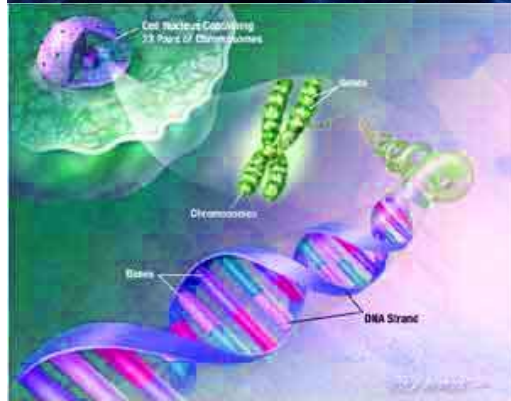


3<sup>ο</sup> ΓΕΛ ΚΟΜΟΤΗΝΗΣ  
ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ  
Β' ΛΥΚΕΙΟΥ

# ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ



Μαθητές: Αργυροπούλου Μ.,  
Βουσβούκης Δ., Γαμβρόπουλος Χρ.,  
Γιαννακόπουλος Ε., Γκουτέλας Φ.,  
Ελευθεριάδου Ε., Κιλιγκαρίδης Ε.,  
Κυριαζίδης Ι., Λαφτσή Ζ., Νεραντζάκης Κ.,  
Ομέρ Ε., Ρουκουνάκη Χρ., Σόφτα Β.,  
Σόφτα Π., Τζελέπης Δ., Τσανακτσόγλου Α,  
Τσαραμπουλίδης Α, Φαρμακίδης Π  
Φυλακτός Θ, Χαλήλ Μπασή Ο, Χίτζου Π.  
Υπεύθυνη Καθηγήτρια: Ντάκκα Αγλαΐα

## ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

<u>Περιεχόμενα</u>	Σελ.2
<u>1. Εισαγωγή-Βασικές έννοιες</u>	Σελ.4
1.1 DNA	Σελ.4
1.2 Γονίδια	Σελ.5
1.3 Διαφορετικές μορφές γονιδίων	Σελ.6
1.4 Χρωμόσωμα	Σελ.7
1.5 Χρωμοσωμικές Αλλαγές	Σελ.8
1.6 Συνοπτικά, οι λειτουργίες του γενετικού υλικού	Σελ. 8
1.7 Γονότυπος	Σελ.8
1.8 Φαινότυπος	Σελ.9
<u>2. Μετάλλαξη</u>	Σελ.9
2.1 Ορισμός	Σελ.9
2.2 Αιτίες μεταλλάξεων	Σελ.10
2.3 Γονιδιακές μεταλλάξεις (Μεταλλάξεις σημείου)	Σελ.10
2.4 Χρωμοσωμικές ανωμαλίες	Σελ.11
2.5 Τρόποι με τους οποίους συμβαίνει η προσθήκη ή η απώλεια Χρωμοσωμικού υλικού	Σελ.13
<u>3. Ανάλυση των Χρωμοσωμικών Ανωμαλιών-Συνδρόμων</u>	Σελ.15
3.1 Σύνδρομο Down	Σελ.15
3.2 Σύνδρομο Turner	Σελ.19
3.3 Σύνδρομο Edwards	Σελ.23
3.4 Σύνδρομο Patau	Σελ.25
3.5 Σύνδρομο Cri du chat	Σελ.27
3.6 Σύνδρομο Κλαϊνεφέλτερ	Σελ.31
3.7 Σύνδρομο Rett	Σελ.35
3.8 Σύνδρομο Angelman	Σελ.39
3.9 Σύνδρομο Wolf Hirschhorn	Σελ.41
3.10 Αυτισμός	Σελ.49
<u>4 Αναπηρία: Ζωή χωρίς διακρίσεις</u>	Σελ.56
4.1 Γενικά	Σελ.56
4.2 Προϋποθέσεις για ισότιμη συμμετοχή	Σελ.56
4.3 Μέτρα για την προώθηση της ισότιμης συμμετοχής	Σελ.58
4.4 Επαγγελματική Εκπαίδευση	Σελ.59
4.5 Κοινωνική διάσταση της αναπηρίας	Σελ.60

ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ

ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

# ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ

## 1.Εισαγωγή-Βασικές έννοιες

Το δεσοξυριβονουκλεϊνικό οξύ (DNA) είναι ένα νουκλεϊκό οξύ που περιέχει τις γενετικές πληροφορίες που καθορίζουν όλα τα χαρακτηριστικά ενός οργανισμού.



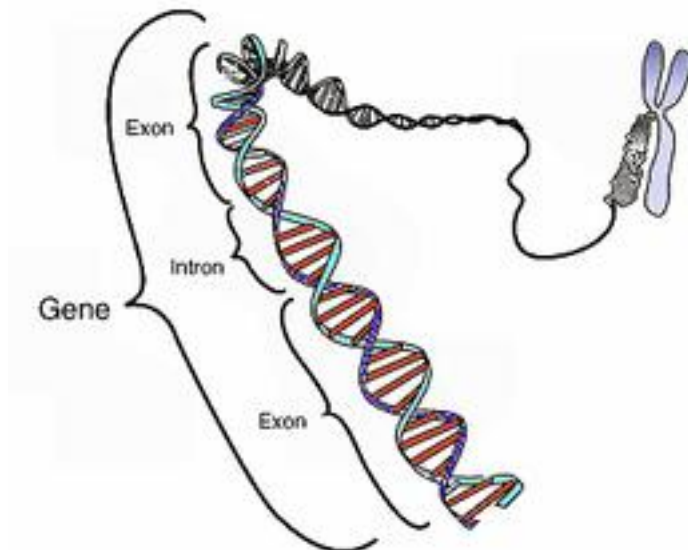
1. Το DNA αποτελείται από δυο πολυνουκλεοτιδικές αλυσίδες που σχηματίζουν στο χώρο μια δεξιόστροφη έλικα
2. Η διπλή έλικα έχει ένα σταθερό υδρόφιλο σκελετό που αποτελείται από επαναλαμβανόμενα μόρια φωσφορικής ομάδας-δεσοξυριβόζης, ενωμένων με φωσφοδιεστερικό δεσμό. Οι αζωτούχες βάσεις που είναι υδρόφοβες, βρίσκονται στο εσωτερικό αυτού του σκελετού.
3. Οι αζωτούχες βάσεις της μιας αλυσίδας συνδέονται με δεσμούς υδρογόνου με τις αζωτούχες βάσεις της απέναντι αλυσίδας με βάση τον κανόνα της συμπληρωματικότητας.
4. Οι δυο αλυσίδες είναι συμπληρωματικές και αυτό υποδηλώνει ότι οι αλληλουχία της μιας καθορίζει την αλληλουχία της άλλης, ιδιότητα που έχει μεγάλη σημασία για τον αυτοδιπλασιασμό του DNA.

Το DNA αποτελεί το γενετικό υλικό όλων των κυττάρων και των περισσότερων ιών.

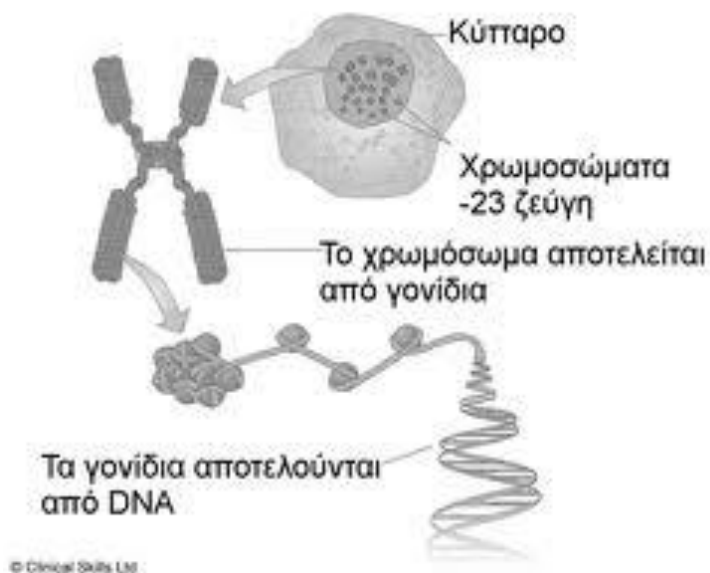
Στο DNA περιέχονται όλες οι πληροφορίες που καθορίζουν όλα τα χαρακτηριστικά ενός οργανισμού και οι οποίες οργανώνονται σε λειτουργικές μονάδες, τα γονίδια.

## 1.2 Γονίδια:

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



Τα γονίδια βρίσκονται πάνω σε νηματοειδείς δομές που ονομάζονται **χρωμοσώματα**.



Εικόνα: Γονίδια, Χρωμοσώματα και DNA

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

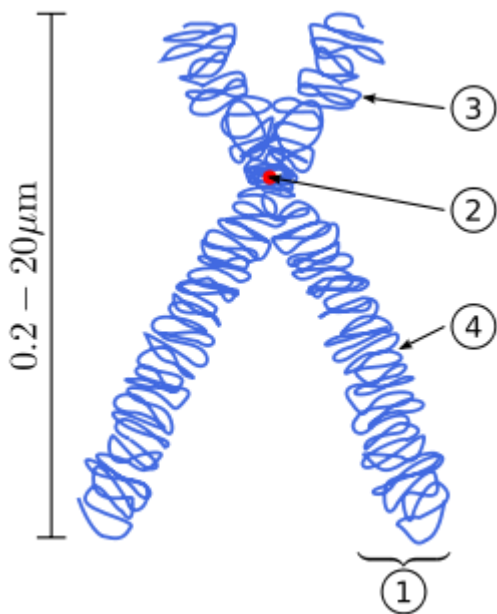
### **1.3 Διαφορετικές μορφές γονιδίων**

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

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

### 1.4 Χρωμόσωμα:

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



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

## **1.5 Χρωμοσωμικές Αλλαγές**

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

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

## **1.6 Συνοπτικά, οι λειτουργίες του γενετικού υλικού είναι:**

1. Η αποθήκευση της γενετικής πληροφορίας. Στο DNA περιέχονται οι πληροφορίες που καθορίζουν όλα τα χαρακτηριστικά ενός οργανισμού, τα γονίδια.

2. Η διατήρηση και η μεταβίβαση της γενετικής πληροφορίας από κύτταρο σε κύτταρο και από οργανισμό σε οργανισμό, με τον αυτοδιπλασιασμό του DNA.

3. Η έκφραση των γενετικών πληροφοριών με την πρωτεϊνοσύνθεση και ο επακόλουθος έλεγχος κάθε κυτταρικής δραστηριότητας.

4. Επιτρέπει την δημιουργία γενετικής ποικιλομορφίας.

## **1.7 Γονότυπος**

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



## 1.8 Φαινότυπος

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

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

Έτσι, δύο άτομα με τον ίδιο ακριβώς γονότυπο, αλλά μεγαλωμένοι σε διαφορετικά περιβάλλοντα, πιθανότατα θα διαφέρουν στον φαινότυπό τους.

## 2 Μετάλλαξη

### 2.1 Ορισμός

Ως μετάλλαξη ορίζεται μια οποιαδήποτε μόνιμη μεταβολή στο DNA, δηλαδή μεταβολή που σημειώνεται στη νουκλεοτιδική αλληλουχία ή διάταξη του DNA στο γονιδίωμα 2.

Χρωμοσωμικές ανωμαλίες ονομάζονται οι αλλαγές στη δομή και τον αριθμό των χρωμοσωμάτων

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

Και οι δυο τύποι μεταλλάξεων εμφανίζονται με αξιόλογες συχνότητες και αποτελούν το γεννεσιουργό αίτιο όχι μόνο όλων των γενετικών ή κληρονομικών νοσημάτων, αλλά και πολλών περιπτώσεων καρκίνου, καθώς και μεγάλου ποσοστού της αποκαλούμενης "φυσιολογικής" ποικιλίας.

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

## **2.2 Αιτίες μεταλλάξεων**

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

## **2.3 Γονιδιακές μεταλλάξεις (Μεταλλάξεις σημείου)**

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

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

Οι γονιδιακές μεταλλάξεις μπορούν να επηρεάσουν μορφολογικά ή βιοχημικά χαρακτηριστικά των ατόμων ή ακόμη και να είναι θανατογόνες. Ασθένειες που οφείλονται σε γονιδιακές μεταλλάξεις είναι οι αιμοσφαιρινοπάθειες, η αιμορροφιλία A και B, η έλλειψη του ενζύμου G6PD, κ.α.

## **2.4 Χρωμοσωμικές ανωμαλίες**

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

### **Δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες**

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

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

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

### **Αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες**

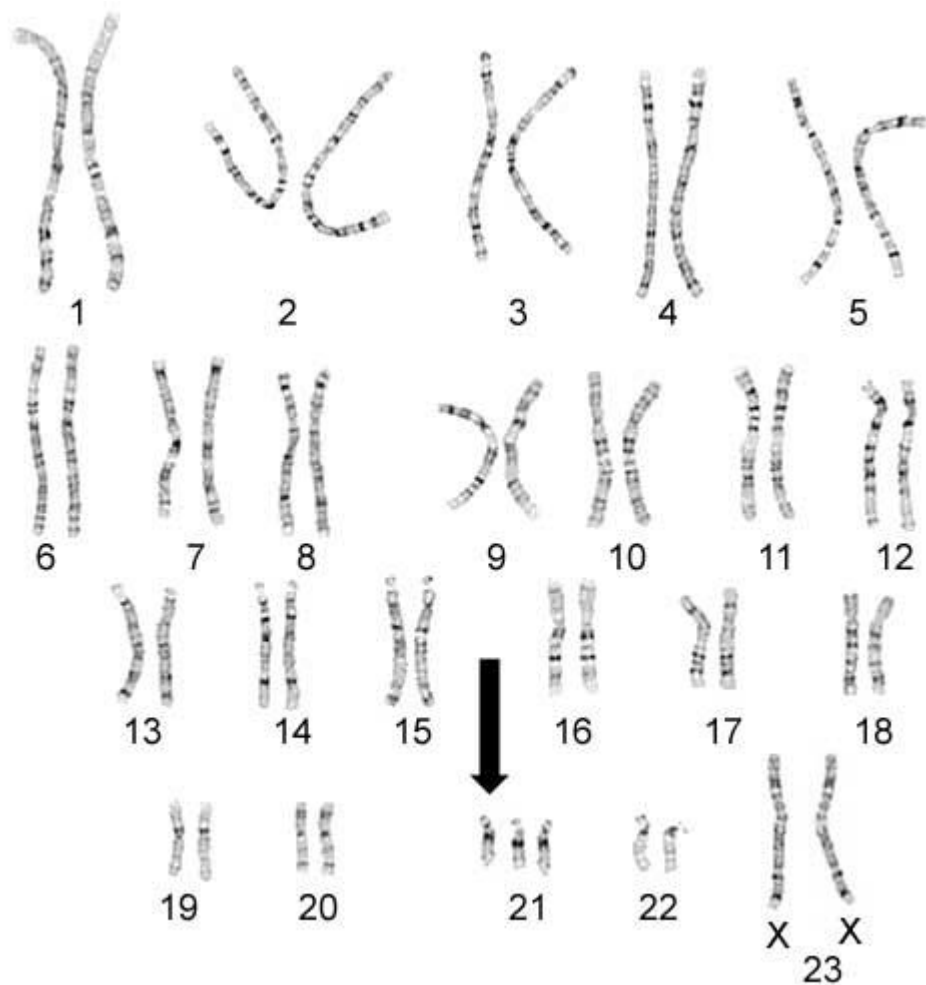
Η έλλειψη ή η περίσσεια ενός ή περισσότερων χρωμοσωμάτων στα κύτταρα ενός οργανισμού ονομάζεται ανευπλοειδία ή χρωμοσωμική ανωμαλία. Οι αριθμητικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες εντοπίζονται στο 50% των αυτόματων αποβολών και συνδέονται με την εκδήλωση γενετικών συνδρόμων στον άνθρωπο, όπως, για παράδειγμα, την τρισωμία του χρωμοσώματος 21, γνωστή και ως σύνδρομο Down.

