	87
Διαδίκτυο:	87

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η παρούσα πτυχιακή εργασία παρουσιάζει την εξέλιξη του Συνδρόμου Down από τη παιδική ηλικία ως την ενηλικίωση του ατόμου και περαιτέρω, παραθέτοντας τις καθημερινές δυσκολίες που αντιμετωπίζει σε πολλούς τομείς της καθημερινότητας, αλλά και τις επιπλοκές και τις συνοδές παθήσεις που εμφανίζονται με το πέρασμα των χρόνων. Δίνεται ιδιαίτερη έμφαση τόσο στις ψυχολογικές επιπτώσεις και την επακόλουθη ανάγκη για ψυχολογική υποστήριξη του πάσχοντα, όσο και στο ρόλο του Νοσηλευτή σε αυτή αλλά και στη βελτίωση της κλινικής του πορείας.

Η εργασία αποτελείται από ένα γενικό μέρος που απαρτίζεται από έξι κεφάλαια, και από ένα ειδικό μέρος το οποίο αποτελεί αυτόνομο κεφάλαιο και περιλαμβάνει δύο παραδείγματα περιστατικών με Σύνδρομο Down, τα οποία αναλύονται με τη μέθοδο της νοσηλευτικής διεργασίας, με αναφορά στις παρεμβάσεις των νοσηλευτών. Στο τέλος της πτυχιακής παρατίθενται τα γενικά συμπεράσματα που αποκομίσθηκαν από τη μελέτη της πιο κοινής χρωμοσωμικής ανωμαλίας στον άνθρωπο, και πλαισιώνουν τη σημαντικότητα της έγκαιρης προγεννητικής διάγνωσης, την αναγκαιότητα της συνεχούς παρακολούθησης του πάσχοντα, αλλά τη σπουδαιότητα του νοσηλευτικού ρόλου.

Στο πρώτο κεφάλαιο, αναφέρονται κάποια γενικά στοιχεία για το Σύνδρομο Down, προκειμένου να πραγματοποιηθεί μια ομαλή εισαγωγή στο θέμα και βαθύτερη κατανόησή του μέσα από τον ορισμό και την ιστορική αναδρομή, αλλά και από τη παράθεση επιδημιολογικών δεδομένων, στοιχείων που σχετίζονται με το προσδόκιμο ζωής και τη κληρονομικότητα. Το δεύτερο κεφάλαιο, εστιάζει στην αιτιολογία του Συνδρόμου και την εκδήλωσή του, καθώς και στα προβλήματα υγείας και τις δυσχέρειες με τα οποία συνδέεται. Εν συνεχεία, στο τρίτο κεφάλαιο, παρουσιάζονται οι διαφορετικοί τύποι, οι τρόποι διάγνωσης, η αντιμετώπιση και οι επιπλοκές.

Στο τέταρτο κεφάλαιο, πραγματοποιείται συσχέτιση του Συνδρόμου Down με την ασθένεια COVID-19, τη κατάθλιψη και το άγχος καθώς και με την άνοια. Επιπλέον, αναφέρονται οι δυσκολίες που προκύπτουν κατά την άθληση αλλά και στην εκπαίδευση. Στο επακόλουθο κεφάλαιο, δίνεται έμφαση στη ψυχολογική προσέγγιση, με αναφορά στο ρόλο της οικογένειας, στην ανεξαρτησία και στην αυτοαντίληψη του ατόμου αλλά και στην αρνητική επίδραση της κακής προσαρμογής στη σχολική κοινότητα. Ακόμη, παρατίθενται ορισμένες μελλοντικές κατευθύνσεις. Τέλος, πριν το ειδικό μέρος αφιερώνεται ένα ξεχωριστό κεφάλαιο στον ρόλο του νοσηλευτή.

ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο: ΓΕΝΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΓΙΑ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN

1.1 Ορισμός

Όλα τα ανθρώπινα κύτταρα, διαθέτουν ένα πυρήνα, ο οποίος περικλείει το γενετικό υλικό που αποθηκεύεται στα γονίδια. Τα προηγούμενα με την σειρά τους, είναι ομαδοποιημένα σε δομές τύπου ράβδου, που ονομάζονται χρωμοσώματα και φέρουν κωδικούς υπεύθυνους για όλα τα κληρονομικά χαρακτηριστικά μας (Medline Plus 2020). Ο πυρήνας κάθε κυττάρου, περιλαμβάνει 46 χρωμοσώματα (23 ζεύγη), και για το σχηματισμό κάθε ζεύγους, κληρονομείται ένα χρωμόσωμα από τον κάθε γονέα (Τσαρουχά & Τζέτη 2015). Ωστόσο, όταν ένα άτομο έχει ένα πλήρες ή μερικό πρόσθετο αντίγραφο του 21^{ου} χρωμοσώματος, τότε πάσχει από Σύνδρομο Down, το οποίο συνιστά την πιο κοινή χρωμοσωμική διαταραχή στον άνθρωπο (Yu T. et al. 2010). Προσβάλλει αρκετά από τα συστήματα του ανθρώπινου οργανισμού, είναι υπεύθυνο για δια βίου αναπηρίες, και για την μείωση του προσδόκιμου ζωής (Healthline 2019). Δύναται να προκαλέσει διανοητική αναπηρία, προβλήματα όρασης και ακοής, γαστρεντερικές δυσλειτουργίες, καρδιακές και μυϊκές διαταραχές, άνοια, καθώς και επιληπτικές κρίσεις (Bayona-Bafaluy et al. 2021).

1.2 Ιστορική αναδρομή

Τα άτομα με Σύνδρομο Down, ενδέχεται να αποτελούν μέρος του ανθρώπινου πολιτισμού, εδώ και αρκετούς αιώνες. Υπάρχουν ενδείξεις για την ύπαρξή τους, ακόμη και πριν 2.500 χιλιάδες χρόνια, καθώς ο Bernal και ο Briceno, είχαν παρατηρήσει πως κάποια είδωλα απεικόνιζαν φιγούρες με Σύνδρομο Down, χωρίς ωστόσο να είναι γνωστή η αιτιολογία του. Εκ των υστέρων, παρόμοιες απεικονίσεις εντοπίστηκαν σε πίνακες του 15^{ου} και του 16^{ου} αιώνα (Megarbane et al. 2009). Πολλές χιλιάδες χρόνια αργότερα, και ειδικότερα το 1838, έγινε η πρώτη φαινοτυπική περιγραφή του Συνδρόμου, από τον Ψυχίατρο Esquirol, ο οποίος παρατήρησε πως οι ασθενείς, είχαν νοητικά προβλήματα, σε συνδυασμό με συγκεκριμένα χαρακτηριστικά στο πρόσωπο: επίπεδη ρινική γέφυρα, προεξέχουσα γλώσσα και μάτια με κλίση προς τα επάνω. Λίγο αργότερα, το 1846, παρουσιάστηκε από τον Seguin, το πρώτο εκπαιδευτικό πρόγραμμα, που αφορούσε παιδιά με διανοητική καθυστέρηση. Το 1866, ένας Άγγλος Ιατρός, ο

John Langdon Down (στον οποίο οφείλεται και το όνομα του Συνδρόμου), συνέβαλε σημαντικά στην περαιτέρω διερεύνηση του Συνδρόμου Down, καθώς σε ένα δοκίμιο του χαρακτήρισε τα παιδιά, ως «Μογγολόδια», παρατηρώντας πως έχουν όμοια χαρακτηριστικά, που διαφέρουν από τα άλλα παιδιά με διανοητικές αναπηρίες. Ο όρος που χρησιμοποίησε, οφειλόταν στην ομοιότητα των παιδιών με ανθρώπους από τη Μογγολία, και έγινε ευρέως διαδεδομένος (Megarbane et al. 2009, Sherman et al. 2007).

Στις αρχές του επόμενου αιώνα, υποστηρίχθηκε η άποψη, από τον Ολλανδό Οφθαλμίατρο Waardenburg και από τον Αμερικανό Γενετιστή Davenport, πως το Σύνδρομο Down, είναι αποτέλεσμα χρωμοσωμικής ανωμαλίας (Megarbane et al. 2009). Αργότερα, το 1933, η Penrose, προσδιόρισε ως βασικό παράγοντα του Συνδρόμου Down, την προχωρημένη ηλικία της μητέρας, ενώ παράλληλα υποστήριξε, πως και το νεαρό της ηλικίας της μητέρας, μπορεί επίσης να αποτελέσει καθοριστικό παράγοντα. Το 1954, ύστερα από μελέτη, κατέληξε στο συμπέρασμα πως στις αιτίες του συνδρόμου μπορεί να συμπεριλαμβάνονται: η γενετική ευαισθησία και τα μη ισορροπημένα χρωμοσώματα λόγω ενδοκρινικής διαταραχής (Sherman et al. 2007).

Ορόσημο στην ανακάλυψη της αιτιολογίας του συνδρόμου, αποτέλεσε το 1956, ο προσδιορισμός του ακριβούς αριθμού χρωμοσωμάτων του ανθρώπου, καθώς το 1959 επιβεβαιώθηκε η υποψία της χρωμοσωμικής ανωμαλίας από τους Lejeune et al., οι οποίοι κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι η Τρισωμία 21, ήταν αποτέλεσμα ενός παραπάνω χρωμοσώματος, που ονομάστηκε 21, και έτσι προήλθε το όνομα. Ωστόσο, εξακολούθησε να χρησιμοποιείται λανθασμένα ο όρος Μογγολισμός, για να περιγράψει το Σύνδρομο, και παρά τις προσπάθειες που έγιναν από γενετιστές, προκειμένου να πάψει να χρησιμοποιείται αυτή η φράση, καθώς έχει φυλετική βάση. Αν και έχουν ήδη περάσει 60 και πλέον χρόνια, από την ανακάλυψη της αιτιολογίας του Συνδρόμου, οι πάσχοντες εξακολουθούν να υποφέρουν παρά το γεγονός της προόδου στον τομέα της Γενετικής και της Ιατρικής, καθώς αποτελεσματική θεραπεία, δεν έχει ακόμη βρεθεί (Megarbane et al. 2009).

1.3 Επιδημιολογικά δεδομένα

Το Σύνδρομο Down, συνιστά την συχνότερη γενετική μορφή νοητικής καθυστέρησης. Μετά από ενδελεχείς επιδημιολογικές μελέτες που έχουν διεξαχθεί σε βάθος χρόνων, έχει προκύψει το συμπέρασμα, ότι η εκτιμώμενη παγκόσμια συχνότητα γεννήσεων παιδιών που νοσούν, είναι περίπου 1 στις 650-1000 γεννήσεις, με τον αριθμό να παρουσιάζει διακύμανση ανάλογα με την

εθνικότητα (Dey & Ghosh 2011). Σύμφωνα με έρευνα που πραγματοποιήθηκε στις Η.Π.Α από τους Canfield et al., το 2006, με στοιχεία που συγκεντρώθηκαν από 11 συστήματα παρακολούθησης γεννήσεων, προέκυψε πως ο επιπολασμός του Συνδρόμου βάσει της μητρικής ηλικίας, κυμαινόταν στο 13,65% ανά 10.000 ή 1/732, σύμφωνα με την παρακολούθηση του 22% των ζωντανών γεννήσεων. Συνεπώς, προκύπτει το συμπέρασμα, πως γεννιούνται κάθε χρόνο στις Η.Π.Α, 5.400 παιδιά με Σύνδρομο Down, από τα 4 εκατομμύρια. Ιδιαίτερα σημαντικό, είναι το αποτέλεσμα που προέκυψε από την παραπάνω μελέτη των Canfield et al., για τον επιπολασμό, με κριτήριο την μητρική ηλικία, σε διαφορετικές φυλετικές ομάδες στις Η.Π.Α. Πιο συγκεκριμένα, ο επιπολασμός κυμαινόταν στο 0,77% για τις μη-Ισπανόφωνες μητέρες, και στο 1,12% για τις Ισπανόφωνες. Τα ποσοστά ενδέχεται να επηρεάζονται από κοινωνικοοικονομικούς παράγοντες, τη δυνατότητα πρόσβασης στην υγειονομική περίθαλψη, ή την εκπαίδευση. Επιπλέον, μπορεί να οφείλονται σε παράγοντες, που σχετίζονται με τη διαχείριση της εγκυμοσύνης, γενετικούς ή περιβαλλοντολογικούς παράγοντες κινδύνου (Sherman et al. 2007).

Από την άλλη πλευρά, μελετήθηκε ο εκτιμώμενος επιπολασμός του στις Κάτω Χώρες. Βασίστηκε στην έρευνα, για τον αριθμό γεννήσεων, που καταχωρήθηκαν από την Ολλανδική Μονάδα Παιδιατρικής Επιτήρησης το 2003, και συγκρίθηκε με τον συνολικό αριθμό γεννήσεων αλλά και με τις περιγεννητικές εγγραφές. Βρέθηκε, πως ο επιπολασμός ήταν 10-14 γεννήσεις ανά 10.000, αποτελώντας συνολικά στην Ευρώπη το 8% των καταγεγραμμένων συγγενών ανωμαλιών. Αξίζει επίσης να αναφερθεί, πως ο επιπολασμός επηρεάζεται από ποικίλες κοινωνικοπολιτισμικές μεταβλητές. Σε Χώρες όπου η άμβλωση είναι απαγορευμένη, (Ηνωμένα Αραβικά Εμιράτα, Ιρλανδία), ο επιπολασμός είναι υψηλότερος και κυμαίνεται από 17-31 ανά 10.000 γεννήσεις, ενώ αντίθετα στη Γαλλία, είναι χαμηλός, ίσως εξαιτίας του υψηλού ποσοστού τερματισμών κύησης (77%) (Weijerman et al. 2008).

Αναφορικά με τον επιπολασμό σε μερικές από τις πιο βασικές ασθένειες, ισχύουν τα εξής: σχεδόν τα μισά παιδιά με σύνδρομο Down, έχουν συγγενή καρδιακή ανεπάρκεια, και τα κολπικά και κοιλιακά διαφράγματα αποτελούν το 80% αυτών. Η ασθένεια Alzheimer, έχει επιπολασμό 50 – 70% (σε ηλικία 60 ετών), ενώ οι Διαταραχές του γαστρεντερικού > 70% . Εμφανίζουν επίσης, υψηλότερη τάση μόλυνσης με επιπολασμό 100% . Σύνδρομο αποφρακτικής άπνοιας ύπνου 30% – 50 % , Υποθυρεοειδισμό 7 – 50% και απώλεια ακοής 12 – 72% . Ο Καταρράκτης έχει επιπολασμό 17 – 29 % , η Επιληψία 12 – 46 % και τέλος οι Ψυχικές διαταραχές 11 – 30 % (Malt et al. 2013).

1.4 Κληρονομικότητα

Ο βασικότερος παράγοντας κινδύνου για την εκδήλωση του Συνδρόμου Down, είναι με διαφορά, η ηλικία της μητέρας. Ωστόσο, έχει προσδιοριστεί και η κληρονομικότητα ως δευτερεύων παράγοντας, αν και συνιστά εξαιρετικά σπάνιο γεγονός, αφού αποτελεί μόλις το 1% των γεννήσεων (Diamantopoulos & Green 2018). Όταν πρόκειται για Τρισωμία 21 ή Μωσαϊσμό, η χρωμοσωμική ανωμαλία προκύπτει τυχαία, κατά τον σχηματισμό αναπαραγωγικών κυττάρων σε έναν γονέα. Κατά κύριο λόγο, στην Τρισωμία 21, συμβαίνει στα ωάρια και όχι τόσο συχνά στα σπερματοζωάρια. Αν κάποιο από αυτά τα αναπαραγωγικά κύτταρα συμβάλει στη σύνθεση του παιδιού, τότε αυτό θα έχει ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21, σε καθένα από τα κύτταρα του σώματος. Αναφορικά με το Σύνδρομο Down μετατόπισης, το παιδί μπορεί να κληρονομήσει την πάθηση από ένα μη επηρεασμένο γονέα. Αν και η μετάθεση είναι ισορροπημένη (δεν προκαλεί προβλήματα υγείας), κατά την μεταφορά της στην επόμενη γενιά, ενδέχεται να γίνει μη ισορροπημένη (Medline Plus 2020).

1.5 Προσδόκιμο ζωής/θνησιμότητα

Το προσδόκιμο ζωής των πασχόντων από Σύνδρομο Down, έχει αυξηθεί ραγδαία τα τελευταία 40 έτη, χάρη στη πρόοδο στον τομέα της υγείας. Αν και κάποτε ήταν στα 12 έτη, πλέον έχει αυξηθεί στα 60 έτη (Shimada 2021). Μέχρι την ηλικία των 40 χρόνων, το προσδόκιμο επιβίωσης για τους ενήλικες με Σύνδρομο Down, έχει παρόμοιο μοτίβο συγκριτικά με άλλους συνομήλικους τους που πάσχουν από λοιμώδεις ασθένειες, ωστόσο τα ποσοστά θνησιμότητας αυξάνονται στη συνέχεια (Esbensen 2010). Αξιοσημείωτο είναι το γεγονός, πως πλέον η επιβίωση των βρεφών με Σύνδρομο Down, είναι κοντά στο 100% (Irving et al. 2008). Αν και το ποσοστό της βρεφικής θνησιμότητας, σε άλλη μελέτη, που βασίστηκε στον αριθμό γεννήσεων, που καταχωρήθηκαν από την Ολλανδική Μονάδα Παιδιατρικής Επιτήρησης το 2003, και συγκρίθηκε με τον συνολικό αριθμό γεννήσεων αλλά και με τις περιγεννητικές εγγραφές, φαίνεται να είναι 24,3 φορές μεγαλύτερο, συγκριτικά με τους θανάτους που σημειώνονται στον γενικό πληθυσμό. Η βασική αιτία, είναι η Στεφανιαία Νόσος, και ιδιαίτερα κατά την μεταγεννητική περίοδο, σε ποσοστό 70% (Weijerman et al. 2008). Αναφορικά με τους ενήλικες, προβλέπεται πως ο αριθμός των ατόμων με Σύνδρομο Down 40 ετών και άνω, θα έχει αυξηθεί μέχρι το 2045 ως και 100%! (Torr et al. 2010).

Σχετικά με τα έτη επιβίωσης, ανάμεσα σε άνδρες και γυναίκες, φαίνεται να υπάρχει διαφορά. Ειδικότερα, οι γυναίκες έχουν συνήθως χαμηλότερο προσδόκιμο ζωής, γεγονός που ενδέχεται να οφείλεται στην πρόωγη εμμηνόπαυση. Προγνωστικό παράγοντα θνησιμότητας, συνιστά η επιδείνωση των προβλημάτων συμπεριφοράς, σε συνδυασμό με συνοδές παθήσεις. Η αύξηση των ετών επιβίωσης, κάνει επιτακτική την ανάγκη παροχής εξειδικευμένης υγειονομικής περίθαλψης στους ηλικιωμένους πάσχοντες, καθώς διατρέχουν υψηλό κίνδυνο θνησιμότητας. Κάποια από τα προβλήματα που αντιμετωπίζουν είναι: τα μυοσκελετικά, τα αισθητηριακά, η άπνοια ύπνου, ο διαβήτης, η παχυσαρκία και η δυσλειτουργία του θυρεοειδούς αδένος (Esbensen 2010).

Η άνοια τύπου Alzheimer, είναι από τις πιο σημαντικές διαταραχές που σχετίζονται με την ηλικία, όπως και η εμμηνόπαυση αλλά και οι ψυχιατρικές διαταραχές. Ωστόσο, οι μυοσκελετικές διαταραχές, αποτελούν σοβαρό πρόβλημα, διότι συνοδεύονται συνήθως από λειτουργική αναπηρία, πόνο και δυσφορία, οδηγώντας στη θνησιμότητα (Toff et al. 2010). Ακόμη, παρατηρείται σημαντική συσχέτιση, μεταξύ των συγγενών καρδιακών ανωμαλιών και του θανάτου, κατά τα πρώτα 10 έτη ζωής, που ωστόσο η επιβίωση είναι σημαντικά αυξημένη, αν πραγματοποιηθεί χειρουργική επέμβαση. Επίσης, τα άτομα που πάσχουν από Σύνδρομο Down, είναι 10-30 φορές πιο πιθανό να διαγνωστούν με αιματολογικές κακοήθειες, συγκριτικά με τους μη πάσχοντες. (Bittles et al. 2007)

Θεωρείται, πως η Τρισωμία 21 σχετίζεται με την προδιάθεση καρκίνου, και συγκεκριμένα, λευχαιμίας στα παιδιά και καρκίνου των όρχεων στους ενήλικες. Υψηλός, θεωρείται και ο κίνδυνος εκδήλωσης εγκεφαλικού επεισοδίου, εξαιτίας καρδιοεμβολικού κινδύνου, ενώ αναφορικά με την αιτία θανάτου των περισσότερων ηλικιωμένων πασχόντων, φαίνεται να είναι οι αναπνευστικές λοιμώξεις (Shimada 2021). Σύμφωνα με έρευνα των εθνικών μητρώων θανάτου ατόμων, από Σύνδρομο Down στην Αυστραλία, κατά τα έτη 1953-2000, παρατηρήθηκε πως το 49,7% ήταν άτομα ηλικίας <18 ετών, ενώ το 35,9% ήταν παιδιά <5 ετών. Ο θάνατος από αναπνευστικές λοιμώξεις, ανερχόταν στο 33,1% και από καρδιακές ανωμαλίες, στο 12,8%, καθιστώντας τις παραπάνω αιτιολογίες θανάτου τις βασικότερες, κατά την ηλικία των 0-18 ετών. Στους ενήλικες πάσχοντες που ανήκουν στην ηλικιακή ομάδα των 19-40 ετών, τα δεδομένα έδειξαν, πως οι θάνατοι ήταν κυρίως εξαιτίας αναπνευστικών λοιμώξεων (23,1%). Στην συνέχεια, ακολουθούν η νεφρική και αναπνευστική ανεπάρκεια (10,2%), και έπειτα οι καρκίνοι (7,7%). Στις ηλικίες άνω των 40 ετών, οι αναπνευστικές λοιμώξεις είναι και πάλι η πρώτη αιτία

θανάτου, ενώ έπειτα ακολουθούν η στεφανιαία νόσος και η καρδιακή, αναπνευστική και νεφρική ανεπάρκεια (Bittles et al. 2007).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο: ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΣΥΝΟΔΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ

2.1 Παράγοντες κινδύνου

Ο βασικότερος παράγοντας κινδύνου του Συνδρόμου Down, είναι η προχωρημένη μητρική ηλικία, και οφείλεται στην βιολογική γήρανση των ωοθηκών (Sherman et al. 2007). Συνδέεται άμεσα με υψηλότερη συχνότητα εμφάνισης ανευπλοειδούς σχηματισμού ωοκυττάρων, δηλαδή ανώμαλου αριθμού χρωμοσωμάτων (Ghosh & Dey 2013). Επιπλέον, παρατηρούνται: μείωση των ωοκυττάρων, καθώς και των ωοθυλακίων που ωριμάζουν ανά κύκλο, με αποτέλεσμα να επηρεάζεται η ανταπόκριση της ορμόνης διέγερσης των ωοθυλακίων (FSH), που είναι υπεύθυνη για την πραγματοποίηση της ωορρηξίας (Sherman et al. 2007). Σύμφωνα με άλλη υπόθεση όμως, σημαντικό ρόλο διαδραματίζει η βιολογική ηλικία της γυναίκας και όχι η χρονολογική. Η βιολογική, εκτιμάται με τη μέτρηση μειωμένου αριθμού ωοθυλακίων συγκριτικά με την χρονολογική ηλικία, και συνοδεύεται από μείωση του συνολικού μεγέθους των ωαρίων, με αποτέλεσμα να μεταβάλλεται η ορμονική ισορροπία στις ωοθήκες. Ορισμένες γυναίκες, εμφανίζουν προδιάθεση για ταχεία γενετική και μοριακή γήρανση, η οποία επιδεινώνεται με την πάροδο του χρόνου, και επακολούθως, αυτό μπορεί να επηρεάσει το σύστημα διαχωρισμού χρωμοσωμάτων (Ghosh & Dey 2013).

Αν και η μητρική ηλικία αποτελεί βασικό παράγοντα, καθώς το 80% των παιδιών με Σύδρομο Down γεννιούνται από μητέρες >35 ετών, υπάρχουν στοιχεία ότι μπορεί να εμπλακεί και η πατρική ηλικία. (Diamantopoulos & Green 2018). Ειδικότερα, υπολογίζεται πως το πατρικό σφάλμα αποτελεί το 5-10% των παιδιών που έχουν γεννηθεί, σύμφωνα με τη μελέτη συγκεκριμένων πληθυσμών. (Ghosh & Dey 2013). Ένας άλλος παράγοντας κινδύνου, είναι ο μητρικός μη διαχωρισμός, για τον οποίο δύνανται να ευθύνονται και κάποιες γενετικές παραλλαγές γονιδίων (Ghosh & Dey 2013). Με τον όρο μη διαχωρισμό, ορίζεται η αποτυχία ενός ή περισσότερων ζευγών ομόλογων χρωμοσωμάτων ή αδελφών χρωματοειδών, να διαχωριστούν κανονικά κατά τη διάρκεια της πυρηνικής διαίρεσης, με αποτέλεσμα συνήθως μια ανώμαλη κατανομή των χρωμοσωμάτων στους θυγατρικούς πυρήνες, που οδηγεί σε αλλοιωμένα πρότυπα ανασυνδυασμού κατά μήκος του 21^{ου} ζεύγους χρωμοσωμάτων. (Ghosh & Dey 2013, Sherman et al. 2007).

Η συντριπτική πλειοψηφία των σφαλμάτων, δηλαδή το 90% των περιπτώσεων, οφείλεται στην μη διάσπαση των χρωμοσωμάτων του 21^{ου} ζεύγους κατά την ωογένεση, γεγονός που

συμβαίνει, στη 1^η μειωτική διαίρεση (Ghosh & Dey 2013, Ghosh et al. 2011). Ωστόσο, έχουν βρεθεί κάποιοι επιπλέον παράγοντες κινδύνου, όπως είναι η κληρονομικότητα, που όμως σπάνια ευθύνεται (Diamantopoulos & Green 2018), η χρήση αντισυλληπτικών χαπιών και καπνού μάσησης από τις γυναίκες. Ειδικότερα, ο καπνός μάσησης, φαίνεται σύμφωνα με κάποιες μελέτες, πως επηρεάζει κάποια στάδια της 1^{ης} και 2^{ης} μειωτικής διαίρεσης. Όσο για τη χρήση αντισυλληπτικών χαπιών, σε κάποιες περιπτώσεις, όταν λαμβάνονταν από γυναίκες που εν τέλει κυοφόρησαν, παρουσιάστηκε πως συνδέεται με αυξημένες πιθανότητες για μη διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων του 21^{ου} ζεύγους, με τον κίνδυνο να αυξάνεται με την ηλικία, αλλά και με την ταυτόχρονη χρήση καπνού μάσησης (Ghosh & Dey 2013).

2.2 Κλινική εικόνα

Τα άτομα με Σύνδρομο Down, παρουσιάζουν κάποια διαφοροποιημένα εξωτερικά χαρακτηριστικά, συγκριτικά με το μέσο πληθυσμό. Συγκεκριμένα, έχουν: χαμηλό ανάστημα, κοντό λαιμό, μικρά και πλατιά χέρια, δάκτυλα που κάμπτονται προς τον αντίχειρα, ενιαία γραμμή στη παλάμη του χεριού και βαθιά πελματιαία αυλάκωση μεταξύ του πρώτου και του δεύτερου δακτύλου, ενώ το πέμπτο δάκτυλο τους είναι μικρού μήκους. Επιπλέον, έχουν κοντά πόδια, βραχυκεφαλία (η βάση του κρανίου, το μετωπιαίο οστό και ο παρραρινικός κόλπος είναι αρκετά μικρά), μικρά αυτιά και μικρή μύτη, με χαμηλή ρινική γέφυρα. Ακόμη εμφανίζουν: κεκλιμένα προς τα επάνω μάτια με επάνθηκο (πτυχή του δέρματος που εκτείνεται από το άνω βλέφαρο καλύπτοντας την εσωτερική άκανθα του ματιού), σημεία Brushfield (λευκές κηλίδες στην ίριδα των ματιών), υποτονική και προεξέχουσα γλώσσα με αργή κίνηση, λόγω μυϊκής αδυναμίας, γεγονός που είναι στενά συνδεδεμένο με επακόλουθα προβλήματα μάσησης και κατάποσης, καθώς και με την εμφάνιση ελκών και άλλων μολυσματικών ασθενειών (Centers for Disease Control and Prevention 2021, Medscape 2020, Healthline 2019, NICHD 2017, Perkins 2017, Macho et al. 2014, Bull M. & Committee on Genetics 2011).

