

ΝΟΗΤΙΚΗ ΑΝΑΠΗΡΙΑ

Xiaoyan Ke & Jing Liu

Έκδοση στα Ελληνικά

Επιμέλεια: Κωνσταντίνος Κώτσης

Μετάφραση: Βασιλική Βασσαρά

Με την υποστήριξη της Π.Ε.Ε. - Ενω.Ψυ.Π.Ε.



Xiaoyan Ke MD, PhD

Professor & Director, Child Mental Health Research Center, Nanjing Brain Hospital, Nanjing Medical University, Nanjing, JiangSu, China

Conflict of interest: none declared

Jing Liu MD

Professor & Director, Clinical Department for Children and Adolescents, Mental Health Institute & the Sixth Hospital, Peking University, Beijing, China. Vice-President, Asian Society for Child and Adolescent Psychiatry & Allied Professions.

Conflict of interest: none declared

Η δημοσίευση αυτή απευθύνεται σε επαγγελματίες οι οποίοι εκπαιδεύονται ή ασκούνται στο χώρο της ψυχικής υγείας και όχι στο ευρύ κοινό. Εκφράζονται οι απόψεις των συντακτών οι οποίες δεν αντιπροσωπεύουν απαραίτητα τις απόψεις του εκδότη ή της IACAPAP. Η παρούσα δημοσίευση έχει ως στόχο να περιγράψει τις καλύτερες θεραπείες και πρακτικές οι οποίες βασίζονται στην επιστημονική τεκμηρίωση η οποία είναι διαθέσιμη κατά τη συγγραφή, όπως αυτή έχει αξιολογηθεί από τους συγγραφείς και δύναται να αλλάξει ως αποτέλεσμα νέας έρευνας. Οι αναγνώστες, χρειάζεται να εφαρμόζουν αυτές τις γνώσεις, σύμφωνα με τις οδηγίες και τους νόμους της χώρας στην οποία ασκούν το επάγγελμά τους. Ορισμένα φάρμακα ενδέχεται να μην είναι διαθέσιμα σε κάποιες χώρες και οι αναγνώστες θα πρέπει να συμβουλευτούν τον Εθνικό Οργανισμό Φαρμάκων για συγκεκριμένες πληροφορίες, καθώς δεν αναφέρονται όλες οι δοσολογίες και οι παρενέργειες. Υπάρχουν οργανώσεις, δημοσιεύσεις και ιστοσελίδες οι οποίες αναφέρονται ή συνδέονται (με τα άρθρα) προκειμένου είτε να διευκρινίσουν κάποια θέματα είτε αποτελούν πηγή περαιτέρω πληροφόρησης. Αυτό δεν συνεπάγεται ότι οι συγγραφείς, ο εκδότης ή η IACAPAP, εγκρίνουν το περιεχόμενό τους ή τις συστάσεις τους οι οποίες θα πρέπει να αξιολογούνται από τον αναγνώστη. Ιστοτόποι δύναται να αλλάξουν ή να σταματήσουν να υφίστανται.

©IACAPAP 2012. Αυτή είναι μία δημοσίευση δημόσιας πρόσβασης υπό την [Creative Commons Non-Commercial License](https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/). Η χρήση, η διανομή και η αναπαραγωγή μέσω οποιοδήποτε τρόπου επιτρέπεται χωρίς να απαιτείται προηγούμενη άδεια υπό τον όρο ότι αναφέρεται ορθώς η αρχική εργασία και η χρήση δεν είναι για εμπορικούς σκοπούς. Μπορείτε να στείλετε σχόλια γι' αυτό το βιβλίο ή αυτό το κεφάλαιο στο jmreyATbigpond.net.au

Προτεινόμενη παραπομπή: Xiaoyan Ke & Jing Liu. Νοητική Αναπηρία. In Rey JM(ed) *IACAPAP e-Textbook of Child and Adolescent Mental Health*. (έκδοση στα Ελληνικά; Κώτσης K, ed.) Geneva: International Association for Child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions 2017.

Ο όρος *νοητική αναπηρία* (NA) χρησιμοποιείται όλο και περισσότερο αντί του όρου *νοητική καθυστέρηση*. Ως νοητική αναπηρία (NA) ή νοητική καθυστέρηση ορίζεται η κατάσταση καθυστερημένης ή ατελούς ανάπτυξης της νόησης, που χαρακτηρίζεται ιδιαίτερα από διαταραχή των δεξιοτήτων, οι οποίες εκδηλώνονται στη διάρκεια της αναπτυξιακής περιόδου και οι οποίες συμβάλλουν στο συνολικό επίπεδο νοημοσύνης, δηλαδή των γνωστικών, γλωσσικών, κινητικών και κοινωνικών ικανοτήτων (Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας, 1992). Η Αμερικάνικη Ένωση για τις Νοητικές και Αναπτυξιακές Αναπηρίες (American Association on Intellectual and Developmental Disabilities - AAIDD) περιγράφει τη NA ως την κατάσταση που χαρακτηρίζεται από σημαντικούς περιορισμούς στη νοητική λειτουργικότητα και την προσαρμοστική συμπεριφορά όπως αυτή εκφράζεται σε εννοιολογικές, κοινωνικές, πρακτικές και προσαρμοστικές δεξιότητες. Αυτή η αναπηρία εμφανίζεται πριν την ηλικία των 18 ετών. Σε γενικές γραμμές, ο όρος της Νοητικής Αναπηρίας (NA), χρησιμοποιείται για τα ίδια άτομα που προγενέστερα είχαν διαγνωστεί με νοητική καθυστέρηση, ως προς το είδος, τον βαθμό, τον τύπο, τη διάρκεια και την ανάγκη για την παροχή υπηρεσιών και μέσων υποστήριξης. Κάθε άτομο που πληροί ή πληρούσε τα κριτήρια για τη διάγνωση της νοητικής καθυστέρησης, πληροί τα κριτήρια και για τη διάγνωση της νοητικής αναπηρίας (Schalock et al, 2007).

ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ

Έχουν διεξαχθεί πολλές έρευνες για να προσδιορίσουν τον επιπολασμό της NA ανά τον κόσμο, με τα ποσοστά να κυμαίνονται από 1% έως 3% (Harris, 2006). Μία πρόσφατη μετα-ανάλυση κατέληξε στο συμπέρασμα ότι ο μέσος επιπολασμός της νοητικής αναπηρίας όλων των μελετών ήταν 1%. Ο επιπολασμός είναι υψηλότερος στους άρρενες, τόσο σε ενήλικους πληθυσμούς, όσο και σε παιδιά και σε εφήβους. Στους ενήλικες, η αναλογία μεταξύ γυναικών και ανδρών κυμαίνεται μεταξύ 0,7:1 έως 0,9:1, ενώ στα παιδιά και στους εφήβους η αναλογία κυμαίνεται από 0,4:1 έως το 1:1. Τα ποσοστά ποικίλλουν ανάλογα με το εισόδημα. Ο υψηλότερος επιπολασμός παρατηρείται σε χώρες χαμηλού και μεσαίου εισοδήματος, όπου τα ποσοστά σχεδόν διπλασιάζονται σε σύγκριση με αυτά των χωρών υψηλού εισοδήματος (Maulik et al, 2011). Μία άλλη μετα-ανάλυση, η οποία συμπεριέλαβε έρευνες οι οποίες δημοσιεύθηκαν μεταξύ 1980 - 2009 σε Ευρωπαϊκές χώρες, κατέληξε σε συνολικά ποσοστά που κυμαίνονταν από 0,4% έως 1,4% (Wittchen et al, 2011). Ο επιπολασμός της NA στην Ασία σε γενικές γραμμές συμβαδίζει με τα ποσοστά των χωρών του Δυτικού κόσμου: 0,06% έως 1,3% (Jeevanandam, 2009). Η πιο πρόσφατη εθνική έρευνα στην Κίνα σε σχέση με την αναπηρία, η οποία διεξήχθη το 2006, υπολόγισε τον επιπολασμό της NA στο 0,75%. Ο επιπολασμός σε αστικές περιοχές ήταν χαμηλότερος (0,4%), σε σύγκριση με αυτόν στις αγροτικές περιοχές (1,02%) (Kwok et al, 2011).

ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΚΙΝΔΥΝΟΥ

Η αιτιολογία της NA είναι ετερογενής. Οι τραυματισμοί, οι λοιμώξεις και οι τοξίνες αποτελούν πλέον λιγότερο συνηθισμένες αιτίες, λόγω της βελτιωμένης προγεννητικής φροντίδας, ενώ έχουν γίνει περισσότερο προεξάρχοντες οι γενετικοί παράγοντες. Για το 40% των περιπτώσεων, δεν μπορεί να εντοπιστεί καμία συγκεκριμένη αιτιολογία, ιδιαίτερα στην περίπτωση της ήπιας NA. Οι περιβαλλοντικές επιδράσεις (π.χ. υποσιτισμός, συναισθηματική και κοινωνική αποστέρηση, που συνήθως συναντάται σε ορφανοτροφεία που υπολείπονται σε πόρους και φτωχά στη λειτουργία τους) μπορούν επίσης να προκαλέσουν ή να επιδεινώσουν την NA. Η κατανόηση της αιτιολογίας της NA αυξάνει την πιθανότητα της θεραπείας ή και της πρόληψης σε ορισμένες περιπτώσεις, ενώ σε άλλες περιπτώσεις μπορεί να επιτρέψει την πρόβλεψη συγκεκριμένων δυσκολιών.



Τι είναι η φυσιολογική ανάπτυξη;

Υπάρχει μια ευρεία έννοια του τι μπορεί να θεωρηθεί "φυσιολογικό" αλλά η ανάπτυξη ακολουθεί μια συγκεκριμένη αλληλουχία. Συγκεκριμένες δεξιότητες αναμένεται να αναδυθούν, πάνω κάτω σε μια συγκεκριμένη ηλικία. Για μία πιο λεπτομερή περιγραφή των τυπικών αναπτυξιακών οροσήμων, δείτε το Κεφάλαιο A2 ή πατήστε στην εικόνα για να μεταβείτε στο National Dissemination Center for Children with Disabilities.

Πίνακας C.1.1 Συχνές αιτίες νοητικής αναπηρίας		
Κατηγορία	Είδος	Παραδείγματα
Προγενετικοί (πριν τη γέννηση)	Χρωμοσωμικές Ανωμαλίες	<ul style="list-style-type: none"> • Σύνδρομο Down* • Σύνδρομο Εύθραυστου Χ • Σύνδρομο Prader Willi • Σύνδρομο Klinefelter
	Μονογονιδιακές ασθένειες	<ul style="list-style-type: none"> • Ενδογενή μεταβολικά νοσήματα όπως η γαλακτοζαιμία* • Φαινυλκετονουρία* • Βλεννοπολυσακχαριδώσεις • Υποθυρεοειδισμός* • Νόσος Tay-Sachs • Νευρο-δερματικά σύνδρομα, όπως η οζώδης σκλήρυνση και η νευροϊνωμάτωση • Εγκεφαλικές δυσμορφίες, όπως η μικροκεφαλία, υδροκεφαλία και μυελο-μηνιγγοκήλη* • Άλλα δυσμορφικά σύνδρομα, όπως το Σύνδρομο Laurence-Moon-Bield
	Άλλες καταστάσεις γενετικής προέλευσης	<ul style="list-style-type: none"> • Σύνδρομο Rubinstein-Taybi • Σύνδρομο Cornelia de Lange
	Αντίξοες περιβαλλοντικές επιδράσεις	<ul style="list-style-type: none"> • Ανεπάρκειες*, όπως ανεπάρκεια ιωδίου και φυλλικού οξέος • Σοβαρός υποσιτισμός κατά τη διάρκεια της κύησης* • Χρήση ουσιών* όπως αλκοόλ (εμβρυϊκό αλκοολικό σύνδρομο), νικοτίνη και κοκαΐνη κατά την πρώτη περίοδο της κύησης • Έκθεση* σε άλλες επιβλαβείς χημικές ουσίες, όπως ρύποι, βαρέα μέταλλα, παράγοντες που προκαλούν άμβλωση, και επιβλαβείς φαρμακευτικές ουσίες, όπως η θαλιδομίδη, φαινοτοΐνη και η βαρφαρίνη κατά την πρώτη περίοδο της κύησης • Λοιμώσεις της μητέρας, όπως η ερυθρά*, η σύφιλη*, η τοξοπλάσμωση, ο κυτταρομεγαλοϊός και ο HIV • Άλλοι παράγοντες όπως η υπερβολική έκθεση στην ακτινοβολία* και ασυμβατότητα Rh*
Περιγεννητικοί (κατά τη περίοδο της γέννησης)	Τρίτο τρίμηνο της κύησης (προχωρημένη κύηση)	<ul style="list-style-type: none"> • Επιπλοκές της κύησης* • Ασθένειες* της μητέρας, όπως καρδιακά και νεφρικά νοσήματα, σακχαρώδης διαβήτης • Δυσλειτουργία του πλακούντα
	Γέννηση (κατά τον τοκετό)	<ul style="list-style-type: none"> • Σοβαρή προωρότητα, πολύ χαμηλό βάρος γέννησης, περιγεννητική ασφυξία • Δύσκολος ή επιπλεγμένος τοκετός* • Τραυματισμός κατά τη γέννα*
	Νεογνική περίοδος (πρώτες τέσσερις εβδομάδες της ζωής)	<ul style="list-style-type: none"> • Σηψαιμία, σοβαρός ίκτερος, υπογλυκαιμία
Μεταγεννητικοί (κατά την περίοδο της βρεφικής και παιδικής ηλικίας)		<ul style="list-style-type: none"> • Λοιμώσεις εγκεφάλου, όπως η φυματίωση, η Ιαπωνική εγκεφαλίτιδα και η βακτηριακή μηνιγγίτιδα • Τραυματισμός της κεφαλής* • Χρόνια έκθεση σε μόλυβδο* • Σοβαρός και παρατεταμένος υποσιτισμός* • Γενικευμένη απουσία ερεθισμάτων*

*Υπάρχει βεβαιότητα ή πιθανότητα πρόληψης.

Πολλοί παράγοντες έχει επιβεβαιωθεί ότι προκαλούν ή σχετίζονται με τη ΝΑ. Οι συγκεκριμένοι παράγοντες, οι οποίοι προγεννητικά, περιγεννητικά ή μεταγεννητικά επηρεάζουν την ανάπτυξη και τη λειτουργία του εγκεφάλου του παιδιού, μπορούν να χωριστούν σε τρεις ομάδες: σε οργανικούς, γενετικούς και κοινωνικο-οικονομικούς. Η Τρισωμία 21 και το Σύνδρομο Εύθραυστου Χ αποτελούν τις πιο συχνά διαγιγνώσιμες γενετικές αιτίες της νοητικής αναπηρίας. Είναι απίθανο το σύνολο των περιπτώσεων της νοητικής αναπηρίας να κατανεμηθεί με διακριτό τρόπο σε αυτές τις τρεις ομάδες - η αλληλοεπικάλυψη γενετικών, περιβαλλοντικών και κοινωνικο-οικονομικών παραγόντων είναι πιθανό να ισχύει σε πολλές περιπτώσεις. Αντίθετα, στην περίπτωση περίπου των $\frac{2}{3}$ των ατόμων με ήπια αναπηρία και στο $\frac{1}{3}$ των ατόμων με σοβαρή αναπηρία, δεν έχει εντοπιστεί συγκεκριμένη αιτιολογία, γεγονός που υπογραμμίζει την ανάγκη για περαιτέρω έρευνα. Μια πιο λεπτομερής λίστα των αιτιολογικών παραγόντων είναι διαθέσιμη στην ιστοσελίδα του Π.Ο.Υ. (βλ. Πίνακας C.1.1). Μερικοί από αυτούς τους παράγοντες περιγράφονται στη συνέχεια, με μεγαλύτερη λεπτομέρεια.

Νοητικό Πηλίκιο (ΝΠ)

Το Νοητικό Πηλίκιο (ΝΠ) είναι ένας δείκτης που προκύπτει από διάφορα τεστ. Υπάρχουν πολλοί τύποι τεστ νοημοσύνης που στοχεύουν να μετρήσουν γενικές ή ειδικές ικανότητες: ανάγνωση, αριθμητική, λεξιλόγιο, μνήμη, γενικό επίπεδο γνώσεων, οπτικό, λεκτικό, αφηρημένο συλλογισμό, κ.τ.λ. Γνωστά τεστ νοημοσύνης περιλαμβάνουν τις Κλίμακες του Wechsler για παιδιά [Wechsler Intelligence Scale for Children], την Κλίμακα Νοημοσύνης Stanford-Binet, την Κλίμακα Kaufman Assessment Battery for Children, και τις Προοδευτικές Μήτρες του Raven [Raven's Progressive Matrices]. Παραδοσιακά, ο δείκτης του ΝΠ προκύπτει από τη διαίρεση της νοητικής ηλικίας του ατόμου που υποβάλλονταν στο τεστ (ο μέσος όρος των αποτελεσμάτων που σημειώνει η αντίστοιχη ηλικιακή ομάδα σε ένα τυχαίο δείγμα του πληθυσμού) με τη χρονολογική του ηλικία, πολλαπλασιαζόμενο επί το 100. Ωστόσο, αυτή η μέθοδος έχει τα μειονεκτήματά της (π.χ. δε μπορεί να χρησιμοποιηθεί στους ενήλικες). Επί του παρόντος, τα αποτελέσματα των τεστ σταθμίζονται βάσει ενός αντιπροσωπευτικού δείγματος του πληθυσμού. Τα ΝΠ των παιδιών συγκρίνονται με τα αντίστοιχα των παιδιών της ίδιας χρονολογικής ηλικίας. Η μέση επίδοση ορίζεται ότι είναι το 100 και μία τυπική απόκλιση είναι 15 μονάδες, επομένως, το 95% του πληθυσμού έχει αποτελέσματα που τοποθετούνται εντός δύο αποκλίσεων από το μέσο όρο (π.χ. στο φάσμα μεταξύ του 70 και του 130). Προκειμένου ένα ΝΠ να είναι ακριβές θα πρέπει να είναι σταθμισμένο σε πληθυσμό πολιτισμικά παρόμοιο με αυτόν στον οποίο ανήκει το άτομο που αξιολογείται. Για παράδειγμα, η χρησιμοποίηση νομών που εξήχθησαν από έναν πληθυσμό της Βραζιλίας θα παρήγαγε μεροληπτικά αποτελέσματα αν το πρόσωπο που υποβάλλονταν στο τεστ ήταν από την Βιρμανία.