Οι ανωμαλίες που έχουν σχέση με τον αριθμό των χρωμοσωμάτων, ταξινομούνται σε δυο κυρίως κλάσεις, τις ευπλοειδίες και τις ανευπλοειδίες.

Χρωμοσωμικές ανωμαλίες παρατηρούνται και μελετώνται σε πολλές περιπτώσεις στον άνθρωπο, όπως σε νεογέννητα, σε παιδιά με πνευματική καθυστέρηση και πολλαπλές συγγενείς δυσμορφίες, σε ασθενείς με ανώμαλη σεξουαλική ανάπτυξη, σε έμβρυα από πρόωρες

αποβολές. Οι προσθήκες ή οι αφαιρέσεις μεγάλων χρωμοσωμάτων σχεδόν πάντοτε είναι θνησιγόνες ή οδηγούν στην αποβολή του εμβρύου. Αντίθετα έμβρυα με επιπλέον μικρά χρωμοσώματα δείχνουν διάφορες μορφολογικές δυσμορφίες ή πνευματικές διαταραχές. Οι πολλαπλές αυτές ανωμαλίες οφείλονται σε ανισορροπία του γενετικού υλικού.

Ανευπλοειδίες μπορούν να συμβούν τόσο στα αυτοσώματα όσο και στα φυλετικά χρωμοσώματα (XX) και (XY). Οι πιο συχνά παρατηρούμενες ανωμαλίες των αυτοσωμάτων είναι η τρισωμία 21 (σύνδρομο Down), η τρισωμία 13 (σύνδρομο Patau) και η τρισωμία 18 (σύνδρομο Edwards). Από τις ανωμαλίες των φυλετικών χρωμοσωμάτων, οι πιο συχνές είναι το σύνδρομο Turner (45, X), το σύνδρομο Klinefelter (47, XXY), το σύνδρομο των τριών X (47, XXX) και η τρισωμία 47, XYY.



Εικόνα : Χρωμοσώματα από ένα κορίτσι (το τελευταίο ζεύγος των χρωμοσωμάτων είναι XX) με σύνδρομο Down. Υπάρχουν τρία αντίγραφα του χρωμοσώματος 21 αντί για 2.

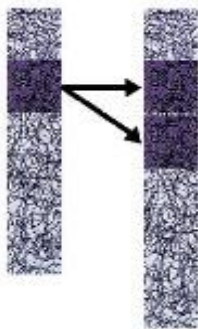
## 2.5 Τρόποι με τους οποίους συμβαίνει η προσθήκη ή η απώλεια Χρωμοσωμικού υλικού

### Ελλείμματα



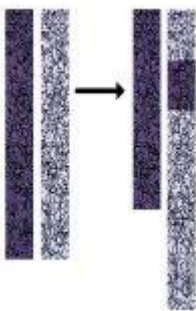
Κατά τη δημιουργία χρωμοσωμικών ελλειμμάτων, τμήμα ενός χρωμοσώματος χάνεται ή διαγράφεται. Ελλείμματα μπορεί να συμβούν σε οποιοδήποτε χρωμόσωμα, σε οποιοδήποτε σημείο του και μπορεί να έχει οποιαδήποτε έκταση. Εάν το υλικό (τα γονίδια) που έχει διαγραφεί περιέχει σημαντικές οδηγίες για το σώμα, αυτό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

### Διπλασιασμοί



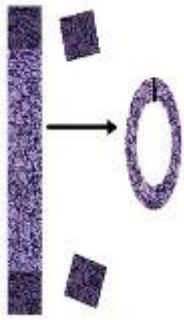
Κατά τον χρωμοσωμικό διπλασιασμό το χρωμόσωμα διπλασιάζει κάποιο τμήμα του, με αποτέλεσμα να εμφανίζεται επιπλέον χρωμοσωμικό υλικό. Αυτό το επιπρόσθετο χρωμοσωμικό υλικό παρέχει επιπλέον οδηγίες για τη λειτουργία του σώματος και αν οι πληροφορίες είναι πάρα πολλές μπορεί να έχει ως αποτέλεσμα μαθησιακές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

### Ενθέσεις



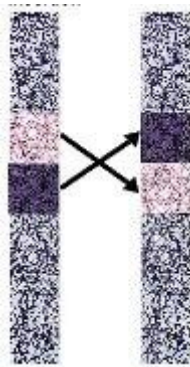
Χρωμοσωμική ένθεση παρατηρείται όταν ένα τμήμα ενός χρωμοσώματος εισάγεται σε μία ασυνήθιστη θέση του ίδιου ή άλλου χρωμοσώματος. Εάν δεν υπάρχει προσθήκη ή απώλεια χρωμοσωμικού υλικού, τότε το άτομο που τη φέρει είναι συνήθως υγιές. Ωστόσο στην περίπτωση που υπάρχει προσθήκη ή απώλεια χρωμοσωμικού υλικού,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

### Δακτυλιοειδές χρωμόσωμα



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

### Αναστροφές



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

### 3. ΑΝΑΛΥΣΗ ΤΩΝ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΩΝ ΑΝΩΜΑΛΙΩΝ-ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ:

- Σύνδρομο Down
- Σύνδρομο Turner
- Σύνδρομο Edwards
- Σύνδρομο Patau
- Σύνδρομο Cri du Chat
- Σύνδρομο Klinefelter
- Σύνδρομο Rett
- Σύνδρομο Angelman
- Σύνδρομο Wolf-Hirschhorn
- Αυτισμός;

#### 3.1 Σύνδρομο Down



Το σύνδρομο **Down** (ή αλλιώς **Τρισωμία 21** ή **Τρισωμία G**) περιγράφει μια χρωμοσωμική ανωμαλία, που περικλείει ένα σύνολο χαρακτηριστικών, τα οποία υπάρχουν εκ γενετής στους φορείς της γενετικής αυτής βλάβης και αφορούν παρεκκλίσεις στη σωματική διάπλαση, τη νοητική ανάπτυξη και την ψυχοκοινωνική εξέλιξή τους. Από ορισμένους δεν θεωρείται ασθένεια, δεδομένου ότι τα άτομα με σύνδρομο Down δεν υποφέρουν από αυτο. Στην Ελλάδα κάποιες μελέτες προσδιορίζουν την αναλογία γεννήσεων παιδιών με σύνδρομο Down σε 1 στις 770 γεννήσεις[2]. Παράγοντας που επηρεάζει κρίσιμα την αναλογία αυτή αποτελεί η ηλικία της μητέρας, καθ' ότι στην ηλικία των 20 ετών η

συχνότητα κυμαίνεται περίπου στο 1:2000 για να ανέλθει μετά τα 40 σε 1:100 ή λιγότερο. Άλλοι παράγοντες που αυξάνουν την πιθανότητα γέννησης παιδιού με σύνδρομο Down αποτελούν η γέννηση προηγούμενου πάσχοντος παιδιού από τους ίδιους γονείς. Το σύνδρομο παρατηρήθηκε για πρώτη φορά από τον Βρετανό γιατρό John Langdon Down (εξ ου και η ονομασία του), όταν το 1866 πρόσεξε ότι πολλά άτομα, άσχετα μεταξύ τους, που βρίσκονταν σε διάφορα ιδρύματα, είχαν παραπλήσια εξωτερικά χαρακτηριστικά.

### Ο όρος «Μογγολισμός»

Λόγω κυρίως του προσώπου και του σχήματος των ματιών που είχαν έντονα τα χαρακτηριστικά της μογγολικής φυλής, αλλά και λόγω της χαμηλής νοημοσύνης, που την εποχή εκείνη ήταν πιστευτό ότι όσο μακρύτερα από την Ευρώπη βρίσκεται κάποιος, τόσο χαμηλότερη ήταν η νοημοσύνη του, οδήγησε τον Down στην εισαγωγή του όρου Μογγολοειδής ιδιώτης. (Η λέξη ιδιώτης χρησιμοποιήθηκε με την αρχαιοελληνική σημασία του όρου, δηλαδή ηλίθιος). Για πάρα πολλά χρόνια ο όρος «Μογγολισμός» είχε καθιερωθεί, όμως σήμερα θεωρείται ηθικά ανεπίτρεπτος και επιστημονικά απαράδεκτος.

### Η ανακάλυψη Λεζέν

Το 1959 ανακαλύφθηκε η αιτία των σωματικών χαρακτηριστικών και των μαθησιακών δυσκολιών από τον Γάλλο γιατρό και νηπιαγωγό Ζερόμ Λεζέν (Jerome Lejeune). Σύμφωνα μ' αυτήν την ανακάλυψη, το σύνδρομο Down οφείλεται στην παρουσία, στα κύτταρα των πασχόντων, ενός τρίτου χρωμοσώματος 21, αντί των δύο, που είναι το φυσιολογικό (εξ ου και ο όρος Τρισωμία 21).

### Αιτιολογία

Το φυσιολογικό σωματικό κύτταρο έχει 46 χρωμοσώματα (σε 23 ζεύγη), ενώ το γεννητικό κύτταρο (γαμέτης) έχει 23 (ένα από κάθε ζεύγος των σωματικών). Ο σχηματισμός των γεννητικών κυττάρων γίνεται με μια διαδικασία κυτταρικής διαίρεσης, που λέγεται μείωση. Εκεί κατά την 1η μειωτική διαίρεση (ή σπανιότερα την 2η) το ζεύγος των χρωμοσωμάτων 21 δεν διαχωρίζεται. Αν αυτό το γεννητικό κύτταρο γονιμοποιηθεί, θα προκύψει έμβρυο με 3 χρωμοσώματα 21 (το αδιαχώριστο ζεύγος 21 του ενός γονέα και το χρωμόσωμα 21 του άλλου) και συνολικά 47 χρωμοσώματα. Η παραπάνω διαταραχή, όπου υπάρχει ολόκληρο τρίτο χρωμόσωμα 21 σε όλα τα κύτταρα, συμβαίνει στο 95% των περιπτώσεων του συνδρόμου. Το γεννητικό κύτταρο που φέρει τη διαταραχή προέρχεται συνήθως από τη μητέρα (ωάριο), γιατί τα αντίστοιχα άτυπα σπερματοζώαρια που φέρουν επιπλέον χρωμόσωμα 21, στις περισσότερες περιπτώσεις είτε δεν επιζούν, είτε δεν γονιμοποιούν. Κάποια άτομα με σύνδρομο Down έχουν μεν το φυσιολογικό αριθμό των 46 χρωμοσωμάτων, αλλά ανευρίσκεται ένα τμήμα (βραχίονας)



πλεονάζοντος χρωμοσώματος 21 προσκολλημένο πάνω σε άλλο χρωμόσωμα (μετάθεση). Τέτοια μετάθεση (Chromosomal translocation) τμήματος του χρωμοσώματος 21 είναι συνηθέστερη προς το χρωμόσωμα 14 [t(21;14)] και σπανιότερα προς το χρωμόσωμα 22 [t(21;22)] ή άλλο. Έτσι ενώ ο συνολικός αριθμός χρωμοσωμάτων είναι φυσιολογικός, το τμήμα αυτό του χρωμοσώματος 21 υπάρχει 3 φορές στο γενετικό υλικό των κυττάρων αυτών των ατόμων, με συνέπεια την εκδήλωση του συνδρόμου. Η μετάθεση αυτή, όπου το γενετικό υλικό έχει μεταβληθεί ποσοτικά, καλείται μη ισόρροπη μετάθεση (unbalanced translocation). Αυτή κληρονομείται από έναν γονέα, που είναι υγιής φορέας, δηλαδή φέρει κύτταρα, στα οποία ένα σκέλος του χρωμοσώματος 21 έχει προσκολληθεί σε ένα άλλο χρωμόσωμα, χωρίς όμως να μεταβληθεί ποσοτικά το συνολικό γενετικό υλικό. Αυτός είναι ο λόγος που ο γονέας φορέας δεν εκδηλώνει νόσο και μια τέτοια μετάθεση καλείται ισόρροπη μετάθεση (balanced translocation). Η μορφή αυτή του συνδρόμου καλείται Μεταθετικό Σύνδρομο Down ή Μερική Τρισωμία 21 - (βλ. και κεφ. Κληρονομικότητα παρακάτω). Ο Μωσαϊκισμός Συνδρόμου Down είναι μια σπάνια (1-2%) περίπτωση, όπου στο ίδιο άτομο απαντώνται παράλληλα δύο κυτταρικές σειρές, μία φυσιολογική με 46 χρωμοσώματα και μια χαρακτηριστική του συνδρόμου Down με 47 χρωμοσώματα (τρисωμικά κύτταρα). Αυτό είναι δυνατό, γιατί το κυτταρικό "σφάλμα" στην περίπτωση αυτή έχει συμβεί μετά τη γονιμοποίηση σε κάποια από τις φάσεις κυτταρικής διαίρεσης του ζυγωτού (αρχικού γονιμοποιημένου κυττάρου). Στο μωσαϊκισμό η βαρύτητα της νοητικής υστέρησης είναι περίπου ανάλογη του ποσοστού των τρισωμικών κυττάρων στον εγκέφαλο.

### Παθοφυσιολογία

Λόγω της εντόπισης της βλάβης σε κυτταρικό επίπεδο και συγκεκριμένα στο γενετικό υλικό (γονιδιακή βλάβη), το σύνδρομο Down επηρεάζει πολλαπλά συστήματα, χωρίς πάντως αυτό να σημαίνει πως όλοι οι πάσχοντες θα παρουσιάσουν όλες τις εκδηλώσεις. Η νοητική υστέρηση κυμαίνεται από βαριά (IQ: 20-35) ως ελαφριά (IQ: 50-75). Οι διαταραχές στην ψυχοκοινωνική εξέλιξη περιλαμβάνουν επηρεασμό της βραχυχρόνιας μνήμης, της ικανότητας σκέψης, της ομιλίας και της κινητικής. Η κινητική και η λεκτική υστέρηση γίνονται εμφανή σε πρώιμη ηλικία. Καταγράφεται αυξημένη συχνότητα εμφάνισης αυτισμού, όπως και πρώιμης νόσου Alzheimer (από 35 ετών). Χαμηλό ανάστημα και τάση για παχυσαρκία είναι συνήθη. Σχεδόν τα μισά παιδιά που γεννιούνται με το σύνδρομο εμφανίζουν συγγενείς καρδιακές βλάβες, με κυριότερες το μεσοκοιλιακό έλλειμμα και την πρόπτωση μιτροειδούς, συχνά δε και πνευμονική υπέρταση. Σε ποσοστό 5% υπάρχουν βλάβες του πεπτικού σωλήνα, όπως συγγενές megacolon (Νόσος

Hirschsprung), κοιλιόκακη και ατρησία ή στένωση δωδεκαδακτύλου. Αρκετοί πάσχοντες εμφανίζουν ενδοκρinoπάθειες, όπως υποθυρεοειδισμό ή σακχαρώδη διαβήτη. Όσον αφορά το μυοσκελετικό σύστημα συνηθέστερες εκδηλώσεις είναι η αστάθεια της ατλαντο-ινιακής διάρθρωσης ή της ατλαντο-αξονικής άρθρωσης. Αρκετά συχνά είναι τα οφθαλμικά προβλήματα, όπως το γλαύκωμα, ο καταρράκτης και ο συγκλίνων στραβισμός, καθώς και τα ωτικά προβλήματα με επηρεασμό της ακουστικής οξύτητας και ευπάθεια του μέσου ωτός. Πάσχοντες από το Σύνδρομο Down έχουν περίπου δεκαπλάσια πιθανότητα να εκδηλώσουν επεισόδια σπασμών σε σύγκριση με τον γενικό πληθυσμό. Οι πνεύμονές τους παρουσιάζονται ευάλωτοι σε λοιμώξεις, ενώ καταγράφεται αυξημένη συχνότητα επεισοδίων άπνοιας ύπνου. Η διαδικασία γήρανσης δείχνει να είναι επιταχυμένη και το μέσο προσδόκιμο ζωής πλησιάζει μόλις τα 55 χρόνια. Αιματολογικά προβλήματα με αυξημένη επίπτωση στα άτομα με σύνδρομο Down περιλαμβάνουν μεταξύ άλλων την ιδιοπαθή νεογνική πολυκυτταραιμία και την οξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία. Οι άνδρες με σύνδρομο Down είναι στειροί (εξαιρέση οι πάσχοντες από μωσαϊκισμό του συνδρόμου). Οι γυναίκες έχουν 50% πιθανότητα να γεννήσουν μωρό, που επίσης θα φέρει το σύνδρομο.