Μερικά ακόμη χαρακτηριστικά των πασχόντων, είναι τα εξής: μικροί ευσταχικοί σωλήνες, κοντός, βαθύς και ψηλός ουρανίσκος, υπανάπτυκτη γνάθος, λαγόχειλο, υποτονικά χείλη και ατελές κλείσιμο τους. Εμφανίζουν επίσης, υπερτροφία αμυγδαλών και ρινική απόφραξη, που οδηγούν στην στοματική αναπνοή. Επιπροσθέτως, έχουν μειωμένους προσωπικούς μύες και ανεπαρκή ανάπτυξη οστών, ενώ συχνά είναι παχύσαρκοι (Macho et al. 2014). Συχνό φαινόμενο αποτελεί η υπερευαισθησία στις αρθρώσεις ή υπερευελιξία, η νευροφυτική υποτονία, το ξηρό

δέρμα αλλά και η ορατή διάσταση που υπάρχει μεταξύ των κοιλιακών μυών (Medscape 2020). Εξαιτίας του πρόσθιου ανοικτού δαγκώματος, επηρεάζονται η θέση των δοντιών, και το σχήμα της οδοντικής αψίδας. Οι οδοντικές ανωμαλίες συνίστανται κυρίως, στην εμφάνιση λιγότερων και μικρότερων δοντιών, με πιο αργή ανάπτυξη από τη συνηθισμένη. Κατά την παιδική οδοντοφυΐα, υπάρχει έλλειψη των πλευρικών κοπτήρων, ενώ στη μόνιμη οδοντοστοιχία, λείπουν οι τρεις γομφίοι, και οι πλευρικοί κοπτήρες. Τα νεογιλά δόντια καθυστερούν σημαντικά να εμφανιστούν (έξι με δεκαοκτώ μήνες), και εν τέλει εμφανίζονται με διαφορετική σειρά, αλλά και διαρθρωτικές ανωμαλίες. Συχνά οι ασθενείς παρουσιάζουν ουλίτιδα, βρουξιισμό και περιοδοντική νόσο (Macho et al. 2014).

Τα παιδιά με Σύνδρομο Down, αν και μοιάζουν αρκετά μεταξύ τους, έχουν διαφορετικές ικανότητες. Συνήθως, έχουν δείκτη ευφυΐας από χαμηλό μέχρι μέτριο εύρος. Ο βαθμός της γνωστικής εξασθένησης είναι μεταβλητός και μπορεί να είναι ήπιος (IQ 50–70), μέτριος (IQ 35–50) ή περιστασιακά σοβαρός (IQ 20–35). Παρουσιάζουν αργή φυσική ανάπτυξη, καθυστερούν να αναπτύξουν ομιλία, η οποία και συχνά είναι δύσκολο να κατανοηθεί. Ως συνέπεια των παραπάνω, αντιμετωπίζουν μαθησιακές δυσκολίες, παρορμητική συμπεριφορά, κακή κρίση και περιορισμένο διάστημα προσοχής (Centers for Disease Control and Prevention 2021, Healthline 2019, NICHD 2017, Perkins 2017, Bull M. & Committee on Genetics 2011).

2.3 Οργανικά προβλήματα

Οι ενήλικες με Σύνδρομο Down, υποφέρουν από ποικίλα προβλήματα οργανικής φύσεως, ένα εκ των οποίων είναι η πρόωγη γήρανση, που συνοδεύεται από δερματικές παθήσεις και αλλαγές στα μαλλιά (απώλεια, γκριζάρισμα). Αναφορικά με τα προβλήματα που σχετίζονται με το δέρμα, τα λιγότερο σημαντικά είναι η δημιουργία ρυτίδων και η ξηρότητα του δέρματος, ενώ τα πιο σοβαρά είναι: οι μυκητιασικές λοιμώξεις, η ατοπική και η σμηγματορροϊκή δερματίτιδα, που τείνουν να εμφανίζονται με αυξημένη συχνότητα στους ηλικιωμένους πάσχοντες (Korlimarla et al. 2020, Malt et al. 2013, Esbensen 2010).

Οι διαταραχές που σχετίζονται με την όραση είναι ιδιαίτερα συχνές στους ασθενείς (Centers for Disease Control and Prevention 2021, Diamantopoulos & Green 2018). Επηρεάζουν σε σημαντικό βαθμό τις μεγαλύτερες ηλικίες, ωστόσο χωρίς αυτό να ισχύει καθολικά (NICHD 2017, Esbensen 2010). Οι πιο κοινές είναι: ο στραβισμός (Esbensen 2010), ο καταρράκτης και η μυωπία (NICHD 2017), οι διαθλαστικές ανωμαλίες, και ο κερατόκωνος, δηλαδή η

αμφοτερόπλευρη μη φλεγμονώδης πάθηση του κερατοειδούς, κατά την οποία η επιφάνειά του κυρτώνεται και λεπταίνει, παίρνοντας τη μορφή «κώνου» (Malt et al. 2013, Esbensen 2010, Torr et al. 2010). Στους ηλικιωμένους, πιο συχνά εμφανίζονται η βλεφαρίτιδα και ο καταρράκτης (Korlimarla et al. 2020). Η απώλεια ακοής αποτελεί μια εξίσου συχνή διαταραχή (Centers for Disease Control and Prevention 2021, Diamantopoulos & Green 2018). Εμφανίζει μεγαλύτερο επιπολασμό στους ηλικιωμένους ασθενείς (Malt et al. 2013, Esbensen 2010), αν και είναι ένα από τα κοινά προβλήματα υγείας και στα παιδιά, το οποίο οφείλεται σε δυσπλασίες στο εσωτερικό τμήμα του αυτιού (Centers for Disease Control and Prevention 2021, Korlimarla et al. 2020, NICHD 2017, Esbensen 2010). Σύμφωνα με έρευνα, παρατηρήθηκε πως το 53% των ενηλίκων με Σύνδρομο Down, είχε μέτρια απώλεια ακοής, το 17% σοβαρή απώλεια, και το 2% είχε ολική απώλεια ακοής (Esbensen 2010).

Το Σύνδρομο Down, σχετίζεται επίσης, με τη εμφάνιση αποφρακτικής άπνοιας ύπνου (Centers for Disease Control and Prevention 2021, Korlimarla et al. 2020, Diamantopoulos & Green 2018, Malt et al. 2013, Esbensen 2010). Αξίζει να σημειωθεί πως ταλαιπωρεί πολλά παιδιά, και οφείλεται στα διαφορετικά ανατομικά χαρακτηριστικά του προσώπου τους, αλλά και του αναπνευστικού συστήματος (Centers for Disease Control and Prevention 2021, Esbensen 2010). Επιπλέον, τα οδοντικά προβλήματα, είναι ιδιαίτερα συχνά (NICHD 2017, Malt et al. 2013). Στα παιδιά με Σύνδρομο Down, τα δόντια αναπτύσσονται πιο αργά, με διαφορετική σειρά και είναι λιγότερα, ενώ συνήθως αντιμετωπίζουν περιοδοντική νόσο, που οφείλεται σε κακή στοματική υγιεινή (Korlimaria et al. 2020, NICHD 2017).

Οι επιληπτικές κρίσεις, αποτελούν ένα ακόμη ιδιαίτερα σημαντικό πρόβλημα (Diamantopoulos & Green 2018, Malt et al. 2013). Επηρεάζουν τη ζωή τόσο των παιδιών και των ενηλίκων, όσο και των ηλικιωμένων πασχόντων, στους οποίους παρουσιάζονται με μεγαλύτερη συχνότητα (NICHD 2017, Malt et al. 2013, Esbensen 2010), και ο ρυθμός τους επιδεινώνεται εξαιτίας της Άνοιας (Esbensen 2010). Όπως και οι παραπάνω παθήσεις, έτσι και η δυσλειτουργία του θυρεοειδούς αδένος, φαίνεται να έχει υψηλότερο επιπολασμό στις μεγαλύτερες ηλικίες (Korlimarla et al. 2020, Malt et al. 2013, Esbensen 2010). Το 35-40% των ενηλίκων με Σύνδρομο Down, αντιμετωπίζει ανωμαλίες στη λειτουργία του, γεγονός που κάνει επιτακτική την ανάγκη για έγκαιρη παρακολούθηση και διαχείριση τυχόν προβλήματος, με την ανάλογη θεραπεία (Esbensen 2010). Συχνότερος, είναι ο υποθυρεοειδισμός στα παιδιά, και ενδέχεται να εμφανιστεί είτε κατά τη γέννηση, είτε στη μετέπειτα διάρκεια της ζωής τους (NICHD 2017).

Αναφορικά με τον γυναικείο πληθυσμό, παρατηρείται πρόωμη εμμηνόπαυση, με μέση ηλικία τα 47,1 έτη, δηλαδή 4-6 χρόνια νωρίτερα από τις γυναίκες που ανήκουν στο γενικό πληθυσμό. Οι επιπτώσεις ενδέχεται να είναι αρκετά σοβαρές, καθώς ελλοχεύει αυξημένος κίνδυνος για καρδιαγγειακές διαταραχές, κατάθλιψη, οστεοπόρωση και καρκίνο του μαστού. Επιπλέον, φαίνεται να υπάρχει συσχέτιση με τη δυσλειτουργία του θυρεοειδούς αδένου, χωρίς όμως να έχει αποδειχθεί με βεβαιότητα (Esbensen 2010). Από την άλλη πλευρά, σύμφωνα με άλλη έρευνα, βρέθηκε πως η μέση ηλικία στην εμμηνόπαυση είναι τα 44,7 έτη. Το 87% των γυναικών που συμμετείχαν στην έρευνα, έπαψε να έχει εμμηνόρροια στην ηλικία των 46 χρόνων, και καμία δεν είχε μετά την ηλικία των 51. Επίσης, δεν βρέθηκε αλληλεπίδραση με τη δυσλειτουργία του θυρεοειδούς αδένου (Torr et al. 2010).

Η συγγενής καρδιακή νόσος, εμφανίζεται στο 40-50% των περιπτώσεων με Σύνδρομο Down (Korlimarla et al. 2020, Diamantopoulos & Green 2018, NICHD 2017, Malt et al. 2013). Τα καρδιαγγειακά προβλήματα αποτελούν την κυρίαρχη αιτία θανάτου των ατόμων με Σύνδρομο Down (Torr et al. 2010), το οποίο συνδέεται άμεσα με πρόπτωση της μητροειδούς βαλβίδας (Malt et al. 2013, Esbensen 2010). Υψηλά είναι επίσης, τα ποσοστά εμφάνισης στεφανιαίας νόσου, αθηροσκλήρωσης και πνευμονικής υπέρτασης, για την οποία σημαντικός παράγοντας κινδύνου είναι η αποφρακτική άπνοια (Korlimarla et al. 2020).

Το Σύνδρομο Down, σχετίζεται επίσης, με τη εμφάνιση Διαβήτη τύπου 1, (Malt et al. 2013, Esbensen 2010), αλλά και με διαταραχές του αίματος, όπως είναι η αναιμία και η λευχαιμία (Korlimarla et al. 2020, Diamantopoulos & Green 2018, NICHD 2017, Malt et al. 2013). Αυξημένος θεωρείται και ο κίνδυνος παχυσαρκίας (Malt et al. 2013, Esbensen 2010), ο οποίος αποτελεί σημαντικό παράγοντα κινδύνου εγκεφαλικού επεισοδίου, καρδιαγγειακών προβλημάτων, υπέρτασης και διαβήτη. (Diamantopoulos & Green 2018). Αρκετοί ενήλικες με Σύνδρομο Down, αντιμετωπίζουν προβλήματα παχυσαρκίας, τα οποία οφείλονται σε ποικίλους παράγοντες, με βασικότερους: τη κακή διατροφική συμπεριφορά, την έλλειψη σωματικής άσκησης, και τον υποθυρεοειδισμό (Esbensen 2010).

Οι λοιμώξεις αποτελούν ένα θέμα που χρήζει ιδιαίτερης προσοχής, καθώς παρουσιάζουν σημαντική επίπτωση στους πάσχοντες (NICHD 2017, Malt et al 2013). Τα παιδιά με Σύνδρομο Down είναι πιο επιρρεπή σε λοιμώξεις εξαιτίας συννοσηροτήτων (Korlimarla et al. 2020). Μάλιστα, κατά το πρώτο έτος ζωής τους, τα νεογνά διατρέχουν ιδιαίτερα αυξημένο κίνδυνο πνευμονίας (NICHD 2017, Malt et al 2013). Οι λοιμώξεις, ενδέχεται να οδηγήσουν σε θνησιμότητα,

αν δεν αντιμετωπιστούν έγκαιρα και κατάλληλα, αφού μπορούν να επηρεάσουν το ανοσοποιητικό σύστημα (NICHD 2017, Malt et al 2013). Μια εκ των πιο πιθανών λοιμώξεων, είναι η ωτίτιδα, η οποία μπορεί να επηρεάσει αρνητικά τον λόγο και την ομιλία. Κάποιες ακόμη είναι οι λοιμώξεις κατώτερου και ανώτερου αναπνευστικού συστήματος (αποτελούν κύριες αιτίες παιδικής θνησιμότητας), και η αμυγδαλίτιδα (Korlimarla et al. 2020).

Πέραν των ανωτέρω, το Σύνδρομο Down σχετίζεται με προβλήματα γαστρεντερικής φύσεως (Diamantopoulos & Green 2018, Malt et al. 2013), αλλά και με προβλήματα στο ουροποιητικό σύστημα. Κάποια που έχουν εντοπιστεί και μπορούν να θεωρηθούν δυνητικώς επικίνδυνα, αν και δεν έχουν μελετηθεί ακόμη επαρκώς, είναι το αυξημένο ουρικό οξύ, η υποπλασία του νεφρού, και η κυστεο-ουρητική παλινδρόμηση (Korlimarla et al. 2020). Οι γαστρεντερικές ανωμαλίες εμφανίζονται σε περισσότερο από τα 2/3 των πασχόντων. Οι επικρατέστερες είναι: η δυσφαγία, η δυσκοιλιότητα, η γαστρεντερική παλινδρόμηση, η ατρησία δωδεκαδακτύλου, το δακτυλιοειδές πάγκρεας, η πυλωρική στένωση, καθώς και η κοιλιοκάκη (δυσανεξία στη γλουτένη), η οποία επηρεάζει σημαντικά τα παιδιά με Σύνδρομο Down (Korlimarla et al. 2020, NICHD 2017, Malt et al. 2013).

2.4 Κινητικότητα

Τα άτομα με Σύνδρομο Down, πέρα από τα οργανικά προβλήματα που αντιμετωπίζουν, παρουσιάζουν κινητικές δυσκολίες και ανωμαλίες, σχετικά με τη στάση του σώματος. Επιπλέον, δυσκολεύονται να ανταποκριθούν σε τυχόν αλλαγές, διότι οι κινήσεις τους πραγματοποιούνται με καθυστέρηση (Horvat et al. 2013). Η ικανότητα εκτέλεσης ή καταστολής μιας κίνησης, βάσει των περιβαλλοντικών συνθηκών, αποτελεί εκτελεστική λειτουργία του εγκεφάλου (Brynamonti et al. 2011). Η λειτουργία της κίνησης, εξαρτάται άμεσα από την λειτουργική μνήμη (μνήμη εργασίας), η οποία αποτελεί μέρος της εκτελεστικής λειτουργίας του εγκεφάλου και είναι αναποτελεσματική σε ασθενείς με Σύνδρομο Down, καθώς δυσκολεύονται να χρησιμοποιήσουν τις πληροφορίες του περιβάλλοντος για την πραγματοποίηση των κινήσεων (Horvat et al. 2013).

Ενώ κατά τη γέννηση ο εγκέφαλος των παιδιών με Σύνδρομο Down είναι φυσιολογικός, με την πάροδο των χρόνων φαίνεται πως ελαττώνεται ο όγκος του (Brynamonti et al. 2011). Ειδικότερα, το αισθητηριακό σύστημα υπολειτουργεί, με αποτέλεσμα η εκτελεστική λειτουργία του εγκεφάλου να είναι μειωμένη, επηρεάζοντας και τη μνήμη εργασίας, η οποία είναι

υπεύθυνη για τη διαχείριση πληροφοριών. Η εκτέλεση πολλαπλών εργασιών φαίνεται να κωλύεται, καθώς η ανεπαρκής γνωστική λειτουργία των ατόμων αυτών, δυσκολεύει την πραγματοποίηση μιας ενέργειας όπως είναι το περπάτημα, σε συνδυασμό με ακόμη μια, όπως είναι παραδείγματος χάριν η μεταφορά ενός αντικειμένου. Συνεπώς, διαπιστώνουμε πως τα νευρολογικά ελλείματα, που προκύπτουν από βλάβες του ΚΝΣ, δύνανται να επηρεάσουν την κινητικότητα (Horvat et al. 2013). Η κινητικότητα, διακρίνεται σε λεπτή και αδρή, ωστόσο τα παιδιά με Σύνδρομο Down, παρουσιάζουν δυσλειτουργίες και των δύο, εξαιτίας πολλών παραγόντων. Αυτοί είναι οι εξής: διαταραχές ωρίμανσης του Κεντρικού Νευρικού Συστήματος, χαλαρότητα των αρθρώσεων και μυϊκή ατονία, επίδραση γενετικών και μεταβολικών παραγόντων, καθώς και η γενικότερη κατάσταση της υγείας του ατόμου, τα ανθρωπομετρικά χαρακτηριστικά, και η υπέρ-προστατευτική παρεμβατική συμπεριφορά των γονέων, διαδραματίζουν σημαντικό ρόλο στην ανάπτυξή τους. (Alesi & Battaglia 2019).

Ο όρος αδρή κινητικότητα, αναφέρεται στην πραγματοποίηση κινήσεων των άκρων αλλά και μετακίνησης ολόκληρου του σώματος, έπειτα από την σύμπραξη οστών, μυών και νεύρων. Αναφορικά με την ικανότητα διατήρησης της θέσης του σώματος, πράξη που απαιτεί ισορροπία, σταθερότητα και προσανατολισμό, παρατηρείται αδυναμία. Όπως είναι αναμενόμενο, επηρεάζεται σημαντικά η αδρή κινητικότητα. Οι αδρές κινητικές δεξιότητες, μπορούν να επιτευχθούν σε διαφορετικό βαθμό, ανάλογα με την ηλικία του ατόμου αλλά και την πολυπλοκότητα της κίνησης (Alesi & Battaglia 2019). Τα παιδιά με Σύνδρομο Down, έχουν λιγότερο αναπτυγμένες τις λεπτές και αδρές κινητικές τους δεξιότητες, όπως επίσης και τον συντονισμό, τη μυϊκή δύναμη και την ισορροπία. (Schott et al. 2014). Ο όρος λεπτή κινητικότητα, αναφέρεται στην πραγματοποίηση εργασιών που απαιτούν δεξιότητα και λεπτομέρεια, έπειτα από συντονισμό μυών, οστών και νεύρων και ακολουθεί την ανάπτυξη της αδρής κινητικότητας. Η απουσία δεξιοτήτων λεπτής κινητικότητας, δυσχεραίνει σημαντικά την καθημερινή ζωή των ατόμων με Σύνδρομο Down, εμποδίζοντας την αυτοεξυπηρέτησή τους (π.χ. μπάνιο, ντύσιμο, σίτιση), αλλά και το κράτημα αντικειμένων, την ανάγνωση, τη γραφή και άλλες δραστηριότητες (Alesi & Battaglia 2019).

Σύμφωνα με τη παρούσα μελέτη, παρατηρούνται σημαντικές διαφορές στις κινητικές δεξιότητες ανάμεσα σε ενήλικες και ηλικιωμένους με Σύνδρομο Down. Το ΚΝΣ των ηλικιωμένων, αδυνατεί να παράγει ακριβείς εντολές για την διόρθωση ορισμένων κινήσεων. Πιο συγκεκριμένα, παρατηρείται έλλειψη ισορροπίας και συντονισμού των κινήσεων (κυρίως στις μεγαλύτερες ηλικίες), εξαιτίας της υποτονίας και της χαλαρότητας των αρθρώσεων. Επηρεάζει σε

σημαντικό βαθμό τη λειτουργικότητα των ατόμων σε απλές δραστηριότητες της καθημερινότητας (π.χ. βάδιση), και αυξάνει τον κίνδυνο καταγμάτων (Korlimarla et al. 2020, Carmeli et al. 2012, Torr et al. 2010).

Οι κινητικές δεξιότητες των παιδιών με Σύνδρομο Down, καθυστερούν σημαντικά να αναπτυχθούν. Ενώ τα υπόλοιπα παιδιά έχουν τη δυνατότητα να καθίσουν χωρίς υποστήριξη στους επτά μήνες, και να αρχίσουν να περπατούν τον πρώτο χρόνο (Yamauchi et al. 2019), τα παιδιά με το Σύνδρομο, ξεκινούν να κάθονται μόνα τους στους δεκαπέντε μήνες και να περπατούν στους τριάντα (Alesia et al. 2019, Yamauchi et al. 2019). Μέχρι τον έβδομο μήνα, τα βρέφη, είναι περίπου ένα μήνα πίσω στην κινητική ανάπτυξη, συγκριτικά με τα υπόλοιπα, ενώ αργότερα παρατηρείται πως το χάσμα μεγαλώνει ραγδαία (Tudella et al. 2011), καθώς στην ηλικία των 5 ετών βρίσκονται δύο χρόνια πίσω στην κινητική τους ανάπτυξη (Malak et al. 2015). Επίσης, αντιμετωπίζουν σημαντικές δυσκολίες στην υιοθέτηση αντιβαρυντικής στάσης (Tudella et al. 2011).

Τα παιδιά με Σύνδρομο Down, έχουν κακό μυϊκό τόνο και συνεπώς αντιμετωπίζουν δυσκολίες στη σύσπαση των μυών του λαιμού, του κορμού και των άκρων, καθώς και καθυστέρηση στη πραγματοποίηση διαφόρων κινήσεων. Ειδικά κατά το πρώτο έτος ζωής, δυσκολεύονται σημαντικά να μείνουν σε καθιστή θέση και να σταθούν όρθια, γεγονός που οφείλεται στην έλλειψη ορθοστατικής ευθυγράμμισης μεταξύ κεφαλής, κορμού και ισχίου (NICHD 2017, Pereira et al. 2013). Αν και φυσιολογικά τα παιδιά αποκτούν την ικανότητα να στέκονται στην περίοδο των εννέα με δέκα μηνών, τα παιδιά με Σύνδρομο Down, το καταφέρνουν συνήθως μεταξύ τριών και έξι ετών (Malak et al. 2015). Ωστόσο, η Φυσικοθεραπεία, μπορεί να προσφέρει σημαντική βοήθεια στην κινητική ανάπτυξη, καθώς υπάρχει άμεση θετική αλληλεπίδραση με την γνωστική/γλωσσική ανάπτυξη, ειδικά με την αύξηση της ηλικίας (Yamauchi et al. 2019).

Τα ορθοπεδικά προβλήματα, που επηρεάζουν το 70% των ασθενών, αλλά και τα μυοσκελετικά, υποβαθμίζουν σημαντικά την ποιότητα της ζωής των ατόμων με Σύνδρομο Down και είναι άμεσα συνδεδεμένα με τις παραπάνω αναπτυξιακές διαταραχές. Η οστεοπόρωση, η εκφυλιστική οστεοαρθρίτιδα (κυρίως του ισχίου και της αυχενικής μοίρας της σπονδυλικής στήλης), η σκολίωση και η πλατυποδία, είναι μόνο μερικά από τα προβλήματα που αντιμετωπίζουν τα άτομα αυτά (Malt et al. 2013, Esbensen 2010, Torr et al. 2010). Η οστεοπόρωση, που εμφανίζεται κατά κύριο λόγο στους ηλικιωμένους ασθενείς, ενδέχεται να οφείλεται στην χαμηλή οστική πυκνότητα και μάζα, στο μικρό μέγεθος του σώματος, στη πρόωμη εμμηνόπαυση, στη

δυσλειτουργία του θυρεοειδούς αδένου, και στις επιληπτικές κρίσεις. Όσον αφορά την εκφυλιστική νόσο του ισχίου, χαρακτηρίζεται από έντονο πόνο και περιορίζει σημαντικά τον ασθενή, δημιουργώντας του σημαντική αναπηρία (Torr et al. 2010).

Επιπροσθέτως, μερικά παιδιά, παρουσιάζουν παραμορφωμένα οστά στο άνω μέρος της σπονδυλικής στήλης, κάτω από τη βάση του κρανίου, τα οποία μπορούν να θεωρηθούν επικίνδυνα σε ενδεχόμενο τραυματισμό, διότι θα πιέσουν πιθανώς τον νωτιαίο μυελό. Επομένως, κρίνεται ιδιαίτερα σημαντική η έγκαιρη διάγνωση των εκάστοτε προβλημάτων, καθώς και η κατάλληλη αντιμετώπισή τους (NICHD 2017). Είναι ιδιαίτερα σημαντικό, πως η συστηματική σωματική άσκηση με υποστήριξη τόσο από την οικογένεια όσο και από ειδικούς, είναι ικανή να βελτιώσει τις δεξιότητες, την αυτοεκτίμηση αλλά και να αυξήσει την κοινωνική αλληλεπίδραση (Alesi & Battaglia 2019, Schott et al. 2014), και να καταπολεμήσει τον φόβο που προκύπτει από την αδεξιότητα σε ορισμένες κινήσεις (Alesi & Battaglia 2019).

2.5 Γνωστική ανάπτυξη

Βάσει DSM-5, η έννοια διανοητική σημαίνει: διαταραχή στην αρχή, αλλά και στη συνέχεια στην αναπτυξιακή ηλικία με διανοητικό αλλά προσαρμοστικό έλλειμμα σε τομείς όπως είναι οι πρακτικοί, οι εννοιολογικοί, και οι κοινωνικοί. Το διαγνωστικό αυτό εγχειρίδιο καθορίζει τους βαθμούς της διανοητικής αναπηρίας σε ήπια, μέτρια, σοβαρή, βαθιά. Η διάγνωση εκπορεύεται και είναι ειδική για πολιτισμό και ηλικία, έτσι ώστε να διαμορφωθεί το πνευματικό πηλίκο IQ, αλλά και η χρήση ενός πιο ευρέως διαδεδομένου μέτρου του Ravens Matrices, ως μέτρο λήψης νοημοσύνης τέτοιων ομάδων. Η πιο τωρινή έρευνα για το γνωστικό προφίλ ατόμων με DS διεξάχθηκε με το WISC-IV σε παιδιά και εφήβους με Σύνδρομο Down ηλικίας 7-16 ετών. Κατέδειξε διαφορές μεταξύ τεσσάρων τομέων που μελετήθηκαν: τη λεκτική κατανόηση, την αντιληπτική λογική, τη λειτουργική μνήμη και τη ταχύτητα επεξεργασίας (Pulina et al. 2019).

