

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ:

Η γλωσσική ανάπτυξη
και η πλευρίωση σε παιδιά
και εφήβους με γενετικά σύνδρομα
Νοητικής Καθυστέρησης

© Πισίνα Ασπασία

2012

Επιβλέπων: Βλάχος Φίλιππος

Συνεπιβλέπων: Σταυρούση Παναγιώτα



Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας

Παιδαγωγικό Τμήμα Ειδικής Αγωγής

ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΘΕΣΣΑΛΙΑΣ
ΒΙΒΛΙΟΘΗΚΗ & ΚΕΝΤΡΟ ΠΛΗΡΟΦΟΡΗΣΗΣ
ΕΙΔΙΚΗ ΣΥΛΛΟΓΗ «ΓΚΡΙΖΑ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ»

Αριθ. Εισ.: 10661/1
Ημερ. Εισ.: 23-08-2012
Δωρεά: Συγγραφέα
Ταξιθετικός Κωδικός: ΠΤ - ΠΕΑ
2012
ΠΙΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ:

Η γλωσσική ανάπτυξη
και η πλευρίωση σε παιδιά
και εφήβους με γενετικά σύνδρομα
Νοητικής Καθυστέρησης

© Πισίνα Ασπασία

2012

Επιβλέπων: Βλάχος Φίλιππος

Συνεπιβλέπων: Σταυρούση Παναγιώτα



Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας

Παιδαγωγικό Τμήμα Ειδικής Αγωγής

ΠΙΝΑΚΑΣ ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΩΝ

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ	- 4 -
ΠΕΡΙΛΗΨΗ	- 5 -
ABSTRACT	- 5 -
A. ΘΕΩΡΗΤΙΚΟ ΜΕΡΟΣ	- 6 -
1. ΕΙΣΑΓΩΓΗ	- 6 -
1.1. Η έννοια και τα γενικά χαρακτηριστικά της Νοητικής Καθυστέρησης.....	- 7 -
1.2. Αιτιολογικοί παράγοντες της Νοητικής Καθυστέρησης.....	- 9 -
1.2.1. Προγεννητικά αίτια	- 10 -
1.2.2. Περιγεννητικά αίτια	- 11 -
1.2.3. Μεταγεννητικά αίτια	- 11 -
2. ΕΠΙΣΚΟΠΗΣΗ ΤΗΣ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑΣ.....	- 12 -
2.1. Παρουσίαση Συνδρόμων.....	- 12 -
2.1.1. Σύνδρομο Apert.....	- 12 -
2.1.1.1. Γενικά στοιχεία του Συνδρόμου Apert.....	- 12 -
2.1.1.2. Η νοημοσύνη των ατόμων με Σύνδρομο Apert.....	- 13 -
2.1.1.3. Η φωνολογική αξιολόγηση και η ανάπτυξη της γλώσσας στο Σύνδρομο Apert.	- 15 -
2.1.2. Σύνδρομο Dandy Walker	- 17 -
2.1.2.1. Γενικά χαρακτηριστικά του Συνδρόμου Dandy Walker.	- 17 -
2.1.2.2. Αναπτυξιακά αποτελέσματα συνύπαρξης Συνδρόμου Down και Συνδρόμου Dandy Walker.....	- 18 -
2.1.3. Σύνδρομο Down (Τρισωμία 21).....	- 19 -
2.1.3.1. Γενικά στοιχεία συνδρόμου Down.....	- 19 -
2.1.3.2. Ο συμπεριφορικός φαινότυπος του Συνδρόμου Down.	- 21 -
2.1.3.2.1. Ο γνωστικός φαινότυπος του Συνδρόμου Down.....	- 22 -
2.1.3.3. Η ανάπτυξη του γλωσσικού προτύπου στο Σύνδρομο Down.	- 23 -
2.1.3.4. Ο ρόλος της μνήμης στο Σύνδρομο Down.....	- 24 -
2.1.4. Σύνδρομο Dubowitz	- 27 -
2.1.4.1. Γενικά στοιχεία του Συνδρόμου Dubowitz.	- 27 -

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα
Νοητικής Καθυστέρησης

2.1.4.2. Η ανάπτυξη των παιδιών με Σύνδρομο Dubowitz.	- 28 -
2.1.4.3. Γνωστικά χαρακτηριστικά στο Σύνδρομο Dubowitz.	- 29 -
2.1.4.4. Συμπεριφοριστικά προβλήματα στο Σύνδρομο Dubowitz.	- 29 -
2.1.7. Σύνδρομο Lowe.....	- 30 -
2.1.7.1. Γενικά χαρακτηριστικά του Συνδρόμου Lowe.....	- 30 -
2.1.7.2. Το γνωστικό και συμπεριφοριστικό προφίλ του Συνδρόμου Lowe.	- 31 -
2.1.5. Σύνδρομο Smith-Lemli-Opitz	- 31 -
2.1.5.1. Γενικά στοιχεία του Συνδρόμου Smith-Lemli-Opitz.	- 31 -
2.1.5.2. Ο γνωστικός φαινότυπος του Συνδρόμου Smith-Lemli-Opitz.	- 32 -
2.1.5.3. Ο συμπεριφορικός φαινότυπος του Συνδρόμου Smith-Lemli-Opitz.	- 33 -
2.1.6. Σύνδρομο Sotos.....	- 34 -
2.1.6.1. Γενικά χαρακτηριστικά του Συνδρόμου Sotos.....	- 34 -
2.1.6.2. Η ανάπτυξη των ατόμων με Σύνδρομο Sotos.....	- 34 -
2.2. Πλευρίωση	- 36 -
2.2.1. Η προτίμηση χεριού και Νοητική Καθυστέρηση.....	- 36 -
2.2.2. Προτίμηση χεριού και γλωσσική ανάπτυξη	- 37 -
B. Η ΠΑΡΟΥΣΑ ΕΡΕΥΝΑ.....	- 38 -
1. ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΕΣ ΥΠΟΘΕΣΕΙΣ	- 38 -
2. ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ	- 38 -
2.1. Συμμετέχοντες.....	- 38 -
2.2. Ερευνητικά εργαλεία αξιολόγησης	- 42 -
2.3. Διαδικασία.....	- 44 -
3. ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ.....	- 45 -
4. ΣΥΖΗΤΗΣΗ.....	- 55 -
Γ. ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ	- 63 -

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Θα ήθελα πρωτίστως να ευχαριστήσω θερμά και με εκτίμηση τον καθηγητή μου, κο. Φίλιππο Βλάχο, Αναπληρωτή Καθηγητή και Πρόεδρο του Παιδαγωγικού Τμήματος Ειδικής Αγωγής για την ευκαιρία που μου έδωσε να εκπονήσω υπό την επίβλεψή του την πτυχιακή εργασία μου αλλά συνάμα και για την πολύτιμη συνεισφορά και υποστήριξή του καθ' όλη τη διάρκεια της συνεργασίας μας καθιστώντας εν τέλει δυνατή την επιτυχή συγγραφή της παρούσας εργασίας. Στην συνέχεια βεβαίως, ευχαριστώ επίσης θερμά την κα. Παναγιώτα Σταυρούση, Λέκτορα του Παιδαγωγικού Τμήματος Ειδικής Αγωγής, για τις συμβουλές της, τη γνώμη της και τις γνώσεις της οι οποίες υπήρξαν ιδιαίτερα σημαντικές και ενθαρρυντικές στη διαμόρφωση της παρούσας εργασίας.

Επιπροσθέτως, κρίνεται ιδιαίτερα σημαντικό να ευχαριστήσω τους μαθητές, τις διευθύντριες και το γενικό προσωπικό (δασκάλους, ψυχολόγους, λογοθεραπευτές, βοηθητικό προσωπικό) των ειδικών σχολείων που συμμετείχαν στο ερευνητικό μέρος της εργασίας, χωρίς τη συμβολή των οποίων η διεκπεραίωση της θα ήταν αδύνατη.

Κλείνοντας, θέλω να εκφράσω τις ιδιαίτερες ευχαριστίες μου σε όλα τα μέλη της οικογένειάς μου για την αμέριστη ενθάρρυνση και συμπαράσταση που μου παρείχαν όλα αυτά τα χρόνια για την ολοκλήρωση των σπουδών μου. Τέλος, ευχαριστώ τους στενούς φίλους και ανθρώπους μου, όπου με την απροϋπόθετη αγάπη και εμπιστοσύνη τους, μου έδωσαν το έναυσμα να ξεκινήσω, να συνεχίσω και να ολοκληρώσω επιτυχώς την πτυχιακή εργασία μου.

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η παρούσα έρευνα στοχεύει στη μελέτη του γλωσσικού προφίλ και της προτίμησης χεριού εννέα παιδιών (Μ.Ο ηλικίας: 11,2 έτη) και πέντε εφήβων (Μ.Ο ηλικίας: 17,5 έτη) με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης (*Apert, Dandy-Walker, Down, Dubowitz, Lowe, Smith-Lemli-Opitz* και *Sotos*). Οι συμμετέχοντες εξετάστηκαν ατομικά στο γλωσσικό εργαλείο (Λ-α-Τ-ώ), σε δύο μη γλωσσικά εργαλεία (Raven & Wechsler Nonverbal Scale of Ability) και τέλος, σε ένα εργαλείο αξιολόγησης της προτίμησης χεριού (Edinburgh Handedness Inventory). Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι υπάρχει μία τάση διαφοροποίησης στο πρότυπο της γλωσσικής και μη γλωσσικής επίδοσης μεταξύ των διαφόρων συνδρόμων που εξετάστηκαν. Επίσης, τα ευρήματα έδειξαν ότι δεν υπάρχουν στατιστικά σημαντικές διαφορές στο γλωσσικό και στο μη γλωσσικό προφίλ μεταξύ παιδιών και εφήβων με σύνδρομο Down. Τέλος, εμφανίστηκε υψηλότερη συχνότητα αριστεροχειρίας και αμφιχειρίας στα άτομα με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης συγκριτικά με τα πρότυπα που παρατηρούνται στο γενικό πληθυσμό.

ABSTRACT

The aim of the present study was to assess the language patterns and handedness distribution of nine children (mean age: 11,3 years) and five adolescents (mean age: 17,5 years) with genetic syndromes associated with intellectual disability (*Apert, Dandy-Walker, Down, Dubowitz, Lowe, Smith-Lemli-Opitz* and *Sotos*). Participants were tested individually using a verbal psychometric instrument (called “Λ-α-Τ-ώ”), two non verbal psychometric instruments (Raven & Wechsler Nonverbal Scale of Ability) as well as the Edinburgh Handedness Inventory. According to the results, a tendency for differentiation among the syndrome groups with respect to their patterns of linguistic as well as nonlinguistic performance was revealed. Moreover, no statistically significant differences existed in the linguistic and non linguistic profiles between children and adolescents with Down syndrome. Finally, it was observed that the percentage of left-handed and ambiguous persons with genetic syndromes associated with intellectual disability is higher, in comparison with the general population standards.

A. ΘΕΩΡΗΤΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

1. ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η εκπόνηση της διπλωματικής μου εργασίας έγινε στα πλαίσια της φοίτησης μου στο τέταρτο έτος του Παιδαγωγικού Τμήματος Ειδικής Αγωγής, Βόλου. Το θέμα της εργασίας μου αφορά τη Διερεύνηση Παραγόντων που συνδέονται με την Ανάπτυξη της Γλώσσας και την Πλευρίωση σε άτομα με Γενετικά Σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης.

Η παρούσα ερευνητική εργασία στοχεύει στη μελέτη και τη διερεύνηση των δεξιοτήτων που σχετίζονται με το γλωσσικό προφίλ (κατανόηση-παραγωγή) και της σχέσης του με ψυχοκινητικές και γνωστικές δεξιότητες σε εννέα παιδιά και πέντε εφήβους ηλικίας 8,3 έως 19,2 ετών, οι οποίοι ανά περίπτωση παρουσιάζουν κάποιο από τα σύνδρομα *Apert*, *Dandy-Walker*, *Down*, *Dubowitz* & *Βαρηκοΐα*, *Lowe*, *Smith-Lemli-Opitz* και *Sotos*.