### 3.2 Σύνδρομο Turner

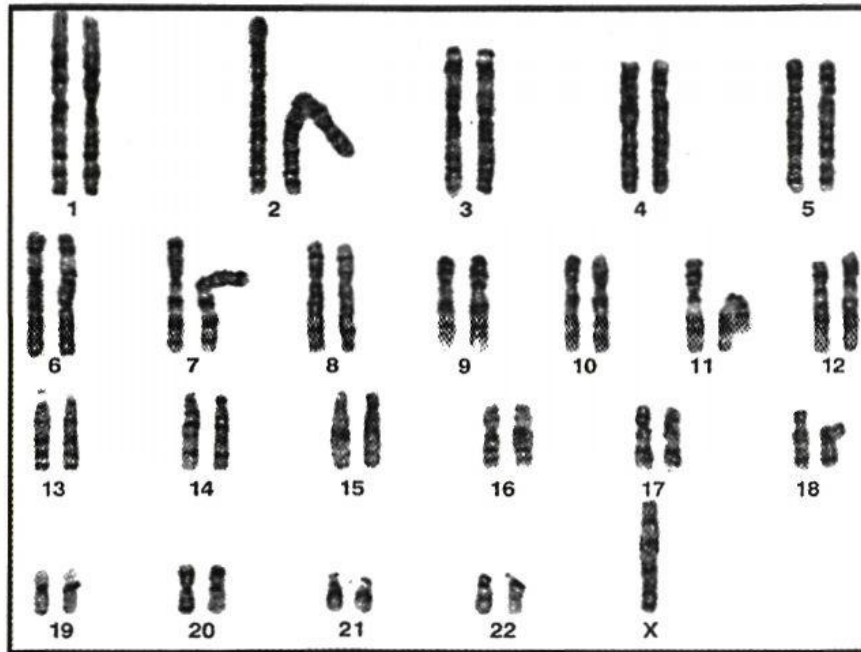


Το σύνδρομο Τέρνερ ή σύνδρομο Ούλριχ-Τέρνερ (επίσης γνωστό ως " Γενετική δυσγένεση") καλύπτει διάφορους όρους, των οποίων η μονοσωμία X (διαγραφή ενός ολόκληρου χρωμοσώματος X) είναι η πιο κοινή. Είναι μια χρωμοσωμική αναταραχή στις γυναίκες στην οποία το σύνολο ή μέρος ενός από τα χρωμοσώματα φύλου λείπει. (οι άνθρωποι κανονικά έχουν 46 χρωμοσώματα, εκ των οποίων τα δυο είναι τα φυλετικά χρωμοσώματα).

Κανονικά η γυναίκα έχει 2 χρωμοσώματα X, αλλά στο σύνδρομο Τέρνερ ένα από αυτά τα φυλετικά χρωμοσώματα λείπει ή έχει άλλες ανωμαλίες. Σε μερικές περιπτώσεις, το χρωμόσωμα που λείπει είναι παρόν σε μερικά κύτταρα αλλά όχι σε άλλα, φαινόμενο για το οποίο χρησιμοποιείται ο όρος μωσαϊκισμός(mosaicism).

Εμφανίζεται μια φορά σε κάθε 2500 γεννήσεις και το σύνδρομο εκδηλώνεται με διάφορους τρόπους. Υπάρχουν χαρακτηριστικές φυσικές ανωμαλίες, όπως το χαμηλό ανάστημα, η διόγκωση, ο ευρύς θώρακας, η χαμηλή γραμμή τριχοφυΐας, τα χαμηλά αυτιά. Τα κορίτσια με το σύνδρομο Τέρνερ έχουν κάποια χαρακτηριστική γεννητική δυσλειτουργία (μη ώριμες ωοθήκες), η οποία οδηγεί στην αμηνόρροια (απουσία εμμηνορροϊκού κύκλου) και σε στειρότητα.

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



Εικόνα Καρυότυπος ατόμου που πάσχει από σύνδρομο Turner.

## Συμπτώματα

☐ Τα κοινά συμπτώματα του συνδρόμου Τέρνερ περιλαμβάνουν:

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

Άλλα συμπτώματα μπορούν να περιλάβουν μικρογναθία, το valgus cubitus, τα μαλακά νύχια, τα χαμηλά βλέφαρα. Λιγότερο κοινά είναι οι επιχρωματισμένες ελιές και η απώλεια ακοής. Το σύνδρομο Τέρνερ εκδηλώνεται διαφορετικά και κανένα άτομο δεν εμφανίζει ακριβώς τα ίδια συμπτώματα με τα άλλα.

### **Παράγοντες**

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

### **Συχνότητα**

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

### **Διάγνωση**

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

### **Πρόγνωση**

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

## **Θεραπεία**

Σαν χρωμοσωμική πάθηση, δεν υπάρχει καμία θεραπεία για το σύνδρομο Τέρνερ. Εντούτοις, πολλά μπορούν να γίνουν για να ελαχιστοποιηθούν τα συμπτώματα.

Η αυξητική ορμόνη είτε μόνο της ή με μια χαμηλή δόση του ανδρογόνου, πιθανώς να αυξήσει το τελικό ενήλικο ύψος. Έχει αποδειχτεί ότι η θεραπεία μπορεί να εφαρμοστεί και σε παιδιά μικρής ηλικίας. Η αυξητική ορμόνη εγκρίνεται από τον Αμερικάνικο Οργανισμό Φαρμάκων και Τροφίμων για την θεραπεία του Τέρνερ.

Η θεραπεία αντικατάστασης οιστρογόνου έχει χρησιμοποιηθεί δεδομένου ότι ο όρος περιγράφηκε το 1938 για να προωθήσει την ανάπτυξη των δευτεροβάθμιων σεξουαλικών χαρακτηριστικών. Τα οιστρογόνα είναι κρίσιμα για τη διατήρηση της καλής υγείας των οστών και υγείας των ιστών. Οι γυναίκες με το σύνδρομο Τέρνερ που δεν έχουν κανονική εφηβεία, είναι σε υψηλό κίνδυνο για οστεοπόρωση, κάτι που θεραπεύεται με τα οιστρογόνα.

Οι σύγχρονες αναπαραγωγικές τεχνολογίες έχουν επίσης χρησιμοποιηθεί για να βοηθήσουν τις γυναίκες με το σύνδρομο Τέρνερ να μείνουν έγκυες, εάν το επιθυμούν. Π.χ ένα ωάριο δότη μπορεί να χρησιμοποιηθεί για να δημιουργήσει ένα έμβρυο, το οποίο φέρεται από τη γυναίκα συνδρόμου Τέρνερ.

Η ωριμότητα της μήτρας συνδέεται θετικά με τα έτη χρήσης οιστρογόνου, ιστορία της αυθόρμητης εμφάνισης της λειτουργίας της έμμηνης ροής, και συνδέεται αρνητικά με την έλλειψη θεραπείας οιστρογόνων

## **Τι πρέπει να ξέρουν οι γονείς που πληροφορούνται τη διάγνωση συνδρόμου Turner;**

Το σύνδρομο Turner δεν θεωρείται σοβαρή χρωμοσωμική διαταραχή, διότι επηρεάζει κυρίως το ανάστημα και την επάρκεια ωοθηκών, ενώ δεν αναμένεται νοητική υστέρηση. Μερικά μάλιστα άτομα με σύνδρομο Turner έχουν ηπιότερες εκδηλώσεις, οι οποίες όμως δεν μπορούν να προβλεφθούν με ακρίβεια πριν από τη γέννηση με βάση μόνο τα ευρήματα του καρυοτύπου και του υπερηχογραφήματος. Με τις σημερινές θεραπευτικές δυνατότητες μπορεί να αντιμετωπιστεί το κοντό ανάστημα με τη χορήγηση αυξητικής ορμόνης, ενώ η αμηνόρροια και η καθυστέρηση της ενήβωσης με τη χορήγηση κατάλληλων ορμονικών σκευασμάτων. Ακόμη είναι πλέον δυνατό το 50-60% των γυναικών με σύνδρομο Turner να γίνουν μητέρες φέροντας σε πέρας την κύηση με εξωσωματικές μεθόδους και χρησιμοποιώντας ωάριο δότριας. Οι γονείς

είναι σημαντικό να κατανοήσουν ότι κάθε κορίτσι με σύνδρομο Turner είναι μοναδικό και πρέπει να μην αντιμετωπίζεται ως ασθενής αλλά, αντίθετα με συμπεριφορά που ταιριάζει στην ηλικία του και όχι στο ανάστημά του. Τα περισσότερα άτομα με σύνδρομο Turner είναι υγιή, ευτυχή, ανεξάρτητα και παραγωγικά μέλη της κοινωνίας, ενώ δεν ξεχωρίζουν στην εμφάνιση σημαντικά από άτομα με φυσιολογικό καρυότυπο. Όλα ωφελούνται από την ιατρική και ψυχολογική υποστήριξη, την έγκαιρη πληροφόρηση και εκπαίδευση. Αυτά προϋποθέτουν τη σωστή ενημέρωση των γονέων από τον παιδίατρο και ομάδα ειδικών: γενετιστή, ενδοκρινολόγο, γυναικολόγο και ψυχολόγο.

### **3.3 Σύνδρομο Edwards**

Πρόκειται για ένα σπάνιο σύνδρομο που συχνά συνδέεται με σοβαρή αναπηρία. Το Edwards (Έντουαρντς) αποτελεί αιτία θανάτου των βρεφών που φέρουν το σύνδρομο σε μία από τις τρεις γνωστές παραλλαγές του. Ονομάζεται και Τρισωμία 18. Επιπλέον χρωμόσωμα επηρεάζει κάθε μέρος του σώματος. Υπάρχουν 23 ζεύγη ανθρώπινων χρωμοσωμάτων. Στην Τρισωμία 18 (Σύνδρομο Edwards), υπάρχει ένα επιπλέον χρωμόσωμα με το 18ο ζεύγος. Όπως η Τρισωμία 21 (Σύνδρομο Down), η Τρισωμία 18 επηρεάζει όλα τα συστήματα του σώματος και προκαλεί συγκεκριμένα χαρακτηριστικά προσώπου. Υπολογίζεται ότι προκύπτει σε 1 ανά 6,000-8,000 γεννήσεις ζώντων. Δυστυχώς, γύρω στο 95% των εμβρύων πεθαίνει πριν τη γέννηση, έτσι η πραγματική συχνότητα της ανωμαλίας ίσως είναι μεγαλύτερη. Από αυτά που γεννιούνται, το 80% περίπου είναι κορίτσια. Η Τρισωμία 18 απαντάται ανεξαρτήτως εθνικής καταγωγής.

#### **Συμπτώματα**

- Η Τρισωμία 18 επηρεάζει σε μεγάλο βαθμό όλα τα οργανικά συστήματα του σώματος. Στα συμπτώματα συμπεριλαμβάνονται: Νευρικό σύστημα κι εγκέφαλος: πνευματική υστέρηση και καθυστερημένη ανάπτυξη (100% των ατόμων), υψηλός μυϊκός τόνος, σπασμοί και σωματικές δυσπλασίες όπως εγκεφαλικές ατέλειες.
- Κεφάλι και πρόσωπο: μικρό κεφάλι (μικροκεφαλία), μικρά μάτια, μάτια που απέχουν αρκετά μεταξύ τους, άνω βλεφαρικές πτυχές, μικρή κάτω γνάθος.
- Καρδιά: συγγενείς καρδιακές ατέλειες (90% των ατόμων), όπως κοιλιακή διαφραγματική ατέλεια και ατέλειες βαλβίδας.

- **Οστά:** αναπτυξιακή καθυστέρηση μεγάλου βαθμού, χέρια σε γροθιά με το 2ο και 5ο δάχτυλο πάνω στα υπόλοιπα, και άλλες ατέλειες των άκρων.

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

### **Θεραπεία**

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

Υπάρχουν τρεις τύποι του συνδρόμου:

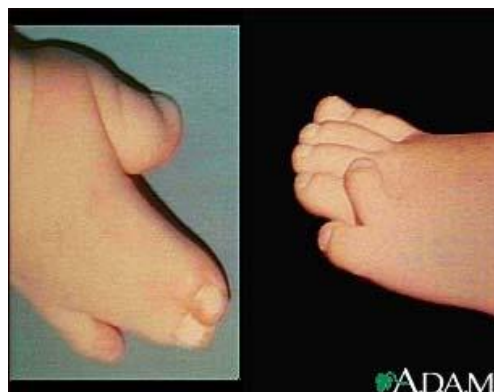
1.Πλήρης (σε μεγάλο βαθμό): Κάθε κύτταρο περιέχει 3 χρωμοσώματα 18 αντί 2.

2.Μωσαϊκός: (σε μικρότερο βαθμό): Κάποια κύτταρα έχουν 2 χρωμοσώματα 18 ενώ άλλα έχουν 3. Η έκταση και βαρύτητα της ανωμαλίας εξαρτάται από την αναλογία φυσιολογικών με μη φυσιολογικών κυττάρων.

3.Μερικός: Σε κάποιες περιπτώσεις μπορεί να υπάρχει ένα επιπλέον αντίγραφο τμήματος του χρωμοσώματος 18. Αυτό ορίζεται ως μερική Τρισωμία 18. Παρουσιάζονται ελαφρύτερα συμπτώματα και απαιτείται συμβουλή γιατρού.



### 3.4 Σύνδρομο Patau



Το σύνδρομο Patau, επίσης γνωστό ως Τρισωμία 13, είναι μια σπάνια χρωμοσωμική διαταραχή κατά την οποία το άτομο γεννιέται με ένα επιπλέον χρωμόσωμα στο 13ο ζεύγος. Είναι η τρίτη πιο συνηθισμένη τρισωμία μετά την Τρισωμία 21 (Σύνδρομο Down) και την Τρισωμία 18 (Σύνδρομο Edwards). Πρώτος παρατήρησε το σύνδρομο ο Erasmus Bartholin το 1657 αλλά η χρωμοσωμική φύση του επιβεβαιώθηκε από τον Dr. Klaus Patau το 1960, προς τιμήν του οποίου πήρε το όνομά του.

#### Χαρακτηριστικά

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

1. Μικροφθαλμία (μικρά μάτια)
2. Κολόβωμα (ελάττωμα του περιγράμματος της ίριδας)
3. Αυτιά σε χαμηλότερο σημείο από το φυσιολογικό
4. Μικρό κεφάλι
5. Ολοπροσεγκεφαλία (αποτυχία να διαχωριστεί σωστά ο προσθεγκέφαλος) που μπορεί να επηρεάσει την ανάπτυξη του προσώπου, συχνά επηρεάζοντας τη θέση των ματιών (μάτια που βρίσκονται πολύ κοντά μεταξύ τους) ή την κατασκευή της μύτης (ατελώς ανεπτυγμένη μύτη).