Ο απολογισμός ήταν ότι το δείγμα μας (DS άτομα), κατέδειξαν υψηλή βαθμολογία στο δείκτη λεκτικής κατανόησης και το χαμηλότερο δείκτη στη μνήμη εργασίας. Αυτό το εύρημα επιβεβαιώνει ότι η γνωστική ικανότητα της μνήμης έχει μειωθεί στο Σύνδρομο Down. Επίσης, αξίζει να σημειωθεί η συννοσηρότητα στα άτομα με DS, ως προς τον επηρεασμό της γνωστικής τους λειτουργίας (Pulina et al. 2019). Τα προβλήματα στη μάθηση, στη μνήμη, και στη γλώσσα, οδηγούν στη μείωση της πνευματικής λειτουργίας στο σύνδρομο Down (Lott et al. 2010). Τα γνωστικά ελλείματα από άτομο σε άτομο είναι διαφορετικά ως προς τη σοβαρότητα της

γνωστικής αναπηρίας. Η σύνταξη, η βραχυπρόθεσμη και η μακροχρόνια μνήμη διαφέρουν. Η τελευταία, εξασθενεί συνήθως, και αυτή που διατηρείται αλώβητη στο χρόνο είναι η οπτικο-χωρική βραχυπρόθεσμη μνήμη (Lott et al. 2010).

Τα άτομα με το Σύνδρομο αποδίδουν καλύτερα στις οπτικοακουστικές εργασίες, συγκριτικά με τις λεκτικές βραχυπρόθεσμης μνήμης. Σε κάποια άτομα, το λεξιλόγιο είναι πιο ισχυρό απ' ό τι η σύνταξη της γλώσσας τους. Ο μειωμένος όγκος του κροταφικού λοβού και η διαταραχή της δομής του ιππόκαμπου, συνεπάγεται έλλειμα αναμνήσεων. Η εγκεφαλική βλάβη στο Σύνδρομο, επιβεβαιώνει και τη χαρακτηριστική υποτονία καθώς και τη δυσλειτουργία στις κινήσεις και κατ' επέκταση παίζει ρόλο στην ανάπτυξη. Τέλος, στη λειτουργική απεικόνιση του εγκεφάλου με παραγκεφαλιτιδική νόσο, παρουσιάζεται μειωμένη γνώση καθώς και αλλοιωμένη εκτελεστική λειτουργία. Αυτό εκδηλώνεται και από τη μνήμη εργασίας, αλλά και μειωμένη λεκτική ευχέρεια. Δηλαδή πάσχουν από μετωπική-γνωστική εξασθένηση. Κυκλώματα όπως του κορτικο-εγκεφαλικού αλλά και παρεγκεφαλιδικού άκρου, συσχετίζονται με τη προσοχή, τον εγκεφαλικό έλεγχο, την εκμάθηση γλωσσών, τη μνήμη και το συναίσθημα. Αυτό το σύμπτωμα, μπορεί να συμβάλει σημαντικά σε διαφορετικούς φαινοτύπους του συνδρόμου (Lott et al. 2010).

2.6 Κοινωνικές δεξιότητες

Λόγω της Τρισωμίας 21, τα νεαρά άτομα δεν εξελίσσονται με τον ίδιο τρόπο σε επίπεδο γνωστικής και κινητικής ανάπτυξης σε σχέση με τους συνομήλικους τους. Βέβαια, τα τελευταία χρόνια η φροντίδα τους έχει βελτιωθεί λόγω της αύξησης των γνώσεων και της εξέλιξης της Ιατρικής. Ένα τέτοιο παράδειγμα, αποτελούν και οι Κάτω Χώρες, όπου έχει οργανωθεί η περίθαλψη των παιδιών με Σύνδρομο Down σε εξειδικευμένες Παιδιατρικές κλινικές. Έρευνα διεξήχθη με υπομελέτη σε οικογένειες με παιδί που έχει Σύνδρομο Down, μετά από γραπτή συγκατάθεση των γονιών. Την εν λόγω έρευνα ανέλαβε το ίδρυμα Dutch Down Syndrome. Η εξέταση έγινε με βάση τη κλίμακα βαθμολογίας κοινωνικής ικανότητας SRZ, ειδική για διανοητικές αναπηρίες για 4 ετών και άνω. Επίσης έλαβε μέρος στην έρευνα το αξιόπιστο εργαλείο CSBQ, όπου αξιολογεί τα ελλείματα. Στο ερωτηματολόγιο ζητήθηκε από τους γονείς να απαντήσουν για τη συμπεριφορά των παιδιών τους με «δεν ισχύει» score 0, ισχύει μερικές φορές ή κάπως score 1, ισχύει σαφώς ή συχνά score 2 (Van Gamen-Oosterom et al. 2013).

«Άγγιξε» 6 πτυχές της κοινωνικής ζωής παιδιών με Σύνδρομο Down: ως προς το εάν ήταν συντονισμένοι, (δηλαδή εάν η συμπεριφορά τους ήταν εναρμονισμένη με την εκάστοτε κοινωνική κατάσταση), την επικοινωνία (δηλαδή μειωμένο κοινωνικό ενδιαφέρον), τη κατανόηση (δυσχέρεια στην κατανόηση κοινωνικών εννοιών), τον προσανατολισμό (δυσχέρεια ως προς το χρόνο, το τόπο, δραστηριότητα που τους έχει ανατεθεί, τα στερεότυπα (μειωμένες δραστηριότητες), και την αλλαγή (δεν είναι τόσο ευέλικτοι και δεν αισθάνονται άνετα στην όποια αλλαγή του προγράμματός τους). Ως εκ τούτου, τα αποτελέσματα κατηγοριοποίησαν αυτή την ευαίσθητη κοινωνική ομάδα ως «αργά έφηβους». Με ακριβή ποσοστά να αναλύονται παρακάτω (Van Gameraen-Oosterom et al. 2013).

Σε ποσοστό της τάξης 88% οι έφηβοι με Σύνδρομο Down ζούνε περιορισμένοι στην οικία τους. Σε ποσοστό της τάξης 82% έχουν λάβει μέρος σε πρόγραμμα πρώιμης παρέμβασης στο σπίτι. Σε ποσοστό της τάξης 74% έχουν εγγραφεί σε Δημοτικό Σχολείο και σε ηλικία 16 ετών μονάχα το 7% είναι εγγεγραμμένο στη Γενική εκπαίδευση. Τέλος, σε ποσοστό της τάξης 87% είναι εγγεγραμμένοι σε ειδική εκπαίδευση. Τα ευρήματα της έρευνας, μας υποδηλώνουν ότι από τα πρώτα στάδια της ζωής τους τα άτομα με Σύνδρομο Down, αντιμετωπίζουν περιορισμούς όσον αφορά τις κοινωνικές τους δεξιότητες. Δυσκολεύονται σε περίπλοκες και άγνωστες καταστάσεις να ανταπεξέλθουν χωρίς το γονέα ή το φροντιστή τους (Van Gameraen-Oosterom et al. 2013). Τα χαρακτηριστικά των ατόμων με DS, δηλαδή το επιβαρυνόμενο ιατρικό ιστορικό που περιλαμβάνει υποτονία, συγγενείς καρδιοπάθειες, παχυσαρκία, κ.α., αποτελούν δυσμενείς παράγοντες για τη σωματική όσο και τη κοινωνική δραστηριότητα. Αυτό, έχει σαν αποτέλεσμα τη μείωση των επιπέδων λειτουργικότητας λόγω δομής, αλλά και λειτουργίας του σώματός τους (Barr&Shields 2011).

2.7 Επικοινωνία

Τα άτομα με Σύνδρομο Down εμφανίζουν καθυστέρηση σ' όλες τις μορφές της πραγματιστικής επικοινωνίας, σε σχέση με τα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά της ίδιας χρονικής ηλικίας (Toole et al. 2018). Ένα άτομο με γενετικό σύνδρομο και μαθησιακή δυσκολία, έχει IQ 70 ή και μικρότερο. Το διανοητικό του αυτό έλλειμα, του κοστίζει ένα ικανοποιητικό επίπεδο επικοινωνίας και κοινωνικοποίησης. Οι καθυστερήσεις τους εντοπίζονται στην ομιλία, στη χρήση της γλώσσας, και στη πραγματιστική λειτουργία, ενώ άλλα άτομα της ίδιας κατηγορίας μπορεί να μην αναπτύξουν ποτέ ομιλία (Jackson et al. 2014). Επίσης, λαμβάνεται υπόψιν στη σύγκριση

και η ψυχική τους υγεία, που σε πολλές περιπτώσεις δεν ανταποκρίνεται στην τυπική. Φαίνεται λοιπόν, πως παρουσιάζουν δυσχέρειες αλλά και ιδιαίτερα πλεονεκτήματα, όπως είναι για παράδειγμα η μη λεκτική επικοινωνία. Οι παράγοντες που σχετίζονται με τη πραγματιστική επικοινωνία, είναι οι γλωσσικές δεξιότητες, η γνωστική αλλά και η κοινωνική τους λειτουργία. Η μη λεκτική επικοινωνία όπως είναι το χαμόγελο, δείχνει να είναι πιο αυξημένη σε σύγκριση με άλλες αναπτυξιακές διαταραχές (Smith et al. 2017). Αυτή τους όμως η δεξιότητα επικοινωνίας δείχνει να μεταβάλλεται, καθώς τα παιδιά με Σύνδρομο Down εισέρχονται στο σχολικό περιβάλλον. Δυσκολεύονται να χρησιμοποιήσουν τα μάτια τους για παράδειγμα, προκειμένου να κατευθύνουν τη συμπεριφορά ενός άλλου ατόμου. Οι απαιτήσεις είναι μεγαλύτερες στο χώρο του σχολείου, αλλά και στο χώρο της παιδικής χαράς, όπου περιβάλλονται από διάφορες ηλικιακές ομάδες. Έτσι, η κακή τους επικοινωνία έρχεται σε συνάρτηση με την απόδοσή τους (Toole et al. 2018).

Οι φροντιστές τους, και κατ' επέκταση οι γονείς τους, μπορούν να επηρεάσουν την επικοινωνιακή τους εξέλιξη. Η εκπαίδευση των γονέων για τη διαχείριση παιδιών με Σύνδρομο Down, δείχνει να είναι ιδιαίτερα ευεργετική. Ένα τέτοιο παράδειγμα, είναι το πρόγραμμα γονέων Hanen, όπου εκπαιδεύει γονείς για να επιτευχθεί η γλωσσική και η κοινωνική αλληλεπίδραση. Μέσα από τη δια-δραστική επικοινωνία, θα μπορούσαν οι γονείς ή οι φροντιστές να εξελίξουν τους πάσχοντες, μέσω αυτής της διαδικασίας παρέμβασης, και να βοηθήσουν τα παιδιά να αποκτήσουν ανταπόκριση στην επικοινωνία τους και μεγιστοποίηση στην ανάπτυξή τους (Toole et al. 2018). Υπάρχει και η άλλη μερίδα ατόμων με Σύνδρομο Down, αυτή των ενηλίκων, όπου η επικοινωνία είναι και μέρος της αυτοεκτίμησής τους. Στόχος της Μ. Βρετανίας είναι τα άτομα με DS να ζήσουν μια ζωή όπως οι άλλοι. Ενώ υπάρχουν διαφορές στο προφίλ στα παιδιά και τους ενήλικες με το γενετικό αυτό σύνδρομο, η κατάσταση δυσχεραίνει όσο προχωρούν προς την ενηλικίωση, καθώς εμφανίζουν επιπλέον προβλήματα, όπως είναι το τραύλισμα (Jackson et al. 2014).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3^ο: ΜΟΡΦΕΣ, ΔΙΑΓΝΩΣΗ, ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΚΑΙ ΕΠΙΠΛΟΚΕΣ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN

3.1 Ταξινόμηση Συνδρόμου Down

Το Σύνδρομο Down, αποτελεί την πιο κοινή χρωμοσωμική διαταραχή. Κατά τη κυτταρική διαίρεση, ενδέχεται να προκύψουν γενετικές ανωμαλίες που θα επηρεάσουν την ανάπτυξη του εμβρύου (Diamantopoulos & Green 2018). Υπάρχουν τρεις διαφορετικοί τύποι του Συνδρόμου και είναι οι εξής: η Τρισωμία 21, ο Μωσαϊκισμός, και η Μετατόπιση. Αν και η ουσιαστική διαφορά έγκειται στα χρωμοσώματα, τα εξωτερικά γνωρίσματα, τα συμπεριφοριστικά και τα συνοδά προβλήματα, είναι παρόμοια (Centers for Disease Control and Prevention 2021, Perkins 2017).

3.1.1 Τρισωμία 21

Στο κέντρο του πυρήνα των κυττάρων, βρίσκεται αποθηκευμένο το γενετικό υλικό, αλλά και τα χρωμοσώματα, που αποτελούνται από γονίδια. Αυτά είναι που καθορίζουν τον σχηματισμό του εμβρύου, τα φυσικά χαρακτηριστικά και την ανάπτυξή του. Υπό φυσιολογικές συνθήκες, στον πυρήνα βρίσκονται 46 χρωμοσώματα (23 ζεύγη, ένα σετ από κάθε γονέα). Στην Τρισωμία 21, η οποία αντιπροσωπεύει το 95% των περιπτώσεων, παρατηρείται μη διαχωρισμός των χρωμοσωμάτων κατά τη διάρκεια της κυτταρικής διαίρεσης. Ως αποτέλεσμα, κάθε κύτταρο στο ανθρώπινο σώμα, έχει τρία αντίγραφα του 21^{ου} χρωμοσώματος, αντί δύο που είναι το φυσιολογικό (Centers for Disease Control and Prevention 2021, NDSS 2021, Diamantopoulos & Green 2018, Perkins 2017, Healthline 2017).

3.1.2 Μωσαϊκισμός

Εκτός της Τρισωμίας 21, ένας άλλος τύπος του Συνδρόμου Down είναι το Μωσαϊκό ή Μωσαϊκισμός. Είναι εξαιρετικά σπάνιος, επηρεάζοντας μόλις το 1% των περιπτώσεων. Μετά τη γονιμοποίηση, δημιουργούνται δύο κυτταρικές σειρές εξαιτίας της πολυδιαίρεσης, με αποτέλεσμα ορισμένα κύτταρα του οργανισμού να έχουν 46 και άλλα 47 χρωμοσώματα (τα οποία έχουν ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21). Σε γενικές γραμμές, τα άτομα που παρουσιάζουν αυτόν τον τύπο του Συνδρόμου, έχουν λιγότερα χαρακτηριστικά της διαταραχής, συγκριτικά με όσους

έχουν τους άλλους τύπους. Ωστόσο, αυτά ποικίλουν ανάλογα με το πόσο κύτταρα έχουν επηρεαστεί (Centers for Disease Control and Prevention 2021, NDSS 2021, Diamantopoulos & Green 2018, Perkins 2017, Healthline 2017).

3.1.3 Μετατόπιση

Ο τελευταίος τύπος του Συνδρόμου Down είναι η Μετατόπιση. Αντιπροσωπεύει ένα πολύ μικρό ποσοστό, της τάξεως του 2%-4%. Ενώ υπάρχουν 46 χρωμοσώματα στα κύτταρα, το άτομο έχει το γενετικό υλικό 47 χρωμοσωμάτων. Σε αυτή τη περίπτωση, προσκολλάται ένα μέρος του 21^{ου} χρωμοσώματος ή ακόμη και ολόκληρο, σε ένα άλλο χρωμόσωμα, το οποίο στις περισσότερες περιπτώσεις είναι το 14^ο (Centers for Disease Control and Prevention 2021, NDSS 2021, Diamantopoulos & Green 2018, Perkins 2017, Healthline 2017).

3.2 Διάγνωση

Σε σταθερό επιπολασμό του συνδρόμου, έχει οδηγήσει η προγεννητική διάγνωση του για το τερματισμό της εγκυμοσύνης ή την απόφαση συνέχισής της. Για να διαγνωστεί η εκτίμηση κινδύνου του συνδρόμου, διεξάγονται μη επεμβατικές μέθοδοι, ενώ όσον αφορά τη τελική διάγνωση, γίνεται από καλλιέργεια εμβρυικών κυττάρων, μια επεμβατική διαδικασία από τις χοριακές λάχνες (CVS) ή αμνιοπαρακέντηση. Είναι η πιο συχνή χρωμοσωματική ανωμαλία, και ανιχνεύεται σε ποσοστό της τάξης 1,6-3,2% όλων των προγεννητικών ελέγχων. Επίσης, εκτιμώμενες μέθοδοι είναι η ηλικία της μητέρας, οι υπέρηχοι 2^{ου} τριμήνου, ο μητρικός ορός, οι βιοχημικές εξετάσεις από τον 1^ο & 2^ο τρίμηνο κύησης, καθώς και η ανάλυση DNA του εμβρύου από το μητρικό πλάσμα (Vicic et al. 2017).

3.2.1. Προγεννητική διάγνωση

Στη παρούσα μελέτη, τα ευρήματα του πρώτου τριμήνου κατέδειξαν βλάβες νυχιών, αυξημένο πάχος ονυχικής επιφάνειας (NH), κυστικό υγρό (CH), ανωμαλία στο φλεβικό πόρο (DV), αλλά και απουσία ρινικού οστού. Η ονυχική επιφάνεια ήταν > 2,5mm. Το κυστικό υγρό ήταν στην ινιακή χώρα με ή χωρίς ana sarca. Τα ευρήματα υπερήχων 2^{ου} τριμήνου κατέδειξαν ανωμαλίες στις διαρθρώσεις. Πιο αναλυτικά, βρέθηκαν κυστικό υγρό, ana sarca, καρδιακά ελαττώματα, ατροφία δωδεκαδακτύλου, μικρογναθία, ομφαλοκήλη, βραχυκεφαλία, και

περιορισμός ενδομήτριας ανάπτυξης. Στους μαλακούς δείκτες παρουσιάζεται πυελεκτασία, ενώ ακόμη, έχουν κοντό μηρό, ηχογενή καρδιακή εστίαση, κύστες χοριοειδούς πλέγματος και υπερηχογενές έντερο. Τελευταία, έχει προταθεί η ανάλυση DNA χωρίς κύτταρα από το πλάσμα της μητέρας με ποσοστό επιτυχίας: 99% και με ψευδώς ποσοστό ανίχνευσης 0,1%. Όμως το κόστος της είναι αρκετά υψηλό για να είναι η κύρια εξέταση πρώτης γραμμής και ευρέως δεδομένη. Ως εκ τούτου, ακολουθείται μόνο σε περιπτώσεις γυναικών που ο κίνδυνος που ελλοχεύει είναι πολύ υψηλός (Vicic et al. 2017).

Στο 2^ο μέρος ακολουθεί η χρωμοσωματική εξέταση. Κάθε μητέρα που κινδυνεύει να αποκτήσει βρέφος με σύνδρομο Down, χρησιμοποιώντας το αίμα της που μεταφέρει DNA από το έμβρυο, εμφανίζει το χρωμόσωμα 21. Αποτελεί μια πιο ειδική εξέταση, που οριστικοποιεί την εξέταση αίματος. (Ehrlich et al. 2011). Το 3^ο μέρος ανήκει στις δοκιμές με γονιμοποίηση in vitro. Σ' αυτή τη προσέγγιση συνδυάζεται η εξωσωματική γονιμοποίηση και συνάμα η διάγνωση. Η (PGD) προεμφυτευτική γενετική διάγνωση, επιτρέπει να ελέγχονται οι γενετικές ανωμαλίες και οι διαταραχές που συνδέονται με το παράγοντα X. Προτείνεται σε ζευγάρια υπογόνιμα ή μετά από επαναλαμβανόμενες αυθόρμητες απώλειες εγκυμοσύνης. Όσοι διατρέχουν κίνδυνο για διαταραχές γονιδίων υποβάλλονται σε γενετική-συμβουλευτική από τους παρόχους υγείας για την εν λόγω εξέταση (NICHD 2017).

3.2.2 Μεταγεννητική διάγνωση

Το 4^ο μέρος ανήκει στη διάγνωση του συνδρόμου μετά τη γέννηση. Σ' αυτή τη προσέγγιση, η διάγνωση βασίζεται στα φυσικά σημεία του συνδρόμου Down. Μολονότι κάποια άτομα ενδέχεται να μην έχουν αυτά τα σημεία με τη πρώτη κλινική εικόνα, λαμβάνεται δείγμα του βρέφους όπου επιβεβαιώνει τη διάγνωση και προσδιορίζεται ο αριθμός χρωμοσωμάτων του βρέφους (NIH 2017).

3.3 Επιπλοκές

Τα άτομα με Σύνδρομο Down, διατρέχουν υψηλό κίνδυνο διαταραχών όπως προαναφέρθηκε, εξαιτίας δομικών ανωμαλιών κυρίως. Η έγκαιρη διάγνωση κρίνεται ιδιαίτερος σημαντική, όπως και η επακόλουθη αντιμετώπιση του εκάστοτε προβλήματος. Ωστόσο, τα άτομα αυτά εξαιτίας των πολλαπλών χειρουργικών επεμβάσεων που ενδέχεται να πραγματοποιηθούν για την αποκατάστασή τους, είναι πολύ πιθανό να εμφανίσουν ενδοεγχειρητικές και

μετεγχειρητικές επιπλοκές, ενώ κινδυνεύουν από αυξημένη μακροχρόνια θνησιμότητα, ιδίως μετά από επεμβάσεις για εντερική απόφραξη (Altamimi et al. 2020).

Η θεραπεία του καρκίνου στα άτομα με Σύνδρομο Down, αποτελεί δύσκολη διαδικασία. Εξαιτίας των γνωστικών τους ελλειμμάτων, συνδυαστικά με το δικαιολογημένο άγχος που τους καταβάλλει, αδυνατούν να κατανοήσουν τη πορεία της διαδικασίας. Η χρήση της καταστολής, τόσο για τη πραγματοποίηση απεικονίσεων, όσο και για την ακτινοθεραπεία/χημειοθεραπεία, κρίνεται απαραίτητη. Όμως η καθημερινή αναισθησία ενέχει κινδύνους και δυσκολεύει τόσο τον ασθενή, όσο και τους οικείους του (Altamimi et al. 2020). Κατά την διάρκεια της διαδικασίας είναι πιθανό να συμβούν: γαστρεντερική παλινδρόμηση, απόφραξη αεραγωγών, καθώς και τραυματισμός του νωτιαίου μυελού. Επιπλέον, απαιτείται προηγουμένως νηστεία, γεγονός που προκαλεί δυσφορία όταν ο ασθενής πάσχει από άποιο διαβήτη και εμφανίζει υπερνατριαιμία. Χάρη στην πρόοδο της τεχνολογίας όμως, τα τελευταία χρόνια προτείνεται σε ορισμένες περιπτώσεις που πληρούν τις κατάλληλες προϋποθέσεις, η χρήση ενός οπτικοακουστικού συστήματος, το οποίο επιτρέπει στους ασθενείς να παρακολουθούν βίντεο κατά τη διάρκεια της ακτινοθεραπείας, και δύναται να αντικαταστήσει την αναισθησία (Gutkin et al. 2021).

Είναι βέβαιο πως ο μηχανικός αερισμός, είναι ιδιαίτερα χρήσιμος στην αντιμετώπιση πολλών ασθενειών. Ωστόσο, οι παιδιατρικοί ασθενείς με Σύνδρομο Down, που υποβάλλονται σε καρδιοχειρουργική επέμβαση είναι πιθανό να χρειαστεί να δεχτούν παρατεταμένο μηχανικό αερισμό (>72 ώρες), εξαιτίας αναπνευστικών προβλημάτων, και κυρίως της πνευμονικής υπέρτασης. Στη παρούσα μελέτη, χρειάστηκε το 11% των συμμετεχόντων (Nasser et al. 2018). Όμως ο παρατεταμένος μηχανικός αερισμός, έχει σημαντικές επιπλοκές, μερικές εκ των οποίων που εμφανίζονται στη μονάδα εντατικής θεραπείας είναι: μυϊκή αδυναμία, πνευμονική εμβολή και βακτηριακή νοσοκομειακή σήψη (Loss et al. 2015).

Η χειρουργική επέμβαση στην αυχενική μοίρα, συνοδεύεται από έντονο πόνο αλλά και μετεγχειρητικές επιπλοκές στους ηλικιωμένους ασθενείς, όπως είναι: κίνδυνος δημιουργίας αιματώματος και κίνδυνος απόφραξης των αεραγωγών. Ακόμη, η αναπνευστική διαταραχή του ύπνου, δημιουργεί επιπλέον ευαισθησία στη λήψη παρεντερικών οπιοειδών, ενώ ο υψηλός κίνδυνος μετεγχειρητικής ναυτίας και εμέτου, χρήζει αναγκαία τη χορήγηση δεξαμεθαζόνης, ονδασετρόνης και προποφόλης. Σημαντική είναι η μείωση των οπιοειδών, και η συστηματική ενυδάτωση, ενώ ιδιαίτερη προσοχή πρέπει να δοθεί στην ενδοτραχειακή διασωλήνωση λόγω ανατομικών διαφορών (Muller et al. 2020). Η μέση ωτίτιδα στα παιδιά με Σύνδρομο Down,

είναι συχνή. Η συνηθισμένη αντιμετώπισή της έγκειται στην τοποθέτηση σωληνίσκων τυμπανοστομίας, ώστε να επιτραπεί η αποστράγγιση υγρού από το μέσο αυτί. Ωστόσο, η πολλαπλή και μακροχρόνια χρήση τους, που συνήθως απαιτείται, φαίνεται να σχετίζεται με υψηλό κίνδυνο ατελεκτασίας και διάτρησης της τυμπανικής μεμβράνης, με αποτέλεσμα να χρειάζεται επιπλέον χειρουργική επέμβαση στο αυτί. Εκτός αυτών, θεωρείται δυσκολότερη η χειρουργική επέμβαση εξαιτίας ανατομικών διαφορών και των συμπεριφορικών προβλημάτων (Hargunani et al. 2020).

Οι ασθενείς που υποβάλλονται σε ολική αρθροπλαστική ισχίου φαίνεται να διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο επιπλοκών, όπως είναι η αιμορραγία του τραύματος, η πνευμονία και η ουρολοίμωξη αλλά και η μεγαλύτερη διάρκεια νοσηλείας. Ακόμη, μετά την επέμβαση, είναι πιο πιθανό να εμφανίσουν ανεπάρκεια εμφυτεύματος (Boylan et al. 2016). Από την άλλη πλευρά, τα άτομα που χειρουργούνται προκειμένου να διορθωθεί το κολπικό διαφραγματικό ελάττωμα ή η τετραλογία Fallot, παρουσιάζουν μετεγχειρητικές επιπλοκές, όπως είναι οι λοιμώξεις, η πνευμονική υπέρταση, οι αναπνευστικές δυσχέρειες, και παρατείνεται η παραμονή τους στο Νοσοκομείο (Fudge et al. 2010). Τέλος, σύμφωνα με αυτή τη μελέτη, φαίνεται πως ο μεγαλύτερος παράγοντας κινδύνου των μετεγχειρητικών επιπλοκών, είναι οι συννοσηρότητες του Συνδρόμου και όχι αυτό καθαυτό. Επομένως, όσο περισσότερες είναι, τόσο μεγαλύτερος είναι ο κίνδυνος των μετεγχειρητικών επιπλοκών (Bartz-Kurycki et al. 2018).