Παρόλο που το ΝΠ μπορεί να αλλάξει σε κάποιον βαθμό με την πάροδο της ηλικίας, είναι μια -παραδόξως- ισχυρή κατασκευή, η οποία αποτελεί έναν ιδιαίτερα ικανοποιητικό προγνωστικό παράγοντα για τα “επιτεύγματα” του ατόμου. Το ΝΠ φέρει σε έναν μεγάλο βαθμό ένα κληρονομικό στοιχείο, αλλά επίσης μεγάλη επιρροή ασκούν και περιβαλλοντικοί παράγοντες. Η επίδραση της κληρονομικότητας αυξάνει με την πάροδο της ηλικίας, μπορεί να είναι τόσο χαμηλή όσο 0.2 κατά τη βρεφική ηλικία, 0.4 κατά τη μέση παιδική ηλικία και έως 0.8 στην ενήλικη ζωή. Αν και φαίνεται ότι αποτελεί μία σαφή έννοια, ωστόσο έχει φθαρεί λόγω της αντιπαράθεσης που έχει προκύψει με την πάροδο του χρόνου. Για παράδειγμα, ορισμένοι ακαδημαϊκοί πιστεύουν ότι η νοημοσύνη αποτελεί έναν μαθημένο συνδυασμό πολλών διαφορετικών δεξιοτήτων και ικανοτήτων, ενώ άλλοι υποστηρίζουν ότι η νοημοσύνη αποτελεί ένα μοναδικό χαρακτηριστικό που καθορίζεται σε μεγάλο βαθμό από γενετικούς παράγοντες, και τέλος, άλλοι πιστεύουν ότι υπάρχουν σημαντικές εθνικές και φυλετικές διαφορές.



Ο Χασάν είναι ένα αγόρι 4 ετών. Δεν μπορεί να περπατήσει αυτόνομα ακόμη, αλλά μπορεί να κάνει μερικά βήματα με υποστήριξη. Αναγνωρίζει τα μέλη της οικογένειάς του, αλλά δε μπορεί να δείξει πού είναι το αυτί του και η μύτη του. Βαβίζει (λέει βα-βα-βα), αλλά δεν έχει μάθει να λέει κάποια λέξη που να βγάζει νόημα. Δε μπορεί να επικοινωνήσει την ανάγκη του όταν χρειάζεται τουαλέτα. Οι γονείς του, αναφέρουν ότι μοιάζει σαν παιδί ενός έτους.

Πάσχει ο Χασάν από ΝΑ; Αν ναι, πόσο σοβαρή;

Πίνακας C.1.2 Επιτεύγματα στην ενήλικη ζωή ανάλογα τη βαρύτητα της ΝΑ

Βαρύτητα	Φάσμα ΝΠ	Επιτεύγματα στην ενήλικη ζωή
Ελαφρά	50-70	<ul style="list-style-type: none"> • Ανάγνωση, γραφή+ • Δεξιότητες αυτο-φροντίδας++ • Καλός λόγος++ • Ημι-ειδικευμένη εργασία +
Μέτρια	35-50	<ul style="list-style-type: none"> • Ανάγνωση, γραφή +/- • Δεξιότητες αυτο-φροντίδας + • Καθημερινό λεξιλόγιο + • Ανειδίκευτη εργασία με ή χωρίς επίβλεψη +
Σοβαρή	20-35	<ul style="list-style-type: none"> • Υποβοηθούμενες δεξιότητες αυτο-φροντίδας + • Ελάχιστος λόγος+ • Υποβοηθούμενες οικιακές εργασίες +
Βαριά	κάτω του 20	<ul style="list-style-type: none"> • Λόγος +/- • Δεξιότητες αυτο-φροντίδας +/-

Σημείωση: +/- επιτεύξιμο μερικές φορές, + επιτεύξιμο, ++ σίγουρα επιτεύξιμο

Τα τεστ νοημοσύνης διαφέρουν από τα τεστ επίδοσης καθώς τα δεύτερα στοχεύουν να μετρήσουν τις δεξιότητες και τις γνώσεις που έχουν αποκτηθεί (π.χ. γλώσσα, μαθηματικά), συνήθως μέσω της σχολικής φοίτησης. Τα τεστ νοημοσύνης μετρούν περισσότερο την κλίση, παρά την πραγματική επίδοση (βλ. Κεφάλαιο C.3). Ενώ στο παρελθόν δινόταν έμφαση σε αυτό που αποκαλούμε “γενική νοημοσύνη”, οι σύγχρονες προσεγγίσεις θεωρούν την νοημοσύνη ως ένα πιο πολύπλοκο σύνολο κλίσεων σε μία ποικιλία πεδίων (μουσική, μηχανική, σωματική ικανότητα, κοινωνικότητα), η οποία μπορεί να διαφοροποιείται σε σημαντικό βαθμό στο ίδιο άτομο.

Ο Πίνακας C.1.2 παρουσιάζει τα επιτεύγματα στην ενήλικη ζωή των ατόμων με διαφορετικά ΝΠ (Π.Ο.Υ.). Είναι εμφανές ότι ακόμη και εκείνα τα άτομα με σοβαρή ΝΑ μπορούν να αποκτήσουν τουλάχιστον έναν βαθμό αυτονομίας ώστε να φροντίζουν τον εαυτό τους, μέσω της κατάλληλης επίβλεψης, φροντίδας και εκπαίδευσης.

ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ ΚΑΙ ΥΠΟΤΥΠΟΙ

Οι κλινικές εκδηλώσεις της ΝΑ είναι κυρίως η αναπτυξιακή καθυστέρηση ως προς τη νοητική λειτουργία και τα ελλείμματα στην κοινωνική προσαρμοστική συμπεριφορά και λειτουργικότητα. Ανάλογα με τη βαρύτητα της καθυστέρησης ως προς τη νοητική λειτουργία, ως προς τα ελλείμματα στην κοινωνική προσαρμοστική συμπεριφορά και λειτουργικότητα και ως προς το ΝΠ, η ψυχιατρική ταξινόμηση περιγράφει τέσσερα επίπεδα βαρύτητας:

- *Βαριά*

Το ΝΠ είναι συνήθως κάτω του 20. Η βαριά ΝΑ αντιστοιχεί στο 1% με 2% όλων των περιπτώσεων. Τα άτομα αυτά δεν είναι σε θέση να φροντίσουν τον εαυτό τους και δεν έχουν λόγο. Η ικανότητά τους να εκφράζουν τα συναισθήματά τους είναι περιορισμένη και δε γίνεται εύκολα κατανοητή (Adams & Oliver, 2011). Επιληπτικές κρίσεις, σωματικές αναπηρίες, και μειωμένο εύρος προσδόκιμου ζωής είναι

συνήθεις εκδηλώσεις.

- *Σοβαρή*

Το ΝΠ είναι συνήθως μεταξύ του 20 και του 34. Η σοβαρή νοητική αναπηρία αντιστοιχεί στο 3% με 4% όλων των περιπτώσεων. Κάθε πτυχή της ανάπτυξης των ατόμων με σοβαρή αναπηρία κατά τα πρώτα χρόνια της ζωής παρουσιάζει εμφανή καθυστέρηση. Τα άτομα με σοβαρή ΝΑ έχουν δυσκολία να εκφέρουν λέξεις και διαθέτουν ιδιαίτερα περιορισμένο λεξιλόγιο. Με τη βοήθεια σημαντικής πρακτικής εξάσκησης και του χρόνου, μπορούν να αποκτήσουν βασικές δεξιότητες αυτο-φροντίδας, αλλά συνεχίζουν να χρειάζονται υποστήριξη στο σχολείο, το σπίτι και την κοινωνία.

- *Μέτρια*

Το ΝΠ είναι συνήθως μεταξύ του 35 και του 49 και αντιστοιχεί περίπου στο 12% όλων των περιπτώσεων. Τα άτομα με μέτρια ΝΑ συνήθως κατακτούν αργοπορημένα τα νοητικά αναπτυξιακά ορόσημα. Η ικανότητά τους για μάθηση και για λογική σκέψη είναι μειωμένη, αλλά είναι σε θέση να επικοινωνήσουν και να φροντίσουν τον εαυτό τους με μερική υποστήριξη. Υπό επίβλεψη, μπορούν να ασκήσουν κάποια ανειδίκευτη ή ημι-ειδικευμένη εργασία.

- *Ελαφρά*

Το ΝΠ είναι συνήθως μεταξύ του 50 και του 69 και αντιστοιχεί περίπου στο 80% όλων των περιπτώσεων. Η ανάπτυξη κατά τα πρώτα χρόνια της ζωής είναι πιο αργή σε σχέση με τα παιδιά τυπικής ανάπτυξης και η κατάκτηση των αναπτυξιακών οροσήμων είναι καθυστερημένη. Ωστόσο, τα άτομα αυτά, είναι σε θέση να επικοινωνήσουν και να αποκτήσουν βασικές δεξιότητες. Η ικανότητά τους να χρησιμοποιούν αφηρημένες έννοιες, να αναλύουν και να συνθέτουν είναι μειωμένη, αλλά μπορούν να κατακτήσουν δεξιότητες ανάγνωσης και υπολογισμού, σε επίπεδο Γ΄ έως ΣΤ΄ Δημοτικού. Μπορούν να εκτελούν οικιακές εργασίες, να φροντίζουν τον εαυτό τους και να ασκούν ανειδίκευτη ή ημι-ειδικευμένη εργασία. Συνήθως χρειάζονται μερική υποστήριξη.

ΚΛΙΝΙΚΑ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ

Λόγος

Τα παιδιά με ΝΑ συνήθως εμφανίζουν καθυστέρηση στην ανάπτυξη της γλώσσας και δυσκολίες στον προφορικό λόγο και την προσωπική έκφραση. Ο βαθμός της βαρύτητας ποικίλλει ανάλογα με το βαθμό της έκπτωσης της νοητικής ικανότητας. Οι ήπιες περιπτώσεις μπορούν να αποκτήσουν γλωσσικές δεξιότητες που αποκλίνουν λίγο από εκείνες των παιδιών τυπικής ανάπτυξης. Τα παιδιά με σοβαρή ή βαριά ΝΑ δεν μπορούν να επικοινωνήσουν καθόλου και μπορούν να πουν μόνο μερικές λέξεις.

Αντίληψη

Τα παιδιά με ΝΑ έχουν αργό ρυθμό στο να αντιδρούν και να αντιλαμβάνονται περιβαλλοντικά ερεθίσματα. Έχουν δυσκολίες να διακρίνουν μικρές διαφορές στο σχήμα, το μέγεθος και το χρώμα.

Γνωστικές ικανότητες

Η ικανότητα για ανάλυση, συλλογισμό, κατανόηση και υπολογισμούς, όπως και για αφαιρετική σκέψη συχνά είναι μειωμένη σε μεγαλύτερο ή μικρότερο βαθμό, ανάλογα με την βαρύτητα. Τα παιδιά με ελαφρά ΝΑ είναι ικανά να κατακτήσουν την ικανότητα ανάγνωσης και μαθηματικές δεξιότητες περίπου έως το επίπεδο ενός παιδιού τυπικής ανάπτυξης ηλικίας 9 έως 12 ετών (Daily et al., 2000). Τα άτομα με σοβαρή ή βαριά ΝΑ δεν έχουν την ικανότητα να διαβάσουν, να υπολογίσουν ή ακόμη και να κατανοήσουν αυτά που τους λένε οι άλλοι.

Συγκέντρωση και Μνήμη

Η ικανότητα συγκέντρωσης είναι χαμηλή και περιορισμένη. Σε γενικές γραμμές, η μνήμη είναι φτωχή και εμφανίζουν αργό ρυθμό στο να ανασύρουν από την μνήμη πληροφορίες, παρότι υπάρχουν εξαιρέσεις (π.χ. σύνδρομο Savant). Έχουν δυσκολίες στην ανάκληση των πληροφοριών και οι αναμνήσεις τους είναι συχνά ανακριβείς.

Συναίσθημα

Τα συναισθήματα είναι συνήθως αφελή και ανώριμα, αλλά μπορεί να επιτευχθεί πρόοδος με την πάροδο της ηλικίας. Η ικανότητα για αυτο-έλεγχο είναι φτωχή και δεν είναι ασυνήθιστη η εκδήλωση παρορμητικής και επιθετικής συμπεριφοράς. Ορισμένα άτομα είναι συνεσταλμένα, αποσυρμένα και ντροπαλά.

Κίνηση και συμπεριφορά

Τα παιδιά με ΝΑ συχνά δεν έχουν καλό συντονισμό των κινήσεων τους, μπορεί να είναι αδέξια ή να εκδηλώνουν υπερβολική κινητικότητα. Άσκοπες και στερεοτυπικές κινήσεις (π.χ. λίκνισμα του κορμού μπρος-πίσω, χτυπήματα της κεφαλής, δαγκώματα, κραυγές, σκίσιμο ρούχων, τράβηγμα μαλλιών, ενασχόληση με τα γεννητικά όργανα) είναι συχνές στην περίπτωση των παιδιών με σοβαρή ΝΑ. Επίσης μπορεί να παρατηρηθεί καταστροφική, επιθετική ή βίαιη συμπεριφορά. Αυτοτραυματική συμπεριφορά (π.χ. να χτυπούν τον εαυτό τους ή δαγκωματιές) μπορεί να υπάρξει στις περιπτώσεις παιδιών με μέτρια ή σοβαρή ΝΑ.

Προβλήματα υγείας σχετιζόμενα με την νοητική αναπηρία

Σε σύγκριση με τα παιδιά τυπικής ανάπτυξης, τα παιδιά με ΝΑ είναι σε μεγαλύτερο κίνδυνο να έχουν και άλλα προβλήματα υγείας. Τα πιο συνηθισμένα

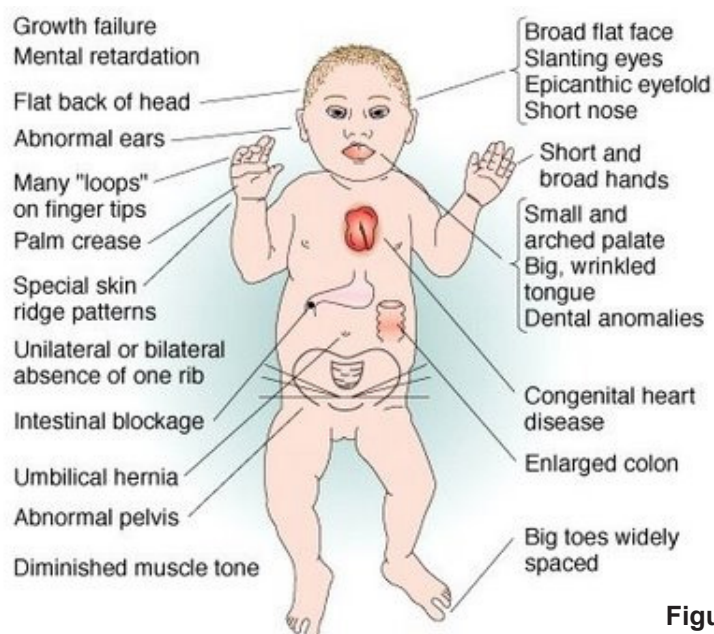
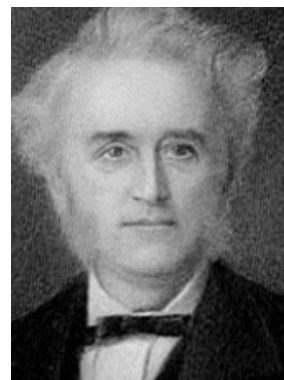


Figure C.1.1 Symptoms of Down syndrome



Ο John Langdon Haydon Down (1828-1896), ένας Βρετανός γιατρός, ήταν ο πρώτος που περιέγραψε μία σχετικά συχνή γενετική διαταραχή που στις μέρες μας ονομάζεται Σύνδρομο Down.

Ηλικία μητέρας και Σύνδρομο Down

Ο κίνδυνος μιας γυναίκας να αποκτήσει παιδί με Σύνδρομο Down είναι:

- Σε ηλικία 25 ετών, 1 στις 1250 γεννήσεις
- Σε ηλικία 30 ετών, 1 στις 1000 γεννήσεις
- Σε ηλικία 35 ετών, 1 στις 400 γεννήσεις
- Σε ηλικία 40 ετών, 1 στις 100 γεννήσεις
- Σε ηλικία 45 ετών, 1 στις 30 γεννήσεις
- Σε ηλικία 49 ετών, 1 στις 10 γεννήσεις.

προβλήματα υγείας είναι: επιληψία (22%), εγκεφαλική παράλυση (20%), αγχώδεις διαταραχές (17%), Εναντιωματική Προκλητική Διαταραχή (12%) και Αυτιστική Διαταραχή (10%) (Oeseburg et al., 2011).

Επιληψία

- 1% - 13% των παιδιών με Σύνδρομο Down έχουν επιληψία (Arya et al., 2011)
- Η επιληψία, συχνά σοβαρή και δύσκολα ελέγξιμη, υπάρχει στο 85% των ασθενών με Σύνδρομο Angelman, με την εμφάνισή της να γίνεται μέσα στα τρία πρώτα χρόνια της ζωής (Fiumara et al., 2010)
- Ασθενείς με Σύνδρομο Εύθραυστου Χ έχουν υψηλή προδιάθεση εμφάνισης επιληψίας (Qiu et al., 2008)

Προβλήματα Συμπεριφοράς

Συμπτώματα όπως η ανησυχία (το να κινείται αδιάκοπα, αδυνατώντας να καθίσει σε ένα μέρος), η φτωχή συγκέντρωση, η παρορμητικότητα, οι εκρήξεις θυμού, η ευερεθιστότητα και το κλάμα είναι συχνά. Ενδέχεται επίσης να παρατηρηθούν και άλλες ενοχλητικές συμπεριφορές, όπως επιθετικότητα, αυτο-τραυματική συμπεριφορά (π.χ. χτύπημα του κεφαλιού) και επαναλαμβανόμενο λίκνισμα του κορμού (βλ. ενότητα σε σχέση με τις συμπεριφορές που προβληματίζουν). Όταν μία τέτοια συμπεριφορά είναι σοβαρή και εμμένουσα, μπορεί να αποτελέσει σημαντική πηγή άγχους για τις οικογένειες. Επομένως, προσοχή θα πρέπει να δοθεί στη μείωση της συχνότητας εμφάνισης τέτοιων συμπεριφορών, παράλληλα με την παροχή θεραπείας και φροντίδας.