6. Έλλειψη δέρματος από το κρανίο
7. Ανωμαλίες στο πτερύγιο του αυτιού
8. Βουβωνοκήλη ή ομφαλοκήλη
9. Μικρό βάρος κατά τη γέννηση (λιποβαρή νεογνά)
10. Υποτονία
11. Μικρογναθισμό (μικρό μέγεθος γνάθου)
12. Σκελετικές ανωμαλίες (των άκρων)
13. Κώφωση
14. Υπερωισχιστία (σχιστία της υπερώας)
15. Υπέρταση (υψηλή αρτηριακή πίεση)
16. Ανατομικά εγκεφαλικά ελαττώματα
17. Προβλήματα με τον έλεγχο της αναπνοής
18. Ανωμαλίες των χεριών και των ποδιών-επιπλέον δάχτυλα
19. Καρδιακές ανεπάρκειες
20. Ανωμαλίες των γεννητικών οργάνων (κρυπτορχιδισμός)
21. Παραληρήματα

### **Θεραπεία**

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

### **3.5 Σύνδρομο Cri du chat**

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

#### **Πρωτεύοντα χαρακτηριστικά του συνδρόμου "Cri du chat"**

- «γατίσιο» κλάμα
- Συχνές μολύνσεις του ανώτερου αναπνευστικού.
- Χαρακτηριστικά προσώπου.
  - Μικρό κεφάλι (μικροκεφαλία)
  - Υψηλός ουρανίσκος
  - Στρογγυλό πρόσωπο που με το χρόνο γίνεται λεπτό και μερικές φορές ασύμμετρο
  - Μικρό πηγούνι που κλίνει προς τα πίσω (μικρογναθισμός)
  - Μάτια που βρίσκονται σε απόσταση μεταξύ τους
  - Αυτιά σε χαμηλότερο σημείο από το φυσιολογικό
  - Χαμηλή και φαρδιά ρινική κορυφογραμμή
  - Πτυχές δέρματος πάνω από το άνω βλέφαρο (επίκανθος)
  - Πρόωρες γκρίζες τρίχες στην κεφαλή
- Χαρακτηριστικά σώματος.
  - Χαρακτηριστικές ζάρες στις παλάμες των χεριών.
  - Χαμηλό βάρος κατά τη γέννηση
- Λεπτή και αδρή κινητικότητα.

Χαμηλός ή φτωχός μυϊκός τόνος κατά τη βρεφική ηλικία που αντικαθίσταται από υπερτονία καθώς το παιδί μεγαλώνει. Η λεπτή κινητικότητα επίσης καθυστερεί, αν και κάποια παιδιά θα μπορέσουν να μάθουν να γράφουν. Οι περισσότεροι ενήλικες είναι ικανοί να ελέγχουν την προσωπική φροντίδα τους με ελάχιστη επιτήρηση.
- Καθυστέρηση της ανάπτυξης.

Ο λόγος καθυστερεί να αναπτυχθεί και πολλά παιδιά με το σύνδρομο Cri du Chat ίσως να μη μιλήσουν ποτέ. Ωστόσο έχουν καλή κατανόηση

της γλώσσας και μπορούν να επικοινωνήσουν είτε με τον δικό τους τρόπο είτε χρησιμοποιώντας νοήματα και πίνακες με σύμβολα. Όλα τα παιδιά με το σύνδρομο Cri du Chat έχουν κάποιου βαθμού μαθησιακές δυσκολίες, που κυμαίνονται από ήπιες έως σοβαρές. Η βάδιση επίσης καθυστερεί να επιτευχθεί, όμως τελικά τα περισσότερα παιδιά καταφέρνουν να περπατήσουν (συνήθως χαρακτηρίζονται από αδέξιο βάδισμα). Ένα επιπρόσθετο χαρακτηριστικό του συνδρόμου είναι το συρτό περπάτημα. Επίσης, εμφανίζεται καθυστέρηση στον έλεγχο των σφικτήρων (αγωγή τουαλέτας).

- Νοητική καθυστέρηση.

Επηρεάζει σημαντικά τη ζωή τους εφόσον χρειάζονται περισσότερο χρόνο για να κάνουν οτιδήποτε. Ειδικώς εάν συνυπολογιστεί με την υποτονία που έχουν, το φαινόμενο είναι έντονο. Ωστόσο, έχουν τη δυνατότητα να διευρύνουν τα περιθώρια εκμάθησης και βελτίωσης στη διάρκεια της ζωής τους.

- Προβλήματα με την πρόληψη τροφής.

Συχνά υπάρχει δυσκολία στην κατάποση. Πολλά μωρά έχουν δυσκολίες στο τσίσιμα ή προβλήματα αναρρόφησης. Μερικά τρώνε τόσο λίγο από το στόμα που πρέπει να τους τοποθετηθούν γαστρικοί σωλήνες. Τα μεγαλύτερα παιδιά μπορεί να έχουν δυσκολίες στη μάσηση των τροφών και να πρέπει το φαγητό να ετοιμάζεται σε συγκεκριμένη πυκνότητα.

Κάποια από τα παραπάνω χαρακτηριστικά αλλάζουν, καθώς το παιδί μεγαλώνει. Το κλάμα, για παράδειγμα, γίνεται λιγότερο χαρακτηριστικό και η φωνή πιο χαμηλή διατηρώντας ωστόσο ακόμα τον ιδιαίτερο τόνο της και το τσίριγμα. Κατά την ενηλικίωση το πρόσωπο μακραίνει και ο επίκανθος γίνεται λιγότερο έντονος. Το κεφάλι παραμένει μικρότερο από το κανονικό σε όλη τη διάρκεια της ζωής του ατόμου, χωρίς όμως να μπορεί κάποιος μη ειδικός να το παρατηρήσει εύκολα.



## **Βασικοί τομείς δυσκολίας**

Τα παιδιά με το σύνδρομο Cri du Chat δυσκολεύονται στην αγωγή του αλέτας, παρόλα αυτά τα περισσότερα μαθαίνουν να έχουν έλεγχο των σφιγκτήρων και της κύστης. Λίγα άτομα χρειάζονται πάνες ακράτειας και μετά την ενηλικίωση. Πολλά είναι δυσκοίλια.

Πολλά μωρά και παιδιά με το σύνδρομο Cri du Chat έχουν διαταραχές ύπνου, ωστόσο αυτό βελτιώνεται με την πάροδο των ετών.

Μόνο λίγα άτομα έχουν οπτικά ή ακουστικά προβλήματα, όμως πολλά άτομα είναι αυτά που έχουν αυξημένη ευαισθησία στον θόρυβο, που συχνά εκδηλώνεται ως φόβος για συγκεκριμένους ήχους. Αυτοί μπορεί να είναι δυνατοί ή ξαφνικοί θόρυβοι ή συγκεκριμένες συχνότητες.

Πολλά παιδιά με Cri du Chat παρουσιάζουν προβλήματα συμπεριφοράς. Μπορεί να είναι υπερδραστήρια, να χτυπούν και να ταρακουνούν βίαια το κεφάλι, να δαγκώνουν και να πειράζουν το δέρμα τους. Μερικά αναπτύσσουν εμμονή με συγκεκριμένα αντικείμενα. Πολλά έχουν πάθος με τα μαλλιά και δεν αντιστέκονται στο τράβηγμά τους.

## **Διάγνωση**

Το σύνδρομο Cri du Chat είναι δυνατόν να ανιχνευθεί προγεννητικώς (κατά τον τοκετό) με αμνιοκέντηση ή δείγμα χοριακής τρίχας (CVS) κατά το πρώτο τρίμηνο της κύησης. Ένας υπέρηχος μπορεί να οδηγήσει το γιατρό σε υποψίες διαταραχής αυτού του τύπου και να διενεργήσει περαιτέρω εξετάσεις, αλλά δεν γίνεται να διαγνωστεί αποκλειστικά με αυτή τη μέθοδο. Όμως δυστυχώς ακόμα η θεραπεία δεν έχει βρεθεί για ένα τόσο σοβαρό σύνδρομο.

## **Θεραπεία**

Η γονιδιακή θεραπεία βρίσκεται ακόμα σε εμβρυϊκό στάδιο και δεν έχουν αναπτυχθεί τεχνικές θεραπείας τόσο μεγάλων χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Τα περισσότερα από τα ιατρικά προβλήματα μπορούν να αντιμετωπιστούν επιτυχώς με τις παρούσες ιατρικές μεθόδους. Τα πρώιμα προγράμματα παρέμβασης, χρησιμοποιώντας μια ποικιλία θεραπειών και εκπαιδευτικών μεθόδων, επικεντρώνονται στην ενίσχυση της σωματικής, διανοητικής, αισθητηριακής και κοινωνικής ανάπτυξης και έχει αποδειχτεί πως βελτιώνουν κατά πολύ τη μελλοντική εικόνα του παιδιού.

## **Αντιμετώπιση - θεραπεία**

Παρόλο που το σύνδρομο Cri du Chat δημιουργεί κάποιες προβληματικές συμπεριφορές, τα παιδιά που γεννιούνται μ' αυτό είναι συνήθως αξιαγάπητα, κοινωνικά, χαρούμενα και με μεγάλη αίσθηση

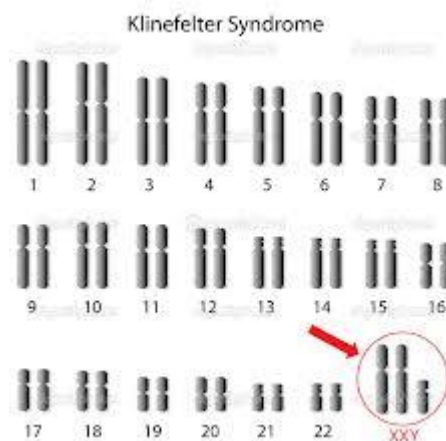
χιούμορ κερδίζοντας έτσι μια ξεχωριστή θέση στην οικογένεια και την κοινότητά τους.

Τα πρώιμα προγράμματα παρέμβασης θα πρέπει να περιλαμβάνουν:

1. Φυσιοθεραπεία
2. Λογοθεραπεία
3. Εργοθεραπεία
4. Συμπεριφοριστικούς χειρισμούς (αν είναι απαραίτητο)

Εφόσον τα περισσότερα παιδιά με το σύνδρομο έχουν σοβαρά προβλήματα ανάπτυξης της γλώσσας, η λογοθεραπεία είναι ζωτικής σημασίας. Η εισαγωγή - από πολύ νωρίς - εναλλακτικών τρόπων επικοινωνίας συμπεριλαμβανομένων συστημάτων που χρησιμοποιούν νοήματα, σε συνδυασμό με ένα εικονικό σύστημα συμβόλων όπως το σύστημα Makaton, θα προωθήσουν την ανάπτυξη του λόγου του παιδιού, την απόκτηση της γλώσσας και της σωστής συμπεριφοράς. Τα παιδιά με Cri du Chat συνήθως δείχνουν ζωηρό ενδιαφέρον για επικοινωνία και πολλά από αυτά αναπτύσσουν δικά τους νοήματα και χειρονομίες για να επικοινωνούν, προτιμώντας αυτά από τα πιο δύσκολα και δομημένα νοήματα ενός συστήματος επικοινωνίας. Τα παιδιά που δεν μπορούν να επικοινωνήσουν αποτελεσματικά βιώνουν έντονη "ματαιώση" (δηλ. λύπη και απώλεια ενδιαφέροντος λόγω αισθήματος ανικανότητας ή μία αίσθησης του ανικανοποίητου). Ως αποτέλεσμα, εκδηλώνουν προβλήματα συμπεριφοράς. Η βελτίωση της ικανότητας ενός παιδιού να επικοινωνεί με κάθε τρόπο, όχι μόνο το βοηθά να γνωστοποιεί τις ανάγκες τους αλλά επίσης το βοηθά να αναπτύσσεται διανοητικά και κοινωνικά μεγιστοποιώντας την ποιότητα της ζωής του σε αμέτρητο βαθμό. Μεγαλύτερα παιδιά και ενήλικες που δεν έχουν κατακτήσει επαρκείς γλωσσικές ικανότητες μπορούν να επωφεληθούν από τη χρήση μια συσκευής επικοινωνίας. Το επίπεδο αυτονομίας που ένα συγκεκριμένο παιδί μπορεί να επιτύχει εξαρτάται από το δυναμικό του σε συνδυασμό με τις ικανότητες και την επάρκεια των εκπαιδευτών του. Εκείνα τα άτομα που είναι σοβαρά επηρεασμένα από το σύνδρομο χρήζουν ολοήμερης φροντίδας καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής τους. Οι περισσότεροι άνθρωποι που φέρουν το σύνδρομο Cri du Chat είναι ικανοί να επιτύχουν έναν βαθμό ανεξάρτητης αυτοφροντίδας αλλά απαιτείται επίβλεψη και φροντίδα δια βίου. Μερικά άτομα από τα άτομα που έχουν επηρεαστεί λιγότερο από το σύνδρομο ενδέχεται να ζήσουν ανεξάρτητα (ή με ελάχιστη βοήθεια) στην κοινότητα.

### 3.6 Σύνδρομο Κλαϊνεφέλτερ



#### Το σύνδρομο Klinefelter συναντάται αποκλειστικά στα αγόρια

Το σύνδρομο Κλαϊνεφέλτερ είναι μια χρωμοσωμική ανωμαλία που χαρακτηρίζεται από ελάχιστα ή ανύπαρκτα σπερματοζώαρια στο σπέρμα. Το σύνδρομο Κλαϊνεφέλτερ εμφανίζεται όταν ο άνδρας έχει ένα επιπλέον χρωμοσώμα X (XXY αντί για XY). Σε πολλές περιπτώσεις, οι όρχεις εξακολουθούν να παράγουν σπέρμα. Επειδή, όμως, πρόκειται για κληρονομική διαταραχή, οι άνδρες που εμφανίζουν αυτό το πρόβλημα θα πρέπει να συμβουλευτούνται γενετιστή προτού επιχειρήσουν να τεκνοποιήσουν. Και αυτό γιατί κάποια σπερματοζώαρια θα περιέχουν ένα επιπλέον X χρωμόσωμα και το παιδί μπορεί να κληρονομήσει τη διαταραχή του πατέρα. Ο έλεγχος των χρωμοσωμάτων των εμβρύων – προεμφυτευτική διάγνωση – είναι μια από τις επιλογές που υπάρχουν για τη γέννηση υγιών παιδιών.

Το σύνδρομο πήρε το όνομά του από τον Δρα Χάρι Κλαϊνεφέλτερ, ο οποίος το 1942 συνεργάστηκε με τον Φούλερ Ολμπράιτ στο Γενικό Νοσοκομείο της Μασαχουσέτης (Massachusetts General Hospital),

στη Βοστώνη και ήταν ο πρώτος ο οποίος το περιέγραψε τον ίδιο χρόνο. Έτσι το 1942 οι Klinefelter, Reinfestein, Albright έκαναν περιγραφή μιας ειδικής μορφής ανδρικής ατροφίας των γεννητικών οργάνων και υπερβολικής ανάπτυξης των αδένων των μαστών. Έτσι λοιπόν, όπως παρουσιάζεται στις έρευνες η συχνότητα του συνδρόμου είναι 1 στις 1000 αρσενικούς τοκετούς και το βασικό χαρακτηριστικό είναι ένα παραπάνω χρωμόσωμα (XXY) ή κάποιες φορές περισσότερα χρωμοσώματα ( XXXXXXY) στο 23ο ζεύγος των χρωμοσωμάτων. Έχει επισημανθεί ότι κατά το 25% με 50 % σχετίζεται με αίτιο νοητικής υστέρησης αλλά και με διαταραχές άρρενων και θηλέων ορμονών και κατασκευής οργάνων στα άτομα που φέρουν τη διαταραχή, αλλιώς γνωστή ως "δυσγενεσία των σπερματικών σωληναρίων"

### **Διάγνωση**

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

### **Συμπτώματα**

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

### **Μερικά χαρακτηριστικά που παρατηρούνται είναι:**

- Στειρότητα & Έλλειψη σεξουαλικού ενστίκτου : δεν παράγουν σπερματοζωάρια, εφόσον τα σπερματικά τους σωληνάκια δεν είναι φυσιολογικά
- Μικροί όρχεις
- Κάποιες φορές εμφανίζουν γυναικομαστία
- Συνήθως έχουν νοητική υστέρηση
- Υψηλό ανάστημα και μακριά άκρα
- Κόπωση , αδυναμία και στυτική δυσλειτουργία
- Έλλειψη τριχοφυΐας σε μέρη του σώματος και στο πρόσωπο.
- 2/3 των ατόμων έχουν μαθησιακά προβλήματα
- Συνήθως παρουσιάζουν προβλήματα λόγου και ομιλίας:



- Καθυστέρηση λόγου
- Αρθρωτικές δυσκολίες
- Δυσκολίες και ελλείψεις στην επεξεργασία του λόγου
- Δυσκολίες ακουστικής μνήμης
- Δυσκολίες στην έκφραση του λόγου
- Δυσκολίες στον τομέα της πραγματολογίας και σημασιολογίας.
- Μερικοί παρουσιάζουν δευτερογενή προβλήματα συμπεριφοράς όπως αντικοινωνικότητα και χαμηλή αυτοεκτίμηση.