3.4 Θεραπεία

Μέσα στη πολυδιάστατη θεραπεία του συνδρόμου, ειδική θέση κατέχει η φυσικοθεραπεία και η φιγούρα του Φυσικοθεραπευτή, ο οποίος αρχίζει και παρεμβαίνει από τα πρώτα στάδια της ζωής. Το Σύνδρομο Down, συσχετίζεται με επιπλοκές όπως είναι συγγενείς καρδιοπάθειες, ο παιδικός διαβήτης τύπου 1, η παχυσαρκία, η υποτονία, η οστεοαρθρίτιδα και οι συννοσηρότητες. Με συνθήκες φυσικοθεραπείας και με προγράμματα φυσικής δραστηριότητας, μπορούν να βελτιωθούν σημαντικά ορισμένα προβλήματα. Γι' αυτόν τον λόγο, ο ρόλος του Φυσικοθεραπευτή για την ανάπτυξη κινητικών δεξιοτήτων, όπως είναι το περπάτημα, η ισορροπία, και το άλμα, είναι ισχυρός και προλαμβάνει δυνητικές επιπλοκές. Στους ενήλικες πάσχοντες, η επέμβαση του Φυσικοθεραπευτή, επικεντρώνεται στη διατήρηση φυσιολογικού βάρους, μυϊκής δύναμης αλλά και στη βελτίωση της αναπνευστικής καρδιακής παροχής. Παραδείγματα τύπων θεραπείας είναι το περπάτημα, το τζόκινγκ, η άσκηση με εργόμετρο, και η προπόνηση

με διάδρομο με μερική στήριξη βάρους. Άλλα προγράμματα άσκησης, περιλαμβάνουν συνδυασμό διαφορετικών τύπων παρεμβάσεων (π.χ. προπόνηση διαδρόμου, παιχνίδια Wii, προπονήσεις για βελτίωση φυσικής κατάστασης). Ακόμη, ασκήσεις που στοχεύουν στη βελτίωση της ποιότητας της ισορροπίας (π.χ. ασκήσεις αποκατάστασης με μπάλα και ασκήσεις σταθερότητας πυρήνα), παρέχουν σημαντική βοήθεια (Ruiz Gonzalez et al. 2019).

Στο φαρμακολογικό τομέα, πραγματοποιήθηκαν κλινικές δοκιμές, προκειμένου να αξιολογηθούν η ασφάλεια και η αποτελεσματικότητα των θεραπειών για τη βελτίωση των γνωστικών ελλειμμάτων στο Σύνδρομο Down. Η ριβαστιγμίνη, η μεμαντίνη, η ινοσιτόλη, η ACI 24, η Νικοτίνη-διαδερμική-Basmisanil, η Πεντυλενοτετραζόλη, η Βουμετανίδη, το φολικό οξύ, η ορμόνη θυρεοειδούς, η Βιταμίνη Ε, και η γαλλική επιγαλοκατεχίνη (EGCG) όταν συνδυαστεί με γνωστικό εμπλουτισμό δείχνει βελτίωση στη γνωστική απόδοση στους ενήλικες με DS. Η μεμαντίνη, η ριβαστιγμίνη, και η δονεζεπίλη, στοχεύουν στην γλουταμινεργική, χολινεργική σηματοδότηση. Σε άτομα με Σύνδρομο Down, που υπάρχει μειωμένο GABA στους μετωπιαίους, χρονικούς φλοιούς, δόθηκαν 2 φάρμακα: Basmisanil, Pentylenetetrazol (PTZ), για να εμποδίζουν αυτή τη σηματοδότηση. Η βουμετανίδη είναι ισχυρός αποκλειστής των μεταφορέων Na, K, Cl, που βελτιώνει τη κοινωνική επικοινωνία και την αλληλεπίδραση σε παιδιά και σε εφήβους με Σύνδρομο Down. Επίσης, αναφορικά με ένα από του στόματος χορηγούμενο φάρμακο (ADMET), φαίνεται πως έχει καλή βιοδιαθεσιμότητα, κάθαρση αίματος, καλή κατανομή, και κατάλληλη δοσολογία, χαμηλό δυναμικό αλληλεπίδρασης φαρμάκων και καμία τοξικότητα (Lee et al. 2020).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο: ΔΥΣΚΟΛΙΕΣ ΚΑΙ ΠΡΟΣΑΡΜΟΓΗ ΣΤΗΝ ΚΑΘΗΜΕΡΙΝΟΤΗΤΑ

4.1 Σύνδρομο Down και άγχος/κατάθλιψη

Το άγχος, είναι ιδιαίτερα ωφέλιμο και μπορεί να επιφέρει θετικές επιδράσεις στον οργανισμό, όταν υπάρχει σε φυσιολογικό βαθμό. Κρίνεται απαραίτητο για την επιβίωση ενάντια σε μια απειλητική για τη ζωή κατάσταση, καθώς βοηθά στην κινητοποίηση του ατόμου. Ωστόσο, οι ασθενείς με Σύνδρομο Down, είναι πιο επιρρεπείς, συγκριτικά με το μέσο πληθυσμό, στην εκδήλωση άγχους, σε βαθμό που ξεπερνά το φυσιολογικό (Ersoy et al. 2018). Αποτελεί παράγοντα κινδύνου για τη νόσο Alzheimer, αλλά και κατάθλιψης, η οποία προάγεται από το ψυχολογικό στρες (Poumeaud et al. 2021), ενώ ενδέχεται να οφείλεται σε συμπεριφορικές διαταραχές. (Ersoy et al. 2018).

Οι διαταραχές του άγχους, έχουν διαφορετικές μορφές. Μπορεί να εκδηλωθούν με τη μορφή κάποιας φοβίας (π.χ. κοινωνική φοβία, αγοραφοβία, κ.τ.λ.), άγχος διαχωρισμού, κρίσης πανικού και με διάφορους άλλους τρόπους. Τα συμπτώματα είναι τα τυπικά, μερικά εκ των οποίων είναι: ρίγος, έξαψη, τρόμος και ευερεθιστικότητα. Η θεραπεία κατά την παιδική ηλικία συνιστάται να είναι έγκαιρη, και βασίζεται στην φαρμακευτική αγωγή συνδυαστικά με ψυχοθεραπευτικές παρεμβάσεις, όπως είναι η γνωστική συμπεριφορική (Ersoy et al. 2018). Η ανθεκτικότητα στο άγχος, αποτελεί μια διαδικασία που διευκολύνει την προσαρμογή του ατόμου σε αγχωτικές καταστάσεις, και βοηθάει στην ανάκαμψη. Διαφέρει αισθητά μεταξύ των ανθρώπων, ενώ εκείνοι που παρουσιάζουν γνωστική εξασθένηση, έχουν χαμηλή εκ γενετής ανθεκτικότητα, εξαιτίας της οποίας αντιμετωπίζουν κάποια αγχωτικά συμβάντα (π.χ. λεκτική επίθεση) σαν να είναι ιδιαίτερος σκληρά (π.χ. επίθεση με όπλο). Το χαμηλό IQ (συγκριτικά με του γενικού πληθυσμού), συνιστά σημαντικό κίνδυνο για την εκδήλωση διαταραχής μετατραυματικού στρες, έπειτα από ένα επίπονο γεγονός (Poumeaud et al. 2021).

Όσον αφορά την κατάθλιψη, είναι το αποτέλεσμα της αλληλεπίδρασης ποικίλων και περίπλοκων εξωτερικών παραγόντων που δημιουργούν στρες, αλλά και ορισμένων βιολογικών παραγόντων (Ersoy et al. 2018). Συγκεκριμένα, οι συνθήκες ζωής των ανθρώπων με Σύνδρομο Down (κοινωνική απομόνωση, μοναξιά), ενδέχεται να αποτελούν παράγοντα κατάθλιψης (Walker et al. 2011). Ακόμη, τα άτομα αυτά, παρουσιάζουν μικρότερο όγκο εγκεφάλου. Σε

συνδυασμό με την ανεπάρκεια της σεροτονίνης και άλλων νευροδιαβιβαστών που βοηθούν την ανάπτυξη του εγκεφάλου, γίνεται κατανοητή η ευαισθησία που παρουσιάζουν στην εκδήλωση κατάθλιψης (Ersoy et al. 2018, Walker et al. 2011). Ο επιπολασμός της στο Σύνδρομο Down, κυμαίνεται στο 11% (Ersoy et al. 2018), ενώ φαίνεται να είναι υψηλότερος στις γυναίκες (Walker et al. 2011). Η οξεία γνωστική εξασθένηση του πληθυσμού με Σύνδρομο Down, είναι πιθανό να σχετίζεται σε κάποιες περιπτώσεις με την κατάθλιψη, καθώς στον γενικό πληθυσμό οι χαμηλότερες τιμές IQ συσχετίζονται με υψηλότερο κίνδυνο κατάθλιψης (Poumeaud et al. 2021, Walker et al. 2011). Επιπλέον, οι πάσχοντες βιώνουν έντονο συναισθηματικό στρες, το οποίο το εσωτερικεύουν, μετά από κάποια αλλαγή στη ζωή τους (Poumeaud et al. 2021).

Η διάγνωση της κατάθλιψης στα παιδιά που έχουν το Σύνδρομο, είναι ιδιαίτερος δύσκολη, εξαιτίας διαφόρων προβλημάτων που σχετίζονται με τη καθυστέρηση στην ανάπτυξή τους, αλλά και εξαιτίας των επικοινωνιακών δυσκολιών. Επομένως, τα γενικά συστήματα ταξινόμησης DSM και ICD δεν αποδίδουν σωστά στη διάγνωση. Η παρατήρηση των συμπτωμάτων είναι αναγκαία. (Poumeaud et al. 2021, Ersoy et al. 2018, Foley et al. 2015, Walker et al. 2011). Τα πιο κοινά συμπτώματα είναι η απώλεια ενδιαφέροντος για δραστηριότητες που προηγουμένως χαροποιούσαν το άτομο, η απώλεια όρεξης για φαγητό, οι αλλαγές στον ύπνο, η διέγερση, το άγχος, καθώς και τα ελλείματα μνήμης (Ersoy et al. 2018, Walker et al. 2011). Κάποια ακόμη συμπτώματα, πέραν των τυπικών της κατάθλιψης, ενδέχεται να περιλαμβάνουν αρνητικές συμπεριφορές, ως απόρροια της κακής προσαρμογής του ατόμου (Ersoy et al. 2018).

Η θεραπεία της κατάθλιψης βασίζεται στην ψυχοθεραπεία (κατάλληλα προσαρμοσμένη στο γνωστικό επίπεδο των ασθενών), την ηλεκτροσπασμοθεραπεία και τη φαρμακευτική αγωγή. Κατά κύριο λόγο, χρησιμοποιούνται επιλεκτικοί αναστολείς επαναπρόσληψης σεροτονίνης, ενώ σε περίπτωση ψευδαισθήσεων, συνδυάζονται με μικρές δόσεις αντιψυχωσικών φαρμάκων, και η θεραπεία διαρκεί περίπου δύο με τρία χρόνια. Το 50% των περιπτώσεων, παρουσιάζει θετική ανταπόκριση στην αντικαταθλιπτική θεραπεία (Ersoy et al. 2018). Η τακτική εξέταση για τυχόν καταθλιπτικά συμπτώματα, συνεισφέρει στην έγκαιρη διάγνωση και αντιμετώπιση του προβλήματος. Ωστόσο, απαιτείται η ανάπτυξη κατάλληλων και εξειδικευμένων διαγνωστικών κριτηρίων και παρεμβάσεων για τα άτομα με Σύνδρομο Down (Foley et al. 2015). Τέλος, σημαντική κρίνεται η διεξοδική αξιολόγηση των συμπτωμάτων των ατόμων, διότι μερικές φορές μπορεί να παρομοιάζουν με εκείνα της Άνοιας, του Υποθυρεοειδισμού και άλλων ψυχιατρικών διαταραχών (δηλαδή πραγματοποίηση διαφορικής διάγνωσης) (Walker et al. 2011).

4.2 Σύνδρομο Down και Covid-19

Η ανθρωπότητα βρίσκεται αντιμέτωπη από τα τέλη του 2019, με την πανδημία της ασθένειας COVID-19. Προκλήθηκε από ένα νέο στέλεχος κοροναϊού, το SARS-CoV-2. Η κλινική εικόνα των πασχόντων, χαρακτηρίζεται από ένα ευρύ φάσμα συμπτωμάτων. Ενδέχεται να παρουσιάζουν μια απλή λοίμωξη χωρίς συμπτώματα, αλλά σε πιο σοβαρές περιπτώσεις μπορεί να οδηγηθούν ακόμη και στο θάνατο. Καθοριστικοί κρίνονται οι προ-φλεγμονώδεις παράγοντες, διότι δύνανται να οδηγήσουν σε οξεία αναπνευστική δυσχέρεια (ARDS), αλλά και ανεπάρκεια διαφόρων οργάνων, καθορίζοντας έτσι την βαρύτητα της COVID-19 στα άτομα με Σύνδρομο Down (Vita et al. 2021). Οι βασικοί παράγοντες κινδύνου για μια πιο βαριάς μορφής νόσηση από την ασθένεια, είναι: ο σακχαρώδης διαβήτης, η παχυσαρκία, η μεγαλύτερη ηλικία, η υπέρταση, οι καρδιαγγειακές διαταραχές, και τα χρόνια αναπνευστικά προβλήματα (Emami et al. 2021).

Οι ανατομικές δυσμορφίες του ανώτερου αεραγωγού, η μειωμένη ανοσοαπόκριση, η γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση, η υποτονία καθώς και η δυσφαγία ευθύνονται για τις λοιμώξεις του αναπνευστικού συστήματος στο Σύνδρομο Down (De Toma & Dierssen 2021). Η αποφρακτική άπνοια ύπνου λόγω της υποξίας και της αναπνευστικής οξέωσης που μπορεί να προκαλέσει, ενδέχεται να οδηγήσει σε πνευμονική υπέρταση. Έτσι, στην περίπτωση της COVID-19, δυσχεραίνει τη κατάσταση, μειώνοντας την καρδιοπνευμονική λειτουργία και επιταχύνοντας την υποξαιμία, ενώ παράλληλα αποτελεί κίνδυνο για εμφάνιση ARDS (Espinosa 2020). Η «θύελλα κυτοκινών», ως αποτέλεσμα της υπερβολικής αντίδρασης του οργανισμού ενάντια στον ιό, φαίνεται πως επιδεινώνει σημαντικά την κατάσταση των ασθενών. Στη περίπτωση του Συνδρόμου Down, η έκκριση ιντερφερόνης (που βοηθά την απελευθέρωση κυττοκίνης), είναι υπερβολική, ακόμη και σε μη παρουσία ιού. Έτσι οι πάσχοντες, είναι πιο ευάλωτοι ενάντια στην ασθένεια (De Toma & Dierssen 2021). Ωστόσο, σύμφωνα με άλλες μελέτες, η «θύελλα κυτοκινών», ως απόκριση στην COVID-19, αμφισβητείται (Huls et al. 2021). Οι ασθενείς με Σύνδρομο Down, παρουσιάζουν αυξημένο κίνδυνο επιπλοκών, κατά τη διάρκεια των ιογενών λοιμώξεων του αναπνευστικού συστήματος, εξαιτίας διάφορων συννοσηροτήτων. Ορισμένες από τις επιπλοκές που αντιμετωπίζουν είναι: παρατεταμένη νοσηλεία, διασωλήνωση, πνευμονία, και αυξημένη θνησιμότητα εξαιτίας των πρόσθετων βακτηριακών λοιμώξεων που αντιμετωπίζουν (De Toma & Dierssen 2021). Ιδιαίτερα σημαντικό είναι, πως η αυξημένη θνησιμότητα εξαιτίας της COVID-19, ξεκινά από την ηλικία των σαράντα ετών, πολύ νωρίτερα συγκριτικά

με το γενικό πληθυσμό (Huls et al. 2021). Επομένως, συμπεραίνουμε πως θεωρούνται ασθενείς υψηλού κινδύνου για εκδήλωση σοβαρών συμπτωμάτων σε περίπτωση νόσησης. (Emami et al. 2021).

Ιδιαίτερα σημαντικές για τον πληθυσμό με Σύνδρομο Down, είναι οι Ψυχολογικές επιπτώσεις του εγκλεισμού που προέκυψε εξαιτίας της COVID-19, λαμβάνοντας μάλιστα υπόψιν, πως σε πολλές περιπτώσεις αντιμετωπίζουν Ψυχιατρικής φύσεως προβλήματα. Η κοινωνική απομόνωση επηρέασε τη λειτουργικότητα, τη κοινωνική και τη ψυχική ευημερία των πασχόντων. Ακόμη, παρατηρήθηκαν δυσκολίες στην έκφραση και τη γραφή, στη προσαρμογή σε καταστάσεις, καθώς ακόμη παρατηρήθηκε κοινωνική απόσυρση εξαιτίας της έλλειψης κινήτρων. Ο εγκλεισμός, οδήγησε τους πάσχοντες σε διαταραχή μετατραυματικού στρες και κατατονία, δημιουργώντας προβλήματα ύπνου, κυρίως σε άτομα με άνοια και νευροψυχιατρικές παθήσεις. Επιπλέον, τα καταθλιπτικά συμπτώματα αυξήθηκαν, επηρεάζοντας σημαντικά τη διάθεση των ατόμων, ενώ παρατηρήθηκε μείωση της ανεξαρτησίας σε καθημερινές βασικές δραστηριότητες (ψώνια, πληρωμές). Ίσως η μόνη θετική έκβαση της επιβεβλημένης παραμονής στο σπίτι, να έγκειται στη μείωση των επιθετικών συμπεριφορών. Συνεπώς, απαιτείται ιδιαίτερη μέριμνα εκ μέρους της πολιτείας, για την προστασία αυτή της μερίδας του πληθυσμού, καθώς και για τη διατήρηση της ευημερίας και της λειτουργικότητας τους (Villani et al. 2020).

4.3 Σύνδρομο Down και άνοια

Η άνοια τύπου Alzheimer, αποτελεί μια πάθηση με υψηλή συχνότητα εμφάνισης σε άτομα με Σύνδρομο Down, ιδιαίτερα μετά την ηλικία των 65 ετών, νωρίτερα από ότι παρουσιάζεται στο γενικό πληθυσμό. Καθώς το προσδόκιμο ζωής του πληθυσμού αυτού έχει αυξηθεί σημαντικά με την πάροδο του χρόνου, ο επιπολασμός της άνοιας είναι υψηλότερος. Αγγίζει το 75% για τους ηλικιωμένους άνω των 65 χρόνων (Head et al. 2012, Deb & McHugh 2010), ενώ το 15% συνιστά το μέσο ποσοστό επιπολασμού της άνοιας στο Σύνδρομο Down (Nieuwenhuis-Mark 2009). Αξίζει να σημειωθεί πως οι ενήλικες πάσχοντες άνω των 35-40 ετών αντιμετωπίζουν πρόωρη γήρανση και εμφανίζουν νευροπαθολογικές αλλαγές, οι οποίες συνδέονται με την άνοια, χωρίς ωστόσο αυτό να σημαίνει πως η εμφάνισή της θα είναι αναπόφευκτη (Moriconi et al. 2015, Deb & McHugh 2010). Στα νευρικά κύτταρα του εγκεφάλου των ατόμων με Σύνδρομο Down, κυριαρχεί η υπερέκφραση του β-αμυλοειδούς, που σχηματίζεται από τη πρόδρομη πρωτεΐνη του αμυλοειδούς (APP). Αποτελεί κύριο συστατικό των αμυλοειδικών

πλακών, και θεωρείται παράγοντας πρόκλησης της άνοιας (Head et al. 2016, Moriconi et al. 2015, Dekker et al. 2015, Head et al. 2012, Deb & McHugh 2010).

Όσον αφορά τους παράγοντες κινδύνου, αυτοί ποικίλουν. Οι βασικότεροι είναι: καρδιαγγειακές παθήσεις, έλλειψη άσκησης, τραυματισμός στο κεφάλι, θετικό οικογενειακό ιστορικό άνοιας, αυξημένη ηλικία, καθώς και ανεπαρκής εκπαίδευση. Ακόμη, η δομή συγκεκριμένων πρωτεϊνών, στον οργανισμό των ατόμων με Σύνδρομο Down, αποτελεί παράγοντα που δικαιολογεί την ευπάθεια τους στην εμφάνιση άνοιας. Σημαντικό ρόλο διαδραματίζει επίσης το γνωστικό αποθεματικό (ικανότητα εγκεφάλου να αντιμετωπίσει την υποβάθμισή του εξαιτίας της γήρανσης ή κάποιας ασθένειας) (Deb & McHugh 2010). Επιπλέον, προγνωστικοί παράγοντες που δυσχεραίνουν την κατάσταση θεωρούνται το οξειδωτικό στρες, η νευροφλεγμονή, η απώλεια νευρώνων, καθώς και η παθολογία της λευκής ύλης (Head et al. 2016, Head et al. 2012). Στους πάσχοντες είναι μειωμένο το γνωστικό αποθεματικό εξαιτίας της μειωμένης γνωστικής λειτουργίας, με αποτέλεσμα να διατρέχουν κίνδυνο άνοιας (Deb & McHugh 2010). Στα 30-40 έτη φαίνεται πως αναπτύσσεται η παθολογία της άνοιας (μπορεί να είναι ασυμπτωματική), και δέκα περίπου χρόνια αργότερα εκδηλώνεται, μεταξύ 48 και 56 ετών (Head et al. 2012).

Τα κλινικά χαρακτηριστικά διαφέρουν ανάλογα με την ηλικία, τη προσωπικότητα του ατόμου, τις συννοσηρότητες, καθώς και με τη ψυχική υγεία και το βαθμό νοητικής εξασθένησης. Τα περισσότερα από αυτά είναι κοινά και σε άτομα χωρίς Σύνδρομο Down. Σε πρώιμο στάδιο παρουσιάζονται: αποπροσανατολισμός, προβλήματα επικοινωνίας, μείωση της λειτουργικότητας (δυσκολίες στις δεξιότητες αυτοβοήθειας), αλλαγή στη συμπεριφορά, συναισθηματική αλλαγή (καταθλιπτική διάθεση), αλλά και εξασθένηση της πρόσφατης μνήμης, με τη μακρινή να μένει αναλλοίωτη αρχικά. Ωστόσο, συνήθως η άνοια διαγιγνώσκεται στα μετέπειτα στάδια της, γεγονός που επιβεβαιώνεται από το μικρό διάστημα που μεσολαβεί μεταξύ της διάγνωσης και του θανάτου των πασχόντων (NDSS 2021, Deb & McHugh 2010).

Στο μεσαίο στάδιο της άνοιας, θα μπορούσαν να αναφερθούν πολλά συμπτώματα. Μερικά από αυτά είναι: προβλήματα επικοινωνίας, δυσκολίες αυτοεξυπηρέτησης, επιδείνωση της βραχυπρόθεσμης μνήμης και του αποπροσανατολισμού, απώλεια ενδιαφέροντος και κινήτρου για δραστηριότητες, απάθεια, γενικευμένη σύγχυση (δυσπραξία) και βραδύτητα (π.χ. κατά το φαγητό, τη βόδιση, κ.τ.λ.), κοινωνική απόσυρση, ευερεθιστικότητα-επιθετικότητα, δυσκολία στην κατανόηση και εκτέλεση οδηγιών, καθώς και προβλήματα ύπνου και διατροφικές

αλλαγές (NDSS 2021, Deb & McHugh 2010). Τέλος, στο προηγμένο στάδιο εμφανίζονται: απώλεια βραχυπρόθεσμης και μακροπρόθεσμης μνήμης, ακράτεια ούρων, αδυναμία προσωπικής περιποίησης, σοβαρά κινητικά και επικοινωνιακά προβλήματα (NDSS 2021). Ακόμη, οι ασθενείς έχουν εμμονική συμπεριφορά, ψευδαισθήσεις/παραισθήσεις, κατάθλιψη, οπτική α-γνωσία (αδυναμία αναγνώρισης αντικειμένων που γνωρίζουν), καθώς και επιληπτικές κρίσεις, στη πλειονότητά τους, γενικευμένες τονικο-κλονικές. Τέλος, ένα ασυνήθιστο σύμπτωμα είναι η αλλοτριοφαγία ή αλλιώς «pica», δηλαδή η κατανάλωση μη βρώσιμων ουσιών (Dekker et al. 2015, Deb & McHugh 2010).

Η διάγνωση της άνοιας στον συγκεκριμένο πληθυσμό θεωρείται δύσκολη υπόθεση και ενέχει προβλήματα εξαιτίας της διανοητικής αναπηρίας (Deb & McHugh 2010). Ακόμη πιο δύσκολη την κάνει το γεγονός της αναφοράς των συμπτωμάτων από οικείους ή από το φροντιστή του ατόμου, και συνεπώς δεν γίνεται να υπάρξει απόλυτη ακρίβεια (Nieuwenhuis-Mark 2009). Ωστόσο, πρέπει να γίνεται σε αρχικό στάδιο, για την έγκαιρη και κατάλληλη αντιμετώπισή της. Βασίζεται στην πρακτική διάγνωση, με τη λήψη ιστορικού τόσο από το ίδιο το άτομο όσο και από το φροντιστή του, στη φυσική εξέταση, και στις τυπικές εργαστηριακές εξετάσεις. Ακόμη, χρησιμοποιούνται διαγνωστικά εργαλεία, όπως ερωτηματολόγια αλλά και τεχνικές νευροαπεικόνισης (Deb & McHugh 2010). Όμως οι περισσότερες εξετάσεις στηρίζονται στο γεγονός ότι οι συμμετέχοντες έχουν $IQ > 100$, αν και οι περισσότεροι έχουν πολύ χαμηλότερο (Nieuwenhuis-Mark 2009). Οι νευροψυχολογικές εξετάσεις φαίνεται να μην ωφελούν ιδιαίτερα τα άτομα με αναπηρία, καθώς δείχνουν χαμηλά αποτελέσματα, εφόσον τα τεστ χρησιμοποιούνται για το γενικό πληθυσμό. Επιπλέον, επειδή ο βαθμός διανοητικής υστέρησης ποικίλει, είναι δύσκολο να υπάρξει διαχωρισμός μεταξύ των σημείων της άνοιας και της αναπηρίας. Επομένως, αναγκαία θεωρείται η εξεύρεση μιας κατάλληλης μεθόδου διάγνωσης προσαρμοσμένη σε αυτό τον πληθυσμό (αν και υπάρχουν αρκετά εργαλεία), διότι συχνά τα συμπτώματα της άνοιας επικαλύπτονται από τα χαρακτηριστικά της φυσιολογικής γήρανσης (Deb & McHugh 2010).

Μερικά από τα πιο γνωστά διαγνωστικά εργαλεία που χρησιμοποιούνται, είναι: το DSDS, το DLD (παλαιότερα ονομαζόταν DMR), και το DSQIID. Το Dementia Scale for Down Syndrome, αποτελεί ερωτηματολόγιο για τη διερεύνηση της άνοιας σε ενήλικες, σε όλα τα στάδια της μέσω εξήντα ερωτήσεων, και το οποίο απαντάται από φροντιστές των ατόμων με Σύνδρομο Down. Από την άλλη πλευρά, το Dementia Questionnaire for People with Learning Disabilities, ερευνά τυχόν συμπτώματα της άνοιας, σε άτομα με μαθησιακές δυσκολίες μέσω πενήντα

ερωτήσεων και οκτώ υποκατηγοριών: «μακροπρόθεσμη-βραχυπρόθεσμη μνήμη», «προσανατολισμός», «ομιλία», «πρακτικές δεξιότητες», «διάθεση», «δραστηριότητα και ενδιαφέρον», και «διαταραχές συμπεριφοράς». Τέλος, το Dementia Screening Questionnaire for Individuals with Intellectual Disabilities, συνιστά ένα φιλικό προς το χρήστη ερωτηματολόγιο, με ισχυρές ψυχομετρικές ιδιότητες, για άτομα με διανοητική αναπηρία. Συμπληρώνεται από επαγγελματία υγείας, βάσει πληροφοριών που έχουν ληφθεί από φροντιστές και χωρίζεται σε τρία μέρη. Το πρώτο μέρος αφορά τη «καλύτερη» ικανότητα που έχει το άτομο. Στο δεύτερο μέρος υπάρχουν σαράντα τρεις ερωτήσεις σχετικά με τυχόν συμπτώματα άνοιας σε ενήλικες, και στο τρίτο περιλαμβάνονται δέκα ερωτήσεις συγκριτικές (Deb & McHugh 2010).

