

ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΠΑΤΡΩΝ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗ ΥΓΕΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ



ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

ΑΤΟΜΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN ΙΔΙΑΙΤΕΡΟΤΗΤΕΣ ΑΝΑΓΚΕΣ ΚΑΙ ΠΡΟΟΠΤΙΚΕΣ.



Εισηγητής : Μπρέντα Γεωργία

Σπουδάστριες
Παπουτσάκη Αναστασία
Τριανταφύλλη Παναγιώτα
Τσιρίκου Αγγελική

ΠΑΤΡΑ - 2021

I. ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Η παρούσα πτυχιακή εργασία με τίτλο «Άτομα με Σύνδρομο Down, ιδιαιτερότητες ανάγκες και προοπτικές». Η επιλογή του παρόντος θέματος έχει ως αντικείμενο μελέτης το γεγονός ότι το Σύνδρομο Down και κατ' επέκταση οι ειδικές ανάγκες αποτελούν ένα πολυδιάστατο ζήτημα που καλείται να αντιμετωπίσει και να αποδεχτεί η σύγχρονη κοινωνία. Στο γενικό μέρος παρουσιάζονται διάφορες πληροφορίες για το σύνδρομο, όπως ο ορισμός, η παθοφυσιολογία, η κλινική εικόνα κ.α. Στο ειδικό μέρος αναλύεται, η πολυπλοκότητα του Συνδρόμου Down ως προς αιτίες, το γλωσσικό και γνωστικό προφίλ των ατόμων αυτών, τις δυνατότητες καθώς και τις αδυναμίες που διακατέχουν αυτά τα άτομα. Φτάνοντας στο τέλος των σπουδών μας αλλά και της πτυχιακής μας εργασίας θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε την εποπτεύουσα μας Γεωργία Μπρέντα για την καθοδήγηση της και τις χρήσιμες συμβουλές της.

II. ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το Σύνδρομο Down είναι η πιο συνηθισμένη χρωμοσωμική ανωμαλία μεταξύ των νεογνών που γεννιούνται ζωντανά. Εμφανίζεται σε περίπου 1 στα 700 ζώντα νεογνά και προκαλεί ποικίλου βαθμού διανοητική καθυστέρηση, μαθησιακές διαταραχές, ιδιαίτερα εμφανισιακά χαρακτηριστικά και εκδηλώσεις από διάφορα όργανα.

Σκοπός: της παρούσας εργασίας ήταν η διερεύνηση των ιδιαιτεροτήτων, των αναγκών αλλά και των προοπτικών κοινωνικής ένταξης των ατόμων με Σύνδρομο Down.

Μεθοδολογία: Η μεθοδολογία περιελάμβανε συλλογή πληροφοριών σχετικά με το θέμα από επιστημονικά άρθρα της τελευταίας δεκαετίας στη βάση δεδομένων Pubmed, NIH.

Αποτελέσματα: Από την ανασκόπηση της βιβλιογραφίας προέκυψε ότι το σύνδρομο Down ή τρισωμία 21 προκαλείται από περίσσεια γενετικού υλικού στο χρωμόσωμα 21 που δημιουργεί τρεις εκδοχές αυτού του χρωμοσώματος αντί για τις φυσιολογικές δύο. Τα βασικά χαρακτηριστικά γνωρίσματα αυτής της ανωμαλίας είναι σωματική και νοητική υστέρηση που κυμαίνεται από ελαφριά ως βαριά. Η σωστή και συστηματική εκπαίδευση των παιδιών αυτών διαδραματίζει σημαντικό ρόλο για την ανάπτυξη και τη μετέπειτα πορεία τους ως ανεξάρτητοι ενήλικες. Η ιατρική επιστήμη προχωρά με γρήγορους ρυθμούς και το προσδόκιμο ζωής των παιδιών με σύνδρομο Down ολοένα και αυξάνεται. Το 1983 η μέση διάρκεια ζωής ενός ατόμου με σύνδρομο Down ήταν μόλις 25 ετών. Ακριβώς 14 χρόνια μετά, το 1997, ο μέσος όρος ζωής σχεδόν διπλασιάστηκε σε 49 χρόνια.

Λέξεις κλειδιά: Σύνδρομο Down, νοσηλευτής, κληρονομικότητα, εκπαίδευση, ένταξη.

III. ABSTRACT

Down Syndrome is the most common chromosomal abnormality among live births. It occurs in about 1 in 700 live newborns and causes varying degrees of mental retardation, learning disabilities, particular visual characteristics and manifestations from various organs.

The purpose of this study was to investigate the specifics, needs and perspectives of social inclusion of people with Down Syndrome.

Methodology: The methodology included the collection of information on the subject from scientific articles from the last decade in the Pubmed database, NIH.

Results: A review of the literature showed that Down syndrome or trisomy 21 is caused by an excess of genetic material on chromosome 21 that creates three versions of this chromosome instead of the normal two. The main features of this disorder are physical and mental retardation ranging from mild to severe. Proper and systematic education of these children plays an important role in their development and subsequent development as independent adults. Medical science is advancing rapidly and the life expectancy of children with Down syndrome is increasing. In 1983, the average life expectancy of a person with Down syndrome was just 25 years. Exactly 14 years later, in 1997, life expectancy almost doubled to 49 years.

Keywords: Down syndrome, nurse, heredity, education, integration.

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

I. ΠΡΟΛΟΓΟΣ	1
II. ΠΕΡΙΛΗΨΗ	2
III. ABSTRACT	3
ΕΙΣΑΓΩΓΗ	7

ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1 - Σύνδρομο Down	8
1.1 Ορισμός.....	8
1.2 Ιστορική αναδρομή	9
1.3 Επιδημιολογία.....	10
1.4 Αιτιολογία.....	11
1.5 Τύποι του Συνδρόμου	12
1.5.1 Τυπική Τρισωμία 21	13
1.5.2 Τύπος Μωσαϊκού	13
1.5.3. Μετατόπιση.....	13
1.6 Παθοφυσιολογία	13
1.7 Γενετικές παραλλαγές του Συνδρόμου DOWN.....	14
1.7.1. Γενικά για τα χρωμοσώματα.....	14
1.7.2. Σύνδρομο Down.....	15
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2ο- Χαρακτηριστικά ατόμων με Σύνδρομο Down	19
2.1 Παθολογικά χαρακτηριστικά	19
2.2 Ψυχοκινητικά χαρακτηριστικά	22
2.3 Συμπεριφορικά χαρακτηριστικά	25
2.4 Γνωστικά χαρακτηριστικά	28
2.5 Ψυχοκοινωνικά δεδομένα ανά ηλικία.....	31
2.5.1 Παιδική ηλικία	31
2.5.2 Εφηβεία.....	32
2.5.3 Ενήλικες.....	34
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3ο - Διάγνωση του Συνδρόμου Down	36
3.1 Κληρονομικότητα	36

3.2 Προγεννητικός έλεγχος.....	37
3.2.1 Υπερηχογράφημα αυχενικής διαφάνειας.....	39
3.2.2. Α-Εμβρυική πρωτεΐνη.....	40
3.2.3 Παρακέντηση ομφάλιου λώρου.....	41
3.2.4. Αμνιοπαρακέντηση.....	43
3.2.5 Δειγματοληψία χοριακών λαχνών	46
3.3.Πρόγνωση	49

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο - Ένταξη ατόμων με Σύνδρομο Down.....

4.1 Σχολική ηλικία	51
4.2 Εφηβεία.....	54
4.3 Ενηλικίωση	57
4.4 Επαγγελματική Αποκατάσταση.....	59
4.5 Διδασκαλία ανάγνωσης	61
4.6 Διδασκαλία γραφής και ορθογραφίας.....	63

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5^ο Νοσηλευτική προσέγγιση.....

5.1. Νοσηλευτικές διαγνώσεις	65
5.1.1 Κίνδυνος μόλυνσης.....	65
5.1.2 Συναισθηματική Αντιμετώπιση	65
5.1.3 Προβλήματα όρασης.....	66
5.1.4 Κρανιοσπονδυλική αστάθεια.....	67
5.1.5 Καρδιολογικά προβλήματα.....	67
5.1.6 Προβλήματα ακοής.....	68
5.2 Σχολικός Νοσηλευτής.....	70
5.3 Ψυχολογική υποστήριξη γονέων και πασχόντων	72

ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6^ο

Παρουσίαση περιστατικών με τη μέθοδο της Νοσηλευτικής διεργασίας	77
6.1 Περιστατικό Α΄	77
6.2 Περιστατικό Β΄	81
6.3 Περιστατικό Γ΄.....	86
6.4 Περιστατικό Δ΄	90

Συμπεράσματα	94
Βιβλιογραφία	97

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η συγγραφή αυτής της πτυχιακής έγινε στο πλαίσιο ολοκλήρωσης των σπουδών μας και της φοίτησης μας στο τμήμα Νοσηλευτικής του Πανεπιστημίου Πατρών (πρώην ΤΕΙ Δυτικής Ελλάδας).

Η συγκεκριμένη εργασία αναφέρεται στα άτομα με Σύνδρομο Down γενικά, για τα χαρακτηριστικά τους και το κοινωνικό τους αντίκτυπο. Διαπραγματεύεται τα αίτια, την διάγνωση καθώς και τα σύγχρονα προβλήματα που αντιμετωπίζουν οι εύλωτες κοινωνικές αυτές ομάδες. Στόχο της είναι η ευαισθητοποίηση, η ενημέρωση αλλά και η κινητοποίηση όλων των κοινωνικών ομάδων για την καλύτερη ποιότητα ζωής αυτών των ατόμων.

Το πρώτο κεφάλαιο αναφέρεται στο Σύνδρομο Down και γίνεται μια σύντομη ιστορική αναδρομή. Αναλύονται τα αίτια, οι διαγνωστικές μέθοδοι, οι γεννητικές παραλλαγές και τα είδη του.

Στο δεύτερο κεφάλαιο παρουσιάζεται το εύρος των χαρακτηριστικών του συνδρόμου και τα ψυχοκοινωνικά δεδομένα ανά ηλικία.

Το τρίτο κεφάλαιο αναφέρεται στην διάγνωση και στην πρόγνωση. Πιο αναλυτικά αναφέρεται στους προγεννητικούς ελέγχους και στην κληρονομικότητα του συνδρόμου.

Το τέταρτο κεφάλαιο διαπραγματεύεται τον κοινωνικό αντίκτυπο που έχουν τα άτομα με Σύνδρομο Down καθώς και τις επιλογές επαγγελματικής αποκατάστασης που έχουν αυτές οι ομάδες.

Το πέμπτο κεφάλαιο εστιάζει στο ρόλο του νοσηλευτή και στις νοσηλευτικές παρεμβάσεις στις διάφορες ιατρικές επιπλοκές που σχετίζονται με το σύνδρομο Down. Παράλληλα αναλύεται η συνδρομή του σχολικού νοσηλευτή στην διαπαιδαγώγηση αυτών των ατόμων και η ψυχολογική υποστήριξη των γονέων παιδιών με Σύνδρομο Down.

Η εργασία ολοκληρώνεται με την παράθεση τεσσάρων περιστατικών ατόμων με Σύνδρομο Down με τη μέθοδο της νοσηλευτικής διεργασίας.

ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο

Σύνδρομο Down

1.1 Ορισμός

Το Σύνδρομο σύμφωνα με το Webster's Dictionary ορίζεται ως μια ομάδα σημείων και συμπτωμάτων που εμφανίζονται μαζί και χαρακτηρίζουν μια συγκεκριμένη ανωμαλία ή κατάσταση. Ένας άλλος ορισμός είναι ένα σύνολο ταυτόχρονων πραγμάτων, όπως συναισθήματα ή πράξεις, που σχηματίζουν ένα αναγνωρίσιμο πρότυπο (Parker Jones, 2017).

Στην προκειμένη περίπτωση το Σύνδρομο Down επίσης γνωστό ως Τρισωμία 21 είναι η παρουσία ενός υπεράριθμου χρωμοσώματος 21 και χαρακτηρίζεται ως ένας τύπος χρωμοσωμικής ανωμαλίας και μια από τις κύριες αιτίες της διανοητικής αναπηρίας. Εκτιμάται ότι επηρεάζει 1 σε κάθε 787 ζωντανά νεογνά. Αυτό μεταφράζεται σε περίπου 5.000 νεογνά με Σύνδρομο Down που γεννιούνται ετησίως στις ΗΠΑ. Προκαλεί μια σειρά φυσικών, πνευματικών και κλινικών συμπτωμάτων που επηρεάζουν άτομα διαφορετικών φυλών, εθνοτικών ομάδων και κοινωνικοοικονομικών τάξεων. Αν και η κλινική παρουσίαση μπορεί να ποικίλλει, σχετίζεται με διανοητική αναπηρία καθώς και προβλήματα υγείας όπως μάθηση και μνήμη, συγγενείς καρδιακές παθήσεις (CHD), ασθένειες του Alzheimer (AD), λευχαιμία, καρκίνοι, ασθένεια Hirschprung (HD), αποφρακτική άπνοια ύπνου, κοιλιοκάκη, έως ενδοκρινολογικές διαταραχές όπως η δυσλειτουργία του θυρεοειδούς, η χαμηλή οστική μάζα, ο διαβήτης, το μικρό ανάστημα, η υπογονιμότητα και η τάση να είναι υπέρβαροι / παχύσαρκοι είναι πολύ πιο συχνές από τον τυπικό πληθυσμό (Whooten et al., 2018 ; Asim et al., 2015).

Η πρόσφατη πρόοδος στην ιατρική περίθαλψη με κοινωνική υποστήριξη αύξησε το προσδόκιμο ζωής για τα συγκεκριμένα άτομα. Στις ανεπτυγμένες χώρες, η μέση διάρκεια ζωής για τον πληθυσμό Σύνδρομο Down είναι 55 έτη. Το σύνδρομο Down είναι μια από τις πιο κοινές διαταραχές με τεράστιο ιατρικό και κοινωνικό κόστος (Asim et al., 2015).

1.2 Ιστορική αναδρομή

Τη δεκαετία του 1940 και του '50, σημαντικό μέρος των εμπειρογνομόνων πίστευε ότι ενώ ένας μικρός αριθμός ασθενειών όπως η φαινυλκετονουρία ή η αιμορροφιλία αντιστοιχούν στην περιγραφή των «καθαρών» κληρονομικών καταστάσεων που υπακούουν στους νόμους του Mendel, η πλειονότητα των παθολογιών που περιγράφονται ως «κληρονομικές» παράγονται από πολυεπίπεδες αλληλεπιδράσεις μεταξύ κληρονομικότητας και περιβάλλοντος. Αυτή η άποψη έγινε ωστόσο πιο περίπλοκη μετά το 1959, ακολουθώντας την περιγραφή των συνεπειών της παρουσίας ανώμαλου αριθμού χρωμοσωμάτων και την αύξηση μιας σημαντικής νέας κατηγορίας ασθενειών που ήταν «γενετικές» αλλά όχι «κληρονομικές». Η κατάσταση που έπαιξε βασικό ρόλο στη μετατροπή της κατανόησης των «γενετικών ασθενειών» ήταν το Σύνδρομο Down. Το Σύνδρομο Down θεωρήθηκε για μεγάλο χρονικό διάστημα ως αινιγματικό φαινόμενο. Οι ερευνητές που μελέτησαν παιδιά και ενήλικες με αυτές τις καταστάσεις, σημείωσαν μια εκπληκτική ομοιότητα των φυσικών τους χαρακτηριστικών. Εξ ου και ο πρώιμος, ρατσιστικός χαρακτηρισμός των ατόμων με αυτή την πάθηση ως ατόμων με «μογγολική ιδιοτροπία» ή «μογγόλους».

Οι ιατροί του 19^{ου} αιώνα Esquirol (1838) και Seguin (1846) δημοσίευσαν για πρώτη φορά περιγραφές ατόμων με Σύνδρομο Down ενώ εργάζονταν για τη βελτίωση των κοινωνικών και εκπαιδευτικών συνθηκών των ατόμων που ζούσαν σε ψυχικά ιδρύματα. Η γενετική διάγνωση ξεκίνησε επίσημα το 1959 από τον Jérôme Lejeune (Παρίσι, 1926-1994), ο οποίος ανέφερε για πρώτη φορά ότι η τρισωμία 21 ήταν η αιτία του Συνδρόμου Down, της πιο συχνής ανευπλοειδούς ανωμαλίας στα ανθρώπινα νεογέννητα, που χαρακτηρίζεται από διανοητική αναπηρία και σωματικές δυσπλασίες. Ωστόσο ο «Μογγολισμός» ορίστηκε για πρώτη φορά ως ξεχωριστή οντότητα από τον ιατρό John Langdon Down (1828-1896), επιθεωρητή του Earlswood Asylum for Idiots, στο Surrey της Αγγλίας και χαρακτήρισε τα πιο εμφανή φυσικά, γνωστικά και συμπεριφορικά χαρακτηριστικά που διέπουν έναν συγκεκριμένο φαινότυπο, ο οποίος σήμερα φέρει το όνομά του. Σε ένα άρθρο που δημοσιεύθηκε το 1866, ο Down περιέγραψε έναν «Μογγολικό τύπο ηλιθιότητας». Ο ίδιος προσπαθούσε ταυτόχρονα να αναπτύξει ολοκληρωμένα εκπαιδευτικά προγράμματα που περιλαμβάνουν σωματική άσκηση, αισθητηριακή διέγερση και δραματικό παιχνίδι για άτομα με Σύνδρομο Down. Αυτά τα προγράμματα

ενθάρρυναν την κατάρτιση των επαγγελματιών που σήμερα θα ταξινομηθούν ως φυσικοί, επαγγελματίες, λογοθεραπευτές και θεράποντες.

Στα τέλη του 19^{ου} και στις αρχές του 20^{ου} αιώνα, οι γιατροί τόνισαν την ομοιογένεια των χαρακτηριστικών του προσώπου με «μογγολοειδής ιδιοτροπία». Ταυτόχρονα, σημείωσαν ότι μια τέτοια φυσιογνωμική ομοιότητα κάλυψε μια μεγάλη ποικιλία φυσικών και πνευματικών εκδηλώσεων. Στη δεκαετία του 1930, ο Lionel Penrose είχε δείξει έναν ισχυρό δεσμό μεταξύ της μητρικής (αλλά όχι πατρικής) ηλικίας και της πιθανότητας μιας γυναίκας να αποκτήσει παιδί με «μογγολισμό». Η υπόθεσή του ήταν ότι αυτή η κατάσταση είναι προϊόν κοινής επίδρασης της γενετικής προδιάθεσης και άγνωστων παραγόντων που συνδέονται με την προχωρημένη αναπαραγωγική ηλικία της μητέρας. Ένας άλλος ειδικός στο «μογγολισμό» Clemens Benda (1898-1975), ένας Αυστριακός γιατρός που εργάστηκε στις ΗΠΑ, απέρριψε την υπόθεση του Penrose και υποστήριξε ότι ο «μογγολισμός» είναι μια μεταβολική διαταραχή που προκαλείται από ορμονική δυσλειτουργία. Μια τέτοια δυσλειτουργία είναι πιο έντονη σε γυναίκες άνω των 40, αλλά μπορεί να εντοπιστεί και σε νεότερες γυναίκες, επειδή πολλά παιδιά με «μογγολισμό» γεννήθηκαν από νέες μητέρες. Η κατανόηση του «μογγολισμού» - ή όπως μετονομάστηκε στη δεκαετία του 1960, το Σύνδρομο Down, είχε αλλάξει ριζικά το 1959, όταν αυτή η κατάσταση επαναπροσδιορίστηκε ως παρουσία ανώμαλου αριθμού χρωμοσωμάτων (Löwy, 2019; Soriano, 2019 ;Salehi et al., 2016 ; Appl & Sci,2015) .

1.3 Επιδημιολογία

Το Σύνδρομο Down δεν είναι σπάνιο φαινόμενο, στην πραγματικότητα εμφανίζεται πιο συχνά από κάθε άλλη γενετική ανωμαλία στον κόσμο. Η αναλογία του συνδρόμου διεθνώς είναι 1:700 ως 1:800. Στην Ελλάδα υπολογίζεται πως με Σύνδρομο Down θα γεννηθεί 1 στα 770 παιδιά, ενώ έχει εκτιμηθεί το 2015 ότι το σύνολο ατόμων με Σύνδρομο Down στην Ελλάδα ήταν 5.146. Ένα άτομο με Σύνδρομο Down μπορεί να έχει μαθησιακές δυσκολίες και να εμφανίζει ορισμένα ιατρικά προβλήματα όπως συγγενείς ανωμαλίες της καρδιάς, ζητήματα όρασης ή ανάπτυξης (Graaf et al., 2020).

Οι εκτιμήσεις για τον επιπολασμό του Συνδρόμου Down εξαρτώνται σε μεγάλο βαθμό από τη μητρική ηλικία, η οποία είναι ο μόνος πιο σημαντικός καθοριστικός παράγοντας της τρισωμίας 21, και οι μοριακές τεχνικές έχουν δείξει ότι

το 85-90% των περιπτώσεων οφείλεται σε μητρικά και 5-10% από πατρικά μειωτικά σφάλματα. Ο επιπολασμός αυξάνεται από 1/1445 γεννήσεις σε ηλικία μητέρας 20 ετών σε περίπου 1/25 με 1/30 στην ηλικία των 45 ετών. Ορισμένα στοιχεία δείχνουν ότι ο επιπολασμός δεν συνεχίζει να αυξάνεται πέρα από την ηλικία των 45 ετών, αλλά παραμένει σταθερός περίπου στο 1/30. Έχει πλέον αποδειχθεί ότι σχεδόν το 100% των ατόμων με Σύνδρομο Down εμφανίζουν τις νευροπαθολογικές μεταβολές της νόσου του Alzheimer έως την ηλικία των 35-40 ετών. Στον γενικό πληθυσμό, ο επιπολασμός της διαταραχής του φάσματος του αυτισμού είναι περίπου 1%. Σε παιδιά με Σύνδρομο Down, εκτιμάται στο 41%. Η διαταραχή έλλειψης προσοχής και υπερκινητικότητας έχει βρεθεί στο 34% των παιδιών με Σύνδρομο Down. Τα ποσοστά επικράτησης της νευροσυμπεριφοράς και ψυχιατρικής νόσου σε παιδιά με Σύνδρομο Down εκτιμάται ότι είναι 18-38%. Κάποιος βαθμός απώλειας ακοής συμβαίνει σε πάνω από το 60% των ατόμων με σύνδρομο Down, με την παραγωγική απώλεια ακοής να αντιπροσωπεύει την πλειονότητα. Οι οφθαλμολογικές ανωμαλίες εντοπίζονται συχνότερα σε παιδιά με Σύνδρομο Down παρά στον γενικό πληθυσμό με κυριότερο τον στραβισμό σε ποσοστό <math><20-60\%</math>. Λειτουργικές ή δομικές γαστρεντερικές ανωμαλίες βρίσκονται σε πάνω από 2/3 ατόμων με Σύνδρομο Down. Το 50% των παιδιών αυτών μπορεί να έχουν άπνοια ύπνου, με υψηλότερο επιπολασμό στους ενήλικες. Μπορεί να εμφανιστεί σμηγματορροϊκή δερματίτιδα σε έως και 30% των ατόμων με Σύνδρομο Down (γενικός πληθυσμός 2-5%), με τα κόκκινα μάγουλα να είναι κοινά. Γυροειδής αλωπεκία, μια αυτοάνοση πάθηση, είναι επίσης πιο συχνό στο Σύνδρομο Down με εκτιμήσεις επιπολασμού που κυμαίνονται από 1,3 έως 11%. Οι βρεφικοί σπασμοί είναι 8-10 φορές πιο συχνές από ό, τι στον γενικό πληθυσμό. Περίπου οι μισές περιπτώσεις της οξεία μη-λεμφοκυτταρικής λευχαιμίας είναι οξεία μεγακαρυοκυτταρική λευχαιμία ποσοστό περίπου 500 φορές υψηλότερου από ό, τι στον γενικό πληθυσμό. Το ποσοστό βρεφικής θνησιμότητας στο Σύνδρομο Down παρέμεινε περίπου στο πενταπλάσιο του γενικού πληθυσμού (Korlimarla et al., 2020).

1.4 Αιτιολογία

Στις περισσότερες περιπτώσεις, το Σύνδρομο Down εμφανίζεται όταν υπάρχει ένα έξτρα αντίγραφο του χρωμοσώματος 21. Αυτή η μορφή Συνδρόμου Down

λέγεται τρισωμία 21. Το έξτρα χρωμόσωμα προκαλεί προβλήματα στον τρόπο ανάπτυξης του σώματος και του εγκεφάλου.

Σε όλες τις περιπτώσεις αναπαραγωγής και οι δύο γονείς κληροδοτούν τα γονίδια τους στα παιδιά τους. Αυτά τα γονίδια είναι οργανωμένα σε δομές που ονομάζονται χρωμοσώματα. Όταν αναπτύσσεται το ζυγωτό (γονιμοποιημένο ωάριο) και πολλαπλασιάζεται, κάθε κύτταρο του νέου οργανισμού θεωρητικά θα λάβει 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων, 46 χρωμοσώματα στο σύνολο. Τα μισά χρωμοσώματα είναι μητρικής και τα άλλα μισά πατρικής προέλευσης.

Στα παιδιά με Σύνδρομο Down, ένα από τα χρωμοσώματα δεν διαχωρίζεται φυσιολογικά. Το βρέφος καταλήγει με τρία αντίγραφα, ή με ένα επιπλέον μερικό αντίγραφο του χρωμοσώματος 21, αντί για δύο. Το επιπλέον χρωμόσωμα προκαλεί προβλήματα στον εγκέφαλο, καθώς και στην ανάπτυξη σωματικών χαρακτηριστικών (Γερασιμάτου, 2021).

Ένας παράγοντας που αυξάνει τον κίνδυνο γέννησης μωρού με σύνδρομο Down είναι η ηλικία της μητέρας. Οι γυναίκες που είναι 35 ετών και άνω όταν μείνουν έγκυες είναι πιο πιθανό να επηρεάσουν την εγκυμοσύνη από το σύνδρομο Down από τις γυναίκες που μείνουν έγκυες σε νεαρή ηλικία. Ωστόσο, η πλειονότητα των μωρών με Σύνδρομο Down γεννιούνται σε μητέρες κάτω των 35 ετών, επειδή υπάρχουν πολλές περισσότερες γεννήσεις μεταξύ νεότερων γυναικών (CDC, 2021). Επιπλέον η μητρική ηλικία είναι ο μόνος παράγοντας που έχει συνδεθεί με αυξημένη πιθανότητα να αποκτήσει ένα μωρό με Σύνδρομο Down που οφείλεται σε μη διασύνδεση ή μωσαϊκό. Ωστόσο, λόγω των υψηλότερων ποσοστών γεννήσεων σε νεότερες γυναίκες, το 80% των παιδιών με Σύνδρομο Down γεννιούνται από γυναίκες κάτω των 35 ετών.

Δεν υπάρχει οριστική επιστημονική έρευνα που να δείχνει ότι το Σύνδρομο Down προκαλείται από περιβαλλοντικούς παράγοντες ή από τις δραστηριότητες των γονέων πριν ή κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης.

Το επιπρόσθετο μερικό ή πλήρες αντίγραφο του 21ου χρωμοσώματος που προκαλεί το Σύνδρομο Down μπορεί να προέρχεται είτε από τον πατέρα είτε από τη μητέρα. Περίπου το 5% των περιπτώσεων εντοπίστηκε στον πατέρα (National Down Syndrome Society, 2021).

1.5 Τύποι του Συνδρόμου

Υπάρχουν τρεις τύποι του Συνδρόμου Down.

1.5.1 Τυπική Τρισωμία 21

Η τυπική Τρισωμία 21 αποτελεί τον τύπο συνδρόμου που εμφανίζει η πλειοψηφία των παιδιών. Υπολογίζεται ότι το ποσοστό εμφάνισης ανέρχεται στο 90-95%. Η ανεπιτυχής διασύνδεση, οδηγεί σε τρία αντίγραφα του χρωμοσώματος 21 αντί των συνηθισμένων δύο. Κατά τη σύλληψη, ένα ζευγάρι 21ων χρωμοσωμάτων είτε στο σπέρμα είτε στο ωάριο δεν διαχωρίζεται. Καθώς το έμβρυο αναπτύσσεται, το επιπλέον χρωμόσωμα αναπαράγεται σε κάθε κύτταρο του σώματος. Τα παιδιά αυτής της ομάδας εμφανίζουν και σωματικά προβλήματα σε διάφορα συστήματα του σώματος τους όπως το καρδιακό, το πνευμονολογικό, το ακουστικό και την ομιλία. Αυτά τα παιδιά μπορούν εργαστούν και να έχουν μια ημιαυτόνομη διαβίωση (Κατσουρίδης, 2021).

1.5.2 Τύπος Μωσαϊκού

Ο μωσαϊκισμός είναι η λιγότερο σοβαρή μορφή και συμβαίνει όταν ένα παιδί γεννιέται με ένα επιπλέον χρωμόσωμα σε μερικά, αλλά όχι σε όλα τα κύτταρά του, διαγιγνώσκεται όταν υπάρχει ένας συνδυασμός δύο τύπων κυττάρων. Μερικά περιέχουν τα συνηθισμένα 46 χρωμοσώματα και μερικά περιέχουν 47. Αυτά τα κύτταρα με 47 χρωμοσώματα περιέχουν ένα επιπλέον χρωμόσωμα 2. Τα άτομα με μωσαϊκό Σύνδρομο Down τείνουν να έχουν λιγότερα συμπτώματα από ό, τι τα άτομα με τρισωμία 21, ωστόσο οι ευρείες γενικεύσεις δεν είναι δυνατές και επιστημονικές (Κατσουρίδης, 2021).

1.5.3. Μετατόπιση

Αυτός ο τύπος αντιπροσωπεύει ένα μικρό ποσοστό ατόμων με Σύνδρομο Down (περίπου 3%). Αυτό συμβαίνει όταν υπάρχει ένα μέρος ή ολόκληρο χρωμόσωμα 21, είναι προσαρτημένο σε ένα υπάρχον χρωμόσωμα αντί να είναι ένα ξεχωριστό. Αυτή η μορφή είναι κληρονομική. Το 5% αυτού του μικρού αριθμού συμβαίνει τυχαία (Κατσουρίδης, 2020).

1.6 Παθοφυσιολογία

Η πιο συνηθισμένη αιτία της ύπαρξης μωρών με Σύνδρομο Down είναι η παρουσία επιπλέον αντιγράφου χρωμοσώματος 21 με αποτέλεσμα τρισωμία. Οι άλλες αιτίες μπορεί να είναι η μετατόπιση του Robertsonian και το ισοχρωμόσωμα ή το χρωμόσωμα δακτυλίου. Το ισοχρωμόσωμα είναι ένας όρος που χρησιμοποιείται για να περιγράψει μια κατάσταση στην οποία δύο μακρύς βραχίονες χρωμοσώματος διαχωρίζονται μεταξύ τους παρά ο μακρύς και κοντός βραχίονας που διαχωρίζονται μαζί κατά την ανάπτυξη του σπέρματος αυγών. Η τρισωμία 21 (καρυότυπος 47XX+21 για γυναίκες και 47XY+21 για άνδρες) προκαλείται από αποτυχία του διαχωρισμού του χρωμοσώματος 21 κατά την ανάπτυξη ωαρίων ή σπέρματος.

Στη μετατόπιση Robertsonian που συμβαίνει μόνο στο 2-4% των περιπτώσεων, ο μακρύς βραχίονας του χρωμοσώματος 21 συνδέεται με ένα άλλο χρωμόσωμα (γενικά το χρωμόσωμα 14). Ενώ το μωσαϊκό ασχολείται με το λάθος ή την εσφαλμένη κατανομή εμφανίζεται μετά τη γονιμοποίηση σε κάποιο σημείο κατά τη διάρκεια της κυτταρικής διαίρεσης (Asim et al., 2015).

1.7 Γενετικές παραλλαγές του Συνδρόμου DOWN

1.7.1. Γενικά για τα χρωμοσώματα

Τα χρωμοσώματα είναι δομές που βρίσκονται στο κέντρο (πυρήνας) κυττάρων που μεταφέρουν μεγάλα κομμάτια DNA. Το DNA είναι το υλικό που κρατά γονίδια. Είναι το δομικό στοιχείο του ανθρώπινου σώματος. Τα χρωμοσώματα περιέχουν επίσης πρωτεΐνες που βοηθούν το DNA να υπάρχει στη σωστή μορφή. Τα χρωμοσώματα έρχονται σε ζεύγη. Κανονικά, κάθε κύτταρο στο ανθρώπινο σώμα έχει 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων (46 συνολικά χρωμοσώματα). Τα μισά προέρχονται από τη μητέρα. το άλλο μισό προέρχεται από τον πατέρα.

Δύο από τα χρωμοσώματα (το X και το Y χρωμόσωμα) καθορίζουν το φύλο σας ως αρσενικό ή θηλυκό όταν γεννηθείτε. Ονομάζονται χρωμοσώματα φύλου:

- Τα θηλυκά έχουν 2X χρωμοσώματα.
- Τα αρσενικά έχουν 1X και 1Y χρωμόσωμα.

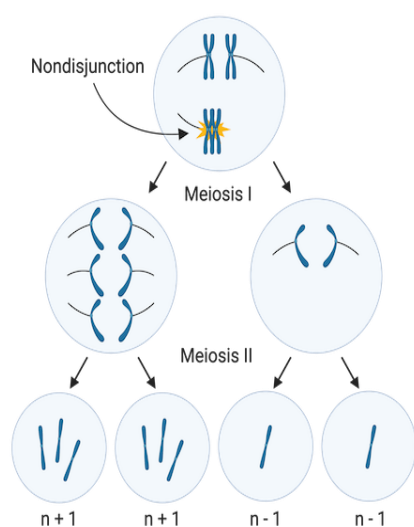
Η μητέρα δίνει ένα χρωμόσωμα X στο παιδί. Ο πατέρας μπορεί να συνεισφέρει X ή Y. Το χρωμόσωμα από τον πατέρα καθορίζει εάν το μωρό γεννιέται ως αρσενικό ή θηλυκό (NIH, 2017).