Αισθητηριακές μειονεξίες

Περίπου το 5%-10% των ατόμων με ΝΑ έχουν προβλήματα όρασης και ακοής. Μερικές φορές αυτά τα προβλήματα μπορούν να επιλυθούν με τη χρήση ακουστικών ή οπτικών βοηθημάτων, ή χειρουργικά σε περιπτώσεις καταρράκτη.

Όπως σημειώθηκε και παραπάνω, άλλες αναπτυξιακές δυσκολίες, όπως η εγκεφαλική παράλυση, τα προβλήματα λόγου και ο αυτισμός μπορούν να συνυπάρχουν με τη ΝΑ. Τα άτομα με πολλαπλές αναπηρίες αποτελούν μία μεγάλη πρόκληση σε ότι αφορά στην παροχή φροντίδας.

ΣΥΧΝΕΣ ΚΑΤΑΣΤΑΣΕΙΣ ΠΟΥ ΣΧΕΤΙΖΟΝΤΑΙ ΜΕ ΤΗΝ ΝΟΗΤΙΚΗ ΑΝΑΠΗΡΙΑ

Σύνδρομο Down

Το Σύνδρομο Down, γνωστό και ως Τρισωμία 21, είναι μία χρωμοσωμική ανωμαλία που προκαλείται από μία επιπλέον αντιγραφή γενετικού υλικού στο χρωμόσωμα 21, το οποίο επηρεάζει την ανάπτυξη του σώματος και του εγκεφάλου. Το σύνδρομο περιγράφηκε πρώτα από τον Βρετανό ιατρό John Langdon Down και αναγνωρίστηκε το 1959 ότι προκαλείται από την τρισωμία 21 από τον Jérôme Lejeune.

Η επίπτωση του Συνδρόμου Down είναι περίπου 1 κάθε 1000 νεογέννητα (Roizen & Patterson, 2003) και επηρεάζεται από την ηλικία της μητέρας. Γυναίκες ηλικίας 35 ετών και άνω έχουν σημαντικά υψηλότερο κίνδυνο.

Το Σύνδρομο Down μπορεί να διαγνωστεί με χρωμοσωμική ανάλυση, είτε προγεννητικά, είτε μεταγεννητικά, σύμφωνα με την οποία μπορεί να ομαδοποιηθεί σε τέσσερις τύπους: τρισωμία 21, μωσαϊκισμός, μετατόπιση και αντιγραφή του χρωμοσώματος 21.

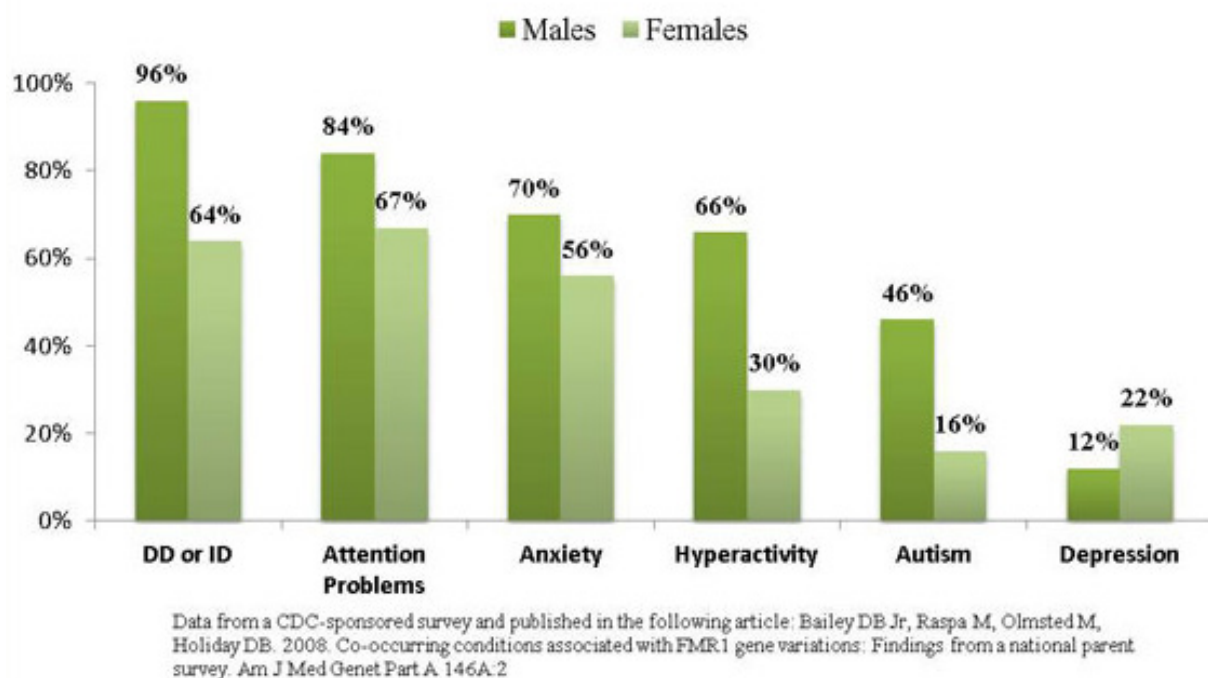
Προμετάλλαξη

Η προμετάλλαξη είναι μία αλλαγή σε ένα γονίδιο που προηγείται μιας μετάλλαξης, χωρίς να μεταβάλλει τη λειτουργία του γονιδίου. Σε διαταραχές οι οποίες προκαλούνται από επαναλαμβανόμενες επεκτάσεις τριουκλεοτιδίων, όπως το Σύνδρομο Εύθραυστου Χ, η προμετάλλαξη είναι ένα αφύσικα μεγάλο αλληλόμορφο γονίδιο που δε σχετίζεται με κλινικά συμπτώματα, αλλά που μπορεί να εξελιχθεί σε πλήρη μετάλλαξη όταν μεταφερθεί στους απογόνους. Πλήρεις μεταλλάξεις προκαλούν τα κλινικά συμπτώματα της διαταραχής.

Επιπολασμός Συνδρόμου Εύθραυστου Χ

Κατ' εκτίμηση:

- 1 στους 3600 με 4000 άρρενες γεννιούνται με την πλήρη μετάλλαξη του εύθραυστου Χ χρωμοσώματος και θα εκδηλώσουν το Σύνδρομο Εύθραυστου Χ
- 1 στα 4000 με 6000 θήλεα γεννιούνται με την πλήρη μετάλλαξη του εύθραυστου Χ χρωμοσώματος, αλλά μόνο το 50% αυτών θα εμφανίσουν ορισμένα χαρακτηριστικά του Συνδρόμου Εύθραυστου Χ
- 1 στους 800 άρρενες είναι φορείς της προμετάλλαξης του εύθραυστου Χ χρωμοσώματος
- 1 στα 260 θήλεα είναι φορείς της προμετάλλαξης του εύθραυστου Χ χρωμοσώματος.

Figure C.1.2 Percentage of children with fragile X syndrome diagnosed or treated for other conditions

Source: CDC

Τα κλινικά χαρακτηριστικά του Συνδρόμου Down περιλαμβάνουν (Σχήμα C.1.1):

- Νοητική αναπηρία, συνήθως ήπια. Διαθέτουν καλές κοινωνικές δεξιότητες
- Χαρακτηριστική εμφάνιση που περιλαμβάνει βραχυκεφαλία, επικανθικές πτυχές (epicanthal folds), τους έξω κανθούς των οφθαλμών να τείνουν προς τα πάνω (upslanting palpebral fissures), στραβισμό, κηλίδες Brushfield στην ίριδα, αποπλατυσμένη μύτη, μικρά και στρογγυλά αυτιά, μακρογλωσσία, ανοιχτό στόμα, βραχύ αυχένα, βραχυδακτυλία, κλινοδακτυλία του πέμπτου δακτύλου, άτυπα δακτυλικά αποτυπώματα και πλατύ άνοιγμα μεταξύ του πρώτου και δευτέρου δακτύλου των ποδιών γνωστό ως άκρο πόδι τύπου σανδαλιού (sandal foot).
- Καθυστερημένη σωματική ανάπτυξη όπως βραχύ ανάστημα, κοντά άκρα και χαλαρούς συνδέσμους
- Συχνά συνοδεύεται από διάφορα ιατρικά προβλήματα όπως συγγενείς καρδιοπάθειες, ατρησία του δωδεκαδάκτυλου, απώλεια ακοής, οφθαλμολογικά προβλήματα, υποθυρεοειδισμό, άνοια με πρώιμη έναρξη και λευχαιμία.



Προεξάρχοντα χαρακτηριστικά του Συνδρόμου Εύθραυστου Χ περιλαμβάνουν επιμηκυμένο πρόσωπο, μεγάλα και εξέχοντα ώτα και χαμηλό μυϊκό τόνο.

Το Σύνδρομο Down μπορεί να ανιχνευθεί με προγεννητικό έλεγχο. Συχνές διαγνωστικές διαδικασίες περιλαμβάνουν: (α) μέτρηση της μητρικής α-εμβρυϊκής πρωτεΐνης (AFP), της ανθρώπινης χοριακής γοναδοτροπίνης (hCG), της ελεύθερης οιστριόλης και της ινχμπίνης A (INHA) στις 15 με 20 εβδομάδες της κύησης, (β) υπερηχογραφικό έλεγχο του εμβρύου για το πάχος της δερματικής πύκνωσης σε συνδυασμό με μέτρηση της β-χοριακής γοναδοτροπίνης στο μητρικό πλάσμα

και μέτρηση της σχετιζόμενης με την εγκυμοσύνη πρωτεΐνης A του πλάσματος (PAPPA), στη 10-13,5 εβδομάδα της κύησης. Σε συνδυασμό το (α) και το (β). Για τις οικογένειες που έχουν υψηλό κίνδυνο να αποκτήσουν παιδί με Σύνδρομο Down, μία πιο επεμβατική διαγνωστική εξέταση, όπως η αμνιοπαρακέντηση, η βιοψία χοριακής λάχνης (chorionic-villus sampling) ή η διαδερμική λήψη αίματος από τον ομφάλιο λώρο, η οποία διενεργείται στο τέλος του πρώτου τριμήνου ή στις αρχές του δεύτερου τριμήνου της κύησης, είναι πιο ακριβής.

Σύνδρομο Εύθραυστου X

Το Σύνδρομο Εύθραυστου X (γνωστό επίσης ως Σύνδρομο Martin-Bell και ως Σύνδρομο Escalante) είναι συνδεδεμένη με το X χρωμόσωμα ασθένεια και αποτελεί μία από τις πιο συχνές κληρονομήσιμες μορφές της ΝΑ. Συνδέεται επίσης με τον αυτισμό. Οι Martin και Bell περιέγραψαν πρώτοι τη συγκεκριμένη διαταραχή το 1943, και ο Herbert Lubs αναγνώρισε μία σχετική εύθραυστη περιοχή στο χρωμόσωμα X το 1969.

Το Σύνδρομο Εύθραυστου X χαρακτηρίζεται από την επέκταση μιας αλληλουχίας μονογονιδιακών τρινουκλεοτιδίων σε πάνω από 200 αντίγραφα της τριπλέτας κυτοσίνης – γουανίνης – γουανίνης (CGG) που εντοπίζεται στην 5'-μη μεταφραζόμενη περιοχή του Εύθραυστου X ID1 γονιδίου (FMR-1) που εδράζεται στην περιοχή q27.3 του μακρύ βραχίονα του χρωμοσώματος X (Xq27.3), η οποία οδηγεί στη μεταγραφική σίγαση του γονιδίου.

Η επίπτωση είναι περίπου 1 ανά 2000-5000 άτομα και είναι 30% πιο συχνή στους άρρενες σε σχέση με τα θήλεα (Hessl et al, 2002; Ridaura-Ruiz et al, 2009). Το Σύνδρομο Εύθραυστου X είναι μία επικρατούσα συνδεδεμένη με το X χρωμόσωμα (φυλοσύνδετη) κατάσταση με μεταβλητή κλινική έκφραση και πιθανόν μειωμένη διεισδυτικότητα, που σε μεγάλο βαθμό μεταφέρεται από τα θήλεα, αλλά επηρεάζει περισσότερο τους άρρενες, επειδή οι άρρενες φυσιολογικά διαθέτουν μόνο ένα αντίγραφο του X-χρωμοσώματος.

Οι κλινικές εκδηλώσεις του Συνδρόμου Εύθραυστου X κυμαίνονται από ήπιες έως σοβαρές, ως προς τα σωματικά, γνωστικά, συναισθηματικά και συμπεριφορικά χαρακτηριστικά. Σε γενικές γραμμές, οι γυναίκες εμφανίζουν μία λιγότερο σοβαρή μορφή της νόσου, σε σύγκριση με τους άνδρες. Ο σωματικός φαινότυπος περιλαμβάνει μακρύ και στενό πρόσωπο με εξέχον μέτωπο και προεξέχοντα ώτα, υπερελαστικότητα των αρθρώσεων που σχετίζεται με δυσπλασία του συνδετικού ιστού, υπερευλύγιστους αντίχειρες, πλατυποδία και αυξημένο μέγεθος όρχεων (μακροορχιδισμός) μετά



Πατήστε στην εικόνα για να δείτε μια μικρή περιγραφή της PKU (6:02)

Κληρονομήσιμα Μεταβολικά Νοσήματα

Τα χρωμοσώματα στα ανθρώπινα κύτταρα περιέχουν γονίδια τα οποία ελέγχουν την ανάπτυξη και την ωρίμανση. Μερικά από αυτά είναι υπεύθυνα για χημικές (μεταβολικές) αντιδράσεις, οι οποίες είναι απαραίτητες για την ανάπτυξη του εγκεφάλου. Αν ένα τέτοιο γονίδιο είναι μη φυσιολογικό, μπορεί να οδηγήσει σε διαταραχή των μεταβολικών αντιδράσεων και να προκαλέσει προβλήματα, όπως η νοητική αναπηρία. Η φαινυλκετονουρία αποτελεί μία τέτοια κατάσταση. Βρέφη με φαινυλκετονουρία, παράλληλα με τη νοητική αναπηρία, έχουν ανοιχτόχρωμα μαλλιά και δέρμα, μικρό μέγεθος κεφαλής και είναι επιρρεπή στην εκδήλωση σπασμών.

Λήψη αίματος από βρέφος ηλικίας 2 εβδομάδων για έλεγχο PKU
Photo: Nando Peretti Foundation

την εφηβεία για τους άνδρες. Άτομα με Σύνδρομο Εύθραυστου Χ συνήθως έχουν γνωστικά ελλείμματα -το ΝΠ κυμαίνεται από το φυσιολογικό ή το οριακό φάσμα μέχρι το εξαιρετικά χαμηλό- όπως προβλήματα με τη μνήμη εργασίας, τις εκτελεστικές λειτουργίες, και τις μαθηματικές και οπτικοχωρικές ικανότητες. Η καθυστέρηση στην ανάπτυξη της γλώσσας είναι επίσης εμφανής κατά την πρώτη παιδική ηλικία. Συναισθηματικές διαταραχές και διαταραχές της συμπεριφοράς είναι συχνές, συμπεριλαμβανομένων των Διαταραχών Άγχους και Διάθεσης, όπως και στοιχεία Διαταραχής Ελλειμματικής Προσοχής - Υπερκινητικότητα, συμπτώματα που προσιδιάζουν εκείνα της ΙΔΨ Διαταραχής (π.χ. επαναλαμβανόμενες πράξεις ή φράσεις), επιθετική και αυτο-τραυματική συμπεριφορά και δύσκολη ιδιοσυγκρασία. Το Σύνδρομο Εύθραυστου Χ αποτελεί συχνή αιτία αυτισμού. Μπορεί να υπάρχουν επίσης νευρολογικά προβλήματα όπως επιληπτικές κρίσεις. Επιπρόσθετα, τα άτομα τα οποία φέρουν μια προμετάλλαξη [ο αριθμός των επαναλήψεων της τριπλέτας νουκλεοτιδίων κυτοσίνης – γουανίνης – γουανίνης (CGG) κυμαίνεται από 55 έως 200] θεωρείται ότι έχουν μία κλινική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από ήπια μαθησιακή δυσκολία, συναισθηματικά προβλήματα, πρόωρη ανεπάρκεια των ωθηκών και μία νευροεκφυλιστική διαταραχή που ονομάζεται Σύνδρομο Τρόμου/Αταξίας, που σχετίζεται με το Σύνδρομο Εύθραυστου Χ στους μεγαλύτερους σε ηλικία ανθρώπους.

Τα γενετικά τεστ για την ανίχνευση της επανάληψης των αντιγράφων του CGG στο γονίδιο FMR1 με τη μέθοδο PCR και Southern Blot αποτελούν τις διαγνωστικές διαδικασίες για το Σύνδρομο Εύθραυστου Χ και θα πρέπει να παρέχονται σε όλα τα άτομα με αναπτυξιακή καθυστέρηση, οριακή νοητική ικανότητα, ΝΑ και αυτισμό. Ο προσδιορισμός της νουκλεοτιδικής αλληλουχίας του γονιδίου FMR1 θα πρέπει να λαμβάνεται υπόψη για τον αποκλεισμό διαγραμμένων τμημάτων του συγκεκριμένου γονιδίου, αν εντοπιστεί φυσιολογικό μήκος της επανάληψης του CGG (Garber et al., 2008).

Συστήνεται γενετική συμβουλευτική για όλη την οικογένεια αν ανιχνευθεί μία θετική προμετάλλαξη του Συνδρόμου Εύθραυστου Χ, ενώ θα πρέπει να προγραμματιστεί συστηματικός έλεγχος για τα μέλη της οικογένειας. Παρότι η γενετική συμβουλευτική δε μπορεί να αποτρέψει την εκδήλωση του Συνδρόμου Εύθραυστου Χ, ωστόσο, είναι σημαντική η παροχή σωστής συμβουλευτικής για την αναπαραγωγική υγεία στις οικογένειες και η προετοιμασία των κατάλληλων παρεμβάσεων με έναρξη από τη βρεφική ηλικία.