Η θεραπεία είναι απαραίτητη και βασίζεται σε φαρμακολογικές μεθόδους. Η χορήγηση φαρμάκων συνιστάται σε περίπτωση γνωστικού ελλείματος και συνυπαρχόντων σωματικών προβλημάτων. Κατά κύριο λόγο χρησιμοποιούνται αναστολείς ακετυλοχολινεστεράσης (γαλανταμίνη, ριβαστιγμίνη, donepezίλη), και λιγότερο προτείνεται η μεμαντίνη (μερικός ανταγωνιστής των υποδοχέων NMDA) (Alzheimer's Association 2021, Deb & McHugh 2010). Η διενέργεια ηλεκτροκαρδιογραφήματος πριν την έναρξη φαρμάκων είναι σημαντική για τον αποκλεισμό καρδιακών δυσρυθμιών. Ιδιαίτερη μέριμνα χρήζουν τα άτομα που αντιμετωπίζουν επιληπτικά επεισόδια, πεπτικά έλκη, βρογχικό άσθμα, κ.τ.λ. Όσον αφορά τη χρήση αντιψυχωσικών φαρμάκων για τη θεραπεία των ψυχολογικών προβλημάτων, καθώς και αυτών της συμπεριφοράς σε ασθενείς με Σύνδρομο Down, φαίνεται πως ενέχει κινδύνους εγκεφαλοαγγειακών διαταραχών, ενώ επίσης ενδέχεται να προκαλέσουν υπνηλία και σύγχυση. Η παράλληλη λήψη άλλων φαρμάκων πρέπει να γίνεται με προσοχή, όπως και η συνταγογράφηση νέων (Moriconi et al. 2015, Deb & McHugh 2010).

Οι μη φαρμακολογικές τεχνικές αντιμετώπισης της άνοιας που έχουν προταθεί είναι: η ομαδική ψυχοθεραπεία, η θεραπεία επικύρωσης, η θεραπεία αναπόλησης, η θεραπεία με τη βοήθεια ζώων, καθώς και άλλες, χωρίς ωστόσο να έχει αποδειχθεί η αποτελεσματικότητά τους. Μείζονος σημασίας κρίνεται η αντιμετώπιση των προβλημάτων που προκύπτουν από την άνοια. Δηλαδή, η διαχείριση του πόνου, της ακράτειας, της κινητικότητας και της σίτισης (Deb & McHugh 2010). Η αυτοβοήθεια πρέπει να διατηρηθεί, να γίνει σωστή διαχείριση του άγχους και να εξαλειφθεί η σύγχυση. Η επαφή με την οικογένεια και τους φίλους είναι πολύ σημαντική. Συνεπώς, διαπιστώνουμε από όλα τα παραπάνω πως η αντιμετώπιση της άνοια στα άτομα με Σύνδρομο Down, απαιτεί διεπιστημονική συνεργασία, έγκαιρη διάγνωση και κατάλληλη αντιμετώπιση (Moriconi et al. 2015, Deb & McHugh 2010).

4.4 Σύνδρομο Down και αθλητισμός

Όσο αναφορά τη φυσική κατάσταση, η μέγιστη αερόβια ικανότητα μειώνεται σε νέους και ενήλικες με Σύνδρομο Down, σε σύγκριση με τους συνομήλικούς τους χωρίς αναπηρίες. Στη παρούσα μελέτη, βρέθηκαν χαμηλά ποσοστά εργασίας αιχμής αλλά και ταχύτερη εξάντληση. Για πρώτη φορά αναφέρθηκαν από τους Eberhard et al. το 1989, με τη βοήθεια εργομετρίας ποδήλατου. Η φυσική κατάσταση των ατόμων, έχει τα παρακάτω γνωρίσματα: χαμηλή μέγιστη αερόβια δυνατότητα ανάλογη του χρόνου, καθώς και εξάντληση, χαμηλός καρδιακός ρυθμός και μέγιστη αερόβια ικανότητα που δεν αλλάζει σημαντικά με την ηλικία και μετρά από 16 ετών. Ακόμη, η αυτόνομη δυσλειτουργία είναι ένας πρωταρχικός παράγοντας της χαμηλής φυσικής κατάστασης. Οι επιτόπιες δοκιμές καταδεικνύουν σε μεγάλο βαθμό τα εργαστηριακά μας ευρήματα. Η ανταπόκριση στην αερόβια άσκηση αντοχής, απαιτεί βελτιώσεις στην ικανότητα εργασίας. Όσο αναφορά τη μυϊκή δύναμη των πασχόντων, εμφανίζουν χαμηλότερη αντοχή σε σύγκριση με άτομα χωρίς αναπηρίες, ενώ επίσης η προπόνηση αντίστασης φαίνεται ασφαλής και ευεργετική για τη βελτίωση της αντοχής, αν και η βελτιωμένη αντοχή των ποδιών δε φαίνεται να βελτιώνει την αερόβια ικανότητα. Όμως, αξίζει να σημειωθεί ότι ο πληθυσμός αυτός έχει μικρογλωσσία και ο εξαερτισμός τους επιβραδύνεται, με αποτέλεσμα να μην επιτυγχάνουν την μέγιστη αθλητική απόδοση (Pitetti et al. 2013).

Πλεονεκτικό άθλημα για τα άτομα με Σύνδρομο Down, είναι η κολύμβηση, διότι αυτό το είδος αθλητισμού που είναι ευεργετικό για τις αρθρώσεις (τους διακρίνει χαλαρότητα στους συνδέσμους), είναι μέρος των Ολυμπιακών και Παραολυμπιακών αγώνων. Προγράμματα κολύμβησης προτιμώνται από τους εκπαιδευτές τους. Βέβαια, η συμμετοχή τους στο συγκεκριμένο πρόγραμμα έχει συγκεκριμένα όρια ηλικίας, προϋποθέτει την ακολούθηση οδηγιών (δηλαδή να κολυμπά ελεύθερο το άτομο μέχρι το τέρμα της πισίνας), και πιστοποίηση ιατρού με τη διάγνωση του Συνδρόμου. Επιπλέον, χρειάζεται επιβεβαίωση έλλειψης σοβαρού συστηματικού νοσήματος που ενδεχομένως να επηρέαζε το άθλημα, όπως κάποιο καρδιακό πρόβλημα, επιληψία, ή διαταραχή ακοής. Τέλος, απαιτείται να έχει ηλικία πληροφοριών πάνω από 35, να είναι μέλος του συλλόγου για περισσότερο από 2 χρόνια, να μπορεί να κολυμπάει με οποιοδήποτε στυλ και να έχει τη γραπτή συναίνεση των γονέων του ή των νόμιμων κηδεμόνων του. Οι προπονητές κολύμβησης πραγματοποιούν περιοδικό έλεγχο καρδιακού ρυθμού στα παιδιά και στους εφήβους κατά τη διάρκεια κάθε άσκησης, με τη τοποθέτηση του δείκτη και των τριών δακτύλων στο τράχηλο, στη καρωτιδική αρτηρία. Μετά το πέρας της εκτέλεσης της άσκησης,

ο προπονητής αναλύει το βαθμό της κόπωσης. Κάθε πρόγραμμα περιλαμβάνει 300 και 400 μέτρα, και η ειδική ομάδα απαρτίζεται από ειδικό προπονητή και ναυαγισώστη. Τα αποτελέσματα αυτών των προγραμμάτων άσκησης φαίνεται πως βελτιώνουν τη σύνθεση του σώματος του πληθυσμού με Σύνδρομο Down (Suarez-Villadat et al. 2020).

4.5 Σύνδρομο Down και εκπαίδευση

Από την πρώιμη παιδική τους ηλικία, στα παιδιά με Σύνδρομο Down, παρατηρείται διάσπαση προσοχής την ώρα της εκπαιδευτικής διαδικασίας, με αποτέλεσμα τη μείωση της συνεχούς εγρήγορσής τους αλλά και της απόδοσής τους. Τα προβλήματα των μαθητών με DS διακρίνονται στο σύστημα προσανατολισμού, αλλά και στην ιεράρχηση αισθητηριακής εισόδου, χάνοντας το ερέθισμα που θα έπρεπε να παρακολουθούν. Τα συστήματα προσοχής εξαρτώνται από πολλαπλούς νευρώνες αλλά και συστήματα νευροδιαβίβασης (Angulo-Chavira et al. 2017). Σχεδόν όλα τα παιδιά αντιμετωπίζουν τον αποκλεισμό στο σχολείο, καθώς και την έλλειψη δομής αλλά και διδακτικού προσωπικού που να ανταποκρίνεται στις ανάγκες της ένταξης στην εκπαίδευση. Η συμμετοχή στην ενεργό ζωή της κοινωνίας είναι αναπόσπαστο δικαίωμα κάθε παιδιού (Rodrigues & Silva 2016).

Η ειδική αγωγή στα παιδιά κρίνεται απαραίτητη, διότι η γενετική διαταραχή τους σχετίζεται άμεσα με τις μαθησιακές δυσκολίες και με τη σχολική τους καριέρα. Όλα όμως τα άτομα με Σύνδρομο Down έχουν κοινή αφετηρία το διανοητικό τους έλλειμμα. Το έλλειμμα τους εντοπίζεται στην ανάπτυξη λεξιλογίου, στην επίλυση προβλημάτων και στην ανάκληση πληροφοριών. Τα προβλήματα στη μάθηση και στη μνήμη τους, ιδίως στη μακροπρόθεσμη, ξεκινούν από τη παιδική ηλικία, αν και γίνονται αντιληπτά περισσότερο στην εφηβεία. Επομένως, κρίνεται απαραίτητος ο συντονισμός της οικογένειας και των εκπαιδευτικών, προκειμένου να μάθουν στο παιδί την αυτοπειθαρχία και την αυτορρύθμιση. Συνιστά πρόκληση το σχολικό περιβάλλον για ένα παιδί με Σύνδρομο Down, λόγω δυσκολιών στη ψυχική τους σφαίρα. Οι καθηγητές Ειδικής αγωγής δείχνουν θετικότητα σε σύγκριση με τους γενικής εκπαίδευσης καθηγητές. Σύμφωνα με μελέτες, τα παιδιά με μωσαϊκό (έναν από τους τύπους DS), έχουν μεγαλύτερη πνευματική ικανότητα. Σε γενικές γραμμές ωστόσο, περνούν λίγο χρόνο στο σχολείο με τους συνομήλικους τους, καθώς το σύστημα δεν έχει προσαρμοστεί στις ανάγκες τους (Rodrigues & Silva 2016).

Βάσει έρευνας οκτώ παιδιών που διεξήχθη, φαίνεται πως τα πέντε συνέχισαν τη σχολική τους καριέρα και τα υπόλοιπα δυο ιδρυματοποιήθηκαν. Οι λόγοι ήταν κυρίως οι διαταραχές που

παρουσίασε το παιδί, και η ανεπάρκεια του δάσκαλου αφήνοντας το να κοιμηθεί, μη κρατώντας το σε εγρήγορση. Οι περιπτώσεις των παιδιών που εγκατέλειψαν την εκπαίδευση, οφείλονταν στον σχολικό αποκλεισμό, την ανεπαρκή προετοιμασία, τη μη αποδοχή από τους εκπαιδευτικούς, καθώς και την έλλειψη σχολικής δομής. Κατά τη περίοδο της εφηβείας μόνο τα δυο παιδιά συνέχισαν την κανονική εκπαίδευση και έλαβαν υποστήριξη από ειδικούς, ενώ κάποια δεν έμαθαν ποτέ να διαβάζουν και να γράφουν. Ωστόσο, άλλα έμαθαν να εκτελούν μικρές διεργασίες, όπως να γνωρίζουν να γράφουν το όνομα τους, να λύνουν σταυρόλεξα και μαθησιακές ασκήσεις και να παίζουν παιχνίδια στον υπολογιστή. Όμως, καθώς μεγάλωναν έχασαν κάποιες δεξιότητες, όπως για παράδειγμα τη γραφή. Αξιοσημείωτο είναι, ότι πολλά παιδιά θεωρήθηκαν ανίκανα και αποκλείστηκαν από το χώρο του σχολείου, γεγονός που αποτέλεσε σταθμό στη ζωή τους, καθώς αυτό είχε αντανάκλαση στην ενηλικίωση τους λίγο αργότερα (Rodrigues & Silva 2016).

Από τον αντίποδα, τα παιδιά που ιδρυματοποιήθηκαν, είχαν την ευκαιρία της κοινωνικοποίησης και της ψυχοκινητικής ανάπτυξης. Οι δραστηριότητες που τους προσέφεραν ευεξία ήταν: η δημοσιοποίηση αλληλογραφίας στο ταχυδρομείο, τα ψώνια σε αγορά και η συμπεριφορά στο τραπέζι με ευπρέπεια και ορθό χειρισμό μαχαιροπήρουνων και σερβίτσιου. Ακόμη, δραστηριότητες αυτοφροντίδας, όπως είναι η υγιεινή σώματος, το ντύσιμο, το φόρεμα παπουτσιών και το φαγητό. Άλλες δραστηριότητες αφορούσαν τη γυμναστική, το κολύμπι και τον χορό. Κάποια άτομα ανέφεραν ότι λίγοι εκπαιδευτικοί έδειξαν εξειδικευμένη υποστήριξη στην εκπαιδευτική διαδικασία. Η υποστήριξη αυτή ήλθε από τους εξειδικευμένους εκπαιδευτικούς του ιδρύματος που ενθάρρυναν τα παιδιά και τους δίδαξαν μαθηματικά, γραφή και γενικές ασκήσεις. Παρά τη προσπάθεια τους όμως αυτή, τα παιδιά που ιδρυματοποιήθηκαν αλλά και αυτά που επωφελήθηκαν από την ειδικής αγωγή, δε πέτυχαν τους αναμενομένους μαθησιακούς στόχους (Rodrigues & Silva 2016).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5^ο: ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ ΚΑΙ ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗ ΑΤΟΜΟΥ

5.1 Ο ρόλος της οικογένειας του παιδιού με Σύνδρομο Down

Η ανατροφή των παιδιών αποτελεί δύσκολη και κοπιαστική διαδικασία, και ειδικά όταν πρόκειται για παιδιά με Σύνδρομο Down, είναι παραπάνω απαιτητική. Η ποιότητά της, κρίνει σε σημαντικό βαθμό την ψυχοσωματική, πνευματική και κοινωνική εξέλιξη του ατόμου, ενώ η μορφή που θα έχει ποικίλει. Οι τύποι της γονεϊκής συμπεριφοράς είναι: ο επιτακτικός, ο αυταρχικός και ο ανεκτικός, ενώ ο καθένας από τους παραπάνω έχει διαφορετικά χαρακτηριστικά. Στον πρώτο τύπο, οι γονείς είναι ιδιαίτερα απαιτητικοί θέτοντας κανόνες, χωρίς όμως να περιορίζουν την αυτονομία του παιδιού, ακούν τις ανάγκες τους, δεν τα τιμωρούν και παρέχουν αγάπη και υποστήριξη. Από την άλλη πλευρά, οι αυταρχικοί γονείς, επιθυμούν να λειτουργούν ως πρότυπο για τα παιδιά τους, απαιτώντας απόλυτη υπακοή και επιβάλλοντας τους τιμωρίες, όταν διαφωνούν μαζί τους. Περιορίζουν την αυτονομία τους και δεν χρησιμοποιούν την επικοινωνία για την επίλυση των προβλημάτων. Ως αποτέλεσμα, τα παιδιά αποκτούν χαμηλή αυτοεκτίμηση και ανασφάλεια, κάνουν κατάχρηση ουσιών, έχουν παραβατική συμπεριφορά, αυξημένο άγχος και μειωμένο θάρρος, με αποτέλεσμα να μην οδηγούνται στην επιτυχία ποτέ στη ζωή τους. Τέλος, οι ανεκτικοί γονείς, έχουν μειωμένο έλεγχο στα παιδιά, καθώς και λίγες απαιτήσεις, ενώ αποδέχονται τις πράξεις και τις επιθυμίες τους (ακόμη και όταν επιδεικνύουν κακή συμπεριφορά), στον απόλυτο βαθμό. Συνεπώς, τα παιδιά έχουν μειωμένη αυτοπεποίθηση και αυτοέλεγχο (Phillips et al. 2017).

Αναφορικά με τους γονείς που μεγαλώνουν παιδιά με Σύνδρομο Down, φαίνεται να διακατέχονται από υψηλά επίπεδα στρες, εξαιτίας των μεγάλων απαιτήσεων στη φροντίδα των παιδιών και της πιθανής έλλειψης υποστήριξης, αλλά και εξαιτίας των αυξημένων οικονομικών υποχρεώσεων που προκύπτουν, και των προβλημάτων συμπεριφοράς που αντιμετωπίζουν τα παιδιά. Ωστόσο, σε σύγκριση με γονείς ατόμων με άλλες αναπτυξιακές διαταραχές, αντιμετωπίζουν λιγότερο στρες (Phillips et al. 2017, Marchal et al. 2016). Σε γενικές γραμμές, αποδέχονται τη διαφορετικότητα του παιδιού, δημιουργώντας ένα ιδανικό και υποστηρικτικό περιβάλλον, προσαρμοσμένο στις ιδιαίτερες ανάγκες του (Rovee et al. 2012), αν και σε πολλές περιπτώσεις τείνουν να είναι επιτακτικοί και παρεμβατικοί γονείς, επηρεαζόμενοι από τα

πρότυπα που προβάλλει η κοινωνία σχετικά με τη πλήρη εξάρτηση των ατόμων με Σύνδρομο Down, από άλλους. Τείνουν προς την υπεροπροστασία των παιδιών τους, γίνονται παρεμβατικοί, μειώνοντας έτσι της ανεξαρτησία τους. Ωστόσο, σύμφωνα με τη μελέτη, δεν χρησιμοποιούν λεκτική βία, ενώ συχνά αγνοούν τη κακή συμπεριφορά (Phillips et al. 2017). Ακόμη, παρατηρείται διατάραξη της οικογενειακής λειτουργίας, με επιπτώσεις κατά κύριο λόγο στη ζωή των άλλων παιδιών της οικογένειας, γι' αυτό το λόγο απαιτείται κοινωνική υποστήριξη των γονέων (Leão de Farias 2020, Povee et al. 2012). Όλα τα παραπάνω φαίνεται να προκύπτουν εξαιτίας του γονικού άγχους. Επομένως, αν αυτό μειωνόταν και χρησιμοποιούνταν θετικές τεχνικές στην ανατροφή των παιδιών, σε βάθος χρόνου θα υπήρχε βελτίωση σε διάφορους τομείς της ζωής των παιδιών με Σύνδρομο Down (Phillips et al. 2017). Γι' αυτό τον λόγο, είναι σημαντική η κοινωνική υποστήριξη των γονιών, τόσο από την υπόλοιπη οικογένεια ή τους φίλους, όσο και από επαγγελματίες, προκειμένου να αντιμετωπίσουν τις δύσκολες πτυχές της ανατροφής (Lee et al. 2020, Alon 2019).

Μελέτες που έχουν επικεντρωθεί στις μητέρες που μεγαλώνουν παιδιά με Σύνδρομο Down, δείχνουν πως εμφανίζουν υψηλό κίνδυνο κατάθλιψης και άλλων ψυχολογικών και σωματικών προβλημάτων (Hart & Neil 2021). Ειδικότερα, αυξημένες βαθμολογίες κατάθλιψης των γονέων, μπορεί να προκαλέσουν προβληματικές συμπεριφορές σε εφήβους πάσχοντες (Lee et al. 2020). Επιπλέον, οι περιορισμένοι οικονομικοί πόροι που διαθέτουν οι οικογένειες, έχει ως αποτέλεσμα τη στέρηση ψυχαγωγικών και εκπαιδευτικών δραστηριοτήτων στα παιδιά, με σημαντικές επιπτώσεις σε αυτά. Ωστόσο, η έγκαιρη αποδοχή πρώιμης παρέμβασης ειδικών, για την αντιμετώπιση των προβλημάτων στα παιδιά, δείχνει πως βελτιώνει τα οικογενειακά προβλήματα (Nawi et al. 2013). Η επικοινωνία των γονέων προκειμένου να λύσει τα προβλήματα μπορεί να βοηθήσει σημαντικά στην ανάπτυξη διαπροσωπικών σχέσεων του παιδιού, καθώς και στη συναισθηματική του ευημερία. Η οικογένεια, διαδραματίζει σημαντικό ρόλο στις διάφορες πτυχές της ζωής του ατόμου με Σύνδρομο Down. Η ανθεκτικότητά της, η αυτοδιάθεση και η υποστήριξη που προσφέρει, επηρεάζει σε μεγάλο βαθμό την κοινωνική ένταξη του παιδιού. Αν η οικογένεια αντιμετωπίζει το παιδί ως ίσο με τα υπόλοιπα, οι ευκαιρίες που του παρέχει σε όλους τους τομείς θα είναι περισσότερες, και η προσωπική του εξέλιξη μεγαλύτερη (Lee et al. 2020).

Οι γονείς μπορούν να βοηθήσουν στη διατήρηση της ανεξαρτησίας και αυτονομίας του ατόμου, στη κοινωνικοποίηση, στη διατήρηση ενός υγιούς τρόπου ζωής (διατροφή, υγιεινή, αποφυγή μεταδιδόμενων ασθενειών, κ.τ.λ.), καθώς και στην οικονομική του ένταξη. Η σχολική

σταδιοδρομία του μετέπειτα μαθητή, και η κοινωνικοποίησή του μπορεί να επηρεαστεί από το οικογενειακό του περιβάλλον. Ειδικότερα, εξαρτάται από την υποστήριξη που λαμβάνει, από την ψυχική υγεία της μητέρας, καθώς και από την ενασχόλησή του με δραστηριότητες που προάγουν την κοινωνική του ένταξη. Η ανάπτυξη κινητικών δεξιοτήτων από την βρεφική του ηλικία, είναι κομβικής σημασίας. Η ενθάρρυνση εκ μέρους της οικογένειας για αύξηση της σωματικής δραστηριότητας, η οποία με τη σειρά της αυξάνει την ανεξαρτησία του ατόμου, είναι σημαντική, όσο και η προαγωγή της αυτοφροντίδας του ατόμου από μικρή ηλικία. Λαμβάνοντας υπόψιν την προδιάθεση των πασχόντων για παχυσαρκία, είναι εύκολο να εξαχθεί το συμπέρασμα της σημαντικότητας της υγιεινής διατροφής και της εκμάθησής της από την οικογένεια (Leão de Farias et al. 2020).

Η γονική αλληλεπίδραση και το ποιοτικό παιχνίδι του παιδιού με τους γονείς, μέσω διαδικασιών εξερεύνησης που προσφέρουν γνώση για νέα πράγματα, μπορεί να βοηθήσει στη νοητική του ενδυνάμωση. Ακόμη, η επιρροή των γονέων στην ανάπτυξη του λόγου είναι καθοριστική, διότι βοηθάει στην αντιμετώπιση των καθυστερήσεων της εκφραστικής επικοινωνίας. Η συστηματική προσπάθεια επικοινωνίας με τα παιδιά από μικρή ηλικία, προσφέρει σημαντικά στην ανάπτυξη της παιδικής γλώσσας. Επιπλέον, είναι ιδιαίτερα χρήσιμη η συμβολή των γονέων για την απόκτηση της κοινής προσοχής των παιδιών, τα οποία παρουσιάζουν καθυστέρηση στην ανάπτυξή της αλλά και κακή ποιότητα, συγκριτικά με τα υπόλοιπα, με αποτέλεσμα να έχουν φτωχότερες επικοινωνιακές δεξιότητες. Δηλαδή, αδυνατούν να μοιράζονται ένα κοινό σημείο εστίασης, αντικείμενα και γεγονότα με άλλα άτομα. Οι γονείς μέσω επικοινωνιακών παιχνιδιών, βοηθούν στην απόκτηση αυτής της λειτουργίας. Συνεπώς διαπιστώνουμε την κρισιμότητα του ρόλου της οικογένειας στην έκβαση του Σύνδρομου Down. Η έγκαιρη εκπαίδευση και η κατάλληλη διαχείριση των παιδιών μπορεί να επηρεάσει θετικά την μετέπειτα εξέλιξή του (Daunhauer et al. 2017).

5.2 Ανεξαρτησία και κοινωνική λειτουργία

Η ανεξαρτησία του πληθυσμού με Σύνδρομο Down είναι σημαντική, αλλά δύσκολα επιτεύξιμη σε μεγάλο βαθμό. Τα πολυπαραγοντικά προβλήματα που αντιμετωπίζουν τα άτομα αυτά, δυσχεραίνουν την κατάσταση, με αποτέλεσμα να χρήζουν βοήθειας για την εκτέλεση σε κάποιες περιπτώσεις ακόμη και βασικών λειτουργιών. Ωστόσο, η συστηματική εκπαίδευση τους από επαγγελματίες υγείας και η ενθάρρυνση από την οικογένεια προκειμένου να είναι

αυτόνομοι και να πετύχουν τη βέλτιστη ποιότητα ζωής, βάσει των δυνατοτήτων τους είναι σημαντικές, όπως εξάλλου προαναφέρθηκε. Η παρούσα μελέτη εξετάζει τις βασικές δεξιότητες των νεαρών ενηλίκων ηλικίας 18 ετών. Στην πλειοψηφία τους κατορθώνουν να τραφούν και να ντυθούν με επιτυχία, καθώς και να εκτελέσουν βασικές λειτουργίες της καθημερινότητας. Από την άλλη πλευρά, περίπου οι μισοί συμμετέχοντες, κατέχουν τις δεξιότητες της γραφής, της ανάγνωσης και της πληκτρολόγησης αριθμών, προκειμένου να καλέσουν άλλο άτομο. Το 20%, φαίνεται πως θα μπορούσε να κάνει ποδήλατο χωρίς να το συνοδεύει κάποιο άλλο άτομο. Παρ' όλα αυτά, οι περισσότεροι αδυνατούν να προετοιμάσουν ένα γεύμα, να πραγματοποιήσουν μια οικονομική συναλλαγή, ενώ ταυτόχρονα αντιμετωπίζουν σημαντικά προβλήματα επικοινωνίας. Επομένως συμπεραίνουμε πως τα άτομα με Σύνδρομο Down, άλλα σε μεγαλύτερο και άλλα σε μικρότερο βαθμό, χρειάζονται δια βίου καθοδήγηση, καθώς διαθέτουν περιορισμένη αυτονομία (van Gameren-Oosterom et al. 2014, van Gameren-Oosterom et al. 2013).

Με τον όρο κοινωνική λειτουργία, η οποία συνιστά δυναμική διαδικασία, υπογραμμίζεται η αλληλεπίδραση του ατόμου με το περιβάλλον του, καθώς και η ικανότητά του να εκπληρώσει το ρόλο του σε αυτό. Είναι υψίστης σημασίας για τον άνθρωπο, καθώς αλληλεπιδρώντας με άλλα άτομα βιώνει την αποδοχή. (Naess et al. 2016). Αναφορικά με τους νέους, φαίνεται πως η συντριπτική πλειοψηφία αντιμετωπίζει δυσκολίες στη κοινωνική διάδραση, εξαιτίας της αδυναμίας κατανόησης των συνομιλιών και επεξεργασίας των πληροφοριών. Επιπλέον, τα συμπεριφορικά προβλήματα σε συνδυασμό με το φτωχό λεξιλόγιο διαδραματίζουν σημαντικό ρόλο στη κοινωνικοποίηση, διότι συχνά είναι ανήσυχοι, εμφανίζουν άγχος, νευρικότητα, δυσκολία προσαρμογής σε καταστάσεις και εκδηλώνουν κατάθλιψη (van Gameren-Oosterom et al. 2014, van Gameren-Oosterom et al. 2013). Ακόμη, σύμφωνα με την έρευνα, εκτός από την γνωστική δυσλειτουργία, φαίνεται να σχετίζεται και η κοινωνικοοικονομική κατάσταση, γεγονός που οφείλεται στις διαφορετικές ευκαιρίες εκπαίδευσης, αλλά και στη πρόσβαση σε υπηρεσίες στήριξης, ψυχαγωγικές εκδηλώσεις, κ.τ.λ. Η ηλικία και το φύλο επίσης συνδέονται με τη κοινωνική λειτουργία. Τα παιδιά με Σύνδρομο Down συγκριτικά με τα τυπικώς αναπτυσσόμενα, εμφανίζουν περισσότερα κοινωνικά προβλήματα κυρίως εξωστρέφειας, και κατά κύριο λόγο επηρεάζονται τα αγόρια περισσότερο από τα κορίτσια. Κατά τα σχολικά τους χρόνια έχουν λιγότερους φίλους συνήθως, και εκλείπει η συναισθηματική ενσυναίσθηση (Naess et al. 2016). Συνεπώς, κρίνεται απαραίτητη η υποστήριξη από φροντιστή και η γονική μέριμνα ακόμη και μετά την ενηλικίωση, αναλόγως βέβαια τις δεξιότητες που έχει αναπτύξει το κάθε

άτομο. Η συμβολή των ειδικών και η εκπαίδευση είναι απαραίτητες (van Gameraen-Oosterom et al. 2014, van Gameraen-Oosterom et al. 2013).