Τα υπόλοιπα χρωμοσώματα ονομάζονται αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Είναι γνωστά ως ζεύγη χρωμοσωμάτων 1 έως 22 (Stein CK, 2017).

1.7.2. Σύνδρομο Down

Οι περισσότερες περιπτώσεις Συνδρόμου Down δεν κληρονομούνται. Όταν η πάθηση προκαλείται από τρισωμία 21, η χρωμοσωμική ανωμαλία εμφανίζεται ως τυχαίο γεγονός κατά τον σχηματισμό αναπαραγωγικών κυττάρων σε έναν γονέα. Η ανωμαλία συμβαίνει συνήθως στα ωάρια, αλλά περιστασιακά εμφανίζεται στα σπερματοζώαρια.

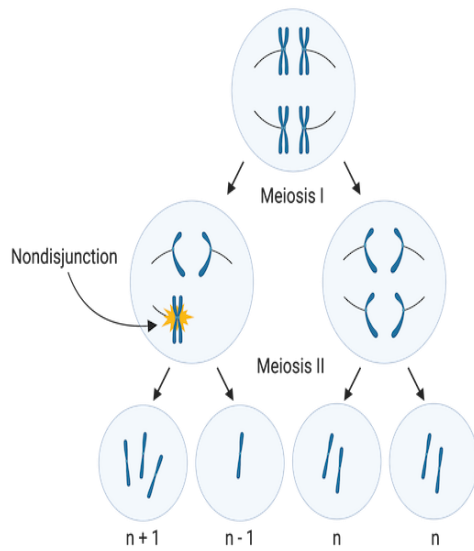
Ένα σφάλμα στην κυτταρική διαίρεση που ονομάζεται μη διαχωρισμός οδηγεί σε ένα αναπαραγωγικό κύτταρο με έναν ανώμαλο αριθμό χρωμοσωμάτων (NIH, MedlinePlus, 2020). Συγκεκριμένα, οι διαταραχές του αριθμού των χρωμοσωμάτων προκαλούνται από τη μη διασύνδεση, η οποία συμβαίνει όταν ζευγάρια ομόλογων χρωμοσωμάτων ή αδελφών χρωματοειδών δεν μπορούν να διαχωριστούν κατά τη διάρκεια της μείωσης I ή II (ή κατά τη διάρκεια της μίτωσης).



Εικόνα 1 : Μείωση I
Πηγή: Khan Academy, 2021

Μείωση I:

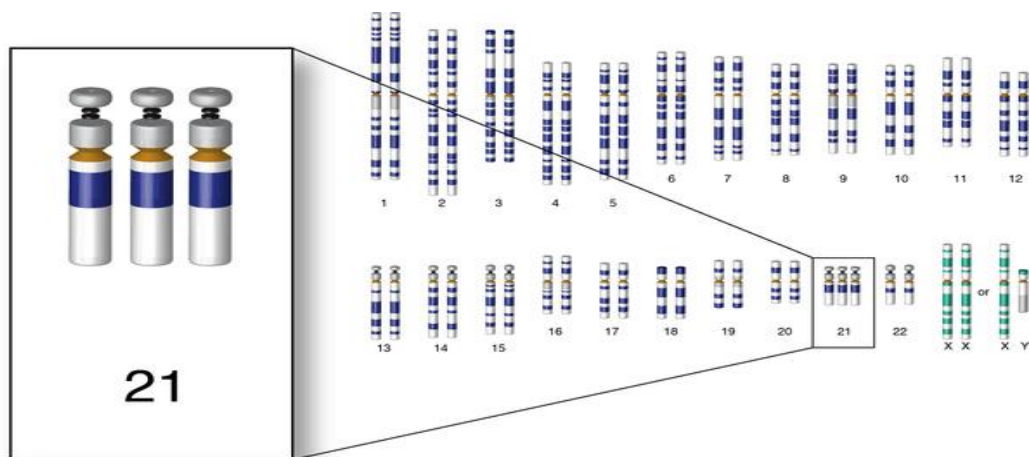
Το διάγραμμα δείχνει πώς μπορεί να συμβεί μη διαχωρισμός κατά τη διάρκεια του μείωσης I εάν τα ομόλογα χρωμοσώματα δεν διαχωρίζονται και πώς αυτό μπορεί να οδηγήσει στην παραγωγή ανευπλοειδών γαμετών (αυγά ή σπέρμα) (Khan Academy, 2021).



Εικόνα 2 : Μείωση II
Πηγή: Khan Academy, 2021

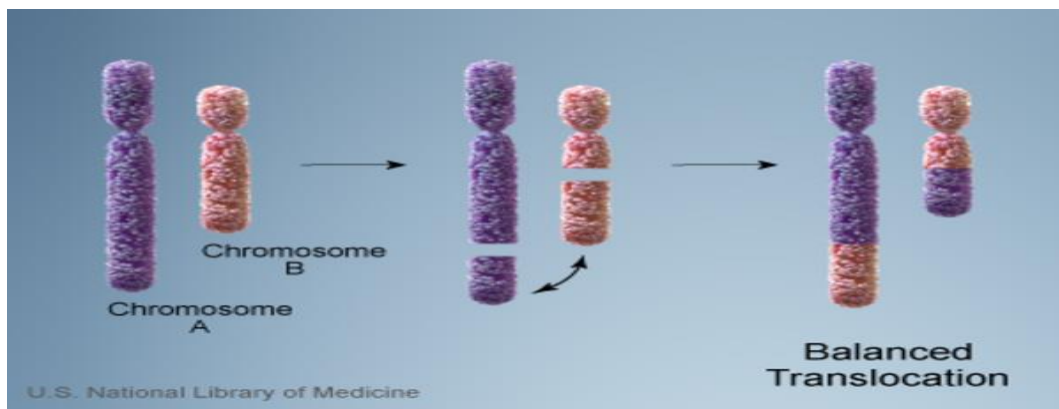
Μείωση II

Ο μη διαχωρισμός μπορεί επίσης να συμβεί στη μείωση II με αδελφές χρωματοειδή (αντί για ομόλογα χρωμοσώματα) να μην διαχωρίζονται. Και πάλι, ορισμένοι γαμέτες περιέχουν επιπλέον ή ελλείποντα χρωμοσώματα (Khan Academy, 2021).



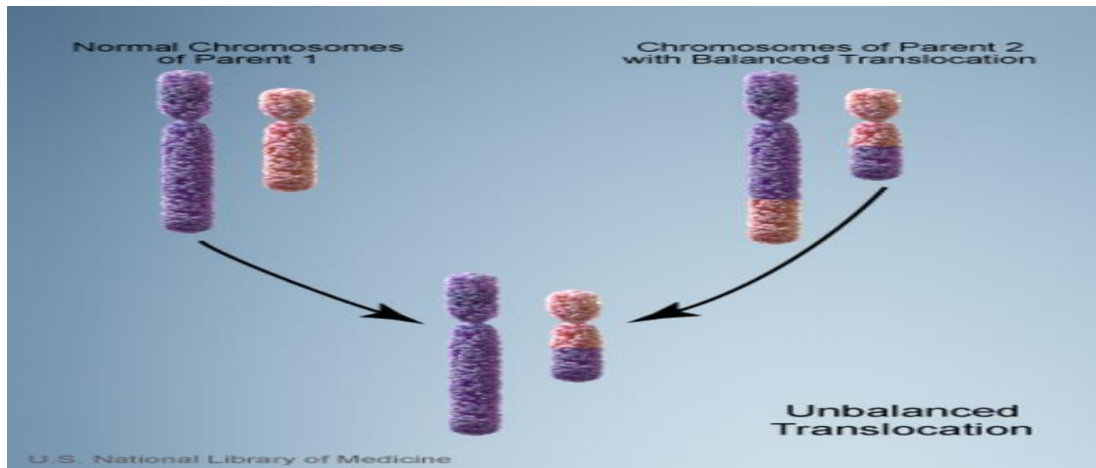
Εικόνα 3 : Καρυότυπος συνδρόμου Down (Η παρουσία ενός επιπλέον χρωμοσώματος 21)
Πηγή : Εθνική Βιβλιοθήκη Ιατρικής των ΗΠΑ

Τα άτομα με Σύνδρομο Down μετατόπισης μπορούν να κληρονομήσουν την πάθηση από έναν μη επηρεασμένο γονέα. Ο γονέας φέρνει μια αναδιάταξη γενετικού υλικού μεταξύ του χρωμοσώματος 21 και ενός άλλου χρωμοσώματος. Αυτή η αναδιάταξη ονομάζεται ισορροπημένη μετατόπιση.



Εικόνα 4: Ισορροπημένη μετατόπιση
Πηγή: Εθνική Βιβλιοθήκη Ιατρικής των ΗΠΑ

Κανένα γενετικό υλικό δεν αποκτάται ή χάνεται σε μια ισορροπημένη μετατόπιση, επομένως αυτές οι χρωμοσωμικές αλλαγές συνήθως δεν προκαλούν προβλήματα υγείας. Ωστόσο, καθώς αυτή η μετατόπιση μεταφέρεται στην επόμενη γενιά, μπορεί να γίνει μη ισορροπημένη. Τα άτομα που κληρονομούν μια μη ισορροπημένη μετατόπιση που περιλαμβάνει το χρωμόσωμα 21 μπορεί να έχουν επιπλέον γενετικό υλικό από το χρωμόσωμα 21, το οποίο προκαλεί Σύνδρομο Down.



Εικόνα 5: Μη ισορροπημένη μετατόπιση
Πηγή: Εθνική Βιβλιοθήκη Ιατρικής των ΗΠΑ

Όπως η τρισωμία 21, το Σύνδρομο Down μωσαϊκού δεν κληρονομείται. Εμφανίζεται ως τυχαίο συμβάν κατά την κυτταρική διαίρεση νωρίς στην ανάπτυξη του εμβρύου. Ως αποτέλεσμα, μερικά από τα κύτταρα του σώματος έχουν τα συνηθισμένα δύο αντίγραφα του χρωμοσώματος 21, και άλλα κύτταρα έχουν τρία αντίγραφα αυτού του χρωμοσώματος (NIH , MedlinePlus, 2020).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2ο

Χαρακτηριστικά ατόμων με Σύνδρομο Down

2.1 Παθολογικά χαρακτηριστικά

Τα νεογνά με Σύνδρομο Down έχουν συνήθως ορισμένα χαρακτηριστικά όπως:

- επίπεδη χαρακτηριστικά του προσώπου
- μικρό κεφάλι και αυτιά
- κοντός λαιμός
- διογκωμένη γλώσσα
- μάτια που κλίνουν προς τα πάνω
- ασυνήθιστα διαμορφωμένα αυτιά
- κακός μυϊκός τόνος (Gill, 2019).

Υπάρχουν κάποια φυσικά χαρακτηριστικά που είναι διακριτά για το συνδρόμου Down και συνιστούν παθολογικές καταστάσεις.

Ύψος και βάρος

Τα νεογνά με Σύνδρομο Down είναι συνήθως μικρότερα από άλλα νεογνά και έχουν μικρότερα κεφάλια. Μπορεί επίσης να αναπτυχθούν πιο αργά και να μην φτάσουν ποτέ στα ίδια ύψη με τα τυπικά παιδιά. Αν και τα παιδιά με Σύνδρομο Down μεγαλώνουν λιγότερο από το συνηθισμένο, τείνουν να κερδίζουν περισσότερο βάρος, πιθανώς από βραδύτερο μεταβολισμό (Ostermaier et al., 2020).

Όραση

Τα περισσότερα παιδιά με Σύνδρομο Down έχουν κάποιο πρόβλημα όρασης, όπως μυωπία, μυωπία ή αστιγματισμό (μια ανώμαλη καμπυλότητα του ματιού που προκαλεί θολή όραση). Μπορεί επίσης να έχουν αδύναμους μύες των ματιών (διασταυρούμενα μάτια) ή να έχουν μη φυσιολογικές κινήσεις των ματιών που επηρεάζουν την όραση. κίνδυνος καταρράκτη αυξάνεται με την ηλικία. Άλλα προβλήματα των ματιών που είναι πιο πιθανό σε παιδιά με Σύνδρομο Down είναι η κοντόφθαλμη όραση, τα «σταυρωμένα» μάτια και οι γρήγορες, ακούσιες κινήσεις των ματιών (Ostermaier et al., 2020).

Απώλεια ακοής

Σύμφωνα με τα Κέντρα Ελέγχου και Πρόληψης Νοσημάτων, έως και το 75% των παιδιών με Σύνδρομο Down θα έχουν κάποια μορφή απώλειας ακοής. Σε πολλές περιπτώσεις, αυτό μπορεί να οφείλεται σε ανωμαλίες στα οστά του εσωτερικού αυτιού. Είναι σημαντικό να εντοπίζετε προβλήματα ακοής όσο το δυνατόν νωρίτερα, καθώς η αδυναμία ακρόασης μπορεί να αποτελέσει παράγοντα καθυστέρησης στην ομιλία και στη γλώσσα. Τα παιδιά με Σύνδρομο Down διατρέχουν επίσης αυξημένο κίνδυνο λοιμώξεων στο αυτί. Οι χρόνιες λοιμώξεις του αυτιού μπορούν να συμβάλουν στην απώλεια ακοής (Fergus, 2019).

Διαταραχές του ύπνου

Έως και το 75 % των παιδιών με Σύνδρομο Down έχουν άπνοια ύπνου, μια διαταραχή του ύπνου που τους αναγκάζει να διακόψουν κατά διαστήματα την αναπνοή ενώ κοιμούνται. Η πάθηση συνδέεται συχνά με το υπερβολικό βάρος, αλλά, μεταξύ των παιδιών με Σύνδρομο Down, συμβαίνει ακόμη και όταν το βάρος δεν αποτελεί πρόβλημα. Η κατάσταση είναι ιδιαίτερα συχνή στο Σύνδρομο Down λόγω σωματικών ανωμαλιών όπως χαμηλός μυϊκός τόνος στο στόμα και στον άνω αεραγωγό, στενές διόδους αέρα, διογκωμένες αμυγδαλές και αδενοειδή και μια σχετικά μεγάλη γλώσσα (Fergus, 2019).

Καρδιακά ελαττώματα

Περίπου τα μισά από όλα τα νεογνά με Σύνδρομο Down γεννιούνται με καρδιακά ελαττώματα, αναφέρει το CDC. Αυτά μπορεί να κυμαίνονται από ήπια προβλήματα που είναι πιθανό να διορθωθούν με την πάροδο του χρόνου έως σοβαρά ελαττώματα που απαιτούν φαρμακευτική αγωγή ή χειρουργικές επεμβάσεις. Το πιο συνηθισμένο καρδιακό ελάττωμα που παρατηρείται σε βρέφη με Σύνδρομο Down είναι ένα κολποκοιλιακό διαφραγματικό ελάττωμα (AVSD) - τρύπες στην καρδιά που παρεμβαίνουν στην κανονική ροή του αίματος. Τα παιδιά με Σύνδρομο Down που δεν γεννιούνται με καρδιακά προβλήματα δεν θα τα αναπτύξουν αργότερα στη ζωή τους (Fergus, 2019).

Υποθυρεοειδισμός

Ο θυρεοειδής είναι ένας αδένας που κάνει ορμόνες που χρησιμοποιεί το σώμα για να ρυθμίσει πράγματα όπως η θερμοκρασία και η ενέργεια. Ο υποθυρεοειδισμός, όταν ο θυρεοειδής παράγει λίγη ή καθόλου ορμόνη του θυρεοειδούς, εμφανίζεται συχνότερα σε παιδιά με Σύνδρομο Down παρά σε παιδιά χωρίς Σύνδρομο Down. Η λήψη της ορμόνης του θυρεοειδούς από το στόμα, καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής, μπορεί να αντιμετωπίσει με επιτυχία την πάθηση. Ένα παιδί μπορεί να έχει προβλήματα θυρεοειδούς κατά τη γέννηση ή μπορεί να τα αναπτύξει αργότερα, οπότε οι πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης προτείνουν εξέταση θυρεοειδούς κατά τη γέννηση, σε 6 μήνες και ετησίως καθόλα τη διάρκεια της ζωής (NIH , 2017).

Διαταραχές του αίματος

Τα παιδιά με Σύνδρομο Down είναι πολύ πιο πιθανό από άλλα παιδιά να αναπτύξουν λευχαιμία, που είναι καρκίνος των λευκών αιμοσφαιρίων. Όσοι έχουν Σύνδρομο Down είναι επίσης πιο πιθανό να έχουν αναιμία (χαμηλό σίδηρο στο αίμα) και πολυκυτταραιμία (υψηλά επίπεδα ερυθρών αιμοσφαιρίων), μεταξύ άλλων διαταραχών του αίματος. Αυτές οι καταστάσεις μπορεί να απαιτούν πρόσθετη θεραπεία και παρακολούθηση (NIH , 2017).

Υποτονία (κακός μυϊκός τόνος)

Ο χαμηλός μυϊκός τόνος και η χαμηλή αντοχή συμβάλλουν στις καθυστερήσεις στην ανατροπή, το κάθισμα, την ανίχνευση και το περπάτημα που είναι συχνές σε παιδιά με Σύνδρομο Down. Παρά τις καθυστερήσεις αυτές, τα παιδιά με σύνδρομο Down μπορούν να μάθουν να συμμετέχουν σε σωματικές δραστηριότητες όπως άλλα παιδιά.

Ο κακός μυϊκός τόνος, σε συνδυασμό με την τάση να κολλάει η γλώσσα, μπορεί επίσης να δυσχεράνει τη σωστή σίτιση ενός βρέφους με Σύνδρομο Down, ανεξάρτητα από το εάν θηλάζουν ή τρέφονται από ένα μπουκάλι. Τα βρέφη μπορεί να χρειάζονται συμπληρώματα διατροφής για να διασφαλίσουν ότι λαμβάνουν όλα τα θρεπτικά συστατικά που χρειάζονται. Σε ορισμένες περιπτώσεις, οι αδύναμοι μύες μπορούν να προκαλέσουν προβλήματα κατά μήκος του πεπτικού συστήματος, οδηγώντας σε διάφορα πεπτικά προβλήματα, από δυσκολία κατάποσης έως δυσκοιλιότητα.

Προβλήματα με το άνω μέρος της σπονδυλικής στήλης

Μερικά παιδιά με Σύνδρομο Down έχουν παραμορφωμένα οστά στο άνω μέρος της σπονδυλικής στήλης, κάτω από τη βάση του κρανίου. Αυτά τα παραμορφωμένα οστά μπορούν να πιέσουν τον νωτιαίο μυελό και να αυξήσουν τον κίνδυνο τραυματισμού. Είναι σημαντικό να προσδιοριστεί εάν αυτά τα προβλήματα της σπονδυλικής στήλης υπάρχουν πριν το παιδί κάνει χειρουργική επέμβαση επειδή ορισμένες κινήσεις που απαιτούνται για αναισθησία ή χειρουργική επέμβαση θα μπορούσαν να προκαλέσουν μόνιμο τραυματισμό. Επιπλέον, ορισμένα αθλήματα έχουν αυξημένο κίνδυνο τραυματισμού της σπονδυλικής στήλης, οπότε πρέπει να συζητηθούν πιθανές προφυλάξεις με τον πάροχο υγειονομικής περίθαλψης ενός παιδιού (NIH , 2017).

2.2 Ψυχοκινητικά χαρακτηριστικά

Η κίνηση του σώματος συνοδεύει τον άνθρωπο από την προγεννητική περίοδο και για να τελειοποιηθεί και να εξειδικευτεί, ένα πολυπαραγοντικό σύστημα που περιλαμβάνει σωματικές απαντήσεις και η ικανότητα αντίληψης πρέπει να λειτουργεί πλήρως. Παρά το γεγονός ότι είναι εγγενές χαρακτηριστικό της ανθρώπινης ζωής, η κίνηση χρειάζεται μια βάση, η οποία είναι η αντίληψη του ίδιου του σώματος και οι δυνατότητες κίνησης με βάση την έννοια του σώματος (Hum & Paulo, 2020).

Η ψυχοκινητική ανάπτυξη στην παιδική ηλικία χαρακτηρίζεται από την απόκτηση κινητικών, νευρολογικών και ψυχικών δεξιοτήτων που εγγυώνται στο παιδί άφθονο αυτοέλεγχο του σώματός του και ποικίλες δυνατότητες κίνησης και αλληλεπίδρασης με το περιβάλλον. Βασικές δεξιότητες όπως το περπάτημα, το τρέξιμο και ο χειρισμός αντικειμένων είναι απαραίτητες για την καθοδήγηση των καθημερινών ρουτίνων, των χαρακτηριστικών της ανάπτυξης και της ωρίμανσης του παιδιού.

Ως συνέπεια της ολοκλήρωσης και της ωρίμανσης αυτών των δεξιοτήτων, τονίζεται, τονικότητα, ισορροπία, πλάγια θέση, χωροχρονική δομή, πράξη και η έννοια του σώματος. Η ψυχοκινητικότητα αναπτύσσεται με την πάροδο του χρόνου, από τις πιο απλές έως τις πιο εκλεπτυσμένες και συγκεκριμένες κινητικές δεξιότητες. Οι καθυστερήσεις ή τα ελλείμματα μπορούν να παρατηρηθούν όταν αυτή η ενσωμάτωση δεν πραγματοποιηθεί τη σωστή ώρα ή ακατάλληλα (Hum & Paulo, 2020).

Η έννοια της αντίληψης του σώματος έχει μεγάλη σημασία για την ανάπτυξη κινητικών δεξιοτήτων και λειτουργικότητας. Η αντίληψη του σώματος χαρακτηρίζεται από την προαγωγή αισθητηριακών περιεχομένων που αρχίζουν να συνδέονται στην παιδική ηλικία. Θα μπορούσε να οριστεί ως συνειδητοποίηση του σώματος από αισθητήρια πολυτροπικά. Υπό αυτήν την έννοια, οι αισθητηριακές εντυπώσεις, δηλαδή τα αποτελέσματα των αισθητηριακών ερεθισμάτων, είναι σημαντικές για την ανάπτυξη της επίγνωσης του παιδιού για το σώμα του. Εάν μία από αυτές τις εμπειρίες είναι μειωμένη, μπορεί να επηρεάσει αρνητικά την πλήρη ανάπτυξη της συνείδησης του σώματος. Οι κινητικές διαταραχές συνδέονται με τους χαρακτήρες της σωματικότητας, έτσι ώστε ο συγχρονισμός μεταξύ της ανάπτυξης του κινητήρα και της ανάπτυξης του σχήματος και της ευαισθητοποίησης του σώματος είναι ζωτικής σημασίας για την τυπική ανάπτυξη (Hum & Paulo, 2020).

Είναι γνωστό ότι σε καταστάσεις άτυπης ανάπτυξης η εξασθένηση της κινητικότητας και της λειτουργικότητας είναι σταθερή. Σε όλο τον κόσμο, το Σύνδρομο Down είναι μια από τις πιο συχνές αιτίες άτυπης ανάπτυξης στα παιδιά, μεταξύ των περιπτώσεων γενετικών δυσπλασιών και είναι η πιο κοινή αιτία διανοητικής αναπηρίας.

Αυτό το σύνδρομο οφείλεται σε σφάλμα στο ζεύγος χρωμοσωμάτων 21 - στο οποίο πρέπει κανονικά να υπάρχουν δύο ζεύγη κυττάρων, αλλά υπάρχουν τρία, ονομάζεται επίσης Trisomy 21 και χαρακτηρίζεται από παρουσίαση της γενικευμένης χαλαρότητας του συνδέσμου, της υποτονίας, της αστάθειας και της άρθρωσης υπερκινητικότητα, μικρό και στρογγυλό κρανίο με πεπλατυσμένη ινιακή περιοχή, κοντός και φαρδύς λαιμός (με περίσσεια αυχενικού δέρματος), μικρά και παραμορφωμένα αυτιά, μικρό στόμα με μια μεγάλη και γενικά προεξέχουσα γλώσσα και ελλείμματα σε γνωστικές λειτουργίες όπως προσοχή, μνήμη, γλώσσα και αφηρημένη σκέψη (Hum & Paulo, 2020).

Τα παιδιά με Σύνδρομο Down έχουν καθυστέρηση στην ανάπτυξη και οι κινητικές αποκτήσεις είναι σε κίνδυνο και μπορούν να επιτευχθούν έως και δύο φορές το χρόνο ενός παιδιού με τυπική ανάπτυξη. Εκτός από την καθυστέρηση, τόσο η έλλειψη φυσικών εμπειριών με το περιβάλλον όσο και το έλλειμμα της αντιληπτικής αισθητηριακής ολοκλήρωσης του εαυτού μας μπορούν να παρεμβαίνουν στη διαδικασία της γνωστικής ανάπτυξης και να δημιουργούν δυσκολίες στην άσκηση δραστηριοτήτων καθημερινής ζωής.

Η κινητική ικανότητα των παιδιών με Σύνδρομο Down χαρακτηρίζεται από μη συντονισμό, βραδύτητα, μεταβλητότητα και δισταγμό, εκτός από τη δυσκολία ανταπόκρισης σε αλλαγές στο περιβάλλον. Μέσα από διάφορες μεθόδους και διαφορετικές προσεγγίσεις, μελέτες δείχνουν ότι τα παιδιά με Σύνδρομο Down βρίσκονται σε μειονεκτική θέση σε σύγκριση με τα τυπικά παιδιά. Στην Ελλάδα, οι ερευνητές αξιολόγησαν τα τυπικά και τα παιδιά με Σύνδρομο Down για ακαθάριστες κινητικές δεξιότητες και εκτελεστική λειτουργία και παρατήρησαν ότι, και στις δύο πλευρές, τα παιδιά με Σύνδρομο Down μείωσαν σημαντικά λιγότερα από τα τυπικά παιδιά. Σε μια άλλη μελέτη που αξιολόγησε τις κινητικές αποκτήσεις σε βρέφη με Σύνδρομο Down και τυπικά παιδιά, υπήρχε διαφορά στην ηλικία απόκτησης κινητικών δεξιοτήτων σε όλες τις εργασίες μεταξύ της τυπικής ομάδας και της ομάδας με Σύνδρομο Down (Hum & Paulo, 2020).

Παρά αυτές τις μελέτες σχετικά με τις κινητικές δεξιότητες, η έννοια της αντίληψης του σώματος σε παιδιά με Σύνδρομο Down εξακολουθεί να μελετάται ελάχιστα. Οι υπάρχουσες δημοσιεύσεις επικεντρώνονται στην αυτό-αντίληψη και την αυτό-αντίληψη που σχετίζονται με τις κινητικές δεξιότητες: στην πρώτη περίπτωση, μια μελέτη που χρησιμοποιεί αναφορές δείχνει ότι, στην αντίληψη των παιδιών με Σύνδρομο Down, έχουν μια πλήρη και ευτυχισμένη ζωή. Στο δεύτερο ερευνητικό θέμα, δύο ανεξάρτητες μελέτες δείχνουν ότι υπάρχει καθυστέρηση σε αυτόν τον συνδυασμό της αντίληψης της δράσης σε παιδιά με Σύνδρομο Down.

Όσον αφορά την εκτίμηση της αντίληψης του σώματος, οι διαθέσιμες δοκιμές αποτελούν συνήθως μέρος μιας πολύπλοκης μπαταρίας, που αναπτύχθηκε για την παρατήρηση των παραγόντων ψυχοκινητικότητας γενικά. Σε τέτοιες μπαταρίες, η αντίληψη του σώματος αξιολογείται μέσω του σχεδιασμού αμαξώματος. Από την άποψη της αναπτυξιακής ψυχολογίας, το σχέδιο του παιδιού εκφράζει την ψυχική του εξέλιξη και, κατά συνέπεια, τη διαδικασία συνειδητοποίησης του εαυτού του και του κόσμου, δηλαδή μια διαδικασία γνώσης που απεικονίζεται γραφικά. Τα γραφικά των παιδιών είναι το αποτέλεσμα αναμνήσεων για ένα αντικείμενο, το οποίο μπορεί να είναι το ίδιο το σώμα, και είναι ακριβή λόγω των κινητικών δεξιοτήτων και της γνώσης.

Αυτή η μελέτη βασίζεται στην κατανόηση ότι η διαφορά μεταξύ της τυπικής κινητικής ανάπτυξης και της κινητικής ανάπτυξης ενός παιδιού με Σύνδρομο Down σχετίζεται με την εμπειρία του σώματος και, για να εκτελεστεί με γνώμονα, η

αυτοαντίληψη του σώματος και η διερεύνηση της ικανότητάς του είναι απαραίτητα διαδικασίες (Hum & Paulo, 2020).

2.3 Συμπεριφορικά χαρακτηριστικά

Η συμπεριφορά των ατόμων με Σύνδρομο Down δεν διαφέρει και πολύ από τα τυπικά αναπτυσσόμενα άτομα. Βέβαια κάποιες ακατάλληλες συμπεριφορές εμφανίζονται σε ποικίλες εντάσεις σε όλη τη διάρκεια ζωής. Η υπερδραστικότητα, παρορμητικότητα και απροσεξία έχουν θεωρηθεί ως μέρη του τυπικού φαινοτύπου συμπεριφοράς με Σύνδρομο Down (Kaleem et al, 2020).

Άτομα με Σύνδρομο Down μπορούν να χρησιμοποιούν κοινωνική απόσπαση προσοχής για να αποφύγουν την ολοκλήρωση μιας ζητούμενης εργασίας καθώς και να μιλούν συχνά στον εαυτό τους και να έχουν φανταστικούς φίλους. Αυτές οι συμπεριφορές δεν σχετίζονται με προβλήματα συμπεριφοράς, επικοινωνίας ή κοινωνικοποίησης και πρέπει να θεωρηθούν προσαρμοστικές και όχι παθολογικές (Korlimara et al.,2020). Οι δυσκολίες ύπνου έχουν αναγνωριστεί ως μία από τις σημαντικότερες ιατρικές καταστάσεις που επηρεάζουν τις συμπεριφορές σε άτομα με Σύνδρομο Down και σχετίζονται με καταστάσεις ψυχικής υγείας, όπως άγχος και κατάθλιψη κατά τη διάρκεια της ημέρας (Patel et al, 2020).

Παιδιά

Τα παιδιά με Σύνδρομο Down αναφέρονται συχνά ως ζεστά, ευγενικά, ενδιαφέροντα, χαρούμενα, γοητευτικά και γενικά με καλή κοινωνική λειτουργία. Ωστόσο, μπορεί να είναι λυπημένοι, πεισματάρηδες, προκλητικοί όπως οποιοσδήποτε άλλος και να έχουν καταναγκαστικές συμπεριφορές. Βιώνουν τις ίδιες φάσεις συναισθηματικής ανάπτυξης με άλλα παιδιά. Προηγούμενες μελέτες δείχνουν ότι τα παιδιά με διανοητική αναπηρία έχουν έως πέντε φορές περισσότερες πιθανότητες να αντιμετωπίσουν συναισθηματικά ή συμπεριφορικά προβλήματα από τα συνήθως αναπτυσσόμενα παιδιά. Αυτό το γεγονός εξακολουθεί να υπάρχει κατά την προσαρμογή για αναπτυξιακό επίπεδο. Τα παιδιά και οι νεαροί ενήλικες με σύνδρομο Down δείχνουν αυξημένες μη παθολογικές προκλήσεις συμπεριφοράς (25-35%) σε σύγκριση με τους τυπικά αναπτυσσόμενους συνομηλίκους (5-25%) έως την παιδική ηλικία και την εφηβεία (Binshihon & Goknil, 2020).

Οι αναφορές εξωτερικών συμπεριφορών σε παιδιά προσχολικής και σχολικής ηλικίας με Σύνδρομο Down έδειξαν υψηλότερα ποσοστά υπερκινητικότητας,

ταραχών, διέγερσης, επιχειρηματολογίας, επαναλαμβανόμενων κινήσεων και αισθητηριακής δυσλειτουργίας. Έχουν αναφερθεί επίσης ιδεοψυχαναγκαστικές συμπεριφορές σε παιδιά σχολικής ηλικίας με Σύνδρομο Down. Η ανάπτυξη και διατήρηση προκλητικής συμπεριφοράς μπορεί να σχετίζεται με αυτό που αντιλαμβάνεται το παιδί ως ανταμοιβή, είτε με την απόκτηση του επιθυμητού (π.χ. προσοχή), είτε με την αποφυγή αυτού που δεν είναι επιθυμητό ή θεωρείται υπερβολικά δύσκολο (π.χ. διανοητική πρόκληση) (Korlimara et al.,2020). Παρόλο που όλα τα παιδιά που αντιμετωπίζουν σημαντικές συμπεριφορικές προκλήσεις λαμβάνουν κλινική διάγνωση, το 6-8% των παιδιών και των νέων που έχουν Σύνδρομο Down με διάγνωση Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής Υπερκινητικότητας, 10-15% διαγιγνώσκονται με διαταραχές συμπεριφοράς και περίπου το 10% αναγνωρίζεται ότι βρίσκεται στο φάσμα του αυτισμού. Κατά την εφαρμογή της Λίστας ελέγχου συμπεριφοράς παιδιών, σε παιδιά με Σύνδρομο Down :επιθετικές συμπεριφορές χαμηλού επιπέδου (63-76%), προτίμηση για μοναξιά (63%), προστατευτική συμπεριφορά (35%), πείσμα (78%), ανυπακοή (73%), φόβοι (57%) και παρορμητικότητα (53%) έχουν ταυτιστεί με πιθανές επιδράσεις στην ηλικία (Patel et al., 2020). Μελέτες που έχουν διερευνήσει τον παιδικό Σύνδρομο Down διαπίστωσαν ότι τα αρσενικά διατρέχουν υψηλότερο κίνδυνο συμπεριφορικών προκλήσεων ενώ άλλες έρευνες δεν προσδιορίζουν επίσης συσχέτιση μεταξύ φύλου και συμπεριφορά ή αναφέρετε ότι οι γυναίκες έχουν περισσότερες πιθανότητες να εμπλακούν σε ορισμένες προβληματικές συμπεριφορές (Patel, et al.,2018).