1.1. Η έννοια και τα γενικά χαρακτηριστικά της Νοητικής Καθυστέρησης.

Η έννοια της νοητικής καθυστέρησης (Ν.Κ) έχει κατά καιρούς αποδοθεί με πολλούς όρους κι έχει προσεγγιστεί με πολλούς ορισμούς (Πολυχρονοπούλου, 2008). Ο ενδέκατος αναδιατυπωμένος ορισμός της American Association on Intellectual & Development Disabilities (Schalock και συν., 2010) τον οποίο δέχονται οι περισσότεροι ειδικοί σήμερα, δηλώνει πως η Ν.Κ χαρακτηρίζεται από περιορισμούς τόσο στις νοητικές λειτουργίες όσο και στην προσαρμοστική συμπεριφορά του ατόμου (Α.Α.Ι.Δ.Δ., 2012), [αυτοεξυπηρέτηση, ζωή μέσα στο σπίτι, κοινωνικές δεξιότητες, αυτο-καθοδήγηση, λειτουργικές ακαδημαϊκές δεξιότητες, ψυχαγωγία, υγεία-ασφάλεια, χρήση κοινοτικών υπηρεσιών/πόρων, εργασία, επικοινωνία (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009)]. Ωστόσο, στον ορισμό του 2010, ο όρος Ν.Κ (mental retardation) αντικαθίσταται από εκείνο της νοητικής αναπηρίας (intellectual disability) και δίνεται έμφαση στις δυνατότητες των ατόμων με νοητική αναπηρία περισσότερο απ' ό,τι στα ελλείμματα και τους περιορισμούς τους (Α.Α.Ι.Δ.Δ., 2012). Ο επιπολασμός της Ν.Κ υπολογίζεται στο 1-3% του γενικού πληθυσμού (Ashrafi, 2011) και το ¼ των ατόμων που παρουσιάζει Ν.Κ έχει διαγνωσθεί ότι παρουσιάζουν χρωμοσωμική ανωμαλία (Leonard & Wen, 2002). Ακόμη, σύμφωνα με τον Opitz (1996) πάνω από 750 περιπτώσεις Ν.Κ προκαλούνται από γενετικές διαταραχές των οποίων ο υπολογισμός οφείλεται στα επιτεύγματα της Γενετικής επιστήμης και εξέλιξης (Hodapp & DesJardin, 2002).

Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες διακρίνονται σε αριθμητικές και δομικές (κατασκευαστικές). Οι αριθμητικές συνήθως αφορούν στην ύπαρξη υπεράριθμων χρωμοσωμάτων (π.χ. Τρισωμία 21), ενώ οι δομικές εκφράζονται με διάφορους τρόπους όπως χρωμοσωμική αστάθεια (αυτόματο ρήγμα σε κάποιο σκέλος χρωμοσώματος), μεταθέσεις (ανταλλαγή τμημάτων μη ομολόγων χρωμοσωμάτων), αναστροφή τμημάτων (προερχόμενων από ρήγματα) στο ίδιο χρωμόσωμα, κ.ά. (Αγγελοπούλου-Σακαντάφη, 2004).

Τα επίπεδα της Ν.Κ ταξινομούνται με βάση τον νοομετρικό έλεγχο που γινόταν στα παιδιά με Ν.Κ μέσω της χορήγησης ειδικών σταθμισμένων τεστ από ειδικούς. Παραδοσιακά, τα τέσσερα επίπεδα της Ν.Κ σύμφωνα με τον Δείκτη Νοημοσύνης (IQ) είναι η *ελαφρά* (mild) Ν.Κ, η *μέτρια* (severe), η *σοβαρή* (severe) και η *βαριά* (profound). Το 1992 το Α.Α.Ι.Μ.Ρ πρότεινε διαφορετικό σύστημα ταξινόμησης το οποίο δεν θα βασίζεται στα αποτελέσματα του Δείκτη Νοημοσύνης αλλά αντί αυτού, στο επίπεδο υποστήριξης του ατόμου που

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

απαιτείται για να λειτουργεί επιτυχώς μέσα στο πλαίσιο της κοινωνίας. Τα επίπεδα αυτά είναι: η *κατά διαστήματα υποστήριξη* (intermittent support), η *περιορισμένη υποστήριξη* (limited support), η *εκτεταμένη υποστήριξη* (extensive support) και η *διάχυτη υποστήριξη* (pervasive support). Ωστόσο, τα παραπάνω επίπεδα της Ν.Κ δεν έχουν αποδεχθεί ευρέως όσο τα παραδοσιακά επίπεδα τα οποία βασίζονται στα αποτελέσματα του IQ (Hourcade, 2002).

Η πρώτη επίσημη αναπτυξιακή προσέγγιση της Ν.Κ έγινε από τον Edward Zigler στα τέλη του 1960. Η συγκεκριμένη προσέγγιση έδωσε το έναυσμα διεξαγωγής πολυάριθμων ερευνών για τον συγκεκριμένο τομέα (Burack, Hodapp, & Zigler, 1998). Εντούτοις, ήδη από τη δεκαετία του '40, ο Kounin (1941), είχε καταλήξει στο συμπέρασμα ότι οι διεργασίες της σκέψης των παιδιών με Ν.Κ παρουσιάζουν μεγαλύτερη γνωστική ακαμψία συγκρινόμενες με αυτές των παιδιών με τυπική ανάπτυξη. Η ακαμψία ορίζεται ως η εμμονή ή η μη αλλαγή της συμπεριφοράς, ενώ οι συνθήκες απαιτούν αλλαγή (Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009).

Σύμφωνα με τον Tremblay (2010), ελλείμματα στις γνωστικές ικανότητες και στην προσαρμοστική συμπεριφορά, μπορούν να αυξήσουν τον κίνδυνο για ψυχοπαθολογικές διαταραχές σε παιδιά με νοητική ανεπάρκεια (Nuono & Buono, 2011). Αν και οι λόγοι για αυτόν τον κίνδυνο είναι περίπλοκοι, κατά τους Matson (1985), Matson & Sevin (1994), αυτοί συχνά συνδέονται με τα ελλείμματα στη γνωστική, την κοινωνική και την νευρολογική λειτουργία (Burack, και συν., 1998).

Ο ρυθμός ανάπτυξης των παιδιών με Ν.Κ θα μπορούσε να προβλέπεται από καθυστερήσεις στην γνωστική ανάπτυξη, η οποία και καθορίζει την αδυναμία στον γενικό μαθησιακό μηχανισμό, που είναι υπεύθυνος για όλες τις εκφάνσεις της ανάπτυξης, συμπεριλαμβανομένης και εκείνης της γλώσσας (Burack, και συν., 1998). Μολαταύτα, κατά τον Jordan (1976), τα μισά ή όλα τα παιδιά με Ν.Κ παρουσιάζουν σημαντική γλωσσική καθυστέρηση (Fowler, 1998 στο Burack, και συν., 1998). Σύμφωνα με τους Abbeduto & Rosenberg (1993) και τον Rosenberg (1982), μερικά παιδιά με Ν.Κ, συγκεκριμένα εκείνα με χαμηλότερα επίπεδα IQ, συνήθως παρουσιάζουν ελλείμματα άρθρωσης (Burack, και συν., 1998), καθώς επίσης, κατά τα λεγόμενα του Jordan (1976), τα μισά ή όλα τα παιδιά με Ν.Κ παρουσιάζουν σημαντική γλωσσική καθυστέρηση (Burack, και συν., 1998). Ακόμα, όσον αφορά την ανάπτυξη της πραγματολογίας (ανάπτυξη του λόγου, ικανότητα διαχείρισης της γλώσσας, ευαισθησία στις ανάγκες του ακροατή) σε παιδιά με Ν.Κ αυτή φαίνεται να

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

ποικίλλει εξαιτίας των ποικίλων συνδρόμων με συνοδό πρόβλημα την Ν.Κ (Burack, και συν., 1998).

Όσον αφορά την λεκτική μνήμη, σύμφωνα με τους Cromer (1974), Ellis (1970), Graham (1974), Hulme & MacKenzie (1992), υπάρχει μία αδυναμία η οποία παίζει ένα σημαντικό ρόλο στις δυσκολίες που αντιμετωπίζουν τα παιδιά με Ν.Κ στο γλωσσικό επίπεδο (Burack, και συν., 1998). Σύμφωνα με άλλους, όμως, ερευνητές όπως ο Deward (1979) και οι Natsopoulos & Xeromeritou (1990), υπάρχει διαφωνία με αυτή τη θέση διότι εκείνοι απέτυχαν να βρουν μια συσχέτιση μεταξύ της μνήμης αριθμών (digit span) και της συντακτικής κατανόησης (Burack, και συν., 1998).

Εν γένει, επομένως, υπάρχει μια ήπια ή μέτρια ή σοβαρή καθυστέρηση στην πραγματοποίηση των αναπτυξιακών τους επιτευγμάτων. Παρόλο αυτά, τα παιδιά με νοητική ανεπάρκεια είναι εκπαιδύσιμα εφόσον γίνονται σημαντικές τροποποιήσεις του σχολικού προγράμματος και του πλαισίου όπου τα περιβάλλει, όποτε κρίνεται απαραίτητο (Πολυχρονοπούλου, 2008).

1.2 Αιτιολογικοί παράγοντες της Νοητικής Καθυστέρησης.

Η αιτιολογία παραμένει άγνωστη σε ποσοστό 65-75% (Αγγελοπούλου-Σακαντάμη, 2004). Σύμφωνα με την αναπτυξιακή προσέγγιση του Zigler για την Ν.Κ (1967, 1969), προσδιόρισε σε δύο ομάδες, τα άτομα με την συνηθισμένη Ν.Κ και τα άτομα με την οργανική Ν.Κ. Τα άτομα με την συνηθισμένη Ν.Κ είναι συχνά, τα παιδιά γονέων με χαμηλό IQ. Η Ν.Κ τους πιθανόν, οφείλεται σε μερικούς συνδυασμούς γενετικών (κληρονομικών) και περιβαλλοντικών παραγόντων. Τα άτομα με την οργανική Ν.Κ, σε αντίθεση, παρουσιάζουν μία από τις αρκετές εκατοντάδες προγεννητικές, περιγεννητικές και μεταγεννητικές αιτιολογίες, οι οποίες συσχετίζονται με την Ν.Κ (Burack, και συν., 1998).

1.2.1 Προγεννητικά αίτια

Σύμφωνα με τους Gustavson, Hagberg & Sars (1977), τα προγεννητικά αίτια αντιστοιχούν περίπου στο 60-80% των αιτιολογικών παραγόντων, οι οποίοι μπορεί να είναι γενετικοί ή μη γενετικοί (Ashrafi, 2011).

Γενετικοί παράγοντες (κληρονομικοί, ενδογενείς, πρωτογενείς)

Οι γενετικές αιτίες μπορούν να χωριστούν σε χρωμοσωμικές διαταραχές και σε μη χρωμοσωμικές γενετικές διαταραχές (Ashrafi, 2011).

Οι χρωμοσωμικές διαταραχές οφείλονται στην παρουσία ενός επιπλέον χρωμοσώματος αλλά και σε μεταλλάξεις των γονιδίων, τα οποία είναι τα βασικά συστατικά του γενετικού μηχανισμού (Fraklin & Mansuy, 2011). Η παρουσία διαφόρων δυσμορφιών όπως στα μάτια, τη μύτη, το στόμα, την καρδιά, τους πνεύμονες και το σκελετό είναι αποτέλεσμα χρωμοσωμικών διαταραχών.

Οι μη χρωμοσωμικές γενετικές συνθήκες αφορούν λάθη στον μεταβολισμό και μερικές ανωμαλίες στην υποδομή του εγκεφάλου (Ashrafi, 2011).