Φαινυλκετονουρία

Η Φαινυλκετονουρία (PKU) είναι μία αυτοσωμική υπολειπόμενη μονογονιδιακή διαταραχή, η οποία ανακαλύφθηκε από τον Νορβηγό γιατρό Ivar Asbjørn Følling το 1934. Προκαλείται από μεταλλάξεις του γονιδίου της υδροξυλάσης της φαινυλαλανίνης (PAH) ή των γονιδίων που είναι υπεύθυνα για την κωδικοποίηση ενζύμων που συμμετέχουν στη βιοσύνθεση ή στην ανακύκλωση του συμπαραγόντα της τετραυδροβιοπτερίνης (BH4), που οδηγούν στη δυσλειτουργία του μεταβολισμού της φαινυλαλανίνης, το οποίο με τη σειρά του οδηγεί στην παρουσία υπερβολικής φαινυλαλανίνης και συναφών ουσιών στο αίμα, τον εγκέφαλο και τα ούρα. Υψηλές συγκεντρώσεις φαινυλαλανίνης στον εγκέφαλο είναι τοξικές και διαταράσσουν τη νευροφυσιολογική λειτουργία. Ο επιπολασμός της φαινυλκετονουρίας ποικίλλει ευρέως ανά τον κόσμο, λόγω εθνικών και κοινωνικών λόγων (π.χ. συχνότητα της συγγένειας εξ αίματος). Στην Ευρώπη ο επιπολασμός είναι περίπου 1 περίπτωση ανά 10.000 γεννήσεις ζώντων, αλλά στην Τουρκία είναι 1 στις 4.000, στη Λατινική Αμερική

Η ανεπάρκεια ιωδίου (η οποία προκαλεί υποθυρεοειδισμό) αποτελεί από μόνη της, τον ισχυρότερο αιτιολογικό παράγοντα της νοητικής αναπηρίας που μπορεί να προληφθεί και ένα σημαντικό πρόβλημα δημόσιας υγείας. Η κατάσταση αυτή μπορεί να προληφθεί με συμπληρώματα ιωδίου στη διατροφή, όπως η χρήση ιωδιούχου άλατος.

από 1 στις 25.000 με 1 στις 50.000 και 1 στις 100.000 γεννήσεις ζώντων σε ορισμένες περιοχές της Κίνας (Blau et al., 2010).

Η Φαινυλκετονουρία διαγιγνώσκεται αν η ανάλυση αμινοξέων του αίματος φανερώσει αυξημένη συγκέντρωση φαινυλαλανίνης (>120 $\mu\text{mol/L}$). Προκειμένου να εξακριβωθεί αν ο ασθενής με υπερφαινυλαλανιναιμία εμφανίζει έλλειψη σύνθεσης ή αναγέννησης της BH4, θα πρέπει να διεξαχθεί μέτρηση των πτερινών των ούρων ή της αναγωγάσης (reductase) της διυδροπτεριδίνης των ερυθρών αιμοσφαιρίων του αίματος, μέσω διηθητικού φίλτρου ξηρού δείγματος αίματος, ή εξέτασης του φορτίου της BH4 (Blau et al., 2005). Τα μοτίβα που θα σχηματίσουν οι πτερίνες των ούρων μπορούν να διαφοροποιήσουν αρκετές μορφές PKU:

- *Κλασική μορφή της PKU με έλλειψη PAH*: ο συνολικός αριθμός των πτερίνων είναι υψηλός, αλλά ο λόγος μεταξύ της νεοπτερίνης και της βιοπτερίνης είναι φυσιολογικός
- *Ανεπάρκεια GTP κυκλοδρόλασης I (GTP-CH)*: ο συνολικός αριθμός των βιοπτερινών είναι πολύ χαμηλός ή μη ανιχνεύσιμος
- *Ανεπάρκεια συνθάσης της 6-πυρουβικής τετραυδροπτερίνης [6-pyruvoyl-tetrahydropterin (6-PTS)]*: η νεοπτερίνη είναι αυξημένη, ενώ η βιοπτερίνη είναι μειωμένη
- *Ανεπάρκεια αφυδατάσης της πτερίνης 4α καρβινολαμίνης [Pterin-4a-carbinolamine dehydratase]*: η νεοπτερίνη είναι υψηλή, ενώ η βιοπτερίνη είναι χαμηλή ή οριακή, και η πριμαπτερίνη είναι υψηλή
- *Ανεπάρκεια αναγωγάσης διυδροπτερίνης [Dihydropteridine reductase (DHPR)]*: η νεοπτερίνη είναι φυσιολογική και η βιοπτερίνη είναι αυξημένη.

Βρέφη με PKU δείχνουν φυσιολογικά κατά τη γέννηση, αλλά προοδευτικά εμφανίζουν αναπτυξιακές διαταραχές που συχνά συνοδεύονται από πιο ανοιχτόχρωμο



Τα παιδιά που φαίνονται στις εικόνες έχουν μία γενετικά καθορισμένη διάγνωση του Συνδρόμου Angelman. Η χαρούμενη έκφραση και το ασταθές βάδισμα που συνοδεύεται από ανασηκωμένα χέρια συνήθως είναι χαρακτηριστικά που παρατηρούνται. Μερικές φορές, η εμφάνιση του προσώπου μπορεί να υπονοεί τη διάγνωση, αλλά συνήθως τα χαρακτηριστικά του προσώπου δεν είναι ενδεικτικά. Πηγή: [Gene Reviews](#).

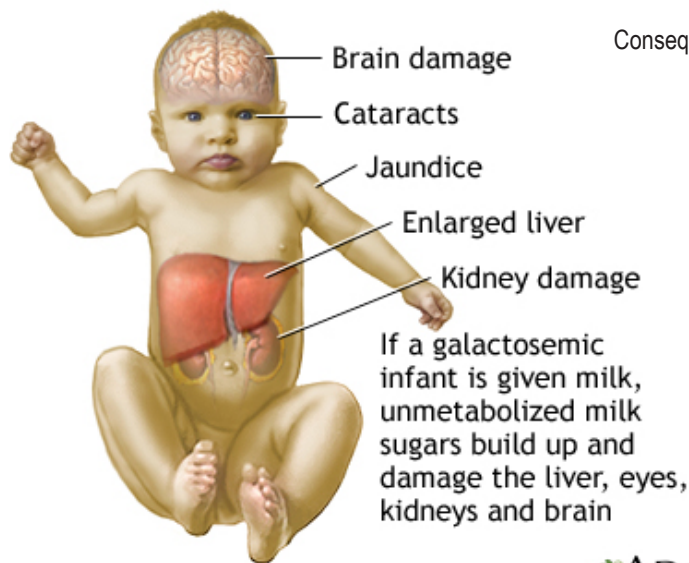
δέρμα, μαλλιά και χρώμα ματιών, εκζεματώδες εξάνθημα, “δυσάρεστη” (“mousy”) οσμή, κινητικά ελλείμματα, επιληπτικές κρίσεις, προβλήματα συμπεριφοράς και αυτισμό. Η πρόωμη ανίχνευση, διάγνωση και έγκαιρη παρέμβαση μπορεί να αποτρέψει την πρόκληση μεγαλύτερης βλάβης στον εγκέφαλο στα άτομα που πάσχουν από PKU. Ο αιματολογικός έλεγχος στα νεογέννητα για την PKU συνήθως γίνεται τρεις με επτά ημέρες μετά τη γέννηση με μία επαναληπτική εξέταση περίπου στις 2 εβδομάδες προκειμένου να επιβεβαιωθεί η αρχική, η οποία ακολουθείται από περαιτέρω διαγνωστικούς ελέγχους σε περίπτωση που είναι θετική.

Η παρέμβαση θα πρέπει να ξεκινήσει αμέσως μόλις επιβεβαιωθεί η διάγνωση της PKU. Ο διατροφικός περιορισμός της φαινυλαλανίνης παραμένει ο πιο σημαντικός και αποτελεσματικός έλεγχος, ένας τύπος διαίτας φτωχής σε φαινυλαλανίνη με χαμηλά επίπεδα πρωτεΐνης, αποφυγή τροφών που είναι πλούσιες σε πρωτεΐνη (όπως το κρέας, το ψάρι, το γάλα, τα αυγά, το κανονικό ψωμί, τα περισσότερα τυριά, οι ξηροί καρποί και οι σπόροι) και που περιέχουν ασπαρτάμη (αλεύρι, σόγια). Για ασθενείς οι οποίοι ανήκουν στον τύπο με ανταπόκριση στη BH4, που έχει ταυτοποιηθεί με έλεγχο της φόρτισης της BH4, συνταγογραφούνται παρασκευές που περιέχουν BH4. Άλλες προσεγγίσεις, όπως θεραπεία μεγάλων ουδέτερων αμινοξέων, χρήση της αμμωνιακής λύσης της φαινυλαλανίνης και γενετικής θεραπείας είναι υπό διερεύνηση (Blau et al., 2010). Για καλύτερα αποτελέσματα, η φαινυλαλανίνη στον ορό θα πρέπει να ελέγχεται τακτικά καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής, σε περίπτωση που απαιτούνται αλλαγές προκειμένου να διατηρηθεί ο θεραπευτικός στόχος σε σχέση με τα επίπεδα φαινυλαλανίνης στο αίμα.

Συγγενής Υποθυρεοειδισμός

Ο συγγενής υποθυρεοειδισμός είναι μία ενδοκρινολογική διαταραχή που προκαλείται από την έλλειψη θυρεοειδικής ορμόνης μετά τη γέννηση. Μπορεί να ταξινομηθεί σε μόνιμο και παροδικό. Ο μόνιμος συγγενής υποθυρεοειδισμός συνήθως σχετίζεται με δυσγενεσία του θυρεοειδούς αδένου, με δυσλειτουργία κατά τη διαδικασία βιοσύνθεσης ή μεταβολισμού της θυρεοειδικής ορμόνης, ή ανεπάρκεια της θυρεοειδοτρόπου ορμόνης (TSH), ενώ ο παροδικός συγγενής υποθυρεοειδισμός οφείλεται σε έλλειψη ιωδίου, λήψη αντιθυρεοειδικής φαρμακευτικής αγωγής από τη μητέρα, ή στην ύπαρξη αντιθυρεοειδικών αντισωμάτων αναστολής του υποδοχέα της θυρεοτροπίνης που μεταφέρονται δια μέσου του πλακούντα από τη μητέρα στο έμβρυο (transplacental maternal thyrotropin receptor blocking antibodies- TRB-ab). Ο συγγενής υποθυρεοειδισμός εμφανίζεται περίπου σε 1 ανά 2.000-4.000 γεννήσεις ζώντων (Rastog et al., 2010).

Ο συγγενής υποθυρεοειδισμός διαγιγνώσκεται με τη μέτρηση της θυρεοειδοτρόπου ορμόνης (TSH) στον ορό και είτε της ελεύθερης θυροξίνης (T4) ή της ολικής θυροξίνης (T4) σε συνδυασμό με την πρόσληψη ραδιενεργού τριωδοθυρονίνης (T3). Σύμφωνα με τις ηλικιακές τιμές αναφοράς, η ύπαρξη πρωτοπαθούς συγγενούς υποθυρεοειδισμού επιβεβαιώνεται όταν υπάρχει υψηλή τιμή της TSH και μειωμένη ή φυσιολογική τιμή της ελεύθερης T4 ή της ολικής T4, ενώ ο δευτεροπαθός (κεντρικός) συγγενής υποθυρεοειδισμός είναι πιθανός όταν η τιμή της T4 είναι χαμηλή, αλλά η τιμή της TSH δεν είναι αυξημένη. Υπάρχουν και άλλες διαγνωστικές εξετάσεις που χρησιμοποιούνται για να προσδιορίσουν περαιτέρω την υποκείμενη αιτιολογία της νόσου, οι οποίες περιλαμβάνουν τη μέτρηση των επιπέδων ιωδίου στα ούρα, την πρόσληψη και ανίχνευση ραδιοισοτόπων, το υπερηχογράφημα θυρεοειδούς, τη μέτρηση θυρεοσφαιρίνης ορού, τον προσδιορισμό αντιθυρεοειδικών αντισωμάτων, την αξιολόγηση για την ανεπάρκεια άλλων ορμονών της υπόφυσης, τη μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου και το γενετικό έλεγχο.

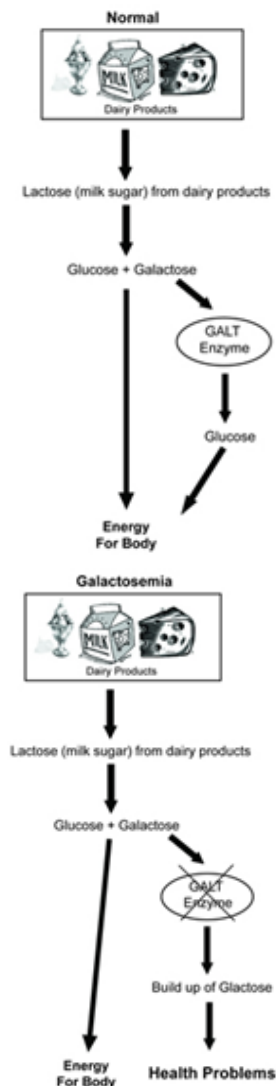


Consequences of galactosemia



Τα κλινικά χαρακτηριστικά του συγγενούς υποθυρεοειδισμού στα βρέφη περιλαμβάνουν: επίμονο ίκτερο, μειωμένη λήψη τροφής, ήσυχο και παρατεταμένο ύπνο, δυσκοιλιότητα, χαμηλή θερμοκρασία σώματος, αφύσικο κλάμα, ομφαλοκήλη, βραδυκαρδία και υποτονία με καθυστερημένα αντανακλαστικά. Μερικά βρέφη μπορεί να έχουν ψηλαφητή βρογχοκήλη. Η τυπική εμφάνιση περιλαμβάνει πλατιά οπίσθια πηγγή, οιδηματώδες πρόσωπο, επίπεδη πλατιά μύτη, μάτια που εμφανίζουν ψευδοϋπερτελορισμό και ανοιχτό στόμα με μακρογλωσσία. Αν δεν υπάρξει θεραπεία, ο συγγενής υποθυρεοειδισμός μπορεί να καταλήξει σε αποτυχία στην ανάπτυξη, μόνιμη νοητική έκπτωση και καρδιακά προβλήματα. Οι διαγνωστικοί έλεγχοι του θυρεοειδούς στα νεογνίδια και η πρώιμη διαχείριση είναι πολύ σημαντικοί παράγοντες για την πρόληψη εμφάνισης ΝΑ στον συγγενή υποθυρεοειδισμό. Δείγμα αίματος με σκαριφισμό της πτέρνας του νεογνού ανάμεσα στις 2-5 πρώτες ημέρες της ζωής ελέγχεται μέσω ειδικών διηθητικών καρτών (special filter paper cards) προκειμένου να προσδιοριστούν τα επίπεδα της TSH. Ένας δεύτερος έλεγχος διεξάγεται, ειδικά για πρόωρα βρέφη και σε βρέφη που έχουν γεννηθεί με οξείες ασθένειες (acutely ill term infants) με “καθυστέρηση στην αύξηση της TSH”, μεταξύ των 2 και 6 εβδομάδων ζωής. Αν η αρχική TSH είναι $>30\text{mU/L}$ στον ορό ή $>15\text{mU/L}$ στο αίμα, θα πρέπει να διεξαχθεί θυρεοειδικός έλεγχος στον ορό για επιβεβαίωση (Rastog & LaFranchi, 2010).

Από τη στιγμή της διάγνωσης του συγγενούς υποθυρεοειδισμού, θα πρέπει να ξεκινήσει αμέσως η αγωγή θυροξίνης από του στόματος με στενό επανέλεγχο, ιδιαίτερα κατά τα πρώτα δύο με τρία χρόνια της ζωής, που είναι κρίσιμα για τη θετική νευρολογική έκβαση. Υψηλή δόση λεβοθυροξίνης συστήνεται για την ομαλοποίηση της T4 στον ορό και της TSH όσο το δυνατόν συντομότερα, με στενή παρακολούθηση, προκειμένου να προσαρμοστεί αμέσως η δοσολογία της λεβοθυροξίνης, σε περίπτωση που τα αποτελέσματα δεν είναι φυσιολογικά. Για τα βρέφη με κεντρικό συγγενή υποθυρεοειδισμό, ωστόσο, η χαμηλή δόση λεβοθυροξίνης θα πρέπει να ξεκινήσει και να αυξάνεται αργά, με πρόσθεση φυσιολογικών δόσεων κορτικοειδούς ορμόνης, προκειμένου να προληφθεί η αιφνίδια εμφάνιση υποκορτικοειδισμού. Η θεραπεία του παροδικού συγγενούς υποθυρεοειδισμού μπορεί να διαρκέσει αρκετά χρόνια, ενώ στην περίπτωση του μόνιμου συγγενούς υποθυρεοειδισμού η θεραπεία διαρκεί δια βίου. Η γενετική συμβουλευτική και η προγεννητική διάγνωση θα πρέπει να συστήνονται στην περίπτωση οικογενειών που κινδυνεύουν να αποκτήσουν ένα βρέφος με συγγενή



Πατήστε στην εικόνα για να δείτε ένα εκπαιδευτικό βίντεο μιας ώρας για το Εμβρυϊκό Αλκοολικό Σύνδρομο

υποθυρεοειδισμό.

Σύνδρομο Prader-Willi

Το Σύνδρομο Prader-Willi είναι μία σπάνια γενετική διαταραχή του χρωμοσώματος 15q11-13. Περιγράφηκε πρώτη φορά από τους Andrea Prader και τον Heinrich Willi το 1956. Τα συμπτώματα περιλαμβάνουν ασθενή μυϊκό τόνο, δυσκολίες στη σίτιση, βραχύ ανάστημα, ατελή σεξουαλική ανάπτυξη, γνωστικές δυσκολίες και χρόνια αίσθηση πείνας που μπορεί να οδηγήσει σε υπερβολική λήψη τροφής και παχυσαρκία. Η επίπτωση είναι περίπου 1 στα 25.000 με 1 στα 1.000 νεογέννητα (Killeen, 2004). Τα άτομα με Σύνδρομο Prader-Willi είναι σε κίνδυνο να εκδηλώσουν μαθησιακές δυσκολίες και δυσκολίες στη διατήρηση της προσοχής. Ερευνητικά δεδομένα καταδεικνύουν ότι η πλειοψηφία (50%-65%) των ατόμων τοποθετούνται μεταξύ του φυσιολογικού/οριακού/χαμηλού φυσιολογικού φάσματος της νοητικής λειτουργίας (Curfs & Fryns, 1992; Cassidy, 1997).