Ουσιαστικά ένας άνδρας με σύνδρομο Κλαϊνφέλτερ δεν είναι πάντα άμεσα αναγνωρίσιμος. Συχνά έχει μαστούς (γυναικομαστία). Διάφορα φυσικά συμπτώματα, όπως μικροί όρχεις και πέος μπορεί να υποδηλώνουν την ύπαρξη συνδρόμου Κλαϊνφέλτερ. Ο συνδυασμός προβλημάτων γονιμότητας και ανεπαρκών επιπέδων ορμονών στο αίμα (υψηλά επίπεδα γοναδοτροπινών που διεγείρουν τη λειτουργία των όρχεων σε άνδρες) είναι οι σημαντικότερες ενδείξεις της πάθησης. Ως νεαρό αγόρι, ο άνδρας μπορεί να ήταν ψηλός και αδύνατος και να παρουσίαζε βραδύτητα στη μάθηση.

### Θεραπεία

Δεν υπάρχει θεραπεία για το σύνδρομο Klinefelter

Παρόλα αυτά γρήγορη αναγνώριση και κατάλληλη ορμονοθεραπεία με τεστοστερόνη είναι σημαντική διότι μπορεί να αναπτυχθούν δευτερογενή γενετικά χαρακτηριστικά, όπως γένια.

1. Δυστυχώς το σύνδρομο σπάνια διαγιγνώσκεται πριν την εφηβεία ώστε να ξεκινήσει εγκαίρως η θεραπεία αναπλήρωσης των ανδρογόνων που είναι και η ενδεδειγμένη .
2. Οι τακτικές δόσεις τεστοστερόνης αντιμετωπίζουν σε μεγάλο βαθμό τα χαρακτηριστικά που προκύπτουν από την έλλειψη της . Έτσι ο ασθενής αυξάνει τη δύναμή του αποκτώντας έναν πιο μυώδη σωματότυπο ,προστατεύεται από την οστεοπόρωση , παρουσιάζει αύξηση της τριχοφυΐας , αύξηση των σεξουαλικών ορμών και μεγέθυνση των όρχεων. Παράλληλα υπάρχει βελτίωση της διάθεσης , της αυτοεικόνας και της συμπεριφοράς.
3. Για την αντιμετώπιση της γυναικομαστίας γίνεται μαστεκτομή που βοηθά στη πρόληψη του καρκίνου του μαστού
4. Καθώς πολλά από τα άτομα με το σύνδρομο παρουσιάζουν προβλήματα λόγου θα πρέπει να αναζητείται βοήθεια από λογοθεραπευτή.
5. Επίσης, πρέπει να αναζητείται η βοήθεια γενετιστή , ενδοκρινολόγου, χειρουργού και ψυχολόγου.

Συνολικά, το 7% των στείρων ανδρών έχουν κάποια μορφή χρωμοσωμικής ανωμαλίας. Στο 10-15% των ανδρών με αζωοσπερμία υπάρχει ένα ελάττωμα, σε σύγκριση με το 5% των ανδρών με ολιγοζωοσπερμία (μικρός αριθμός σπερματοζωαρίων) και μόλις 1% των ανδρών με φυσιολογικό αριθμό σπερματοζωαρίων. Τα δύο τρίτα αυτών των χρωμοσωμικών ανωμαλιών αφορούν το σύνδρομο Κλαΐνεφέλτερ.

### **Πιθανή συμπεριφορά από ένα αγόρι με το σύνδρομο KLINEFELTER**

Κατά τη διάρκεια της εφηβείας τα αγόρια με το σύνδρομο αντιμετωπίζουν αρκετά προβλήματα στο σχολείο. Αυτό συμβαίνει διότι τα αγόρια αυτά τείνουν να μην είναι ιδιαίτερα δυνατά ή αθλητικά όπως τα αντίστοιχα αγόρια της ηλικίας τους. Η έλλειψη της στιβαρότητας σε συνδυασμό με τα μαθησιακά προβλήματα, μπορεί να προκαλέσει ζημιά στην αυτοεικόνα του εφήβου. Επίσης, αρκετές φορές έχει παρατηρηθεί ότι τα αγόρια αυτά πέφτουν θύματα σχολικού εκφοβισμού και κοροϊδίας από άλλους μαθητές, με συνέπεια η αδυναμία διαχείρισης των δυσκολιών να οδηγεί τα παιδιά με Klinefelter σε έντονα συμπεριφοριστικά προβλήματα. Ακόμα μια συγκεκριμένη έρευνα αναφέρει ότι τα άτομα με το σύνδρομο είναι πιο πιθανό να έχουν σχολική αποτυχία, κατάθλιψη και άλλα ψυχολογικά προβλήματα, καθώς και έλλειψη ενθουσιασμού και ενεργητικότητας. Επιπρόσθετα, η ίδια έρευνα διαπιστώνει ότι τα άτομα με το σύνδρομο συνήθως δεν παντρεύονται. Παρόλα αυτά, μιλώντας γενικά θα λέγαμε ότι αναμένεται ότι αυτά τα παιδιά θα λάβουν την κατάλληλη παρέμβαση, όπως συμβουλευτική και πρόσθετα ορμονών από ωρίς, με σκοπό να ζήσουν μια παραγωγική και γεμάτη ζωή.

### **Ρόλος του κράτους ! Υποστηρίζει αυτά τα άτομα και αν ναι ποσό;**

Στα σίγουρα το κράτος προσπαθεί να εντάξει αυτούς τους ανθρώπους στα πλαίσια της κοινωνίας και να τους βοηθήσει να ζήσουν μια ευκολότερη ζωή. Άλλοτε διαμορφώνοντας ξεχωριστούς δημοσίους χώρους για αυτές τις κατηγορίες ανθρώπων και άλλοτε εξασφαλίζοντας κέντρα αποκαταστάσεις.

Το καθήκον του δεν σταματά εκεί, οφείλει ακόμα να εξασφαλίζει θέσεις εργασίας έτσι ώστε τα άτομα αυτά μηδενός εξαιρουμένου να μπορούν να διεξάγουν μια αξιοπρεπή ζωή.

Όμως εξαιτίας πολλών παραγόντων, τα πολιτισμένα κράτη της γης δεν είναι σε θέση να εξασφαλίζουν όλα τα προαναφερθέντα αγαθά! Έτσι αυτοί οι κατηγορία ανθρώπων βιώνει καθημερινά κοινωνικό, επαγγελματικό, εκπαιδευτικό και πολλών άλλων ειδών αποκλεισμό.

## 3.7 Σύνδρομο Rett

### Γενικά

Το σύνδρομο Rett (RTT) είναι φυλοσύνδετη επικρατητική νευροαναπτυξιακή διαταραχή, η οποία εντοπίστηκε από τον Αυστριακό ιατρό Andrea Rett το 1966, και αποτελεί τη δεύτερη αιτία νοητικής υστέρησης στα κορίτσια μετά το σύνδρομο Down. Το σύνδρομο RTT εμφανίζεται με συχνότητα 1:10000 -1:15000 κορίτσια και συναντάται πολύ πιο σπάνια στα αγόρια, στα οποία και μέχρι πρόσφατα θεωρείτο θανατηφόρος νόσος. Πρόσφατα ανακαλύφθηκε, ότι ένα μεγάλο ποσοστό ατόμων με σύνδρομο Rett εμφανίζουν μια μεταβολή ή ελάττωμα στο γονίδιο MECP2 του X χρωμοσώματος. Παρ' όλο που αρχικά τα συμπτώματα δεν είναι εμφανή, το σύνδρομο Rett **παρουσιάζεται από τη γέννηση** και γίνεται περισσότερο ευδιάκριτο στη διάρκεια του δεύτερου έτους ζωής.

### Διάγνωση

Η διάγνωση του συνδρόμου γίνεται **κλινικά**, δηλαδή από ειδικό επιστήμονα και ενδεχομένως σε εργαστηριακό περιβάλλον. Σε πολλές περιπτώσεις η ύπαρξη του συνδρόμου επιβεβαιώνεται με τη διεξαγωγή γενετικού ελέγχου.

### Τυπικά συμπτώματα

- Μικρή περίοδος αδράνειας στην ανάπτυξη, περίπου από το τέλος του πρώτου έτους, που διαρκεί μέχρι να αρχίσει η παλινδρόμηση.
- Περίοδος παλινδρόμησης, όπου η ικανότητα ομιλίας και κίνησης των χεριών μειώνεται. Αυτό συμβαίνει μεταξύ 9 και 30 μηνών.
- Ανάπτυξη επαναληπτικών κινήσεων στα χέρια (συστροφές, παλαμάκια, κτυπήματα των χεριών και τοποθέτηση των χεριών στο στόμα).
- Εμφάνιση δύσκαμπτης και τραχείας στάσης και βαδίσματος.
- Κανονική περιφέρεια κρανίου κατά τη γέννηση με ακόλουθη επιβράδυνση στην ανάπτυξη του κρανίου μεταξύ των δύο μηνών και τεσσάρων χρόνων περίπου.
- Δυσκοιλιότητα και γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση.
- Καρδιακά προβλήματα.

## Δευτερεύοντα συμπτώματα

- Ανωμαλίες στην αναπνοή, δύσπνοια, κράτημα της αναπνοής και κατάποση αέρα.
- Επιληψία: πάνω από το 50% των ατόμων με σύνδρομο Rett εμφανίζουν κάποιας μορφής επιληπτική κρίση ανά διαστήματα.
- Μη φυσιολογικό ηλεκτροεγκεφαλογράφημα.
- Ακαμψία μυών και σφιγμένες αρθρώσεις.
- Άστατη βάδιση (μισοί από αυτούς φορείς τού συνδρόμου αποκτούν ανεξάρτητη κίνηση).
- Σκολίωση (καμπύλη του σπόνδυλου).
- Καθυστερημένη ανάπτυξη.
- Ξαφνικές προσβολές ασθένειας (σπασμοί).
- Κυανό έως ερυθρό χρώμα κάτω άκρων και πατουσών εξαιτίας της κακής κυκλοφορίας του αίματος.
- Τριγμός δοντιών (το άτομο τρίζει τα δόντια του).
- Δυσφαγία ( δυσκολίες στη μάζηση , κατάποση και πόση).
- Διαταραγμένο ύπνο.
- Νοητική υστέρηση και αυτισμός.

Τα άτομα με σύνδρομο Rett έχουν έντονη επιθυμία να επικοινωνούν.

Μπορούν αν επικοινωνούν διαμέσου:

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

## Αντιμετώπιση

- Φυσικοθεραπείες ( βοηθούν στο να βελτιωθεί και να διατηρηθεί η κινητικότητα και η ισορροπία όπως και να μειωθούν οι παραμορφώσεις της μέσης και των άκρων).
- Εργοθεραπείες ( βοηθούν στη βελτίωση και στη διατήρηση της λειτουργίας των χεριών καθώς και στην αυτοεξυπηρέτηση).
- Λογοθεραπείες (βοηθούν στην ανάπτυξη μη λεκτικής επικοινωνίας με τη χρήση χειρονομιών , εναλλακτικών προγραμμάτων ομιλίας, στη διατήρηση και στη βελτίωση της ομιλίας και του λόγου, στην αντίληψη και στη βελτίωση της κοινωνικής αλληλεπίδρασης).
- Θεραπεία σίτισης –πόσης ( Βοηθούν στη βελτίωση και διατήρηση στοματοκινητικών- αισθητηριακών λειτουργιών που αφορούν τη

- μάσηση , την κατάποση και την πόση υγρών καθώς και στο συντονισμό που απαιτείται για την διαχείριση τροφής και υγρών).
- Φαρμακευτική αγωγή για την αντιμετώπιση της δυσκοιλιότητας , της γαστροοισοφαγικής παλινδρόμησης και των καρδιακών προβλημάτων καθώς επίσης και χειρουργική αντιμετώπιση για την σπονδυλική στήλη και των προβλημάτων καρδιάς. Επιπλέον , αντιεπιληπτικές φαρμακευτικές αγωγές για να αντιμετωπιστούν δραστικά οι επιληψίες.

## Φυσικοθεραπείες

Η φυσικοθεραπεία αποτελεί μέρος της συμπτωματικής και υποστηρικτικής αντιμετώπισης του συνδρόμου. Οι στόχοι του φυσικοθεραπευτικού προγράμματος διαφοροποιούνται αρχικά ανάλογα με το στάδιο του συνδρόμου που βρίσκεται το παιδί.

Στα αρχικά στάδια, θα πρέπει να φροντίσουμε ώστε το παιδί να κατακτήσει τα προβλεπόμενα κινητικά ορόσημα, δηλαδή να κάτσει, να σταθεί όρθιο, να βαδίζει και να επιτύχει την μεγαλύτερη δυνατή αυτονομία. Η ισορροπία κι ο συντονισμός των κινήσεων θα χρειαστούν βελτίωση αυτήν την περίοδο.

Προχωρώντας στα επόμενα στάδια, θα φροντίσουμε για την καλή κατάσταση του μυοσκελετικού συστήματος, δηλαδή την διατήρηση της μυικής ισχύος αλλά και την ελαστικότητα των μυών. Ακόμη, την διατήρησή του εύρους της τροχιάς των αρθρώσεων, με απώτερο σκοπό την πρόληψη παραμορφώσεων.

Σημαντικό κομμάτι της φυσικοθεραπευτικής παρέμβασης γίνεται σταδιακά η φροντίδα για τα προβλήματα της σπονδυλικής στήλης, την σκολίωση. Η ενδυνάμωση των μυών του κορμού και η διατήρηση της ελαστικότητας της σπονδυλικής στήλης, θα βοηθήσουν το παιδί να παραμένει έστω με υποστήριξη σε λειτουργικές θέσεις όπως καθιστό, όρθιο και υποστηριζόμενο να αλλάζει βήματα. Ακόμη, σε συνδυασμό με αναπνευστικές ασκήσεις, θα διευκολυνθεί η αναπνευστική λειτουργία, πολύ σημαντικό ζήτημα καθώς η νόσος προχωρά.

Είναι καλό οι γονείς να ενημερωθούν για την σημασία που έχει η κινητοποίηση του παιδιού στην καλή λειτουργία των συστημάτων του οργανισμού του (αναπνευστικό, πεπτικό, καρδιαγγειακό), και της παραμονής του σε απλές λειτουργικές θέσεις όπως καθιστό, όρθιο στον ορθοστάτη. Αν καταφέρουμε το παιδί να παίρνει βάρος στα πόδια του και

να αλλάζει βήματα με υποστήριξη, θα είναι εξυπηρετικό στον καθημερινό χειρισμό του παιδιού.

Κατάλληλα παπούτσια, νάρθηκες, ειδικές θήκες πιθανόν να είναι χρήσιμα. Ακόμη, ειδικός εξοπλισμός για το σπίτι, όπως κάθισμα, ορθοστάτης, αμαξίδιο, θα χρησιμεύσουν στην σωστή υποστήριξη, κινητοποίηση και μετακίνηση του παιδιού.