Μη γενετικοί παράγοντες (περιβαλλοντικοί, εξωγενείς, δευτερογενείς)

Οι μη γενετικοί προγεννητικοί παράγοντες αποτελούνται από περιβαλλοντικά αίτια (Ashrafi, 2011), όπως διατροφή της εγκύου, συγκινησιακή κατάσταση της εγκύου, μολυσματικές ασθένειες από τις οποίες μπορεί να προσβληθεί η μητέρα (π.χ. ερυθρά, παρωτίτιδα, ηπατίτιδα, ιλαρά, έρπητας κ.ά.) και αφροδισιακά νοσήματα της μητέρας (π.χ. σύφιλη). Σύμφωνα με τους Baumeister, Woodley, & Zanthos, οι τοξίνες (αλκοόλ, ναρκωτικά, καπνός και μόλυβδος) μπορούν να έχουν επίσης, αρνητικές συνέπειες στην ανάπτυξη του εμβρύου (Jacobson & Mulick, 1996). Τέλος, σύμφωνα με τους Baumeister, Kupstas και συνεργάτες τους, όσο νωρίτερα υπάρξει κάποια μόλυνση στην έγκυο, εάν δεν θεραπευτεί, τόσο πιο σοβαρές είναι οι επιπτώσεις στο βρέφος (Jacobson & Mulick, 1996).

1.2.2 Περιγεννητικά αίτια

Κατά τους Gustavson, Hagberg, & Sars (1977:66), τα περιγεννητικά αίτια είναι υπεύθυνα για το 10-20% των περιπτώσεων με Ν.Κ (Ashrafi, 2011), και σύμφωνα με την Βασιλείου (1998), περιλαμβάνουν τον δύσκολο ή πρόωρο τοκετό, την περιγεννητική ασφυξία, την ανοξία, τραύμα στην κεφαλή ή στον εγκέφαλο κ.ά. (Παπουτσάκη, 2011). Η ανοξία, η οποία μπορεί να προκληθεί στο παιδί κατά τη ώρα του τοκετού, έχει σαν αποτέλεσμα το σοβαρό τραυματισμό του εγκεφάλου, που μπορεί να οδηγήσει σε λειτουργικές διαταραχές ή ακόμη και στον θάνατο (Καραπέτσας, 1988).

1.2.3 Μεταγεννητικά αίτια

Τα μεταγεννητικά αίτια μπορεί να είναι ατυχήματα, ασθένειες, υποσιτισμός, λοιμώξεις όπως, εγκεφαλίτιδα, χαμηλό κοινωνικό-οικονομικό οικογενειακό ή κοινωνικό περιβάλλον κ.ά. (Παπουτσάκη, 2011). Σύμφωνα με τους Gustavson, Hagberg, & Sars (1977), οι μεταγεννητικές αιτίες όπως η μηνιγγίτιδα και εγκεφαλίτιδα, τα τραύματα, η κακή διατροφή, η φτώχεια, η ψυχοκοινωνική στέρηση και η μολυβδίαση υπολογίζεται ότι συσχετίζονται με πάνω από το 10% των περιπτώσεων της Ν.Κ (Ashrafi, 2011).

Στο επόμενο κεφάλαιο θα παρουσιάσουμε αναλυτικά ορισμένα γενετικά σύνδρομα που συσχετίζονται με τη Ν.Κ και τα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά τους.

2. ΕΠΙΣΚΟΠΗΣΗ ΤΗΣ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑΣ

2.1. Παρουσίαση Συνδρόμων

2.1.1. Σύνδρομο Apert

2.1.1.1. Γενικά στοιχεία του Συνδρόμου Apert.

Αρχικά, το Σύνδρομο Apert (Σ.Α) περιγράφηκε από τον Wheaton (1894), (Ciasca, και συν., 2001). Στην συνέχεια, ο Apert (1906) δημοσίευσε μία περίληψη εννέα περιπτώσεων, και οι Park & Powers (1920), έγραψαν μία άριστη μονογραφία για τη διαταραχή αυτή (Ciasca, και συν., 2001). Σύμφωνα με τους Moloney & Slaney (1996) και Ibrahimi, Chiu, McCarthy, & Mohammadi (2005), η πιο πρόσφατη αποδεχόμενη άποψη για την προέλευση του Σ.Α αφορά δύο μεταλλάξεις στο γονίδιο (FGFR2) (Yacubian-Fernandes, και συν., 2005). Πρόκειται για μία σπάνια γενετική κρανιοπροσωπική διαταραχή όπου σύμφωνα με τον Hederson και τους συνεργάτες του, (1995), το ποσοστό εμφάνισής του είναι 1:160.000 γεννήσεις (Benjamin, Trowers, & Schachner, 2005). Επίσης, οι Cohen, Kleiborg, & Lammer (1992), σύμφωνα με την συλλογή μόνο γαλλικών περιπτώσεων, εκτίμησαν ότι η επικράτηση του Σ.Α ξεκινά από 1:55.000 γεννήσεις (Renier, και συν., 1996), ενώ σύμφωνα με τον David και τους συνεργάτες του (1982), στην Νότια Αυστραλιανή περιοχή δημοσιεύθηκε η συχνότητα 1:317.000 γεννήσεις με ασθενείς οι οποίοι εξετάστηκαν μεταξύ του 1961 και 1975 (Da Costa, 2004).

Το σύνδρομο αυτό είναι μοναδικό εξαιτίας της συνδακτυλίας των δακτύλων του χεριού και του ποδιού (Da Costa, 2004 • Yacubian-Fernandes, και συν., 2005), η οποία συμβαίνει σαν ένα συνεχές και συχνό επακόλουθο του συνδρόμου. Οι συγκεκριμένες χαρακτηριστικές δυσμορφίες στα δάχτυλα των χεριών και των ποδιών κάνουν συχνά την περίπτωση αυτή διακριτή από άλλα κρανιοπροσωπικά σύνδρομα μα και δύσκολη την ανεξάρτητη κίνηση των χεριών, έχοντας σαν αποτέλεσμα, το παιδί να αντιμετωπίζει πιθανόν δυσκολία στην λεπτή κινητικότητα.

Επιπλέον, η απώλεια ακοής και η αυξημένη ευπάθεια σε ωτίτιδες, προκύπτουν από τη μη φυσιολογική άνω αναπνευστική ανατομική ανωμαλία που έχει σημειωθεί στις

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

περιπτώσεις των ασθενών με Σ.Α (Da Costa, 2004). Το Κεντρικό Νευρικό Σύστημα παρουσιάζει ανωμαλίες, οι οποίες είναι περισσότερο συχνές στο σύνδρομο αυτό συγκριτικά με άλλες συνδρομικές διαταραχές (Renier, και συν., 1996).

2.1.1.2. Η νοημοσύνη των ατόμων με Σύνδρομο Apert.

Στο Σ.Α. μπορεί να υπάρχει Ν.Κ. αλλά υπάρχουν και περιπτώσεις με τυπική ευφυΐα, οι οποίες έχουν καταγραφεί στην βιβλιογραφία. Παρόλο αυτά, το γεγονός της Ν.Κ είναι άγνωστο (Ciasca, και συν., 2001). Γενικά, ωστόσο, οι πιο κοινοί παράγοντες που φαίνεται να καθορίζουν την Ν.Κ είναι οι περιγεννητικοί παράγοντες, όπως η υδροκεφαλία, οι δυσπλασίες του Κεντρικού Νευρικού Συστήματος, και η αύξηση της πίεσης του εγκεφάλου (Ciasca, και συν., 2001) και το οικογενειακό περιβάλλον (Yacubian-Fernandes, και συν., 2005).

Ο μέσος όρος του νοητικού επιπέδου των παιδιών αυτών ποικίλλει ανά έρευνες. Για παράδειγμα, στην έρευνα του Renier και των συνεργατών του (1996), 38 παιδιά με Σύνδρομο Apert μεγαλύτερα των τριών ετών είχαν μέσο όρο στο νοητικό τους επίπεδο (IQ) 62. Ενώ ο μέσος όρος ήταν παραπάνω από 70 στα 12 από αυτά.

Η έρευνα των Patton, Goodship, Hayward, & Lansdown (1988), σε μία ομάδα 29 ασθενών με Σ.Α, το 48% είχαν μέσο ή οριακό IQ, το 31% είχε ήπια Ν.Κ, το 14% είχε μέτρια Ν.Κ και το 7% είχε σοβαρή Ν.Κ. Παρεμπιπτόντως, τα αποτελέσματα αυτά είναι ως ένα βαθμό αμφισβητήσιμα επειδή εννέα από τα 29 παιδιά είχαν «ανεπίσημη» αξιολόγηση (Renier, και συν., 1996).

Στην έρευνα των Shipster, Hearst, Dockrell, Kilby, & Hayward (2003), αξιολογήθηκε η γνωστική περιοχή, οι δεξιότητες του λόγου και της γλώσσας σε 10 παιδιά με Σύνδρομο Apert (ηλικίας 4 ετών και 11 μηνών έως 5 ετών και 11 μηνών) (Da Costa, 2004). Οι συγγραφείς κατέληξαν πως το αποτέλεσμα του διανοητικού πηλίκου είναι υψηλότερο από εκείνο των προηγούμενων ερευνών. Οι διαφορές αυτές μεταξύ των νοητικών αποτελεσμάτων ίσως οφείλεται στην ευρύτερη παρέκκλιση των ηλικιών που εξετάζονται στις έρευνες και στις διαφορές πρωτοκόλλων και μεθοδολογικών παραγόντων (Da Costa, 2004).

Τέλος, στην έρευνα της Ciasca και των συνεργατών της (2001), τα αποτελέσματα της μίας από τις δύο περιπτώσεις που εξετάστηκαν, ένα κορίτσι 12 ετών και 9 μηνών, επαλήθευσαν την Ν.Κ που παρουσιάζεται στο Σύνδρομο Apert, όπως αναφέρεται και στη

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

βιβλιογραφία. Ο ασθενής εμφάνισε δυσκολία στα τεστ ρυθμού, απτικής ικανότητας, μνήμης, μαθηματικών και αριθμητικής. Παρόλο αυτά, στην άλλη περίπτωση του κοριτσιού που εξετάστηκε ηλικίας 8 ετών και 5 μηνών, τα αποτελέσματα διαφέρουν από τις περιπτώσεις της βιβλιογραφίας διότι παρουσίασε τυπικό νοητικό επίπεδο, χωρίς άλλα ελλείμματα.

Το τελικό IQ των ασθενών με Σ.Α μελετήθηκε ότι συνδέεται από τρεις παράγοντες στην έρευνα του Renier και των συνεργατών του (1996), οι οποίοι εξετάζονται πάνω από τρία χρόνια. Αυτοί οι παράγοντες είναι i) η ηλικία εγχείρισης, ii) οι εγκεφαλικές δυσλειτουργίες και iii) η ποιότητα του οικογενειακού περιβάλλοντος.

Οι πιο σημαντικοί από αυτούς είναι η ηλικία εγχείρισης και οι διαφραγματικές ανωμαλίες διότι παραδείγματος χάρη, οι ασθενείς που δεν έχουν υποβληθεί σε κάποια εγχείριση έχουν συνήθως IQ μικρότερο από 70. Ωστόσο, υπάρχουν άλλες έρευνες όπως των Kaplan (1991) και του Patton και των συνεργατών του (1988), όπου ο χρόνος της εγχείρισης δεν συσχετίζεται με τις καλύτερες επιδόσεις στο νοητικό επίπεδο (Yacubian-Fernandes, και συν., 2005). Ακόμη, υπάρχουν στατιστικά σημαντικές διαφορές στο νοητικό ηλικίο μεταξύ παιδιών με ή χωρίς διαφραγματικές ανωμαλίες. Οι Lefebvre, Travis, & Arndt (1986), δημοσίευσαν μία ομάδα 35 παιδιών με Σύνδρομο Apert, η οποία είχε υποβληθεί σε επέμβαση σε ηλικία μέσου όρου τριών μηνών. Οι 20 ασθενείς από αυτούς είχαν μέσο όρο στο διανοητικό τους επίπεδο 73.6 σε ψυχομετρικές υποδοκιμασίες. Αυτός ο μέσος όρος, όμως, κατήλθε στο 63, όταν οι ερευνητές εξέτασαν το IQ και σε άλλες περιοχές (Renier, και συν., 1996).