5.3 Επίδραση κακής προσαρμογής στη σχολική κοινότητα

Σε γενικές γραμμές, επικρατεί η αντίληψη ότι τα παιδιά με DS πρέπει να αποκτήσουν δεξιότητες από τη πρώιμη παιδική ηλικία, όμως λόγω της γενετικής τους διαταραχής εκδηλώνουν κακή προσαρμογή και δύστροπες συμπεριφορές. Υπολογίζεται ότι το 1/3 των ατόμων με Σύνδρομο Down, έχει κακή προσαρμογή στη σχολική κοινότητα. Δυσμενείς παράγοντες είναι η δυσκολία στην έκφραση, η διάσπαση προσοχής, ο ισχυρός κίνδυνος για νόσο Alzheimer, η άνοια, και τέλος τα συνοδά προβλήματα υγείας. Η δυσπροσαρμοστική αυτή συμπεριφορά, δεν είναι ίδια σ' όλες τις φάσεις της ζωής του ατόμου με Σύνδρομο Down. Τα παιδιά και οι έφηβοι από 4 έως 18 ετών, επιδεικνύουν χαμηλά ποσοστά συγκριτικά με τους ενήλικες. Στη σχολική κοινότητα, οι μαθητές Δημοτικού, εμφανίζουν δυσχέρειες ως προς τη γνωστική συμπεριφορά που σχετίζεται με τη προσαρμοστική συμπεριφορά. Πιο ειδικά, οι μαθητές στις πρώτες τάξεις μάχονται με τη μνήμη, τη κατανόηση, την ασφάλεια, και τη διαχείριση της συμπεριφοράς τους. Επίσης, εκτός των άλλων, προσπαθούν να αποκτήσουν τη δεξιότητα συμμετοχής σε καθημερινές δραστηριότητες και την ικανότητα ανάληψης ευθυνών (Will et al. 2016).

Ο παράγοντας επηρεασμού της προσαρμοστικής συμπεριφοράς στο χώρο του σχολείου, είναι η αδυναμία προσοχής, και στον αντίποδα η απόσυρση, που μετράται με τη κλίμακα αξιολόγησης συμπεριφοράς στα παιδιά (BASC). Τα εντάσσει ως δείκτες συμπεριφορικών συμπτωμάτων. Η απόσυρση είναι ένα κοινωνικό γνώρισμα με έντονη ανησυχία για τους εφήβους με Σύνδρομο Down, όπως και η απροσεξία που συναντάται και στα παιδιά. Ιδιαίτερο ρόλο για τη προσαρμοστικότητα, διαδραματίζει η κοινωνικοοικονομική τάξη αλλά και η υποστηρικτική συμπεριφορά της οικογένειας, όπως αναφέρουν οι δάσκαλοι παιδιών που πάσχουν από το Σύνδρομο. Σε μελέτες συνολικής προσαρμοστικής λειτουργίας, τα παιδιά επιδεικνύουν δυνατότητες, όσον αφορά τις κοινωνικές δεξιότητες, και συγκεκριμένα την επικοινωνία και τη κινητικότητα. Επιπρόσθετα, τα μικρά παιδιά του Δημοτικού με DS, δυσκολεύονται ως προς τη γνωστική συμπεριφορά, με αποτέλεσμα αυτός ο τομέας να έχει αντίκτυπο και να τους στοιχίζει στη προσαρμοστική τους συμπεριφορά. Επίσης, τα παιδιά παρουσιάζουν αυξημένο κίνδυνο ανυπακοής, πείσμα και προβλήματα συμπεριφοράς. Με τη χρήση λίστας ελέγχου συμπεριφορών (CBCL) σε δείγμα παιδιών και εφήβων, τα ποσοστά έδειξαν υψηλή ανυπακοή στο 74%

και πείσμα στο 79%, ενώ αυξήθηκε και η επιθετικότητά τους. Οι λόγοι που οδηγούν σε χαμηλά ποσοστά επιθετικών συμπεριφορών, έρχονται σε συνάρτηση με την ιδιοσυγκρασία τους, τη μητρική ευαισθησία, ενώ ανεξάρτητος παραμένει ο παράγοντας της καταγωγής. Τέλος, αγωνίζονται με τομείς της προσαρμοστικής λειτουργίας στο σχολικό περιβάλλον, όπως είναι η περάτωση των εργασιών τους, και η συμμόρφωση σύμφωνα με τις οδηγίες των ενηλίκων (Will et al. 2016).

5.4 Αυτοαντίληψη ατόμου με Σύνδρομο Down

Η έννοια της αυτοαντίληψης, ορίζεται ως η αντίληψη εκ μέρους του ίδιου του ατόμου με Σύνδρομο Down, της δυναμικής του και των δικών του ιδιαίτερων ορίων. Η αυτοεκτίμηση, αντικατοπτρίζει στο πληθυσμό αυτό, τέσσερις πτυχές της οπτικής πλευράς των γονέων του και του ευρύτερου περιβάλλοντος του. Αυτές είναι: το αίσθημα εμπιστοσύνης χάρη στην υποστήριξη της οικογένειας, η συμμετοχή σε ομάδες που υποστηρίζονται από κοινωνικές δεξιότητες, το αίσθημα αυτογνωσίας ή της επίγνωσης των προσωπικών δεξιοτήτων και ιδιοτήτων, και οι ικανότητες των ατόμων σε σχέση με τους προσωπικούς τους στόχους και επιτυχίες. Ο Bandura, εισήγαγε την έννοια της αντιληπτής αυτό-αποτελεσματικότητας το 1977. Σημαντικές έρευνες έχουν διεξαχθεί στο πληθυσμό με διανοητική αναπηρία, καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής τους, και πραγματοποιήθηκε σύγκριση με τα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά (TD). Η σύγκριση έγινε με βάση τη χρονολογική κλίμακα (CA) ή τη ψυχική ηλικία (MA). Συγκρίνοντας τις δυο ομάδες παιδιών, δηλαδή τα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά (TD), με ίδιας χρονολογικής κλίμακας παιδιά που αντιμετωπίζουν διανοητική αναπηρία (ID), έχουν παρατηρηθεί ανεπαρκείς ικανότητες αυτοαντίληψης, καθώς και υπερβολικά γενικευμένο αίσθημα ανικανότητας σε παιδιά και εφήβους. Για το πληθυσμό με DS, δε θεωρούν τις συνθέτες και δαιδαλώδεις καταστάσεις ως ελεγχόμενες, επειδή αντιμάχονται με την πνευματική ανεπάρκεια αλλά και τη κοινωνική αμαύρωση τους. Τα άτομα αυτά, πιστεύουν για τους εαυτούς τους ότι είναι λιγότερο ικανοί, όσον αφορά τις πνευματικές δεξιότητες. Πιο συγκεκριμένα, θεωρούν ότι υστερούν στην ανάγνωση, την ορθογραφία, τη γραφή, τα μαθηματικά, τη κοινωνική αποδοχή τους από το σύνολο, αλλά και ως προς τη συμπεριφορά τους. Ωστόσο κυριαρχεί και μια άλλη αντίληψη, η οποία υποστηρίζει ότι τα άτομα με Σύνδρομο Down που εκπαιδεύονται σε ειδικές τάξεις και εξειδικευμένα περιβάλλοντα, επωφελούνται της εξειδικευμένης μεταχείρισης από ειδικούς, και της θετικής υπεραξιολόγησης των δυνατοτήτων τους. Επίσης θεωρείται πως έχουν μια αυτοαντίληψη πιο θετική όσο αναφορά τις ακαδημαϊκές τους ικανότητες, τις αθλητικές ικανότητες, και τη κοινωνική

αποδοχή σε σύγκριση με παιδιά με Σύνδρομο Down, που όμως εκπαιδεύτηκαν σε κανονικό σχολείο. Αυτή η αντίληψη, εγκυμονεί κινδύνους, καθώς όταν κληθούν να αντιμετωπίσουν άλλες καταστάσεις σε πραγματικό περιβάλλον, μπορεί να οδηγηθούν σε ταπείνωση, απόσυρση και επιθετικότητα (Nader-Grobois 2014).

Σε έρευνα, μετρήθηκε η αυτοαντίληψη ατόμων με DS, η οποία είχε πλήθος 284 άτομα με DS, 6 μη κερδοσκοπικών οργανώσεων σε όλη την Αμερική, με σκοπό τη διαφώτιση των νέων αλλά και των γονέων που περιμένουν παιδί με DS. Τα ευρήματα της ερευνάς έδειξαν, ότι το 99% των συμμετεχόντων ήταν ευχαριστημένο με τη ζωή του, το 97% του άρεσε ο εαυτός του, το 96% του άρεσε η εικόνα του. Σχεδόν το 99% έδειξε αγάπη για την οικογένειά του, ενώ το 97% άρεσε στους αδελφούς και τις αδελφές του. Ακόμη, το 86% των ατόμων με Σύνδρομο Down, φαίνεται ότι κάνει εύκολα φίλους. Ένα μόνο μικρό ποσοστό μίλησε για θλίψη στη ζωή του. Η ποιοτική ανάλυση έδειξε ότι τα άτομα αυτά, ενθάρρυναν τους γονείς με μωρό που έχει Σύνδρομο Down, να το αγαπούν, καθώς και τους επαγγελματίες υγείας να τους εκτιμήσουν όπως τους αξίζει, διότι έχουν ίδια όνειρα με κάθε τυπικά αναπτυσσόμενο παιδί. Η πλειοψηφία με DS ζει μια ευτυχισμένη ζωή. Αν και στα αναπτυξιακά στάδια της ζωής τους καθυστερούν χρονικά, συγκριτικά με τα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά, εντούτοις, στη ποιοτική αυτή έρευνα που χρησιμοποιήθηκε ως εργαλείο η συνέντευξη από τους ίδιους καταδείχτηκε: η αυτογνωσία, η αυτοαναπαράσταση, η αυτοπεριγραφή, η αυτοδιεκδίκηση, η αυτορύθμιση, και η αυτοαξιολόγηση (Skotko et al. 2011).

Αναλύθηκε από το Institutional Review Board του Πανεπιστημίου της Boston University Medical Center δείγμα ατόμων με DS, που αφορούσε την ακαδημαϊκή ικανότητα τους, τις φυσικές ικανότητες, και τη κοινωνική αποδοχή. Φάνηκε πως είχαν θετική άποψη για τον εαυτό τους, η όποια έγινε μάλιστα και πιο θετική καθώς ωριμάζαν με το πέρασμα των χρόνων. Τα παιδιά νηπιακής ηλικίας 4-6 ετών, είχαν αυτοέννοια παρόμοια με την ηλικία τους. Οι νέοι ενήλικες εξέφρασαν θετικό μέτρο αυτοεκτίμησης, όπως και η άλλη ηλικιακή ομάδα των 17-24 ετών. Όλοι είχαν υψηλή αυτοεκτίμηση, χωρίς να επηρεάζονται από τη γενετική κατάσταση τους. Όταν τους ζητήθηκε να περιγράψουν οι ίδιοι τον εαυτό τους, οι νεαροί ενήλικες είχαν ισχυρή προκατάληψη προς τα θετικά τους στοιχεία και όχι προς τα αρνητικά τους. Όταν αναπόφευκτα έκαναν συγκρίσεις, οι περισσότερες απαντήσεις τους ήταν: «είμαι καλύτερος από...» απ' ότι «είμαι χειρότερος από...» Η έρευνα διεξήχθη σε διαπολιτισμικό επίπεδο για λόγους αξιοπιστίας και έγκυρης γνώσης με ηλικίες 12 και άνω, ώστε να απαντούν μόνοι τους για τον εαυτό τους χωρίς γονική βοήθεια και υπόδειξη. Επίσης, η συντριπτική πλειοψηφία των

ατόμων με Σύνδρομο Down, δήλωσαν ότι είναι ευτυχισμένοι με τη ζωή τους, αν και θα πρέπει να τονιστεί ότι ο βαθμός ευτυχίας έρχεται σε συνάρτηση με την ευτυχία των γονέων. Η θρησκεία έπαιξε επίσης ένα μικρό ρόλο, όπως και οι συνθήκες διαβίωσής τους. Η εμφάνισή τους και τα προβλήματα υγείας σε συνάρτηση με τους γονείς τους, επηρέασαν σημαντικά την αντίληψή τους. Οι γονείς που πίστευαν ότι τα παιδιά τους είχαν πολλά προβλήματα υγείας, ήταν φυσικό επακόλουθο να έχουν γιους ή κόρες που δεν ήταν ευχαριστημένοι με την εμφάνιση τους. Ένας μικρός αριθμός ατόμων με DS έδειξε ότι ήταν λυπημένοι με τη ζωή τους, και σ' αυτό έπαιξε ρόλο η εκπαίδευση (Skotko et al. 2011).

5.5 Μελλοντικές κατευθύνσεις

Με το πέρασμα των χρόνων, από την ανακάλυψη του Συνδρόμου Down έως και σήμερα, έχει σημειωθεί σημαντική πρόοδος στην έρευνα που σχετίζεται με την αιτιολογία του, την πρόληψη, τη διάγνωση και την αντιμετώπισή του. Ωστόσο, οι μελλοντικές εξελίξεις πιθανώς θα επιφέρουν σημαντική βελτίωση στη ποιότητα της ζωής των εκατοντάδων χιλιάδων πασχόντων ανά τον κόσμο. Παρά την ενδελεχή μελέτη της γνωστικής λειτουργίας στα παιδιά με Σύνδρομο Down, απαιτείται επιπλέον εστίαση στην αναπτυξιακή τους πορεία, ώστε να γίνει πιο κατανοητή η γνωστική τους έκπτωση, μέσω της κατανόησης των διαδικασιών επίτευξης της μάθησης και μέσω της εξεύρεσης διαφόρων μεθόδων αξιολόγησης. Με αυτόν τον τρόπο θα καταστεί σαφής ο μηχανισμός της γνωστικής επιδείνωσης με τη γήρανση, και θα βοηθηθούν οι πάσχοντες. Μια σημαντική πρόκληση του μέλλοντος, είναι η εφαρμογή κοινής μεθοδολογίας μέτρησης σε όλες τις ηλικίες. Αν και έχουν προταθεί διάφορες μέθοδοι, δεν έχουν εφαρμοστεί ακόμη. Ένα παράδειγμα αποτελεί το ACTB, που συνιστά ένα τρόπο αξιολόγησης των γνωστικών ικανοτήτων, και μπορεί να εφαρμοστεί σε όλες τις ηλικίες και ανεξαρτήτως της κοινωνικοοικονομικής κατάστασης ή άλλων περιορισμών του πληθυσμού. Ακόμη, χρήσιμη θα είναι η ανάπτυξη μεθοδολογιών εκτίμησης της γνωστικής λειτουργίας στα βρέφη και τα μικρότερα παιδιά (Lukowski et al. 2019). Τέλος, σημαντική θα ήταν η μελέτη σχετικά με τους πιθανούς μεσολαβητές της γνωστικής έκπτωσης. Στη περίπτωση της εξέτασης των βιοδεικτών που αφορούν την πρόωμη νόσηση από άνοια, συγκριτικά με τη γνωστική απόδοση σε ηλικιωμένους με Σύνδρομο Down, βρέθηκαν διαμεσολαβητές και συντονιστές σε παιδιά και βρέφη που ήταν πάσχοντες (Lukowski et al. 2019, De la Torre & Dierssen 2012).

Μια μελλοντική κατεύθυνση της έρευνας θα μπορούσε να σχετιζόταν με τη διαχρονική αλληλεπίδραση γονέων-παιδιών, αλλά και με τα περιβάλλοντα στα οποία περνάει αρκετό χρόνο το παιδί (π.χ. σχολείο). Τόσο η οικογένεια, όσο και το σχολικό περιβάλλον μπορούν να συμβάλλουν στη μεταβολή της γνώσης για τα άτομα με Σύνδρομο Down (Daunhauer et al. 2017). Αν και έχει διεξαχθεί λεπτομερής έρευνα σχετικά με το φαινότυπο συμπεριφοράς στο Σύνδρομο Down, χρειάζεται πρόσθετη κατανόηση της καθημερινής λειτουργίας αυτού του πληθυσμού, προκειμένου να υπάρξει βελτίωση στη προσαρμογή τους και στους θεραπευτικούς στόχους, βάσει των δεξιοτήτων τους που μεταβάλλονται με την ηλικία (Daunhauer 2011). Επιπρόσθετα, σημαντική είναι η περαιτέρω μελέτη για τις διαφορές στη διάρκεια και τον τρόπο εκπαίδευσης των παιδιών, καθώς και για τη θεραπεία τους, είτε με φαρμακευτικές παρεμβάσεις, είτε με άλλες μεθόδους (Daunhauer et al. 2017). Όσον αφορά τις κλινικές δοκιμές για τη θεραπευτική αποτελεσματικότητα των φαρμάκων σε πάσχοντες ασθενείς, χρειάζεται να γίνουν περισσότερες, και να συμμετάσχουν γονείς και φροντιστές. Επίσης, όπως αναφέρθηκε και παραπάνω στη παρούσα εργασία, οι εξετάσεις που χρησιμοποιούνται για τη διάγνωση της άνοιας απαιτούν μέση ή ακόμη και υψηλή νοημοσύνη, με αποτέλεσμα να είναι ακατάλληλες σε πολλές περιπτώσεις για τον πληθυσμό με Σύνδρομο Down. Γι' αυτό, κρίνεται απαραίτητη η έγκαιρη εξεύρεση κατάλληλα προσαρμοσμένων ελέγχων για τα άτομα αυτά (De la Torre & Dierssen 2012).

Το DSDD όπως αποκαλείται, αποτελείται από ένα σύνολο συμπτωμάτων που μπορούν να μεταβάλλουν την προσαρμοστικότητα και τη κοινωνική λειτουργία των ατόμων με Σύνδρομο Down. Αυτά περιλαμβάνουν: διαταραχή στην επικοινωνία, δυσκολία στη πραγματοποίηση καθημερινών δραστηριοτήτων, αϋπνία και ψυχολογική αστάθεια. Η έρευνα επί του θέματος είναι ανεπαρκής και απαιτείται επιπλέον μελέτη της παθοφυσιολογίας του συνδρόμου, καθώς και της αλληλεπίδρασής του με άλλα συνυπάρχοντα προβλήματα. Παρόλο που χρειάζεται ολοκληρωμένος ιατρικός έλεγχος, αυστηρά κριτήρια διάγνωσης δεν υπάρχουν, με αποτέλεσμα συχνά να χρησιμοποιείται το διαγνωστικό και στατιστικό εγχειρίδιο των ψυχικών διαταραχών. Αν και έχει βρεθεί αντιμετώπιση, δεν είναι πλήρως αποτελεσματική, οπότε η ανακάλυψη μελλοντικών θεραπειών είναι σημαντική. Εξίσου απαραίτητος, είναι ο προσδιορισμός των μοριακών βιοδεικτών, των ακτινολογικών ευρημάτων και της αποτελεσματικότητας της ανοσοθεραπείας, διότι το σύνδρομο αυτό προκαλεί απορρύθμιση του ανοσοποιητικού συστήματος. Λαμβάνοντας υπόψιν όλα τα παραπάνω σχετικά με τις μελλοντικές κατευθύνσεις για το Σύνδρομο Down,

φαίνεται πως αν ακολουθηθούν θα είναι αρκετά ελπιδοφόρες και οι πάσχοντες και οι οικογένειές τους θα μπορούν να ατενίζουν το μέλλον με αισιοδοξία (Rosso et al. 2020).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6^Ο: Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ

Οι Νοσηλευτές διαδραματίζουν καίριο ρόλο στη προσέγγιση ενός παιδιού με Σύνδρομο Down. Για αυτό τον λόγο, οι Νοσηλευτές με ειδικότητα στη Παιδιατρική χρησιμοποιούν νόρμες για να αλληλεπιδράσουν θεραπευτικά με μια τόσο ιδιαίτερη ομάδα ασθενών. Η παρέμβαση που χρησιμοποιούν σε συνεργασία με τις οικογένειες των πασχόντων παιδιών, ονομάζεται m Health Family Adaptation Intervention. Η θεραπευτική συνομιλία είναι ο πρώτος άξονας όπου ένα Νοσηλεύτης με ειδικότητα στη Παιδιατρική θα μπορέσει να βασιστεί και με επιστημονική κριτική σκέψη να κρίνει τα προβλήματα που προκύπτουν σ' όλα τα επίπεδα ανάπτυξης του παιδιού. Τα πρώτα 3 χρόνια της ζωής ενός παιδιού είναι τα πιο κρίσιμα και καθοριστικά για την ανάπτυξή του. Η περίπτωση αυτή που εξετάζουμε χαρακτηρίζεται από συννοσηρότητες γι' αυτό και ο ρόλος του εκπαιδευμένου Νοσηλευτή είναι προσαρμοσμένος σε ενδεχόμενη απρόσμενη διάγνωση. Το ίδιο ωστόσο ισχύει και για τους υπόλοιπους επαγγελματίες υγείας, οι οποίοι είναι προετοιμασμένοι για τον εντοπισμό ακόμη και δεύτερου ή τρίτου νοσήματος, καθώς και για την αντιμετώπισή του. Ένα τέτοιο παράδειγμα αποτελεί ο υποθυρεοειδισμός. Επιπροσθέτως, ζωτικής σημασίας είναι οι νοσηλευτικές παρεμβάσεις που κάνει ένας ειδικευμένος Νοσηλεύτης, διότι μεριμνά για τη καλή προσαρμογή του παιδιού και τη λειτουργικότητα του (Choi & Van Riper 2020).

Εξίσου σημαντικές όμως, είναι οι παρεμβάσεις που γίνονται σε επίπεδο οικογενειακό, καθώς οι άμεσοι πάροχοι φροντίδας είναι οι γονείς των παιδιών ή ενηλίκων με Σύνδρομο Down. Έτσι, οι Νοσηλευτές έχουν και διδακτικό ρόλο που αφορά τη διαχείριση των ατόμων αυτών εκ μέρους των οικογενειών τους, με αποτέλεσμα οι γονείς να προσαρμόζονται καλύτερα και να δημιουργούν δίκτυ προστασίας απέναντι στις ανησυχίες του παιδιού. Η διαχείριση των οικογενειών πρέπει να γίνεται με εξατομίκευση και με προσοχή στη διαπολιτισμικότητα και με σεβασμό στις αξίες των εκάστοτε ατόμων. Το m Health Adaption Intervention, συνιστά εργαλείο των νοσηλευτών στη κλινική πράξη. Βασίζεται στις θεραπευτικές συνομιλίες συγκεντρώνοντας αρχικά πληροφορίες για το ιστορικό του ασθενούς, ενώ ταυτόχρονα αποτελεί μοντέλο για τη μετέπειτα εξέλιξη της νόσου. Ο σκοπός της νοσηλευτικής αυτής παρέμβασης των οικογενειακών Νοσηλευτών παιδιατρικής, είναι να ενδυναμώσει τους γονείς και να μεταβιβάσει γνώσεις, διότι αυτοί συνιστούν το άμεσο περιβάλλον του πάσχοντα σε κάθε ενδεχόμενη επιπλοκή του Συνδρόμου. Οι συνομιλίες με την οικογένεια είναι χρονικά προκαθορισμένες, και αυτό που

τις χαρακτηρίζει είναι ότι ακούγονται οι ανάγκες και οι ιδιαιτερότητες. Δε μοιάζουν με τις καθημερινές συνομιλίες ρουτίνας που πραγματοποιούνται σε επίπεδο νοσοκομειακό, ενώ η υποστήριξη είναι άμεση και τα αποτελέσματα αυτής της πρακτικής είναι ορατά (Choi & Van Riper 2020).

Οι επαγγελματίες υγείας, προκειμένου να μειώσουν το φόβο των παιδιών με Σύνδρομο Down τα οποία βρίσκονται σ' ένα ξένο και αφιλόξενο περιβάλλον γι' αυτά, όπως είναι ο χώρος του Νοσοκομείου, αλλά και ενόψει επικείμενου χειρουργείου ή δύσκολων παρεμβάσεων χρησιμοποιούν μαριονέτες. Συγκεκριμένα, στην οξεία φροντίδα το 2012 εισήχθησαν οι «ζωντανές μαριονέτες» σε Παιδιατρικό νοσοκομείο για πρώτη φορά, τόσο για εκπαίδευση όσο και για επικοινωνία. Έκτοτε χρησιμοποιείται ως ένα εργαλείο Παιδιατρικών Νοσηλευτών για διευκόλυνση της φροντίδας ιδιαίτερων ασθενών με Σύνδρομο Down. Η διαδραστική μαριονέτα διαθέτει σωλήνα και θυρίδα έγχυσης, καθώς και επιπλέον εξαρτήματα. Οι μαριονέτες μιλούν, εξηγούν τη διαδικασία που θα ακολουθήσει στη νοσηλευτική πράξη μέσα από το παιχνίδι και εκείνο με τη σειρά του υπενθυμίζει στο παιδί εάν πήρε π.χ. τα φάρμακα του. Οι νοσηλευτές γνωρίζουν ότι πρέπει να κερδίσουν την εμπιστοσύνη τους, να μειώσουν τον φόβο τους και να τα καθησυχάσουν. Το παιχνίδι λοιπόν, θα διαδραματίσει κομβικό ρόλο και θα τα βοηθήσει να επικοινωνήσουν σωστά και αποτελεσματικά (Reid Searl et al. 2017).

Η αντιμετώπιση του Συνδρόμου Down είναι ιδιαίτερα απαιτητική, εξαιτίας των οργανικών διαταραχών, των συναισθηματικών αναγκών, των επιπλοκών που προκύπτουν, καθώς και εξαιτίας της διανοητικής διαταραχής που συνυπάρχει. Ο ρόλος του νοσηλευτή όπως και σε άλλες περιπτώσεις, είναι πέρα από την διεπιστημονική συνεργασία με άλλους ειδικούς για την ολιστική περιθαλψη των ατόμων, τη παροχή πληροφοριών για το Σύνδρομο και την εκπαίδευση των ασθενών για τη διαχείριση των προβλημάτων του, η συναισθηματική υποστήριξη. Στην παρούσα ειδικά περίπτωση, κρίνεται αναγκαία, τόσο προς το παιδί/ενήλικα με Σύνδρομο Down, όσο και προς την οικογένεια του, από τη πρώτη στιγμή της διάγνωσης. Οι γονείς ενδέχεται να βιώσουν θλίψη, αγανάκτηση, θυμό και άλλα αρνητικά συναισθήματα, ενώ μια ενδεχόμενη απώλεια του μωρού μπορεί να επιδεινώσει την κατάσταση. Η νοσηλευτική φροντίδα λοιπόν, θα βοηθήσει στην αντιμετώπιση αυτών των συμπεριφορών (Diamantopoulos & Green 2018, Perkins 2017, Ranweiler 2009).

