

S23

ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN ΚΑΙ ΣΥΝΔΡΟΜΟ WILLIAMS: ΓΕΝΕΤΙΚΑ, ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΑ ΚΑΙ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ. ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑΚΕΣ, ΓΝΩΣΤΙΚΕΣ ΚΑΙ ΓΛΩΣΣΙΚΕΣ ΙΚΑΝΟΤΗΤΕΣ

Πρόεδρος Συμποσίου:Πολεμικός Ν.

Συζητητής Συμποσίου :Καίλα Μ.

Το παρόν συμπόσιο εξετάζει δύο γενετικά σύνδρομα: Το σύνδρομο Down, που αποτελεί την καλύτερα αναγνωρισμένη και πιο συχνή αυτοσωματική τρισωμία, και το σύνδρομο Williams, μια σπάνια νευροαναπτυξιακή διαταραχή.

Η ταυτοποίηση των διαφόρων γενετικών ανωμαλιών γίνεται, κατά κύριο λόγο, στο Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία» (Εργαστήριο Γενετικής της Ιατρικής Σχολής του Πανεπιστημίου Αθηνών)

Γίνεται αναφορά στον τρόπο και τις δυσκολίες που μπορεί να προκύψουν κατά την ταυτοποίηση του συνδρόμου Williams. Εξετάζεται η συνεργασία με την οικογένεια. Περιγράφεται η παθολογία, τα γενετικά χαρακτηριστικά, η φυσιολογία και η μορφολογία του εγκεφάλου, η γνωστική ανάπτυξη και οι κοινωνικές-αντιληπτικές ικανότητες των ατόμων με σύνδρομο Down και σύνδρομο Williams.

Το ερευνητικό μέρος του συμποσίου εστιάζεται στη μελέτη της γνωστικής και γλωσσικής ανάπτυξης των παιδιών και της γενικότερης ψυχοσυναισθηματικής τους ανάπτυξης. Για την αξιολόγηση χρησιμοποιήθηκαν διάφορες σχετικές κλίμακες, δοκιμασίες και ερωτηματολόγια. Η επικοινωνιακή λειτουργικότητα νηπίων-μητέρων έγινε μέσω ανάλυσης βιντεοσκοπημένων αλληλεπιδράσεων σε συνθήκες παιχνιδιού.

S23A

ΚΛΙΝΙΚΑ ΚΑΙ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ ΣΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN ΚΑΙ ΣΥΝΔΡΟΜΟ WILLIAMS

Φρυσίρα Ε.

Επίκουρη Καθηγήτρια, Εργαστήριο Γενετικής, Τμήμα Ιατρικής, Πανεπιστήμιο Αθηνών

Το σύνδρομο **Down** είναι η καλύτερα αναγνωρισμένη και πιο συχνή αυτοσωματική τρισωμία. Προκαλείται από ένα επιπλέον αντίγραφο του χρωμοσώματος 21(τρισωμία 21), που προκύπτει από ατελή διαχωρισμό των χρωμοσωμάτων κατά τη διάρκεια της μητρικής ή πατρικής μείωσης. Μοριακοί γενετικοί δείκτες (πολυμορφισμοί DNA) χρησιμοποιούνται για να καθοριστεί σε ποιο γονέα και σε ποιο στάδιο της μείωσης συνέβη ο διαχωρισμός. Τα κυριότερα κλινικά χαρακτηριστικά περιλαμβάνουν : την σημαντικού βαθμού νοητική υστέρηση, την υποτονία και χαρακτηριστικές κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες (βραχυκεφαλία, μικρά ωτικά πτερύγια, άνω λοξή φορά βλεφαρικών σχισμών με επίκανθο, προέχουσα γλώσσα, κηλίδες στην ίριδα, βραχυδακτυλία, μονήρης χειρομαντική γραμμή). Επίσης εμφανίζουν αυξημένο κίνδυνο συγγενών καρδιοπαθειών(στο 40% σοβαρές), γαστρεντερικών διαταραχών, λευχαιμίας, ευπάθειας στις λοιμώξεις, καταράκτη και δυσλειτουργίας θυρεοειδούς. Λόγω του κινδύνου απόκτησης παιδιού με σύνδρομο Down, σε μητέρες άνω των 35 χρόνων συνιστάται προγεννητικός έλεγχος. Περίπου 3-4% των περιπτώσεων δεν οφείλονται σε ελεύθερη τρισωμία 21 αλλά είναι αποτέλεσμα μη ισοζυγισμένης μετάθεσης.