Στην έρευνα του Yacubian-Fernandes και των συνεργατών του (2005), η ποιότητα του οικογενειακού περιβάλλοντος είναι ο πιο σημαντικός παράγοντας που συνεπάγεται την νοητική ανάπτυξη των ασθενών με σύνδρομο Apert και το μορφωτικό επίπεδο των γονιών τους επίσης.

Όσον αφορά το ρόλο του οικογενειακού περιβάλλοντος στο αποτέλεσμα της νοητικής λειτουργίας σε παιδιά με Σύνδρομο Apert, ο Renier και οι συνεργάτες του (1996), επισήμαναν πως τα παιδιά, τα οποία εισάγονται σε νοσοκομεία/ιδρύματα έχουν χαμηλότερο νοητικό ηλικίο από εκείνα τα παιδιά τα οποία ζουν σε ένα φυσιολογικό οικογενειακό περιβάλλον. Είναι γεγονός, πως όλοι οι ασθενείς με Σύνδρομο Apert που έχουν εισήχθη σε νοσοκομεία/ιδρύματα είναι μια σειρά παιδιών που εγκαταλείφθηκαν μετά την γέννησή τους. Αρκετοί συγγραφείς, όπως οι Capsis (1991), Galli (1976), & Laitinen (1956) έχουν τονίσει

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

την αναστρέψιμη επίδραση της ιδρυματοποίησης για τα παιδιά αυτά. Συχνά, τα παιδιά αυτά διαγιγνώσκονται λαθεμένα από ειδικούς ως νοητικά καθυστερημένα μόνο, βασισμένοι αποκλειστικά στην εμφάνισή τους. Τα παιδιά με Σύνδρομο Apert θα πρέπει να μεγαλώνουν σε ένα φυσιολογικό οικογενειακό περιβάλλον με την ενεργή βοήθεια ψυχολόγων (Renier, και συν., 1996).

Από τα παραπάνω φαίνεται ότι το νοητικό ηλικίο των ατόμων με Σ.Α δεν είναι απολύτως αποσαφηνισμένο στην βιβλιογραφία εφ' όσον αναφέρονται σε αυτήν αρκετές αντιφατικές απόψεις. Διάφορες έρευνες επισημαίνουν ότι ο μέσος όρος του νοητικού ηλικίου των περιπτώσεων με Σ.Α είναι σε κάποιες από αυτές τυπικός, σε άλλες οριακός ενώ σε κάποιες άλλες υπολείπεται του οριακού μιλώντας είτε για μέτρια είτε για σοβαρή Ν.Κ. Ακόμα, ο τελικός μέσος όρος του νοητικού ηλικίου των ατόμων με Σ.Α φαίνεται στην έρευνα του Renier και των συνεργατών του (1996), να καθορίζεται από τρεις παράγοντες, την ηλικία εγχείρισης, τις εγκεφαλικές δυσλειτουργίες και την ποιότητα του οικογενειακού περιβάλλοντος. Ωστόσο, όσον αφορά τους παραπάνω παράγοντες υπάρχει διχογνωμία ως προς το κατά πόσο σημαντική είναι η επίδρασή τους στο τελικό μέσο όρο του νοητικού ηλικίου.

2.1.1.3. Η φωνολογική αξιολόγηση και η ανάπτυξη της γλώσσας στο Σύνδρομο Apert.

Στη φωνολογική αξιολόγηση των δύο περιπτώσεων στην έρευνα της Ciasca και των συνεργατών της (2001), ήταν πιθανή ούτως ή άλλως η παρουσία φωνολογικής απόκλισης και δυσκολίας στην διαχείριση του λόγου. Η φωνολογική απόκλιση και στις δύο περιπτώσεις υποστηρίχθηκε ότι οφείλεται στην παρουσία ή όχι υποαιμάτωσης στην κροταφική περιοχή. Στην περίπτωση του 12χρονου κοριτσιού υπήρχε υποαιμάτωση στη συγκεκριμένη εγκεφαλική περιοχή. Στην περίπτωση του 8χρονου κοριτσιού δεν υπήρχε ένδειξη υποαιμάτωσης παρά μόνο καθυστέρηση στην γλωσσική ανάπτυξη.

Όσον αφορά την γλώσσα, υπάρχουν λίγες περιπτώσεις αναφοράς, οι οποίες βρίσκονται στη βιβλιογραφία. Μία μελέτη από αυτές που θα μπορούσε να αναφερθεί είναι του Misquiatti (1996), ο οποίος εξέτασε οκτώ άτομα με Σύνδρομο Apert, τέσσερα με Σύνδρομο Crouzon και τρία με Σύνδρομο Pfeiffer. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι τα εννέα άτομα παρουσίαζαν ακουστική απώλεια ήπιου έως σοβαρού βαθμού. Μόνο δύο άτομα είχαν φυσιολογική ακοή και μόνο τέσσερα άτομα είχαν ήπια Ν.Κ. Οι διαφοροποιήσεις στην

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

γλώσσα υποστηρίχθηκε ότι σχετίζονται με την παραγωγή και την κατανόηση του προφορικού λόγου. Σε όλους τους εξεταζόμενους υπήρχε διαφορετική αξιολόγηση της καθυστέρησης στην απόκτηση της γλώσσας.

Υπάρχει τελικά αξιοπιστία στα δεδομένα που αναφέρονται στην αναπτυξιακή πορεία των ατόμων με Σύνδρομο Apert;

Στην πραγματικότητα, οι περισσότερες δημοσιεύσεις που έχουν ασχοληθεί με το Σύνδρομο Apert έχουν βασιστεί σε μελέτες περίπτωσης (case study) και σε πολύ μικρές ομάδες χωρίς να έχουν εστιάσει ιδιαίτερα στη νοητική ανάπτυξη (Renier, και συν., 1996).

Δύο μελέτες των Lefebvre, Travis, & Arndt (1986), και του Patton και οι συνεργάτες του (1988), έχουν εστιάσει στη νοητική ανάπτυξη που συμβαίνει στο Σύνδρομο Apert, οι οποίες όμως παρουσίασαν αποκλίνοντα αποτελέσματα μεταξύ τους (Renier, και συν., 1996).

Από την μία πλευρά, πολλοί συγγραφείς όπως οι Campis (1991), Galli (1976), Laitinen (1956), & Patton και οι συνεργάτες του (1988), τονίζουν τη σημαντική επίδραση της εισαγωγής των παιδιών αυτών σε νοσοκομεία/ιδρύματα για την εμφάνιση νοητικής καθυστέρησης (Renier, και συν., 1996), και από την άλλη, συγγραφείς όπως οι Cohen & Kreiborg (1990), υπογραμμίζουν την συχνότητα των εγκεφαλικών δυσμορφιών ως σημαντικό παράγοντα για την εμφάνιση Ν.Κ. παρότι η συγκεκριμένη πρόταση για τις δυσμορφίες αυτές δεν είναι ακριβώς γνωστές. Αυτές, όμως, οι ενδιαφέρουσες υποθέσεις δεν έχουν μελετηθεί διεξοδικά και προσεκτικά για τα άτομα με Σύνδρομο Apert.

Στην συνέχεια, είναι ιδιαίτερα ενδιαφέρον να υπογραμμιστεί μία έρευνα των Rogers-Salyer, Jensen, & Barden (1987), οι οποίοι μελέτησαν την επίδραση της ελκυστικότητας της εμφάνισης του προσώπου, στην συμπεριφορά προσκόλλησης μητέρων που έχουν παιδιά με δυσμορφίες στο πρόσωπό σε σύγκριση με μητέρες που έχουν φυσιολογικά παιδιά. Εκείνοι παρατήρησαν μία αξιολογή αναστάτωση των μητέρων με παιδιά που παρουσίαζαν κρανιοπροσωπικές δυσμορφίες επηρεάζοντας την σχέση μεταξύ τους και ολοκλήρωσαν λέγοντας πως πρέπει να διορθώνονται όσο το δυνατό πιο γρήγορα αυτές οι δυσμορφίες στο πρόσωπο των παιδιών προκειμένου να ελαττώνεται η περίπτωση ανησυχίας της μητέρας, η οποία, επακόλουθα, επηρεάζει το συναισθηματικό δέσιμο μεταξύ μητέρας-παιδιού (Renier, και συν., 1996).

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

Τέλος, σύμφωνα με τον Humphreys (1991), "δεν υπάρχουν δυστυχώς αξιόπιστα δεδομένα τα οποία να προβλέπουν επακριβώς το αναπτυξιακό αποτέλεσμα στους ασθενείς με Σύνδρομο Apert " (Renier, και συν., 1996).

2.1.2. Σύνδρομο Dandy Walker

2.1.2.1. Γενικά χαρακτηριστικά του Συνδρόμου Dandy Walker.

Το Σύνδρομο Dandy Walker (Σ.DW) συχνά ονομάζεται και Dandy Walker Σύμπλεγμα (complex). Το συγκεκριμένο σύνδρομο συμβαίνει σχετικά σε 1:25.000 γεννήσεις, και περισσότερο εμφανίζεται στις γυναίκες. Παρόλο όμως την συχνή επανάληψή του, πολύ μικρή έκταση ερευνών έχει διερευνήσει το θέμα του συμπλέγματος αυτού. Γνωρίζουμε, ωστόσο, ότι πρόκειται για ένα συγγενές σύνδρομο δυσμορφίας, στο οποίο αναμειγνύεται η παρεγκεφαλίδα και το υγρό του εγκεφάλου που βρίσκεται γύρω της γεγονός που καταλήγει σε αναπτυξιακή καθυστέρηση και γνωστικές δυσκολίες (Love, Huddleston, Olney, Wrubel, Visootsak, 2011).

Το σύνδρομο αυτό χαρακτηρίζεται από δυσπλασίες του Κεντρικού Νευρικού Συστήματος, αλλά στην κατάσταση αυτή υπάρχει ετερογενή αιτιολογία (Tohyama, και συν., 2010). Το Σ.DW μπορεί να παρουσιαστεί ξαφνικά ή να αναπτυχθεί απαρατήρητα. Τα τυπικά συμπτώματα, τα οποία συνήθως συμβαίνουν στην πρώιμη νηπιακή ηλικία, στο Σ.DW υπάρχει πιο αργή κινητική ανάπτυξη και σταδιακή μεγέθυνση του κρανίου. Σε μεγαλύτερα παιδιά, η πίεση που ασκείται στον εγκέφαλο μπορεί να προκαλέσει αποτελέσματα όπως η ευερεθιστότητα, ο εμετός και οι σπασμοί. Η μακροζωία λοιπόν, εξαρτάται από την δριμύτητα του συνδρόμου και τις συσχετιζόμενες δυσπλασίες.

Τα παιδιά με τα λιγότερο σοβαρά συμπτώματα ίσως έχουν τυπική νοητική ανάπτυξη, ενώ τα παιδιά που παρουσιάζουν σοβαρές δυσπλασίες ίσως έχουν Ν.Κ. Απεναντίας, στην έρευνα των Sawaya και McLaurin (1981), τα αποτελέσματα του νοητικού επιπέδου (IQ) έδειξαν ότι το 71% των ασθενών με Σ.DW έχουν μη τυπική νοητική ανάπτυξη (IQ < 83) καθώς επίσης δεν υπάρχει σημαντική σχέση μεταξύ της καθυστέρησης και των σχετικών ανωμαλιών. Παρόλο αυτά, η αγενεσία του μεσολόβιου σε δύο ασθενείς σχετίστηκε με τη χαμηλή νοητική ανάπτυξη (IQ's από 50 και 73).

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

Συμπερασματικά θα λέγαμε ότι τα άτομα με Σ.DW παρουσιάζουν αναπτυξιακή καθυστέρηση και γνωστικές δυσκολίες. Γενικότερα, όμως, το συγκεκριμένο σύμπλεγμα δεν έχει ερευνηθεί και μελετηθεί αρκετά στην βιβλιογραφία ούτως ώστε να γνωρίζουμε τα ακριβή χαρακτηριστικά του γενικού προφίλ του.