Ο ρόλος του νοσηλευτή έγκειται στην υποστήριξη των γονέων από την πραγματοποίηση της διάγνωσης μέχρι και μετά την γέννηση, αλλά και στην εμπειριστατωμένη φυσική εκτίμηση του

νεογέννητου. Τόσο η εκπαίδευση για το Σύνδρομο, όσο η παροχή συμβουλών κατά τη διάρκεια της κύησης και έπειτα, βοηθούν τους γονείς να ξεπεράσουν τα εμπόδια και τις προκλήσεις, τα οποία είναι τα μόνα που ενδεχομένως εντοπίζουν εξαιτίας της λύπης τους. Οι πληροφορίες που παρέχουν πρέπει να περιλαμβάνουν και θετικά στοιχεία πέρα από τα προβλήματα που θα κληθούν να αντιμετωπίσουν οι γονείς, προκειμένου να είναι αισιόδοξοι. Ακόμη, η ενημέρωση για τους διαθέσιμους κοινοτικούς πόρους, τις ομάδες γονικής υποστήριξης, τις ιστοσελίδες, τους συλλόγους Συνδρόμου Down, αλλά και τις υπηρεσίες που μπορούν να παρέχουν στήριξη ή και υγειονομική περίθαλψη κατ' οίκον είναι σημαντική. Επομένως, οι νοσηλευτές οφείλουν να διαθέτουν επαρκείς γνώσεις για τη διαχείριση ασθενών με αναπηρίες, ώστε να παρέχουν ικανοποιητικό επίπεδο φροντίδας στους ασθενείς. Πρέπει να ακολουθούν ένα συγκεκριμένο σχέδιο στη παροχή φροντίδας με επίκεντρο τον ασθενή, που να βασίζεται στη συνεργασία με άλλες ειδικότητες, στην εμπύχωση των ατόμων, καθώς και στη παροχή σαφών και συνοπτικών οδηγιών (Diamantopoulos & Green 2018, Perkins 2017, Ranweiler 2009).

Είναι μείζονος σημασίας η δίκαιη και ίση μεταχείριση του πληθυσμού με Σύνδρομο Down. Συχνά χρειάζεται η προσαρμογή της νοσηλευτικής φροντίδας στις ανάγκες των ασθενών. Σε κάποιες περιπτώσεις, προκειμένου οι νοσηλευτές να επικοινωνήσουν αποτελεσματικά και να βοηθήσουν στην εκμάθηση, μπορεί να χρησιμοποιήσουν άλλα μέσα, όπως φωτογραφίες, βιβλία κ.τ.λ. (Perkins 2017). Βασικά στοιχεία διδασκαλίας είναι: η αυτοφροντίδα, η αυτονομία, η ανεξαρτησία, η αυτοεκτίμηση και η αυτοπεποίθηση. Όλα τα παραπάνω συνεισφέρουν στην ομαλή νευροψυχοκινητική ανάπτυξη των ατόμων (Leão de Farias et al. 2020). Επιπλέον, για τη κατανόηση συμπτωμάτων άγχους, πόνου, δυσφορίας, αλλά και γενικότερα των αναγκών των ατόμων, βασίζονται περισσότερο στην αξιολόγηση συμπεριφορών και όχι τόσο στα λεκτικά στοιχεία. Συνεπώς, διαπιστώνουμε τη πολυπλοκότητα και την αναγκαιότητα του ρόλου των νοσηλευτών (Perkins 2017).

ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7^ο: ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΕΡΓΑΣΙΑ

Η νοσηλευτική διεργασία συνιστά ένα εργαλείο, το οποίο χρησιμεύει στο προσδιορισμό των προβλημάτων των ασθενών, καθώς και στην επίλυσή τους, βάσει του ορθού σχεδιασμού της απαιτούμενης φροντίδας και της σωστής εκτέλεσης του πλάνου θεραπείας. Χρησιμοποιείται από νοσηλεύτες με σκοπό τη παροχή της εξατομικευμένης και βέλτιστης ποιότητας υπηρεσιών. Αποτελείται από πέντε διαφορετικά στάδια, τα οποία είναι τα εξής:

- ❖ Νοσηλευτική αξιολόγηση της κατάστασης του ασθενούς
- ❖ Νοσηλευτική διάγνωση του προβλήματος μέσω της επεξεργασίας των ευρημάτων
- ❖ Προγραμματισμός της νοσηλείας και σχεδιασμός του επικείμενου πλάνου φροντίδας
- ❖ Εφαρμογή της σχεδιαζόμενης νοσηλείας βάσει της εκτέλεσης του πλάνου
- ❖ Εκτίμηση των αποτελεσμάτων της νοσηλείας

Κατά το πρώτο στάδιο που πραγματοποιείται η εκτίμηση της υγείας του ασθενούς, ο νοσηλευτής συλλέγει δεδομένα από διαφορετικές πηγές, όπως είναι το οικογενειακό περιβάλλον του ασθενούς αλλά και ο ίδιος, καθώς και τα εργαστηριακά ευρήματα και η φυσική εξέταση, προκειμένου να κατανοήσει του δυνητικούς κινδύνους. Στο δεύτερο στάδιο, πραγματοποιείται η νοσηλευτική διάγνωση του προβλήματος (η οποία διαφέρει από την ιατρική) και η αιτιολόγησή του, η οποία βασίζεται σε υποκειμενικά και αντικειμενικά ευρήματα. Κατά το τρίτο στάδιο της νοσηλευτικής διεργασίας, προγραμματίζεται η νοσηλεία του ατόμου, μέσω της διατύπωσης στόχων και παρεμβάσεων που βασίζονται στην ιεράρχηση των προβλημάτων. Στο επόμενο στάδιο, εφαρμόζεται το εξατομικευμένο σχεδιάγραμμα της φροντίδας σε συνεργασία με τους ιατρούς και τον ίδιο τον ασθενή που συμμετέχει σε αυτή, ενώ ταυτόχρονα διδάσκεται ό,τι χρειάζεται. Τέλος, προσδιορίζεται αν επιτεύχθηκαν οι στόχοι που τέθηκαν και σε ποιο βαθμό, τα αποτελέσματα της θεραπείας, ενώ επανεξετάζεται και ολόκληρος ο προγραμματισμός για τυχόν αλλαγές (upatras eclass).

7.1. Μελέτη 1^{ης} περίπτωσης ασθενούς

Όνοματεπώνυμο: Χ

Πατρώνυμο: Χ

Τόπος καταγωγής: Πάτρα

Τόπος κατοικίας: Πάτρα

Ηλικία: 16 ετών

Φύλο: Θήλυ

Οικογενειακή κατάσταση: Άγαμη

Τέκνα: 0

Σχέση με την οικογένεια: Υποστηρικτική

Οικονομική κατάσταση: Μέτρια

Επάγγελμα: Μαθήτρια

Ασφαλιστικός Φορέας: Ι.Κ.Α.

Προηγούμενη εισαγωγή σε Νοσοκομείο- Αίτια εισαγωγής:

- 1) Εγχείρηση ωτίτιδας
- 2) Αφαίρεση βρογχοκήλης εξαιτίας θυρεοειδίτιδας hashimoto

Οικογενειακό ιστορικό: Η μητέρα πάσχει από ρευματοειδή αρθρίτιδα και θυρεοειδίτιδα hashimoto. Ο πατέρας παρουσιάζει έλλειψη ενζύμου G6PD.

Ημερομηνία εισαγωγής: 15/2/2021

Διάγνωση εισαγωγής: COVID-19

Πηγή ιστορικού: Η ίδια η ασθενής και η μητέρα του

Ασθενής ονόματι Χ, 16 ετών, προσήλθε στο τμήμα επειγόντων περιστατικών του Γενικού Νοσοκομείου Παιδών Καραμανδάνειο, στις 15/2/2021. Συνοδευόταν από τη μητέρα της, και τα αναφερόμενα συμπτώματα είναι: μέτρια πυρετική κίνηση, ξηρός βήχας, κόπωση και δύσπνοια. Τα παραπάνω, έχουν εκδηλωθεί τις τελευταίες 4 ημέρες. Η μητέρα της ασθενούς αναφέρει πως είχε εισαχθεί το 2017 στο παιδοχειρουργικό τμήμα, προκειμένου να γίνει αφαίρεση βρογχοκήλης που εμφανίστηκε ως επιπλοκή της θυρεοειδίτιδας hashimoto, από την οποία πάσχει το παιδί. Παλαιότερα, το 2013, είχε νοσηλευτεί για τη πραγματοποίηση επέμβασης με σκοπό την αφαίρεση υγρού ύστερα από παρακέντηση τυμπάνου, εξαιτίας εκκριτικής ωτίτιδας. Το ίδιο διάστημα, είχε πραγματοποιηθεί αφαίρεση αδενοειδών εκβλαστήσεων λόγω υπερτροφίας (αδενотоμή). Αν και δεν κρινόταν απαραίτητο, είχε πραγματοποιηθεί μονοήμερη νοσηλεία του παιδιού για παρακολούθηση, εξαιτίας συνοδών προβλημάτων. Σήμερα, κατά την άφιξη στο Νοσοκομείο, πραγματοποιήθηκε rapid test για ανίχνευση COVID-19, τόσο στη μητέρα όσο και στο κορίτσι, το οποίο εμφανίστηκε θετικό.

Νοσηλευτική Διάγνωση (Προβλήματα-Ανάγκες Ασθενούς)	Αντικειμενικοί Σκοποί	Προγραμματισμός Νοσηλευτικής Φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας	Εκτίμηση
<p>1) Η ασθενής παρουσιάζει μέτρια πυρετική κίνηση, 38,4° C, που σχετίζεται με COVID-19.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Να εξαλειφθεί ο πυρετός ➤ Να ανακουφιστεί η ασθενής ➤ Διατήρηση επαρκούς αερισμού στο χώρο της ασθενούς 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Εξασφάλιση φλεβικής γραμμής ➤ Έλεγχος πυρετικής κίνησης ανά 3 ώρες ➤ Παρότρυνση ασθενούς για κατανάλωση υγρών ➤ Χορήγηση αντιπυρετικού σκεύασματος κατόπιν ιατρικής εντολής ➤ Επαρκής αερισμός του χώρου 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Εξασφαλίστηκε γραμμή ζωής στην ασθενή ➤ Πραγματοποιήθηκε έλεγχος και καταγραφή της πυρετικής κίνησης ➤ Η ασθενής ακολούθησε τις οδηγίες για κατανάλωση άφθονων υγρών ➤ Χορηγήθηκε Aprotel IV ➤ Ανοίχθηκαν τα παράθυρα προκειμένου να υπάρχει επαρκής αερισμός 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Παρατηρήθηκε μείωση του πυρετού της ασθενούς ➤ Η ασθενής ανακουφίστηκε ➤ Ο χώρος παρέμεινε επαρκώς αερισμένος

Νοσηλευτική Διάγνωση (Προβλήματα- Ανάγκες Ασθενούς)	Αντικειμενικοί Σκοποί	Προγραμματισμός Νοσηλευτικής Φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας	Εκτίμηση
<p>2) Η μητέρα είναι αγχωμένη εξαιτίας της νόσησης του παιδιού από COVID-19.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Καθησυχασμός μητέρας και ψυχολογική υποστήριξη 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Επίλυση τυχόν αποριών ➤ Ενημέρωση και επεξήγηση για τον τρόπο αντιμετώπισης της COVID-19 ➤ Εφησυχασμός μητέρας ➤ Συμπαράσταση 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Όσες απορίες τέθηκαν από τη μητέρα επιλύθηκαν ➤ Υπήρξε απαραίτητη επεξήγηση για τις διαδικασίες που θα ακολουθηθούν καθώς και για τη νοσηλεία του κοριτσιού ➤ Πραγματοποιήθηκε προσπάθεια εφησυχασμού της μητέρας προκειμένου να ηρεμήσει ➤ Το νοσηλευτικό προσωπικό άκουσε τη μητέρα και της συμπαραστάθηκε κατανοώντας τη θέση της 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Η μητέρα είναι πλέον ψύχραιμη ➤ Δεν έχει απορίες ➤ Είναι έτοιμη να διαχειριστεί και να αντιμετωπίσει το πρόβλημα ➤ Είναι σε θέση να υποστηρίξει το παιδί

Νοσηλευτική Διάγνωση (Προβλήματα-Ανάγκες Ασθενούς)	Αντικειμενικοί Σκοποί	Προγραμματισμός Νοσηλευτικής Φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας	Εκτίμηση
3) Η ασθενής παρουσιάζει ξηρό βήχα λόγω COVID-19.	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Εξάλειψη του συμπτώματος 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Χορήγηση αντιβηχικών σκευασμάτων κατόπιν ιατρικής εντολής ➤ Χορήγηση βρογχοδιασταλτικών σκευασμάτων κατόπιν ιατρικής εντολής 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Χορηγήθηκε στην ασθενή Sival D, έπειτα από ιατρική εντολή ➤ Χορηγήθηκε Berivent, μετά από ιατρική εντολή 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Παρατηρήθηκε σημαντική μείωση του βήχα

Νοσηλευτική Διάγνωση (Προβλήματα- Ανάγκες Ασθενούς)	Αντικειμενικοί Σκοποί	Προγραμματισμός Νοσηλευτικής Φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας	Εκτίμηση
4) Η ασθενής παρουσιάζει κόπωση εξαιτίας της COVID-19.	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Μείωση του συμπτώματος της κόπωσης 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Επαρκής ξεκούραση και ύπνος ➤ Μείωση θορύβων στο χώρο ➤ Λήψη άφθονων υγρών ➤ Πρόσληψη επαρκών βιταμινών μέσω της διατροφής ➤ Χορήγηση πρόσθετων βιταμινών κατόπιν ιατρικής εντολής 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Η ασθενής ακολούθησε τις συστάσεις για επαρκή ξεκούραση και ύπνο ➤ Υπήρξε απαραίτητη μέριμνα για απομάκρυνση τυχόν θορύβων από τον χώρο ➤ Η ασθενής έλαβε άφθονα υγρά ➤ Η ασθενής ακολούθησε διατροφή πλούσια σε βιταμίνες ➤ Χορηγήθηκαν επιπρόσθετα σκευάσματα βιταμινών του συμπλέγματος B12, καθώς και μαγνησίου και σιδήρου 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Η ασθενής νιώθει πλέον πιο ξεκούραστη ➤ Τα συμπτώματα της κόπωσης έχουν υποχωρήσει

Νοσηλευτική Διάγνωση (Προβλήματα-Ανάγκες Ασθενούς)	Αντικειμενικοί Σκοποί	Προγραμματισμός Νοσηλευτικής Φροντίδας	Εφαρμογή Νοσηλευτικής Φροντίδας	Εκτίμηση
5) Η ασθενής παρουσιάζει δύσπνοια εξαιτίας της COVID-19.	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Εξάλειψη της δύσπνοιας 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Τοποθέτηση της ασθενούς σε ανάρροπη θέση ➤ Λήψη αερίων αίματος ➤ Έλεγχος κορεσμού οξυγόνου ανά 3 ώρες ➤ Πραγματοποίηση ακτινογραφίας θώρακος, γενικής εξέτασης αίματος και ΗΚΓ ➤ Οξυγονοθεραπεία ➤ Ψυχολογική υποστήριξη ➤ Διατήρηση φυσιολογικής λειτουργίας του εντέρου ➤ Αποφυγή τροφίμων που πιέζουν το διάφραγμα ➤ Καλός αερισμός δωματίου 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Η ασθενής τοποθετήθηκε στην κατάλληλη θέση προκειμένου να διευκολυνθεί η αναπνοή ➤ Πραγματοποιήθηκε λήψη αερίων αίματος και διαπιστώθηκαν μειωμένα επίπεδα οξυγόνου στο αίμα ➤ Πραγματοποιήθηκαν ακτινογραφία θώρακος, γενική εξέταση αίματος καθώς και ΗΚΓ ➤ Αφού ακολουθήθηκε οξυγονοθεραπεία με χρήση απλής μάσκας κατόπιν ιατρικής εντολής, γινόταν έλεγχος κορεσμού οξυγόνου ανά 3 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Τα συμπτώματα της δύσπνοιας έχουν περιοριστεί σημαντικά ➤ Η ασθενής είναι πλέον ανακουφισμένη

		<ul style="list-style-type: none"> ➤ Εκπαίδευση της ασθενούς για εκμάθηση τεχνικών χαλάρωσης και ασκήσεων αναπνοών 	<p>ώρες και παρατηρήθηκε βελτίωση στην κατάσταση της ασθενούς</p> <ul style="list-style-type: none"> ➤ Έφησυχάστηκε η ασθενής και λύθηκαν απορίες ➤ Έγινε προσπάθεια διατήρησης της φυσιολογικής λειτουργίας του εντέρου και αποφεύχθηκαν τρόφιμα που ενδεχομένως να δημιουργούσαν επιπρόσθετο πρόβλημα ➤ Το δωμάτιο παρέμεινε επαρκώς αεριζόμενο και δροσερό ➤ Η ασθενής ήταν πρόθυμη να μάθει ασκήσεις αναπνοών καθώς και τεχνικές χαλάρωσης, τις οποίες πραγματοποίησε με επιτυχία 	
--	--	---	---	--

7.2. Μελέτη 2^{ης} περίπτωσης ασθενούς

ΙΑΤΡΙΚΟΣ ΦΑΚΕΛΟΣ, ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΑΣΘΕΝΗ

(Βάσει ποινικού κώδικα κάθε διάρρευση στοιχείων διώκεται ποινικά από το νόμο, ΑΥΣΤΗΡΑ ΜΟΝΟ ΓΙΑ ΙΑΤΡΟΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗ ΟΜΑΔΑ)

ΤΜΗΜΑ ΕΠΕΙΓΟΝΤΩΝ

Όνομα: Log A

Επώνυμο: Log B

Τόπος καταγωγής: Ρουμανία, Ρομά

Τόπος κατοικίας: Ζεφύρι Αττικής

Ηλικία: 10 ετών

Φύλο: Άρρεν

Υγιεινή παιδιού: Κακή

Οικονομική κατάσταση οικογένειας: Κακή

Επάγγελμα γονέων: Μικροπωλητές, Πλανόδιοι τραγουδιστές

Ασφαλιστικός φορέας: Ανύπαρκτος

Κύκλος εμβολιασμού παιδιού: Ανύπαρκτος

Πολιτιστικό επίπεδο: Χαμηλό

Συστηματικό νόσημα παιδιού: Σύνδρομο Down

Προηγούμενη εισαγωγή ασθενούς ως επιπλοκή από το Σύνδρομο Down: Όχι

Ημερομηνία εισαγωγής: 11/07/2021 και ώρα άφιξης: 18.00 μ.μ.

Διάγνωση εισαγωγής: Σύνθετη εστιακή επιληπτική κρίση

Πηγή ιστορικού: Φίλοι παιδιού, γονείς παιδιού και γείτονες που ήταν παρόντες στο συμβάν

Εισήχθη στο τμήμα επειγόντων περιστατικών στο Νοσοκομείο ” Αγία Σοφία ”, επείγον παιδιατρικό περιστατικό Ρομά με νευρολογικό ιστορικό. Ο ασθενής παρουσίαζε συμπτώματα εστιασμένης επιληπτικής κρίσης ως επιπλοκή στο ΚΝΣ από το Σύνδρομο Down. Εμφάνιζε: 1) Αναστροφή γλώσσας, 2) Ζάλη, ταχυκαρδία και ερυθρότητα προσώπου, 3) επιγαστρική αύρα, 4) Απώλεια συνείδησης, 5) Τονικοκλονικούς σπασμούς καθώς και μορφασμούς και αυτοματισμούς στο πρόσωπο, 6) Απώλεια ούρων και κοπράνων. Ύστερα από πτώση στο χώμα (αλάνα), όπου έπαιζε με άλλα παιδιά, κλήθηκε ΕΚΑΒ και ασθενοφόρο άμεσα. Ο Νοσηλευτής του ΕΚΑΒ επανέφερε την αναστροφή γλώσσας του παιδιού άμεσα, και μετά από 7 λεπτά τελείωσε το επεισόδιο. Το ασθενοφόρο της μονάδας συνοδεία ΕΚΑΒ, μετέφερε το παιδί εσπευσμένα στο Παιδών. (Τηρήθηκαν όλα τα μέτρα ασφαλείας από τους διασώστες και από το προσωπικό του Νοσοκομείου, αναφορικά με τον COVID-19, κατά το χειρισμό του περιστατικού).

Ακολουθούμε ένα κύκλο 5 βημάτων, προκειμένου να δράσουμε ως Νοσηλευτές εκπαιδευμένοι σε κάθε νοσηλευτική πράξη εμπειριστατωμένα με σημεία. Στο συγκεκριμένο περιστατικό, όπως και σε κάθε έκτακτο, τηρούμε τον αλγόριθμο A-B-C-D-E, διότι επιδιώκουμε να βρίσκονται σε καλή κατάσταση τα ζωτικά όργανα έως ότου διακομιστεί το περιστατικό στη μονάδα.

Εκτίμηση	Διάγνωση	Πλάνο	Εφαρμογή	Αξιολόγηση
1) Κρίση επιληψίας. Σύνθετη εστιακή, ως απόρροια του Συνδρόμου Down.	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Αναστροφή γλώσσας ➤ Από μάρτυρες συμβάντος ➤ Από το ιστορικό του 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Τηρείται ο αλγόριθμος A-B-C-D-E ➤ Δίνεται έμφαση στις αεροφόρες οδούς (δηλαδή στον αερισμό του ασθενούς, ως 1^ο βήμα (AIR), και ως 2^ο βήμα (BREATHE) 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Ο Νοσηλευτής του ΕΚΑΒ έδρασε άμεσα και με ειδικό χειρισμό στρέφει τον μύτη της γλώσσας του παιδιού στην αρχική ανατομική θέση ➤ Ο 2^{ος} Νοσηλευτής εκτίμησε το ανεβοκατέβασμα του διαφράγματος του παιδιού καθώς τοποθετούσε το οξύμετρο. Μέτρηση αναπνοών ανά λεπτό ➤ Τοποθετήθηκε μέσα στο ασθενοφόρο 1-3 lt οξυγόνο και ρινοκάνουλα 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Ο Νοσηλευτής του ΕΚΑΒ επανέφερε το μύτη της γλώσσας στην αρχική του θέση επιτυχώς ➤ Η αναπνοή του παιδιού σταθεροποιήθηκε και το ποσοστό SpO2 είναι καλό ➤ Ο αερισμός του παιδιού επανήλθε σε φυσιολογικά επίπεδα

Εκτίμηση	Διάγνωση	Πλάνο	Εφαρμογή	Αξιολόγηση
<p>2) Ταχυκαρδία, ζαλάδα, ερυθρότητα προσώπου (κλασικά σημεία επιληψίας).</p>	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Κλινική εικόνα ➤ Επισκόπηση ασθενούς ➤ Μέτρηση καρδιακού ρυθμού ➤ Σημάδι από το Αυτόνομο Νευρικό Σύστημα που φανερώνει ταχυκαρδία και άλλα σημεία 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Συνεχής μέτρηση ζωτικών σημείων καθ' όλη τη διάρκεια της διακομιδής 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Μέτρηση σφίξεων παιδιού από τη κερκιδική αρτηρία από ένα Νοσηλεύτη ➤ Επισκόπηση προσώπου για ερυθρότητα, θερμοκρασία και μέτρηση ➤ Μέτρηση αρτηριακής πίεσης 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Ο ασθενής έπαψε να ζαλίζεται ➤ Η αρτηριακή του πίεση σταθεροποιήθηκε και είναι υπό παρακολούθηση

Εκτίμηση	Διάγνωση	Πλάνο	Εφαρμογή	Αξιολόγηση
<p>3) Απώλεια συνείδησης και πτώση στο χώμα για 7 λεπτά.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Κλινική εικόνα ➤ Κλίμακα Γλασκώβης 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Κόψιμο και αφαίρεση των ρούχων για διευρέυνση τυχόν κακώσεων ➤ Άμεση εφαρμογή των βημάτων της κλίμακας Γλασκώβης από το ιατρονοσηλευτικό προσωπικό 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Η κλίμακα Γλασκώβης εφαρμόστηκε έγκαιρα 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Ο ασθενής άνοιξε τα μάτια του μετά το πέρας του επεισοδίου και απάντησε στις εντολές μας ➤ Ο τραυματιοφορέας μετέφερε με ειδικό χειρισμό το παιδί

Εκτίμηση	Διάγνωση	Πλάνο	Εφαρμογή	Αξιολόγηση
<p>4) Τονικοκλονικοί σπασμοί στο έδαφος έπειτα από πτώση, μορφασμοί αυτοματισμοί στο πρόσωπο και επιγαστρική αύρα.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Λαμβάνουμε μαρτυρίες παρευρισκομένων ➤ Λήψη ιστορικού (Αποκόμιση πληροφοριών για φάρμακα που λαμβάνει, για τυχόν προηγούμενο επιληπτικό επεισόδιο, καθώς και για τυχόν χειρουργείο στον εγκέφαλο) 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Καθυσχασμός παιδιού ➤ Τοποθέτηση σε θέση σανίδα, κατάλληλος χειρισμός ➤ Άμεση διακομιδή στο παιδιατρικό Νοσοκομείο ➤ Πραγματοποίηση ηλεκτροεγκεφαλογραφήματος, το οποίο θα επιβεβαιώσει τη διάγνωση ➤ Πραγματοποίηση αιματολογικών εξετάσεων, με κρίσιμο δείκτη αξιολόγησης τον PRL, ο οποίος θα είναι υψηλός. 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Εφαρμόστηκαν οι χειρισμοί που περιλαμβάνουν το Κ.Ν.Σ. ➤ Πραγματοποιήθηκε ΗΕΓ με κροταφικό λοβό εγκεφάλου να δείχνει ξεκάθαρη λήψη ➤ Πραγματοποιήθηκε αιμοληψία και διαπιστώθηκε υψηλός PRL δείκτης 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Εφαρμόστηκαν οι κατάλληλοι χειρισμοί για την αντιμετώπιση της επιληπτικής κρίσης ➤ Βρέθηκε το αίτιο της κρίσης ➤ Δόθηκε ιδιαίτερη προσοχή στη νευροτοξικότητα ➤ Χορηγήθηκαν τα απαραίτητα φάρμακα για την αντιμετώπιση της επιληπτικής κρίσης

Εκτίμηση	Διάγνωση	Πλάνο	Εφαρμογή	Αξιολόγηση
<p>5) Εκτίμηση απώλειας ούρων και κοπράνων.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Εξαιτίας της υπολειτουργίας του νευρικού συστήματος, παρατηρείται χαλάρωση σφιγκτήρων, χωρίς να δοθεί η απαραίτητη εντολή, λόγω επιληπτικής κρίσης και προβλήματος στο κροταφικό λοβό του εγκεφάλου 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Καθυσυχασμός παιδιού ➤ Καθαρισμός παιδιού με αποστειρωμένα γάντια, με ιδιαίτερη προσοχή στους χειρισμούς ➤ Παρατήρηση χρώματος, ποσότητας, οσμής και σύστασης (αίμα/βλέννη) των κοπράνων, καθώς μπορούμε εύκολα να διαπιστώσουμε την ύπαρξη παιδιατρικών νοσημάτων ➤ Μπάνιο παιδιού επί κλίνης 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Πραγματοποιήθηκε τοπική καθαριότητα ασθενούς ➤ Αλλάχτηκαν τα σεντόνια και τα παλαιά απομακρύνθηκαν με προσεκτικό τρόπο 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Το αυτόνομο νευρικό σύστημα του αγοριού επανήλθε μετά το πέρας του επεισοδίου ➤ Το παιδί βρίσκεται σε ήρεμο περιβάλλον <p>Ακολουθήθηκε βάσει πρωτοκόλλου η απαραίτητη καθαριότητα του παιδιού</p>