### **3.8 Σύνδρομο Angelman**

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

#### **Αιτιολογία**



Ανακαλύφθηκε τη δεκαετία του '60 από κάποιον Άγγλο ονόματι Angelman. Για πολλές δεκαετίες, οι γενετικές αναλύσεις σε άτομα με σύνδρομο Angelman δεν αναδείκνυαν κάποια ανωμαλία στην καταγραφή του γενετικού

υλικού. Η χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος, ωστόσο, βοήθησε να ανακαλυφθεί μία πολύ μικρής έκτασης "διαγραφή" που σχετίζεται με τη μοριακή δομή του χρωμοσώματος No. 15 (λείπουν πληροφορίες της μοριακής δομής, δηλ. υπάρχει κενό στην καταγραφή του γενετικού υλικού). Η διαταραχή θεωρείται κατά βάση φυλοσύνδετη, δηλαδή, μεταφέρεται από μητέρα προς παιδί. Η αντίστοιχη γενετική ανωμαλία από πατέρα προς παιδί προκαλεί ένα άλλο σύνδρομο, το ονομαζόμενο Prader-Willi. Σε σπάνιες περιπτώσεις (3-5%) το παιδί κληρονομεί ένα ζεύγος χρωμοσωμάτων νούμερο 15, ένα από πατέρα και ένα από μητέρα, ωστόσο το χρωμόσωμα που κληρονομεί από τη μητέρα λειτουργεί όπως θα εκείνο που κληρονομείται από τον πατέρα (η συνθήκη αυτή αναφέρεται ως "imprinting defect"). Ακόμη σπανιότερα (2-3%), το παιδί κληρονομεί δύο αντίγραφα του χρωμοσώματος νούμερο 15 από τον πατέρα (και κανένα αντίγραφο από τη μητέρα). Σε αυτή την περίπτωση δεν υπάρχει "διαγραφή".

#### **Γενικά χαρακτηριστικά:**

- Νοητική υστέρηση (μπορεί να κυμαίνεται από ελαφριά έως βαριά)
- Διαταραχές του λόγου (από χρήση απλών μεμονωμένων λέξεων έως παντελή απουσία λόγου)
- Τρέμουλο των άκρων
- Αταξία βαδίσματος και δυσκολία κίνησης (το βάδισμα ξεκινά στην ηλικία των 4 ετών και χαρακτηρίζεται από τάση εμπρόσθιας κλίσης,

δυσκαμψία ή τρέμουλο ποδιών, που παραμένουν ανοιχτά και σε απόσταση μεταξύ τους)

- Υπερκινητικότητα
- Μικρό εύρος προσοχής κ.α.

### **Ειδικότερα χαρακτηριστικά:**

- Διαταραχές στην ανάπτυξη του μεγέθους της κεφαλής (μικροκεφαλία)
- Κυρίαρχο και έντονο γέλιο ή χαμόγελο
- Εμφανής ευχάριστη διάθεση
- Κρίσεις (κυμαίνονται από άβουλη κίνηση μυώνων μέχρι κρίση γελαστικής επιληψίας (έντονο γέλιο) και λήθαργο)
- Στραβισμός

### **Αντιμετώπιση - Θεραπεία**

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



### 3.9 Σύνδρομο Wolf Hirschhorn



#### Ορισμός

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



#### Περιγραφή

Αυτό το σύνδρομο έχει αναφερθεί το 1965 σε δημοσιευμένες εκθέσεις Wolf και Hirschhorn, ο οποίος περιέγραψε ότι τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου συσχετίστηκαν με διαγραφή μέρους του μικρού βραχίονα του χρωμοσώματος 4. Το βραχύ σκέλος του χρωμοσώματος ονομάζεται "p" βραχίονα. Έτσι, το σύνδρομο αυτό είναι επίσης γνωστό ως σύνδρομο 4p- ή διαγραφή 4p σύνδρομο, και περιστασιακά ως σύνδρομο Wolf. Ένα φυσιολογικό καρύτυπο του ανθρώπου αποτελείται από 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων. Κάθε ζευγάρι είναι αριθμημένο από το 1 έως 22 και το εικοστό τρίτο ζεύγος είναι τα φυλετικά χρωμοσώματα. Σε κάθε

χρωμόσωμα υπάρχουν εκατοντάδες γονίδια που καθορίζουν το πώς οι οργανισμοί μας εμφανίζονται και λειτουργούν. Κάθε φορά που η διαγραφή ή επανάληψη αυτών των γονιδίων εμφανίζονται, προκαλούν ιδιαίτερα χαρακτηριστικά που έρχονται να γίνουν γνωστά ως ένα συγκεκριμένο σύνδρομο. Μερικοί ασθενείς που έχουν WHS μπορεί να έχουν ένα μικρό μέρος διαγραμμένο της 4p, ενώ άλλοι μπορεί να λείπει μέχρι το ήμισυ της 4p. Για το λόγο αυτό, ορισμένα άτομα έχουν μια λιγότερο σοβαρή περίπτωση του WHS από ό, τι άλλοι. Το WHS παρουσιάζεται συχνά πριν από τη γέννηση με βραδεία ανάπτυξη (ενδομήτρια καθυστέρηση ανάπτυξης). Μερικά βρέφη με WHS μπορεί να είναι νεκρά ή πεθαίνουν σύντομα μετά τη γέννηση. Όπως πολλοί ως το ένα τρίτο των ασθενών που αναφέρθηκαν έχουν πεθάνει κατά το πρώτο έτος της ζωής τους. Άτομα που έχουν WHS έχουν περιγραφεί με μια χαρακτηριστική εμφάνιση του προσώπου παρόμοιας με κράνος. Αυτό μπορεί να περιγραφεί ως ένα μικρό μέγεθος κεφαλής (μικροκεφαλία), τα μάτια απέχουν πολύ μεταξύ τους, στραβωμένο στόμα, μικρό το άνω χείλος και μικρό πηγούνι (μικρογναθία). Αυτά τα παιδιά έχουν σοβαρές αναπτυξιακές καθυστερήσεις. Άλλα σημαντικά προβλήματα που μπορεί να περιλαμβάνουν καρδιακές ανωμαλίες, λαγόχειλο ή και λυκόστομα, ακοής και προβλήματα στα μάτια. Τα περισσότερα παιδιά που έχουν WHS έχουν επιληπτικές κρίσεις (περίπου 90%). Οι επιληπτικές κρίσεις είναι ένα από τα μεγαλύτερα προβλήματα υγείας σε παιδιά με WHS. Αυτές οι κρίσεις αρχίζουν μεταξύ πέντε και 23 μηνών, όμως περίπου στο 50% των ατόμων έχουν σταματήσει οι κρίσεις μεταξύ ηλικίας τριών και 11. Τα προβλήματα ύπνου είναι επίσης συχνό πρόβλημα σε παιδιά που έχουν WHS. Αν και φαίνεται ότι το μεγαλύτερο μέρος της βιβλιογραφίας επικεντρώνεται σε παιδιά που έχουν WHS, υπάρχουν ενήλικες που έχουν WHS.



### **Γενετικό προφίλ**

Συχνά, με τις αναλύσεις χρωμοσώματος, είναι δυνατόν να προσδιοριστεί ότι στον βραχύ βραχίονα του χρωμοσώματος 4 λείπει κάποιο γενετικό υλικό. Το μέγεθος του υλικού που λείπει μπορεί να διαφέρει από ασθενή σε ασθενή. Κατά καιρούς, η απαλοιφή είναι τόσο μικρή ώστε να μην μπορεί να ανιχνευθεί με ανάλυση χρωμοσώματος. Εάν ένας ασθενής πιθανόν να έχει WHS, μια προφανής διαγραφή δεν ανιχνεύεται από αναλύσεις ρουτίνας χρωμοσώματος, πιο λεπτομερείς μελέτες μπορούν να προσδιορίσουν το γενετικό υλικό που λείπει. WHS μπορεί επίσης να παρουσιάζεται ως μωσαϊκισμού. Μωσαϊκισμού για 4p-σύνδρομο σημαίνει ότι το άτομο έχει κάποια κύτταρα που έχουν κανονικό αριθμό χρωμοσωμάτων 4 και άλλα κύτταρα που τους λείπουν το γενετικό υλικό. Περίπου 85-90% των περιπτώσεων της WHS μπορεί να προκύψει ως αποτέλεσμα μιας νέας διαγραφής στο προσβεβλημένο άτομο. Αυτό είναι επίσης γνωστό ως ένα είδος διαγραφής και απλά σημαίνει ότι οι γονείς του προσβεβλημένου ατόμου δεν έχουν καμία διάταξη χρωμοσώματος που οδήγησε στη διαγραφή. Σε αυτή την περίπτωση, η πιθανότητα για υποτροπή σε μελλοντικές κύσεις ενός ζευγαριού οι οποίοι έχουν ένα άρρωστο παιδί δεν αυξάνεται. Στο υπόλοιπο 10-15% των περιπτώσεων, ένας από τους γονείς του στο προσβεβλημένο άτομο φέρει μια ισοζυγισμένη μετάθεση. Μια ισοζυγισμένη μετάθεση είναι μια αναδιάταξη στα χρωμοσώματα του ατόμου που δεν προκαλεί κανένα πρόβλημα, δεδομένου ότι έχουν όλες τις απαραίτητες πληροφορίες γενετικού υλικού που χρειάζονται. Ωστόσο, όταν παράγουν ωάρια ή σπέρμα, τα ωάρια ή το σπέρμα μπορεί να καταλήξτε με μια ισορροπημένη συμφωνία και θα μπορούσε να οδηγήσει στη σύλληψη ενός παιδιού που λείπει ή έχει

επιπλέον γενετικό υλικό. Αυτό θα μπορούσε να οδηγήσει σε αποβολή ή στη γέννηση ενός παιδιού με WHS. Όταν ένας γονέας έχει αναγνωριστεί ως ένας φορέας μιας ισορροπημένης μετάθεσης, με κάθε εγκυμοσύνη έχουν αυξημένες πιθανότητες για να αποκτήσουν παιδί με μια ασύμμετρη διάταξη των χρωμοσωμάτων. Η πιθανότητα αυτή καθορίζεται από ειδικές μετατοπίσεις του ατόμου, τον τρόπο που ταυτοποιήθηκε, και τον γονέα που είναι ο φορέας της μετατόπισης. Η γενετική συμβουλευτική θα πρέπει να προσφέρεται για κάθε οικογένεια στην οποία ένα παιδί έχει διαγνωστεί ότι έχουν WHS. Σε άλλα μέλη της οικογένειας θα πρέπει επίσης να παρέχεται συμβουλευτική και ανάλυση χρωμοσωμάτων για να διαπιστωθεί εάν είναι φορείς μιας ισορροπημένης μετάθεσης.

### **Δημογραφικά στοιχεία**

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

### **Τα συμπτώματα**

Είναι σημαντικό να θυμόμαστε ότι κάθε άτομο που μπορεί να έχει μια συγκεκριμένη γενετική ανωμαλία είναι ένα μοναδικό άτομο. Συνεπώς, όλα τα άτομα με WHS δεν έχουν όλες τις ίδιες ενδείξεις και τα συμπτώματα. Ο πιο σημαντικός λόγος για τη διάγνωση ενός ατόμου με σύνδρομο δεν είναι να βάλει μια ετικέτα για το συγκεκριμένο πρόσωπο. Ο λόγος για τη διάγνωση είναι τόσο ότι οι προβλέψεις μπορούν να γίνουν για να καθορίσει τις ανάγκες του εν λόγω προσώπου,

με βάση την ιστορία που διατίθενται από άλλα άτομα που πάσχουν από την ίδια ασθένεια.

Τα συμπτώματα που μπορεί να συνδέονται με WHS περιλαμβάνουν:

- αργή ανάπτυξη πριν από τη γέννηση
- αργή ανάπτυξη μετά τη γέννηση
- μικρό μέγεθος του κεφαλιού
- κραυγές στην παιδική ηλικία
- επιληπτικές κρίσεις
- σοβαρές αναπτυξιακές καθυστερήσεις
- σοβαρή καθυστέρηση των κινητικών δεξιοτήτων
- στραβισμός στα μάτια
- φαρδιά μάτια
- πεσμένα βλέφαρα
- πτυχές του δέρματος στην γωνία των ματιών
- λαγόχειλο ή και λυκόστομα
- σύντομο άνω χείλος
- μικρό πηγούνι
- ασυμμετρία του κρανίου
- στραβωμένο στόμα
- εξέχοντα τριγωνική περιοχή του μετώπου
- ελαττώματα στο τριχωτό της κεφαλής, στο κέντρο του πίσω μέρους του κεφαλιού
- υπανάπτυκτα δακτυλικά αποτυπώματα
- μια ενιαία πτυχή σε όλη την παλάμη των χεριών
- ευθυγραμμισμένα οστά στο μπροστινό μέρος του ποδιού
- λακκάκι στη βάση της σπονδυλικής στήλης
- ανωμαλίες της καρδιάς
- καμπυλότητα της σπονδυλικής στήλης
- υπανάπτυκτα οστά των χεριών και της λεκάνης

### Διάγνωση

Όταν υπάρχει υποψία WHS, η χρωμοσωμική ανάλυση θα πρέπει να γίνεται και το εργαστήριο θα πρέπει να ενημερώνεται για το τι σύνδρομο είναι. Αυτό εξασφαλίζει ότι το εργαστήριο εξετάζει προσεκτικά το χρωμόσωμα 4. Ανάλυση FISH χρησιμοποιείται στο εργαστήριο για τον εντοπισμό του γενετικού υλικού. Αυτό σημαίνει ότι το DNA στη

συνέχεια προστίθεται στο δείγμα. Αυτό επιτρέπει στον τεχνικό εργαστήριου να εξετάσει στη συνέχεια, από το μικροσκόπιο φθορισμού για το χρωμόσωμα και τον εντοπισμό επιπλέον ή για κομμάτια που λείπουν, του DNA. Με τη διαδικασία αυτή, τα άτομα που έχουν απαλείψει τόσο μικρή ώστε να μην μπορούν να ανιχνευθούν με αναλύσεις ρουτίνας χρωμοσώματος μπορεί να είναι σε θέση να έχουν τη διαγραφή ανιχνεύεται με. Είναι ενδιαφέρον, υπάρχει ένα σύνδρομο που ονομάζεται Πιτ-Rogers-Danks σύνδρομο (PRDS) που έχει αναφερθεί ότι έχει παρόμοια χαρακτηριστικά με το WHS. Πολλά άτομα που έχουν διαγνωστεί αρχικά με PRDS είχαν στη συνέχεια με την ανάλυση FISH εντοπίστηκε διαγραφή των 4p. Όταν ένα ζευγάρι έχει ένα παιδί με WHS, και ένα μέλος του ζευγαριού φέρει μια ισοζυγισμένη μετάθεση, η γενετική συμβουλευτική θα πρέπει να προσφέρονται για να συζητήσουν τις επιλογές αναπαραγωγής. Μια επιλογή είναι η επιλογή σπέρμα ή ωάριο δωρεά έτσι ώστε ο γονέας που έχει την μετατόπιση δεν περνά το γενετικό υλικό του στο παιδί του. Μια άλλη επιλογή είναι η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση. Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση είναι μια πολύ πολύπλοκη διαδικασία που περιλαμβάνει την εξωσωματική γονιμοποίηση και τη διάγνωση των εμβρύων πριν από τη διάθεσή τους στη μήτρα της μητέρας. Τέλος, οι επιλογές του CVS και αμνιοκέντηση για την προγεννητική διάγνωση θα πρέπει να συζητηθούν. Όλες αυτές οι επιλογές έχουν επιτρέψει σε ζευγάρια με ισορροπημένη μετατοπίσεων να πραγματοποιήσουν το όνειρο του να έχουν περισσότερα παιδιά, όταν ο φόβος του να έχει το παιδί προσβληθεί μπορεί να είχαν σταματήσει. Τα ευρήματα αυτά μπορεί να περιλαμβάνουν υπερήχων ανωμαλίες της καρδιάς, μικροκεφαλία, αγενεσία του σώματος (λείπει ένα συγκεκριμένο τμήμα του εγκεφάλου), μικρογναθία, λαγόχειλο και το λυκόστομα, μια τρύπα στο διάφραγμα (διαφραγματοκήλη). Λάβετε υπόψη ότι τα ευρήματα αυτά μπορεί επίσης να είναι συνέπειες σε άλλα γενετικά σύνδρομα.