2.1.2.2. Αναπτυξιακά αποτελέσματα συνύπαρξης Συνδρόμου Down και Συνδρόμου Dandy Walker.

Η συνύπαρξη του Συνδρόμου Down Σ.D και του Σ.DW είναι σχετικά ασυνήθιστη, γι' αυτόν τον λόγο οι επιπτώσεις της συνύπαρξης αυτής όσον αφορά τα αναπτυξιακά αποτελέσματα δεν έχουν πλήρως αποσαφηνιστεί (Love, και συν., 2011). Στην έρευνα αυτή πραγματοποιήθηκε μία μελέτη περίπτωσης ενός παιδιού 37 μηνών, το οποίο παρουσίαζε συγχρόνως τα δύο προαναφερθέντα σύνδρομα. Ο ασθενής αυτός παρουσίαζε μεγαλύτερα ελλείμματα στις κινητικές δεξιότητες του σε σύγκριση με παιδιά με Σ.D τα οποία δεν είχαν Σ.DW. Σημειωτέον, η συνύπαρξη του δύο αυτών συνδρόμων έχει προηγουμένως αναφερθεί σε μόνο δύο περιπτώσεις (Constantini, Pomeranz, & Hoffman, 1989 • Estroff, Scott, & Benacerraf, 1992 στο Love, και συν., 2011).

Τέλος, τα παιδιά με Σ.D και Σ.DW είναι ικανά να σημειώσουν πρόοδο στο αναπτυξιακό τους ορόσημο με την πρώιμη παρέμβαση ή θεραπεία και την απαραίτητη καθοδήγηση και υποστήριξη.

2.1.3. Σύνδρομο Down (Τρισωμία 21)

2.1.3.1. Γενικά στοιχεία συνδρόμου Down.

Το Σύνδρομο Down (Σ.Δ), σύμφωνα με τους Legeune (1990), Roizen & Patterson (2003), είναι μια από τις πιο συχνές αιτίες Ν.Κ. η οποία προσφάτως, επηρεάζει σχεδόν 1:700-1.000 γεννήσεις (Carlier, και συν., 2011). Η γενετική αυτή διαταραχή συμβαίνει κατά τον Leguine και τους συνεργάτες του (1958), όταν υπάρχει μία επιπλέον αντιγραφή στο ζεύγος του χρωμοσώματος 21 (Silverman, 2007), (Βλ. Εικόνα 1).

Σύμφωνα με τους Dykens, Hodapp, & Finucane (2000), τα κοινά φυσικά συμπτώματα των ατόμων με Σ.Δ. είναι το χαμηλό ανάστημα, η συγγενής καρδιακή νόσος, τα ακουστικά ελλείμματα και τα ευδιάκριτα κρανιοπροσωπικά χαρακτηριστικά (Connors, Moore, Loveall, Merrill, 2011). Τα κρανιοπροσωπικά και μυοσκελετικά τους χαρακτηριστικά, σύμφωνα με τον Epstein (1989), αυξάνουν τον κίνδυνο της υγείας τους από καρδιακές διαταραχές και τη νόσο Alzheimer σε μεγαλύτερη ηλικία (Silverman, 2007).

Γενικότερα, σύμφωνα με τον Miller (1990), τα παιδιά με Σ.Δ παρουσιάζουν μία ασυγχρονία στη γνωστική και επικοινωνιακή τους ανάπτυξη, αποκτώντας παραγωγικές γλωσσικές δεξιότητες σε πιο αργό ρυθμό από άλλες γνωστικές δεξιότητες (Burack, Hodapp, & Zigler, 1998). Οι γνωστικές δυσκολίες κυμαίνονται σε ήπια έως σοβαρή κλίμακα. Στα άτομα αυτά έχουν παρουσιαστεί σχετικές δυνατότητες και δυσκολίες.

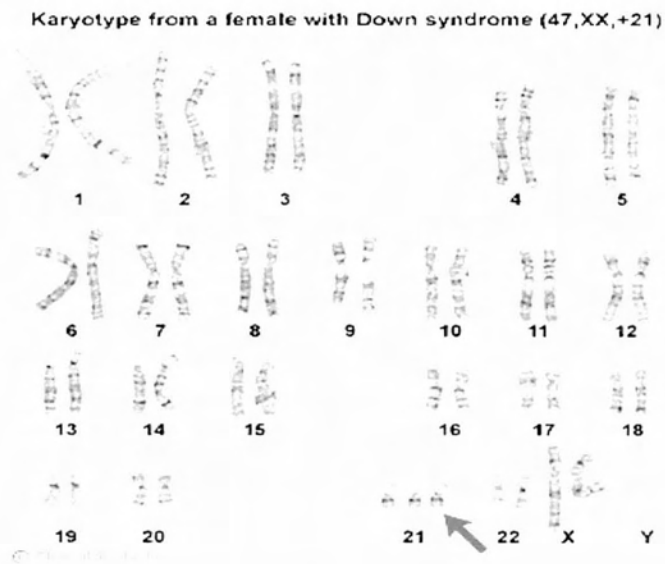
Οι γνωστικές δυνατότητες, για παράδειγμα, κατά τον Hodapp και τους συνεργάτες του (1992), έχουν εντοπιστεί στον οπτικό τομέα (Couzens, Cuskelly, & Haynes (2011), και πιο συγκεκριμένα, σύμφωνα με τους Gathercole & Alloway (2006), στην οπτικοχωρητική βραχυπρόθεσμη μνήμη (Couzens, και συν., 2011), τις μιμητικές ικανότητες κατά τους Kanno & Ikeda (2002) και τους Zoia, Pelammatib, & Rumiatic (2004), (Couzens, και συν., 2011), και την γενική προσέγγιση των οπτικών ερεθισμάτων, σύμφωνα με τους Bihrlle, Bellugi, Delis, & Marks (1989) και τον Zoia και συνεργάτες του, (2004) (Couzens, και συν., 2011).

Μία γνωστική δυσκολία, από την άλλη πλευρά, σύμφωνα με τους Kasari, Freeman, & Hughes (2001), είναι η κακή επίδοση των παιδιών αυτών στην αναγνώριση συναισθημάτων σε σχέση με τυπικώς αναπτυσσόμενα παιδιά και άλλα παιδιά με Ν.Κ (McElwee & Bernard, 2002). Ακόμα, η παραγωγή λόγου και η γραμματική κατανόηση είναι υπερβολικά περιορισμένες όπως είναι και η βραχυπρόθεσμη λεκτική τους μνήμη (Connors, και συν.,

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

2011). Οι γνωστικές δυσκολίες, εν κατακλείδι, σύμφωνα με τους Hodapp & Dykens (2004), ίσως επιδεινώνονται εξαιτίας της έλλειψης χρήσης και οι γνωστικές δυνατότητες ίσως αυξάνονται μέσω της άσκησης (Couzens, και συν., 2011).

Σύμφωνα με τον Gibson (1978), μελέτες έχουν δείξει ότι οι κύριοι παράγοντες που επηρεάζουν το ατομικό προφίλ του Σ.Δ. είναι η σοβαρότητα της Ν.Κ και η χρονολογική ηλικία (Silverman, 2007). Ωστόσο, ο Charman (1995), δηλώνει ότι η μη λεκτική νοητική ηλικία και η ακουστική κατάσταση των ατόμων με Σ.Δ πρέπει να λαμβάνονται επίσης, σοβαρά υπόψη (Charman, 1997).



Εικόνα 1: Καρυότυπος κοριτσιού με Σύνδρομο Down

2.1.3.2. Ο συμπεριφορικός φαινότυπος του Συνδρόμου Down.

Όσον αφορά τον συμπεριφορικό φαινότυπο, ο οποίος αποτελείται από γνωστικά και ψυχιατρικά (π.χ., προσαρμοστικά) πρότυπα, παρατηρείται μέσα από διάφορες έρευνες, που έχουν πραγματοποιηθεί, όπως των Flynt & Yule (1994), ότι συνοδεύεται από μία συγκεκριμένη διαταραχή (Nuono & Buono, 2011). Ωστόσο, σύμφωνα με την Dykens (1995), ο φαινότυπος των ατόμων που πλήττονται από κάποια συγκεκριμένη γενετική διαταραχή είναι περισσότερο πιθανό να παρουσιάσουν μη τυπικές συμπεριφορές (Nuono & Buono, 2011).

Τα παιδιά με Σ.Δ (2 έως 4 ετών) σύμφωνα με τους Berger & Cunningham (1981), τους Gunn, Berry, & Andrews (1982), τον Jones (1980) και την Mundy και τους συνεργάτες της (1988), παρουσιάζουν από την μία πλευρά, ικανότητες και από την άλλη πλευρά, αδυναμίες στις μη λεκτικές τους επικοινωνιακές δεξιότητες (Mundy, και οι συν., 1988).

Σύμφωνα με την έρευνα της Mundy και των συνεργατών της (1988), μία συγκεκριμένη ικανότητα επιδεικνύεται στη μη λεκτική τους κοινωνική αλληλεπίδραση. Εντούτοις, οι κοινωνικοποιητικές αυτές δεξιότητες κατά τον Cohen (1988), δεν αυξάνονται σημαντικά με την ηλικία, στο Σ.Δ (Nuono & Buono, 2011) αφού ένα συγκεκριμένο έλλειμμα επιδεικνύεται στις μη λεκτικές τους παρακλήσεις για αντικείμενα, οι οποίες είναι λιγότερες από εκείνες των τυπικώς αναπτυσσόμενων παιδιών (Mundy, και συν., 1988).

Συνεπώς, αυτά τα δεδομένα προτείνουν ότι το Σ.Δ συσχετίζεται με διαφορές στην ανάπτυξη των κοινωνικοποιητικών δεξιοτήτων, των οποίων η απαρχή είναι πριν την ανάπτυξη του λόγου και των γλωσσικών δεξιοτήτων (Mundy, και συν., 1988), και οι οποίες, σύμφωνα με τον Bates και τους συνεργάτες του (1979), τον Bruner, (1975), τους Smith & Tetzchner (1986) και την Mundy και τους συνεργάτες της (1988), αποτελούν επίσης σημαντικό θεμέλιο για την επακόλουθη γλωσσική ανάπτυξη (Mundy, και συν., 1988).

Εν γένει, επίσης, έχει διαπιστωθεί πως στο σύνδρομο αυτό, σύμφωνα με τους Charpman & Hesketh (2000), υπάρχει μία σημαντική καθυστέρηση στην γνωστική ανάπτυξη με συγκεκριμένα ελλείμματα στον λόγο και την γλώσσα, αλλά λιγότερα προσαρμοστικά προβλήματα από άτομα με άλλες γνωστικές δυσκολίες (Nuono & Buono, 2011).

Σύμφωνα με άλλες έρευνες, όπως των Meyers & Pueschel (1991), Dykens & Kasari (1997), επιβεβαιώθηκε η παρουσία ενός μικρότερου αριθμού δυσκολιών στην

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

προσαρμοστική συμπεριφορά στο Σ.Δ (Nuono & Buono, 2011). Επίσης, η υπερκινητικότητα κατά την Dykens (1999), μπορεί να είναι παρούσα όπως και σε άλλα γενετικά σύνδρομα (Nuono & Buono, 2011).

Ακόμα, η έρευνα των Nuono και Buono (2011), έδειξε το Σ.Δ να έχει ένα σταθερό προσαρμοστικό επίπεδο το οποίο κατά τον Rondal και τους συνεργάτες του (1999) και τον Hodapp (2006), είναι γενικά υψηλότερο από το γνωστικό και μαθησιακό επίπεδο, και αυξάνεται με την ηλικία. Ακόμα, σύμφωνα με τους Loveland & Kelley (1991), η ανάπτυξη του προσαρμοστικού προφίλ στα άτομα με Σ.Δ είναι παρόμοια αλλά πιο αργή από τα τυπικώς αναπτυσσόμενα άτομα (Nuono & Buono, 2011).