Παραδοσιακά, το Σύνδρομο Prader-Willi διαγιγνώσκονταν με βάση τα κλινικά χαρακτηριστικά, αλλά πλέον μπορεί να διαγνωστεί με γενετικό έλεγχο. Το Σύνδρομο Prader-Willi δεν έχει ίαση. Η πρόωμη διάγνωση επιτρέπει την πρόωμη παρέμβαση. Τα παιδιά θα πρέπει να λαμβάνουν θεραπεία προκειμένου να βελτιώσουν τον μυϊκό τόνο. Επίσης ενδείκνυται η λογοθεραπεία και η εργοθεραπεία. Τα παιδιά σχολικής ηλικίας μπορούν να επωφεληθούν από ένα υψηλά δομημένο μαθησιακό περιβάλλον, όπως και από ειδική αγωγή. Η χορήγηση ανασυνδυασμένων ενέσεων αυξητικής ορμόνης σε καθημερινή βάση είναι βοηθητική (Carrel et al., 2002).

Σύνδρομο Angelman

Το Σύνδρομο Angelman είναι μία σύνθετη γενετική διαταραχή η οποία χαρακτηρίζεται από αναπτυξιακή και νοητική καθυστέρηση, σοβαρή διαταραχή του λόγου, επιληπτικές κρίσεις, αταξία, πτερυγισμό των χεριών και χαρούμενη, ενθουσιώδη συμπεριφορά, με συχνά χαμόγελα και γέλια. Περιγράφηκε για πρώτη φορά από τον Harry Angelman το 1965. Ο επιπολασμός είναι περίπου 1 στις 10.000 με 1 στις 20.000 γεννήσεις ζώντων (Petersen et al, 1995; Steffenburg et al, 1996).

Το Σύνδρομο Angelman προκαλείται από την απώλεια της φυσιολογικής συνεισφοράς από την πλευρά της μητέρας στην περιοχή του χρωμοσώματος 15, πιο συχνά με τη διαγραφή ενός τμήματος του συγκεκριμένου χρωμοσώματος. Η διάγνωση στηρίζεται σε συνδυασμό των κλινικών χαρακτηριστικών, του μοριακού γενετικού

Νοητική Αναπηρία και DSM-5

Η αναθεώρηση της ταξινόμησης του DSM προτείνει την αλλαγή της ονομασίας αυτής της ομάδας των διαταραχών σε “νοητική αναπτυξιακή διαταραχή” και τη μικρότερη εξάρτηση από το ΝΠ για τη διάγνωση. Σύμφωνα με τη συγκεκριμένη πρόταση, η διάγνωση της νοητικής αναπτυξιακής διαταραχής θα απαιτούσε:

- Ελλείμματα στις γενικές νοητικές ικανότητες όπως στο συλλογισμό, στην ικανότητα επίλυσης προβλημάτων, στον προγραμματισμό, στην αφαιρετική σκέψη, στην κρίση, στην ακαδημαϊκή μάθηση και στην ικανότητα μάθησης από την εμπειρία, με το ΝΠ να τοποθετείται δύο ή περισσότερες τυπικές αποκλίσεις κάτω από τον μέσο όρο του πληθυσμού της ίδιας χρονολογικής ηλικίας και πολιτισμικής ομάδας (ΝΠ κάτω του 70).
- Τα ανωτέρω ελλείμματα μειώνουν σε σημαντικό βαθμό τη λειτουργικότητα με τον περιορισμό της συμμετοχής και της απόδοσης σε μία ή περισσότερες πτυχές της καθημερινής ζωής, όπως στην επικοινωνία, στην κοινωνική συμμετοχή, στη λειτουργικότητα στο σπίτι και το σχολείο, ή στην προσωπική αυτονομία στο σπίτι ή στο πλαίσιο της κοινωνίας. Οι συγκεκριμένοι περιορισμοί έχουν ως αποτέλεσμα την ανάγκη για συνεχιζόμενη παροχή υποστήριξης στο σχολείο, την εργασία ή για την επίτευξη ενός ανεξάρτητου τρόπου διαβίωσης.
- Η έναρξη τοποθετείται κατά τη διάρκεια της αναπτυξιακής περιόδου.

ελέγχου και της κυτταρογενετικής ανάλυσης. Τα διαγνωστικά κριτήρια για το Σύνδρομο Angelman είναι διαθέσιμα και τυγχάνουν ευρείας αποδοχής (Williams, 2006). Η ανάλυση του αποτυπώματος της μεθυλίωσης του DNA των γονέων (parent-specific DNA methylation imprints) στον περιοχή του χρωμοσώματος 15q11.2-q13 ανιχνεύει περίπου το 78% των ατόμων με Σύνδρομο Angelman. Λιγότεροι από 1% έχουν μία κυτταρολογικά ορατή χρωμοσωματική αναδιάταξη. Η ανάλυση της αλληλουχίας UBE3A ανιχνεύει μεταλλάξεις σε ένα επιπλέον 11%. Αντίστοιχα, ο μοριακός έλεγχος ανιχνεύει αλλαγές σε περίπου 90% των ατόμων με Σύνδρομο Angelman (Dagli & Williams, 2011). Στην παρούσα φάση, το Σύνδρομο Angelman δεν έχει ίαση. Η θεραπεία είναι συμπτωματική (π.χ. οι επιληπτικές κρίσεις μπορούν να ελεγχθούν με αντιεπιληπτική αγωγή).

Γαλακτοζαιμία

Η γαλακτοζαιμία είναι μία αυτοσωμική υπολειπόμενη μονογονιδιακή διαταραχή που σχετίζεται με τη δυσλειτουργία των ενζύμων που μετατρέπουν τη γαλακτόζη σε γλυκόζη, οδηγώντας σε συσσώρευση τοξικών ποσοτήτων γαλακτόζης στο αίμα και τους ιστούς και η οποία καταλήγει στην εμφάνιση ΝΑ και πολυοργανικής βλάβης. Περιγράφηκε πρώτα από τον Goppert το 1917 και αναγνωρίστηκε ως ανεπάρκεια του μεταβολισμού της γαλακτόζης από τον Herman Kalckar το 1956. Ο επιπολασμός της γαλακτοζαιμίας είναι περίπου 1 στις 60.000 γεννήσεις ζώντων.

- Ανάλογα με τα ένζυμα που επηρεάζονται, η γαλακτοζαιμία μπορεί να ταξινομηθεί σε τρεις τύπους: *Ο Τύπος I, κλασική γαλακτοζαιμία*, οφείλεται σε ανεπάρκεια του ενζύμου ουριδυλοτρανσφεράση της 1-φωσφορικής γαλακτόζης (GALT)
- *Τύπος II, ανεπάρκεια του ενζύμου της γαλακτοκινάσης (GLK)*
- *Τύπος III, ανεπάρκεια της UDP- επιμεράσης της γαλακτόζης (GALE)*

Η διάγνωση της γαλακτοζαιμίας επιβεβαιώνεται με έλεγχο αίματος ή ούρων προκειμένου να ανιχνευθεί η δραστηριότητα των τριών ενζύμων που αναφέρθηκαν ανωτέρω και να ποσοτικοποιηθούν τα επίπεδα της γαλακτόζης. Επιπρόσθετα, πλέον είναι διαθέσιμος μοριακός γενετικός έλεγχος (Elsas, 2010).

Τα βρέφη με γαλακτοζαιμία παρουσιάζουν μη ειδικά συμπτώματα που περιλαμβάνουν έμετο, διάρροια, φτωχή σίτιση, παρατεταμένο ίκτερο, ηπατομεγαλία, αποτυχία στην ανάπτυξη, λήθαργο και αιμορραγική διάθεση. Αν η γαλακτοζαιμία δεν αντιμετωπιστεί αμέσως, το άτομο μπορεί να εμφανίσει σήψη, ηπατική ανεπάρκεια, καταρράκτη, νοητικές αναπηρίες, αναπτυξιακή καθυστέρηση, ακόμη και θάνατο. Ωστόσο, χρόνιες ή δευτερογενείς επιπλοκές είναι πιθανές σε μεγαλύτερα σε ηλικία παιδιά και ενήλικες, ακόμα και σε εκείνους που έχουν ξεκινήσει από νωρίς και έχουν λάβει επαρκή θεραπεία, και περιλαμβάνουν καθυστέρηση στην ανάπτυξη, μειωμένη νοητική λειτουργία, δυσκολίες στο λόγο, κινητικά προβλήματα και πρόωμη ωοθηκική ανεπάρκεια.

Προκειμένου να αποφευχθούν οι πρωταρχικές εκδηλώσεις της γαλακτοζαιμίας, είναι πολύ σημαντικό να διεξαχθεί διαγνωστικός έλεγχος μετά τη γέννηση σε όλα τα βρέφη και να τεθούν άμεσα περιορισμοί σε όλες τις τροφές και τα φάρμακα που περιλαμβάνουν λακτόζη στην περίπτωση εκείνων των βρεφών που πάσχουν. Τα συμπτώματα γρήγορα υποχωρούν και η πρόγνωση είναι καλή, αν η διατροφική θεραπεία ξεκινήσει στις πρώτες 3-10 μέρες της ζωής. Ο τακτικός έλεγχος της συγκέντρωσης γαλακτόζης είναι αναγκαίος προκειμένου να γίνουν προσαρμογές στη θεραπεία. Άλλες

παραμβάσεις περιλαμβάνουν χορήγηση συμπληρωμάτων ασβεστίου, οφθαλμολογική εξέταση, αναπτυξιακή αξιολόγηση και αξιολόγηση του λόγου. Για τις οικογένειες εκείνες που είναι σε κίνδυνο να αποκτήσουν ένα βρέφος με γαλακτοζαιμία, συστήνεται γενετικός έλεγχος και προγεννητική διάγνωση.

Εμβρυϊκό Αλκοολικό Σύνδρομο

Το Εμβρυϊκό Αλκοολικό Σύνδρομο, η πιο σοβαρή μορφή του φάσματος των διαταραχών του εμβρυϊκού αλκοολισμού, αποτελεί μία αιτία νοητικής αναπηρίας που μπορεί να προληφθεί. Το Εμβρυϊκό Αλκοολικό Σύνδρομο είναι το αποτέλεσμα της μεγάλης κατανάλωσης αλκοόλ κατά την περίοδο της κύησης, ιδιαίτερα κατά τους τρεις πρώτους μήνες της εγκυμοσύνης, και μπορεί να προκαλέσει σημαντική βλάβη στο αναπτυσσόμενο έμβρυο, ιδιαίτερα στον εγκέφαλό του. Τα ποσοστά ποικίλλουν ανάλογα με την κατανάλωση αλκοόλ, σε επίπεδο πληθυσμού: στις Η.Π.Α., εκτιμάται ότι μεταξύ 0.2 και 1.5 ανά 1.000 γεννήσεις ζώντων πάσχουν από Εμβρυϊκό Αλκοολικό Σύνδρομο ([Centers for Disease Control and Prevention, 2009](#)).

Η γνώση των γιατρών σε σχέση με αυτήν την κατάσταση είναι περιορισμένη και η ανίχνευση πολύ φτωχή, με πολλά άτομα που πάσχουν, να μην έχουν τύχει διάγνωσης. Σε συνδυασμό με τη λήψη ιστορικού κατανάλωσης αλκοόλ από τη μητέρα κατά τη διάρκεια της κύησης, οι ιατροί στην παρούσα φάση στηρίζονται σε σημαντικό βαθμό για τη διάγνωση σε τρία κλινικά χαρακτηριστικά ([Centers for Disease Control and Prevention, 2009](#)):

- Δυσμορφίες στο πρόσωπο
- Ανωμαλίες στη λειτουργία του ΚΝΣ
- Ελλείμματα στην ανάπτυξη

Περισσότερο αποτελεσματικά διαγνωστικά εργαλεία για την πρόιμη ανίχνευση με τη χρήση βιοδεικτών, όπως εθυλικών εστέρων λιπαρών οξέων στο μηκόνιο (fatty acid ethyl ester in the meconium) ([Bearer et al., 2005](#)), βρίσκονται υπό διερεύνηση.

Τα κλινικά συμπτώματα ποικίλλουν ανάλογα με την ποσότητα, τη συχνότητα και τη χρονική στιγμή έκθεσης στο αλκοόλ και ανάλογα με τις μητρικές και γενετικές επιδράσεις. Βρέφη με Εμβρυϊκό Αλκοολικό Σύνδρομο συνήθως εμφανίζουν επιβράδυνση της ανάπτυξης και μίξη συγκεκριμένων κρανιοεγκεφαλικών ανωμαλιών, που αποτελούν το χαρακτηριστικό σημείο, και περιλαμβάνουν επίπεδο φίλτρο του άνω χείλους, λεπτό άνω χείλος, βραχείες βλεφαρικές σχισμές, επικανθικές πτυχές, χαμηλή ρινική γέφυρα, μικρή και με γυρισμένη προς τα πάνω μύτη, δυσμορφίες των ώτων και επίπεδη άνω γνάθο. Ανωμαλίες στη λειτουργία του Κεντρικού Νευρικού Συστήματος επίσης συναντώνται συχνά στο Εμβρυϊκό Αλκοολικό Σύνδρομο, και μπορεί να περιλαμβάνουν μικροκεφαλία, επιληπτικές κρίσεις, φτωχό κινητικό συντονισμό, νευροαισθητήρια απώλεια ακοής καθώς και γνωστικά και λειτουργικά ελλείμματα. Επιπρόσθετα, το Εμβρυϊκό Αλκοολικό Σύνδρομο μπορεί να αποτελεί προδιαθεσικό παράγοντα για την ανάπτυξη προβλημάτων ψυχικής υγείας και χρήσης ουσιών.

Ο μόνος τρόπος πρόληψης του Εμβρυϊκού Αλκοολικού Συνδρόμου είναι η αποφυγή χρήσης αλκοόλ κατά τη διάρκεια της κύησης. Είναι απαραίτητη η εκπαίδευση για τις γυναίκες που κυοφορούν ή που προγραμματίζουν μία εγκυμοσύνη. Επίσης, ερωτηματολόγια ανίχνευσης και βιοχημικοί δείκτες για την ανίχνευση της χρήσης αλκοόλ από τη μητέρα είναι χρήσιμα για τον εντοπισμό συμπεριφορών κινδύνου και για την παρέμβαση, προκειμένου να προληφθεί η πρόκληση μεγαλύτερης βλάβης στο

έμβρυο. Περαιτέρω έρευνα στο συγκεκριμένο πεδίο είναι εξαιρετικά αναγκαία (Ismail et al., 2010).

ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΤΗΣ ΝΟΗΤΙΚΗΣ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ

Σύμφωνα τόσο με το DSM όσο και το ICD, τρία βασικά κριτήρια θα πρέπει να πληρούνται για τη διάγνωση της νοητικής αναπηρίας (ή της νοητικής καθυστέρησης):

- Σημαντική κάτω του μέσου όρου νοητική λειτουργία (ΝΠ: κάτω του 70)
- Συνυπάρχοντα ελλείμματα ή έκπτωση στην προσαρμοστική λειτουργικότητα σε τουλάχιστον δύο από τους ακόλουθους τομείς: επικοινωνία, αυτο-φροντίδα, καθημερινή διαβίωση στο σπίτι, κοινωνικές/ διαπροσωπικές δεξιότητες, χρήση των πόρων της κοινότητας, αυτοδιάθεση, λειτουργικές ακαδημαϊκές δεξιότητες, εργασία, ελεύθερος χρόνος, υγεία και ασφάλεια
- Έναρξη πριν από την ηλικία των 18 ετών.

Οι υπότυποι και τα χαρακτηριστικά τους έχουν ήδη περιγραφεί νωρίτερα στο Κεφάλαιο. Η διάγνωση απαιτεί πλήρη αξιολόγηση της νοημοσύνης και της προσαρμοστικής συμπεριφοράς από ειδικό. Τα παιδιά με ΝΑ συνήθως παραπέμπονται για αξιολόγηση σε ειδικούς, περισσότερο εξαιτίας της συμπεριφοράς τους, παρά λόγω της χαμηλής τους νοημοσύνης. Οι υπότυποι της Μέτριας και της Σοβαρής ανιχνεύονται νωρίς, λόγω της σημαντικής καθυστέρησης στην κατάκτηση των αναπτυξιακών ορόσημων. Οι ηπιότερες μορφές συχνά γίνονται εμφανείς κατά τη διάρκεια του Δημοτικού Σχολείου, ως αποτέλεσμα των μαθησιακών δυσκολιών, ή ακόμη αργότερα, κατά την περίοδο της εφηβείας.

Η πλήρης αξιολόγηση θα πρέπει να περιλαμβάνει λεπτομερές ιστορικό σε σχέση με:

- Το ιατρικό ιστορικό των γονέων και της οικογένειας: γενετικές καταστάσεις, λοιμώξεις κατά την περίοδο της κύησης, προγεννητική έκθεση σε τοξίνες, περιγεννητικός τραυματισμός, προωρότητα και μεταβολικές διαταραχές
- Ανάπτυξη: γλώσσα και κινητικές δεξιότητες, κοινωνικοποίηση, κατανόηση και ικανότητα μαθηματικών υπολογισμών
- Περιβάλλον στο οποίο μεγαλώνει το παιδί: εκπαίδευση, διαθέσιμοι πόροι και οικογενειακό περιβάλλον

Η σωματική εξέταση από τον κλινικό ψυχικής υγείας ή τον παιδίατρο εστιάζει στα συμπτώματα που σχετίζονται με τη ΝΑ. Για παράδειγμα, η εμφάνιση του προσώπου (π.χ. το επίπεδο, πλατύ πρόσωπο στο Σύνδρομο Down) (Conroy, 1999) ή οι κηλίδες Brushfield (μικρές λευκές ή γκρι/καφέ κηλίδες στην περιφέρεια της ίριδας οι οποίες είναι επίσης συνηθισμένες στο Σύνδρομο Down) μπορεί να εγείρουν την προσοχή στον κλινικό για την πιθανότητα ΝΑ.