### **Θεραπεία και διαχείριση**

Δεν υπάρχει θεραπεία για την υποκείμενη πάθηση του WHS. Επεξεργασία και διαχείριση των ασθενών που έχουν WHS είναι συγκεκριμένα για κάθε άτομο. Για παράδειγμα, ορισμένα άτομα που έχουν WHS μπορεί να έχουν ανωμαλίες της καρδιάς ή ένα λαγόχειλο ή

και λυκόστομα που μπορεί να απαιτούν χειρουργική επέμβαση, ενώ άλλοι δεν μπορούν. Ως εκ τούτου, δεν υπάρχει ειδική θεραπεία για τα άτομα που έχουν WHS, μάλλον, η θεραπεία και η διαχείριση είναι προσανατολισμένη προς τις ανάγκες αυτού του συγκεκριμένου ατόμου και είναι πιθανό να περιλαμβάνουν διάφορες ιατρικές ειδικότητες. Επιτρέπει, επίσης, τις ακόλουθες κατευθυντήριες γραμμές για τη διαχείριση που πρέπει να συνιστάται. Η συλλογή αυτών των πληροφοριών έχει δείξει ότι πολλά από αυτά τα άτομα μπορούν να επιτύχουν μεγαλύτερη ανάπτυξη από ό, τι ήταν προηγουμένως πίστευαν ότι είναι δυνατόν.

Οι ακόλουθες συστάσεις διαχείρισης έχουν γίνει από τον Δρ. Battaglia και Carey:

- Τα προβλήματα θα πρέπει να αντιμετωπιστούν και μπορεί να απαιτούν τοποθέτηση ενός σωλήνα γαστροστομίας.
- Χαρακτηρισμός των επιληπτικών κρίσεων είναι σημαντική και θεραπεία με αντιεπιληπτικά φάρμακα, όπως βαλπροϊκό οξύ πρέπει να διερευνηθεί και μπορεί να βοηθήσει στον έλεγχο της επιληπτικής δραστηριότητας σε πολλά άτομα.
- Σκελετικές ανωμαλίες όπως ραιβοϊποποδία θα πρέπει να αντιμετωπιστεί. Θα πρέπει να γίνει δεκτό ότι η ραιβοϊποποδία δεν χρειάζεται να απευθύνεται αν το παιδί δεν πρόκειται ποτέ να περπατήσει. Τα παιδιά με WHS πρέπει να μάθουν να περπατούν χωρίς βοήθεια.
- Όπως περίπου 30% των ατόμων μπορεί να έχει συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες, η καρδιά πρέπει να εξεταστεί. Συνήθως, οι βλάβες της καρδιάς δεν είναι σοβαρές και μπορεί να επισκευαστούν εύκολα ή μπορεί να μην απαιτούν ακόμη και χειρουργική επέμβαση.
- Η απώλεια της ακοής μπορεί να συμβεί
- μερικά παιδιά μπορεί να μιλούν με μικρές προτάσεις, θα πρέπει να εξετάζονται για προβλήματα ακοής.
- Ανωμαλίες ματιών μπορεί επομένως, μια εξέταση οφθαλμολογική πρέπει να γίνει για να αποκλειστεί τυχόν προβλήματα στα μάτια, ακόμα και αν δεν υπάρχουν εμφανή σημάδια είναι παρόντα.
- Σε ό, τι αφορά την ανάπτυξη των ασθενών με WHS, προτείνεται ότι τα άτομα συμμετέχουν σε προγράμματα προσωπικής ανάπτυξης για

να βοηθήσει με τις κοινωνικές δεξιότητες και επαγγελματική θεραπεία για κινητικές δεξιότητες.

### **Πρόγνωση**

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





### 3.10 Αυτισμός



Ο αυτισμός αποτελεί μία σοβαρή νεύρο-ψυχιατρική διαταραχή, που διαρκεί μία ολόκληρη ζωή και είναι συνήθως παρούσα από τη γέννηση του παιδιού. Στο πλαίσιο αυτής της διαταραχής εμποδίζεται ή δυσκολεύεται η ανάπτυξη ορισμένων ψυχολογικών δεξιοτήτων, που είναι ζωτικές για την ψυχοκοινωνική λειτουργία και επάρκεια του ανθρώπου. Οι δεξιότητες αυτές σχετίζονται με την κοινωνική συναλλαγή και αμοιβαιότητα, την επικοινωνία και την οργάνωση πρόσφορης και σκόπιμης δραστηριότητας. Στις περιοχές αυτές, τα αυτιστικά άτομα εμφανίζουν σημαντικές δυσκολίες και χαρακτηριστικές αποκλίσεις.

Στο πλαίσιο της διαταραχής, υπάρχει ποικιλία ως προς τη μορφή των συμπτωμάτων, το συνδυασμό δυσκολιών και το βαθμό βαρύτητας. Επομένως τα αυτιστικά άτομα, από τη μια διαφέρουν σημαντικά από το φυσιολογικό ενώ από την άλλη, διαφέρουν και μεταξύ τους.

Στην πλειοψηφία των περιπτώσεων, υπάρχει και κάποιος βαθμός νοητικής καθυστέρησης. Σε ένα μικρό σχετικά ποσοστό - περίπου στο 20% - η νοημοσύνη διατηρείται στο φυσιολογικό ή κοντά στο φυσιολογικό. Αυτισμός και νοητική καθυστέρηση συνυπάρχουν συχνά, αλλά οι δύο καταστάσεις δεν είναι ταυτόσημες. Εξάλλου, τα αυτιστικά άτομα που διατηρούν αντιληπτικές και νοητικές ικανότητες, πάλι παρουσιάζουν τις χαρακτηριστικές γνωσιακές, ψυχολογικές και συμπεριφοριστικές αποκλίσεις.

## **Πόσο συχνός είναι ο Αυτισμός;**

Πρέπει να σημειωθεί ότι τα τελευταία χρόνια έχουν αλλάξει αρκετά τα επιδημιολογικά δεδομένα του αυτισμού και των συναφών του καταστάσεων. Με την αναγνώριση μιας ποικιλίας μορφών, αρκετές περιπτώσεις εντάσσονται τώρα στις διαταραχές «αυτιστικού φάσματος». Εμφανίζεται πολύ πιο συχνά στα αγόρια, σε μια αναλογία 3-4 αγόρια προς 1 κορίτσι. Δεν κάνει διάκριση από πλευράς φυλής, κουλτούρας ή κοινωνικής τάξης. Από τα 4-5 στα 10.000 παιδιά που έδιναν οι παλαιότερες μελέτες, η συχνότητα τώρα από ορισμένους ερευνητές υπολογίζεται σε 16,8/10.000, ενώ το ποσοστό των υπόλοιπων διάχυτων αναπτυξιακών διαταραχών αντιστοιχεί σε 45,8/10.000. Μολονότι η συχνότητα αυτή δεν μπορεί να θεωρηθεί οριστική, γιατί υπάρχουν διαφορετικές μεθοδολογίες στις διάφορες μελέτες, δείχνει όμως ότι οι καταστάσεις αυτές δεν είναι τόσο σπάνιες. Με βάση αυτά τα δεδομένα, υπολογίζεται πως στην Ελλάδα πρέπει να υπάρχουν τουλάχιστον 4.000 έως 5.000 παιδιά και ενήλικα άτομα με κλασικό Αυτισμό και 20.000 έως 30.000 με αυτιστικού τύπου διαταραχές ανάπτυξης. Στο Παγκόσμιο Συνέδριο της World Autism Organization το 2002, στην Μελβούρνη της Αυστραλίας η σχετική ανακοίνωση ανέφερε αναλογία 1:500.

## **Ποια είναι τα χαρακτηριστικά του αυτισμού;**

- Σοβαρή επιβράδυνση στην γλωσσική ανάπτυξη και στην επικοινωνία:

Η γλώσσα εξελίσσεται πολύ αργά και κάποιες φορές δεν αναπτύσσεται καθόλου. Εάν τελικά αναπτυχθεί, η γλωσσική έκφραση παίρνει συνήθως παράδοξες μορφές ή γίνεται ασυνήθιστη χρήση λέξεων χωρίς καμία σύνδεση με την κανονική τους σημασία. Ακόμα και αυτοί που μπορούν να χρησιμοποιήσουν τη γλώσσα για να επικοινωνήσουν, μπορεί να χρησιμοποιούν ασυνήθιστες παρομοιώσεις ή να μιλούν με μία τυπική και μονότονη φωνή

- Σοβαρή επιβράδυνση στην κατανόηση των κοινωνικών σχέσεων:

Το αυτιστικό παιδί συχνά αποφεύγει να κοιτάξει τον άλλο στα μάτια, δεν θέλει να το παίρνουν αγκαλιά και φαίνεται να αποκόβεται από τον κόσμο γύρω του. Δεν φαίνεται να θέλει ή να ξέρει πως να παίζει με τα άλλα παιδιά. Η ικανότητά του να κάνει φιλίες είναι προβληματική και είναι ανίκανο να κατανοήσει τα συναισθήματα και τις απόψεις των άλλων ατόμων.

- Ανακόλουθες μορφές αισθητηριακών αντιδράσεων:

Το αυτιστικό παιδί μπορεί κατά περιστάσεις να δώσει την εντύπωση πως είναι κωφό και πως δεν μπορεί να αντιδράσει σε λέξεις και άλλους ήχους. Άλλες στιγμές πάλι, το ίδιο παιδί μπορεί να ενοχληθεί υπερβολικά από έναν καθημερινό θόρυβο, όπως ο θόρυβος μιας ηλεκτρικής σκούπας, το γαύγισμα ενός σκύλου ή το κλάμα ενός μωρού. Το παιδί μπορεί να παρουσιάζει μια αναισθησία στον πόνο και μια έλλειψη ανταπόκρισης στο κρύο ή στη ζέστη ή μια υπερβολική αντίδραση σε άλλα αισθητηριακά ερεθίσματα.

- Ανομοιογενείς μορφές διανοητικών λειτουργιών:

Το αυτιστικό άτομο μπορεί να έχει ιδιαίτερες ικανότητες σε κάποιους συγκεκριμένους τομείς. Μπορεί να διαθέτει μέγιστη ικανότητα σε μερικές συγκεκριμένες λειτουργίες, σε σχέση με το γενικό επίπεδο λειτουργίας του (π.χ. ζωγραφική, μουσική, μαθηματικοί υπολογισμοί, απομνημόνευση γεγονότων). Περίπου 20%-30% των αυτιστικών ατόμων έχουν νοημοσύνη στον μέσο ή και πάνω από το μέσο όρο. Από την άλλη μεριά, η πλειοψηφία των παιδιών (70%-80%) παρουσιάζουν διάφορους βαθμούς νοητικής καθυστέρησης. Αυτός ο συνδυασμός διανοητικών μειονεξιών και δυνατοτήτων κάνει τον Αυτισμό ιδιαίτερα πολύπλοκο.

- Έκδηλοι περιορισμοί δραστηριοτήτων και ενδιαφερόντων:

Ένα άτομο που υποφέρει από Αυτισμό μπορεί να παρουσιάζει επαναλαμβανόμενες σωματικές κινήσεις, όπως χειροκρότημα, περιστροφές ή κούνημα κορμού. Μερικά άτομα με Αυτισμό μπορεί να μιλούν επίμονα ξανά και ξανά για το ίδιο θέμα. Το άτομο είναι, επίσης, πιθανό να έχει την ανάγκη να ακολουθεί την ίδια ρουτίνα ή το ίδιο πρόγραμμα κάθε μέρα κατά τις διάφορες δραστηριότητές του. Αν γίνουν αλλαγές στις συνήθειες, το παιδί ή ο ενήλικας αναστατώνεται πολύ και η αναστάτωση πολλές φορές προκαλεί έντονα διαταρακτικές συμπεριφορές όπως ξεσπάσματα οργής. Στις πιο σοβαρές περιπτώσεις, ένα άτομο με Αυτισμό μπορεί να παρουσιάσει αυτοκαταστροφική συμπεριφορά. Αυτό οφείλεται σε μια ανικανότητα να κατανοήσει και να επικοινωνήσει.

- Ποιο είναι το πιο κοινό πρόβλημα στον Αυτισμό;

Τα άτομα που πάσχουν από Αυτισμό έχουν εξαιρετική δυσκολία στην εκμάθηση γλώσσας και κοινωνικών δεξιοτήτων και στο να σχετίζονται με άλλους ανθρώπους.

## **Πώς επηρεάζει ο Αυτισμός την συμπεριφορά;**

Εκτός από τα σοβαρά προβλήματα στη γλώσσα και τις κοινωνικές σχέσεις, τα άτομα με Αυτισμό βιώνουν συχνά μια τρομερή υπερκινητικότητα ή ασυνήθιστη παθητικότητα στις καθημερινές τους δραστηριότητες, καθώς επίσης και στις σχέσεις τους με τους γονείς τους, τα μέλη της οικογένειας και τα άλλα άτομα.

Τα προβλήματα συμπεριφοράς διακυμαίνονται από πολύ σοβαρές έως και πολύ ελαφριάς μορφής. Τα σοβαρά προβλήματα συμπεριφοράς εκδηλώνονται με τη μορφή πολύ ασυνήθιστης, επιθετικής και, σε κάποιες περιπτώσεις, ακόμα και αυτοκαταστροφικής συμπεριφοράς. Αυτοί οι τρόποι συμπεριφοράς μπορεί να είναι επίμονοι και πολύ δύσκολο να αλλάξουν.

Στην πιο ελαφριά του μορφή, ο Αυτισμός μοιάζει με μαθησιακή δυσκολία. Συχνά, όμως, ακόμα και άτομα που πάσχουν από ελαφριά μορφή αυτισμού έχουν σημαντικές αναπηρίες στην καθημερινή τους ζωή, λόγω των ελλείψεων τους στους τομείς της επικοινωνίας και των κοινωνικών σχέσεων.

## **Παρουσιάζεται ο Αυτισμός σε συνδυασμό με άλλες αναπηρίες;**

Ο Αυτισμός μπορεί να υπάρχει μόνος του ή σε συνδυασμό με άλλες αναπτυξιακές διαταραχές, όπως νοητική καθυστέρηση, ανικανότητες στην μάθηση, επιληψία, κώφωση, τύφλωση, κλπ. Οι περιπτώσεις Αυτισμού παρουσιάζονται σε ένα συνεχές φάσμα από πιο ελαφριές έως και πολύ σοβαρές μορφές. Κάποια άτομα μπορεί να έχουν πολύ πιο βαριά αυτιστική συμπεριφορά, ενώ κάποια άλλα με Αυτισμό να έχουν πιο ελαφριές μορφές.

## **Ποια είναι η διαφορά του Αυτισμού από την Νοητική Καθυστέρηση;**

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

### **Μπορούν να βοηθηθούν τα άτομα με Αυτισμό;**

Ναι, ο Αυτισμός μπορεί να αντιμετωπιστεί. Μελέτες δείχνουν πως όλα τα άτομα με Αυτισμό μπορούν να βελτιωθούν σημαντικά με την κατάλληλη θεραπευτική-εκπαιδευτική αντιμετώπιση. Πολλά άτομα με Αυτισμό δείχνουν τελικά μεγαλύτερη ανταπόκριση στους άλλους καθώς μαθαίνουν να κατανοούν τον κόσμο γύρω τους.

### **Πώς μπορούν να μάθουν καλύτερα τα άτομα με Αυτισμό;**

Μέσω ειδικά εκπαιδευμένων δασκάλων, σε προγράμματα αυστηρά δομημένης διάρθρωσης που δίνουν έμφαση στην ατομική καθοδήγηση. Τα άτομα με Αυτισμό μπορούν να μάθουν να λειτουργούν στο σπίτι και στην κοινότητα. Κάποια μπορούν να μάθουν να ζουν μια σχεδόν φυσιολογική ζωή.