Εφηβοι

Η εφαρμογή του Συστήματος αξιολόγησης συμπεριφοράς για παιδιά (BASC-2) σε εφήβους με Σύνδρομο Down έδειξε προβλήματα προσοχής (16–25%) και κοινωνική απόσυρση (10–17%). Οι πιθανοί παράγοντες κινδύνου που αυξάνουν την παρόμοια συμπεριφορά ή συναισθηματικά προβλήματα σε άτομα με Σύνδρομο Down περιλαμβάνουν την ηλικία, το φύλο, τους 5-HT (υποδοχείς σεροτονίνης), τον ύπνο και το στρες (Patel, et al.,2018).

Η διαταραχή της συμπεριφοράς μπορεί επίσης να σχετίζεται με τις περιορισμένες ικανότητες επικοινωνίας του παιδιού εκφραστικής γλώσσας ή με δυσφορία που σχετίζεται με ιατρικά θέματα (Binshihon & Goknil, 2020).

Στη νεολαία, οι εξωτερικές συμπεριφορές μπορεί να είναι προβληματικές, ενώ η μετατόπιση προς την εσωτερίκευση συμπεριφορών εμφανίζεται με την ωριμότητα

Η εσωτερική της συμπεριφοράς, με απόσυρση και μυστική συμπεριφορά, φαίνεται ότι αυξάνει τη συχνότητα στους εφήβους (Grieco, et al.,2015).

Ενήλικες

Η συναισθηματική ευπάθεια των ατόμων με Σύνδρομο Down δεν πρέπει να υποτιμάται. Οι αλλαγές στη συναισθηματική/συμπεριφορική λειτουργία κατά την ενηλικίωση συνήθως σχετίζονται με νευροεκφυλισμό. Ο επιπολασμός της κατάθλιψης σε ενήλικες με Σύνδρομο Down εκτιμάται ότι είναι περίπου 11,1% και πιστεύεται ότι είναι πολυπαραγοντικός. Τα νευροψυχιατρικά συμπτώματα σε ενήλικες με Σύνδρομο Down έχουν εκτιμηθεί ότι κυμαίνονται περίπου στο 26% των ατόμων, με διαταραχή συμπεριφοράς, επιθετικότητα, στερεότυπα και έλλειψη προσοχής να είναι τα πιο διαδεδομένα συμπτώματα. Η τυποποιημένη κλινική εκτίμηση της συμπεριφοράς σε ηλικιωμένους ενήλικες με Σύνδρομο Down μπορεί να βελτιώσει την ακρίβεια της διάγνωσης της άνοιας. Σε μια μελέτη ενηλίκων με Σύνδρομο Down ηλικίας 45 ετών και άνω, τα ψυχιατρικά συμπτώματα βρέθηκαν να είναι προεπιλεγμένο χαρακτηριστικό της συνυπάρχουσας άνοιας. Τα ψυχιατρικά συμπτώματα φαίνεται να ποικίλλουν ανάλογα με το στάδιο της άνοιας, αλλά φαίνεται ότι δεν επηρεάζονται από το επίπεδο της βασικής διανοητικής δυσλειτουργίας. Η τυποποιημένη κλινική εκτίμηση της συμπεριφοράς σε ηλικιωμένους ενήλικες με Σύνδρομο Down μπορεί να βελτιώσει την ακρίβεια της διάγνωσης της άνοιας. Επίσης, δεδομένου ότι μπορεί να είναι δύσκολο να αξιολογηθεί γνωστικά οι ηλικιωμένοι ενήλικες με Σύνδρομο Down , οι συμπεριφορικές αλλαγές μπορεί να είναι οι πιο αξιόπιστοι δείκτες κλινικής κατάστασης. Οι λεπτές αλλαγές σε διάφορες συμπεριφορές μπορεί να είναι από τα πρώτα συμπτώματα που παρατηρούνται από τους φροντιστές (Rafii et al., 2019).

Οι γονείς και οι επαγγελματίες μπορεί να θεωρήσουν όλες αυτές τις συμπεριφορές που εκτίθενται από παιδιά και νεαρούς ενήλικες με Σύνδρομο Down ως τυπικές, και επομένως δεν αναζητούν βοήθεια για τη διαχείριση τους. Οι οικογένειες μπορεί να μην ενημερώνονται ότι οι στρατηγικές θα μπορούσαν να διδαχθούν για να μειώσουν την ένταση ή τη συχνότητα αυτών των συμπεριφορών. Η έγκαιρη αναγνώριση από τους παρόχους μπορεί να βοηθήσει τις οικογένειες να αποκτήσουν την υποστήριξη που χρειάζονται τα παιδιά τους. Γνωρίζοντας σε ποια ηλικία ένα παιδί διατρέχει αυξημένο κίνδυνο για εμφάνιση συγκεκριμένων συμπεριφορικών προκλήσεων ή της εξέλιξης των αυξημένων κινδύνων με την πάροδο του χρόνου, δίνει τη δυνατότητα στους γονείς να αναζητήσουν συμβουλές

πριν αυτές οι συμπεριφορές γίνουν πιο ριζωμένες και πιο δύσκολο να εξαφανιστούν (Patel, et al.,2018). Διατίθενται υποστηρίξεις για να βοηθήσουν τους εφήβους με Σύνδρομο Down να περάσουν στην ενηλικίωση (Binshihon & Goknil, 2020).

2.4 Γνωστικά χαρακτηριστικά

Η σχέση μεταξύ των γονιδιωματικών επιδράσεων της τρισωμίας 21 που προκαλεί το Σύνδρομο Down και των παθογενετικών μηχανισμών που καθορίζουν τα γνωστικά ελλείμματα δεν είναι πλήρως κατανοητή, λόγω της ευρείας μεταβλητότητας των φαινοτυπικών επιδράσεων της διαταραχής. Αυτή η μεταβλητότητα μπορεί να οφείλεται σε διαφορετικές παραλλαγές, γονιδιωματική ανισορροπία ή επιγενετικούς ή περιβαλλοντικούς παράγοντες, και συνεπώς ομόλογες δομικές αλλαγές στον εγκέφαλο δεν επηρεάζουν όλα τα άτομα με σύνδρομο Down με τον ίδιο τρόπο (Lott & Dierssen, 2010).

Το Σύνδρομο Down χαρακτηρίζεται από ανωμαλίες στη μάθηση, τη μνήμη και τη γλώσσα που οδηγούν σε ήπια έως βαθιά εξασθένηση της πνευματικής λειτουργίας (Lott & Dierssen, 2010).

Το IQ κυμαίνεται από ήπια έως σοβαρή αναπηρία (30-70, μέσος όρος IQ 50), με γυναίκες που αναφέρθηκαν να έχουν ηπιότερους βαθμούς διανοητικής αναπηρίας σε σύγκριση με τους άνδρες (Baburamani et al., 2019).

Τα γνωστικά προφίλ των ατόμων με Σύνδρομο Down είναι διαφορετικά όσον αφορά τόσο τη σοβαρότητα της γνωστικής αναπηρίας όσο και τον τύπο της γνωστικής λειτουργίας που επηρεάζεται. Η μορφοσυνταξία, η λεκτική βραχυπρόθεσμη μνήμη και η ρητή μακροχρόνια μνήμη είναι συνήθως εξασθενημένα, και διατηρείται συνήθως η οπτικοακουστική βραχυπρόθεσμη μνήμη, η συσχετιστική μάθηση και η σιωπηρή μακροχρόνια μνήμη. Οι μειωμένες γλωσσικές ικανότητες σε άτομα με Σύνδρομο Down μπορεί να έχουν επιπτώσεις στην λειτουργία υψηλότερου επιπέδου. Ως εκ τούτου, το επίκεντρο της έρευνας είναι η ανάπτυξη των ψυχομετρικών και νευροψυχολογικών τεστ που δεν επηρεάζονται από την απομείωση της επικοινωνίας. Οι επιπτώσεις της γλωσσικής εξασθένησης στη λεκτική βραχυπρόθεσμη μνήμη και στη μεσολάβηση του μετωπικού φλοιού προφορική μνήμη απαιτούν αξιολόγηση (Lott & Dierssen, 2010).

Τα άτομα με Σύνδρομο Down είναι καλύτερα σε οπτικοακουστικές εργασίες σε σύγκριση με λεκτικές εργασίες βραχυπρόθεσμης μνήμης. Τα ευρήματα από την εκτίμηση της γλωσσικής δυσλειτουργίας και της λεκτικής μνήμης ερμηνεύθηκαν εφαρμόζοντας το μοντέλο πολλών συστατικών της μνήμης εργασίας, στο οποίο δύο

υποσυστήματα αποθηκεύουν προσωρινά λεκτικές και οπτικοακουστικές πληροφορίες, και τα δύο εξαρτήματα εξαρτώνται από το κεντρικό εκτελεστικό σύστημα. Σε ορισμένα άτομα με Σύνδρομο Down, το λεξιλόγιο των δεξιοτήτων είναι ισχυρότερη από ό, τι συντακτικές δεξιότητες. Επίσης, η οπτική μνήμη αντικειμένων φαίνεται να επηρεάζεται αρνητικά σε άτομα με τη διαταραχή. Τόσο τα αίτια όσο και οι συνέπειες αυτών των βλαβών πρέπει να προσδιοριστούν από μελλοντικές μελέτες. Η αναπτυξιακή πρόοδος σε παιδιά με Σύνδρομο Down υπονομεύεται από την αποτυχία τους να εξασκήσουν και να διατηρήσουν νέες δεξιότητες και από την αντιπαραγωγική τους προσέγγιση στην εκμάθηση νέων δεξιοτήτων. Αυτοί οι παράγοντες πρέπει να ληφθούν υπόψη κατά την αξιολόγηση της γνωστικής λειτουργίας σε άτομα με σύνδρομο Down (Lott & Dierssen, 2010).

Social attention



Sensory



Getting things



Escape/avoidance



Express emotion



Εικόνα 6 : Γνωστικά animations
Πηγή : Ένωση Σύνδρομου Down, 2021

2.5 Ψυχοκοινωνικά δεδομένα ανά ηλικία

2.5.1 Παιδική ηλικία

Σε αντίθεση με τη σωματική και γνωστική και ψυχολογική ανάπτυξη, όσον αφορά την κοινωνική ανάπτυξη, πολλά παιδιά με Σύνδρομο Down ευθυγραμμίζονται στενότερα με τα χρονοδιαγράμματα των παιδιών χωρίς Σύνδρομο Down.

Τα νεογνά με Σύνδρομο Down είναι συνήθως ελκυστικά και στοργικά, και το πρώτο τους χαμόγελο συνήθως εμφανίζεται μόνο μία ή δύο εβδομάδες αργότερα από άλλα παιδιά. Τα βρέφη με Σύνδρομο Down απολαμβάνουν την επικοινωνία και κάνουν καλή χρήση των μη λεκτικών δεξιοτήτων, συμπεριλαμβανομένης της φλυαρία και της χειρονομίας σε κοινωνικές καταστάσεις. Συχνά, τα παιδιά με Σύνδρομο Down θα μάθουν κοινωνική συμπεριφορά από άλλους, είτε από φίλους στην πραγματική ζωή είτε από χαρακτήρες στην τηλεόραση (Lawler & Mackenzie , n.d) .

Ωστόσο, δεν θα είναι κάθε παιδί με Σύνδρομο Down κοινωνική πεταλούδα. Κάποιοι μπορεί να χρειάζονται βοήθεια για να αλληλοεπιδράσουν με τους συναδέλφους τους και μερικοί μπορεί να γίνουν λίγο πολύ κοινωνικοί με την πάροδο του χρόνου, σύμφωνα με τον Higgins. Ο ρόλος των γονέων στη διευκόλυνση των σχέσεων αλλάζει με την πάροδο του χρόνου.

Αν και υπάρχουν πολλές διαφορές μεταξύ της ανάπτυξης και της προόδου ενός παιδιού με Σύνδρομο Down και εκείνου ενός παιδιού χωρίς την πάθηση, ο Whitten προειδοποιεί να μην υπάρχει εμμονή σε αυτό. Τα άτομα με Σύνδρομο Down μοιάζουν και με άλλα παιδιά. Έχουν τις ίδιες επιθυμίες, τους ίδιους φόβους και τα ίδια ενδιαφέροντα. Όμως, έχοντας επίγνωση των διαφορών μπορεί να είναι χρήσιμο, ώστε οι γονείς να αναγνωρίζουν πού το παιδί μπορεί να χρειαστεί περισσότερη υποστήριξη (Lawler & Mackenzie , n.d) .

Οι ασκούμενοι και οι ερευνητές έχουν ισχυριστεί εδώ και δεκαετίες ότι η κοινωνική λειτουργία είναι μια δύναμη στα παιδιά με Σύνδρομο Down . Ωστόσο, ορισμένες μελέτες έχουν καταλήξει στο συμπέρασμα ότι τα παιδιά με Σύνδρομο Down μπορεί να διατρέχουν μεγαλύτερο κίνδυνο εξασθένησης της κοινωνικής λειτουργίας σε σύγκριση με τα τυπικά αναπτυσσόμενα στοιχεία ελέγχου (Næss et al., 2016).

Για παράδειγμα σύμφωνα με έρευνα, χρησιμοποιώντας γονικές αναφορές και κλινικές δοκιμές Τα παιδιά με Σύνδρομο Down είχαν γενικά ασθενέστερες

κοινωνικές ικανότητες σε σύγκριση με τους μη λεκτικούς ελέγχους που αντιστοιχούν στην ψυχική ηλικία, αλλά δεν βρέθηκαν σημαντικές διαφορές για το κοινωνικό διαδραστικό παιχνίδι, λειτουργία της κοινότητας και την κοινωνική συμπεριφορά.

Τα παιδιά με Σύνδρομο Down έχουν περισσότερα κοινωνικά προβλήματα από τα παιδιά χωρίς Σύνδρομο Down με παρόμοια χρονολογική ηλικία και εκείνα με παρόμοια μη λεκτική ψυχική ηλικία. Το λεξιλόγιο ήταν ένας πιο σημαντικός παράγοντας πρόβλεψης των κοινωνικών προβλημάτων στα παιδιά με Σύνδρομο Down από ό, τι στις συνήθως αναπτυσσόμενες ομάδες ελέγχου. Καταλήγοντας έτσι στο συμπέρασμα ότι οι παρεμβάσεις για παιδιά με Σύνδρομο Down πρέπει να εστιάζονται έντονα στην ενσωμάτωση δεξιοτήτων λεξιλογίου και κοινωνικής λειτουργίας ξεκινώντας από νεαρή ηλικία (Næss et al., 2016).

Αξίζει να σημειωθεί ότι τα παιδιά και οι ενήλικες με Σύνδρομο Down έχουν την τάση να ακολουθούν γνωστές ρουτίνες που μπορεί να φαίνονται επαναλαμβανόμενες, καταναγκαστικές ή τελετουργικές. Μπορεί να απαιτούν καταστάσεις να είναι «σωστές» ή να θέλουν να συμμετέχουν στις ίδιες δραστηριότητες ξανά και ξανά. Αυτές οι συμπεριφορές γίνονται συχνά για να αποφευχθούν τα συναισθήματα άγχους. Είναι σημαντικό να εισάγονται σωματικές και κοινωνικές δραστηριότητες νωρίς στη ζωή, ώστε να γίνουν μέρος μιας καθημερινής ρουτίνας. Αυτό μπορεί να έχει θετικό αντίκτυπο στην επίτευξη αναπτυξιακών ορόσημων (Cachia et al., n.d.)

2.5.2 Εφηβεία

Η εφηβεία είναι μια περίοδος μετάβασης που μπορεί να δημιουργήσει άγχος τόσο για τους εφήβους όσο και για τους γονείς. Οι έφηβοι με Σύνδρομο Down περνούν τα ίδια στάδια με άλλους εφήβους, αλλά λόγω έλλειψης γνωστικών και συμπεριφορικών παραγόντων αυτοί και οι γονείς τους μπορεί να θεωρήσουν αυτήν την περίοδο ιδιαίτερα δύσκολη.

Η εφηβεία σχετίζεται με έντονη σωματική και ψυχοκοινωνική αλλαγή. Η περίοδος χωρίζεται μερικές φορές σε πρώιμη εφηβεία στην ηλικία των 12-14 ετών, στη μέση εφηβεία στα 15-17 έτη και στην καθυστερημένη εφηβεία στα 18-21 έτη. Υπάρχουν ατομικές διαφορές, αλλά και μια συνεχής εξέλιξη συμβαίνει με τα καθήκοντα της επίτευξης ανεξαρτησίας από τους γονείς και του τρόπου ζωής, συνειδητοποιώντας την αυξημένη σημασία της εικόνας του σώματος και την

καθιέρωση σεξουαλικής, εγωιστικής, φωνητικής και ηθικής ταυτότητας. Λόγω του αγώνα που εξαρτάται από την εξάρτηση-ανεξαρτησία, η εφηβεία μπορεί να είναι μια δοκιμαστική περίοδος τόσο για τους γονείς όσο και για τους εφήβους. Ωστόσο, είναι σημαντικό και για τα δύο μέρη να το περάσουν, καθώς είναι ένα φυσικό στάδιο ανάπτυξης. Οι έφηβοι με Σύνδρομο Down , βρίσκονται στα ίδια στάδια της εφηβείας, και υπάρχει έλλειψη γνωστικών και συμπεριφορικών παραγόντων (Merrick et al., 2004).

Τα παιδιά με το Σύνδρομο Down είναι γενικά χαρούμενα άτομα και μπορούν να εκπαιδευτούν με επιτυχία σε θέματα αυτοεξυπηρέτησης και κοινωνικών δεξιοτήτων. Το γεγονός ότι ένας αυξανόμενος αριθμός ατόμων με διανοητική αναπηρία ζει στην κοινότητα και όχι στα ιδρύματα έχει αυξήσει την ευαισθητοποίηση του κοινού ότι αυτά τα άτομα έχουν σεξουαλικές προσδοκίες, επιθυμίες και ανάγκες που πρέπει να υποστηρίζονται τόσο από την εκπαίδευση όσο και από τις υπηρεσίες υγείας. οι ανάγκες ποικίλλουν σε μεγάλο βαθμό από το ένα άτομο στο άλλο, ανάλογα με τη ζωή, το επίπεδο αναπηρίας και την πιθανή συννοσηρότητα (Servais, 2006).

Τα άτομα με νοητική αναπηρία αντιμετωπίζουν δυσκολίες στην κατανόηση των λεπτών και σύνθετων σκέψεων και συναισθημάτων των άλλων, και κατά συνέπεια δεν μπορούν να εκφράσουν τις σκέψεις τους και συναισθήματα. Ανεξάρτητα από τις δυσκολίες στην κατανόηση της δική τους σεξουαλικότητας και πώς να την εκφράσουν κατάλληλα, μελέτες δείχνουν ότι τα άτομα με ταυτότητα, έχουν σεξουαλικές ανάγκες και εμπλέκονται σε διάφορες σεξουαλικές επαφές (Hum et al., 2020).

Όμως οι περιορισμοί των ατόμων με Σύνδρομο Down εκδηλώνονται σε κακές εννοιολογικές, κοινωνικές και πρακτικές προσαρμοστικές δεξιότητες και κατά συνέπεια σεξουαλικές συμπεριφορές . Οι πιο αργές διαδικασίες μνήμης, ασταθείς και κυμαινόμενες προσοχές, χαμηλότερο επίπεδο ανάπτυξης ομιλίας, χαμηλότερες δυνατότητες αφαίρεσης και γενίκευσης προέρχονται από τους προαναφερθέντες περιορισμούς και οδηγούν περαιτέρω σε δυσκολίες στην υλοποίηση ενημερωμένων πληροφοριών, στη διαχείριση νέων καταστάσεων, στην αυτό-φροντίδα, στην επικοινωνία και κοινωνικές δεξιότητες.

Ένα άλλο πρόβλημα είναι η έλλειψη πληροφοριών που δεν παρέχονται στους εφήβους σχετικά με το σώμα τους και την σεξουαλικότητα τους, η συχνή αποθάρρυνσή τους και ακόμη και η τιμωρία για την προσπάθειά τους να εκφραστούν σεξουαλικά.

Σύμφωνα με μελέτες άτομα που κατοικούν σε ιδρύματα να είναι καλύτερα ενημερωμένοι για τη σεξουαλική επαφή, και κατάλληλα συμπεριφορά κατά την αντισύλληψη και τον έλεγχο των γεννήσεων σε σύγκριση με άτομα που ζουν σε οικογένειες, τα οποία από την πλευρά τους είχαν περισσότερες γνώσεις για σεξουαλικά μεταδιδόμενες ασθένειες, επικίνδυνη σεξουαλική συμπεριφορά και οικειότητα (Hum et al., 2020).

Ένα από τα βασικά στοιχεία για τη σεξουαλική ανάπτυξη των εφήβων είναι η σεξουαλική εκπαίδευση και αυτό δεν διαφέρει για τους εφήβους με Σύνδρομο Down. Αυτό πρέπει να θεωρηθεί ως μέρος της συνολικής εκπαιδευτικής διαδικασίας, με μεθοδολογία κατάλληλη για τις γνωστικές τους ικανότητες και ηλικίες. Όπως όλοι οι νέοι, οι έφηβοι με Σύνδρομο Down πρέπει να αναπτύξουν πτυχές όπως η αυτοεκτίμηση, η αποδοχή ευθυνών και η καθιέρωση ηθικών αξιών, προκειμένου να γίνουν σεξουαλικά υγιή άτομα (Jovanović et al., 2020).

2.5.3 Ενήλικες

Η πιο σημαντική ασθένεια των ατόμων με Σύνδρομο Down είναι η επιταχυνόμενη γνωστική μείωση που ξεκινά όταν φτάνουν σε ηλικία περίπου 40 ετών. Αυτή η μείωση μπορεί τουλάχιστον να αντισταθμιστεί εν μέρει από πολυσυστημικές προσεγγίσεις, συμπεριλαμβανομένης της γνωστικής εκπαίδευσης πρώιμης έναρξης, της σωματικής δραστηριότητας και της ψυχοκοινωνικής βοήθειας. Ωστόσο, καμία φαρμακολογική θεραπεία δεν έχει εγκριθεί για την αντιμετώπιση αυτής της μείωσης.

Σήμερα, μια έμμεση αλλά εύγλωττη ένδειξη που υποστηρίζει την ιδέα ότι το Σύνδρομο Down χαρακτηρίζεται από μια επιταχυνόμενη γήρανση προέρχεται από ρουτίνα κλινικής πρακτικής, καθώς τα άτομα με Σύνδρομο Down μετακινούνται απευθείας από την παιδιατρική γηριατρική, παρακάμπτοντας σχεδόν εντελώς τη σχετικά μακρά περίοδο υγιούς ενηλικίωσης που υπάρχει σε ευφλοειδή άτομα. Τυπικά σημάδια γνωστικής πτώσης και νευροψυχολογικά χαρακτηριστικά της άνοιας (μειωμένες βαθμολογίες δοκιμών για δεξιότητες γλώσσας και μικρής μνήμης, λειτουργίες μετωπικού λοβού, οπτικοατοτικές ικανότητες και προσαρμοστική συμπεριφορά) εμφανίζονται νωρίς σε άτομα με Σύνδρομο Down (Franceschi et al., 2019).

Οι ενήλικες με Σύνδρομο Down έχουν μια σειρά από ανάγκες, ικανότητες και επιθυμίες, όπως και κάθε άλλη ομάδα ανθρώπων. Κάποιοι θα μάθουν να οδηγούν, να έχουν ερωτικές και φιλικές σχέσεις και να ζουν σχεδόν αποκλειστικά μόνοι τους. Άλλοι θα χρειαστούν περισσότερη καθημερινή φροντίδα, αλλά ακόμα και τότε μπορεί να είναι σε θέση να διατηρήσουν μια μερική απασχόληση και να συμμετάσχουν σε σημαντικές κοινωνικές δραστηριότητες. Με τη σωστή υποστήριξη, μπορούν να έχουν πλούσιες, ικανοποιητικές ζωές και να αισθάνονται μέρος των κοινοτήτων τους. Υπάρχουν περισσότερες επιλογές τώρα από ποτέ για δουλειές και ρυθμίσεις διαβίωσης. Και οι γιατροί μαθαίνουν πάντα περισσότερα για θέματα υγείας που αντιμετωπίζουν τα άτομα με Σύνδρομο Down καθώς μεγαλώνουν. Οι κοινωνικές δραστηριότητες βοηθούν τους ανθρώπους να αισθάνονται ικανοποιημένοι στη ζωή. Όπως με οποιονδήποτε άλλο, η εργασία μπορεί να συμπληρώσει μέρος αυτού του ρόλου, αλλά είναι επίσης σημαντικό για τα άτομα με Σύνδρομο Down να συμμετέχουν σε αθλήματα, χόμπι και άλλα ενδιαφέροντα (Renee A., 2021).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3^ο

Διάγνωση του Συνδρόμου Down

3.1 Κληρονομικότητα

Οι περισσότερες περιπτώσεις του Συνδρόμου Down είναι σποραδικές, αλλά υπάρχει κίνδυνος επανεμφάνισης σε επικείμενες κυήσεις κατά 1%. Η εμφάνιση του Συνδρόμου Down σχετίζεται και είναι ανάλογη της ηλικίας της μητέρας. Όσο μεγαλύτερη είναι η μητέρα, τόσο μεγαλύτερος είναι ο κίνδυνος να γεννηθεί ένα παιδί με Σύνδρομο Down.

Στις περισσότερες περιπτώσεις, το σύνδρομο δεν κληρονομείται. Κατά τη διάρκεια του σχηματισμού αναπαραγωγικών κυττάρων σε έναν γονέα, συμβαίνει ένα τυχαίο συμβάν με αποτέλεσμα μια ανωμαλία χρωμοσώματος που προκαλείται από την κατάσταση που ονομάζεται Τρισωμία 21. Αυτή η χρωμοσωμική ανωμαλία εμφανίζεται συνήθως σε κύτταρα ωαρίων αλλά μερικές φορές επίσης εμφανίζεται σε κύτταρα σπέρματος. Ο λόγος πίσω από αυτήν τη χρωμοσωμική ανωμαλία είναι ένα σφάλμα στην κυτταρική διαίρεση που ονομάζεται μη-διάσπαση όπου τα χρωμοσώματα αποτυγχάνουν να διαχωριστούν και ως αποτέλεσμα τα αναπαραγωγικά κύτταρα αφήνονται με έναν ανώμαλο αριθμό χρωμοσωμάτων και επομένως ένα ωάριο ή ένα σπέρμα αποκτά ένα επιπλέον αντίγραφο του χρωμοσώματος 21 (Andrabi, 2019).

Εάν η γενετική σύνθεση ενός παιδιού έχει οποιοδήποτε από αυτά τα άτυπα αναπαραγωγικά κύτταρα, τότε το παιδί θα έχει επίσης ένα επιπλέον αντίγραφο του χρωμοσώματος 21. Κατά την πρώιμη ανάπτυξη του εμβρύου, εμφανίζεται ένα τυχαίο συμβάν που ονομάζεται μωσαϊκό όπου μερικά από τα κύτταρα του σώματος αποκτούν επιπλέον αντίγραφο του χρωμοσώματος 21, ενώ τα άλλα κελιά έχουν κανονικά δύο αντίγραφα. Όπως το Trisomy 21, το σύνδρομο μωσαϊκού δεν κληρονομείται επίσης (Andrabi, 2019).

Όσο αφορά τη μορφή μετατόπισης του Συνδρόμου Down μπορεί να κληρονομηθεί από έναν μη επηρεασμένο γονέα. Η μετατόπιση είναι στην πραγματικότητα μια αναδιάταξη γενετικού υλικού μεταξύ του χρωμοσώματος 21 και οποιουδήποτε άλλου χρωμοσώματος. Ο τύπος μετατόπισης που βρίσκεται σε έναν μη επηρεασμένο γονέα ονομάζεται ισορροπημένη μετατόπιση επειδή δεν υπάρχει απώλεια ή κέρδος γενετικού υλικού και ως εκ τούτου δεν προκαλεί κανένα πρόβλημα

υγείας. Ωστόσο, όταν αυτή η μετατόπιση μεταβιβάζεται στην επόμενη γενιά, γίνεται ανισορροπημένη και τα άτομα που κληρονομούν αυτήν την ανισορροπημένη μετατόπιση μπορεί να έχουν ένα επιπλέον αντίγραφο του χρωμοσώματος 21 που οδηγεί σε σύνδρομο Down (Andrabi, 2019).

3.2 Προγεννητικός έλεγχος

Κατά τη διάρκεια του προγεννητικού ελέγχου λαμβάνονται υπόψη οι παράγοντες, που αυξάνουν την πιθανότητα να γεννηθεί ένα παιδί με Σύνδρομο Down. Ο βασικός παράγων, ο οποίος αυξάνει την πιθανότητα αυτή, είναι η ηλικία της γυναίκας κατά την περίοδο του τοκετού. Χαρακτηριστικά αναφέρουμε πως αν η γυναίκα είναι 35 ετών στον τοκετό, η πιθανότητα αυτή υπολογίζεται περίπου 1/350, ενώ η πιθανότητα αυτή για ηλικία 40 και 45 ετών είναι 1/100 και 1/30 αντίστοιχα (Team, 2016).

Είναι σημαντικό να επισημανθεί πως όλες οι γυναίκες έχουν πιθανότητες να αποκτήσουν παιδί με Σύνδρομο Down. Μάλιστα με δεδομένο πως τα περισσότερα νεογνά γεννιούνται από γυναίκες με ηλικία μικρότερη των 35 ετών.

Ένας άλλος παράγων, που αυξάνει την πιθανότητα να γεννηθεί ένα παιδί με Σύνδρομο Down είναι και η ύπαρξη μίας προηγούμενης κύησης, στην οποία εμφανίστηκε το σύνδρομο αυτό. Συγκεκριμένα, η πιθανότητα να γεννηθεί ένα παιδί με Σύνδρομο Down από γονείς, που ήδη είχαν μία τέτοια κύηση υπολογίζεται στο 1% (Team, 2016).

Σήμερα δίνεται ιδιαίτερη σημασία στην δυνατότητα το ζευγάρι να γνωρίζει, αν το έμβρυο, που κυοφορείται, έχει Σύνδρομο Down ή όχι, όσο γίνεται νωρίτερα μέσα στην κύηση. Οι εξετάσεις, οι οποίες περιλαμβάνονται στον προγεννητικό έλεγχο και προσανατολίζονται στον εντοπισμό εμβρύων με Σύνδρομο Down, χωρίζονται σε δύο κατηγορίες: τις λεγόμενες εξετάσεις διαλογής (screening tests) και στις διαγνωστικές εξετάσεις (diagnostic tests) (Team, 2016).

Οι εξετάσεις διαλογής είναι αυτές, που μας δίνουν την πιθανότητα το έμβρυο να έχει Σύνδρομο Down, δηλαδή στα αποτελέσματα, που θα λάβουμε γράφει: «η πιθανότητα το έμβρυο να έχει Σύνδρομο Down είναι...». Αν η πιθανότητα αυτή είναι υψηλή (το όριο που βάζουμε είναι το 1/260), τότε προχωράμε στις διαγνωστικές εξετάσεις, οι οποίες μας αποκαλύπτουν αν το έμβρυο έχει ή δεν έχει τελικά Σύνδρομο Down. Η πιο συνηθισμένη εξέταση διαλογής είναι η λεγόμενη μέτρηση της αυχενικής

διαφάνειας, η οποία εισήχθη στην κλινική πρακτική στις αρχές της δεκαετίας του 1990. Η μέτρηση της αυχενικής διαφάνειας λαμβάνει χώρα κατά τη διάρκεια ενός εξειδικευμένου υπερηχογραφικού ελέγχου, οπότε και μετράτε η ποσότητα υγρού, που φυσιολογικά εντοπίζεται κάτω από το δέρμα στον αυχένα του εμβρύου. Η μέτρηση αυτή γίνεται από την 11η εβδομάδα της κύησης και πριν συμπληρωθεί η 14η εβδομάδα. Αυξημένη αυχενική διαφάνεια είναι σημείο, το οποίο συνδέεται με την εμφάνιση Συνδρόμου Down (Team, 2016).

Κατά τον υπερηχογραφικό έλεγχο αυτό εξετάζονται και άλλα σημεία, τα οποία συνδέονται με το Σύνδρομο Down. Έτσι εξετάζεται, αν το ρινικό οστό είναι ορατό, η απουσία του οστού αυτού συνδέεται με Σύνδρομο Down, ενώ εξετάζεται και η ροή σε ένα αγγείο στο ήπαρ του εμβρύου, που ονομάζεται φλεβώδης πόρος καθώς και η ροή του αίματος μέσα από την τριγλώχινα βαλβίδα της καρδιάς.

Ο υπερηχογραφικός έλεγχος, κατά τον οποίον γίνεται η μέτρηση της αυχενικής διαφάνειας, συνδυάζεται με την εξέταση των επιπέδων των ορμονών PAPP-A και β-hcg στο αίμα της εγκύου. Το αίμα της εγκύου λαμβάνεται με μία απλή αιμοληψία. Ο συνδυασμός των ευρημάτων του υπερηχογραφικού ελέγχου με τις μετρήσεις στο αίμα της εγκύου μας δίνει την τελική πιθανότητα το έμβρυο να έχει Σύνδρομο Down (Team, 2016).