Η μέτρηση του ΝΠ είναι υποχρεωτική σε όλες τις περιπτώσεις, στις οποίες υπάρχει υποψία για την ύπαρξη ΝΑ. Η μέτρηση του ΝΠ θα πρέπει να γίνεται με τη χρήση, κατά το δυνατόν, μέσων που τυγχάνουν ευρείας αποδοχής και που έχουν σταθμιστεί για τον συγκεκριμένο -ή για πολιτισμικά παρόμοιο- πληθυσμό (π.χ. νόρμες που έχουν συλλεχθεί από έναν Γερμανικό πληθυσμό δε θα πρέπει να χρησιμοποιούνται για τα παιδιά από την Κίνα). Ευρέως χρησιμοποιούμενα τεστ είναι οι Κλίμακες

Wechsler Intelligence Scale for Children και Stanford-Binet Intelligence Scales.

Είναι επίσης χρήσιμο να αξιολογείται η προσαρμοστική συμπεριφορά. Προκειμένου να το πετύχουν αυτό, οι ειδικοί συγκρίνουν τις λειτουργικές ικανότητες ενός παιδιού με εκείνες άλλων παιδιών της ίδιας χρονολογικής ηλικίας και εκπαίδευσης. Υπάρχουν διαθέσιμες πολλές κλίμακες για την αξιολόγηση της προσαρμοστικής συμπεριφοράς, όπως η Vineland Adaptive Behavior Scales και η Adaptive Behavior Assessment System-II, αλλά η ακριβής αξιολόγηση της προσαρμοστικής λειτουργίας των παιδιών απαιτεί επίσης κλινική κρίση.

Συστήνεται η διεξαγωγή εργαστηριακών εξετάσεων (π.χ. γενετικός έλεγχος) σε όλους τους ασθενείς με ΝΑ, με στόχο την επιβεβαίωση της αιτιολογίας, κάτι που μπορεί να έχει σοβαρές προεκτάσεις για τη θεραπεία, την πρόγνωση και την πρόληψη. Η έκταση αυτών των ελέγχων θα βασιστεί σε μεγάλο βαθμό στους πόρους που διαθέτουν οι γονείς και στη διαθεσιμότητα αυτών των εξετάσεων στη συγκεκριμένη χώρα.

Διαφορική Διάγνωση

Ο όρος “αναπτυξιακή καθυστέρηση” αποτελεί μία πιο ευρεία έννοια από τη ΝΑ. Υποδηλώνει ότι τα παιδιά εμφανίζουν δυσκολίες σε μία ή περισσότερες περιοχές της προσαρμοστικής λειτουργικότητας: αυτό δεν υπονοεί απαραίτητα ότι έχουν σημαντικά μειωμένες γνωστικές ικανότητες. Με άλλα λόγια, παρότι τα άτομα με ΝΑ επίσης εμφανίζουν αναπτυξιακές καθυστερήσεις, δεν έχουν όλα τα παιδιά που εμφανίζουν αναπτυξιακή καθυστέρηση, νοητική αναπηρία.

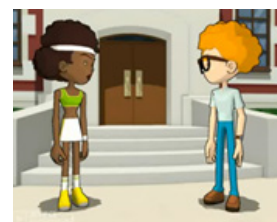
Ανάμεσα στις πιο συνηθισμένες καταστάσεις οι οποίες τυγχάνουν εσφαλμένης διάγνωσης ως ΝΑ είναι οι ειδικές αναπτυξιακές διαταραχές και η χαμηλή σχολική επίδοση. Στην πρώτη περίπτωση, τα παιδιά μπορεί να φαίνονται ότι αναπτυξιακά υπολείπονται επειδή έχουν φτωχή επίδοση σε μία ή περισσότερες ακαδημαϊκές δεξιότητες (π.χ., ανάγνωση, αριθμητική), όταν στην πραγματικότητα έχουν ένα μέσο φυσιολογικό ΝΠ. Στη δεύτερη περίπτωση, η φτωχή σχολική επίδοση που μοιάζει με ΝΑ μπορεί να οφείλεται σε άλλους παράγοντες, όπως η κατάθλιψη ή η μη παρακολούθηση του σχολείου (βλ. Κεφάλαιο C.3). Παρότι σπάνια, η πιθανότητα σοβαρής περιβαλλοντικής αποστερήσης, η οποία μπορεί να εκδηλώνεται με παρόμοια συμπτώματα με τη ΝΑ (π.χ., όπως στην περίπτωση σοβαρά αποστερημένων από ερεθίσματα παιδιών στα ορφανοτροφεία), θα πρέπει επίσης να αποκλειστεί. Πολλά παιδιά με Διαταραχή του Αυτιστικού Φάσματος επίσης έχουν ΝΑ, ωστόσο, εμφανίζουν τα συγκεκριμένα συμπτώματα της διαταραχής του αυτιστικού φάσματος. Σε αυτές τις περιπτώσεις, θα πρέπει να τίθενται και οι δύο διαγνώσεις.

Οριακή νοητική λειτουργία

Το όριο μεταξύ του “φυσιολογικού” και του “χαμηλότερου του μέσου” ΝΠ δεν είναι αυστηρό, όπως αναδεικνύεται και από το γεγονός ότι απαιτείται και η ψυχοκοινωνική έκπτωση για τη διάγνωση της ΝΑ. Άτομα με ΝΠ στο φάσμα 71-85 - οριακή νοητική λειτουργία, περίπου 7% του πληθυσμού- δεν εμφανίζουν έκπτωση σε τέτοιο βαθμό που να δικαιολογεί τη διάγνωση της ΝΑ, ωστόσο αντιμετωπίζουν σημαντικές δυσκολίες, λόγω της περιορισμένης γνωστικής τους ικανότητας. Μπορεί να είναι σε θέση να εκτελούν καθημερινές δραστηριότητες και να εξασκούν μία απλή εργασία χωρίς βοήθεια, αλλά είναι πιο ευάλωτα σε στρεσογόνα γεγονότα ζωής και πιο πιθανό να εμφανίσουν ως αποτέλεσμα κάποια ψυχιατρική διαταραχή.



Πατήστε στην εικόνα για να δείτε ένα βίντεο που αφορά εκπαιδευτικά προγράμματα για άτομα με ΝΑ (Με Αγγλικούς Υπότιτλους; 8:01).



Πατήστε στην εικόνα για να δείτε ένα βίντεο για το “Individualized Education Program” (IEP) στις ΗΠΑ (2:38).

ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗ

Σε όλες τις περιπτώσεις της ΝΑ, το κομβικό σημείο της θεραπείας είναι η πρόωμη ανίχνευση και η πρόωμη παρέμβαση. Καθώς στο 40% των περιπτώσεων δε μπορεί να εντοπιστεί κανένας συγκεκριμένος αιτιολογικός παράγοντας και πολλές γνωστές αιτίες δε μπορούν να θεραπευθούν, στην πλειονότητα των περιπτώσεων, ο στόχος της θεραπείας δεν είναι η “ίση”, αλλά η ελαχιστοποίηση των συμπτωμάτων και της δυσκολίας μέσω της μείωσης του κινδύνου (π.χ. με την παροχή βοήθειας στα άτομα να είναι ασφαλή στο σπίτι και στο σχολείο), μέσω της εκπαίδευσης σε δεξιότητες της καθημερινής ζωής, μέσω της βελτίωσης της ποιότητας ζωής καθώς και της υποστήριξης των οικογενειών και των φροντιστών. Οι λεπτομερείς στόχοι και οι τρόποι θεραπείας για κάθε άτομο θα βασιστούν σε μεγάλο βαθμό στην αιτία και τη βαρύτητα της ΝΑ και των συνοδών καταστάσεων.

Αιτιολογική Θεραπεία

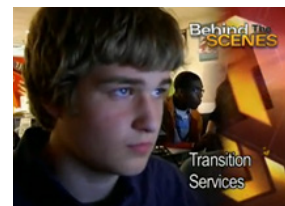
Αν ανιχνευθεί η αιτία της ΝΑ σε ένα νεογέννητο, συνήθως μέσω διαγνωστικού ελέγχου, θα πρέπει να εφαρμοστεί αιτιολογική θεραπεία (π.χ. σε ασθένειες όπως η PKU, ο συγγενής υποθυρεοειδισμός και η γαλακτοζαιμία) όπως έχει ήδη περιγραφεί.

Συμπεριφορές που προβληματίζουν και συμπεριφορική παρέμβαση

Οι συμπεριφορές που προβληματίζουν είναι ένας όρος που χρησιμοποιείται για να περιγράψει συμπεριφορές που διαταράσσουν την καθημερινή ζωή των ατόμων με ΝΑ και των φροντιστών τους, οι οποίες μειώνουν την ποιότητα ζωής και την επιβίωσή τους. Οι συγκεκριμένες συμπεριφορές αντιπροσωπεύουν ένα ευρύ φάσμα προβλημάτων που περιλαμβάνει, μεταξύ άλλων, επιθετικότητα, αυτο-τραυματική συμπεριφορά (όπως χτυπήματα της κεφαλής ή κατάποση ή εισπνοή ξένων σωμάτων), καταστροφή αντικειμένων, μη συμμόρφωση, ιδιόμορφες συνήθειες (π.χ. περιορισμένο εύρος τροφών) και κοινωνικά ακατάλληλη συμπεριφορά. Τα συγκεκριμένα προβλήματα συχνά οδηγούν τους φροντιστές να αναζητήσουν ιατρική βοήθεια και μπορούν εύκολα να υπερβούν την ικανότητα των οικογενειών τους να διαχειριστούν τις δυσκολίες και να παρέχουν φροντίδα σε αυτούς τους νέους ανθρώπους, γεγονός που καταλήγει στην απόρριψη τους, ή σε πιο σοβαρές περιπτώσεις, στην ιδρυματοποίησή τους.

Όπως και στην περίπτωση ατόμων που δεν έχουν ΝΑ, οι συμπεριφορές που προβληματίζουν εξυπηρετούν μία λειτουργία και συντηρούνται ή ενισχύονται αν το άτομο με ΝΑ καταφέρνει να επιφέρει αλλαγές στο εσωτερικό ή εξωτερικό του περιβάλλον μέσω της συμπεριφοράς του- όπως με το να κερδίζει προσοχή, να αποφεύγει καθήκοντα και απαιτήσεις, με το να κερδίζει πρόσβαση σε δραστηριότητες ή αντικείμενα που προτιμά, ή με το να αποκτά έλεγχο στη ζωή του, μέσω της αισθητηριακής ανατροφοδότησης (π.χ. περνευγισμοί των χεριών, να βάζει το δάχτυλο στα μάτια) και μέσω της μείωσης της διέγερσης και του άγχους. Οι αιτίες των συμπεριφορών που προβληματίζουν είναι σύνθετες και περιλαμβάνουν:

- Ιατρικές
 - Μη αναγνωρισμένος πόνος ή δυσφορία
 - Παρενέργειες φαρμάκων
 - Κατάχρηση ουσιών
 - Σωματικές ασθένειες όπως επιληψία



Πατήστε στην εικόνα για να δείτε ένα βίντεο για τις υπηρεσίες μετάβασης των παιδιών με αναπηρίες από το σχολικό πλαίσιο



Πατήστε στην εικόνα για να δείτε ένα βίντεο που αφορά στη δημιουργία ευκαιριών εκπαίδευσης και εργασίας για τα άτομα με νοητική αναπηρία στην Αφρική



Πατήστε στην εικόνα για να δείτε ένα βίντεο που αφορά στην πρόωμη ανίχνευση των αναπτυξιακών αναπηριών από το US Centre for Disease Control and Prevention (4:32).

- Συμπεριφορικοί φαινότυποι ειδικοί για κάποιο σύνδρομο
- *Διπλή διάγνωση.* Όπως έχει ήδη τονιστεί, τα παιδιά και οι έφηβοι με νοητική αναπηρία εμφανίζουν υψηλότερα ποσοστά ψυχιατρικών διαταραχών. Κάποια συννοσηρή ψυχιατρική ασθένεια (συχνά αναφέρεται ως “διπλή διάγνωση”) παρατηρείται περίπου στα μισά άτομα με ΝΑ, με την πιο συχνή να είναι η ΔΕΠ-Υ, η κατάθλιψη, ο αυτισμός και τα προβλήματα διαγωγής, αλλά επίσης εμφανίζονται τουλάχιστον τόσο συχνά, όσο και στον πληθυσμό χωρίς ΝΑ η σχιζοφρένεια και η διπολική διαταραχή. Ψυχιατρικές ασθένειες όπως η σχιζοφρένεια, η κατάθλιψη και η ιδεοψυχαναγκαστική διαταραχή εμφανίζονται σχεδόν με τα ίδια χαρακτηριστικά στα άτομα με ελαφρά ΝΑ, όπως και στους άλλους ανθρώπους. Ωστόσο, η αναγνώριση μπορεί να είναι δύσκολη στα παιδιά και τους εφήβους με μέτρια και σοβαρή ΝΑ, οι οποίοι τείνουν να εμφανίζουν πιο αποδιοργανωμένα, μη προβλέψιμα και δύσκολα στην κατανόηση συμπτώματα, σε συνδυασμό με την ανικανότητά τους να περιγράψουν τις εμπειρίες τους:
 - Η κατάθλιψη μπορεί να εμφανίζεται ως αποσυρμένη συμπεριφορά, ευερεθιστότητα και επιθετικότητα
 - Μανιακά επεισόδια μπορεί να εμφανίζονται ως διακριτές περιόδους στις οποίες το παιδί ή ο έφηβος με ΝΑ έχει τάσεις φυγής, εξαγριώνεται, γίνεται ευερέθιστος ή εμφανίζει άρση αναστολών.
 - Επιθετικότητα που εκδηλώνεται χωρίς να υπάρχουν σαφείς πυροδοτικούς παράγοντες και που συνοδεύεται από παράξενες συμπεριφορές που υπονοούν την ύπαρξη ψευδαισθήσεων ή καχυποψίας θα μπορούσε να υποδηλώνει την ύπαρξη σχιζοφρένειας.

Η ύπαρξη ψυχιατρικής νόσου στο οικογενειακό ιστορικό όπως η σχιζοφρένεια ή οι διαταραχές της διάθεσης μπορεί να εγείρει υποψία. Η έγκαιρη αναγνώριση και η θεραπεία αυτών των συννοσηρών καταστάσεων μειώνουν την αναπηρία, την επιβάρυνση της οικογένειας και βελτιώνουν την ποιότητα της ζωής. Υπάρχουν διαθέσιμα ερωτηματολόγια που μπορούν να βοηθήσουν τους κλινικούς στην αξιολόγηση των συνοδών ψυχιατρικών προβλημάτων όπως το Developmental Behaviour Checklist (DBC; Einfield & Tonge, 2002), ένα ερωτηματολόγιο με 96 λήμματα και το Aberrant Behavior Checklist (ABC; Aman et al, 1985), ένα ερωτηματολόγιο με 58 λήμματα.

- Περιβαλλοντικές
 - Προβλήματα στην καθημερινότητα και το εργασιακό περιβάλλον (π.χ. έλλειψη ερεθισμάτων, οικογενειακές συγκρούσεις, θυματοποίηση)
 - Γεγονότα ζωής (π.χ. αλλαγή σχολικού πλαισίου, θάνατος ή αποχωρισμός)
 - Θέματα επικοινωνίας (π.χ. έλλειψη ικανότητας για επικοινωνία, οι φροντιστές δεν είναι συντονισμένοι προς τις ανάγκες του παιδιού, ακατάλληλος τρόπος διαχείρισης που ενισχύει την εκδήλωση συμπεριφορών που προβληματίζει)
 - Στάδια ζωής (π.χ. εφηβεία)



Πατήστε στην εικόνα για να δείτε ένα βίντεο διάρκειας μίας ώρας που αφορά στην πρώιμη ανίχνευση των αναπτυξιακών αναπηριών από το US Centre for Disease Control and Preventio

- Η συμπεριφορά εξυπηρετεί μια λειτουργία ή ένα σκοπό για το άτομο. Οι συμπεριφορές που προβληματίζουν συντηρούνται αν το άτομο καταφέρνει να επιφέρει αλλαγές στο εσωτερικό ή εξωτερικό περιβάλλον μέσω της συμπεριφοράς του.

Διαχείριση των συμπεριφορών που προβληματίζουν

Οι άνθρωποι με ΝΑ που έχουν συμπεριφορές που προβληματίζουν ή που φέρουν διπλή διάγνωση αποτελούν μία ομάδα που βρίσκεται σε μία από τις πιο μειονεκτικές θέσεις στις περισσότερες χώρες, ενώ πολύ συχνά λαμβάνουν φροντίδα κατώτερης ποιότητας. Ένας από τους πιο καίριους ρόλους που έχουν οι επαγγελματίες ψυχικής υγείας που αναλαμβάνουν ανθρώπους με ΝΑ είναι η διαχείριση των δύσκολων αυτών συμπεριφορών. Αυτό απαιτεί σημαντικό χρόνο, εμπειρία και δεξιότητες. Το σημείο εκκίνησης είναι η επιβεβαίωση ότι υπάρχουν αιτιολογικοί παράγοντες που μπορούν να θεραπευθούν (όπως έχει αναφερθεί παραπάνω) και η εφαρμογή τεχνικών της Ανάλυσης Συμπεριφοράς. Τα πλαίσια όπου εμφανίζονται τα προβλήματα μπορεί να είναι το σπίτι, το σχολείο ή το πλαίσιο επαγγελματικής εκπαίδευσης, ένα ίδρυμα ή μια δομή προσωρινής φροντίδας. Η Ανάλυση Συμπεριφοράς περιλαμβάνει:

- Λεπτομερή περιγραφή της συμπεριφοράς που προβληματίζει
- Πότε και πού εμφανίζεται (χρόνος, τοποθεσία, δραστηριότητα, πλαίσιο)
- Τη σειρά των γεγονότων και των αλληλεπιδράσεων με άλλους πιθανούς παράγοντες που πυροδοτούν τη συμπεριφορά, πώς αντιδρούν οι άλλοι, ενισχύουν οι συγκεκριμένες αντιδράσεις τη συμπεριφορά;
- Παράγοντες δεξιοτήτων (ή έλλειψης αυτών) που εμπλέκονται στις συμπεριφορές αυτές
- Πιθανές ανάγκες που καλύπτονται μέσω της συμπεριφοράς που προβληματίζει.