### **Τι είδη επαγγελμάτων μπορούν να κάνουν τα άτομα με Αυτισμό;**

Γενικά, τα άτομα με Αυτισμό αποδίδουν καλύτερα σε επαγγέλματα αυστηρά δομημένα που συμπεριλαμβάνουν ένα βαθμό επανάληψης. Συνήθως, αποδίδουν καλύτερα στις μοναχικές δουλειές παρά στις δουλειές που απαιτούν μεγάλη συνεργασία με άλλα άτομα. Κάποια άτομα με Αυτισμό εργάζονται ως καλλιτέχνες, κουρδιστές πιάνων, ζωγράφοι, αγρότες, υπάλληλοι γραφείων, χειριστές ηλεκτρονικών υπολογιστών, λαντζίερηδες, εργάτες σε κουζίνες εστιατορίων, εργάτες συναρμολόγησης σε εργοστάσιο, βοηθοί βιβλιοθήκης, εργάτες σε εγκαταστάσεις ανακύκλωσης ή ως ικανοί εργαζόμενοι σε προστατευμένα εργαστήρια ή σε άλλα ειδικά επαγγελματικά προγράμματα.

### **Τι άλλες δραστηριότητες ευχαριστούν τα άτομα με Αυτισμό;**

Τα άτομα με Αυτισμό απολαμβάνουν συχνά τις ίδιες ψυχαγωγικές δραστηριότητες με τα άτομα που δεν πάσχουν από κάποια αναπηρία. Συχνά, τους αρέσει η μουσική, το κολύμπι, η πεζοπορία, το τραγούδι, η ιππασία και άλλες δραστηριότητες.

Συχνά τα άτομα με Αυτισμό μπορεί να έχουν ένα συγκεκριμένο ενδιαφέρον σε κάποια δραστηριότητα στην οποία να έχουν γίνει «ειδικοί», θέματα για συγκεκριμένα ενδιαφέροντα μπορεί να είναι το δελτίο καιρού, οι διαδρομές λεωφορείων, η γεωγραφία, οι μάρκες αυτοκινήτων, οι αθλητικές ειδήσεις, κ.λπ. Για άλλα άτομα, τα συγκεκριμένα ενδιαφέροντα μπορεί να είναι πράγματα που ερεθίζουν τις αισθήσεις τους, όπως το να βλέπουν το νερό να τρέχει και να χάνεται στην αποχέτευση, να ξεφυλλίζουν τις σελίδες ενός βιβλίου, να κουνούν ένα κομμάτι σύρμα, να τρίβουν τα χέρια τους σε συγκεκριμένα υφάσματα, κ.λ.π.

### **Μπορούν να εργαστούν τα άτομα με Αυτισμό;**

Ναι. Σε κοινότητες που παρέχουν εκπαίδευση κατά τη διάρκεια των σχολικών χρόνων και στη συνέχεια με ειδικά εκπαιδευμένους «επαγγελματικούς καθοδηγητές», τα άτομα με Αυτισμό αποκτούν δεξιότητες που τους δίνουν τη δυνατότητα να εργάζονται με επιτυχία. Κάποιοι μπορούν να εργάζονται σε τυπικές θέσεις στην κοινότητα, ενώ κάποιοι άλλοι μπορεί να είναι επιτυχημένοι σε ειδικά προστατευμένα επαγγελματικά προγράμματα για άτομα με αναπηρίες.

Παρ' όλ' αυτά, σε κοινωνίες που δεν παρέχουν ειδική εκπαίδευση και επαγγελματική κατάρτιση για τα αυτιστικά άτομα, τα περισσότερα άτομα με Αυτισμό δεν θα μπορέσουν να εργαστούν ως ενήλικες.

### **Σύνδρομο Asperger**

Σύνδρομο Asperger είναι ο όρος που χρησιμοποιείται για τη περιγραφή της πιο ήπιας και λειτουργικότερης μορφής του λεγόμενου φάσματος των διάχυτων αναπτυξιακών διαταραχών, ή αλλιώς του αυτιστικού φάσματος. Όπως και όλες οι καταστάσεις που περιλαμβάνονται στο αυτιστικό φάσμα, το σύνδρομο Asperger αντιπροσωπεύει μία νευρολογική διαταραχή της ανάπτυξης, άγνωστης αιτιολογίας, στην οποία εκδηλώνονται αποκλίσεις ή ανωμαλίες σε τρεις μεγάλους τομείς της ανάπτυξης: την κοινωνική αλληλεπίδραση και τις κοινωνικές δεξιότητες, τη χρήση της γλώσσας για επικοινωνιακούς σκοπούς και ορισμένα συμπεριφοριστικά χαρακτηριστικά που περιλαμβάνουν επαναλαμβανόμενες εκδηλώσεις και ένα περιορισμένο άλλα έντονο εύρος ενδιαφερόντων (Bauer, 1996).

**Η κλίμακα αυτή περιλαμβάνει την αξιολόγηση αυτιστικού για τα ακόλουθα σημεία συμπεριφοράς:**

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

## **4 ΑΝΑΠΗΡΙΑ: ΖΩΗ ΧΩΡΙΣ ΔΙΑΚΡΙΣΕΙΣ**

### **4.1 Γενικά**

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

Στο σημείο αυτό της εργασίας προσπαθήσαμε να κατανοήσουμε α) την κοινωνική κατασκευή της αναπηρίας, β) τη διαδικασία δημιουργίας της ,γ) τους παράγοντες που την ενισχύουν.

Η θεωρία του κοινωνικού μοντέλου της αναπηρίας θεωρεί ότι αυτή δεν είναι φυσική αλλά κοινωνικά παραγόμενη, από τις αντιλήψεις για το τι είναι παθολογικό και τι φυσιολογικό, οι οποίες είναι ριζωμένες στις κοινωνικές πρακτικές.

Το σχολείο αναπαράγει την κοινωνική κατασκευή της αναπηρίας μέσα από τις μεθόδους διδασκαλίας και αξιολόγησης των μαθητών, καθώς επίσης και από τις κτηριακές υποδομές.

Όλοι όσοι εμπλέκονται στην εκπαιδευτική διαδικασία είναι άνθρωποι που κουβαλούν τα κοινωνικά στερεότυπα που οδηγούν σε κοινωνικό αποκλεισμό των αναπήρων .Η αναπηρία είναι λοιπόν κοινωνικό προϊόν, μιας και τα κοινωνικά αυτά στερεότυπα-προκαταλήψεις- προβάλλονται σε όλους τους τομείς της κοινωνικής μας ζωής.

Ένας άλλος παράγοντας κατασκευής της αναπηρίας είναι η κτηριακή υποδομή των σχολείων και όλων των δημοσίων κτηρίων και υποδομών που αποκλείει την πρόσβαση και τη χρήση τους από άτομα με αναπηρία.

Στην κοινωνία και ειδικότερα στο σχολείο η διαφορετικότητα αντιμετωπίζεται σαν έλλειψη, αναπηρία και ανικανότητα-που μπορεί να υπάρχουν- ενισχύουν όμως αυτόν τον κοινωνικό αποκλεισμό όπου το μέλλον είναι προδιαγεγραμμένο , «απομόνωση». Μπορεί ένας μαθητής να είναι αργός στο σχολείο, να μην είναι όμως αργός στην οικογένειά του ή στην γειτονιά του. Ο αποκλεισμός όμως επεκτείνεται παντού.

### **4.2 Προϋποθέσεις για ισότιμη συμμετοχή**

Η πνευματική και ηθική κληρονομιά της Ελλάδας βασίζεται στις αξίες της αξιοπρέπειας του ανθρώπου, της ελευθερίας, της ισότητας και της αλληλεγγύης. Η πολιτεία αλλά και οι πολίτες έχουμε υποχρέωση να πράττουμε έτσι ώστε οι αξίες αυτές να είναι ίσες για όλους, επομένως και για τα άτομα με αναπηρίες, τα οποία ως μέλη της κοινωνίας πρέπει να



έχουν τα ίδια δικαιώματα. Οι ανάγκες των ατόμων αυτών έχουν ίδια σπουδαιότητα με τις ανάγκες των υπολοίπων και ο προγραμματισμός της πολιτείας πρέπει να τις λαμβάνει υπόψη, εξισώνοντας τις ευκαιρίες, που μπορεί να οδηγήσουν όχι μόνο σε ίσα δικαιώματα αλλά και σε ίσες υποχρεώσεις.

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

**B.** Οι διακρίσεις και ο αποκλεισμός που βιώνουν τα άτομα με αναπηρίες σε όλα τα επίπεδα της ζωής τους, οδήγησε στην αναγνώριση όλων όσων πρέπει να γίνουν προκειμένου να εξασφαλιστεί γι' αυτά τα άτομα η ίση συμμετοχή στην κοινωνία.

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

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

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

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

Μερικοί τέτοιοι **μηχανισμοί** είναι:

- α) τα Μέσα Μαζικής Ενημέρωσης,
- β) Η Παιδεία,
- γ) το Κοινοβούλιο και τα κόμματα,
- δ) ειδικές Νομοθετικές Ρυθμίσεις που αφορούν την οργάνωση του Κράτους Πρόνοιας.

### **4.3 Μέτρα για την προώθηση της ισότιμης συμμετοχής**

#### Εκπαίδευση των ατόμων με αναπηρίες

**1.** Η εκπαίδευση των ατόμων με αναπηρίες πρέπει να αποτελεί αναπόσπαστο τμήμα του εθνικού συστήματος εκπαίδευσης, επεξεργασίας της διδακτέας ύλης και οργάνωσης των σχολείων.

**2.** Η εκπαίδευση στα κανονικά σχολεία προϋποθέτει την παροχή υπηρεσιών διερμηνείας και άλλων κατάλληλων υποστηρικτικών υπηρεσιών. Πρέπει ακόμη να παρέχεται επαρκής πρόσβαση, καθώς και υποστηρικτικές υπηρεσίες, σχεδιασμένες έτσι που να καλύπτουν τις ανάγκες των ατόμων με διαφορετικές αναπηρίες.

**3.** Οι ομάδες γονέων και οργανώσεις ατόμων με αναπηρίες πρέπει να εμπλέκονται στην εκπαιδευτική διαδικασία σε όλα τα επίπεδα. Στα κράτη που η εκπαίδευση είναι υποχρεωτική, θα πρέπει να παρέχεται σε όλα τα αγόρια και κορίτσια, με κάθε είδους και κάθε βαθμό αναπηρίας, ακόμη και του πιο σοβαρού.

**4.** Για να διευκολυνθεί η παροχή εκπαίδευσης προς τα άτομα με αναπηρίες στο πλαίσιο του γενικού συστήματος εκπαίδευσης, τα Κράτη πρέπει να διαθέτουν μια σαφή πολιτική αποδεκτή από το σχολείο, αλλά και από την ευρύτερη κοινωνία, να διαθέτουν ένα ευέλικτο πρόγραμμα, με δυνατότητες προσθηκών και προσαρμογών και τέλος να παρέχουν συνεχιζόμενη κατάρτιση και υποστήριξη στους δασκάλους.

#### **4.4 Επαγγελματική Εκπαίδευση**

Η εργασία για τα άτομα με νοητική καθυστέρηση είναι πολύ σημαντική και αποτελεί βασικό δικαίωμά τους. Μέσα από την εργασία αποκτούν αυτοσεβασμό και αυτοεκτίμηση, ενώ τους δίνεται η δυνατότητα να έχουν πρόσβαση σε καταναλωτικά, κοινωνικά ή πολιτισμικά αγαθά. Πρόκειται για ένα μέσο αυτονομίας, ενώ ταυτόχρονα έχει θεραπευτική αξία, καθώς αξιοποιεί τις υπολειμματικές δεξιότητες και ικανότητές τους. Η επαγγελματική εκπαίδευση ατόμων με νοητική καθυστέρηση πρέπει να αποτελεί βασικό κομμάτι του αναλυτικού προγράμματος όλης της εκπαίδευσής τους. Σύμφωνα με την Πολυχρονοπούλου (1996) περιλαμβάνει: α) την επαγγελματική εκπαίδευση, β) ειδικούς τομείς επαγγελματικής εκπαίδευσης:

1. αυτονομία, δηλαδή, δεξιότητες για να φροντίζει τον εαυτό του χωρίς τη βοήθεια της οικογένειάς του (υγιεινή του σώματος, γενική εμφάνιση, πρώτες βοήθειες, χρησιμοποίηση των μέσων μεταφοράς),

2. κοινωνικές δεξιότητες, δηλαδή, δεξιότητες που θα επιτρέψουν στο άτομο να συμμετέχει σε ομαδικές δραστηριότητες (συμπεριφορά, πειθαρχία, ανοχή, κοινωνική προσαρμογή),

3. τεχνικές επαγγελματικές δεξιότητες (βασικές συνήθειες εργασίας, εκμάθηση επαγγελματικών δεξιοτήτων),

4. πρακτικές σχολικές γνώσεις,

5. προγραμματισμός ελεύθερου χρόνου.

Ένα πρόγραμμα επαγγελματικής εκπαίδευσης ατόμων με νοητική καθυστέρηση, σύμφωνα με την Πολυχρονοπούλου (1996) περιλαμβάνει έξι στάδια:

1. Εκτίμηση της ζήτησης επαγγελμάτων στην αγορά εργασίας.

2. Αρχική αξιολόγηση των ικανοτήτων και των ανεπαρκειών του ατόμου.

3. Επαγγελματικός προσανατολισμός (στάδιο προεπαγγελματικής εκπαίδευσης, όπου γίνεται το ταίριασμα των ικανοτήτων του εκπαιδευόμενου με το είδος επαγγέλματος που του αρέσει.
4. Εκπαίδευση σε ένα επάγγελμα, όπου αποτελείται από μαθητεία μέσα στη σχολή, πρακτικές σχολικές γνώσεις για τη στήριξη της επαγγελματικής εκπαίδευσης, έμφαση σε κοινωνικές δεξιότητες και δραστηριότητες της καθημερινής ζωής, ευαισθητοποίηση των εργοδοτών και της κοινότητας, μαθητεία στον ανοικτό χώρο εργασίας.
5. Επαγγελματική τοποθέτηση μετά τη λήξη των σπουδών.
6. Συμβουλευτική και υποστήριξη μετά την επαγγελματική τοποθέτηση.

#### **4.5 Κοινωνική διάσταση της αναπηρίας**

Αυτά τα άτομα έχουν τα ίδια δικαιώματα και υποχρεώσεις.

1. Στατιστική έρευνα του μεγέθους του προβλήματος (αριθμός των ΑΜΕΑ και τόπος διαμονής τους, κατανομή τους κατά ηλικία, φύλο, πάθηση κ.τ.λ.) και αξιολόγηση της υπάρχουσας κατάστασης.

2. Ενθάρρυνση της Τοπικής Αυτοδιοίκησης και των μη κερδοσκοπικών οργανώσεων, με τη θέσπιση κινήτρων και την εξασφάλιση των απαραίτητων οικονομικών πόρων από την Πολιτεία, για ανάληψη πρωτοβουλιών που θα βοηθήσουν τα ΑΜΕΑ και τις οικογένειές τους (δημιουργία ειδικών προγραμμάτων στήριξης, κέντρα εκπαίδευσης και απασχόλησης κ.τ.λ.).

3. Δημιουργία μονάδων διαβίωσης για όσα ΑΜΕΑ δεν μπορούν να έχουν την στήριξη των οικογενειών τους (ασθένεια, θάνατος γονέων κ.τ.λ.)

4. Η παροχή των απαιτούμενων υπηρεσιών στα ΑΜΕΑ και τις οικογένειές τους να γίνεται χωρίς οικονομική επιβάρυνση (εκπαίδευση, νοσηλεία κ.τ.λ.) και να θεσπισθούν ενιαία κριτήρια για όλες τις κατηγορίες αναπηρίας στα παρεχόμενα επιδόματα.

5. Μπορούν να λάβουν θέσεις εργασίας κανονικά (αν μπορούν να ανταπεξέρθουν) το μόνο που τους εμποδίζει είναι ο ρατσισμός που βλέπουν και βιώνουν στα μάτια των ανθρώπων.

Πολλές φορές οι ικανότητες που έχουν τα άτομα με αναπηρία, με τις ιδιαίτερες κλίσεις και τον αυξημένο ζήλο τους, εξασφαλίζουν στους εργοδότες μεγάλη απόδοση. Τελικά ότι δαπανάται για την εκπαίδευση ή την υγειονομική περίθαλψη των αναπήρων καταλήγει να είναι ωφέλιμη επένδυση.