Εκτίμηση	Διάγνωση	Πλάνο	Εφαρμογή	Αξιολόγηση
<p>6) Τυχαίο εύρημα: Ηπατίτιδα C, λόγω ανύπαρκτου εμβολιαστικού κύκλου, καθώς και λόγω κάθαρσης μετάδοσης από τη μητέρα στο έμβρυο.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Η διάγνωση πραγματοποιήθηκε μετά τις πρώτες αιματολογικές εξετάσεις που έγιναν 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Ενημέρωση όλου του προσωπικού για την ύπαρξη λοιμώδους νοσήματος ➤ Άνοιγμα ιατρικού φακέλου παιδιού με όλα τα στοιχεία και τα αποδεικτικά των εξετάσεων ➤ Τοποθέτηση σε ειδικό δωμάτιο για το λοιμώδες νόσημα ➤ Τήρηση του σχετικού πρωτοκόλλου για τα λοιμώδη και τήρηση της απόστασης των άνω 2 μέτρων ➤ Θεραπεία με ανοσοσφαιρίνη 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Τηρήθηκαν τα απαραίτητα πρωτόκολλα για τα λοιμώδη νοσήματα ➤ Ακολουθήθηκε η κατάλληλη θεραπεία με ανοσοσφαιρίνη ➤ Δόθηκε η δέουσα προσοχή στη νευροτοξικότητα ➤ Κλήθηκε Λοιμωξιολόγος 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Ο Λοιμωξιολόγος και όλη η νοσηλευτική ομάδα παρακολούθησε το αγόρι, δεδομένης της ιδιαιτερότητας της περιπτώσεώς του ➤ Πραγματοποιήθηκε η απαραίτητη διδασκαλία των γονιών για τη κατάλληλη αντιμετώπιση του παιδιού μετά την έξοδό του από το Νοσοκομείο ➤ Ενημερώθηκαν οι γονείς πως δεν πρέπει ποτέ ο ασθενής να γίνει αιμοδότης

Εκτίμηση	Διάγνωση	Πλάνο	Εφαρμογή	Αξιολόγηση
<p>7) Διαταραχή ψυχικής σφαίρας του παιδιού που πάσχει απο Σύνδρομο Down, με συνέπεια το μετατραυματικό στρες εξαιτίας της πτώσης.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Έγινε κλήση Νοσηλευτή ψυχικής υγείας και Ψυχιάτρου ➤ Βάσει DSM 10, εντοπίστηκε αλλαγή συμπεριφοράς του παιδιού, με μείωση της λειτουργικότητάς του, φοβία πτώσης από τη κλίνη, καθώς και υσοφοβία 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Πραγματοποίηση συνεδριών του παιδιού με Νοσηλευτή ψυχικής υγείας, σε συνεργασία με Ψυχίατρο του Νοσοκομείου, καθ' όλη τη διάρκεια της παραμονής του παιδιού ➤ Επικοινωνία Γενικού Ιατρού με υπηρεσίες του δήμου, καθώς και με τη πρόνοια ώστε να καλυφθούν οι ανάγκες του ασθενούς 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Πραγματοποιήθηκαν οι συνεδρίες σε καθημερινή βάση, σε συγκεκριμένη ώρα επίσκεψης ➤ Ο ιατρός και ο Νοσηλευτής αποφάσισαν να μη δοθεί φαρμακευτική αγωγή στον ασθενή εξαιτίας του φόβου πιθανής αλληλεπίδρασης με το Σύνδρομο Down και την επιληπτική κρίση ➤ Πραγματοποιήθηκε συνέντευξη με το παιδί προκειμένου να παροτρυνθεί να εκφραστεί 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Η συνέντευξη είχε θετική έκβαση. Ο ασθενής ένιωσε άνετα με το Ψυχίατρο και το Νοσηλευτή ψυχικής υγείας ➤ Εξέφρασε τους φόβους που αντιμετωπίζει μετά το συμβάν της πτώσης στο έδαφος εξαιτίας της επιληπτικής κρίσης ➤ Εν τέλει επανήλθε στους φυσιολογικούς ρυθμούς της ζωής του και απέκτησε ξανά τη λειτουργικότητά του

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Στη παραπάνω πτυχιακή εργασία αναλύθηκε σε σημαντικό βαθμό το θέμα του Συνδρόμου Down, και η εξέλιξή του από τη παιδική ηλικία ως την ενηλικίωση και περαιτέρω, ενώ παράλληλα δόθηκε ιδιαίτερη προσοχή στο νοσηλευτικό ρόλο. Τα συμπεράσματα που διεξήχθησαν σχετίζονται με τη σημασία της έγκαιρης προγεννητικής διάγνωσης προκειμένου να επέλθει η κατάλληλη ψυχολογική προετοιμασία των γονέων, της δια βίου παρακολούθησης του ατόμου από ειδικούς και της υποστήριξης από το οικογενειακό περιβάλλον. Τα παραπάνω θα βοηθήσουν στην ομαλή ένταξη στην κοινωνία, στη κοινωνικοποίηση, στη συμμετοχή σε δραστηριότητες, στην απόκτηση αυτονομίας και ανεξαρτησίας σε σημείο που αυτό είναι εφικτό για το κάθε άτομο, καθώς και στην ένταξη στο σχολικό περιβάλλον.

Όπως προκύπτει από τις πηγές που μελετήθηκαν, το προσδόκιμο ζωής για τα άτομα με Σύνδρομο Down έχει αυξηθεί ραγδαία τα τελευταία σαράντα έτη, αγγίζοντας τα εξήντα χρόνια, ενώ παράλληλα έχει αυξηθεί η επιβίωση των βρεφών που γεννιούνται με Σύνδρομο Down. Ωστόσο, η ποιότητας ζωής δεν είναι καλή αφού συχνά αντιμετωπίζουν λοιμώδη νοσήματα, καρδιοπάθειες, αναπνευστικά προβλήματα, καθώς και άνοια τύπου Alzheimer, πέρα από τις επιπλέον δυσκολίες που βιώνουν στη καθημερινότητά τους εξαιτίας των διαφορετικών χαρακτηριστικών τους.

Με το πέρασμα των χρόνων, η ανάγκη για εξεύρεση αποτελεσματικής θεραπείας γίνεται επιτακτική. Απαιτείται μελέτη στην εξέλιξη της αναπτυξιακής τους πορείας και συνάμα να βρεθούν οι παράγοντες που ευθύνονται για τη γνωστική έκπτωση. Επιπλέον, η πραγματοποίηση περισσότερων κλινικών δοκιμών σε θεραπευτικά φάρμακα είναι αναγκαία. Όσον αφορά τους διαγνωστικούς ελέγχους στους οποίους υποβάλλονται οι πάσχοντες για τη διάγνωση της άνοιας, συνήθως απαιτούν υψηλότερο δείκτη νοημοσύνης από ότι έχει ο μέσος όρος των ανθρώπων με Σύνδρομο Down, με αποτέλεσμα να είναι ακατάλληλοι.

Συνοψίζοντας, ο ρόλος των νοσηλευτών είναι αδιαμφισβήτητα κρίσιμος στην περίθαλψη των πασχόντων και στη ψυχολογική υποστήριξη και καθοδήγηση των ίδιων και των οικογενειών τους, όπως και η ευαισθητοποίηση του κοινωνικού συνόλου. Η πρόοδος που έχει σημειωθεί στον τομέα της υγείας έχει βοηθήσει στην επέκταση του προσδόκιμου ζωής, και σε συνδυασμό με τις πιθανές επερχόμενες εξελίξεις των επόμενων ετών για τη βελτίωση όσων προαναφέρθηκαν θα είναι σε θέση να προσφέρουν μια καλύτερη ζωή με αισιοδοξία τόσο σε όσους ζούν με το Σύνδρομο Down, όσο και στις οικογένειές τους.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

Ξενόγλωσση Βιβλιογραφία

- Akira S., (2021). Profile of down syndrome-associated malignancies: Epidemiology, clinical features and therapeutic aspects. *Pediatric Hematology Oncology Journal*, 6(2), 63-72.
- Alesi M. & Battaglia G., (2019). Motor development and Down syndrome. Στο: Lanfranchi S. *International Review of Research in Developmental Disabilities*, 56(1), Elsevier, San Diego, United States, 169-211.
- Alon R., (2019). Social support and post-crisis growth among mothers of children with autism spectrum disorder and mothers of children with down syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 90(1), 22-30.
- Altamimi E., Karrar M., Mukhtar E., et al. (2020). Late diagnosis of duodenal obstruction associated with down syndrome: Similar presentation of different pathologies. *Journal of Pediatric Surgery Case Reports*, 63(1), 1-5.
- Angulo-Chavira A., Garcia O., Arias-Trejo N., (2017). Pupil response and attention skills in Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 70(1), 40-49.
- Barr M. & Shields N. (2011). Identifying the barriers and facilitators to participation in physical activity for children with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 55(11), 1020-1033.
- Bartz-Kurycki M., Anderson K., Austin M., et al. (2018). Increased complications in pediatric surgery are associated with comorbidities and not with Down syndrome itself. *Journal of Surgical Research*, 230(1), 125-130.
- Bayona-Bafaluy M., Garrido-Pérez N., Meade P., et al. (2021). Down syndrome is an oxidative phosphorylation disorder. *Redox Biology*, 41(1), 1-12.

- Boylan M., Kapadia B., Issa K., et al. (2016). Down Syndrome Increases the Risk of Short-Term Complications After Total Hip Arthroplasty. *The Journal of Arthroplasty*, 31(2), 368-372.
- Brunamonti E., Pani P., Papazachariadis O., et al. (2011). Cognitive control of movement in down syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 32(5), 1792-1797.
- Bull M. & the Committee on Genetics (2011). Health Supervision for Children With Down Syndrome. *American Academy of Pediatrics*, 128(2), 393-406.
- Carmeli E., Ariav C., Bar-Yossef T., et al. (2012). Movement skills of younger versus older adults with and without Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 33(1), 165-171.
- Choi H. & Van Riper M. (2020). mHealth Family Adaptation Intervention for Families of Young Children with Down Syndrome: A Feasibility Study. *Journal of Pediatric Nursing*, 50(1), 69-76.
- Daunhauer L., Schworer E., Howshar M., (2017). Chapter One - Parenting Matters: Parent–Child Interactions in Down Syndrome and Recommendations for Future Research. Στο: Hodapp R., Fidler D., *International Review of Research in Developmental Disabilities* (53), Elsevier, San Diego, United States, 1-43.
- Daunhauer L. (2011). Chapter Five - The Early Development of Adaptive Behavior and Functional Performance in Young Children with Down Syndrome: Current Knowledge and Future Directions. Στο: Fidler D. *International Review of Research in Developmental Disabilities* (40), Elsevier, San Diego, United States, 109-137.
- De la Torre R. & Dierssen M. (2012). Chapter 1 - Therapeutic approaches in the improvement of cognitive performance in Down syndrome: past, present, and future. Στο: De la Torre R. & Dierssen M. (197), Elsevier, Oxford, United Kingdom, 1-14.
- Deb S. & McHugh R. (2010). Chapter Eight - Dementia among Persons with Down Syndrome. Στο: Urbano R., *International Review of Research in Mental Retardation*, (39), Elsevier, San Diego, United States, 221-255.
- Dekker A., Strydom A., Coppus A., et al. (2015). Behavioural and psychological symptoms of dementia in Down syndrome: Early indicators of clinical Alzheimer's disease?. *Cortex*, 73(1), 36-61.

- Diamantopoulos K. & Green J. (2018). Down syndrome: an integrative review. *Journal of Neonatal Nursing*, 24(5), 235-241.
- Ehrich M., Deciu C., Zwiefelhofer T., et al. (2011). Noninvasive detection of fetal trisomy 21 by sequencing of DNA in maternal blood: a study in a clinical setting. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 204(3), 201-211.
- Emami A., Javanmardi F., Akbari A., et al. (2021). COVID-19 in patients with Down syndrome. *Neurological Sciences*, 42(1), 1649-1652.
- Ersoy S., Guler H., Inetin F., (2017). Psychopathology in Down Syndrome. Στο: Dey S., *Advances in Research on Down Syndrome*, InTech, Rijeka, Croatia, 17-30.
- Esbensen A. (2010). Chapter Four - Health Conditions Associated with Aging and End of Life of Adults with Down Syndrome. Στο: Urbano R., *International Review of Research in Mental Retardation*, (39), Elsevier, San Diego, United States, 107-126.
- Espinosa J. (2020). Down Syndrome and COVID-19: A Perfect Storm? *Cell Reports Medicine*, 1(2), 1-8.
- Foley K., Bourke J., Einfeld S., et al (2015). Patterns of Depressive Symptoms and Social Relating Behaviors Differ Over Time from Other Behavioral Domains for Young People With Down Syndrome. *Medicine (Baltimore)*, 94(19), 710-750.
- Fudge J., Li S., Jagers J., et al. (2010). Congenital Heart Surgery Outcomes in Down Syndrome: Analysis of a National Clinical Database. *American Academy of Pediatrics*, 126(2), 315-324.
- Ghosh S. & Dey S. (2013). Risk Factors for Down Syndrome Birth: Understanding the Causes from Genetics and Epidemiology. Στο: Dey S., *Down Syndrome*, ISBN: 978-953-51-1036-1, InTech, Rijeka- Croatia, 149-172.
- Ghosh S., Hong C., Feingold E., et al. (2011). Epidemiology of Down Syndrome: New Insight Into the Multidimensional Interactions Among Genetic and Environmental Risk Factors in the Oocyte. *American Journal of Epidemiology*, 174(9), 1009–1016.
- Gutkin P., Donaldson D., Skinner L., et al. (2021). Use of Audiovisual Assisted Therapeutic Ambience in Radiotherapy (AVATAR) for Anesthesia Avoidance in a Pediatric Patient With Down Syndrome. *Advances in Radiation Oncology*, 6(2), 1-4.

- Hargunani C., King E., Milczuk H., et al. (2020). Endoscopic ear surgery in children with down syndrome. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 131(1), 1-4.
- Hart K. & Neil N., (2021). Down syndrome caregivers' support needs: a mixed-method participatory approach. *Journal of Intellectual Disability Research*, 65(1), 60-76.
- Head E., Lott I., Wilcock D., et al. (2016). Aging in Down syndrome and the Development of Alzheimer's disease Neuropathology. *Current Alzheimer Research*, 13(1), 18-29.
- Head E., Powell D., Gold B., et al. (2012). Alzheimer's Disease in Down Syndrome. *European Journal of Neurodegenerative Diseases*, 1(3), 353-364.
- Horvat M., Croce R., Tomporowski P., et al. (2013). The influence of dual-task conditions on movement in young adults with and without Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 34(10), 3517-3525.
- Huls A., Costa A., Dierssen M., et al (2021). Medical vulnerability of individuals with Down syndrome to severe COVID-19—data from the Trisomy 21 Research Society and the UK ISARIC4C survey. *EClinicalMedicine*, 33(1), 1-12.
- Irving C., Basu A., Richmond S., et al. (2008). Twenty-year trends in prevalence and survival of Down syndrome. *European Journal of Human Genetics*, 16(11), 1336-1340.
- Jackson C., Cavenagh P., Clibbens J., (2014). Communication and self-esteem in adults with Down syndrome. *International Journal of Language & Communication Disorders*, 49(3), 275-287.
- Korlimarla A., Hart S., Spiridigliozzi G., et al. (2020). DOWN SYNDROME. Στο: Carey J., Battaglia A., Viskochil D., Cassidy S. Cassidy and Allanson's Management of Genetic Syndromes (4), Wiley Blackwell, Hoboken, United States, 355-387.
- Leão de Farias M., Lopes Neto D., Llapa-Rodriguez E., (2020). Special education of students with Down Syndrome for self-care. *Escola Anna Nery*, 24(1), 1-7.
- Lee A., Knafl G., Knafl K., et al (2020). Parent-Reported Contribution of Family Variables to the Quality of Life in Children with Down Syndrome: Report from an International Study. *Journal of Pediatric Nursing*, 55(1), 192-200.

- Lee S., Duran-Martinez M., Khantsis S., et al. (2020). Challenges and Opportunities for Translation of Therapies to Improve Cognition in Down Syndrome. *Trends in Molecular Medicine*, 26(2), 150-169.
- Loss S., Oliveira R., Maccari J., et al. (2015). The reality of patients requiring prolonged mechanical ventilation: a multicenter study. *Revista Brasileira de Terapia Intensiva*, 27(1), 26-35.
- Lott I., Dierssen M., (2010). Cognitive deficits and associated neurological complications in individuals with Down's syndrome. *The Lancet Neurology*, 9(6), 623-633.
- Lukowski A., Milojevich H., Eales L., (2019). Chapter Eight - Cognitive Functioning in Children with Down Syndrome: Current Knowledge and Future Directions. Στο: Benson J. *Advances in Child Development and Behavior*, (56), Elsevier, San Diego, United States, 257-289.
- Macho V., Coelho A., Areias C., et al. (2014). Craniofacial features and specific oral characteristics of Down syndrome children. *Oral Health and Dental Management*, 13(2), 408-411.
- Malak R., Kostiukow A., Krawczyk- Wasielewska A. et al. (2015). Delays in Motor Development in Children with Down Syndrome. *Medical Science Monitor*, 21,1904-1910.
- Malt E., Dahl R., Haugsand T., et al. (2013). Health and disease in adults with Down syndrome. *The Journal of the Norwegian Medical Association and the authors*, 133(3), 290-294.
- Marchal J., Maurice-Stam H., Trotsenburg A.S., et al. (2016). Mothers and fathers of young Dutch adolescents with Down syndrome: Health related quality of life and family functioning. *Research in Developmental Disabilities*, 59(1), 359-369.
- Mégarbané A., Ravel A., Mircher C., et al. (2009). The 50th anniversary of the discovery of trisomy 21: The past, present and future of research and treatment of Down syndrome. *Genetics in medicine*, 11(9), 1-6.
- Moriconi C., Schlamb C., Harrison B., (2015). Down Syndrome and Dementia: Guide to Identification, Screening, and Management. *The Journal for Nurse Practitioners*, 11 (8), 812-818.

- Muller M., Capp A., Hill J., et al. (2020). Anesthetic Management of Elderly Patients With Down Syndrome: A Case Report. *Journal of PeriAnesthesia Nursing*, 35(3), 243-249.
- Nader-Grosbois N. (2014). Self-perception, self-regulation and metacognition in adolescents with intellectual disability. *Research in Developmental Disabilities*, 35(6), 1334-1348.
- Naess K., Nygaard E., Ostad J., et al. (2016). The profile of social functioning in children with Down syndrome. *Disability and Rehabilitation*, 39(13), 1320-1331.
- Nasser B., Mesned A., Mohamad T., et al. (2018). Incidence and causes of prolonged mechanical ventilation in children with Down syndrome undergoing cardiac surgery. *Journal of the Saudi Heart Association*, 30(3), 247-253.
- Nawi M., Ismail A., Abdullah S., et al. (2013). The Impact on Family among Down syndrome Children with Early Intervention. *Iranian Journal of Public Health*, 42(9), 996-1006.
- Nieuwenhuis-Mark R. (2009). Diagnosing Alzheimer's dementia in Down syndrome: Problems and possible solutions. *Research in Developmental Disabilities*, 30(5), 827-838.
- Pereira K., Basso R., Lindquist A., et al. (2013). Infants with Down syndrome: Percentage and age for acquisition of gross motor skills. *Research in Developmental Disabilities*, 34(3), 894-901.
- Perkins A. (2017). The lowdown on Down syndrome. Στο: Bellomo T., Chichminski L., Clarke C., Contreras G., Crawford D., DellAntonio J., Larson R., Lockhart L., Logan P., McGhee T., Murphy K., Murray C., Peer N., Perkins A., Perregrini M., Solo S., Voss S. *Nursing made Incredibly Easy!*(15), Lippincott Williams and Wilkins, Philadelphia, 40-46.
- Phillips B., Connors F., Curtner-Smith M., (2017). Parenting children with down syndrome: An analysis of parenting styles, parenting dimensions, and parental stress. *Research in Developmental Disabilities*, 68(1), 9-19.

- Pitetti K., Baynard T., Agiovlasis S., (2013). Children and adolescents with Down syndrome, physical fitness and physical activity. *Journal of Sport and Health Science*, 2(1), 47-57.
- Poumeaud F., Mircher C., Smith P., et al. (2021). Deciphering the links between psychological stress, depression, and neurocognitive decline in patients with Down syndrome. *Neurobiology of Stress*, 14.
- Povee K., Roberts L., Bourke J., et al. (2012). Family functioning in families with a child with Down syndrome: a mixed methods approach. *Journal of Intellectual Disability Research*, 56(10), 961-973.
- Pulina F., Vianello R., Lanfranchi S., (2019). Chapter Three - Cognitive profiles in individuals with Down syndrome. Στο: Lanfranchi S. *International Review of Research in Developmental Disabilities* (56), Elsevier, San Diego, United States, 67-92.
- Ranweiler R., (2009). Assessment and Care of the Newborn With Down Syndrome. *Advances in Neonatal Care*, 9(1), 17-26.
- Reid- Searl K., Quinney L., Dwyer T., et al. (2017). Puppets in an acute paediatric unit: Nurse's experiences. *Collegian*, 24(5), 441-447.
- Rodrigues M. & Silva A., (2016). Schooling and Institutionalization of Children with Down Syndrome: Experiences of Portuguese Elderly Couples. *Revista Educação Especial*, 22(4), 477-492.
- Rosso M., Fremion E., Santoro S., et al. (2020). Down Syndrome Disintegrative Disorder: A Clinical Regression Syndrome of Increasing Importance. *Official Journal Of The American Academy Of Pediatrics*, 145(6), 1-9.
- Ruiz-Gonzalez L., Lucena-Anton D., Salazar A., et al. (2019). Physical therapy in Down syndrome: systematic review and meta-analysis. *Journal of Intellectual Disability Research*, 63(8), 1041-1067.
- Schott N., Holfelder B., Mousouli O., (2014). Motor skill assessment in children with Down Syndrome: Relationship between performance-based and teacher-report measures. *Research in Developmental Disabilities*, 35(12), 3299-3312.

- Sherman S., Allen E., Bean L., et al. (2007). Epidemiology of Down syndrome. *Developmental disabilities research reviews*, 13(3), 221-227.
- Skotko B., Levine S., Goldstein R., (2011). Self-perceptions from people with Down syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 155(10), 2360-2369.
- Smith E., Naess K., Jarrold C., (2017). Assessing pragmatic communication in children with Down syndrome. *Journal of Communication Disorders*, 68, 10-23.
- Suarez-Villadat B., Luna-Olivia L., Acebes C., et al. (2020). The effect of swimming program on body composition levels in adolescents with Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 102(1), 96-103.
- Torr J., Strydom A., Patti P., et al. (2010). Aging in Down Syndrome: Morbidity and Mortality. *Journal of Policy and Practise in Intellectual Disabilities*, 7(1), 70-81.
- Tudella E., Pereira K., Basso R., et al. (2011). Description of the motor development of 3–12 month old infants with Down syndrome: The influence of the postural body position. *Research in Developmental Disabilities*, 32(5), 1514-1520.
- Van Gameren-Oosterom H., Fekkes M., Oudesluys-Murphy A., et al. (2014). Zelfredzaamheid van jongeren met Down-syndroom. *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde*, 158, 79-83.
- Van Gameren-Oosterom H., Fekkes M., Reinjured S., (2013). Practical and social skills of 16–19-year-olds with Down syndrome: Independence still far away. *Research in Developmental Disabilities*, 34(12), 4599-4607.
- Vivic A., Hafner T., Bekavac Vlatkovic I., et al. (2017). Prenatal diagnosis of Down syndrome: A 13-year retrospective study. *Taiwanese Journal of Obstetrics and Gynecology*, 56(6), 731-735.
- Villani E., Vetrano D., Damiano C., et al. (2020). Impact of COVID-19-Related Lock-down on Psychosocial, Cognitive, and Functional Well-Being in Adults With Down Syndrome. *Frontiers in Psychiatry*, 11(1), 1-7.
- Vita S., Di Bari V., Corpolongo A., et al. (2021). Down Syndrome patients with COVID-19 pneumonia: A high-risk category for unfavourable outcome. *International Journal of Infectious Diseases*, 103(1), 607-610.

- Walker JC., Dosen A., Buitelaar J.K., et al. (2011). Depression in Down Syndrome: A review of the literature. *Research in Developmental Disabilities*, 32(5), 1432-1440.
- Weijerman ME M., Marceline van Furth A., Noordegraaf A., et al. (2008). Prevalence, Neonatal Characteristics, and First-year Mortality of Down Syndrome: A National Study. *The Journal of Pediatrics*, 152(1), 15-19.
- Will E., Gerlach-McDonald B., Fidler D., et al. (2016). Impact of maladaptive behavior on school function in Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 59(1), 328-337.
- Yamauchi Y., Aoki S., Koike J., et al. (2019). Motor and cognitive development of children with Down syndrome: The effect of acquisition of walking skills on their cognitive and language abilities. *Brain and Development*, 41(4), 320-326.
- Yu T., Li Z., Jia Z., et al. (2010). A mouse model of Down syndrome trisomic for all human chromosome 21 syntenic regions. *Human molecular genetics*, 19(14), 1-12.

Ελληνική Βιβλιογραφία:

- Τσαρουχά Τ., Τζέτη Μ. (2015). Μελέτη των χρωμοσωμάτων του ανθρώπου. Στο: Παπανικολάου Γ., Παλαιολόγου Δ., Κατσαρέλη Ε. Κατσίλα, Θ., Τσαρουχά, Χ., Τζέτη, Μ., Λιλάκος, Κ., Δούκισσας, Λ. Εργαστηριακές ασκήσεις γενετικής του ανθρώπου. Εκδόσεις Κάλλιπος, Ζωγράφου, 47-64.

Διαδίκτυο:

- Alzheimer's Association Web Page. <https://www.alz.org/alzheimers-dementia/what-is-dementia/types-of-dementia/down-syndrome>. Τελευταία προσπέλαση: 26/5/21.

- Centers for Disease Control and Prevention Web Page. <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome.html>. Τελευταία προσπέλαση: 23/4/21.
- Cochrane Library Web Page. <https://www.cochranelibrary.com/cdsr/doi/10.1002/14651858.CD012089.pub2/full>. Τελευταία προσπέλαση: 17/5/21.
- Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development Web Page. <https://www.nichd.nih.gov/health/topics/down/conditioninfo/symptoms>. Τελευταία προσπέλαση: 23/4/21.
- Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development Web Page. <https://www.nichd.nih.gov/health/topics/down/conditioninfo/diagnosis>. Τελευταία προσπέλαση: 17/5/2021.
- Healthline Web Page. <https://www.healthline.com/health/down-syndrome#symptoms>. Τελευταία προσπέλαση: 23/4/21.
- Healthline Web Page. <https://www.healthline.com/health/down-syndrome>. Τελευταία προσπέλαση: 16/4/21.
- Medline Plus Web Page. <https://medlineplus.gov/genetics/condition/down-syndrome/>. Τελευταία προσπέλαση: 16/4/21.
- Medscape Web Page. <https://emedicine.medscape.com/article/943216-overview>. Τελευταία προσπέλαση: 23/4/21.
- National Down Syndrome Society Web Page. <https://www.ndss.org/about-down-syndrome/down-syndrome/>. Τελευταία προσπέλαση: 26/5/21.
- National Down Syndrome Society Web Page. <https://www.ndss.org/resources/alzheimers/>. Τελευταία προσπέλαση: 26/5/21.
- National Human Genome Research Institute Web Page. <https://www.genome.gov/Genetic-Disorders/Down-Syndrome#3>. Τελευταία προσπέλαση: 17/5/21.
- Upatras Eclass Web Page. <https://eclass.upatras.gr/modules/document/file.php/NURS239/%CE%95%CF%81%CE%B3%CE%B1%CF%83%CF%84%CE%AE%CF%81%CE%B9%CE%BF%20%CE%95%CE%B9%CF%83%CE%B1%>

[CE%B3%CF%89%CE%B3%CE%AE%20-](#)

[%20%CE%95%CE%BD%CF%8C%CF%84%CE%B7%CF%84%CE%B1%204.pdf.](#)

Τελευταία προσπέλαση: 9/7/21.