Από το 2011 και μετά άρχισε να εφαρμόζεται στα πλαίσια των εξετάσεων διαλογής για το Σύνδρομο Down η εξέταση του DNA του εμβρύου. Στις αρχές της δεκαετίας του 2000, ανακαλύφθηκε πως στο αίμα της μητέρας μπορεί να εντοπιστεί γενετικό υλικό (DNA δηλαδή) του εμβρύου. Έκτοτε αναπτύχθηκαν μέθοδοι ανάλυσης του DNA αυτού, ώστε να εντοπισθούν ενδεχόμενες γενετικές ανωμαλίες, όπως το Σύνδρομο Down, στο έμβρυο. Η τεχνική αυτή έχει δώσει ενθαρρυντικά αποτελέσματα όσον αφορά την ακρίβεια των αποτελεσμάτων. Το DNA του εμβρύου εντοπίζεται στο αίμα της εγκύου ήδη με τη συμπλήρωση των 10 εβδομάδων κύησης. Με δεδομένο δε πως το DNA του εμβρύου λαμβάνεται με απλή αιμοληψία από τη μητέρα, η εξέταση αυτή δεν ενέχει επέμβαση (Team, 2016).

Αντίθετα, οι διαγνωστικές εξετάσεις για τον εντοπισμό των εμβρύων με σύνδρομο Down είναι επεμβατικές. Πρόκειται για την αμνιοπαρακέντηση και τη λήψη τροφοβλάστης και σκοπό έχουν τη λήψη γενετικού υλικού του εμβρύου, προκειμένου να εξεταστεί και να διαπιστωθεί αν έχει Σύνδρομο Down.

Η λήψη τροφοβλάστης λαμβάνει χώρα μεταξύ της 11ης και 14ης εβδομάδα της κύησης. Η τροφοβλάστη είναι στην πραγματικότητα ο πρώιμος πλακούντας του

εμβρύου. Η λήψη δείγματος τροφοβλάστης γίνεται και αυτή με τη χρήση μίας λεπτής βελόνης. Το ληφθέν δείγμα περιέχει γενετικό υλικό του εμβρύου και εξετάζεται, ώστε να διαπιστωθεί αν αυτό έχει Σύνδρομο Down.

Τόσο η αμνιοπαρακέντηση, όσο και η λήψη τροφοβλάστης δίνουν μεν αποτελέσματα ξεκάθαρα, όσον αφορά το ενδεχόμενο το έμβρυο να έχει Σύνδρομο Down, αλλά συνδέονται και με κίνδυνο αποβολής του κήματος, ο οποίος κυμαίνεται ανάλογα με τις στατιστικές από το 0,5% μέχρι το 1%.

Ο προγεννητικός έλεγχος είναι σημαντικό να ολοκληρώνεται σε όσο το δυνατόν προωμότερο στάδιο της κύησης (Team, 2016).

3.2.1 Υπερηχογράφημα αυχενικής διαφάνειας

Η αυχενική διαφάνεια ορίζεται ως το μέγιστο πάχος της ηχητικής ζώνης (συσσώρευση υγρού) μεταξύ της εσωτερικής όψης του εμβρυϊκού δέρματος και της εξωτερικής όψης του μαλακού ιστού που υπερισχύει της αυχενικής σπονδυλικής στήλης ή του ινιακού οστού. Η μέτρηση της διαφάνειας αυτής (NT) μεταξύ 11 και 14 εβδομάδας κύησης είναι ένας καθιερωμένος και σταθερός δείκτης για χρωμοσωμικές ανωμαλίες, συμπεριλαμβανομένης της τρισωμίας 21. Ακόμη και στην απουσία ανευπλοειδίας σε περίπτωση φυσιολογικής συμβατικής ανάλυσης καρυότυπου ή μικροσυστοιχίας, η αυξημένη τιμή είναι προγνωστικό αποτέλεσμα ανεπιθύμητης εγκυμοσύνης, επειδή σχετίζεται με αποβολές, συγγενή καρδιακά ελαττώματα, αρκετές εμβρυϊκές δυσπλασίες, πολλά γενετικά σύνδρομα, σκελετική δυσπλασία, ενδομήτριο θάνατο (η πλειοψηφία αυτών των δομικών ανωμαλιών δεν ανιχνεύονται πριν από τη γέννηση) (Bhatt et al., 2020).

Η αυχενική διαφάνεια του εμβρύου (NT) επέφερε μια αλλαγή παραδείγματος στην πρόβλεψη της υγείας του εμβρύου και στην αντιστροφή της πυραμίδας της προγεννητικής φροντίδας, όπου το πρώτο τρίμηνο προσφέρει τώρα μια σειρά ευκαιριών για την αξιολόγηση του εμβρύου. Περίπου το 20-50% τα έμβρυα με αυξημένη αυχενική διαφάνεια έχουν χρωμοσωμική ανωμαλία / ανευπλοειδία. Ακόμα και τα ευφλοειδή έμβρυα με αυξημένο ποσοστό μπορεί να εμφανιστούν με δομικές ανωμαλίες όπως καρδιακά ελαττώματα, διαφραγματικές κήλες, σπάνια γενετικά σύνδρομα και σπάνια συγγενή λοίμωξη. Αν και η αυξημένη αυχενική διαφάνεια (NT) δεν σχετίζεται συνήθως με εμβρυϊκή λοίμωξη, η μόλυνση από παρβοϊό B19 είναι η μόνη λοίμωξη που έχει αναφερθεί σε συνδυασμό με αυξημένη τιμή. Ως εκ τούτου, η

αυξημένη NT στο πρώτο τρίμηνο απαιτεί εκτεταμένη αξιολόγηση που περιλαμβάνει καρυοτυπία / μικροσυστοιχία, εμβryo-ηχοκαρδιογραφία και μοριακές εξετάσεις με επεξεργασία για συγγενή λοίμωξη. Για να αποφευχθούν ψευδώς αρνητικά ή θετικά αποτελέσματα, το έμβryo πρέπει να βρίσκεται σε ουδέτερη θέση, με το κεφάλι ευθυγραμμισμένο με τη σπονδυλική στήλη. Κατά τη διάρκεια της σάρωσης, πρέπει να ληφθούν περισσότερες από μία μετρήσεις και να ληφθεί υπόψη η μέγιστη που πληρεί τα κριτήρια (Bhatt et al., 2020).

Τα έμβρυα με αυξημένο NT ($NT \geq 3$ mm) ή περισσότερο από το 99ο εκατοστό λαμβάνονται υπόψη για περαιτέρω έρευνα και λεπτομερή αξιολόγηση από μια σειρά δοκιμών. Η αυξημένη αυχενική διαφάνεια πιστεύεται ότι σχετίζεται με διεσταλμένα λεμφικά κανάλια και θεωρείται μη ειδικό σημάδι γενικευμένης ανωμαλίας του εμβρύου. Ωστόσο, πρέπει επίσης να συμβουλευούμε τους γονείς επαρκώς ότι αυξάνεται στο 4,4% των χρωμοσωμικά φυσιολογικών εμβρύων και αυτά τα ευφλοειδή έμβρυα εξακολουθούν να διατρέχουν κίνδυνο για ένα ευρύ φάσμα δυσπλασιών του εμβρύου, δυσπλασιών, διαταραχών, γενετικών συνδρόμων και νευροαναπτυξιακής καθυστέρησης (Bhatt et al., 2020).

Ο αριθμός των ανωμαλιών που είναι γνωστό ότι σχετίζονται με τη διευρυμένη NT αυξάνεται ακόμη. Ωστόσο, παραμένει μια μεγάλη ομάδα εμβρύων με αυξημένη NT που εμφανίζονται ως υγιή νεογνά. Ως εκ τούτου, σε όλα τα ζευγάρια με ένα ευφλοειδές έμβryo με αυξημένη NT θα πρέπει να υποβληθεί σε λεπτομερή σάρωση υπερήχων σε κύηση 18-20 εβδομάδων για τον αποκλεισμό ή τη διάγνωση δομικών ανωμαλιών ή λεπτών σημείων υπερήχων που σχετίζονται με γενετικά σύνδρομα. Η ηχοκαρδιογραφία του εμβρύου θα πρέπει να προσφέρεται επιπλέον εάν εξακολουθεί να αυξάνεται η NT και πρέπει να προσφέρεται θεραπεία για συγγενείς λοιμώξεις (Bhatt et al., 2020).

3.2.2. Α-Εμβρυική πρωτεΐνη

Μια εξέταση αίματος άλφα-φετοπρωτεΐνης (AFP) ελέγχει το επίπεδο AFP στο αίμα μιας εγκύου γυναίκας. Το AFP είναι μια ουσία που παράγεται στο ήπαρ ενός εμβρύου. Η ποσότητα AFP στο αίμα μιας εγκύου γυναίκας μπορεί να βοηθήσει να διαπιστωθεί εάν το μωρό μπορεί να έχει προβλήματα όπως η μηνιγγομυελοκήλη και η εγκεφαλοπάθεια. Μια δοκιμή AFP μπορεί επίσης να γίνει ως μέρος μιας εξέτασης διαλογής για την εύρεση άλλων χρωμοσωμικών προβλημάτων, όπως το σύνδρομο

Down (τρισωμία 21) ή το σύνδρομο Edwards (τρισωμία 18). Μια δοκιμή AFP μπορεί να βοηθήσει στην εύρεση της γαστροσχιστικής κρίσης, ένα συγγενές πρόβλημα στο οποίο μερικά από τα έντερα του μωρού προεξέχουν μέσω του τοιχώματος της κοιλιάς.

Κανονικά, χαμηλά επίπεδα AFP μπορούν να βρεθούν στο αίμα μιας εγκύου γυναίκας. Δεν υπάρχει AFP (ή μόνο πολύ χαμηλό επίπεδο) γενικά στο αίμα υγιών ανδρών ή σε υγιείς, μη έγκυες γυναίκες (Staff, H., 2021).

Το επίπεδο AFP στο αίμα χρησιμοποιείται σε τεστ τριπλού ή τετραπλού διαγνωστικού ελέγχου μητρικού ορού. Σε γενικές γραμμές μεταξύ 15 και 20 εβδομάδων, αυτές οι εξετάσεις ελέγχουν τα επίπεδα τριών ή τεσσάρων ουσιών στο αίμα μιας εγκύου γυναίκας. Η τριπλή οθόνη ελέγχει την άλφα-φετοπρωτεΐνη (AFP), την ανθρώπινη χοριακή γοναδοτροπίνη (hCG) και έναν τύπο οιστρογόνου (μη συζευγμένη οιστριόλη ή uE3). Η τετραπλή οθόνη ελέγχει αυτές τις ουσίες και το επίπεδο της ορμόνης αναστολίνης A. Τα επίπεδα αυτών των ουσιών - μαζί με την ηλικία μιας γυναίκας και άλλους παράγοντες - βοηθούν τον γιατρό να εκτιμήσει την πιθανότητα ότι το μωρό μπορεί να έχει ορισμένα προβλήματα ή γενετικές ανωμαλίες (Staff, H., 2021).

Οι εξετάσεις διαλογής που χρησιμοποιούνται εξετάζουν την πιθανότητα που υπάρχει ώστε το μωρό να έχει κάποιο γενετικό ελάττωμα. Εάν μια εξέταση διαλογής είναι θετική, αυτό σημαίνει ότι είναι πιο πιθανό να έχει αυτό το γενετικό ελάττωμα (Staff, H., 2021).

3.2.3 Παρακέντηση ομφάλιου λώρου

Είναι ένα διαγνωστικό προγεννητικό τεστ στο οποίο ένα δείγμα του αίματος του μωρού αφαιρείται από τον ομφάλιο λώρο για δοκιμή. Αυτό το τεστ παίρνει δείγμα αίματος εμβρύου οδηγώντας μια βελόνα στον ομφάλιο λώρο. Μια λεπτή βελόνα περνά μέσω της κοιλιάς και της μήτρας στον ομφάλιο λώρο και μετά το αίμα αποσύρεται για εξέταση. Γίνεται συνήθως μετά την εβδομάδα 18 της εγκυμοσύνης. Μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την ανίχνευση ορισμένων γενετικών διαταραχών, καταστάσεων αίματος και λοιμώξεων (Mayo Clinic, 2021; Fuentes, 2021).

Μπορεί επίσης να χρησιμοποιηθεί για την παροχή αίματος και φαρμάκων σε ένα μωρό μέσω του ομφάλιου λώρου. Τα αποτελέσματα είναι συνήθως έτοιμα εντός 3 ημερών. Η συγκεκριμένη εξέταση καθίσταται σπάνια επειδή διαγνωστικές

διαδικασίες όπως αμνιοκέντηση και δειγματοληψία χοριακών λαχνών, οι οποίες ενέχουν χαμηλότερο κίνδυνο εμβρυϊκού θανάτου, μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την προγεννητική διάγνωση νόσου. Η παρακέντηση ομφάλιου λώρου γίνεται συνήθως όταν δεν μπορεί να γίνει διάγνωση από αμνιοκέντηση, δειγματοληψία χοριακών λαχνών, υπερήχους ή άλλες μεθόδους. Ενέχει υψηλότερο κίνδυνο επιπλοκών στο μωρό, συμπεριλαμβανομένου του θανάτου, σε σύγκριση με άλλες διαδικασίες.

Η παρακέντηση ομφάλιου λώρου ενέχει δυνητικά σοβαρούς κινδύνους, όπως:

- ✓ Εμβρυϊκή αιμορραγία: η αιμορραγία από την περιοχή όπου εισάγεται η βελόνα είναι η πιο κοινή επιπλοκή. Εάν εμφανιστεί απειλητική για τη ζωή αιμορραγία του εμβρύου, ο γιατρός μπορεί να συστήσει αντικατάσταση προϊόντων αίματος στο έμβρυο.
- ✓ Αιμάτωμα ομφάλιου λώρου: μια συλλογή εμβρυϊκού αίματος εντός του ομφάλιου λώρου μπορεί να συμβεί κατά τη διάρκεια ή μετά από μια τέτοια εξέταση. Τα περισσότερα νεογνά δεν έχουν σημεία ή συμπτώματα όταν συμβαίνει αυτό. Ωστόσο, μερικοί μπορεί να αναπτύξουν χαμηλό καρδιακό ρυθμό για μικρό χρονικό διάστημα. (Εάν το αιμάτωμα είναι σταθερό, ο γιατρός σας θα παρακολουθεί το μωρό. Εάν το αιμάτωμα δεν είναι σταθερό ή εάν ο καρδιακός ρυθμός του μωρού σας δεν ανακάμψει, ο γιατρός σας θα σας προτείνει επείγουσα καισαρική τομή.)
- ✓ Επιβράδυνση του καρδιακού ρυθμού του μωρού: ο καρδιακός ρυθμός του μωρού μπορεί να επιβραδυνθεί προσωρινά μετά από την παρακέντηση.
- ✓ Μόλυνση: Σπάνια, μπορεί να οδηγήσει σε λοίμωξη της μήτρας ή του εμβρύου.
- ✓ Εμβρυϊκή-μητρική αιμορραγία: το εμβρυϊκό αίμα μπορεί να εισέλθει στη μητρική κυκλοφορία σε περίπου 40 τοις εκατό των διαδικασιών. Η ποσότητα της αιμορραγίας είναι συνήθως μικρή. Αυτό το πρόβλημα είναι πιο συχνό όταν ο πλακούντας βρίσκεται στο μπροστινό μέρος της μήτρας.
- ✓ Μετάδοση μητρικών λοιμώξεων: εάν η μητέρα έχει ορισμένες λοιμώξεις, όπως ηπατίτιδα Β, ηπατίτιδα C ή HIV, μπορεί να μεταδοθούν στο μωρό.
- ✓ Απώλεια εγκυμοσύνης: η παρακέντηση ομφάλιου λώρου ενέχει μεγαλύτερο κίνδυνο θανάτου του εμβρύου από ό, τι άλλες προγεννητικές διαγνωστικές εξετάσεις, όπως η δειγματοληψία χοριακών λαχνών και η αμνιοκέντηση. Ο κίνδυνος είναι περίπου 1 έως 2 τοις εκατό για ένα έμβρυο που φαίνεται

φυσιολογικό και εξετάζεται για γενετικές διαταραχές (Mayo Clinic, 2021; Fuentes, 2021).

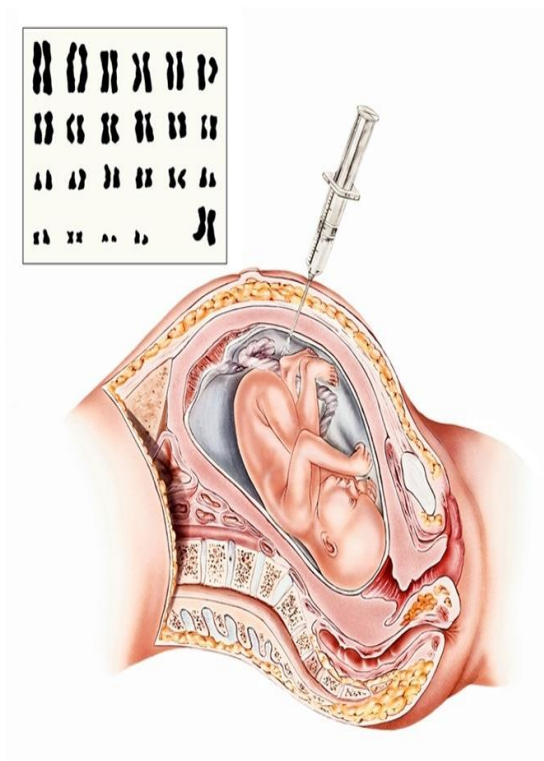
Ωστόσο, δεδομένου ότι πολλά νεογνά είναι άρρωστα όταν γίνεται η εξέταση, είναι συχνά δύσκολο να προσδιοριστεί εάν ο εμβρυϊκός θάνατος σχετίζεται με τη διαδικασία ή με την υγεία του μωρού.

Πριν από την 23^η εβδομάδα της εγκυμοσύνης, η εξέταση πραγματοποιείται συνήθως σε ιατρείο ή στο γραφείο του παρόχου υγειονομικής περίθαλψης. Μετά την 23^η εβδομάδα της εγκυμοσύνης, γίνεται συνήθως στο νοσοκομείο, σε περίπτωση που το μωρό εμφανίσει επιπλοκές που μπορεί να απαιτούν επείγουσα παράδοση. Ο γιατρός θα προτείνει αυτή την διαδικασία μόνο εάν δεν είναι διαθέσιμες άλλες επιλογές ή δεν θα παράγουν αποτελέσματα αρκετά γρήγορα (Mayo Clinic, 2021; Fuentes, 2021).

3.2.4. Αμνιοπαρακέντηση

Η αμνιοπαρακέντηση είναι μια διαγνωστική διαδικασία στην οποία μια μικρή ποσότητα αμνιακού υγρού αφαιρείται από τον σάκο του αμνιακού υγρού γύρω από το μωρό μέσα στη μήτρα, για τον έλεγχο ορισμένων χρωμοσωμικών ανωμαλιών και άλλων γενετικών ελαττωμάτων. Αυτό το υγρό προορίζεται για την προστασία και θρέψη του μωρού και είναι ζωτικής σημασίας για την ορθή ανάπτυξή του (Thomas, 2021).

Συνήθως πραγματοποιείται μεταξύ της 15ης και της 20ης εβδομάδας της εγκυμοσύνης (Medline plus, 2021). Ένα δείγμα αμνιακού υγρού εξετάζεται για να ανιχνεύσει την ηλικία του εμβρύου, το φύλο, τις ανωμαλίες χρωμοσωμάτων, τα ελαττώματα του νευρικού σωλήνα, τις κληρονομικές ασθένειες και την ευαισθητοποίηση του παράγοντα Rh του εμβρύου (Medline plus, 2021).



Εικόνα 7: Εγκυμοσύνη - Αμνιοκέντηση.

Πηγή : Medlineplus, 2021.

Ενδείξεις

Η αμνιοκέντηση δεν πρέπει να αντιμετωπίζεται ως ρουτίνα διαδικασία λόγω των σχετικών κινδύνων. Ορισμένες συγκεκριμένες ενδείξεις για μια αμνιοκέντηση περιλαμβάνουν:

- Γενετική αμνιοκέντηση: αυτή είναι η πιο κοινή ένδειξη για αμνιοκέντηση και γίνεται όταν ο πάροχος υγειονομικής περίθαλψης πιστεύει ότι θα είναι επωφελές για τη διαχείριση της εγκυμοσύνης περαιτέρω ή θα αλλάξει την απόφαση των γονέων να συνεχίσουν την εγκυμοσύνη. Ο έλεγχος πραγματοποιείται για χρωμοσωμικά ελαττώματα όπως το Σύνδρομο Down ή άλλα τρισώματα, ειδικά σε:
 - ✓ γυναίκες με προσωπικό ή οικογενειακό ιστορικό τέτοιων ανωμαλιών
 - ✓ εάν είναι μεγαλύτεροι από 35 ετών κατά τη στιγμή της σύλληψης
 - ✓ εάν άλλες προγεννητικές εξετάσεις εξέτασης ήταν θετικές ή οριακές
 - ✓ Η εμβρυϊκή σάρωση με υπερήχους ήταν ανώμαλη με τρόπο που υποδηλώνει γενετικά ελαττώματα.

- Έλεγχος των εμβρυϊκών πνευμόνων για ωριμότητα εάν ένα μωρό πρόκειται να γεννηθεί πριν από την περίοδο (μεταξύ 32 και 39 εβδομάδων εγκυμοσύνης) για καταστάσεις που δεν είναι
- Έλεγχος για λοίμωξη του εμβρύου ή για την αξιολόγηση των επιπέδων της εμβρυϊκής αιμοσφαιρίνης, όταν η μητέρα ευαισθητοποιείται έναντι των ερυθρών κυττάρων του εμβρύου, προκαλώντας την καταστροφή τους από μητρικά αντισώματα που περνούν στην κυκλοφορία του εμβρύου
- Αφαίρεση υπερβολικού αμνιακού υγρού εάν προκαλεί μητρική δυσφορία ή ιατρικές επιπλοκές (Thomas, 2021).

Αντενδείξεις

Η αμνιοπαρακέντηση μπορεί να αντενδείκνυται εάν η μητέρα είναι θετική στον ιό HIV, έχει ηπατίτιδα Β ή ηπατίτιδα C, η οποία θα μπορούσε να μεταδοθεί κάθετα με τη μέθοδο της αμνιοπαρακέντησης (Thomas, 2021).

Κίνδυνοι

Ενώ η διαδικασία είναι γενικά ασφαλής, οι κίνδυνοι της περιλαμβάνουν:

- Διαρροή αμνιακού υγρού: αυτή είναι ασυνήθιστη, συνήθως μικρή και αυτοπεριοριζόμενη (σταματά μέσα σε μια εβδομάδα), χωρίς μόνιμη αρνητική επίπτωση στην εγκυμοσύνη
- Αποβολή: ο κίνδυνος απώλειας του μωρού είναι περίπου 0,6% και είναι υψηλότερος όταν γίνεται πριν από 15 εβδομάδες
- Τραυματισμοί με βελόνες: ενώ μπορεί να εμφανιστούν περιστασιακά τραύματα διάτρησης στο μωρό λόγω της μετακίνησης στο μονοπάτι της βελόνας, σοβαροί τραυματισμοί είναι πολύ σπάνιοι
- Rh ανοσοποίηση: Πρόκειται για μια επιπλοκή που προκαλείται από τη μόλυνση του Rh-αρνητικού αίματος της μητέρας από τα εμβρυϊκά θετικά ερυθρά αιμοσφαίρια, προκαλώντας ανοσοποίηση. Τα αντισώματα που παράγονται ως αποτέλεσμα, διασχίζουν τον πλακούντα και προκαλούν συσσωμάτωση και καταστροφή των ερυθρών κυττάρων του εμβρύου, με αποτέλεσμα σοβαρή εμβρυϊκή αναιμία και ακόμη και θάνατο. Αυτό αποτρέπεται με ενέσεις Rhogam μετά τη διαδικασία. Το μητρικό αίμα εξετάζεται επίσης για τον έλεγχο αυτών των ισοαντισωμάτων.

- Μόλυνση : μερικές φορές, η αμνιοπαρακέντηση μπορεί να προκαλέσει λοίμωξη στη μήτρα. Ορισμένες λοιμώξεις μπορεί επίσης να μεταφερθούν στο έμβρυο κατά τη διάρκεια της διαδικασίας, όπως ηπατίτιδα C, HIV ή τοξοπλάσμωση (Thomas, 2021).

Αποτελέσματα

Τα πρώτα αποτελέσματα θα είναι διαθέσιμα εντός 3 εργάσιμων ημερών, και αποκαλύπτουν εάν υπάρχει μια χρωμοσωμική κατάσταση, όπως το Σύνδρομο Down .

Η αμνιοπαρακέντηση εκτιμάται ότι θα δώσει ένα οριστικό αποτέλεσμα σε 98 έως 99 από κάθε 100 γυναίκες που έκαναν το τεστ. Αλλά δεν μπορεί να δοκιμάσει για κάθε κατάσταση και, σε μικρό αριθμό περιπτώσεων, δεν είναι δυνατόν να έχουμε ένα τελικό αποτέλεσμα.

Πολλές γυναίκες που έχουν αμνιοκέντηση θα έχουν "φυσιολογικό" αποτέλεσμα. Αυτό σημαίνει ότι καμία από τις καταστάσεις που εξετάστηκαν δεν βρέθηκε στο μωρό. Αλλά ένα φυσιολογικό αποτέλεσμα δεν εγγυάται ότι το μωρό θα είναι εντελώς υγιές, καθώς το τεστ ελέγχει μόνο τις καταστάσεις που προκαλούνται από ορισμένα γονίδια και δεν μπορεί να αποκλείσει κάθε πάθηση. Εάν το αποτέλεσμα της δοκιμής σας είναι θετικό, το μωρό σας έχει 1 από τις καταστάσεις για τις οποίες εξετάστηκε. Σε αυτήν την περίπτωση, οι συνέπειες θα συζητηθούν πλήρως μαζί σας και θα πρέπει να αποφασίσετε τι θα κάνετε στη συνέχεια (Nhs.uk, 2021).

3.2.5 Δειγματοληψία χοριακών λαχνών

Η δειγματοληψία χοριακών λαχνών (CVS) είναι μια δοκιμή που μπορεί να προσφερθεί κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης για να ελέγξετε εάν το έμβρυο έχει γενετική ή χρωμοσωμική κατάσταση, όπως Σύνδρομο Down. Περιλαμβάνει την αφαίρεση και τον έλεγχο ενός μικρού δείγματος κυττάρων από τον πλακούντα, το όργανο που συνδέει την παροχή αίματος της μητέρας με το αγέννητο μωρό.

Το CVS πραγματοποιείται συνήθως μεταξύ της 11^{ης} και της 14^{ης} εβδομάδας της εγκυμοσύνης, αν και μερικές φορές εκτελείται αργότερα από αυτό εάν είναι απαραίτητο.

Κατά τη διάρκεια της δοκιμής, ένα μικρό δείγμα κυττάρων αφαιρείται από τον πλακούντα χρησιμοποιώντας 1 από 2 μεθόδους:

- Διαμέσου της κοιλιάς (Διαδερμικό) - μια βελόνα εισάγεται μέσω της κοιλιάς σας (αυτή είναι η πιο συνηθισμένη μέθοδος που χρησιμοποιείται)
- Διαμέσου του τραχήλου (εισόδου της μήτρας) - ένας σωλήνας ή μια μικρή λαβίδα (ομαλά μεταλλικά όργανα που μοιάζουν με λαβίδες) εισάγονται μέσω του τραχήλου της μήτρας.

Η διαδικασία CVS περιγράφεται συνήθως ως δυσάρεστη και όχι επώδυνη (Nhs.uk ,2021).

Ενδείξεις

Η δειγματοληψία χοριακών λαχνών (CVS) προσφέρεται μόνο εάν στην περίπτωση εγκυμοσύνης υπάρχει αυξημένη πιθανότητα να αποκτηθεί μωρό με γενετική ή χρωμοσωμική κατάσταση. Μπορεί μόνο τότε να διαγνώσει μια σειρά από καταστάσεις. Θα προσφερθεί CVS εάν τα αποτελέσματα των εξετάσεων ή το ιατρικό ή οικογενειακό ιστορικό της εγκύου υποδηλώνουν ότι υπάρχουν περισσότερες πιθανότητες να αποκτηθεί μωρό με γενετική ή χρωμοσωμική κατάσταση (Nhs.uk, 2021).

Κίνδυνοι

- Αποβολή : η απώλεια εγκυμοσύνης τις πρώτες 23 εβδομάδες. Η πιθανότητα αποβολής μετά το CVS είναι έως 1 στα 100. Αυτό σημαίνει ότι 1 στις 100 εγκυμοσύνες θα αποβάλει μετά από CVS. Αλλά είναι δύσκολο να προσδιοριστεί ποιες αποβολές θα είχαν συμβεί ούτως ή άλλως και ποια είναι τα αποτελέσματα της διαδικασίας CVS. Μερικές πρόσφατες έρευνες έχουν δείξει ότι ένας πολύ μικρός αριθμός αποβολών που εμφανίζονται μετά το CVS είναι άμεσο αποτέλεσμα της διαδικασίας. Οι περισσότερες αποβολές που συμβαίνουν μετά από CVS εμφανίζονται εντός 3 ημερών από τη διαδικασία. Σε ορισμένες περιπτώσεις όμως, μια αποβολή μπορεί να συμβεί αργότερα (έως 2 εβδομάδες μετά).
- Ανεπαρκές Δείγμα : σε περίπου 1 στις 100 διαδικασίες, το δείγμα κυττάρων που αφαιρέθηκαν ενδέχεται να μην είναι κατάλληλο για δοκιμή. Αυτό μπορεί να οφείλεται στο γεγονός ότι δεν ελήφθησαν αρκετά κύτταρα ή επειδή το δείγμα είχε μολυνθεί με κύτταρα από τη μητέρα.

- Μόλυνση : η διαδικασία μπορεί να προκαλέσει λοίμωξη στη μήτρα. Σοβαρή λοίμωξη εμφανίζεται σε λιγότερες από 1 στις 1.000 διαδικασίες.
- Ευαισθητοποίηση Rhesus:Εάν ο τύπος του αίματός σας είναι αρνητικός για Rhesus αλλά ο τύπος αίματος του μωρού σας είναι θετικός, είναι πιθανό να εμφανιστεί ευαισθητοποίηση κατά τη διάρκεια του CVS.Αυτό είναι όπου μέρος του αίματος του μωρού σας εισέρχεται στην κυκλοφορία του αίματός σας και το σώμα σας αρχίζει να παράγει αντισώματα για να το επιτεθεί. Εάν δεν αντιμετωπιστεί, αυτό μπορεί να προκαλέσει το μωρό να αναπτύξει νόσο Rhesus. Εάν είναι απαραίτητο, μπορεί να δοθεί ένεση φαρμάκου που ονομάζεται αντι-D ανοσοσφαιρίνη για να σταματήσει η ευαισθητοποίηση (Nhs.uk , 2021).

Αντενδείξεις

Το CVS δεν συνιστάται για γυναίκες που:

- Έχουν ενεργή λοίμωξη (π.χ. Σεξουαλικά Μεταδιδόμενο Νόσημα)
- Κυφορούν δίδυμα.
- Έχουν κολπική αιμορραγία κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης
- Έχουν ινομώματα της μήτρας
- Έχουν μια κεκλιμένη μήτρα που εμποδίζει τον καθετήρα

(American Pregnancy Association, 2021).

Αποτελέσματα

Τα πρώτα αποτελέσματα θα είναι διαθέσιμα εντός 3 εργάσιμων ημερών.Αυτά αποκαλύπτουν αν μια χρωμοσωμική κατάσταση, όπως το σύνδρομο Down, σύνδρομο Edwards' ή σύνδρομο Patau του, έχει βρεθεί. Εάν δοκιμάζονται επίσης σπανιότερες καταστάσεις, μπορεί να χρειαστούν 2 έως 3 ημέρες. Να σημειωθεί ότι CVS εκτιμάται πως θα δώσει ένα οριστικό αποτέλεσμα σε 99 από τις 100 γυναίκες που έκαναν το τεστ.

Βέβαια, σε πολύ μικρό αριθμό περιπτώσεων, τα αποτελέσματα του CVS δεν μπορούν να εξακριβωθούν με βεβαιότητα εάν το έμβρυο θα έχει την κατάσταση που αναζητά το τεστ. Αυτό μπορεί να συμβαίνει επειδή το δείγμα των κυττάρων που αφαιρέθηκαν ήταν πολύ μικρό. Ή υπάρχει πιθανότητα να υπάρξει αλλαγή στη δομή των χρωμοσωμάτων στον πλακούντα και όχι στο μωρό.

Όσο αφορά τα αποτελέσματα, πολλές γυναίκες που έχουν CVS θα έχουν "φυσιολογικό" αποτέλεσμα. Αυτό σημαίνει ότι καμία από τις καταστάσεις που εξετάστηκαν δεν βρέθηκε στο μωρό. Όμως, καθώς το τεστ ελέγχει μόνο καταστάσεις που προκαλούνται από ορισμένα γονίδια και δεν μπορεί να αποκλείσει συνθήκες που δεν έχουν δοκιμαστεί. Εάν το αποτέλεσμα της δοκιμής είναι "θετικό", τότε, το έμβρυο έχει 1 από τις καταστάσεις για τις οποίες εξετάστηκε. Στην περίπτωση που τα αποτελέσματα της δοκιμής δείξουν ότι το έμβρυο θα γεννηθεί με πάθηση, υπάρχει η δυνατότητα επικοινωνίας με έναν ειδικό (σύμβουλος παιδίατρος, γενετιστής) ο οποίος μπορεί να δώσει λεπτομερείς πληροφορίες σχετικά με την πάθηση, συμπεριλαμβανομένων των πιθανών συμπτωμάτων που μπορεί να έχει το παιδί, της θεραπείας και της υποστήριξης που μπορεί να χρειαστεί, και εάν το προσδόκιμο ζωής του θα επηρεαστεί. Με σκοπό να μπορέσει ο γονέας να πάρει μια απόφαση. Οι επιλογές είναι:

- συνέχεια εγκυμοσύνης
- τερματισμός κύησης (Nhs.uk ,2021).