Το σύνδρομο **Williams** είναι σπάνιο γενετικό σύνδρομο (συχνότης 1:15.000) συνήθως σποραδικό. Οφείλεται σε μικροέλλειμμα στην περιοχή 7q11 όπου εδράζεται το γονίδιο της Ελαστίνης. Το χαρακτηριστικό πρόσωπο περιλαμβάνει : πλατύ μέτωπο, αμφικροταφικά εντυπώματα, περιοφθαλμικό οίδημα των μαλακών μορίων, ανεστραμμένα πτερύγια ρινός, μακρύ φίλτρο, μεγάλο στόμα με παχύ κάτω χείλος και μικρογναθία. Ιδιαίτερο εύρημα είναι η αστεροειδής ίριδα. Παρατηρείται υπερασβεστιαμία, σκελετικές -νεφρικές ανωμαλίες ως και υπερακουσία. Επιπλέον, τα άτομα αυτά αναπτύσσουν ιδιότυπη κοινωνική συμπεριφορά, διαταραχές λόγου και μαθησιακές δυσκολίες. Η σημαντικότερη ανωμαλία είναι από το καρδιαγγειακό σύστημα(σε ποσοστό 53-85%),όπως η υπερβαλβιδική στένωση της αορτής ή της πνευμονικής καθώς και η περιφερική στένωση της πνευμονικής. Στους ενήλικες παρατηρούνται προοδευτικά εξελισσόμενα ιατρικά προβλήματα όπως υπέρταση, περιορισμός των αρθρώσεων, ουρολοιμώξεις, παχυσαρκία, χρόνια δυσκοιλιότητα και χολολιθίαση.

S23B

ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ ΤΩΝ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΩΝ, ΤΗΣ ΕΓΚΕΦΑΛΙΚΗΣ ΔΟΜΗΣ ΚΑΙ ΤΩΝ ΕΠΙΠΤΩΣΕΩΝ ΣΤΙΣ ΑΝΤΙΛΗΠΤΙΚΕΣ ΚΑΙ ΓΝΩΣΤΙΚΕΣ ΙΚΑΝΟΤΗΤΕΣ ΤΩΝ ΑΤΟΜΩΝ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ WILLIAMS

Πολεμικός Ν., Καϊλα Μ.

Τ.Ε.Π.Α.Ε.Σ. Πανεπιστήμιο Αιγαίου

Ανωμαλίες στη γονιδιακή οργάνωση, στη μορφολογία και τη δομή του εγκεφάλου συνδέονται άμεσα με τις γνωστικές λειτουργίες. Οι γνωστικές ελλείψεις στο σύνδρομο Williams είναι εστιασμένες μάλλον παρά γενικευμένες.

Στη γλώσσα παρατηρούνται φωνολογικές ικανότητες, αλλά σοβαρές ελλείψεις στις σημασιολογικές και μορφολογικές απόψεις της γλώσσας. Γενικά στο γλωσσικό σύστημα παρουσιάζεται καθυστέρηση επειδή αναπτύχθηκε κάτω από διαφορετικούς περιορισμούς στους οποίους ίσως περιλαμβάνονται και μη τυπικές φωνολογικές αναπαραστάσεις.

Οι κοινωνικές σχέσεις των ατόμων με σύνδρομο Williams είναι φτωχές και τα ενδιαφέροντα περιορισμένα. Στη μουσική εκδηλώνουν μεγαλύτερο ενδιαφέρον και μεγαλύτερες συναισθηματικές αντιδράσεις.

ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑΚΕΣ, ΓΝΩΣΤΙΚΕΣ ΚΑΙ ΓΛΩΣΣΙΚΕΣ ΙΚΑΝΟΤΗΤΕΣ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN ΚΑΙ ΣΥΝΔΡΟΜΟ WILLIAMSΠαπαηλιού Χ., Κοντάκος Α.*Τ.Ε.Π.Α.Ε.Σ. Πανεπιστήμιο Αιγαίου*

Οι σύγχρονες θεωρίες της αναπτυξιακής ψυχολογίας διατυπώνουν αντικρουόμενες απόψεις σχετικά με το ρόλο της εμπειρίας και των διυποκειμενικών αλληλεπιδράσεων στην ανάπτυξη της γλώσσας καθώς και με το αν η γλωσσική ανάπτυξη βασίζεται σε γενικούς ή εξειδικευμένους μηχανισμούς επεξεργασίας πληροφοριών. Η παρούσα μελέτη έχει ως στόχο να διερευνήσει τα παραπάνω ερωτήματα μέσω της συγκριτικής μελέτης νηπίων με σύνδρομο Down, σύνδρομο Williams και τυπικά αναπτυσσόμενων νηπίων. Το σύνδρομο Williams είναι μία σπάνια γενετική ανωμαλία (1:15000 γεννήσεις), η οποία προκαλείται από απάλειψη στο χρωμόσωμα 7q11.23. Το σύνδρομο Down είναι μία πιο συχνή γενετική ανωμαλία (1:800 γεννήσεις), η οποία προκαλείται από τρισωμία στο χρωμόσωμα 21. Πληθώρα σχετικών μελετών καταδεικνύει ότι παρόλο που τα παιδιά με σύνδρομο Down και σύνδρομο Williams παρουσιάζουν παρόμοια επίπεδα γενικής νοητικής ανάπτυξης, τα παιδιά με σύνδρομο Down εμφανίζουν σχετικά καλύτερες μη λεκτικές νοητικές ικανότητες, ενώ τα παιδιά με σύνδρομο Williams εμφανίζουν σχετικά καλύτερες γλωσσικές ικανότητες. Στην παρούσα μελέτη συμμετείχαν 15 νήπια με σύνδρομο Down (9 αγόρια και 6 κορίτσια) (μέση νοητική ηλικία: 27.67 μήνες), 15 νήπια με σύνδρομο Williams (8 αγόρια και 7 κορίτσια) (μέση νοητική ηλικία 31.67 μήνες) και 15 τυπικά αναπτυσσόμενα νήπια (8 αγόρια και 7 κορίτσια) αντίστοιχης νοητικής ηλικίας (μέση νοητική ηλικία: 30.12 μήνες). Τα νήπια αξιολογήθηκαν στο σπίτι τους σε τρεις διαδοχικές επισκέψεις ως προς τη γνωστική και γλωσσική τους ανάπτυξη με τα ακόλουθα εργαλεία: (1) Bayley Scales of Infant and Toddler Development (Bayley, 2006), (2) Mullen Scales of Early Learning (Mullen, 1995), (3) Language Development Survey (Rescorla, 1989), (4) Δοκιμασία Λεκτικής Νοημοσύνης (Σταυρακάκη & Τσιμπλή, 2000). Η επικοινωνιακή λειτουργικότητα των νηπίων αξιολογήθηκε μέσω της ανάλυσης βιντεοσκοπημένων αλληλεπιδράσεων με τη μητέρα σε ημι-δομημένες συνθήκες παιχνιδιού με παιχνίδια που παρείχε ο ερευνητής. Επιλέον, αξιολογήθηκε η γενικότερη ψυχοσυναισθηματική ανάπτυξη των παιδιών με τη Λίστα Ελέγχου Παιδικής Συμπεριφοράς (1.5 – 5 ετών) (Achenbach, 2001) καθώς και η στάση των μητέρων προς το παιδί με το Ερωτηματολόγιο Γονεϊκού Άγχους (Abidin, 1983), ενώ ζητήθηκαν και πληροφορίες για το κοινωνικό και ιατρικό ιστορικό του παιδιού. Η συζήτηση επικεντρώνεται στην άποψη ότι η αξιολόγηση της γλωσσικής ανάπτυξης δε θα πρέπει να βασίζεται αποκλειστικά και μόνο σε ποσοστικά μεγέθη (π.χ. μέγεθος λεξιλογίου, μέσο μήκος προτάσεων), αλλά και στην ικανότητα λειτουργικής χρήσης της γλώσσας. Επίσης επισημαίνεται η σημασία των παρόντων ευρημάτων για την κατάρτιση εξατομικευμένων εκπαιδευτικών προγραμμάτων πρώιμης παρέμβασης.