Επιπλέον, κατά τους Dunst (1982) και Jones (1980), οι γονείς των παιδιών με Σ.Δ ίσως αντιμετωπίζουν δυσκολίες στην ερμηνεία της συμπεριφοράς των παιδιών τους (Mundy, και συν., 1988). Γι' αυτόν τον λόγο, έρευνες, όπως τις Dykens και των συνεργατών της (2000) και των Hodapp & Dykens (2007), επιχειρούν την προσέγγιση των χαρακτηριστικών των ατόμων με γενετικά σύνδρομα, για να βοηθήσουν τους γονείς και τους επαγγελματίες να κατανοήσουν τις συμπεριφορές τους και τις ανάγκες τους, έτσι ώστε να είναι ικανοί να παρέχουν καλύτερες παρεμβάσεις και να δημιουργήσουν μια ευρύτερη κοινότητα ένταξης των ατόμων αυτών (Nuono & Buono, 2011).

Από τα παραπάνω συνάγεται το συμπέρασμα ότι τα άτομα με Σ.Δ διαθέτουν κοινωνικές δεξιότητες οι οποίες επηρεάζουν σημαντικά την μετέπειτα εξέλιξη της γλωσσικής τους ανάπτυξης η οποία βαδίζει σε πιο αργούς ρυθμούς από εκείνους των τυπικώς αναπτυσσόμενων ατόμων.

2.1.3.2.1. Ο γνωστικός φαινότυπος του Συνδρόμου Down.

Το Σ.Δ, κατά τον Nade (2006), εμφανίζει έναν ιδιαίτερο γνωστικό φαινότυπο (Silverman, 2007). Ο προσδιορισμός του, στη τρισωμία 21 σύμφωνα με τους Zigman & Lott (2007), είναι περίπλοκος λόγω διαφόρων παραγόντων, συμπεριλαμβανομένων εκείνων της πολυπλοκότητας του γονοτύπου, των ατομικών διαφορών που υπάρχουν στον συγκεκριμένο πληθυσμό και της εκτεταμένης διάρκειας ανάπτυξης του ανθρώπινου εγκεφάλου. Έτσι, συγκεκριμένα γνωστικά προφίλ του Σ.Δ είναι πιθανό να αλλάξουν με την τυπική ηλικιακή ανάπτυξη του κάθε ατόμου, τις εμπειρίες και την εκπαίδευση (Silverman, 2007).

2.1.3.3. Η ανάπτυξη του γλωσσικού προτύπου στο Σύνδρομο Down.

Οι επικοινωνιακές προθέσεις στο Σ.Δ, σύμφωνα με τον Fischer (1987), όπως η βλεμματική επαφή, το γέλιο, το χαμόγελο, το άγγιγμα, το δείξιμο, το δόσιμο, εμφανίζονται την ίδια χρονική περίοδο όπως και στα τυπικώς αναπτυσσόμενα παιδιά (Charman, 1997). Επιπλέον, αυτές οι χειρονομίες, κατά τους Greenwald & Leonard (1979), Smith & Tetzchner (1986), είναι λιγότερο πιθανό να συνοδεύονται από φωνήματα ή λέξεις (Charman, 1997). Σύμφωνα με τον Miller και τους συνεργάτες του (1995), η αποκλειστική χρήση των χειρονομιών αντί λέξεων μειώνεται με τον καιρό και η χρήση των λέξεων αρχίζει στην προσχολική ηλικία (Charman, 1997). Οι πρώτες λέξεις των παιδιών με Σ.Δ, κατά τους Kumin (1994), Pueschel και Hoppman (1993), καθυστερούν να ειπωθούν και συχνά δεν είναι κατανοητές (Charman, 1997). Επομένως, η ανάπτυξη του λεξιλογίου στα παιδιά με Σ.Δ ποικίλλει καθώς μερικά από αυτά αναπτύσσουν το λεξιλόγιό τους σε μια κλίμακα ανάλογη της νοητικής τους ηλικίας, ενώ μερικά εμφανίζουν σημαντική καθυστέρηση, ίσως, εξαιτίας των επιπλέον ελλειμμάτων άρθρωσης (Miller, Sedley, Miolo, Murray-Branch, & Rosin, 1992 στο Tager-Flusberg & Sullivan, 1998). Βέβαια, όπως επισημαίνουν οι Dodd & Thompson (2001), ο λόγος των παιδιών αυτών είναι συχνά ακατάληπτος, γεγονός επισφαλές ως προς το αν η ανάπτυξη του λόγου είναι απλώς καθυστερημένη ή διαταραγμένη (McElwee & Bernard, 2002).

Η συντακτική ανάπτυξη και η μορφοσυντακτική προσέγγιση, όπως διαπραγματεύονται ο Beeghly και οι συνεργάτες του (1990), Rondal (1994), Kernan και Sabsay, (1996), Rondal και Edwards (1997), Abbeduto και συνεργάτες του (2001) Vicari και οι συνεργάτες της (2002), επηρεάζονται εξαιρετικά σοβαρά από το Σ.Δ (Silverman, 2007). Σύμφωνα με τον Marcell και τους συνεργάτες του (1995), έρευνες έχουν δείξει πώς οι συντακτικές και οι μορφοσυντακτικές δεξιότητες συνεχώς αναγνωρίζονται ως κοινές περιοχές αδυναμίας (Silverman, 2007). Βεβαίως, το προφίλ της γλώσσας φαίνεται να αλλάζει με την ηλικία και η συντακτική αδυναμία αναδύεται στο τέλος της παιδικής ηλικίας και στις αρχές της εφηβικής (Miller, 1999).

Σε έρευνα των Miles & Chapman (2002) και του Thordardottir και τους συνεργάτες του (2002), όπου εξετάστηκε η ικανότητα κατανόησης μιας συντακτικής σύνθεσης από εφήβους με Σ.Δ, επανεμφανίστηκε η αδυναμία στην περιοχή της γλωσσικής έκφρασης (Silverman, 2007). Η γλωσσική έκφραση είναι σημαντικά πιο αδύναμη από την γλωσσική

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

κατανόηση ήδη (Mundy, Sigman, Kasari, Yirmiya, 1988), από τα 2 πρώτα χρόνια των παιδιών αυτών. Γενικότερα, σύμφωνα με την Dykens και τους συνεργάτες της (1994), η επικοινωνιακή δεξιότητα συνεχίζει να καθυστερεί σε σχέση με τις καθημερινές δεξιότητες διαβίωσης και κοινωνικοποίησης (Charman, 1997).

Η χρήση λεξιλογίου στην αφήγηση είναι περιορισμένη (Charman, 1997) και η σύνταξη στον ελεύθερο λόγο όπως επισημαίνουν οι Charman (1997), Fowler (1990, 1995) και ο Rosin και οι συνεργάτες του (1988), είναι εξαιρετικά απλή (Charman, 1997). Επίσης, στην έρευνα του Mioilo και των συνεργατών του (2005) διαπιστώθηκε ξεκάθαρη ένδειξη προβλημάτων στην κατανόηση των προτάσεων (Silverman, 2007).

Επιπλέον, στα άτομα με Σ.Δ υπάρχει δυσκολία στην γραμματική η οποία μπορεί να οφείλεται στην παρουσία ακουστικών προβλημάτων (Charman, 1997 • Couzens και συν., 2011). Ωστόσο, η επίδοση κάποιων συμμετεχόντων της συγκεκριμένης έρευνας ήταν σχετικά υψηλή σε υποδοκίμασιες λεξιλογίου και κατανόησης, που πλησίαζε την χρονολογική τους ηλικία. Παρόλο αυτά, οι συγκεκριμένοι συμμετέχοντες συνέχιζαν να έχουν περιορισμένη ανάπτυξη σε υποδοκίμασιες μνήμης και γραμματικής.

Συνοψίζοντας θα λέγαμε ότι τα παιδιά με Σ.Δ αντιμετωπίζουν δυσκολίες όσον αφορά τον λόγο γενικά και την άρθρωση, την συντακτική ανάπτυξη, την φωνολογική μνήμη, την χρήση λεξιλογίου στην αφήγηση και την κατανόηση προτάσεων ειδικότερα, μολονότι η έρευνα του Couzens και των συνεργατών του (2011), ανέδειξε υψηλές επιδόσεις κάποιων συμμετεχόντων σε υποδοκίμασιες λεξιλογίου και κατανόησης. Οι παραπάνω όμως δυσκολίες που αντιμετωπίζουν τα παιδιά αυτά μπορεί να διαφέρουν ανά περίπτωση φερ' ειπείν λόγω ακουστικών προβλημάτων και να τροποποιούνται με τη ηλικιακή ανάπτυξη.

2.1.3.4. Ο ρόλος της μνήμης στο Σύνδρομο Down.

Σύμφωνα με τον Atkinson-Shiffrin (1968), δίνει έμφαση στους ξεχωριστούς τύπους μνήμης, οι οποίοι κατηγοριοποιούνται στην αισθητηριακή μνήμη, την βραχυπρόθεσμη και τη μακροπρόθεσμη μνήμη (Conners, και συν., 2011).

Ωστόσο, κατά τους Brown, Preece, Hulme (2000), Cowan (2001), Growder (1982), MacDonald, Christianson (1996), Nairne (1990) και Nairne (2002), διάφορες πρόσφατες

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

έρευνες δεν συμφωνούν με το πολυπαραγοντικό μοντέλο της μνήμης καθώς δεν είναι ανάγκη να κατακερματίζεται σε διάφορους τύπους (Conners, και συν., 2011).

Η μνήμη είναι μία από τις πιο σημαντικές διαστάσεις του γνωστικού φαινοτύπου, η οποία επηρεάζεται από τη Ν.Κ. Είναι σημαντική όχι μόνο εξαιτίας του ρόλου της στην καθημερινή ζωή αλλά και εξαιτίας του ρόλου της στην ανάπτυξη ενός υψηλού επιπέδου γνωστικής και ακαδημαϊκής λειτουργίας, όπως οι μαθηματικοί υπολογισμοί, η ανάγνωση κ.ά. (Conners, και συν., 2011).

Σύμφωνα με τους Abbeduto, Warren, & Conners (2007), τα άτομα με Σ.Δ παρουσιάζουν φτωχή λειτουργικότητα στην αναγνωστική και ακουστική κατανόηση, η οποία μπορεί να κατανοηθεί μερικώς από τον σπάνιο καταμερισμό της λεκτικής μνήμης κατά την διάρκεια της κειμενικής προσέγγισης (Levorato, Roch, Florit, 2011).

Πιο συγκεκριμένα, σύμφωνα με τους Jarrold, Baddeley, & Hews (1999), η επίδοση των ατόμων με Σ.Δ είναι φτωχή σε δοκιμασίες μνήμης στα οποία απαιτείται η επανάληψη λέξεων, ψηφίων ή ψευδολέξεων, ενώ στις οπτικοχωρητικές δοκιμασίες, οι Brock & Jarrold (2005), Jarrold και οι συνεργάτες του (2002), Laws (1998), βρήκαν πώς δεν εμφανίζεται το ίδιο έλλειμμα στην ανάκληση των πληροφοριών (Levorato, και συν., 2011). Γενικότερα, επομένως, αναφέρεται και από τους Jarrold, Purser, & Brock (2006), ότι η οπτικοχωρητική μνήμη είναι καλύτερη από την λεκτική μνήμη (Conners, και συν., 2011).

Ερευνητές που έχουν κάνει συγκρίσεις μεταξύ γενετικών συνδρόμων, όπως οι Rowe, Lavender, Turk (2006), ο Vicari και οι συνεργάτες του (2004), οι Jarrold, Baddeley και Hews (1999), οι Klein & Mervis (1999), ο Schapiro και οι συνεργάτες του (1995) και οι Vicari, Carlesimo και Caltagirone (1995), έχουν βρει πως οι συμμετέχοντες με Σ.Δ δείχνουν να εκτελούν τα οπτικοχωρητικά μνημονικά τεστ παρόμοια ή καλύτερα από τους συμμετέχοντες με Νοητική Ανεπάρκεια, με Σύνδρομο Williams και με Σύνδρομο του Εύθραυστου Χ (Conners, και συν., 2011).