Από τη στιγμή που αυτό είναι κατανοητό, μπορεί να σχεδιαστεί ένα πρόγραμμα συμπεριφορικής παρέμβασης προκειμένου να αντιμετωπιστεί το πρόβλημα. Ο πρώτος στόχος είναι η διαφύλαξη της ασφάλειας του παιδιού με ΝΑ, της οικογένειας και των φροντιστών του. Ο δεύτερος στόχος θα ήταν η εξάλειψη της ανεπιθύμητης συμπεριφοράς. Στις περισσότερες περιπτώσεις αυτό το πρόγραμμα εμπλέκει τις οικογένειες, τους εκπαιδευτικούς και τους εργαζόμενους στα ιδρύματα, λαμβάνοντας υπόψη τις ανάγκες της οικογένειας, τις δυνατότητες και τις αδυναμίες της και συχνά υποστηρίζοντας και ενδυναμώνοντας την οικογένεια. Η εκπαίδευση, η παροχή βοήθειας και η εμπλοκή του υποστηρικτικού δικτύου είναι απαραίτητοι παράγοντες για την επιτυχία.

Φαρμακευτική Αγωγή

Η φαρμακευτική αγωγή χρησιμοποιείται συχνά (πιθανότατα υπερ-χρησιμοποιείται, Branford, 1994) στη θεραπεία των ανθρώπων με ΝΑ. Επειδή συχνά οι φροντιστές απευθύνονται στους επαγγελματίες ψυχικής υγείας σε περιόδους κρίσης, η φαρμακευτική αγωγή μπορεί να συνταγογραφείται για αυτό το σκοπό, την αντιμετώπιση της κρίσης, και ιδανικά θα πρέπει να χορηγείται έπειτα από πλήρη αξιολόγηση και στο πλαίσιο ενός ολοκληρωμένου θεραπευτικού προγράμματος, στο οποίο η διαχείριση της συμπεριφοράς και η συμμετοχή της οικογένειας είναι βασικά στοιχεία (βλ. παραπάνω). Τα ειδικά θέματα της συγκατάθεσης μετά από ενημέρωση για αυτόν τον πληθυσμό θα πρέπει επίσης να ληφθούν υπόψη.

Associations and links

- [American Association on Intellectual and Developmental Disabilities](#)
- [Australian Institute of Health and Welfare](#)
- [Australasian Society for Intellectual Disability](#)
- [Center for Effective Collaboration and Practice](#)
- [Council for Exceptional Children \(CEC\)](#)
- [Down's Syndrome Association \(UK\)](#)
- [European Association of Intellectual Disability Medicine](#)
- [Independent Living Canada](#)
- [National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities \(US\)](#)
- [National Dissemination Center for Children with Disabilities \(US\)](#)

Πίνακας C.1.3 Επίπεδα Πρόληψης

Επίπεδο	Προσέγγιση	Παρεμβάσεις
Πρωτογενής Πρόληψη (πρόληψη εμφάνισης της νοητικής αναπηρίας)	Προαγωγή της Υγείας	<ul style="list-style-type: none"> Αγωγή υγείας, ιδιαίτερα για τις έφηβες Βελτίωση των διατροφικών συνθηκών στην κοινωνία Βελτιστοποίηση υπηρεσιών κοινωνικής πρόνοιας Βελτιώσεις στην προ-περι-μεταγεννητική φροντίδα
	Ειδική Προστασία	<ul style="list-style-type: none"> Οικουμενική προσθήκη ιωδίου στο αλάτι Εμβόλιο της ερυθράς στις μητέρες πριν την κύηση Χορήγηση φυλλικού οξέος κατά την πρώτη περίοδο της κύησης Γενετική συμβουλευτική Προγεννητικός έλεγχος για συγγενείς δυσμορφίες και γενετικές διαταραχές Ανίχνευση και φροντίδα για τις κήσεις υψηλού κινδύνου Πρόληψη της βλάβης λόγω της ασυμβατότητας Rh Οικουμενική ανοσοποίηση στα παιδιά
Δευτερογενής Πρόληψη (διακοπή της εξέλιξης της ασθένειας)	Πρώιμη διάγνωση και θεραπεία	<ul style="list-style-type: none"> Νεογνικός έλεγχος για τις διαταραχές που είναι θεραπεύσιμες Παρέμβαση σε βρέφη που "είναι σε κίνδυνο" Πρώιμη ανίχνευση και παρέμβαση σε περίπτωση αναπτυξιακής καθυστέρησης
Τριτογενής Πρόληψη (πρόληψη των επιπλοκών και μεγιστοποίηση της λειτουργικότητας)	Περιορισμός της αναπηρίας και επανένταξη	<ul style="list-style-type: none"> Παροχή ερεθισμάτων, εκπαίδευση και εκμάθηση, και επαγγελματικές ευκαιρίες Ένταξη στο τυπικό σχολείο/ ενσωμάτωση Υποστήριξη για τις οικογένειες Ομάδες αυτοβοήθειας για γονείς

Θα πρέπει να χορηγείται μικρότερη δοσολογία σε σχέση με την τυπική που χορηγείται σε ασθενείς χωρίς ΝΑ. Σε γενικές γραμμές τα άτομα με ΝΑ έχουν περισσότερα ιατρικά προβλήματα και είναι πιο ευαίσθητα στις παρενέργειες των φαρμάκων. Επομένως, είναι πιο συνετό να ξεκινήσει κανείς με μία πολύ μικρή δόση και σταδιακά να την αυξήσει σύμφωνα με την ανταπόκριση και τις παρενέργειες.

Η χρήση φαρμάκων σε αυτήν την ομάδα βασίζεται σε μεγάλο βαθμό στην κλινική εμπειρία παρά σε ερευνητικά δεδομένα. Λόγω της απουσίας δεδομένων από ελεγχόμενες μελέτες, τα αντιψυχωσικά, τα αντικαταθλιπτικά, οι σταθεροποιητές της διάθεσης και τα υπόλοιπα ψυχοτρόπα φάρμακα, θα πρέπει να χορηγούνται με τις ίδιες ενδείξεις που ισχύουν και στα παιδιά χωρίς ΝΑ, με τις προφυλάξεις που αναφέρονται παραπάνω. Η αύξηση στη χρήση δεύτερης γενιάς αντιψυχωσικών φαρμάκων, ιδιαίτερα για τη διαχείριση των συμπεριφορών που προβληματίζουν, είναι ανησυχητική. Ενώ ορισμένα δεδομένα από μελέτες στα παιδιά (Snyder et al., 2002) - που δεν επιβεβαιώθηκαν σε ενήλικες (Tyler et al., 2008) - υποδεικνύουν ότι τα φάρμακα μπορεί να είναι χρήσιμα βραχυπρόθεσμα, υπάρχει αυξανόμενη ανησυχία σε σχέση με τη μακροπρόθεσμη χρήση λόγω των παρενεργειών (π.χ. μεταβολικό σύνδρομο).

Φαρμακευτικές ουσίες που μειώνουν τη σεξουαλική επιθυμία έχουν ιδιαίτερη σημασία στην περίπτωση των εφήβων με ΝΑ, επειδή περιστασιακά εκδηλώνουν ακατάλληλη, δύσκολα ελέγξιμη σεξουαλική συμπεριφορά. Αυτό μπορεί να εγείρει προβληματισμό και μπορεί να έχει ως συνέπεια περιορισμούς στην ελευθερία τους. Παρόλο που η χρήση τέτοιων φαρμάκων (π.χ. κυπροτερόνη, ανταγωνιστές της τεστοστερόνης) εγείρουν σημαντικά ηθικά διλήμματα, συνταγογραφούνται ολοένα και περισσότερο για αυτόν τον σκοπό (Reilly et al, 2000).

Εκπαίδευση

Σε γενικές γραμμές, τα παιδιά με ΝΑ τα καταφέρνουν λιγότερο καλά στη μάθηση σε σύγκριση με άλλα παιδιά. Καθώς μεγαλώνουν και κατακτούν δραστηριότητες της καθημερινής ζωής, είναι αναγκαίο να παρακολουθούν το σχολείο, όπως και τα υπόλοιπα παιδιά. Στις χώρες υψηλού εισοδήματος όπως οι Η.Π.Α., κάθε παιδί με ΝΑ από την ηλικία των 3 έως την ηλικία των 21 ετών έχει πρόσβαση στην ελεύθερη δημόσια εκπαίδευση μέσω ενός εξατομικευμένου εκπαιδευτικού προγράμματος. Σε αναπτυσσόμενες χώρες όπως η Ινδία, έχει σημειωθεί αξιόλογη πρόοδος στην αντιμετώπιση των προκλήσεων που προκύπτουν από τη ΝΑ. Ωστόσο, υπάρχει ακόμη σημαντική πρόοδος που πρέπει να επιτευχθεί σε χώρες χαμηλού εισοδήματος σε σχέση με την ανάπτυξη αποτελεσματικών, εύκολα προσβάσιμων και οικονομικά προσιτών παρεμβάσεων (Girimaji & Srinath, 2010).

Συνολικά, η παρακολούθηση του σχολείου είναι βασική για τα παιδιά με ΝΑ για να αποκτήσουν όχι μόνο ακαδημαϊκές δεξιότητες, αλλά και αυτο-πειθαρχία καθώς και κοινωνικές και πρακτικές δεξιότητες (απαραίτητες) για τη ζωή στην κοινωνία. Παρότι αντιμετωπίζουν μεγαλύτερες δυσκολίες στη μάθηση, η εμπειρία και η έρευνα έχουν δείξει ότι με την εφαρμογή των κατάλληλων εκπαιδευτικών τεχνικών, πολλά παιδιά είναι σε θέση να αποκτήσουν τις βασικές δεξιότητες της ανάγνωσης, της γραφής και της αριθμητικής.

Συμπερίληψη αντί Διάκρισης

Η τρέχουσα τάση είναι η εκπαίδευση των παιδιών με ΝΑ κατά το δυνατόν σε τυπικά παρά σε ειδικά σχολεία (συμπερίληψη στην εκπαίδευση). Αυτό ισχύει ιδιαίτερα για εκείνα τα παιδιά με ηπιότερες μορφές ΝΑ. Ωστόσο, υπάρχει περιορισμένος αριθμός ερευνητικών δεδομένων που συγκρίνουν την σχολική εμπειρία των παιδιών με ελαφρά έως μέτρια ΝΑ στην τυπική και στη διαχωρισμένη εκπαίδευση (Cooney, 2006). Μία άλλη προσέγγιση είναι η δημιουργία ειδικών τάξεων για τα παιδιά με ΝΑ σε τυπικά σχολεία (Τάξεις Ευκαιρίας). Τα πιο σοβαρά καθυστερημένα παιδιά μπορεί να επωφεληθούν από τα ειδικά σχολεία. Όποια και αν είναι η προσέγγιση, τα παιδιά με ΝΑ χρειάζονται εκπαίδευση -ακόμη περισσότερο από τα υπόλοιπα παιδιά- προκειμένου να μεγιστοποιήσουν το αναπτυξιακό δυναμικό τους και τις ευκαιρίες τους στη ζωή.

Φυσικοθεραπεία και Εργοθεραπεία

Η φυσικοθεραπεία και η εργοθεραπεία μπορεί να συμβάλλουν στη θεραπεία επειδή η ΝΑ συχνά συνοδεύεται από μειωμένο μυϊκό τόνο, έλλειψη συντονισμού και αργή ανάπτυξη των κινητικών δεξιοτήτων. Ένας θεραπευτής θα είναι σε θέση να καταρτίσει ένα εξατομικευμένο θεραπευτικό πρόγραμμα, το οποίο θα μπορεί να εφαρμοστεί στο σπίτι, το σχολείο ή τη δομή φιλοξενίας.

Λογοθεραπεία

Ο λόγος και η γλώσσα είναι πολύ σημαντικές και ιδιαίτερα εξειδικευμένες λειτουργίες. Υπηρετούν τον ιδιαίτερα κρίσιμο σκοπό της επικοινωνίας των σκέψεων και των συναισθημάτων ενός προσώπου στους άλλους. Τα παιδιά με ΝΑ συχνά εμφανίζουν σημαντικούς περιορισμούς στο λόγο και τη γλώσσα. Η έρευνα έχει δείξει ότι η συστηματική εφαρμογή τεχνικών λογοθεραπείας είναι αποτελεσματική στην προαγωγή του λόγου, της γλώσσας και της επικοινωνιακής ικανότητας στα παιδιά με ΝΑ. Επιπρόσθετα, επαυξημένες και εναλλακτικές στρατηγικές επικοινωνίας μπορούν

να χρησιμοποιηθούν για να βοηθήσουν τα παιδιά σε όλες τις διαβαθμίσεις της ΝΑ.

Εκπαίδευση οικογένειας και παροχή υποστήριξης

Τα παιδιά με ΝΑ έχουν τα ίδια βασικά ανθρώπινα δικαιώματα και τις θεμελιώδεις ελευθερίες όπως τα υπόλοιπα παιδιά, συμπεριλαμβανομένου του δικαιώματος να μεγαλώνουν σε ένα οικογενειακό περιβάλλον (Ηνωμένα Έθνη, 2006). Ωστόσο, οι αυξημένες ανάγκες εκπαίδευσης και φροντίδας των παιδιών μπορεί να δοκιμάσουν τις δυνατότητες της οικογένειας να εκπληρώσει τις λειτουργίες της και την ικανότητά της να διαχειριστεί την συναισθηματική εξάντληση και τον αποκλεισμό. Γονείς παιδιών με ΝΑ γενικά αναφέρουν ότι χρειάζονται περισσότερες σχετικές πληροφορίες, ψυχολογική υποστήριξη και υπηρεσίες προσωρινής φροντίδας (Bailey et al., 1992). Η υποστήριξη προς αυτές τις οικογένειες θα πρέπει να καλύπτει αυτές τις ανάγκες και να προλαμβάνει τα αισθήματα εξάντλησης των γονέων και των υπολοίπων μελών της οικογένειας. Για αυτόν τον λόγο, ο Π.Ο.Υ., προτείνει ότι η υποστήριξη της οικογένειας είναι απαραίτητο να περιλαμβάνει ενημέρωση για τη διάγνωση και παροχή πληροφοριών σε σχέση με τη νοητική αναπηρία, συναισθηματική υποστήριξη, συμβουλευτική οικογένειας και εκπαίδευση, εμπλοκή της οικογένειας στη λήψη αποφάσεων για την ιατροφαρμακευτική περίθαλψη και εξασφάλιση προσωρινής φροντίδας (Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας, 2010).

ΠΡΟΛΗΨΗ

Καθώς η ΝΑ είναι μία δια-βίου κατάσταση, η οποία δεν μπορεί να “ιαθεί”, η πρόληψη είναι πολύ σημαντική. Οι δυνατότητες προληπτικών παρεμβάσεων συνοψίζονται στον Πίνακα C.1.3. Μπορούμε να διακρίνουμε τρία επίπεδα πρόληψης: πρωτογενής, η οποία αναφέρεται σε μία σειρά προσεγγίσεων που μειώνουν ή εξαλείφουν τον κίνδυνο της ΝΑ, δευτερογενής, η οποία στοχεύει στη πρόωμη διάγνωση και θεραπεία και τριτογενής, η οποία επιδιώκει να περιορίσει τον βαθμό της αναπηρίας.

Πρωτογενής Πρόληψη

Γενετική Συμβουλευτική

Οι μελλοντικοί γονείς, ιδιαίτερα τα ζευγάρια που ήδη έχουν ένα παιδί με ΝΑ συνήθως ενδιαφέρονται να μάθουν ποιος είναι ο κίνδυνος για τα επόμενα παιδιά. Η παροχή επαγγελματικής πληροφόρησης με ευαισθησία και με κατάλληλο τρόπο μπορεί να τους βοηθήσει να λάβουν αποφάσεις έχοντας γνώση όλων των παραμέτρων σε σχέση με την απόκτηση παιδιών. Μία τέτοιου τύπου συμβουλευτική μπορεί να είναι τόσο απλή, όσο το να πούμε στους γονείς που έχουν ένα παιδί με ΝΑ, η οποία προκλήθηκε από εγκεφαλική λοίμωξη, ότι ο κίνδυνος που υπάρχει για το επόμενο παιδί είναι πολύ χαμηλός, ή ότι θα ήταν ένα ιδιαίτερα περιπλεγμένο θέμα που θα απαιτούσε υψηλού συνολικού κόστους εξετάσεις, όταν υπάρχει υποψία για γενετικά αίτια.

Έχουν σημειωθεί ραγδαίες εξελίξεις στον τομέα της γενετικής. Μία σειρά τεχνικών για την ανίχνευση των γενετικών διαταραχών που ονομάζεται μοριακή γενετική έχει εξελιχθεί την τελευταία δεκαετία. Παρότι οι τεχνικές στην παρούσα φάση είναι ακριβές, είναι πιθανό να μειωθεί το κόστος τους και να εφαρμόζονται σε μεγαλύτερη έκταση. Ένα παράδειγμα είναι η πιθανότητα ανίχνευσης του Συνδρόμου Down με αιμοληψία της μητέρας κατά την πρώτη περίοδο της κύησης.

Προγεννητικά

- Αποφυγή κυοφορίας πριν τα 21 έτη και έπειτα από την ηλικία των 35 ετών για να μειωθούν οι επιπλοκές της εγκυμοσύνης και του τοκετού. Ο κίνδυνος για την εμφάνιση Συνδρόμου Down και άλλων χρωμοσωμικών διαταραχών επίσης αυξάνει μετά την ηλικία των 35 ετών. Προγεννητικός έλεγχος/ διάγνωση των γονέων υψηλού κινδύνου.
- Ανωμαλίες στο αναπτυσσόμενο έμβρυο μπορεί συχνά να ανιχνευθούν κατά την πρώτη περίοδο της κύησης. Όταν διαπιστωθεί η ύπαρξη μιας σοβαρής ανωμαλίας, οι γονείς μπορεί να έχουν την επιλογή να τερματίσουν την εγκυμοσύνη. Μερικές από αυτές τις διαδικασίες είναι σχετικά ασφαλείς, φθηνές και ευρέως διαθέσιμες (π.χ. υπερηχογράφημα). Άλλες διαδικασίες, όπως ο γενετικός έλεγχος, είναι ακριβές, τεχνικά περίπλοκες, δεν είναι ευρέως διαθέσιμες και έχουν τους δικούς τους κινδύνους.