3.3.Πρόγνωση

Με τις πρόσφατες εξελίξεις στην ιατρική πρακτική, την ανάπτυξη χειρουργικών τεχνικών για τη διόρθωση συγγενών αναπηριών και τη βελτίωση της γενικής περίθαλψης, σημειώθηκε τεράστια αύξηση στην επιβίωση των βρεφών και στο προσδόκιμο ζωής των ασθενών με Σύνδρομο Down. Μια μελέτη του Μπέρμιγχαμ (Ηνωμένο Βασίλειο) που πραγματοποιήθηκε πριν από σχεδόν 60 χρόνια έδειξε ότι το 45% των βρεφών επέζησαν από τον πρώτο χρόνο της ζωής και μόνο το 40% θα ήταν ζωντανό σε 5 χρόνια. Μια μεταγενέστερη μελέτη που πραγματοποιήθηκε περίπου 50 χρόνια μετά, έδειξε ότι το 78% των ασθενών με Σύνδρομο Down συν ένα συγγενές καρδιακό ελάττωμα επέζησε για 1 έτος, ενώ ο αριθμός αυξήθηκε στο 96% σε ασθενείς χωρίς ανωμαλίες.

Αυτή η αύξηση του προσδόκιμου ζωής αυτών των ασθενών θα πρέπει να συνεχίσει να αυξάνεται σημαντικά λόγω των εξελίξεων στην ιατρική επιστήμη. Οι εγκαταστάσεις υγειονομικής περίθαλψης στοχεύουν να παρέχουν σωστή και έγκαιρη διαχείριση σε αυτούς τους ασθενείς και να τους βοηθήσουν να έχουν μια ικανοποιητική και παραγωγική ζωή(Akhtar & Bokhari, 2021).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο

Ένταξη ατόμων με Σύνδρομο Down

4.1 Σχολική ηλικία

Κατά την τελευταία δεκαετία, περισσότερα παιδιά με αναπηρία λαμβάνουν περισσότερο από την εκπαίδευσή τους σε κανονικές τάξεις, περισσότεροι μαθητές με αναπηρία ξοδεύουν περισσότερο χρόνο σε τάξεις κανονικής εκπαίδευσης, η παροχή κατάλληλης ειδικής εκπαίδευσης και άλλων συναφών υπηρεσιών για την κάλυψη των αναγκών τους (Kabashi & Kaczmarek, 2019).

Πέρα από την εστίαση στη μάθηση, υπάρχει επίσης σημαντική αξία στις αλληλεπιδράσεις και τις σχέσεις που διευκολύνονται μεταξύ των παιδιών με και χωρίς αναπηρίες σε επιτυχημένες τάξεις χωρίς αποκλεισμούς. // Τα παιδιά με σύνδρομο Down που εκπαιδεύονται στο κανονικό σχολικό περιβάλλον τους με την κατάλληλη υποστήριξη δείχνουν σημαντικά γλωσσικά κέρδη με την πάροδο του χρόνου, τόσο στη δομή όσο και στη σαφήνεια. Η σημασία της ανάπτυξης του λόγου και της γλώσσας για τη γνωστική και κοινωνική ανάπτυξη δεν μπορεί να υπογραμμιστεί υπερβολικά. Οι λέξεις και οι προτάσεις είναι τα δομικά στοιχεία για την ψυχική ανάπτυξη - πιστεύουμε, λογικά και θυμόμαστε τη χρήση της προφορικής γλώσσας. Οι λέξεις παρέχουν την κύρια πηγή γνώσεων για τον κόσμο. Οι δεξιότητες ομιλίας και γλώσσας επηρεάζουν όλες τις πτυχές της κοινωνικής και συναισθηματικής ανάπτυξης - την ικανότητα διαπραγμάτευσης του κοινωνικού κόσμου και να κάνουν φίλους, να μοιράζονται ανησυχίες και εμπειρίες και να είναι μέρος της οικογένειας και της κοινότητας (Kabashi & Kaczmarek, 2019).

Καθώς περισσότερα παιδιά με αναπηρίες έχουν συμπεριληφθεί τα τελευταία χρόνια, ο αριθμός των παιδιών με μέτριες και σοβαρές αναπηρίες που εξυπηρετούνται σε κανονικές αίθουσες διδασκαλίας έχει επίσης αυξηθεί. Η επιτυχής ένταξη, ειδικά για αυτούς τους μαθητές, σχετίζεται με τη συνεπή και σκόπιμη συνεργασία των καθηγητών τακτικής και ειδικής αγωγής, στην οποία ο καθηγητής τακτικής εκπαίδευσης είναι υπεύθυνος για την εφαρμογή του γενικού προγράμματος σπουδών και ο ειδικός εκπαιδευτικός είναι ο ειδικός στο σχεδιασμό ειδικών στοιχείων για παιδιά με βάση παρεμβάσεις, προσαρμογές και καταλύματα (Kabashi & Kaczmarek, 2019).

Για τα μικρά παιδιά, μια κρίσιμη μεταβλητή για την επιτυχία της ένταξης παραμένει πλήρης απασχόληση στις ίδιες τάξεις με τους τυπικά αναπτυσσόμενους συνομηλίκους τους αντί να μοιράζονται δραστηριότητες. Δεδομένων των προσδοκιών για τα παιδιά με αναπηρία πρέπει να μάθουν από τα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά, να αναπτύξουν κοινωνικές αλληλεπιδράσεις και να δημιουργήσουν σχέσεις μαζί τους, τα παιδιά με αναπηρίες πρέπει να περνούν ένα σημαντικό μέρος της ημέρας τους γύρω από τους τυπικά αναπτυσσόμενους συνομηλίκους τους (Kabashi & Kaczmarek, 2019).

Τα παιδιά με Σύνδρομο Down έχουν εκπαιδευτεί σε ξεχωριστές αίθουσες ειδικής αγωγής και σχολεία. Σήμερα, ωστόσο, τα περισσότερα παιδιά με ήπια έως μέτρια αναπηρία, πιθανότατα τοποθετούνται σε κανονικές τάξεις για το μεγαλύτερο μέρος της σχολικής τους ημέρας. Η έρευνα έδειξε ότι τα παιδιά με Σύνδρομο Down καλούνται τόσο ακαδημαϊκά όσο και κοινωνικά πηγαίνοντας στο σχολείο με τους τυπικά αναπτυσσόμενους συνομηλίκους τους. Η εκπαίδευση σε τάξεις χωρίς αποκλεισμούς έχει αποδειχθεί επωφελής για τα παιδιά με Σύνδρομο Down σε τομείς όπως η επικοινωνία, οι ακαδημαϊκοί, η κοινωνική λειτουργία και η συμμετοχή και η ανεξαρτησία να εκτελούν ρουτίνες δραστηριότητες και καθημερινές εργασίες (Kabashi & Kaczmarek, 2019).

Παράγοντες που οι εκπαιδευτικοί έχουν αναφέρει ως σημαντικούς, για την επιτυχή ένταξη των παιδιών με μέτριες αναπηρίες περιλαμβάνουν τη συνεργασία με την επιστημονική ομάδα, τη δημιουργία μαθησιακών ευκαιριών που είναι εξατομικευμένες και διαφοροποιημένες και την ανάπτυξη εκπαιδευτικού υλικού. Επιπλέον, συνιστάται η χρήση οπτικών υποστηρικτικών και χειρισμών, η συλλογή, η ανάλυση και η χρήση δεδομένων για το σχεδιασμό και τη λήψη αποφάσεων, η παροχή επιλογών, η διδασκαλία κοινωνικών δεξιοτήτων, η διευκόλυνση του χρόνου προγραμματισμού των εκπαιδευτικών και η προώθηση της συχνής επικοινωνίας στο σπίτι-σχολείο (Kabashi & Kaczmarek, 2019).

Υπάρχουν πολλές βέλτιστες πρακτικές για τη συνεργασία με μαθητές με σύνδρομο Down και έχουν αποδειχθεί αποτελεσματικές. Αυτές οι στρατηγικές περιλαμβάνουν:

Ένταξη

Οι μαθητές με ειδικές ανάγκες θα πρέπει να είναι πλήρη μέλη κατάλληλων ηλικιακών τάξεων στο βαθμό που μπορούν. Η αποτελεσματική ένταξη σημαίνει ότι ο

εκπαιδευτικός πρέπει να υποστηρίζει πλήρως το μοντέλο. Το περιβάλλον χωρίς αποκλεισμούς είναι λιγότερο πιθανό να στιγματιστεί και παρέχει ένα πολύ πιο φυσικό περιβάλλον για τους μαθητές. Υπάρχουν περισσότερες ευκαιρίες για να συναντηθούν σχέσεις από ομότιμους και μεγάλο μέρος της έρευνας δηλώνει ότι η πλήρης ολοκλήρωση λειτουργεί καλύτερα από τις αίθουσες διδασκαλίας που διαχωρίζονται σύμφωνα με τη γνωστική ικανότητα ή τις ειδικές ανάγκες (Hughes, 2006).

Δημιουργία αυτοεκτίμησης

Τα φυσικά χαρακτηριστικά ενός μαθητή με Σύνδρομο Down συχνά θα οδηγήσουν σε μειωμένη αυτοεκτίμηση, πράγμα που σημαίνει ότι ο δάσκαλος πρέπει να εκμεταλλευτεί κάθε ευκαιρία για να ενισχύσει την αυτοπεποίθηση και να ενσταλάξει την υπερηφάνεια μέσα από μια ποικιλία στρατηγικών (Hughes, 2006).

Προοδευτική μάθηση

Οι μαθητές με Σύνδρομο Down συνήθως αντιμετωπίζουν πολλές πνευματικές προκλήσεις. Οι στρατηγικές που λειτουργούν για μαθητές με ήπια αναπηρία ή / και μαθητές με σημαντικές μαθησιακές δυσκολίες θα λειτουργήσουν επίσης με αυτούς τους μαθητές. Οι περισσότεροι μαθητές με Σύνδρομο Down δεν προχωρούν πέρα από τις πνευματικές ικανότητες ενός φυσιολογικού αναπτυσσόμενου ηλικίας 6 έως 8 ετών. Ωστόσο, ένας δάσκαλος πρέπει πάντα να προσπαθεί να μετακινήσει το παιδί σταδιακά κατά μήκος του συνεχούς μάθησης - ποτέ να υποθέσουμε ότι το παιδί δεν είναι ικανό (Hughes, 2006).

Η συμπαγής παρέμβαση και η εκπαίδευση υψηλής ποιότητας οδηγούν σε βελτιωμένα ακαδημαϊκά επιτεύγματα για μαθητές με Σύνδρομο Down Μέσω μιας πολυτροπικής προσέγγισης, ένας εκπαιδευτικός χρησιμοποιεί όσο το δυνατόν περισσότερα συγκεκριμένα υλικά και πραγματικές πραγματικές καταστάσεις. Ο δάσκαλος πρέπει να χρησιμοποιεί κατάλληλη γλώσσα για την κατανόηση των μαθητών, να μιλάει αργά όταν είναι απαραίτητο και να χωρίζει πάντα τις εργασίες σε μικρότερα βήματα και να παρέχει οδηγίες για κάθε βήμα. Οι μαθητές με Σύνδρομο Down έχουν συνήθως καλή βραχυπρόθεσμη μνήμη (Hughes, 2006).

Ελαγιστοποίηση περισπασμών

Οι μαθητές με ειδικές ανάγκες συχνά αποσπούν εύκολα την προσοχή τους. Οι εκπαιδευτικοί πρέπει να εφαρμόσουν στρατηγικές που λειτουργούν για την

ελαχιστοποίηση των περισπασμών, όπως η διατήρηση του μαθητή μακριά από το παράθυρο, η χρήση δομημένου περιβάλλοντος, η διατήρηση του επιπέδου θορύβου κάτω και η τακτική τάξη όπου οι μαθητές είναι απαλλαγμένοι από εκπλήξεις και γνωρίζουν τις προσδοκίες, τις ρουτίνες και τους κανόνες.

Οι εκπαιδευτικοί πρέπει να χρησιμοποιούν άμεση διδασκαλία σε σύντομες χρονικές περιόδους μαζί με σύντομες δραστηριότητες για να βοηθήσουν στην υποστήριξη της μάθησης, και θα πρέπει να εισαγάγουν νέο υλικό αργά, διαδοχικά και με βήμα προς βήμα τρόπο (Hughes, 2006).

Χρήση διδασκαλίας ομιλίας και γλώσσας

Τα παιδιά με Σύνδρομο Down μπορεί να υποφέρουν από σοβαρά προβλήματα όπως προβλήματα ακοής και προβλήματα αρθρώσεων. Μερικές φορές απαιτούν παρέμβαση ομιλίας / γλώσσας και πολλές άμεσες οδηγίες. Σε ορισμένες περιπτώσεις, η επαυξητική ή διευκολυνομένη επικοινωνία θα είναι μια καλή εναλλακτική λύση για την επικοινωνία. Οι εκπαιδευτικοί πρέπει να χρησιμοποιούν υπομονή και να μοντελοποιούν κατάλληλες αλληλεπιδράσεις ανά πάσα στιγμή (Hughes, 2006).

Τεχνικές διαχείρισης συμπεριφοράς

Οι στρατηγικές που χρησιμοποιούνται για άλλους μαθητές δεν πρέπει να διαφέρουν για τον μαθητή με Σύνδρομο Down. Η θετική ενίσχυση είναι μια πολύ καλύτερη στρατηγική από τις τιμωρητικές τεχνικές. Οι ενισχυτές πρέπει να έχουν νόημα (Hughes, 2006).

Οι στρατηγικές που χρησιμοποιεί ένας δάσκαλος για να προσεγγίσει και να διδάξει έναν μαθητή με Σύνδρομο Down θα είναι συχνά επωφελής για πολλούς μαθητές στην τάξη. Η χρήση των παραπάνω στρατηγικών μπορεί να είναι αποτελεσματική με μαθητές όλων των επιπέδων ικανότητας (Hughes, 2006).

4.2 Εφηβεία

Οι συναισθηματικές αλλαγές που είναι χαρακτηριστικές της εφηβείας είναι επίσης παρούσες σε εφήβους με Σύνδρομο Down και μπορεί να ενταθούν από κοινωνικούς παράγοντες. Τα παιδιά με Σύνδρομο Down βιώνουν την ίδια ακολουθία φυσικών και ορμονικών αλλαγών που σχετίζονται με την εφηβεία με άλλα παιδιά της ηλικίας τους. Ωστόσο, υπάρχει συχνά καθυστέρηση στην ανάπτυξη της κοινωνικής

ωριμότητας, του συναισθηματικού αυτοέλεγχου, της κοινωνικής επικοινωνίας, της αφηρημένης σκέψης και των ικανοτήτων επίλυσης προβλημάτων.

Συγκεκριμένα, κάθε έφηβος που ζει στην κοινότητα, φοιτά στο σχολείο και εκτίθεται στα μέσα ενημέρωσης αναπόφευκτα αναπτύσσει επίγνωση της σεξουαλικότητας. Οι έφηβοι και οι νέοι ενήλικες με Σύνδρομο Down εκφράζουν συχνά ενδιαφέρον για ραντεβού, γάμο και πατρότητα. Μπορεί να αναμένεται να βιώσουν τυπικές αλλαγές στη διάθεση και την προοπτική των εφήβων (NDSS, 2021).

Σεξουαλικότητα

Η ανθρώπινη σεξουαλικότητα περιλαμβάνει την αυτοεκτίμηση ενός ατόμου, τις διαπροσωπικές σχέσεις και τις κοινωνικές εμπειρίες που σχετίζονται με τις γνωριμίες, το γάμο και τις φυσικές πτυχές του σεξ. Η σεξουαλική εκπαίδευση είναι κατάλληλη για το αναπτυξιακό επίπεδο και την πνευματική επίτευξη ατόμων με Σύνδρομο Down και προσθέτει στην ποιότητα της ζωής αναπτύσσοντας υγιή σεξουαλικότητα. Μειώνοντας με αυτό τον τρόπο τον κίνδυνο σεξουαλικής κακοποίησης, αποφεύγοντας σεξουαλικές παρεξηγήσεις, αποτρέποντας τη μετάδοση ασθενειών, αποτρέποντας ανεπιθύμητη εγκυμοσύνη και ανακουφίζοντας άλλα προβλήματα που σχετίζονται με σεξουαλική λειτουργία των ατόμων. Στο παρελθόν, η σεξουαλικότητα δεν θεωρούνταν ζήτημα για άτομα με Σύνδρομο Down λόγω της ανακριβούς πεποίθησης ότι η διανοητική αναπηρία δημιουργούσαν μόνιμη παιδική ηλικία (NDSS, 2021).

Στην πραγματικότητα όμως, όλα τα άτομα με Σύνδρομο Down έχουν σεξουαλικά συναισθήματα και ανάγκες οικειότητας. Γι' αυτό είναι σημαντικό η έκφραση αυτών των συναισθημάτων με κοινωνικά αποδεκτούς, κατάλληλους για την ηλικία τρόπους να αναγνωρίζεται από τις οικογένειες και τους φροντιστές (NDSS, 2021).

Έτσι, η σεξουαλική εκπαίδευση είναι ο τρόπος για να σχεδιάσετε αυτήν την πτυχή της ενηλικίωσης, καθώς ισχύει για την ανεξαρτησία σε εκπαιδευτικά, κοινωνικά, οικιστικά και επαγγελματικά περιβάλλοντα. Συνιστάται ιδιαίτερα η κατάλληλη για την ηλικία εκπαίδευση σε προστατευτικές συμπεριφορές να ξεκινά από την παιδική ηλικία και να ενισχύεται καθ' όλη τη διάρκεια ζωής του ατόμου με Σύνδρομο Down. Ιδιαίτερα, τα άτομα με Σύνδρομο Down πρέπει να διδαχθούν τα όρια των φυσιολογικών φυσικών αλληλεπιδράσεων στην κοινωνική σφαίρα, καθώς και τις δεξιότητες επιβεβαίωσης για να ζητήσουν βοήθεια εάν είναι απαραίτητο. Η άσκηση διεκδικητικών συμπεριφορών και ο καθορισμός αξιόπιστων ατόμων σε περιβάλλοντα

που συχνάζουν με τα οποία να συζητούν ή να αναφέρονται αμφισβητήσιμες δραστηριότητες είναι σημαντικές πτυχές της εκπαίδευσης για την πρόληψη της κακοποίησης (NDSS, 2021).

Σεξουαλική αγωγή

Η σεξουαλική εκπαίδευση είναι ο τρόπος για να σχεδιαστεί η πτυχή της ενηλικίωσης, καθώς ισχύει για την ανεξαρτησία σε εκπαιδευτικά, κοινωνικά, οικιστικά και επαγγελματικά περιβάλλοντα. Συνιστάται ιδιαίτερα η κατάλληλη για την ηλικία εκπαίδευση σε προστατευτικές συμπεριφορές να ξεκινά από την παιδική ηλικία και να ενισχύεται καθ' όλη τη διάρκεια ζωής του ατόμου με Σύνδρομο Down (NDSS, 2021).

Ιδιαίτερα τα άτομα με Σύνδρομο Down πρέπει να διδαχθούν τα όρια των φυσιολογικών φυσικών αλληλεπιδράσεων στην κοινωνική σφαίρα, καθώς και τις δεξιότητες αυτό επιβεβαίωσης για να ζητήσουν βοήθεια εάν είναι απαραίτητο. Η άσκηση διεκδικητικών συμπεριφορών και ο καθορισμός αξιόπιστων ατόμων σε περιβάλλοντα που συχνάζουν με τα οποία να συζητούν ή να αναφέρονται αμφισβητήσιμες δραστηριότητες είναι σημαντικές πτυχές της εκπαίδευσης για την πρόληψη της κακοποίησης (NDSS, 2021).

Για να είναι αποτελεσματική, η εκπαίδευση πρέπει να είναι εξατομικευμένη και κατανοητή, εστιάζοντας όχι μόνο στις φυσικές αναπαραγωγικές πτυχές, αλλά με μεγάλη προσοχή στη λήψη αποφάσεων, στα πολιτιστικά πρότυπα, στις πιέσεις των συνομηλίκων, στις σχέσεις, στις κοινωνικές δεξιότητες και ευκαιρίες. Η τοποθέτηση της σεξουαλικότητας στο πλαίσιο της κοινωνικής ζωής απαιτεί την ανάπτυξη προσωπικών αξιών και ευθυνών ενηλίκων (NDSS, 2021).

Ένα ιδανικό πρόγραμμα σπουδών θα διασφαλίσει ότι τα άτομα με Σύνδρομο Down κατανοούν το σώμα τους, τα συναισθήματά τους, τις συμπεριφορές τους και τις σχέσεις τους μέσα στο κοινωνικό και πολιτιστικό τους περιβάλλον. Οι πληροφορίες σχετικά με τη σεξουαλική επαφή, καθώς και άλλες εκφράσεις σεξουαλικότητας ενηλίκων, συμπεριλαμβανομένης της γονικής μέριμνας, πρέπει να είναι πραγματικές, ρεαλιστικές και να τονίζουν τη σημασία της προσωπικής ευθύνης και των κοινοτικών προτύπων για τη συμπεριφορά των ενηλίκων (NDSS, 2021).

4.3 Ενηλικίωση

Οι ενήλικες με Σύνδρομο Down έχουν διάφορες ανάγκες, ικανότητες και επιθυμίες, όπως και οποιοσδήποτε άλλος. Πολλοί από αυτούς ζουν ανεξάρτητα με διαφορετικά επίπεδα υποστήριξης. Εργάζονται, έχουν σχέσεις και απολαμβάνουν μια ζωντανή κοινωνική ζωή (Carfi et. al.,2014).

Είναι σημαντικό να αναπτυχθεί μια ομάδα υποστήριξης για να αυξηθεί το επίπεδο υποστήριξης που λαμβάνουν. Η ομάδα υποστήριξης περιλαμβάνει άτομα που το άτομο με Σύνδρομο Down γνωρίζει καλά, όπως οικογένεια, στενούς φίλους και υποστηρικτές που θα τους βοηθήσουν να επιτύχουν τους προσωπικούς τους στόχους. Είναι δύσκολη η μετάβαση από το παιδί στην ενηλικίωση. Καθώς οι έφηβοι πλησιάζουν την αποφοίτησή τους στο λύκειο, καλό θα ήταν να εγγραφούν σε πρόγραμμα μετάβασης το οποίο μπορεί να είναι ένα εξαιρετικό μέρος για να αποκτήσουν την ανεξαρτησία που χρειάζονται (Carfi et. al.,2014).

Ένα επιτυχημένο πρόγραμμα εξαρτάται από μια υγιή συνεργασία μεταξύ του σχολείου, ενός προπονητή εργασίας, του μαθητή και των γονέων. Τις τελευταίες δεκαετίες, το προσδόκιμο ζωής των ατόμων με Σύνδρομο Down έχει αυξηθεί δραματικά και εκτιμάται ότι θα ζουν όσο ο γενικός πληθυσμός μέσα σε μια γενιά. Οι ενήλικες με Σύνδρομο Down είναι γνωστό ότι γερνούν πρόωρα και παρουσιάζουν χρόνιες παθήσεις που μοιάζουν με αυτές των ηλικιωμένων. Ένα μοντέλο βιολογικής ηλικίας έναντι χρονολογικής ηλικίας έδειξε ότι τα άτομα με Σύνδρομο Down γερνούν νωρίτερα και ταχύτερα από τα άλλα άτομα (Carfi et. al.,2014).

Πράγματι, το Σύνδρομο Down θεωρείται ένα τμηματικό προγεροειδές σύνδρομο στο οποίο η πρόωρη διαδικασία γήρανσης επηρεάζει επιλεγμένα συστήματα οργάνων, συμπεριλαμβανομένων των κεντρικών νευρικών, ανοσοποιητικών, αναπνευστικών, γαστρεντερικών, μυοσκελετικών, ούρων, ενδοκρινών, όρασης και ακοής .

Κατά τη διάρκεια της ζωής τους, τα άτομα με Σύνδρομο Down εμφανίζουν σωματικές εκφυλιστικές αλλαγές, όπως γκριζάρισμα και απώλεια μαλλιών, διακυμάνσεις στην κατανομή του λιπώδους ιστού, αμυλοείδωση, αυξημένη αυτοανοσία και καταρράκτη. Αυτές οι αλλαγές συμβαίνουν νωρίτερα από ό, τι σε άτομα με άλλους τύπους διανοητικής αναπηρίας. Οι ιστολογικές αλλαγές στο κεντρικό νευρικό σύστημα είναι σχεδόν πανομοιότυπες με αυτές που παρατηρούνται στη νόσο του Αλτσχάιμερ και εμφανίζονται πρόωρα σε άτομα με Σύνδρομο Down .

Η πρόωρη γήρανση στο Σύνδρομο Down δημιουργεί μοτίβα συννοσηρότητας παρόμοια με αυτά που βρίσκονται στον ηλικιωμένο ασθενή. Οι συνήθεις καταστάσεις που συναντώνται σε ενήλικες με Σύνδρομο Down περιλαμβάνουν: Αλτσχάιμερ, επιληψία, διαταραχές διάθεσης και συμπεριφοράς, προβλήματα όρασης και ακοής, οστεοπόρωση, οστεοαρθρίτιδα και αυτοάνοσες ασθένειες, όπως θυρεοειδή και κοιλιοκάκη. Οι τροχιές της νόσου, οι οποίες συγκρίνουν το Σύνδρομο Down με τους γενικούς πληθυσμούς, δείχνουν τώρα αυξημένο επιπολασμό και πρόωρη έναρξη της όρασης και της ακοής, της επιληψίας, των διαταραχών του θυρεοειδούς και της άνοιας στον πληθυσμό των ατόμων με Σύνδρομο Down . Παρά το γεγονός ότι τα κλινικά χαρακτηριστικά των ενηλίκων με Σύνδρομο Down φαίνεται να μοιάζουν με αυτά του γηριατρικού πληθυσμού, μέχρι σήμερα, η περιορισμένη έρευνα αξιολόγησε συστηματικά τις χρόνιες ασθένειες και τις γηριατρικές παθήσεις που επηρεάζουν αυτόν τον πληθυσμό (Carfi et. al.,2014).

Οι ενήλικες με Σύνδρομο Down χαρακτηρίζονται από την παρουσία πολλών ταυτόχρονων, αλληλεπικαλυπτόμενων κλινικών καταστάσεων. Συνήθως λαμβάνουν πολλαπλά φάρμακα και θεραπείες, ιδίως ψυχοτρόπα φάρμακα και μερικές φορές αντιμετωπίζουν ανεπαρκή κοινωνική και οικογενειακή υποστήριξη (Carfi et. al.,2014).

Η πολυπλοκότητα αυτού του πληθυσμού περιπλέκεται περαιτέρω με την παρουσία λειτουργικών και γνωστικών διαταραχών, οι οποίες αυξάνουν τον κίνδυνο ανάπτυξης συγκεκριμένων συνδρόμων, συμπεριλαμβανομένων προβλημάτων συμπεριφοράς και διατροφής. Λαμβάνοντας υπόψη τον υψηλό επιπολασμό των συννοσηρότητας, τη λειτουργική και γνωστική εξασθένηση, την πολυφαρμακευτική και τις γηριατρικές καταστάσεις, η γηριατρική φροντίδα μπορεί να θεωρηθεί ως πιθανή επιλογή για τη φροντίδα ενηλίκων με Σύνδρομο Down (Carfi et. al.,2014).

Παρόλα αυτά με τη σωστή υποστήριξη θα ζήσουν ικανοποιητικές ζωές, καθώς πλέον υπάρχουν πολλές διαθέσιμες επιλογές για την απασχόληση και τη διαβίωση των ατόμων αυτών. Τέλος η εκμάθηση των παραπάνω κοινών συνθηκών και ζητημάτων μπορεί να βοηθήσει στην προετοιμασία για ένα υγιές μέλλον. Είναι σημαντικό τα άτομα με Σύνδρομο Down αλλά και οι φροντιστές τους να είναι ενημερωμένοι για όλα τα ζητήματα που μπορεί να βρίσκονται μπροστά τους για να μπορούν να απολαύσουν μια μεγαλύτερη διάρκεια ζωής (Carfi et. al.,2014).

4.4 Επαγγελματική Αποκατάσταση

Για τα άτομα με αναπηρία, η ένταξή τους στην παραγωγική διαδικασία αποτελεί το κύριο εφόδιό τους στον αγώνα για ανεξαρτησία και επηρεάζει τον τρόπο με τον οποίο οι ίδιοι αντιλαμβάνονται και συγκροτούν τον εαυτό τους και την ταυτότητά τους (Barnes & Mercer, 2005).

Είναι γεγονός ωστόσο πως, αν η διαδρομή για εύρεση εργασίας είναι δύσκολη για το μεγαλύτερο ποσοστό πληθυσμού, για τους ανάπηρους είναι αδιάβατη. Τα ποσοστά ανεργίας σε σχέση με τον υπόλοιπο πληθυσμό είναι αυξημένα και βιώνουν μακρύτερες περιόδους εκτός εργασίας. Συνήθως οι θέσεις που προσφέρονται είναι χαμηλού κοινωνικού κύρους, με μικρές απολαβές, φτωχές εργασιακές συνθήκες και ελάχιστες ευκαιρίες εξέλιξης (Barnes, 2003).

Η τάση γενικά των εργοδοτών τόσο στον ιδιωτικό όσο και τον δημόσιο τομέα, είναι να αποφεύγουν την πρόσληψη ανάπηρων εργαζομένων τόσο εξαιτίας των ανεπαρκών γνώσεών τους για την αναπηρία όσο και των υποθέσεων για μειωμένη παραγωγικότητα και έκπτωση στην ποιότητα των παρεχόμενων υπηρεσιών. Υποθέτουν ότι είναι επιρρεπείς στην συστηματική αποχή από την εργασία λόγω των δυσκολιών τους, είναι αντικοινωνικοί με αποτέλεσμα την αδυναμία συγκρότησης κλίματος συνεργασίας στον εργασιακό κόλπο και ότι είναι λιγότερο δεσμευμένοι στις εργασιακές τους υποχρεώσεις γενικά. Επιπλέον, η απαξίωση της εργασιακής δυναμικής των αναπήρων διαβλέπεται και σε άλλες εκφάνσεις όπως σπάνια να τους ανατίθενται απαιτητικοί ρόλοι, απουσιάζουν οι αμοιβές και άλλα κίνητρα εργασίας, οδηγώντας έτσι τους αναπήρους στην απαξίωση και στο περιθώριο. Η πατερναλιστική κουλτούρα που επικρατεί πολλές φορές δεν βοηθά σε τίποτα από το να υποσκελίζει τα άτομα με αναπηρία και να χαρακτηρίζει τις διακρίσεις και την εχθρότητα (Wilson-Kovacs et. al., 2008).

Στις μέρες μας όσο αναφορά την επαγγελματική αποκατάσταση των ατόμων με Σύνδρομο Down υπάρχουν ευκαιρίες με βάση την κατανόηση των προσωπικών δυνάμεων του ατόμου καθώς και από την γνώση των διαθέσιμων επιλογών και υπηρεσιών στην κοινότητα. Τα άτομα με Σύνδρομο Down μπορούν να υπάρξουν πολύτιμοι υπάλληλοι και είναι έτοιμοι να εργαστούν, είναι γενικά γνωστό ότι είναι αξιόπιστα, δομημένα, πιστά, ενθουσιώδης και τις περισσότερες φορές κοινωνικά και διαδραστικά. Έχει αναφερθεί ξανά και ξανά ότι τα άτομα με Σύνδρομο Down

δημιουργούν «έμπνευση» και "σπίθα" στο χώρο εργασίας (NDSS, 2021).

Γενικώς υπάρχουν τρεις τύποι επιλογών απασχόλησης που διατίθενται σε άτομα με Σύνδρομο Down: οι ανταγωνιστικές, οι υποστηριζόμενες και οι προστατευμένες.

Στην ανταγωνιστική απασχόληση, το άτομο εξασφαλίζει απασχόληση στην κοινότητα - για παράδειγμα, απαντώντας σε αγγελίες ή αναρτήσεις εργασίας ή προσεγγίζοντας προληπτικά τις επιχειρήσεις - και λειτουργεί ανεξάρτητα χωρίς καμία υποστήριξη. Πριν τοποθετηθεί ένα άτομο με Σύνδρομο Down σε ένα εργασιακό περιβάλλον, μπορεί να είναι χρήσιμο να υπάρξει περίοδος αξιολόγησης ώστε να παρατηρηθούν τα δυνατά και αδύνατα σημεία του ατόμου (NDSS, 2021).

Πιο συνηθισμένη είναι η υποστηριζόμενη απασχόληση, στην οποία το άτομο εργάζεται σε ένα ολοκληρωμένο περιβάλλον και λαμβάνει υπηρεσίες υποστήριξης από έναν προπονητή εργασίας.