Παρόλο αυτά, τα άτομα με Σ.Δ χαρακτηρίζονται από δυσκολίες στη βραχύχρονη λεκτική τους μνήμη. Η επίδοσή τους σε τεστ μνήμης, κατά τον Jarrold και τους συνεργάτες του (1999, 2000), Vicari, Carlesimo, & Caltagirone (1995), ήταν πιο φτωχή εν συγκρίσει με άλλα γενετικά σύνδρομα που είχαν την ίδια νοητική ηλικία, όπως το Σύνδρομο Williams (Levorato, και συν., 2011).

Οι προφορικές δραστηριότητες, σύμφωνα με τους Stothard & Hulme (1992), σχετίζονται άμεσα με την αναγνωστική κατανόηση (Levorato, και συν., 2011). Σύμφωνα με τον Charman (1995), οι συγκεκριμένες δραστηριότητες γενικά και η κατανόηση προτάσεων πιο συγκεκριμένα είναι μία περιοχή αδυναμίας για τα άτομα με Σ.Δ (Levorato, και συν., 2011). Στην έρευνα του Levorato και των συνεργατών του (2011) άτομα με Σ.Δ συγκρίθηκαν με τυπικώς αναπτυσσόμενα άτομα που είχαν το ίδιο επίπεδο στην κατανόηση κειμένων. Τα αποτελέσματα της συγκεκριμένης έρευνας ανέφεραν ότι παιδιά και έφηβοι με Σ.Δ που έχουν αποκτήσει την ικανότητα διεκπεραίωσης αναγνωστικών δραστηριοτήτων και την ικανότητα να καταλαβαίνουν αυτό το οποίο διαβάζουν, ανέδειξαν τη σχέση μεταξύ λεκτικής μνήμης και αναγνωστικής κατανόησης.

Άλλοι ερευνητές, όπως οι Cain, Lemmon, & Oakhill (2004), ο Cain και οι συνεργάτες του (2004), ο Florit και οι συνεργάτες του (2009) και Goff, Pratt, & Ong (2005), έχουν αναδείξει, επίσης, τη σχέση αυτή, αλλά, μέσα από την σύγκριση τυπικώς αναπτυσσόμενων παιδιών νηπιακής και σχολικής ηλικίας (Levorato, και συν., 2011).

Επίσης, οι Roch & Levorato (2009), βρήκαν πώς τα άτομα με Σ.Δ έχουν επιδείξει καλύτερες επιδόσεις στην κατανόηση γραπτών κειμένων απ' ό,τι στην ακουστική κατανόηση κειμένων (Levorato, και συν., 2011).

Επιπροσθέτως, νέα άτομα με Σ.Δ αντιμετωπίζουν συνεχείς δυσκολίες λόγω των δυσκολιών μνήμης και των γνωστικών απαιτήσεων. Σύμφωνα με τους Kay-Raining Bird & Charman (1994), παιδιά και έφηβοι με Σ.Δ ανακαλούν ελάχιστες φορές την κεντρική ιδέα ιστοριών που είναι προσαρμοσμένες στο επίπεδό τους καθώς και λίγες λεπτομέρειες σύμφωνα με τους Munir, Cornish, & Wilding, (2000), (Connors, και συν., 2011). Επίσης, το μνημονικό προφίλ στο Σ.Δ περιλαμβάνει αδυναμίες και στην ανάκληση σημασιολογικών και φωνολογικών πληροφοριών και σε διάφορες έρευνες, ακόμη, όπως των Pennington, Moon, Edgin, Stedron, & Nadel (2003), Carlesimo, Marotta, & Vicari (1997), Vicari (2001), Vicari, Bellucci, & Carlesimo (2000), Nichols και οι συνεργάτες του (2004), έχει αναδειχθεί ότι οι συμμετέχοντες με Σ.Δ λειτουργούν κάτω από το γενικό γνωστικό τους επίπεδο (Connors, και συν., 2011).

Συλλήβδην, η βραχύχρονη οπτικοχωρική μνήμη στα άτομα με Σ.Δ είναι καλύτερη από τη βραχύχρονη λεκτική μνήμη εφόσον επιδεικνύουν καλύτερες επιδόσεις σε δοκιμασίες

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

οπτικοχωρητικής μνήμης συγκριτικά με δοκιμασίες επανάληψης λέξεων, ψηφίων ή ψευδολέξεων.

2.1.4. Σύνδρομο Dubowitz

2.1.4.1. Γενικά στοιχεία του Συνδρόμου Dubowitz.

Το Σύνδρομο Dubowitz (Σ.Du) είναι μία σπάνια διαταραχή η οποία χαρακτηρίζεται από μικροκεφαλία, αναπτυξιακή καθυστέρηση (προ- και μετα- γενετική αναπτυξιακή καθυστέρηση), (Tsukahara & Opitz, 1996), Ν.Κ, κ.ά. (Ballini, Cantore, Tullo, & Desiate, 2011). Η ακριβής αιτιολογία (γενετική μετάλλαξη) η οποία είναι υπεύθυνη για το σύνδρομο αυτό δεν έχει αναγνωριστεί ακόμα (Ballini, και συν., 2011 • Tsukahara & Opitz, 1996 • Darcy, και συν., 2011 • Huber, και συν., 2011), ενώ η εμφάνισή του παρατηρείται εξίσου σε αγόρια και κορίτσια (Huber, και συν., 2011).

Η διαταραχή αυτή ανακαλύφθηκε πρώτα σε ένα μικρό κορίτσι το 1965 από τον Victor Dubowitz (Huber, Houlihan, & Filter, 2011). Ο τελευταίος περιέγραψε τη διαταραχή και πρότεινε ότι είναι ένας φαινότυπος του Συνδρόμου Bloom (Dubowitz, 1965 στο Huber και τους συνεργάτες του (2011)). Ωστόσο, σύμφωνα με τους Tsukahara & Opitz (1996), το Σ.Du αναγνωρίστηκε ως μία ξεχωριστή περίπτωση από τον Grosse και τους συνεργάτες του (1971) και τον Opitz και τους συνεργάτες του (1973).

Στην έρευνα της Darcy και των συνεργατών της (2011), υποστηρίζεται πώς ο ασθενής που μελέτησαν αποτελεί ένα παράδειγμα χρωμοσωμικής ανωμαλίας με τα κλινικά χαρακτηριστικά του Σ.Du, προτείνοντας ότι το συγκεκριμένο παράδειγμα μπορεί να είναι μία ξεκάθαρη ένδειξη για την κατανόηση των γονιδίων όσον αφορά το συγκεκριμένο σύνδρομο. Επίσης, το Σ.Du πιστεύεται ότι ακολουθεί έναν υπολειπόμενο τρόπο κληρονομικότητας εξαιτίας ενός αριθμού από μελέτες περίπτωσης αδερφών με Σ.Du όπου οι γονείς τους δεν είχαν προσβληθεί. Τέλος, το Σ.Du είναι μία διαταραχή που πιθανώς αυξάνεται με την συχνότητα της συγγένειας εξ' αίματος μεταξύ των γονέων (Tsukahara & Opitz, 1996).

Συνεχίζοντας πρέπει να αναφέρουμε ότι υπάρχει σημαντική μεταβλητότητα όσον αφορά τον φαινότυπο του συγκεκριμένου συνδρόμου (Darcy, και συν., 2011) και κάποια από τα συμπτώματα ανάμεσα στους ασθενείς είναι το έκζεμα, η υπερδραστηριότητα, η

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

προτίμηση για συγκεκριμένη παρά αφηρημένη σκέψη, οι γλωσσικές δυσκολίες και η αποστροφή προς το πλήθος (Ballini, και συν., 2011 • Darcy, Rosenthal, & Wallerstein, 2011). Βεβαίως, σπάνια οι ασθενείς παρουσιάζουν όλα τα κλινικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου (Darcy, και συν., 2011).

2.1.4.2. Η ανάπτυξη των παιδιών με Σύνδρομο Dubowitz.

Στο Σ.Du παρουσιάζεται έλλειψη στον γνωστικό, συμπεριφοριστικό και ψυχολογικό τομέα καθώς επίσης και έλλειψη μίας συνολικής εξέτασης των παραπάνω τομέων από την πλευρά της βιβλιογραφίας (Huber, και συν., 2011). Πιο συγκεκριμένα, στις αναπτυξιακές ανικανότητες του Σ.Du περιλαμβάνεται ο καθυστερημένος λόγος (60%) και η υπερδραστηριότητα (40%) (Dubowitz, 1965 • Winter, 1986 • Moller & Gorlin, 1985 στο Ballini, και συν., 2011). Παρόμοια ελλείμματα έχουν εντοπιστεί στις γλωσσικές δεξιότητες, τις μνημονικές δεξιότητες, τις δεξιότητες αυτό-διαχείρισης και την ψυχοκινητική λειτουργία. Άρα, το Σ.Du οδηγεί συνήθως σε μειωμένη κινητική και γλωσσική λειτουργία (Tsukahara & Opitz, 1996) και σε αυξημένο κίνδυνο για χαμηλό προσδόκιμο ζωής (Berthold, Fuhrmann, & Lampert, 1987 • Walters & Desposito, 1985 • Nemri, Kilani, Salih, & Ajlan, 2000 στο Huber, και συν., 2011).

Οι Tsukahara & Opitz (1996), σημείωσαν ότι οι ασθενείς που γεννιούνται με φυσιολογικό βάρος τείνουν να παρουσιάζουν μικροκεφαλία και να αναπτύσσουν μετά-γενετική αναπτυξιακή καθυστέρηση. Μία διαφορετική άποψη σύμφωνα με τον Mathieu και τους συνεργάτες του (1991), αναφέρεται σε δύο μελέτες περίπτωσης όπου η ενδομήτρια αναπτυξιακή καθυστέρηση αργότερα εκδηλώθηκε σε τυπική ανάπτυξη (Tsukahara & Opitz, 1996).

Επιλογικά, τα άτομα που εκδηλώνουν τα συμπτώματα του Σ.Du χαρακτηρίζονται από διάφορες αναπτυξιακές δυσκολίες και ελλείψεις λόγου χάρη, στην γλωσσική, μνημονική και κινητική λειτουργία, οι οποίες αφορούν γενικά στον γνωστικό, συμπεριφοριστικό και ψυχολογικό τομέα. Επομένως, κρίνεται ιδιαίτερης σημασίας η ορθή αναγνώριση οποιασδήποτε επικοινωνιακής δυσκολίας και η θεραπεία να αρχίσει το συντομότερο δυνατό για την αποφυγή άλλων γνωστικών ή αναπτυξιακών προβλημάτων (Pascual, Betlloch, &

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

Banuls, 2005 • Vieluf, Korting, Braun-Falco, & Walther, 1990 στο Huber, και συν., 2011).

2.1.4.3. Γνωστικά χαρακτηριστικά στο Σύνδρομο Dubowitz.

Το Σ.Du χαρακτηρίζεται από μία καθυστέρηση στη νόηση (Dubowitz, 1965 στον Huber, και συν., 2011). Το επίπεδο της διανοητικής λειτουργίας κυμαίνεται από ήπια έως σοβαρή Ν.Κ (Tsukahara & Opitz, 1996). Η τυπική ευφυΐα υπάρχει επίσης στα παιδιά με Σ.Du (Tsukahara & Opitz, 1996 • Swartz και συν., 2003 • Chan & King, 2005 στο Huber, και συν., 2011 • Parrish & Wilroy, 1980).

Στην έρευνα των Parrish και Wilroy (1980), η μελέτη δέκα περιπτώσεων αναγνώρισε ελλείμματα στην αιτιολογία και την μνήμη, καθώς και σοβαρή καθυστέρηση στην έκφραση και πρόσληψη του λεξιλογίου. Οι συγκεκριμένοι ερευνητές ανέφεραν επίσης δυσκολίες στις αριθμητικές ικανότητες, τον συλλαβισμό, την αφηρημένη απόδοση αιτιών, τον οπτικό-κινητικό συντονισμό και την λεπτή κινητική ανάπτυξη. Στην έρευνα αυτή, πολλοί γονείς ανέφεραν ότι τα παιδιά τους ήταν μήνες ή χρόνια πίσω από άλλα παιδιά όσον αφορά τις δεξιότητες αυτοδιαχείρισης. Ο βαθμός της καθυστέρησης κυμαινόταν από έναν μήνα έως δύο χρόνια.