Περιγεννητικά

- Οι κυοφορούσες γυναίκες θα πρέπει να προσθέτουν ιωδιούχο αλάτι στη διατροφή τους, προκειμένου να αποτρέψουν την ανεπάρκεια ιωδίου και να αποφύγουν την έκθεση σε επιβλαβή χημικά και ουσίες, όπως το αλκοόλ, η νικοτίνη και η κοκαΐνη.
- Νεογνικός έλεγχος. Υπάρχουν μερικά αίτια της ΝΑ για τα οποία υπάρχει συγκεκριμένη διαθέσιμη θεραπεία με τη μορφή των φαρμάκων ή ειδικής διατροφής (π.χ. PKU, γαλακτοζαιμία και υποθυρεοειδισμός). Υπάρχουν διαθέσιμα τεστ που μπορούν να ανιχνεύσουν αυτές τις καταστάσεις κατά τη γέννηση. Αν ανιχνευθούν και η θεραπεία ξεκινήσει αμέσως, η περίπτωση εμφάνισης ΝΑ και άλλων προβλημάτων μπορεί να αποφευχθεί.

Μεταγεννητικά

- Καθολική ανοσοποίηση των παιδιών, με βάση το προτεινόμενο πρόγραμμα εμβολίων από τον Π.Ο.Υ
- Έγκαιρη θεραπεία για τη σοβαρή διάρροια και τις εγκεφαλικές λοιμώξεις κατά τη διάρκεια της παιδικής ηλικίας
- Εξασφάλιση ενός ασφαλούς, φροντιστικού, πλούσιου σε ερεθίσματα περιβάλλοντος για τα παιδιά από τη βρεφική ηλικία, προκειμένου να εξασφαλιστεί η κατάλληλη γνωστική ανάπτυξη.

Δευτερογενής Πρόληψη

Μερικές ιατρικές καταστάσεις που σχετίζονται με τη ΝΑ μπορούν να ανιχνευθούν κατά τη γέννηση. Είναι επίσης πιθανός ο προσδιορισμός ομάδας βρεφών που είναι σε κίνδυνο να έχουν μεγαλύτερη πιθανότητα εμφάνισης ΝΑ καθώς μεγαλώνουν. Αυτά είναι παιδιά που έχουν γεννηθεί πρόωρα, με χαμηλό βάρος γέννησης (λιγότερο από 2 κιλά), που υπέστησαν ασφυξία κατά τη γέννηση, ή εμφάνισαν κάποια σοβαρή ασθένεια κατά τη νεογνική περίοδο. Η παρακολούθηση αυτών των παιδιών διαχρονικά και ο έλεγχος αν έχουν αρχίσει να υπολείπονται, μπορεί να φανεί βοηθητικός στην πρόληψη της ΝΑ.

Σε γενικές γραμμές, η πλειοψηφία των παιδιών με σοβαρή ΝΑ μπορούν να αναγνωριστούν από την ηλικία των 6-12 μηνών. Η ελαφρά ΝΑ συνήθως γίνεται εμφανής μέχρι την ηλικία των 2 ετών. Είναι πλέον διαθέσιμα τεστ νοημοσύνης και κοινωνικής προσαρμοστικότητας για την πρόωμη ανίχνευση της ΝΑ και μπορούν να προσαρμοστούν σε κάθε πολιτισμικό πλαίσιο με τις απαραίτητες τροποποιήσεις.

Από τη στιγμή που υπάρχει υποψία ή έχει ανιχνευθεί ότι ένα παιδί έχει ΝΑ, είναι απαραίτητη η παροχή των κατάλληλων ερεθισμάτων για τη βέλτιστη ανάπτυξη του, εντός του εύρους του δυναμικού του παιδιού. Αυτές είναι τεχνικές, με τις οποίες οι γονείς ενθαρρύνουν και μαθαίνουν στα βρέφη να χρησιμοποιούν και να αναπτύσσουν τις αισθητηριακές τους λειτουργίες (όραση, ακοή και αφή) και τις κινητικές τους ικανότητες (να πιάνουν, να φτάνουν, να χειρίζονται, να μεταφέρουν). Τέτοιου τύπου ερεθίσματα είναι απαραίτητα για τη φυσιολογική ανάπτυξη. Τα παιδιά με αναπτυξιακή καθυστέρηση τα χρειάζονται ακόμη περισσότερο. Πολλά εγχειρίδια και οδηγίες έχουν δημιουργηθεί για την πρόωμη εκπαίδευση, για παράδειγμα, το Portage Guide to Early Stimulation and Preschool Intervention for Developmentally Delayed Children (εκδόθηκε από το National Institute for the Mentally Handicapped, Secunderabad, India). Μερικά από τα συγκεκριμένα μοντέλα έχουν προσαρμοστεί επιτυχώς (Π.Ο.Υ., 2004).

Τριτογενής Πρόληψη

Οικογένεια

Το καλύτερο πλαίσιο για να μεγαλώσουν τα παιδιά με ΝΑ είναι με τις δικές τους οικογένειες. Οργανωμένες υποστηρικτικές υπηρεσίες σίγουρα είναι αναγκαίες για τις οικογένειες, προκειμένου να πετύχουν μια καλή προσαρμογή και να αντιμετωπίσουν την κατάσταση με αυτοπεποίθηση και με το λιγότερο δυνατό άγχος. Οι γονείς χρειάζονται να μάθουν κατάλληλους τρόπους να μεγαλώσουν και να εκπαιδεύσουν το παιδί. Θα συνεχίσουν να χρειάζονται βοήθεια, καθοδήγηση και υποστήριξη καθώς το παιδί μεγαλώνει, ιδιαίτερα κατά την περίοδο της εφηβείας, της πρώτης ενήλικης ζωής και σε περιόδους κρίσης.

Κοινωνία

Κανένα πρόγραμμα δεν έχει πιθανότητα να πετύχει χωρίς την εμπλοκή και τη συμμετοχή της κοινωνίας. Υπηρεσίες για τα άτομα με ΝΑ περιλαμβάνουν ιατρικές και ψυχολογικές (κλινικές) υπηρεσίες. Η πρώτη απαραίτητη προϋπόθεση είναι οι κατάλληλες υπηρεσίες για μία καλή ιατρική αξιολόγηση/αξιολόγηση της υγείας και για μία έγκυρη διάγνωση. Οι γιατροί θα πρέπει να είναι σε θέση να αναγνωρίζουν και να αντιμετωπίζουν διαταραχές που είναι θεραπεύσιμες όπως ο υποθυρεοειδισμός. Σχετιζόμενα προβλήματα όπως οι σπασμοί, οι αισθητηριακές μειονεξίες και τα προβλήματα συμπεριφοράς μπορούν να διορθωθούν ή να ελεγχθούν με την κατάλληλη ιατρική φροντίδα. Υπάρχουν πολλοί ισχυρισμοί ότι μερικά φάρμακα και φυτικά σκευάσματα μπορούν να βελτιώσουν τη νοημοσύνη, αλλά κανένα φάρμακο ή άλλη μορφή θεραπείας δεν μπορούν να θεραπεύσουν τη ΝΑ. Είναι επιθυμητό να υπάρχουν υπηρεσίες για την ψυχολογική αξιολόγηση των δυνατοτήτων και των αδυναμιών στο παιδί, που μπορούν να θέσουν τη βάση για τη μελλοντική εκπαίδευση. Επαρκής συμβουλευτική των γονέων στα αρχικά στάδια είναι απαραίτητη. Οι γιατροί, οι νοσηλεύτες, οι ψυχολόγοι και οι κοινωνικοί λειτουργοί μπορούν να βοηθήσουν ουσιαστικά τους γονείς με το να τους εξηγήσουν με σωστό τρόπο την κατάσταση, τις εναλλακτικές που έχουν για τη θεραπεία και τα πιθανά αποτελέσματα, όπως και να αποσαφηνίσουν τις αμφιβολίες τους, και να τους βοηθήσουν να αποδεχθούν το γεγονός ότι έχουν ένα παιδί με αναπηρία. Η συμβουλευτική των γονέων επίσης περιλαμβάνει την παροχή συναισθηματικής υποστήριξης και καθοδήγησης. Η κοινωνία χρειάζεται να εκπαιδευτεί επίσης για το δικαίωμα των ανθρώπων με ΝΑ να ζουν τις ζωές τους με σεβασμό και αξιοπρέπεια, χωρίς διακρίσεις. Είναι πιθανό, αυτός ο στόχος να πραγματοποιηθεί με το να επέλθουν θετικές αλλαγές στην κοινωνική ευαισθητοποίηση, στις στάσεις και τις αντιλήψεις σε σχέση με την συγκεκριμένη κατάσταση.

Τα άτομα με ΝΑ θα πρέπει να ενσωματωθούν στην κοινωνία, δε θα πρέπει να απομονώνονται, να διαχωρίζονται ή να αποτελούν στόχο διακρίσεων με κανέναν τρόπο.

Οι κυβερνήσεις φέρουν την υποχρέωση να παρέχουν βέλτιστες υπηρεσίες για την επαρκή κάλυψη των αναγκών των ατόμων με ΝΑ. Αυτό περιλαμβάνει την ισχυροποίηση και την αποτελεσματική αξιοποίηση των διαθέσιμων υπηρεσιών στους τομείς της υγείας, της εκπαίδευσης και της κοινωνικής πρόνοιας.

ΠΡΟΓΝΩΣΗ

Πολλά άτομα με ΝΑ, ιδιαίτερα εκείνα που έχουν ΝΑ ελαφράς και μέτριας βαρύτητας, είναι σε θέση να ζήσουν ανεξάρτητα και να συνεισφέρουν στην κοινωνία. Τα άτομα με ελαφρά έως μέτρια ΝΑ συχνά είναι σε θέση να πετύχουν κάποιο βαθμό αυτάρκειας και να ζήσουν μία χαρούμενη και ολοκληρωμένη ζωή. Τα άτομα με σοβαρή ΝΑ συνήθως δεν είναι σε θέση να ζήσουν ανεξάρτητα. Οι περισσότεροι άνθρωποι με Σύνδρομο Down που είναι 40 με 50 ετών εμφανίζουν άνοια τύπου Alzheimer's (McPhee et al., 1999).

REFERENCES

- Adams D, Oliver C (2011). The expression and assessment of emotions and internal states in individuals with severe or profound intellectual disabilities. *Clinical Psychology Review*, 31:293-306.
- Aman MG, Singh NN, Stewart AW et al (1985). The aberrant behavior checklist: a behavior rating scale for the assessment of treatment effects. *American Journal of Mental Deficiency*, 89:485-491.
- Arya R, Kabra M, Gulati S (2011). Epilepsy in children with Down syndrome. *Epileptic Disorders*, 13:1-7.
- Bailey DB, Blasco PM, Simeonsson RJ (1992). Needs expressed by mothers and fathers of young children with disabilities. *American Journal on Mental Retardation*, 97:1-10.
- Bearer CF, Santiago LM, O'Riordan MA et al (2005). Fatty acid ethylesters: quantitative biomarkers for maternal alcohol consumption. *Journal of Pediatrics*, 146:824-830.
- Blau N, Spronsen FJ, Levy HL (2010). Phenylketonuria. *Lancet*, 376:1417-1427.
- Blau N, Bonafe L, Blaskovics M (2005). Disorders of phenylalanine and tetrahydrobiopterin metabolism. In Blau N, Duran M, Blaskovics M et al (eds), *Physicians' Guide to the Laboratory Diagnosis of Metabolic Disease*. Heidelberg: Springer, pp89-106.
- Branford D (1994). A study of the prescribing for people with learning disabilities living in the community and in National Health Service care. *Journal of Intellectual Disability Research*, 38:577-586.
- Carrel AL, Myers SE, Whitman BY et al (2002). Benefits of long-term GH therapy in Prader-Willi syndrome: a 4-year study. *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 87:1581-1585.
- Cassidy SB (1997). Prader-Willi syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 34:917-923.
- [Centers for Disease Control and Prevention \(2009\). National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities.](#)
- Conor WO (1999). John Langdon Down: The man and the message. *Down Syndrome Research and Practice*, 6:19-24. doi:10.3104/perspectives.94.
- Cooney G, Jahoda A, Gumley A et al (2006). Young people with intellectual disabilities attending mainstream and segregated schooling: perceived stigma, social comparison and future aspirations. *Journal of Intellectual Disability Research*, 50: 432-444.
- Curfs LM, Fryns JP (1992). Prader-Willi syndrome: a review with special attention to the cognitive and behavioral profile. *Birth Defects Original Article Series*, 28:99-104.
- [Dagli AI, Williams CA \(2011\). Angelman Syndrome.](#)
- Daily DK, Ardinger HH, Holmes GE (2000). Identification and evaluation of mental retardation. *American Family Physician*, 61:1059-1067.
- Einfeld SL, Tonge BJ (2002). *Manual for the Developmental Behaviour Checklist: Primary Carer Version (DBC-P) & Teacher Version (DBC-T)*, 2nd edition. Clayton, Melbourne: Monash University Centre for Developmental Psychiatry and Psychology.
- Elsas LJ (2010). Galactosemia. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1518/>
- Fiumara A, Pittalà A, Cocuzza M et al (2010). Epilepsy in patients with Angelman syndrome. *Italian Journal of Pediatrics*, 16;36:31.
- Garber KB, Visoosak J and Warren ST (2008). Fragile X syndrome. *European Journal of Human Genetics*, 16:666-672.

- Girimaji SC, Srinath S (2010). Perspectives of intellectual disability in India: epidemiology, policy, services for children and adults. *Current Opinion in Psychiatry*, 23:441-446.
- Harris JC (2006). *Intellectual Disability: Understanding its Development, Causes, Classification, Evaluation, and Treatment*. New York, NY: Oxford University Press, pp42-98.
- Hessl D, Glaser B, Dyer-Friedman J et al (2002). Cortisol and behavior in fragile X syndrome. *Psychoneuroendocrinology*, 27:855-872.
- Ismail S, Buckley S, Budacki R et al (2010). Screening, Diagnosing and Prevention of Fetal Alcohol Syndrome: Is This Syndrome Treatable? *Developmental Neuroscience*, 32:91-100.
- Jeevanandam L (2009). Perspectives of intellectual disability in Asia: epidemiology, policy, and services for children and adults. *Current Opinion in Psychiatry*, 22:462-468.
- Killeen AA (2004). Genetic Inheritance. *Principles of Molecular Pathology*. Totowa, NJ: Humana Press, p41.
- Kwok HW, Cui Y, Li J (2011). Perspectives of intellectual disability in the People's Republic of China: epidemiology, policy, services for children and adults. *Current Opinion in Psychiatry*, 24:408-412.
- Maulik PK, Mascarenhas MN, Mathers CD et al (2011). Prevalence of intellectual disability: a meta-analysis of population-based studies. *Research in Developmental Disabilities*, 32:419-436.
- McPhee J, Tierney LM, Papadakis MA (1999). *Current Medical Diagnosis & Treatment*. Norwalk, CT: Appleton & Lange, p1546.
- Petersen MB, Brøndum-Nielsen K, Hansen LK et al (1995). Clinical, cytogenetic, and molecular diagnosis of Angelman syndrome: estimated prevalence rate in a Danish county; the disorder predominantly affects Anglo-Saxons. *American Journal of Medical Genetics*, 60:261-262.
- Oeseburg B, Dijkstra GJ, Groothoff JW et al (2011). Prevalence of chronic health conditions in children with intellectual disability: a systematic literature review. *Intellectual and Developmental Disabilities*, 49:59-85.
- Qiu LF, Hao YH, Li QZ et al (2008). Fragile X syndrome and epilepsy. *Neuroscience Bulletin*, 24:338-344.
- Rastog MV, LaFranchi SH (2010). Congenital hypothyroidism. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 5:17.
- Roizen NJ, Patterson D (2003). Down's syndrome. *Lancet*, 361:1281-1289.
- Ridaura-Ruiz L, Quinteros-Borgarello M, Berini-Aytés L et al (2009). Fragile X-syndrome: Literature review and report of two cases. *Medicina Oral Patología Oral y Cirugía Bucal*, 14:434-439.
- Schalock RL, Luckasson RA, Shogren KA, et al (2007). The renaming of mental retardation: understanding the change to the term intellectual disability. *Intellectual and Developmental Disabilities*, 45:116-124.
- Snyder R, Turgay A, Aman M et al (2002). Effects of risperidone on conduct and disruptive behavior disorders in children with subaverage IQs. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 41:1026-1036.
- Steffenburg S, Gillberg CL, Steffenburg U et al (1996). Autism in Angelman syndrome: a population-based study. *Pediatric Neurology*, 14:131-136.
- Tyrer P, Oliver-Africano PC, Ahmed Z et al (2008). Risperidone, haloperidol, and placebo in the treatment of aggressive challenging behaviour in patients with intellectual disability: a randomised controlled trial. *Lancet*, 371:57-63. doi:10.1016/S0140-6736(08)60072
- [United Nations \(2006\). Convention on the Rights of Persons with Disabilities.](#)
- Wittchen HU, Jacobi F, Rehm J et al (2010). The size and burden of mental disorders and other disorders of the brain in Europe 2010. *European Neuropsychopharmacology*, 21:655-679.
- Wilkinson KM, Hennig S (2007). The state of research and practice in augmentative and alternative communication for children with developmental/intellectual disabilities. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13:58-69.
- Williams CA, Beaudet AL, Clayton-Smith J et al (2006). Angelman syndrome 2005: updated consensus for diagnostic criteria. *American Journal of Medical Genetics*, 140:413-418.
- [WHO \(1996\). ICD-10 Guide for Mental Retardation. Geneva: Division of Mental Health and Prevention of Substance Abuse, WHO.](#)
- [WHO \(2010\). Better Health, Better Lives: Children and Young People with Intellectual Disabilities and their Families. November 26-27.](#)