Ο προπονητής εργασίας συνοδεύει το άτομο στο χώρο εργασίας για να του δώσει τη δυνατότητα να μάθει τις απαραίτητες δεξιότητες εργασίας και να προετοιμαστεί για να εργαστεί ανεξάρτητα. Συνήθως, ο προπονητής εργασίας εργάζεται με το άτομο με πλήρη απασχόληση στην αρχή και προχωρά προς το στόχο της παροχής μόνο περιοδικής υποστήριξης, όπως η επίσκεψη στην τοποθεσία εργασίας για να βοηθήσει στην εκπαίδευση του ατόμου για νέες εργασίες (NDSS, 2021).

Σε προστατευμένη απασχόληση, τα άτομα εργάζονται σε αυτόνομους χώρους με άλλους που έχουν αναπηρίες χωρίς την ενσωμάτωση εργαζομένων χωρίς αναπηρία. Η προστατευμένη απασχόληση συχνά επιτυγχάνεται μέσω πρακτορείων και οι μισθοί για αυτό το είδος εργασίας είναι συνήθως χαμηλότεροι από ό, τι για άλλους τύπους θέσεων εργασίας. Η προστατευμένη απασχόληση περιλαμβάνει συνήθως εργασίες χειρωνακτικής εργασίας, όπως η συναρμολόγηση αγαθών (NDSS, 2021).

Εκτός από αυτούς τους τύπους απασχόλησης, υπάρχουν επίσης πολλά καινοτόμα προγράμματα που εστιάζουν στην ιδιοκτησία της επιχείρησης και την επιχειρηματικότητα για άτομα με αναπηρία. Αυτές οι επιχειρήσεις μπορεί να περιλαμβάνουν καλλιτεχνικά ή δημιουργικά εγχειρήματα που επιτρέπουν στο άτομο να επικεντρωθεί σε ένα συγκεκριμένο ταλέντο ή ικανότητα, όπως η φωτογραφία ή η δημόσια ομιλία (NDSS, 2021).

Ανεξάρτητα από το είδος της απασχόλησης που επιδιώκεται, η πρόκληση θα είναι συχνά ο εντοπισμός εργασίας και ο συντονισμός των κατάλληλων υπηρεσιών

υποστήριξης. Υπάρχουν νόμοι και κυβερνητικές υπηρεσίες που βοηθούν τα άτομα με αναπηρία στον καθορισμό των στόχων απασχόλησής τους, στον εντοπισμό θέσεων εργασίας και στην απόκτηση των υπηρεσιών που χρειάζονται για να εκτελέσουν αυτές τις εργασίες με επιτυχία (NDSS, 2021).

4.5 Διδασκαλία ανάγνωσης

Η έρευνα υποστηρίζει την άποψη ότι όλα τα παιδιά με Σύνδρομο Down θα επωφεληθούν από το να διαβάζονται και να βρίσκονται σε διδασκαλία ανάγνωσης από μικρή ηλικία καθώς αυτές οι δραστηριότητες θα βελτιώσουν τις δεξιότητες ομιλίας και μνήμης τους. Τα παιδιά με Σύνδρομο Down μαθαίνουν να διαβάζουν με τον ίδιο τρόπο όπως τα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά. Βασίζονται στις καλές τους ικανότητες οπτικής μνήμης αλλά δυσκολεύονται περισσότερο να χρησιμοποιήσουν φωνητικά (Hughes, 2006).

Με άλλα λόγια, ωφελούνται από την εκμάθηση της ανάγνωσης μέσω μιας στρατηγικής μάθησης «ολόκληρης της λέξης» αρχικά, φέρνοντας τη φωνητική γνώση σε μεταγενέστερη ημερομηνία. Ενώ τα παιδιά που εισάγονται στην ανάγνωση στα προσχολικά τους χρόνια παρουσιάζουν τα υψηλότερα επίπεδα επιτυχίας, οι μελέτες δείχνουν ότι οι έφηβοι και οι νεαροί ενήλικες μπορούν να συνεχίσουν να αναπτύσσουν τις αναγνωστικές τους ικανότητες εάν τους δοθούν οι κατάλληλες οδηγίες (Hughes, 2006).

Το διάβασμα είναι μια βασική δεξιότητα ζωής. Η ανάγνωση θα βοηθήσει τα παιδιά με Σύνδρομο Down να αναπτύξουν γνώσεις λεξιλογίου και γραμματικής και θα δώσει επιπλέον πρακτική, και ως εκ τούτου θα βελτιώσει τις δεξιότητες ομιλίας. Η πρακτική ανάγνωσης θα βοηθήσει επίσης στην ανάπτυξη δεξιοτήτων εργασίας. Η ικανότητα ανάγνωσης και γραφής διευκολύνει την ευκολότερη πρόσβαση στη γενική γνώση και στο σχολικό πρόγραμμα και υποστηρίζει τις δεξιότητες που είναι απαραίτητες για την επίλυση προβλημάτων και τις στρατηγικές σκέψης (Hughes, 2006).

Υπάρχουν επίσης στοιχεία για την ευεργετική επίδραση της ανάγνωσης στις δεξιότητες λόγου και γλώσσας. Τα αρχεία μελέτης περίπτωσης υποδεικνύουν ότι οι δραστηριότητες πρώιμης ανάγνωσης ενθαρρύνουν την πρόοδο σε μεγαλύτερες εκφράσεις και βελτιωμένη γραμματική στην ομιλία. Προτείνουν επίσης ότι η

ανάγνωση βελτιώνει την άρθρωση και την κατανόηση της ομιλίας (η ικανότητα κατανόησης από τον ακροατή) (Hughes, 2006).

Για τα περισσότερα παιδιά με Σύνδρομο Down, η κατανόηση της γλώσσας είναι καλύτερη από την παραγωγή γλώσσας. Αυτό σημαίνει ότι τα παιδιά με Σύνδρομο Down καταλαβαίνουν περισσότερα από όσα μπορούν να πουν, πιθανώς λόγω ποικίλων θεμάτων, τα οποία μπορεί να περιλαμβάνουν προβλήματα με την ανάκτηση λέξεων, τη δομή των προτάσεων και τον έλεγχο της ομιλίας-κινητικότητας (Hughes, 2006).

Οι δυσκολίες στη λειτουργική μνήμη μπορεί επίσης να συμβάλουν στην καθυστέρηση της ομιλίας και της γλώσσας που αντιμετωπίζουν συχνά τα παιδιά με Σύνδρομο Down, περιορίζοντας το ποσό που μπορεί να οργανώσει και να πει ένα παιδί με σαφήνεια σε μια πρόταση. Το διάβασμα παρέχει ευκαιρίες για εξάσκηση λέγοντας προτάσεις που ένα παιδί δεν είναι σε θέση να παράγει αυθόρμητα ακόμη και αν τις κατανοήσει. Όταν τα παιδιά διαβάζουν δυνατά, η πρόταση είναι οργανωμένη για αυτούς και η εκτύπωση είναι διαθέσιμη χωρίς να χρειάζεται να την θυμάται, έτσι οι απαιτήσεις στο λειτουργικό σύστημα μνήμης μειώνονται και η χωρητικότητά της μπορεί να χρησιμοποιηθεί για να προγραμματίσει και να εκφράσει κάθε λέξη πιο καθαρά (Hughes, 2006).

Αρχές για μάθηση

Το να διαβάζουν καθημερινά ιστορίες στα παιδιά από τη νηπιακή ηλικία μέχρι την παιδική τους ηλικία θα τα βοηθήσει να μάθουν να διαβάζουν. Τα παιδιά που διαβάζουν γνωρίζουν ότι τα βιβλία είναι διασκεδαστικά και προσφέρουν ψυχαγωγία. Ένας από τους πιο σημαντικούς τρόπους με τους οποίους οι γονείς παιδιών και εφήβων με Σύνδρομο Down μπορούν να τους βοηθήσουν να είναι έτοιμοι να διαβάσουν και να ενδιαφέρονται για βιβλία, είναι να τους διαβάσουν και να τους μιλήσουν για τις ιστορίες που έχουν διαβάσει (Hughes, 2006).

Είναι σημαντική η διδασκαλία ολόκληρων λέξεων και η ανάπτυξη της ανάγνωσης για νόημα, καθώς η εκμάθηση ήχων και γραμμάτων θα έρθει αργότερα. Όλα τα παιδιά μαθαίνουν ένα οπτικό λεξιλόγιο λέξεων, που θυμούνται και αναγνωρίζουν ως ολόκληρες λέξεις (Hughes, 2006).

Απώλεια ακοής

Η συχνότητα ήπιας έως μέτριας απώλειας ακοής σε παιδιά με Σύνδρομο Down είναι υψηλή και η υπενθύμιση ορισμένων απλών οδηγιών μπορεί να βοηθήσει στην αντιστάθμιση των δυσκολιών τους.

Τα παιδιά μπορούν να διαβάσουν με κατανόηση μόνο εάν γνωρίζουν και κατανοούν ήδη τις λέξεις, τη γραμματική και τις δομές των προτάσεων που χρησιμοποιούνται στο κείμενο. Ως εκ τούτου, είναι σημαντικό να εισαχθούν δραστηριότητες ανάγνωσης σε επίπεδο κατανόησης κάθε παιδιού. Τα παιδιά με Σύνδρομο Down συνήθως καθυστερούν στην κατανόηση της γλώσσας σε σύγκριση με άλλα παιδιά της ίδιας ηλικίας και είναι σημαντικό να ξεκινήσουμε με το λεξιλόγιο που καταλαβαίνουν και με σύντομες απλές δομές προτάσεων (Hughes, 2006).

Η αξία της διδασκαλίας της ανάγνωσης και της χρήσης αναγνωστικών δραστηριοτήτων για την ανάπτυξη των δεξιοτήτων προφορικής γλώσσας για παιδιά με Σύνδρομο Down δεν μπορεί να υποτιμηθεί. Τα παιδιά πρέπει να εισαχθούν στην ανάγνωση με έναν διασκεδαστικό τρόπο, αρχικά μαθαίνοντας να διαβάζουν ολόκληρες λέξεις παίζοντας ταιριάζοντας, επιλέγοντας και ονομάζοντας παιχνίδια και στη συνέχεια προχωρώντας στην ανάγνωση σύντομων προτάσεων και μεγαλύτερων προτάσεων σε θεματικά βιβλία (Hughes, 2006).

Όλες οι δραστηριότητες και η ανάγνωση πρέπει να βασίζονται στα ενδιαφέροντα και τις εμπειρίες του παιδιού και πρέπει να συνδέονται με τα επίπεδα κατανόησης της γλώσσας και τις ανάγκες εκμάθησης γλωσσών του παιδιού σας. Τα παιδιά που δεν έχουν σημειώσει ταχεία πρόοδο με την ανάγνωση θα έχουν ακόμη ωφεληθεί από αυτά τα παιχνίδια και δραστηριότητες ανάγνωσης, καθώς είναι ισχυροί και ευχάριστοι τρόποι βελτίωσης της κατανόησης και της χρήσης της προφορικής γλώσσας (Hughes, 2006).

4.6 Διδασκαλία γραφής και ορθογραφίας

Ανεξάρτητα από τα δυνατά σημεία, τα ενδιαφέροντα και τις ικανότητες ενός ατόμου, το να μάθει να γράφει καλά μπορεί να κάνει τη διαφορά στη ζωή του. Όταν ένα παιδί μαθαίνει να γράφει, μπορεί να εκφράσει συναισθήματα, απόψεις και ταυτότητα με τρόπο κατανοητό από τους άλλους. Το γράψιμο μπορεί να είναι ένας τρόπος σύνδεσης με άλλους ανθρώπους, επεξεργασίας συναισθημάτων και συμμετοχής στον κόσμο γύρω μας (Stearns, n.d.).

Τα παιδιά με Σύνδρομο Down μπορεί να είναι πολύ ικανοί συγγραφείς, αλλά αυτοί οι μαθητές μπορεί να απαιτούν συγκεκριμένα είδη πρακτικής για να κάνουν τη γραφή να λειτουργεί για αυτά. Οι δραστηριότητες γραφής που λειτουργούν καλά για παιδιά με Σύνδρομο Down τείνουν να:

- ✓ προσελκύουν τη μακροπρόθεσμη μνήμη και όχι τη βραχυπρόθεσμη μνήμη
- ✓ αξιοποιήσουν στρατηγικές οπτικής μάθησης
- ✓ δίνουν έμφαση στις διαπροσωπικές συνδέσεις, επικοινωνίες και σχέσεις
- ✓ προσφέρουν ευκαιρίες για αισθητηριακή συμβολή και εξάσκηση με λεπτές κινητικές δεξιότητες .

Φυσικά, κανένας μαθητής με Σύνδρομο Down δεν είναι πανομοιότυπος και κάθε δραστηριότητα δεν ταιριάζει σε κάθε μαθητή.

Η γραφή και η ορθογραφία είναι δύσκολες δεξιότητες που ανατίθενται σε ένα παιδί. Απαιτούν από τους εκπαιδευτικούς και τους γονείς να παρέχουν άφθονη υποστήριξη και να έχουν μεγάλη υπομονή. Αυτό είναι ακόμα πιο σημαντικό όταν διδάσκετε άτομα με Σύνδρομο Down (Stearns, n.d.).

Η επανάληψη είναι βασική, ιδιαίτερα για την εκπαίδευση φωνητικών. Η διδασκαλία των ίδιων ήχων και γραμμάτων ξανά και ξανά μπορεί να είναι κουραστική για τους ενήλικες, αλλά τα παιδιά επωφελούνται σε μεγάλο βαθμό από την υπερμαθητική ύλη. Οι κάρτες flash και τα προγράμματα υπολογιστών μπορούν να παρέχουν μια αυτοματοποιημένη εναλλακτική λύση όταν οι δάσκαλοι βαριούνται την επανάληψη (Stearns, n.d.).

Θα μπορούσε να γίνει η επιλογή ενός ενδιαφέρον περιεχομένου με πολλές εικόνες. Η εκμάθηση της ανάγνωσης για χάρη των δεξιοτήτων γραμματισμού είναι ένα ισχυρό επιχείρημα για την εκπαίδευση.

Είναι σημαντική η εκμάθηση λέξεων και λεξιλογίου όρασης από το περιβάλλον του παιδιού. Μπορεί να βοηθήσει πολύ ένα παιδί που απαιτεί περισσότερο χρόνο για την επεξεργασία του γραπτού λόγου όταν γνωρίζει ήδη το 50-70% των λέξεων σε μια σελίδα. Η διδασκαλία των λέξεων όρασης μπορεί να βοηθήσει τους μαθητές με Σύνδρομο Down να επικεντρωθούν στους πιο σκληρούς όρους που συναντούν. Είναι επίσης καλή ιδέα η εκμάθηση λέξεων από το περιβάλλον του παιδιού καθώς θα είναι ήδη εξοικειωμένοι με το νόημα και μπορούν να επικεντρωθούν (Stearns, n.d.).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5^ο

Νοσηλευτική προσέγγιση

Η νοσηλευτική είναι ένας πολύπλοκος και ποικίλος τομέας. Οι σημερινοί νοσηλευτές έχουν πολλές λειτουργίες που προκύπτουν από την αποστολή του επαγγέλματος. Αυτά περιλαμβάνουν κυρίως καθήκοντα που σχετίζονται με την προαγωγή της υγείας, την προληπτική φροντίδα, εκπαίδευση, διάγνωση, ιατρικές θεραπείες και αναμόρφωση. Οι νοσηλευτές εκτελούν επίσης λειτουργίες για προσωπική ανάπτυξη μέσω συνεχούς εκπαίδευσης, απόκτηση προσόντων και απόκτηση ευρείας θεωρητικής και πρακτικής γνώση. Αυτό το επάγγελμα δίνει επίσης την ευκαιρία για διδασκαλία και διεξαγωγή ερευνητικών εργασιών στον τομέα νοσηλευτικής.

Κατά την εκτέλεση των παραπάνω εργασιών, οι νοσηλευτές ενεργούν σύμφωνα με ορισμένα πρότυπα και μοντέλα σεβόμενοι όλα τα δικαιώματα και τις υποχρεώσεις που περιέχονται στο νόμους και κανονισμούς που σχετίζονται με το επάγγελμα. Πριν ενεργήσουν, είναι σημαντικό να προσδιοριστούν με ακρίβεια οι ανάγκες, συνθήκες και νοσηλευτικά προβλήματα (Jurczak et al., 2014).

5.1. Νοσηλευτικές διαγνώσεις

5.1.1 Κίνδυνος μόλυνσης

Οι μολύνσεις μπορεί να είναι θανατηφόρες για τα άτομα με Σύνδρομο Down, γι' αυτό είναι σημαντικό να προληφθούν αλλά και να αντιμετωπιστούν σωστά. Οι γονείς και οι φροντιστές είναι ζωτικής σημασίας για τον εντοπισμό των πρώιμων συμπτωμάτων δυσφορίας στα παιδιά τους. Οι νοσηλευτές πρέπει να εκπαιδεύσουν τους γονείς σχετικά με τη σημασία της μεταφοράς του παιδιού τους στον πάροχο για έγκαιρη θεραπεία εάν υποπτεύονται ασθένεια. Οι νοσηλευτές πρέπει να είναι προσεκτικοί στη φροντίδα των παιδιών με Σύνδρομο Down, αλλά και των οικογενειών τους οι οποίες έχουν επίσης μοναδικές συναισθηματικές ανάγκες που πρέπει να φροντιστούν. Ο τρόπος με τον οποίο μια οικογένεια αντιμετωπίζει την διάγνωση του Σύνδρομο Down, θα επηρεάσει ολόκληρη τη ζωή του παιδιού (Burt & Hannah, 2018).

5.1.2 Συναισθηματική Αντιμετώπιση

Είναι σημαντικό και οι φροντιστές να είναι παρόντες τη στιγμή της διάγνωσης ώστε να μπορούν ακούσουν τις ίδιες πληροφορίες και είναι σε θέση να τις επεξεργαστούν από κοινού. Οι γονείς πιθανότατα θα έχουν συναισθήματα ενοχής, ντροπή και κοινωνική απομόνωση μετά την εκμάθηση της διάγνωσης. Οι πάροχοι θα πρέπει να τονίσουν ότι δεν φταίνε οι γονείς που το παιδί τους έχει Σύνδρομο Down και τους υποστηρίζει συναισθηματικά. Πιθανότατα θα χρειαστεί χρόνος για να ξεπεράσουν οι γονείς τα συντριπτικά συναισθήματα του να έχουν ένα το παιδί με και Σύνδρομο Down τους παρόχους πρέπει να είναι έτοιμο να απαντήσει σε οποιοσδήποτε ερωτήσεις θα έχουν οι γονείς πώς μπορεί να επηρεαστεί η ζωή τους. Πρέπει να υπάρχει ισορροπία στο πώς δίνονται πολλές πληροφορίες στους γονείς για να μην τους καταβάλλουν, αλλά και να καλύψουν τις τρέχουσες ανάγκες τους. Οι νοσηλευτές αξιολογούν συνεχώς πώς αντιδρούν οι γονείς και ενεργούν ανάλογα (Burt & Hannah, 2018).

5.1.3 Προβλήματα όρασης

Μια πληθώρα οφθαλμικών διαταραχών σχετίζεται με τον φαινότυπο του Συνδρόμου Down, συμπεριλαμβανομένου του στραβισμού, του καταρράκτη και των διαθλαστικών σφαλμάτων που μπορούν ενδεχομένως να οδηγήσουν σε σημαντική οπτική δυσλειτουργία. Η ποιότητα ζωής μπορεί να ενισχυθεί περαιτέρω με τη σωστή εκτίμηση και διόρθωση των οφθαλμικών προβλημάτων, κάτι στο οποίο παίζει μεγάλο ρόλο ένας νοσηλευτής (Krinsky-McHale et al., 2012).

Οι νοσηλευτές συλλέγουν πληροφορίες από τον ασθενή για να διαπιστωθεί εάν τα προβλήματα των ματιών ή της όρασης έχουν αντίκτυπο στην καθημερινή ζωή. Η αίσθηση της εξάρτησης που προκαλείται από την διαταραχή της όρασης μπορεί να επηρεάσει την αυτοεκτίμηση. Ο νοσηλευτής συζητά τις ανησυχίες του ασθενούς με μέλη της οικογένειας για να διαπιστώσει εάν υπάρχει υποστήριξη. Όταν επιλέγεται η συντηρητική θεραπεία, ο νοσηλευτής ενισχύει την ικανότητα του ασθενούς να χρησιμοποιεί την όραση που του έχει απομείνει. Κατά τη χορήγηση φαρμάκων, ο νοσηλευτής παίζει βασικό ρόλο στη διδασκαλία του ασθενούς και των συγγενών της καλύτερης πρακτικής για την ενστάλαξη οφθαλμικών σταγόνων και απολύμανση χεριών (Pagkratis et al., 2016).

Προεγχειρητικά, ο νοσηλευτής ενημερώνει τον ασθενή για τη διαδικασία της χειρουργικής επέμβασης και συζητά τις δικές του προσδοκίες και εξετάζει τα μάτια

για σημάδια μόλυνσης. Η μετεγχειρητική φροντίδα κυρίως περιλαμβάνει τη χορήγηση αντιβιοτικής θεραπείας, αλλαγή γαζών στα μάτια, μετρήσεις για πρόληψη η αύξηση της ενδοφθάλμιας πίεσης, αξιολόγηση του πόνου και χορήγηση ήπιων αναλγητικών καθώς και την προώθηση της άνεσης και του χώρου του ασθενούς (Pagkratis et al., 2016).

5.1.4 Κρανιοσπονδυλική αστάθεια

Ένα άλλο πρόβλημα που έχουν τα άτομα με Σύνδρομο Down είναι η κρανιοσπονδυλική αστάθεια. Οι νοσηλευτές που φροντίζουν αυτά τα άτομα πρέπει να παρατηρούν καθημερινά και να προσέχουν τα παρακάτω προειδοποιητικά σημάδια:

- Πόνος σε σημείο κοντά στο σκληρό εξόγκωμα πίσω από το αυτί.
- Δυσκαμψία στο λαιμό που δεν βελτιώνεται γρήγορα.
- Ασυνήθιστη στάση κεφαλής.
- Αλλαγή στον τρόπο με τον οποίο ένα άτομο περπατά ώστε να φαίνεται ασταθές.
- Επιδείνωση της ικανότητας ενός ατόμου να χειρίζεται πράγματα με τα χέρια του.
- Ακράτεια που αναπτύσσεται σε άτομο που στο παρελθόν δεν είχε προβλήματα.

Εάν συμβεί κάποιο από αυτά, το άτομο πρέπει να επισκεφθεί γιατρό. Εάν η εμφάνιση των συμπτωμάτων είναι ξαφνική απαιτείται έκτακτο ραντεβού. Εάν δεν υπάρχει προφανής εναλλακτική εξήγηση για αυτά τα συμπτώματα μπορεί να σχετίζονται με κρανιοσπονδυλική αστάθεια. Για το υπόλοιπο φύλλο οδηγιών θα αναφερθούμε σε αυτήν την ομάδα ως συμπτωματική. Μπορεί να χρειαστούν περαιτέρω έρευνα, συμπεριλαμβανομένων ακτινογραφίες και εκτίμηση ειδικού (Charleton & Dennis, 2013).

5.1.5 Καρδιολογικά προβλήματα

Οι συγγενείς καρδιοπάθειες είναι μία από τις συχνότερες συσχετίσεις με το Σύνδρομο Down και παραμένει η κύρια αιτία νοσηρότητας και θνησιμότητας μεταξύ των ασθενών (Morrison & McMahon, 2018). Αυτά τα άτομα εμφανίζουν συνήθως κολποκοιλιακά διαφραγματικά ελαττώματα, κοιλιακό διαφραγματικό ελάττωμα κολπικό διαφραγματικό ελάττωμα και πνευμονική υπέρταση. Ο ρόλος του νοσηλευτή

σε αυτά τα καρδιακά προβλήματα είναι να ελέγχει την αρτηριακή πίεση και τη χοληστερόλη. Να βοηθά τον ασθενή να κρατήσει τον διαβήτη υπό έλεγχο. Να παροτρύνει τον ασθενή για σωματική δραστηριότητα σε συνδυασμό με σωστή διατροφή, καθώς αυτά βοηθούν το άτομο να πετύχει και να διατηρήσει ένα υγιές βάρος πράγμα που είναι πολύ σημαντικό αφού το υπερβολικό βάρος αυξάνει τον κίνδυνο καρδιακών παθήσεων. Να βοηθά το άτομο να διαχειρίζεται και να μειώνει το άγχος όσο το δυνατόν περισσότερο μέσα από τεχνικές για τη διαχείριση του στρες, όπως η χαλάρωση των μυών και η βαθιά αναπνοή. Επίσης πρέπει να συμβουλεύει το άτομο να κάνει τακτικούς ιατρικούς ελέγχους αφού η έγκαιρη ανίχνευση και θεραπεία μπορεί να θέσει το έδαφος για μια ζωή καλύτερης υγείας της καρδιάς (Mayo Clinic, 2021).

5.1.6 Προβλήματα ακοής

Η απώλεια ακοής είναι ιδιαίτερα διαδεδομένη στα άτομα με Σύνδρομο Down και οι επιπτώσεις της είναι εκτεταμένες. Η ακοή έχει αρνητικές συνέπειες για την ποιότητα ζωής ενός ατόμου, την ψυχοκοινωνική υγεία, τη σωματική υγεία και τη θνησιμότητα. Αυτές οι επιπτώσεις επιδεινώνονται επίσης όταν η διαταραχή της ακοής συνοδεύεται από άλλες καταστάσεις όπως οπτική ή γνωστική εξασθένηση, όπως και στα άτομα με σύνδρομο Down. Οι νοσηλευτικές παρεμβάσεις θα πρέπει να επικεντρώνονται στη |:

α) διαχείριση του τραχήλου για να μειώσουν την ακοή και να επιτρέψουν τη χρήση συσκευών ακοής,

β) υποστήριξη συσκευών ακοής, ώστε οι ασθενείς να μπορούν να χρησιμοποιούν ακουστικά βαρηκοΐας και/ή άλλες βοηθητικές συσκευές ακρόασης και

γ) στρατηγικές επικοινωνίας ώστε να διευκολύνονται οι συνομιλίες με τα άτομα αυτά. Πιο συγκεκριμένα, σαν νοσηλευτής όσον αφορά την :

Επικοινωνία και γλωσσικά εμπόδια:

- Να τραβήξουν την προσοχή του ατόμου πριν αρχίσουν να του μιλούν
- Να δώσουν χρόνο στο άτομο να απαντήσει σε αυτά που θα του πουν.
- Να βεβαιωθούν ότι το άτομο μπορεί να δει το πρόσωπό τους όταν του μιλούν.
- Να γίνει προσπάθεια ώστε να διατηρηθεί μια καλή οπτική επαφή.

- Να προσπαθήσουν να βεβαιωθούν ότι ο θόρυβος στο παρασκήνιο είναι ελάχιστος, όπου είναι δυνατόν, να μιλήσουν με το άτομο σε ένα ήσυχο μέρος.
- Να θυμηθούν να χρησιμοποιήσουν ένα καλά φωτισμένο δωμάτιο.
- Να γίνει τεκμηρίωση αποτελεσματικής στρατηγικής επικοινωνίας και διευκόλυνσης.
- Να αντιμετωπίσουν τον ασθενή, να κάνουν οπτική επαφή, να μιλήσουν καθαρά με φυσιολογικό ρυθμό χωρίς να φωνάζουν.
- Να χρησιμοποιήσουν σαφείς χειρονομίες και εκφράσεις του προσώπου για να υποστηρίξουν αυτά που θα του πουν.
- Να ενσωματώσουν τα οπτικά βοηθήματα.
- Να χρησιμοποιήσουν τη μέθοδο Teach-Back.
- Να Βεβαιωθούν ότι η ενίσχυση της ακοής χρησιμοποιείται από τον ασθενή (π.χ. ακουστικά βαρηκοΐας).

Κοινωνική περιθωριοποίηση

- Να Ενθαρρύνουν τη συνεχή συμμετοχή των ασθενών σε τοπικές οργανώσεις για άτομα που είναι κωφά ή βαρήκοα.
- Να Ενθαρρύνουν επίσης τη συμμετοχή μελών της οικογένειας και φίλων (Mills, 2018 ;McKee, 2013).

5.2 Σχολικός Νοσηλευτής

Οι σχολικοί νοσηλευτές είναι ο κύριος ιατρικός πόρος για παιδιά και ενήλικες κατά τη διάρκεια της σχολικής ημέρας. Αν και οι σχολικοί νοσηλευτές είναι υπεύθυνοι για τη φροντίδα των παιδιών σε καταστάσεις όπως αυτές, τα εργασιακά τους καθήκοντα δεν τελειώνουν εκεί.

Ο κύριος στόχος μιας σχολικής νοσοκόμας είναι να διασφαλίσει ότι κάθε μαθητής έχει αυτό που χρειάζεται για να μάθει καλά, το οποίο συχνά περιλαμβάνει τη διαχείριση προβλημάτων υγείας. Μεγάλο μέρος της εργασίας ενός σχολικού νοσηλευτή καταλήγει σε αυτό που είναι ουσιαστικά διαχείριση περιπτώσεων. Οι σχολικοί νοσηλευτές δημιουργούν, διανέμουν και συντονίζουν σχέδια φροντίδας για παιδιά και εφήβους που χρειάζονται πρόσθετη υποστήριξη σωματικής ή/και ψυχικής υγείας για να έχουν επιτυχία στο σχολείο» (Brooks, 2019).

Οι σχολικοί νοσηλευτές είναι επίσης υπεύθυνοι για εργασιακά καθήκοντα που βοηθούν ολόκληρο τον σχολικό πληθυσμό να παραμείνει υγιής. Χορηγούν προσυμπτωματικούς ελέγχους για όραση, ακοή, ΔΜΣ και σκολίωση, και λειτουργούν κλινικές εμβολιασμού κατά της γρίπης. Εκπαιδεύουν επίσης άλλους, όπως δείχνουν στο προσωπικό πώς να κάνει ΚΑΡΠΑ, πρώτες βοήθειες και χορήγηση φαρμάκων έκτακτης ανάγκης. Αντιμετωπίζουν επίσης διοικητικά καθήκοντα που βοηθούν στη διασφάλιση της ασφάλειας των μαθητών. Αυτό περιλαμβάνει την εκτέλεση αναθεωρήσεων εμβολιασμού με εντολή του κράτους (Brooks, 2019).

Εν μέσω όλων αυτών των καθηκόντων, οι σχολικές νοσηλεύτριες κάνουν ακόμα και θεραπεία ασθενών που αρρωσταίνουν κατά τη διάρκεια της σχολικής ημέρας. Όπως μπορείτε να φανταστείτε, μπορεί να αντιμετωπίζουν παιδικές ασθένειες συχνότερα από τις νοσοκόμες που εργάζονται σε άλλα περιβάλλοντα. Η ανεμοβλογιά, οι ψείρες της κεφαλής και οι κρίσεις άσθματος είναι όλα μέρος της εργασίας μιας ημέρας για μια σχολική νοσοκόμα (Brooks, 2019).

Δεν αποτελεί έκπληξη το γεγονός ότι τα σχολεία είναι το εργασιακό περιβάλλον για τις νοσοκόμες, αλλά υπάρχουν πολλά διαφορετικά είδη σχολείων για να διαλέξετε. Οι σχολικοί νοσηλευτές που εργάζονται σε προσχολικά ή δημοτικά σχολεία μπορεί να έχουν πολύ διαφορετικά καθήκοντα εργασίας από εκείνους που εργάζονται σε περιβάλλον λυκείου ή κολλεγίου. Για παράδειγμα, οι νοσηλευτές που εργάζονται με μεγαλύτερους μαθητές θα έχουν περισσότερες ευθύνες που σχετίζονται με την εκπαίδευση για τη σεξουαλική υγεία. Οι νοσηλευτές σε οποιοδήποτε σχολείο

θα πρέπει να περιμένουν να περάσουν αρκετό χρόνο αλληλοεπιδρώντας με μαθητές, τόσο έναν-έναν-έναν με τους ασθενείς όσο και σε μεγαλύτερες ομάδες, καθώς παρέχουν προσυμπτωματικό έλεγχο ή εκπαίδευση. Συνεργάζονται επίσης με άλλους ενήλικες στο σχολικό σύστημα, καθώς και με γονείς, για να διασφαλίσουν ότι οι μαθητές παραμένουν υγιείς (Brooks, 2019).

Η τοποθέτηση ενός παιδιού σε ένα εκπαιδευτικό σύστημα ποικίλλει με βάση τις συγκεκριμένες δυνάμεις και αδυναμίες του. Στην πραγματικότητα, ορισμένα σχολεία περιλαμβάνουν ακόμη και παιδιά με Σύνδρομο Down στο κανονικό εκπαιδευτικό σύστημα. Ενώ αυτά τα παιδιά είναι ικανά να μάθουν, συχνά χρειάζονται επιπλέον πόρους εκτός της συνηθισμένης τάξης. Τα περισσότερα περιφερειακά σχολεία διαθέτουν επίσης ειδική αίθουσα διδασκαλίας για μαθητές με αναπηρία, όπως αυτά με Σύνδρομο Down, που δεν μπορούν να ανταπεξέλθουν στο παραδοσιακό περιβάλλον μάθησης. Υπάρχει μια σειρά στρατηγικών που μπορούν να εφαρμοστούν για να βοηθήσουν τους μαθητές με Σύνδρομο Down να υπερéχουν (Classful, n.d.).

Να γίνει προσπάθεια ώστε να δημιουργηθεί ένα περιβάλλον τάξης όπου κάθε μαθητής, ανεξάρτητα από το επίπεδο της πνευματικής ικανότητάς του, έχει την αίσθηση ότι ανήκει σε μια ομάδα και αισθάνεται άνετα να αλληλοεπιδρά με τους συνομηλίκους του. Οι μαθητές χρειάζεται να ενθαρρυνθούν ώστε να μιλούν ελεύθερα και να αλληλοεπιδρούν θετικά μεταξύ τους. Αυτό θα δημιουργήσει ένα χαλαρό και άνετο περιβάλλον στην που είναι το κλειδί για την ενίσχυση της αυτοπεποίθησής τους. Τα περισσότερα νήπια με Σύνδρομο Down μπορούν να συμμετέχουν , με παρακολούθηση για την φροντίδα των παιδιών αυτών από σχολικούς νοσηλευτές σε παιδικές χαρές, κέντρα και προσχολικά περιβάλλοντα με τους συνομηλίκους τους. Αυτή είναι πάντα μια μεγάλη ευκαιρία για αυτούς να μάθουν και να αλληλοεπιδράσουν με άλλα παιδιά (Classful, n.d.).

Οι επαγγελματίες πρώιμης μάθησης και παρέμβασης συνεργάζονται με γονείς και εκπαιδευτικούς για να προωθήσουν τη μάθηση και την ανάπτυξη στην καθημερινή ζωή των παιδιών με Σύνδρομο Down (Classful, n.d.).

Τα παιδιά με Σύνδρομο Down θα πρέπει να μπορούν να συμμετέχουν στις ίδιες δραστηριότητες με τους συνομηλίκους τους. Επιπλέον, θα πρέπει να θεωρούνται υπεύθυνοι και να ανταμείβονται για τη συμπεριφορά τους όπως και τα άλλα παιδιά. Δεν πρέπει να καθορίζεται συμπεριφορά για παιδιά με Σύνδρομο Down (Classful, n.d.).

Τα παιδιά με ΣΔ έχουν νευροαναπτυξιακές διαφορές που μπορεί να παρεμποδίσουν την εκμάθηση της κατάλληλης συμπεριφοράς και οι οποίες αυξάνουν τη συμπεριφορική δυσκολία. Επιπλέον, κάθε παιδί είναι μοναδικό, με τις δικές του δυνατότητες και αδυναμίες. Η προσέγγισή του σχολικού νοσηλευτή θα εξαρτηθεί από την ηλικία, την ικανότητα, την ιδιοσυγκρασία του παιδιού σας και το πού εμφανίζονται οι προκλητικές συμπεριφορές: στο σπίτι, στο σχολείο ή στην κοινότητα (Piran, 2013).

Η παρέμβαση στη συμπεριφορά καθίσταται επιτακτική όταν αυτή η συμπεριφορά οδηγεί σε κοινωνική απομόνωση ή παρεμβαίνει στην ικανότητα του παιδιού σας να αναπτύξει σχέσεις αγάπης και αμοιβαία ικανοποίησης εντός της οικογένειας και της κοινότητας (Piran, 2013).

Η παρέμβαση πρέπει επίσης να λαμβάνεται υπόψη όταν η συμπεριφορά παρεμβαίνει στη μάθηση ή όταν αποτελεί απειλή για την ασφάλεια του παιδιού ή άλλων. Μερικές φορές η αντιμετώπιση προβληματικών συμπεριφορών απαιτεί μια ομάδα ειδικών που κατανοεί τις αρχές της θετικής υποστήριξης της συμπεριφοράς και της ανάλυσης της συμπεριφοράς που εργάζονται απευθείας μαζί σας στο σπίτι και με δασκάλους και βοηθούς στο σχολείο (Piran, 2013).

5.3 Ψυχολογική υποστήριξη γονέων και πασχόντων

Αφού γεννηθεί ένα παιδί με Σύνδρομο Down, οι νοσηλευτές μπορούν να παίξουν καθοριστικό ρόλο στη βοήθεια της οικογενειακής προσαρμογής. Η επιτυχής προσαρμογή της οικογένειας συμβαίνει όταν η οικογένεια είναι σε θέση να εξισορροπήσει τις ανάγκες της οικογένεια, του παιδιού και των άλλων μελών της οικογένειας. Οι νοσηλευτές μπορούν να βοηθήσουν σε αυτή την εξισορρόπηση παρέχοντας ένα ασφαλές περιβάλλον για τους γονείς και τους φροντιστές να εκφράσουν λεκτικά τις απογοητεύσεις τους ή συγκρουόμενα συναισθήματα. Έχοντας ένα ασφαλές περιβάλλον για να το κάνουν αυτό σημαίνει ότι οι γονείς δεν θα κριθούν για τα συναισθήματά τους (Burt, 2018).

Κυριότερα, οι νοσηλευτές μπορούν να βοηθήσουν τις οικογένειες να εντοπίσουν τους παράγοντες άγχους, τους κοινοτικούς πόρους, τις στρατηγικές αντιμετώπισης και τα αποτελεσματικά μέσα επικοινωνίας για όλη την οικογένεια. Οι νοσηλευτές μπορούν επίσης να συζητήσουν τρόπους μείωσης του άγχους και των απαιτήσεων από μια οικογένεια. Κατά τη διάρκεια μιας τυπικής επίσκεψης στο

γραφείο του παρόχου, οι νοσηλευτές μπορούν να τα επιτύχουν όλα αυτά σε σύντομο χρονικό διάστημα. Οι νοσηλευτές είναι σε θέση να παρέχουν στην οικογένεια πόρους, όπως χιούμορ, ευελιξία και ομάδες υποστήριξης, με βάση τις γνώσεις τους για το τι θα ήταν επωφελές για μια διαφορετική οικογένεια (Burt, 2018).

Πολλές οικογένειες ανέφεραν ότι η ανατροφή ενός παιδιού με Σύνδρομο Down είχε ως αποτέλεσμα θετικές εμπειρίες για όλα τα μέλη της οικογένειας. Εάν η οικογένεια δυσκολεύεται, ο νοσηλευτής μπορεί να τους υπενθυμίσει τι μοναδικά, θετικά χαρακτηριστικά έχει φέρει το Σύνδρομο Down στο σπίτι τους. Η καθημερινότητα δεν θα είναι πάντα χωρίς άγχος, οπότε οι νοσηλευτές πρέπει να είναι σε θέση να παρέχουν στους γονείς τους πόρους για να βοηθήσουν στην ανακούφιση του άγχους (Burt, 2018).

Η ανατροφή ενός παιδιού με ένα μοναδικό σύνολο ειδικών αναγκών μπορεί να σας κάνει να νιώθετε απομονωμένοι και αβέβαιοι για το πώς να συνδεθείτε με άλλους γονείς που περνούν το ίδιο πράγμα - και δυστυχώς, οι ομάδες υποστήριξης είναι δύσκολο να βρεθούν αν δεν ξέρετε πού να ψάξετε (NDSS, 2021).

Η κοινωνική ανάπτυξη περιλαμβάνει την απόκτηση και βελτίωση των διαπροσωπικών δεξιοτήτων που απαιτούνται σε φιλίες και σχέσεις-δεξιότητες παιχνιδιού και αναψυχής, καθώς και δεξιότητες αυτοβοήθειας και κοινωνικά αποδεκτής συμπεριφοράς, για παράδειγμα. Η κοινωνική ανάπτυξη σχετίζεται με τις δεξιότητες που χρειαζόμαστε για να αλληλοεπιδράσουμε με άλλους ανθρώπους στην κοινωνία. Οι επιτυχημένοι κοινωνικοί αλληλεπιδράσεις λαμβάνουν πολλά από τα συνειδητά και υποσυνείδητα σήματα που εκπέμπουν οι άνθρωποι γύρω τους κατά τη διάρκεια κοινωνικών αλληλεπιδράσεων. Οι άνθρωποι δίνουν προσοχή σε ορατές, μη λεκτικές ενδείξεις, όπως η γλώσσα του σώματος, οι χειρονομίες, οι εκφράσεις του προσώπου και η στάση του σώματος, μαζί με τα λεκτικά σήματα ως λέξεις, προτάσεις, ήχοι κ.ο.κ. (NDSS, 2021).

Άτομα με Σύνδρομο Down είναι συνήθως καλοί στο να επικοινωνούν με άλλους ανθρώπους και να τους κατανοούν. Παρ' όλα αυτά, τα παιδιά με Σύνδρομο Down είναι βέβαιο ότι θα αντιμετωπίσουν προβλήματα σε ορισμένες πτυχές της δημόσιας και ιδιωτικής ζωής, κυρίως σε καταστάσεις που σχετίζονται με το σχολείο και τον αθλητισμό - πραγματικά, όπως κάθε άλλο παιδί κατά κάποιο τρόπο, αφού όλα τα παιδιά εξακολουθούν να μαθαίνουν κοινωνικές δεξιότητες. Είναι δύσκολο να διαγνωστεί το επίπεδο νοημοσύνης που υπάρχει σε ένα παιδί με Σύνδρομο Down σε πολύ μικρή ηλικία. Ωστόσο, η έγκαιρη θεραπεία και η ιατρική υποστήριξη μπορούν

να βελτιώσουν σημαντικά τον τρόπο ζωής των ατόμων με Σύνδρομο Down. Τα άτομα με Σύνδρομο Down είναι συνήθως επικοινωνιακά, περίεργα για τη ζωή και πολύ κοινωνικά, θέλοντας συνεχώς να δουν νέα μέρη και να γνωρίσουν νέους ανθρώπους (NDSS, 2021).

Όλα τα παιδιά επηρεάζονται από τη συμπεριφορά των ανθρώπων γύρω τους, ειδικά των γονιών τους, και αυτό δεν αποτελεί εξαίρεση όταν πρόκειται για παιδιά με σύνδρομο Down. Αυτά τα παιδιά πρέπει να αγαπούν, να νιώθουν ασφάλεια, να έχουν φαγητό, ζεστασιά και επαρκή φροντίδα επίσης, όπως κάθε άλλο παιδί (NDSS, 2021).

Ωστόσο, σε ορισμένες περιπτώσεις, οι γονείς μπορεί να μην είναι ικανοί να φροντίζουν καλά τα παιδιά τους με σύνδρομο Down. Ωστόσο, οι γονείς πρέπει να προσαρμοστούν σε αυτό το είδος γονικής μέριμνας, καθώς, μέσω αυτής της διαδικασίας, θα βοηθήσουν τόσο τον εαυτό τους όσο και τα παιδιά τους. Παρόλο που μπορεί να είναι δύσκολο να γεννήσετε ένα παιδί με Σύνδρομο Down, υπάρχουν πολλές υπηρεσίες στις οποίες μπορείτε να απευθυνθείτε για υποστήριξη και βοήθεια, όπως ομάδες υποστήριξης, ιατρικοί ειδικοί, εγκαταστάσεις υγείας, ακόμη και φροντίδα ανάπαυλας (NDSS, 2021).

Για τα παιδιά με Σύνδρομο Down, η κοινωνική κατανόηση είναι συνήθως μια δύναμη, ξεκινώντας από τη βρεφική ηλικία, επειδή πολλές από τις ενδείξεις που δείχνουν πώς αισθάνεται κάποιος είναι μη λεκτικές, οπότε είναι πολύ ικανοί να σκεφτούν το κύριο μήνυμα ακόμη και αν δεν καταλαβαίνουν γλώσσα που ομιλείται. Τα μη λεκτικά μηνύματα στα οποία εκτίθενται καθημερινά οι άνθρωποι περιλαμβάνουν πολλές διαφορετικές πτυχές, όπως τον τόνο της φωνής, την έκφραση του προσώπου και τη στάση του σώματος (NDSS, 2021).

Αντίθετα, τα παιδιά με Σύνδρομο Down τείνουν ακόμη να έχουν καλύτερη κοινωνική κατανόηση και κοινωνική συμπεριφορά από άλλα παιδιά με παρόμοια επίπεδα γνωστικής και επικοινωνιακής καθυστέρησης. Αυτό βοηθά τα παιδιά με σύνδρομο Down να είναι επιτυχημένα στις δραστηριότητες της κοινότητας και στην εκπαίδευση χωρίς αποκλεισμούς (NDSS, 2021).

Όλοι οι γονείς έχουν προσδοκίες όταν πρόκειται να μεγαλώσουν το παιδί τους. Αυτές οι προσδοκίες μπορεί μερικές φορές να είναι πολύ υψηλές όταν πρόκειται για ένα παιδί με Σύνδρομο Down και να περιμένουν διαφορετικά πράγματα από το παιδί τους από αυτά που μπορεί να επιτύχει. Σίγουρα, μπορεί να φανούν ευκολότερο να αντιμετωπίσουν το παιδί με Σύνδρομο Down σαν να είναι μικρότερο από ό, τι είναι στην πραγματικότητα, αλλά αυτό δεν είναι ένα καλό βήμα για να το

κάνουν - αντίθετα, αν υποθέσουν ικανότητα, αλλά να κοιτάζουν να «σκαλωσιάσουν» τις προκλήσεις που θα έρθουν απέναντι. Αυτό μπορεί να είναι ένα δύσκολο βήμα για γονείς, καθώς μπορεί να έχουν την τάση να είναι υπερπροστατευτικοί, αλλά τους συνιστούν να είναι υποστηρικτικοί και υπομονετικοί, ειδικά όταν πρόκειται για τις γνωστικές δεξιότητες του παιδιού τους, οι οποίες μπορεί να χρειαστούν περισσότερο χρόνο για να αναπτυχθούν από το κανονικό (NDSS, 2021).

Ένα άλλο σημαντικό πράγμα που πρέπει να σημειωθεί είναι ότι τα παιδιά με Σύνδρομο Down είναι πιθανό να δεθούν πολύ με τις ρουτίνες και να καθορίσουν μοτίβα ζωής. Επομένως, όλες οι δραστηριότητες που σχεδιάζουν οι γονείς μπορεί να πρέπει να είναι προσανατολισμένες στο οικείο περιβάλλον. Οι δάσκαλοι και άλλοι φροντιστές πρέπει να συμμετέχουν στη διαδικασία βοήθειας ενός παιδιού με Σύνδρομο Down, συμβάλλοντάς του διδάσκοντας σημαντικές δεξιότητες ζωής. Η ανταμοιβή και η θετική ενίσχυση συνιστώνται σε κάθε περίπτωση του είδους της σωστής συμπεριφοράς που θα θέλατε να δείτε περισσότερο.

Ωστόσο, η φροντίδα των παιδιών με Σύνδρομο Down δεν είναι πάντα εύκολη. Μια πρόκληση που μπορούν να συναντήσουν είναι ότι τα άτομα με Σύνδρομο Down μπορούν να είναι πολύ επίμονα και μπορεί να χρειάζονται σωρεία υπομονής και ανοχής για να θέσουν όρια με υγιή αλλά σταθερό τρόπο. (NDSS, 2021).

Επιπλέον, αυτά τα παιδιά μπορεί συχνά να είναι επιρρεπή στο να τρέχουν μακριά, να κάνουν θόρυβο ή να προσελκύουν την προσοχή μέσω άλλων μεθόδων. Έτσι, όλοι αυτοί οι παράγοντες πρέπει να ληφθούν υπόψη κατά τη διαδικασία ανατροφής ενός παιδιού με Σύνδρομο Down. Η ανατροφή ενός παιδιού με σύνδρομο Down δεν είναι σίγουρα μια αδύνατη εργασία. Αντίθετα, με επαρκή υποστήριξη και καλό γονικό σχέδιο, ένα παιδί με Σύνδρομο Down μπορεί να μάθει πώς να αντιμετωπίζει πολλές από τις προκλήσεις της ζωής και να ευδοκιμεί (Uden, 2020).

Είναι σημαντικό να αναφερθεί, ότι ο καθένας χειρίζεται τη διάγνωση με τον δικό του τρόπο, ορισμένες αντιδράσεις είναι κοινές σε νέους ή μελλοντικούς γονείς ενός παιδιού με αναπηρία. Για την πλειοψηφία των γονέων, η περίοδος αμέσως μετά τη διάγνωση είναι γεμάτη αβεβαιότητα και αμφιβολία. Για παράδειγμα, είναι πολύ πιθανό να υπάρχει ανησυχία για το πώς η κατάσταση θα επηρεάσει τη ζωή του παιδιού και εάν διατίθεται ο κατάλληλος εξοπλισμός ώστε ο κάθε γονιός να μπορεί να χειριστεί όλες τις ευθύνες για την ανατροφή ενός παιδιού με αναπηρία. Εάν το παιδί έχει επιπλοκές στην υγεία, μπορεί να υπάρχουν επιπλέον φόβους και

ανησυχίες. Είναι φυσικό ένας γονιός να βιώνει άρνηση, θυμό, κατάθλιψη και άλλα στάδια θλίψης καθώς προσαρμόζεται στις ειδήσεις ότι το μωρό σας έχει Σύνδρομο Down. Ακόμη και για γονείς που γνωρίζουν ότι διατρέχουν μεγαλύτερο κίνδυνο να αποκτήσουν παιδί με Σύνδρομο Down ή έχουν λάβει θετική διάγνωση, η αποδοχή μπορεί να είναι δύσκολη ή, στην αρχή, να φαίνεται αδύνατη. Ένα από τα καλύτερα μέρη για να απευθυνθεί κάποιος για ενθάρρυνση και διαβεβαίωση είναι άλλοι γονείς παιδιών με Σύνδρομο Down. Συχνά, άλλοι γονείς μπορούν να βοηθήσουν σημαντικά. Ένας από τους καλύτερους τρόπους για να συναντήσει κάποιος άλλους γονείς είναι να συμμετάσχει σε μια τοπική ομάδα υποστήριξης γονέων με Σύνδρομο Down. Αυτές οι ομάδες μπορούν να σας προσφέρουν ένα εξαιρετικό φόρουμ για να μοιραστείτε τα συναισθήματα και τις ανησυχίες σας ως νέος γονιός και μια ευκαιρία να μάθετε από τις εμπειρίες άλλων που ήταν στη θέση σας. Η εκμάθηση περισσότερων για το Σύνδρομο Down μπορεί επίσης να βοηθήσει στην ανακούφιση της αβεβαιότητάς σας και οι ομάδες υποστήριξης είναι ένα εξαιρετικό μέρος για να αρχίσετε να αποκτάτε γνώσεις (NDSS, 2021).

Εκτός από την παροχή συναισθηματικής υποστήριξης, άλλοι γονείς μπορούν να συστήσουν χρήσιμους πόρους για το Σύνδρομο Down και να σας βοηθήσουν να κατανοήσετε τη νέα ορολογία. Εκτός από τις συναντήσεις ομάδων υποστήριξης, οι περισσότερες θυγατρικές προσφέρουν ένα ευρύ φάσμα προγραμμάτων και υπηρεσιών για άτομα με Σύνδρομο Down και τις οικογένειές τους, όπως εργαστήρια αδελφών, παρουσιάσεις ειδικών-ομιλητών, προγράμματα πρώιμης παρέμβασης, κοινωνικές δραστηριότητες και εκδηλώσεις για την ευαισθητοποίηση του κοινού. Εάν δεν υπάρχει ομάδα υποστήριξης για το Σύνδρομο Down στην περιοχή σας, το νοσοκομείο ή ο παιδίατρος μπορεί να είναι σε θέση να παράσχει στοιχεία επικοινωνίας για άλλους γονείς που έχουν συμφωνήσει να χρησιμεύσουν ως πόροι (NDSS, 2021).

ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6^ο

Παρουσίαση περιστατικών με τη μέθοδο της Νοσηλευτικής διεργασίας

6.1 ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟ Α΄

Γυναίκα 27 ετών η οποία έχει διαγνωσθεί με Σύνδρομο Down εκ γενετής εισήχθη στις 22/07/2021 στο Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο Πατρών με πόνο στα αυτιά και ασταθές περπάτημα. Η ασθενής διαμένει σε δομή φιλοξενίας ατόμων με νοητική υστέρηση. Σύμφωνα με τον υπεύθυνο της δομής που την συνοδεύει το τελευταίο δεκαήμερο παρουσιάζει συμπτώματα ευερεθιστότητας, αλλαγές συμπεριφοράς και μειωμένη προσοχή. Είναι υπέρβαρη και στο παρελθόν είχε εμφανίσει κερατόκωνο ο οποίος είχε επηρεάσει και τα δύο μάτια αλλά αρνείται να φορέσει γυαλιά με αποτέλεσμα να βλέπει θολά.

Διάγνωση εισαγωγής : Αποφρακτική άπνοια ύπνου, Οστεοαρθρίτιδα, Διαταραχές συμπεριφοράς.

Νοσηλευτικές διαγνώσεις :

- Διαταραχή ακοής και πόνος στα αυτιά,
- Αστάθεια
- Διαταραχές συμπεριφοράς
- Δυσκολία στον ύπνο
- Άγνοια της κατάστασης αλλά και των αναγκών της.
- Μειωμένη όραση

Νοσηλευτική διάγνωση	Στόχοι	Προγραμματισμός	Εφαρμογή	Αξιολόγηση
Διαταραχή ακοής και πόνο στα αυτιά που οφείλεται στην μειωμένη φροντίδα τους από τους φροντιστές αλλά και της ίδιας προς τον εαυτό της.	Να σταματήσει ο πόνος και να βελτιωθεί η ακοή.	<ul style="list-style-type: none"> ○ Να γίνει έλεγχος και απομάκρυνση του κεριού από το αυτί. ○ Να ενημερωθεί η ασθενής αλλά και οι φροντιστές της για την πραγματοποίηση τακτικών εξετάσεων και περιοδικό έλεγχο με ακουολόγο. ○ Να γίνεται πιο συχνός και σχολαστικός καθαρισμός των αυτιών. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Πραγματοποιήθηκε έλεγχος και απομακρύνθηκε το κεριό από το αυτί. ○ Ενημερώθηκε η ασθενής αλλά και οι φροντιστές της για την πραγματοποίηση τακτικών εξετάσεων και περιοδικό έλεγχο με ακουολόγο. ○ Έγινε επίδειξη και εκπαίδευση για το σωστό καθαρισμό των αυτιών. 	Ο πόνος στα αυτιά μειώθηκε και η ακοή βελτιώθηκε.
Αστάθεια λόγω οστεοαρθρίτιδας, βάρους της ασθενούς και καθιστικής ζωής.	Να μειωθεί η αστάθεια.	<ul style="list-style-type: none"> ○ Να γίνουν ασκήσεις ισορροπίας-ιδιοδεκτικότητας. ○ Να γίνει χρήση μπαστουνιού (στην απέναντι από την πάσχουσα πλευρά). ○ Μείωση βάρους. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Έγιναν ασκήσεις ισορροπίας-ιδιοδεκτικότητας. ○ Γίνεται χρήση μπαστουνιού (στην απέναντι από την πάσχουσα πλευρά). ○ Δόθηκε ειδικό διαιτολόγιο. 	Η αστάθεια βελτιώθηκε.

Διαταραχές συμπεριφοράς.	Βελτίωση συμπεριφοράς και ψυχολογίας της ασθενούς.	<ul style="list-style-type: none"> ○ Να γίνει παρακολούθηση από ψυχολόγο. ○ Να συμμετέχει σε ομάδες συναισθηματικής ανάπτυξης ατόμων με σύνδρομο Down. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Έγινε παρακολούθηση από ψυχολόγο. ○ Έγινε συμμετοχή σε ομάδες συναισθηματικής ανάπτυξης ατόμων με σύνδρομο Down. 	Βελτιώθηκε η συμπεριφορά και η ψυχολογία της ασθενούς.
Δυσκολία στον ύπνο από αποφρακτική άπνοια ύπνου.	Αποκατάσταση ύπνου.	<ul style="list-style-type: none"> ○ Να υπάρξει απώλεια βάρους. ○ Να αποφεύγεται το βαρύ δείπνο πριν από τον ύπνο. ○ Να παρακολουθούνται τα μοτίβα ύπνου. ○ Να αποφεύγεται ο ύπνος σε ύπτια θέση. ○ Να χρησιμοποιηθεί συσκευή CPAP (Continuous Positive Airway Pressure). 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Η ασθενής λαμβάνει δίαιτα για απώλεια βάρους. ○ Αποφεύγεται το βαρύ δείπνο πριν από τον ύπνο. ○ Παρακολούθηση των μοτίβων ύπνου. ○ Αποφεύγεται ο ύπνος σε ύπτια θέση. ○ Χρησιμοποιείται συσκευή CPAP. 	Ο ύπνος βελτιώθηκε κατά πολύ. Η ασθενής είναι πιο ξεκούραστη και ορεξάτη.

<p>Άγνοια της κατάστασής της καθώς και των αναγκών της.</p>	<p>Η ασθενής να κατανοήσει την κατάσταση της και τις ανάγκες της.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ Να γίνουν διάφορες ασκήσεις εκπαιδευτικού περιεχομένου σχετικές με τις ανάγκες του ατόμου. ○ Να γίνει ενημέρωση της ασθενούς. ○ Παρότρυνση ασθενούς για αυτοφροντίδα. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Πραγματοποιούνται διάφορες ασκήσεις εκπαιδευτικού περιεχομένου σχετικές με τις ανάγκες του ατόμου. ○ Έγινε ενημέρωση της ασθενούς ○ Η ασθενής παροτρύνθηκε για αυτοφροντίδα. 	<p>Η ασθενής πλέον κατανοεί τις ανάγκες της και γνωρίζει σε τι κατάσταση βρίσκεται.</p>
<p>Μειωμένη όραση.</p>	<p>Να βελτιωθεί η όραση της ασθενούς.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ Αποφυγή πολύωρης παρακολούθησης τηλεόρασης. ○ Αποτελεσματικότερη φροντίδα των ατόμων που την προσέχουν. ○ Συχνότερη παρακολούθηση από οφθαλμίατρο. ○ Καθημερινή χρήση των γυαλιών της ασθενούς. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Αποφεύχθηκε η πολύωρη παρακολούθηση τηλεόρασης. ○ Αποτελεσματικότερη φροντίδα των ατόμων που την προσέχουν. ○ Γίνεται συχνότερη παρακολούθηση από οφθαλμίατρο. ○ Γίνεται καθημερινή χρήση των γυαλιών της ασθενούς. 	<p>Η όραση της ασθενούς βελτιώθηκε.</p>

6.2 ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟ Β΄

Παιδί ηλικίας 8 ετών και γένους θηλυκού με σύνδρομο Down εισήχθη στις 16/07/2021 στο Γενικό Νοσοκομείο Πατρών «Άγιος Ανδρέας» με τραύμα στο πρόσωπο, το οποίο χρειάστηκε ράμματα και προκλήθηκε από κρίση θυμού, πέρα από αυτό είχε αίσθημα φαγούρας και πόνο στα αυτιά καθώς και κόπωση. Η ασθενής μένει με τους γονείς της και σύμφωνα με περιγραφές της μητέρας της παρουσιάζει χειριστική συμπεριφορά, μειωμένη κοινωνική αλληλεπίδραση, περιορισμένη επικοινωνία και ενδιαφέροντα και δυσκολία δημιουργίας προσωπικών σχέσεων. Η σωματική της ανάπτυξη, τόσο το βάρος όσο και το ύψος, δεν είναι ιδανικά για την ηλικία της, λόγω αυτών δείχνει μικρότερη με αποτέλεσμα να την επηρεάζει ψυχολογικά. Είναι παχύσαρκη και φοράει ακουστικά βαρηκοΐας. Ο λόγος της γενικά δεν είναι ιδιαίτερα καταληπτός επίσης δεν έχει πλήρη έλεγχο των σφιγκτήρων της και το βράδυ χρησιμοποιούν πάνες.

Διάγνωση εισαγωγής : Ωτίτιδα, Διαταραχές συμπεριφοράς, Υποθυρεοειδισμός.

Νοσηλευτικές διαγνώσεις:

- Τραύμα στο πρόσωπο
- Πόνος στα αυτιά και αίσθημα φαγούρας
- Κόπωση
- Παχυσαρκία
- Διαταραχές συμπεριφοράς
- Απουσία ελέγχου σφιγκτήρων
- Προβλήματα σύνταξης και εκφραστικού λόγου

Νοσηλευτική Διάγνωση	Στόχοι	Προγραμματισμός	Εφαρμογή	Αξιολόγηση
Τραύμα στο πρόσωπο.	Σωστή περίθαλψη και αποκατάσταση τραύματος.	<ul style="list-style-type: none"> ○ Να γίνεται περιποίηση της τραυματισμένης περιοχής. ○ Να χορηγούνται παυσίπονα όταν κρίνεται αναγκαίο. ○ Να διατηρηθεί στεγνή η περιοχή. ○ Να κρατηθεί το σημείο καθαρό. ○ Να παρακολουθείται η πληγή για πιθανά σημεία φλεγμονής. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Έγινε περιποίηση της τραυματισμένης περιοχής. ○ Χορηγούνται παυσίπονα όταν κρίνεται αναγκαίο. ○ Η περιοχή διατηρείται στεγνή. ○ Το σημείο διατηρείται καθαρό . ○ Παρακολουθείται η πληγή για πιθανά σημεία φλεγμονής. 	Πραγματοποιήθηκε σωστή περίθαλψη στο τραύμα με αποτέλεσμα να αποκατασταθεί.

<p>Πόνος στα αυτιά και αίσθημα φαγούρας από ωτίτιδα.</p>	<p>Αντιμετώπιση της ωτίτιδας.</p> <p>Απαλοιφή πόνου και φαγούρας.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ Να γίνει χρήση αναλγητικών. ○ Να γίνει χρήση αντιβιοτικών σταγόνων. ○ Να αποφεύγεται το νερό. ○ Να καθαρίζονται καθημερινά τα ακουστικά βαρηκοΐας. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Έγινε χρήση αναλγητικών. ○ Έγινε χρήση αντιβιοτικών σταγόνων. ○ Αποφεύχθηκε το νερό. ○ Καθαρίστηκαν τα ακουστικά βαρηκοΐας. 	<p>Ο πόνος και η φαγούρα εξαφανίστηκαν. Η ωτίτιδα αντιμετωπίστηκε επιτυχώς.</p>
<p>Κόπωση και παχυσαρκία λόγω υποθυρεοειδισμού.</p>	<p>Αντιμετώπιση υποθυρεοειδισμού.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ Να ξεκινήσει φαρμακευτική θεραπεία. ○ Συχνή παρακολούθηση και εξετάσεις ασθενούς. ○ Επίσκεψη σε διατροφολόγο. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Η φαρμακευτική θεραπεία ξεκίνησε. ○ Έγινε συχνή παρακολούθηση και εξετάσεις της ασθενούς. ○ Η ασθενής επισκέφθηκε διατροφολόγο. 	<p>Οι εξετάσεις είναι καλύτερες και ο θυροειδής αντιμετωπίζεται με επιτυχία.</p>

Διαταραχές συμπεριφοράς.	Βελτίωση συμπεριφοράς.	<ul style="list-style-type: none"> ○ Να ξεκινήσει ομαδική θεραπεία. ○ Να γίνετε ατομική θεραπεία με ψυχίατρο. ○ Να γίνει εκπαίδευση των γονέων για σωστή διαχείριση καταστάσεων. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Ξεκίνησε ομαδική θεραπεία. ○ Γίνετε ατομική θεραπεία με ψυχίατρο. ○ Έγινε εκπαίδευση των γονέων για σωστή διαχείριση καταστάσεων. 	Εμφανίστηκε βελτίωση της συμπεριφοράς.
Απουσία ελέγχου σφιγκτήρων.	Να υπάρξει έλεγχος των σφιγκτήρων.	<ul style="list-style-type: none"> ○ Να ξεκινήσουν ασκήσεις του παιδιού για χρήση τουαλέτας. ○ Να δημιουργηθεί μια ρουτίνα στο ωράριο ύπνου, φαγητού και κενώσεων. ○ Αντιμετώπιση δυσκοιλιότητας. ○ Ενθάρρυνση και σωστή θεραπεία. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Ξεκίνησαν ασκήσεις του παιδιού για χρήση τουαλέτας. ○ Δημιουργήθηκε ρουτίνα στο ωράριο ύπνου, φαγητού και κενώσεων. ○ Η δυσκοιλιότητα αντιμετωπίζεται. ○ Έγινε ενθάρρυνση και σωστή θεραπεία. 	Το παιδί χρησιμοποιεί την τουαλέτα με επιτυχία και έχει έλεγχο των σφιγκτήρων.

<p>Προβλήματα σύνταξης και εκφραστικού λόγου.</p>	<p>Αντιμετώπιση προβλημάτων σύνταξης και εκφραστικού λόγου.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ Εκκίνηση λογοθεραπείας. ○ Ψυχολογική υποστήριξη. ○ Να γίνει εργοθεραπεία. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Ξεκίνησε λογοθεραπεία. ○ Πραγματοποιείται ψυχολογική υποστήριξη. ○ Έγινε εργοθεραπεία. 	<p>Η επικοινωνία βελτιώθηκε κατά πολύ. Τα προβλήματα σύνταξης μειώθηκαν.</p>
--	---	---	--	--

ο 6.3 ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟ Γ΄

ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟ

Παιδί ηλικία 2 ετών με Σύνδρομο Down και με συγγενή καρδιοπάθεια εισάγεται στο Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών «ΕΥΑΓΓΕΛΙΣΜΟΣ» στις 20 Αυγούστου 2021 για να υποβληθεί σε χειρουργική επέμβαση καρδιάς με συμπτώματα αρρυθμίας και δύσπνοιας . Το παιδί υποβλήθηκε σε χειρουργική επέμβαση επειδή έπασχε από μεσοκολπική επικοινωνία (έλλειμα στο μεσοκολπικό διάφραγμα). Μετά την χειρουργική επέμβαση το παιδί παρουσιάζει προβλήματα δυσκοιλιότητας, εναλλαγές διάθεσης και διόγκωση του στέρνου με μυικούς πόνους.

Διάγνωση Εισαγωγής : Δευτερογενές έλλειμα μεσοκολπικού διαφράγματος στην περιοχή του ωοειδούς βόθρου.

Αντιμετώπιση : χειρουργική σύγκλειση

Νοσηλευτικές διαγνώσεις :

- ο Προεγχειρητική φροντίδα
- ο Άγχος και σύγχυση
- ο Δυσκοιλιότητα
- ο Μυικοί πόνοι

Νοσηλευτική διάγνωση	Στόχοι	Προγραμματισμός	Εφαρμογή	Αξιολόγηση
<p>Προεγχειρητική φροντίδα που έχει σχέση με το χειρουργείο.</p>	<p>Να δοθεί η κατάλληλη προεγχειρητική φροντίδα εντός της ημέρας.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ Να μείνει νηστικός από τις 12 τα μεσάνυχτα. ○ Να γίνουν όλες οι απαιτούμενες εξετάσεις. ○ Να ετοιμαστεί το παιδί για το χειρουργείο (χειρουργική ρόμπα, αφαίρεση μετάλλων, προνάρκωση, συμπλήρωση αίτησης και υπογραφή γονέα). 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Έγιναν οι απαιτούμενες εξετάσεις . ○ Το παιδί να είναι νηστικό από τις 12 τα μεσάνυχτα. ○ Έγινε η προεγχειρητική ετοιμασία του ασθενούς σύμφωνα με το πρωτόκολλο της κλινικής . 	<p>Το παιδί είναι έτοιμο για το χειρουργείο .</p>

<p>Άγχος και σύγχυση που έχει σχέση με το χειρουργείο .</p>	<p>Το παιδί να είναι ήρεμο εντός της ημέρας</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ Να γίνει ενημέρωση στην οικογένεια του σχετικά με την προεγχειρητική διεγχειρητική και μετεγχειρητική φροντίδα. ○ Διαμόρφωση του κατάλληλου περιβάλλοντος 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Ο νοσηλευτής διέθεσε χρόνο για συζήτηση και ενημέρωσε τους γονείς του ασθενή για την προεγχειρητική και μετεγχειρητική φροντίδα. ○ Εξασφάλιση ενός ήρεμου περιβάλλοντος , χωρίς ερεθίσματα. Παρέυρεση οικείου προσώπου με τον ασθενή. 	<p>Το παιδί να είναι ήρεμο ενώ είναι μαζί του η μητέρα του.</p>
<p>Δυσκοιλιότητα που έχει σχέση με τα φάρμακα της νάρκωσης,</p>	<p>Να σταματήσει η δυσκοιλιότητα του ασθενή</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ Χορήγηση καθαρτικών με βάση ιατρικής οδηγίας . ○ Να ακολουθήσει ο ασθενής ειδική διαίτα και εμπλουτισμός της διατροφής του με φρούτα ίνες και χυμούς 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Χορήγηση ενός υπόθετου του ορθού. ○ Εμπλουτισμός διατροφής με κατάλληλες θρεπτικές ουσίες 	<p>Η δυσκοιλιότητα περιορίστηκε.</p>

Μυικοί πόνοι που σχετίζονται με την επέμβαση .	Να σταματήσουν οι μυικοί πόνοι του ασθενή	<ul style="list-style-type: none"> ○ Χορήγηση αναλγητικών φαρμάκων σύμφωνα με ιατρική οδηγία 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Χορήγηση ενδοφλέβιας APOTEL 	Οι μυικοί πόνοι μειώθηκαν μέχρι στιγμής μακροπρόθεσμα θα πρέπει να ακολουθήσει την κατάλληλη αγωγή από τον χειρουργό.

ο 6.4 ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟ Δ΄

ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟ

Άνδρας 50 ετών ο οποίος διεγνώσθη με Σύνδρομο Down εκ γενετής νοσηλεύεται στην Νευρολογική κλινική του Πανεπιστημιακού Νοσοκομείου Πατρών λόγω επιληπτικής κρίσης και με τραυματισμό στο κεφάλι από την πτώση του σε αιχμηρό αντικείμενο. Ο άνδρας αφού ξεπέρασε τον κίνδυνο του επιληπτικού επεισοδίου παρουσίασε πόνο και ζάλη λόγω του τραύματος και υποβλήθηκε σε αξονική τομογραφία η οποία δεν έδειξε κάποιο σημαντικό διαγνωστικό αποτέλεσμα. Επίσης παρουσιάζει έντονη σύγχυση, φόβο και συμπεριφορική διαταραχή λόγω άνοιας όπου πάσχει τον τελευταίο χρόνο. Υπάρχει επίσης απώλεια ακοής αλλά φέρει ακουστικά. Ο άνδρας ήρθε με συνοδό.

Διάγνωση εισαγωγής : Επιληψία, άνοια, τραυματισμός κεφαλιού, διαταραχή συμπεριφοράς

Νοσηλευτικές διαγνώσεις:

- ο Κεφαλαλγία και ζάλη
- ο Αιμορραγία στο κεφάλι
- ο Σύγχυση και φόβος
- ο Διαταραχές συμπεριφοράς

Νοσηλευτική διάγνωση	Στόχοι	Προγραμματισμός	Εφαρμογή	Αξιολόγηση
<p>Κεφαλαλγία και ζάλη που σχετίζεται με το τραύμα στο κρανίο.</p>	<p>Αξιολόγηση πόνου</p> <p>Εξάλειψη συμπτωμάτων κεφαλαλγίας και ζάλης</p> <p>Ανακούφιση του ασθενούς</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ Λήψη ζωτικών σημείων ○ Αναζήτηση παραγόντων που φαίνεται να επιδεινώνουν ή να ανακουφίζουν τον πονοκέφαλο καθορισμός τρόπου ○ Ανταπόκριση του ασθενούς στον πόνο ○ Λήψη μέτρων για την ανακούφιση από τον πονοκέφαλο 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Λήψη ζωτικών σημείων ανά 3 ώρες ○ Μείωση των ερεθισμάτων από το περιβάλλον ○ Περιορισμός επισκέψεων ○ Χορήγηση αναλγητικών φαρμάκων σύμφωνα με ιατρική οδηγία 	<p>Ανακούφιση από τα συμπτώματα και εξάλειψη του πόνου</p>

<p>Αιμορραγία που σχετίζεται με την επιληπτική κρίση λόγω της πτώσης</p>	<p>Αντιμετώπιση αιμορραγίας και επούλωση τραύματος</p> <p>Να περιοριστούν οι πιθανότητες τραυματισμού</p> <p>Ρύθμιση του σακχάρου, των ηλεκτρολυτών και της θερμοκρασίας</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ Να εφαρμοστούν επιθέματα για την ανακούφιση του ασθενούς. ○ Χορήγηση φαρμακευτικής αγωγής σύμφωνα με ιατρική οδηγία ○ Αυστηρή τήρηση κανόνων αντισηψίας και ασηψίας. ○ Χορήγηση KCL 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Έγινε τοποθέτηση επιθεμάτων ○ Χορηγήθηκε ενδοφλέβια Apotel ○ Αλλαγή επιθεμάτων με άσηπτη τεχνική και παρακολούθηση του τραύματος ○ Έγινε χορήγηση 2 amp KCL 	<p>Η αιμορραγία σταμάτησε. Επούλωση τραύματος.</p> <p>Σταθεροποίηση ζωτικών σε φυσιολογικά επίπεδα.</p>
<p>Σύγχυση και φόβος λόγω επιληπτικής κρίσης</p>	<p>Εξάλειψη της σύγχυσης και του φόβου του ασθενούς</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ Χορήγηση κατάλληλων αντιεπιληπτικών φαρμάκων ○ Έλεγχος ζωτικών σημείων του ασθενούς ○ Δημιουργία θετικής υποστηρικτικής σχέσης με τον πάσχοντα ○ Διατήρηση θεραπευτικού περιβάλλοντος 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Χορηγήθηκαν αντιεπιληπτικά φάρμακα σύμφωνα με ιατρική οδηγία ○ Έλεγχος των ζωτικών ανά 3 ώρες ○ Παρασχέθηκε ψυχολογική υποστήριξη 	<p>Ο ασθενής είναι πλέον ήρεμος.</p>

		<ul style="list-style-type: none"> ○ Εξασφάλιση πλήρης ψυχοσωματική ανάπαυσης 		
Συμπεριφορική διαταραχή λόγω άνοιας	καθυσύχαση του ασθενή.	<ul style="list-style-type: none"> ○ Βραχυπρόθεσμα να νιώσει ο ασθενής ασφαλής. ○ Αντιμετώπιση της ψυχοκινητικής ανησυχίας. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Χορήγηση φαρμάκων για αντιμετώπιση της ψυχοκινητικής ανησυχίας. ○ Να τοποθετηθούν τα ακουστικά στα αυτιά του ασθενούς για να μπορεί να επικοινωνήσει με το περιβάλλον . ○ Δημιουργία θεραπευτικής σχέσης και εμπιστοσύνης ασφαλούς περιβάλλοντος μέσα από την επικοινωνία με τον ασθενή. 	<p>Ο ασθενής χαλάρωσε μετά τη δράση του φαρμάκου</p> <p>Συνεργασία με το νοσηλευτικό προσωπικό</p>

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Συνοψίζοντας, το Σύνδρομο Down είναι μια συγγενής διαταραχή που προκαλείται από κύτταρα που περιέχουν ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21. Από όσα αναφέρθηκαν και παρουσιάστηκαν στην εργασία αυτή καταλήγουμε στο συμπέρασμα πως είναι η πιο κοινή χρωμοσωμική πάθηση και η επίπτωση της διεθνώς είναι 1:700 ως 1:800. Υπάρχουν τρεις τύποι διαταραχής, συμπεριλαμβανομένης της τρισωμίας 21 που είναι η πιο κοινή, μωσαϊκισμός και μετατόπιση. Οι συγγενείς καρδιακές παθήσεις, ο υποθυρεοειδισμός και οι υποτροπιάζουσες αναπνευστικές λοιμώξεις είναι κάποια από τα κοινά ιατρικά προβλήματα που εντοπίζονται συχνά. Δεν υπάρχει θεραπεία για το σύνδρομο Down, αλλά αυτό δεν σημαίνει ότι όσοι το έχουν δεν μπορούν να ζήσουν μια ποιοτική ζωή. Παρεμβάσεις γίνονται σε όποιες από τις εκδηλώσεις του συνδρόμου αυτό είναι εφικτό.

Όπως αναλύσαμε και παραπάνω στην εργασία, η ενημέρωση, καθοδήγηση και στήριξη των γονέων που αποκτούν παιδί με Σύνδρομο Down και η κοινωνική μέριμνα για να δοθούν ευκαιρίες προσαρμοσμένες στις αναπτυξιακές και μαθησιακές ιδιαιτερότητες των ατόμων αυτών είναι τα δύο σημεία-κλειδιά για την ουσιαστική και αποτελεσματική ένταξή τους στην κοινωνία. Ο ρόλος του Νοσηλευτή αποτελεί το κύριο κομμάτι της εξελικτικής πορείας των ατόμων με σύνδρομο Down. Ελπίζουμε στο μέλλον να θεσπιστεί καταλληλότερη εκπαίδευση μέσω ειδικών νοσηλευτών για την υγεία και την παροχή προληπτικών ελέγχων βάσει ιατρικών προβλημάτων για δομημένο και ολοκληρωμένο πρόγραμμα υγειονομικής περίθαλψης για αυτά τα άτομα. Αυτό σίγουρα θα βελτιώσει την κατάσταση της υγείας τους καθώς και την ποιότητα ζωής. Όσον αφορά την απασχόληση, είδαμε ότι η αναπηρία συχνά περιπλέκει τη σχέση ανάμεσα στην εργασία και στους ανθρώπους. Ωστόσο, οι πολίτες με αναπηρία έχουν τα ίδια δικαιώματα με όλους τους άλλους ανθρώπους. Επίσης, η εργασία, σε συνδυασμό με την κατάλληλη εκπαίδευση, αποτελούν τα σημαντικότερα εργαλεία για την κοινωνική συμπερίληψη των ατόμων με νοητικές αναπηρίες. Η ιδρυματοποίηση και η κοινωνική απομόνωση αποτελούσε για πολλά χρόνια την πρακτική αντιμετώπισης των ατόμων με Σύνδρομο Down.

Τα τελευταία χρόνια, οι προκαταλήψεις και τα στερεότυπα, γύρω από την αντιμετώπιση των ατόμων με Σύνδρομο Down αλλάζουν προς το καλύτερο και παρατηρείται σταδιακή μετατόπιση προς την εκπαιδευτική παρέμβαση και την κοινωνική τους ένταξη. Επίσης μέσα από την συγγραφή αυτής της εργασίας είδαμε

ότι πολύ σημαντικό κομμάτι αποτελεί η αποδοχή του προβλήματος από την οικογένεια και η συνεργατικότητα της, αφού συντελεί καθοριστικά στην πραγματοποίηση εφικτών στόχων. Τα άτομα με Σύνδρομο Down έχουν ανάγκη την στήριξη τους από το οικογενειακό τους περιβάλλον αλλά έχουν επίσης ανάγκη την κοινωνικοποίηση η οποία γίνεται σε ομάδες δίνοντας τους την ευκαιρία να έρθουν σε επαφή όχι μόνο μεταξύ τους αλλά και με άλλα παιδιά. Η θεραπευτική ομάδα θα πρέπει να απαρτίζεται από πολλές και κατάλληλες ειδικότητες, προσφέροντας η κάθε μια με τον δικό της τρόπο στον κοινό στόχο που είναι η βελτίωση της ποιότητας ζωής. Εντέλει, σημαντική εξίσου είναι και η συμβολή των κοινωνικών και πολιτιστικών Φορέων του Κράτους. Ορισμένες Προτάσεις που πιθανόν να βελτίωναν την ζωή και την καθημερινότητα των ατόμων με ειδικές ανάγκες είναι οι εξής:

Κράτος/Πολιτεία

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

Γονείς

- Άμεση ενημέρωση γονέων μετά από την διάγνωση από: παιδίατρο, γυναικολόγο, ψυχολόγο, νοσηλεύτη και γενετιστή με αποτέλεσμα να έχουν μια πιο ολοκληρωμένη εικόνα για το Σύνδρομο.

- Να παρέχουν στο παιδί τους αναγκαίες για αυτό υπηρεσίες όπως αυτές των :
ψυχολόγων, λογοθεραπευτών, φυσικοθεραπευτών, νοσηλευτών κ.α.
- Να είναι ενημερωμένοι σχετικά με τα δικαιώματα των ατόμων με αναπηρίες.
- Να συμβουλεύονται και οι ίδιοι κάποιον ειδικό επαγγελματία.
- Να πραγματοποιείται συνεργασία με το σχολείο και τους εκπαιδευτικούς του παιδιού.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Akhtar, F. and Bokhari, S., (2021). *σύνδρομο Down* . [online] Ncbi.nlm.nih.gov. Διατίθεται στη διεύθυνση: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK526016/> [Accessed 9 April 2021].
- American Pregnancy Association. . *Δειγματοληψία χοριακών λαχνών: CVS / Αμερικανική Ένωση Εγκυμοσύνης* . [online] Διατίθεται στη διεύθυνση: <https://americanpregnancy.org/prenatal-testing/chorionic-villus-sampling/> [Accessed 3 May 2021].
- Andrabi, S., (2019). Is Down Syndrome Hereditary: Genetics & Inheritance - DiseaseFix. [online] Diseasefix.com. Available at: <https://www.diseasefix.com/page/down-syndrome-genetics-hereditary/5314/> [Accessed 20 March 2021].
- Appl, J. and Sci., O. ,(2015) . *Motor, linguistic, personal and social aspects of children with Down syndrome*. [online] scielo Brasil. Available at: <https://www.scielo.br/j/jaos/a/xDNybkZS7Xg6jL9cbQmrh3d/?lang=en> [Accessed 21 April 2021].
- Asim, A., Kumar, A., Muthuswamy, S., Jain, S. and Agarwal, S.,(2015). “*Down syndrome: an insight of the disease*”. [online] Journal of Biomedical Science. Available at: <https://jbiomedsci.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12929-015-0138-y> [Accessed 22 March 2021].
- Baburamani, A, Patkee, PA, Arichi, T. and Rutherford, MA (2019), Νέες προσεγγίσεις για τη μελέτη της πρώιμης ανάπτυξης του εγκεφάλου στο σύνδρομο Down. *Dev Med Child Neurol*, 61: 867-879.
<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/dmcn.14260>
[Accessed 15 May 2021].
- Barnes C. (2003). “Work” is a four letter word? Disability, Work and Welfare.: <http://www.leeds.ac.uk/disabilitystudies/archiveuk/Barnes/work%202.pdf> [Accessed 6 November 2021].
- Bhatt, R., Dwivedi, P. and Rana, A., (2020). Increased nuchal translucency: it’s not just aneuploidy. *International Journal of Reproduction, Contraception, Obstetrics and*

Gynecology, [online] 9(11), p.4677. Available at:
https://www.researchgate.net/publication/346461267_Increased_nuchal_translucency_it%27s_not_just_aneuploidy [Accessed 1 June 2021].

Binshihon,A., and Goknil,N.M., (2020) . Raheel - Down Syndrome Center.
[online]Available at: https://www.researchgate.net/publication/347560143_Raheel_-_Down_Syndrome_Center [Accessed 1 June 2021].

Brooks, A., (2019) . Everything You Need to Know About Being a School Nurse.
[online] Rasmussen.edu. Available at:
<https://www.rasmussen.edu/degrees/nursing/blog/being-school-nurse/> [Accessed 20 March 2021].

Burt, H., (2018). Improving care for children with Down Syndrome: Nursing interventions. [online] Scholarworks.gvsu.edu. Available at:
https://scholarworks.gvsu.edu/cgi/viewcontent.cgi?article=1690&context=honors_projects [Accessed 15 May 2021].

Cachia, E., Dineen, S., Egan, J., James, A., Nelmes, J. and Serafine, D., n.d. Down Syndrome (Trisomy 21). [online] physiopedia. Available at: [https://www.physio-pedia.com/Down_Syndrome_\(Trisomy_21\)#cite_note-65](https://www.physio-pedia.com/Down_Syndrome_(Trisomy_21)#cite_note-65) [Accessed 21 April 2021].

Carfi, A., Antocicco, M., Brandi, V., Cipriani, C., Fiore, F., Fiore, F., Mascia, D., Settanni, S., Vetrano, D. and Bernabei, R., (2014) . Characteristics of Adults with Down Syndrome: Prevalence of Age-Related Conditions. *Frontiers in Medicine*, [online]. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4292207/> [Accessed 19 June 2021].

Centers for Disease Control and Prevention. (2021). Facts about Down Syndrome | CDC. [online] Available at:
https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome.html?fbclid=IwAR2sReofL__xtMQ_EYXNe7XCLrsgvVsOE-c7m2wblNtg2CC4Kwe-It0ZNI [Accessed 3 April 2021].

Charleton, P. and Dennis, J.,(2013). Neck Instability (Craniovertebral Instability). [online] Oxfordshire.gov.uk. Available at:
<<https://www.oxfordshire.gov.uk/sites/default/files/file/information-childcare-providers-toolkit/neckinstability1.pdf>> [Accessed 3 September 2021].

Clinic, Mayo, (2021) . Cordocentesis - Mayo Clinic. [online] Mayoclinic.org. Available at: <https://www.mayoclinic.org/tests-procedures/percutaneous-umbilical-blood-sampling/about/pac-20393638> [Accessed 21 April 2021].

Colin, B. and Geof, M., 2005. *Disability, work, and welfare: challenging the social exclusion of disabled people* - Colin Barnes, Geof Mercer, 2005. [online] SAGE Journals. Available at: <<https://journals.sagepub.com/doi/10.1177/09500170050555669>> [Accessed 6 November 2021].

Delany, D., Gaydos, S., Romeo, D., Henderson, H., Fogg, K., McKeta, A., Kavarana, M. and Costello, J., (2021). Down syndrome and congenital heart disease: perioperative planning and management. [online] Biomedcentral.com. Available at: <<https://jcongenitalcardiology.biomedcentral.com/articles/10.1186/s40949-021-00061-3>> [Accessed 5 September 2021].

Down Syndrome Association of Toronto (DSAT). n.d. Adult with Down Syndrome - The Down Syndrome Association of Toronto (DSAT). [online] Available at: <<https://dsat.ca/adult-with-down-syndrome/>> [Accessed 21 April 2021].

Fergus, K., (2019) . Common Characteristics of Down Syndrome. [online] Verywell Health. Available at: <https://www.verywellhealth.com/symptoms-of-down-syndrome-1120463> [Accessed 20 March 2021].

Franceschi, C., Garagnani, P., Gensous, N., Bacalini, M., Conte, M. and Salvioli, S., (2019). Επιλεκτικές πληροφορίες γήρανση στο διάδρομο Down: Σύστημα εφαρμογών και προσεγγίσεων διαφορετικών χρωμάτων. . <https://onlinelibrary.wiley.com/>. Διατίθεται στη διεύθυνση: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/accel.12903> [Accessed 5 August 2021].

Fuentes, MD, A., (2021). Prenatal Test: Percutaneous Umbilical Blood Sampling (PUBS) (for Parents) - Nemours Kidshealth. [online] Kidshealth.org. Available at: <https://kidshealth.org/en/parents/prenatal-pubs.html> [Accessed 23 March 2021].

Graaf, G., Buckley, F. and Skotko, B.,(2020). Estimation of the number of people with Down syndrome in Europe. [online] European journal of human genetics. Available at: <https://www.nature.com/articles/s41431-020-00748-y> [Accessed 7 July 2021].

Grieco,J., Pulsifer,M., Seligsohn,K., Skotko,B., and Schwartz,A., (2015). Down syndrome: Cognitive and behavioral functioning across the lifespan. Special Issue: Developmental Trajectories in Cognitive-Behavioral Phenotypes, [e-journal] 169(2),pp.135-149. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.c.31439> [Accessed 11 September 2021].

Gill, K., 2019. Down Syndrome: Causes, Types, and Symptoms. [online] Healthline. Available at: <https://www.healthline.com/health/down-syndrome#symptoms> [Accessed 22 March 2021].

Hughes, J., 2006. Inclusive education for individuals with Down syndrome. [online] library.down-syndrome. Available at: <https://library.down-syndrome.org/en-us/news-update/06/1/inclusive-education-individuals-down-syndrome/> [Accessed 17 July 2021].

Hum, J. and Paulo, S.,(2020) . Body self-perception in age school children with Down Syndrome. [online] Pepsic. Available at: http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-12822020000100006&fbclid=IwAR0yI8RHFYDHHt6honIXLc4Fw6z1J2XNX1mQJUyIuEkfJMKauAem1F1U5-Um [Accessed 9 April 2021].

Jovanović, N., Runjo, V., Tamaš, D., Slavković, S. and Milankov, V., (2020). Persons with intellectual disability: Sexual behaviour, knowledge and assertiveness. [online] Sciendo.com. Available at: <https://www.sciendo.com/article/10.2478/sjph-2021-0013> [Accessed 21 April 2021].

Jurczak, W., Porzych, K. and Polak-Szabela, A., (2014). *NURSE'S ROLE IN TAKING CARE OF A PATIENT WITH ALZHEIMER'S DISEASE*. [online] Medical and Biological Sciences. Available at: <<http://file:///D:/Downloads/3538-11380-1-SM.pdf>> [Accessed 28 August 2021].

Kabashi, L. and Kaczmarek, L., (2019). Educating a Child with Down Syndrome in an Inclusive Kindergarten Classroom. [online] childhood-developmental-disorders. Available at: <https://childhood-developmental-disorders.imedpub.com/educating-a-child-with-down-syndrome-in-an-inclusive-kindergartenclassroom.php?aid=24254#:~:text=Historically%2C%20children%20with%20Down%20Syndrome%20%28DS%29%20have%20been,most%20of%20their%20school%20day%20%5B%207%20%5D>. [Accessed 11 September 2021]

Kaleem Jafri, S. and Harman, K., (2020). Neurocognitive abilities in individuals with Down syndrome-a narrative review. [online] Turkishjournalpediatrics. Available at: https://www.turkishjournalpediatrics.org/uploads/pdf_TJP_2229.pdf [Accessed 11 September 2021].

Khan Academy, (2021). [online] <https://cdn.kastatic.org/ka-perseus-images/19e25ac19a3484b12f48dc827909a8b5e1dba49d.png> [Accessed 11 September 2021].

Kleschevnikov, A.M., Sawa, M., and Mobley, W., (2019). Down syndrome. Handbook of Clinical Neurology, [e-journal] 167, pp.321-336. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31753140/> [Accessed 11 September 2021].

Korlimarla, A., Hart, S., Spiridigliozzi, G. and Kishnani, P., (2020). DOWN SYNDROME. [online] Wiley Online Library. Available at: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/9781119432692.ch24> [Accessed 22 September 2021].

Krinsky-McHale, S. J., Jenkins, E. C., Zigman, W. B., & Silverman, W. (2012). Ophthalmic disorders in adults with down syndrome. Available at: https://journals.lww.com/nursing/FullText/2015/01000/Recognizing_and_managing_osteoarthritis.12.aspx. [Accessed 29 August 2021].

Lawler, M. and Samuel Mackenzie, P., (2018). Πώς το σύνδρομο Down επηρεάζει την ανάπτυξη ενός παιδιού | Καθημερινή υγεία. [online] Everyday Health.com. Διατίθεται στη διεύθυνση: <https://www.everydayhealth.com/down-syndrome/what-expect-raising-child/#social-skills>[Accessed 11 May 2021].

Liji Thomas, M., (2019). Τι είναι μια αμνιοκέντηση; . [online] News-Medical.net. Διατίθεται στη διεύθυνση: <https://www.news-medical.net/health/What-is-an-Amniocentesis.aspx>. [Accessed 21 May 2021].

Lott Ira, Mara Dierssen, (2010) , Cognitive deficits and associated neurological complications in individuals with Down's syndrome, To Lancet Neurology, Volume 9, Issue 6, June 2010, Pages 623-633
[https://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422\(10\)70112-5/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422(10)70112-5/fulltext)
[Accessed 11 May 2021].

Löwy, I., (2019). How diseases became “genetic. [online] scielo Brasil. Available at: <https://www.scielo.br/j/csc/a/LhKbZ98jJ3jrvmKn44GfdRH/?lang=en> [Accessed 19 September 2021].

Mayoclinic.org. (2021). Heart disease - Diagnosis and treatment - Mayo Clinic. [online] Available at: <<https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/heart-disease/diagnosis-treatment/drc-20353124>> [Accessed 4 September 2021].

McKee, M., (2013). Caring for Older Patients Who Have Significant Hearing Loss. [online] American Family Physician. Available at: <<https://www.aafp.org/afp/2013/0301/afp20130301p360.pdf>> [Accessed 3 September]

Merrick, J., Kandel, I. and Vardi, G., (2004). Adolescents with Down syndrome. [online] De Gruyter. Available at: <https://www.degruyter.com/document/doi/10.1515/IJAMH.2004.16.1.13/html>
[Accessed 9 August 2021].2021].

Mills, S., (2018). Health Series: Hearing. [online] Downs-syndrome.org.uk. Available at: <https://www.downs-syndrome.org.uk/wp-content/uploads/2020/06/Hearing-6th-April-KP-29th-June-SM_DSMIG_2018.12.06.pdf> [Accessed 3 September 2021].

Morrison, M. and McMahon, C.,(2018). Congenital Heart Disease in Down Syndrome. [online] intechopen.com. Available at: <<https://www.intechopen.com/chapters/57288>> [Accessed 3 September 2021].

Næss, K., Nygaard, E., Οστάντ, Γ., Dolva, A. και Σόλβιγκ-Άλμα, Σ., (2016). Το προφίλ της κοινωνικής λειτουργίας σε παιδιά με σύνδρομο Down . [online] Taylor & Francis. Διατίθεται στη διεύθυνση:<https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1080/09638288.2016.1194901?journalCode=idre20> [Accessed 14 August 2021].

Ostermaier, K., Firth, H. and Tepas, E., (2020). UpToDate. [online] Uptodate.com. Available at: <https://www.uptodate.com/contents/down-syndrome-beyond-the-basics> [Accessed 19 May 2021].

Pagkratis, N., Lazaridis, P. and Saridi, M., (2016). Keratoconus: Latest Approaches to Treatment. [online] Internationaljournalofcaringsciences.org. Available at: <http://www.internationaljournalofcaringsciences.org/docs/46_saridi_review_9_3-3.pdf> [Accessed 3 September 2021].

Parker Jones, K., (2017). What Exactly Are Syndromes?. [online] Healthcare.utah.edu. Available at:https://healthcare.utah.edu/the-scope/shows.php?shows=0_398izmir> [Accessed 18 September 2021].

Patel, L., Warmerdam, K. and Hickey, F.,(2020). Patterns of Behavior and Medical Comorbidities in Down syndrome. [online] Taylor & Francis. Available at: <https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1080/19315864.2020.1790064> [Accessed 21 April 2021].

Pipan, M., (2013). Managing Behavior in Children with Down Syndrome: Part 1 | Children's Hospital of Philadelphia. [online] Chop.edu. Available at: <https://www.chop.edu/news/managing-behavior-children-down-syndrome-part-1> [Accessed 9 May 2021].

- Renee A., Ali, (2021). Όταν μεγαλώνει το σύνδρομο Down . [online] WebMD. Διατίθεται στη διεύθυνση:<https://www.webmd.com/a-to-z-guides/tips-adults-down-syndrome>[Accessed 16 September 2021].
- Salehi, A., Ashford, J. and J Mufson, E.,(2016). The Link between Alzheimer's Disease and Down Syndrome. A Historical Perspective. [online] pubmed. Available at: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26487155/> [Accessed 9 May 2021].
- Servais, L.,(2006). Sexual health care in persons with intellectual disabilities. [online] Wiley Online Library. Available at: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/mrdd.20093> [Accessed 13 July 2021].
- Soriano, V., (2019). Jérôme Lejeune passed away 25 years ago. [online] Available at: <https://hereditasjournal.biomedcentral.com/articles/10.1186/s41065-019-0094-8> [Accessed 21 June 2021].
- Staff, H., (2021). Alpha-Fetoprotein (AFP) in Blood | Michigan Medicine. [online] Uofmhealth.org. Available at: <https://www.uofmhealth.org/health-library/hw1663>[Accessed 9 May 2021].
- Stearns, C., n.d. Writing Activities for Students with Down Syndrome. [online] Study.com. Available at: <https://study.com/academy/lesson/writing-activities-for-students-with-down-syndrome.html> [Accessed 25 March 2021].
- Team, M., (2017). Σύνδρομο Down: Τι είναι και πώς ανιχνεύεται κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης! [online] Mothersblog.gr. Available at: <https://www.mothersblog.gr/paidi/ygeia/story/28379/syndromo-down-ti-einai-kai-pos-anixneyetai-kata-ti-diarkeia-tis-egkymosynis> [Accessed 25 June 2021].
- Tests, M., (2021). Δοκιμές Down Syndrome: MedlinePlus Medical Test . [online] Medlineplus.gov. Διατίθεται στη διεύθυνση: <https://medlineplus.gov/lab-tests/down-syndrome-tests/>[Accessed 7 August 2021].
- Uden, J., (2020). Social Problems: Down Syndrome Social Effects. [online] steadyhealth. Available at:<https://ic.steadyhealth.com/social-problems-down-syndrome-social-effects> [Accessed 12 September 2021].

Wooten, R., Schmitt, J. and Schwartz, A., (2018). Endocrine manifestations of Down syndrome. [online] pubmed. Available at:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29135488/> [Accessed 3 May 2021].

ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

Γερασιμάτου, Β., (2021). Σύνδρομο Down | Wikihealth.gr. [online] Wikihealth.gr. Available at: <https://wikihealth.gr/health/syndromo-down/> [Accessed 21 June 2021].

Κατσουριδης, Π., (2021). Σύνδρομο Down: Αίτια, χαρακτηριστικά και συμπτώματα. [online] health4u. Available at: <https://health4u.gr/amea/sindromo-down-simptomata-igia-paidia/> [Accessed 8 July 2021].

ΔΙΑΔΙΚΤΥΑΚΕΣ ΠΗΓΕΣ

NDSS.(2021). Μεταλυκείο - NDSS . [online] Διατίθεται στη διεύθυνση: <https://www.ndss.org/resources/post-high-school/> [Accessed 14 August 2021].

NDSS. (2021). Finding Support - NDSS. [online] Available at: <https://www.ndss.org/lifespan/finding-support/> [Accessed 14 August 2021].

NDSS. 2021. Sexuality - NDSS. [online] Available at: <https://www.ndss.org/resources/sexuality/> [Accessed 12 August 2021].

NDSS. (2021). What is Down Syndrome? | National Down Syndrome Society. [online] Available at: <https://www.ndss.org/about-down-syndrome/down-syndrome/?fbclid=IwAR0oU1P903Je6B7Kw8bCPOeCPxYzHcJkNap9VqN2rCYFUvw4Y-DN2Vkd4AI> [Accessed 18 August 2021].

nhs.uk. Αμνιοπαρακέντηση - Αποτελέσματα . [online] Διατίθεται στη διεύθυνση: <https://www.nhs.uk/conditions/amniocentesis/results/> [Accessed 27 August 2021].

nhs.uk . Δειγματοληψία χοριακών λαχνών . [online] Διατίθεται στη διεύθυνση: <https://www.nhs.uk/conditions/chorionic-villus-sampling-cvs/> [Accessed 27 August 2021].

nhs.uk. Δειγματοληψία χοριακών λαχνών - Επιπλοκές . [online] Διατίθεται στη διεύθυνση: <https://www.nhs.uk/conditions/chorionic-villus-sampling-cvs/risks/> [Accessed 27 August 2021].

NIH , MedlinePlus . U.S National Library of Medicine. [online] <https://medlineplus.gov/genetics/condition/down-syndrome/#inheritance> [Accessed 14 August 2021]. [Accessed 12 August 2021].

nih. (2017). What conditions or disorders are commonly associated with Down syndrome?. [online] Available at: <https://www.nichd.nih.gov/health/topics/down/conditioninfo/associated> [Accessed 27 August 2021].