2.1.4.4. Συμπεριφοριστικά προβλήματα στο Σύνδρομο Dubowitz.

Στην έρευνα των Tsukahara & Opitz (1996), προβλήματα συμπεριφοράς σημειώθηκαν στους 52 από τους 141 ασθενείς με Σ.Du. Η υπερδραστηριότητα παρατηρήθηκε στις 50 περιπτώσεις των ασθενών η οποία είναι η πιο χαρακτηριστική προβληματική συμπεριφορά. Επιπλέον, η υπερδραστηριότητα μπορεί να επιδεινώσει τα προβλήματα συμπεριφοράς και τις γνωστικές δυσκολίες (Huber, και συν., 2011). Άλλα προβλήματα συμπεριφοράς όπως η ντροπή, η χαμηλή διάρκεια προσοχής, η επιθετικότητα και η οργή, το πείσμα, η απροσεξία και η φειδωλή συμμόρφωση αναφέρθηκαν πιο σπάνια (Tsukahara & Opitz, 1996).

Ωστόσο, σύμφωνα και με τον Huber και τους συνεργάτες του (2011), τα άτομα με Σ.Du έχουν επιδείξει εκτός από την ντροπή, και φόβο προς το πλήθος και δυσαρέσκεια προς

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

τις δυνατές φωνές. Εν γένει, είναι γνωστό ότι τα συμπεριφοριστικά χαρακτηριστικά του Σ.Du επηρεάζουν τον λόγο, την ιδιοσυγκρασία αλλά και τη συνολική συμπεριφορά.

Κλείνοντας, το Σ.Du μπορεί εύκολα να μπερδευτεί με άλλες διαταραχές διότι μοιράζεται παρόμοια συμπτώματα Ν.Κ και αναπτυξιακής καθυστέρησης (Huber, και συν., 2011). Συνεπώς, η παρέμβαση στην πρώιμη παιδική ηλικία είναι ικανή να βελτιστοποιήσει την πιθανότητα διαχείρισης του Σ.Du στα παιδιά με IQ από 80-90 (Wilson & Cooley, 2000 στο Ballini, και συν., 2011).

2.1.7. Σύνδρομο Lowe

2.1.7.1. Γενικά χαρακτηριστικά του Συνδρόμου Lowe.

Το Σύνδρομο Lowe (Σ.L) αναγνωρίστηκε πρώτα από τον Lowe και τους συνεργάτες του (1952) σαν μία ξεχωριστή φυλοσύνδετη διαταραχή (Simsek, E., Simsek, T., Dallar, Can, & Willems, 2011) με μεγαλύτερη πιθανότητα εκδήλωσης στα αγόρια. Η επικράτηση του Σ.L έχει εκτιμηθεί πως συμβαίνει σε 1:500.000 γεννήσεις αφού σημειώνεται ότι μόνο 190 ασθενείς έχουν διαγνωστεί το έτος 2000 (Loi, 2006 στο Amirhakimi, και συν., 2009).

Το Σ.L είναι μία σπάνια διαταραχή που διακρίνεται από μία τριάδα οργανικών ανωμαλιών όπως την νεογνική εκδήλωση καταρράκτη, την νοητική καθυστέρηση και την νεφρική δυσλειτουργία (Brook & Ahmad, 2009 στο Amirhakimi, και συν., 2011). Ο εκ γενετής καταρράκτης που παρουσιάζεται στα άτομα εμφανίζεται στην γέννηση σε όλους τους ασθενείς. Άλλα οφθαλμολογικά προβλήματα αποτελούν το γλαύκωμα και ο νυσταγμός (Esquenazi, και συν., 2005 στον Amirhakimi, και συν., 2011).

Όσον αφορά την κινητική και τη διανοητική ανάπτυξη παρουσιάζεται καθυστέρηση, ενώ όσον αφορά τις στερεοτυπικές συμπεριφορές, όπως ξαφνικά ξεσπάσματα οργής και επιθετικότητας είναι συχνές κατά τη διάρκεια της εφηβείας (Loi, 2006 στο Amirhakimi, και συν., 2009).

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

2.1.7.2. Το γνωστικό και συμπεριφοριστικό προφίλ του Συνδρόμου Lowe.

Τα άτομα με Σ.Λ χαρακτηρίζονται από μέτρια έως βαριά Ν.Κ μολονότι οι διανοητικές και οι συμπεριφοριστικές διαταραχές οι οποίες σχετίζονται με το Σ.Λ. δεν έχουν πλήρως εξερευνηθεί (Lowe, και συν., 1952 στο Kenworthy, Park, & Charnas, 1993). Ο μέσος όρος του νοητικού πηλίκου (IQ) 47 αγοριών που εξετάστηκαν στην έρευνα του Kenworthy και των συνεργατών του (1993), κυμαινόταν σε μέτρια νοητική καθυστέρηση. Επιπλέον, οι δυσπροσάρμοστες συμπεριφορές τους και συγκεκριμένα το πείσμα, τα ξεσπάσματα οργής αλλά και οι στερεοτυπικές κινήσεις (όπως επαναλαμβανόμενο τρέμουλο των άκρων) ήταν συχνές (>80%) εφ' όσον τα σκορ στις συμπεριφορές αυτές κατηγοριοποιήθηκαν ως σοβαρά.

2.1.5. Σύνδρομο Smith-Lemli-Opitz

2.1.5.1. Γενικά στοιχεία του Συνδρόμου Smith-Lemli-Opitz.

Το Σύνδρομο Smith-Lemli-Opitz (Σ.SLO) είναι ένα πολλαπλό συγγενές σύνδρομο δυσμορφίας, διανοητικής ανικανότητας και συμπεριφοριστικών διαταραχών, το οποίο αρχικά περιγράφηκε από τους Smith, Lemli και Opitz το 1964 (DeBarber, Eroglou, Merkens, Pappu, & Sreiner, 2011). Σύμφωνα με τους Kelley & Hennekam (2000), ο φαινότυπος του Σ.SLO είναι υπερβολικά διευρυμένος και η συχνότητα εμφάνισης του έχει υπολογιστεί ότι κυμαίνεται σε 1:20.000 έως 1:70.000 γεννήσεις (Porter, 2008).

Πρόκειται για ένα σύνδρομο με κλινικά χαρακτηριστικά που περικλείουν μια ευρεία κλίμακα (DeBarber, και συν., 2011). Συγκεκριμένα, το Σ.SLO παρουσιάζει ανεπάρκεια χοληστερόλης, η οποία προκαλείται από μετάλλαξη στο γονίδιο DHCR7, που εντοπίζεται στη χρωμοσωμική περιοχή 11q13, γεγονός που γεννά τεράστιες πιθανότητες για θεραπευτική παρέμβαση (DeBarber, και συν., 2011).

Νήπια και νέα παιδιά με Σ.SLO έχουν δείξει βελτίωση στην ανάπτυξη, την συμπεριφορά και την γενική υγεία τους μετά από θεραπεία χοληστερόλης καθώς επίσης και τα μεγαλύτερα παιδιά και οι ενήλικες με Σ.SLO έχουν δείξει βελτίωση στην αναπτυξιακή και διανοητική τους λειτουργία (Malgorzata, και συν., 1999).

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

Τα παιδιά που έχουν επηρεαστεί σοβαρά, συχνά πεθαίνουν την περιγεννητική περίοδο ως αποτέλεσμα πολλαπλών συγγενών δυσμορφιών, ενώ τα παιδιά που έχουν επηρεαστεί λιγότερο βιώνουν ηπιότερες φυσικές ανωμαλίες και μαθησιακά και συμπεριφοριστικά προβλήματα (DeBarber, και συν., 2011). Το Σ.SLO όπως σημειώνουν οι Kelley (1997) & Tsukahara, et al (1998), φαίνεται να είναι πιο κοινό σύνδρομο στους Καυκάσιους πληθυσμούς της Βόρειας Ευρώπης, ενώ πιο σπάνιες αναφορές γίνονται σε ανθρώπους από την Αφρική ή την Ιαπωνία (Malgorzata, και συν., 1999).

Έχουν γίνει προσπάθειες να αναπτυχθούν μοντέλα ζώων για το Σ.SLO προκειμένου να εξηγηθεί η βιοχημική και κυτταρική βάση της παθοφυσιολογίας του συνδρόμου και να δοθεί μία βάση ανάπτυξης και δοκιμασίας κάποιων πιθανών διαιτητικών κανόνων, όπως φαρμακολογικών και άλλων θεραπειών. (DeBarber, και συν., 2011).

2.1.5.2. Ο γνωστικός φαινότυπος του Συνδρόμου Smith-Lemli-Opitz.

Το επίπεδο της γνωστικής δυνατότητας σύμφωνα με τον Smith και τους συνεργάτες του (1964), Opitz και οι συνεργάτες του (1969), Lowry & Yong (1980) και Kelley (1996), στο Σ.SLO κυμαίνεται από οριακή νοητική λειτουργία έως σοβαρή Ν.Κ (Tierney, και συν., 2001).

Παρόλο που το Σ.SLO δεν είναι μία πολύ σπάνια διαταραχή, το γνωστικό και το επικοινωνιακό προφίλ του Σ.SLO, δεν έχουν μελετηθεί συστηματικά (Tierney, και συν., 2001). Τα άτομα με Σ.SLO ίσως έχουν σοβαρή γλωσσική αναπηρία όπως αναφέρουν ο Tint και οι συνεργάτες του (1994), Kelley (1996), Nwokono & Mulvihill (1996), (Tierney, και συν., 2001), με καλύτερες δεξιότητες κατανόησης σε σχέση με δεξιότητες παραγωγής λόγου, όπως αναφέρει η Kelley (1996) (Tierney, και συν., 2001). Ο λόγος δεν αναπτύσσεται στο έπακρο, αλλά η κατανόηση ίσως είναι εκπληκτικά καλή (Malgorzata, και συν., 1999).

2.1.5.3. Ο συμπεριφορικός φαινότυπος του Συνδρόμου Smith-Lemli-Opitz.

Σύμφωνα με την έρευνα του Tierney και των συνεργατών του (2001), ο συμπεριφοριστικός φαινότυπος του Σ.SLO περιλαμβάνει διαταραχές ύπνου, ευερεθιστότητα, επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές, επιθετικότητα, αυτο-τραυματική συμπεριφορά, κοινωνικές και επικοινωνιακές δυσκολίες, έλλειμμα προσοχής και υπερκινητικότητα και αναπτυξιακή διαταραχή αυτισμού. Στην έρευνα αυτή, από τους 56 εξεταζόμενους, το 89% είχε ιστορικό επαναλαμβανόμενης αυτό-τραυματικής συμπεριφοράς και το 48% χτυπούσε το κεφάλι.

Οι διαταραχές του ύπνου όμως ποικίλλουν με την ηλικία. Ο Ryan και οι συνεργάτες του (1998), επισημαίνουν ότι η αϋπνία είναι περισσότερο κοινό χαρακτηριστικό μεγαλύτερων παιδιών και τείνει να ελαττώνεται με την ηλικία. Ακόμα, στην έρευνα του Zarowski και των συνεργατών του (2011), οι περισσότεροι συμμετέχοντες παρουσίασαν κατά τη διάρκεια της μέρας υπνηλία και κούραση, η οποία συσχετιζόταν με την διαταραχή ύπνου.

Επιπροσθέτως, τα παιδιά με Σ.SLO είναι συχνά ευερέθιστα και έχουν παρατεταμένα και απαρηγόρητα επεισόδια ουρλιαχτών. Οι επιθετικές και οι αυτό-τραυματικές συμπεριφορές έχουν αναφερθεί σε ποσοστό μεγαλύτερο του 60% και 90% σε παιδιά και ενήλικες με Σ.SLO (DeBarber, και συν., 2011).

Όσον αφορά την αναπτυξιακή διαταραχή αυτισμού έχει συχνά αναφερθεί σε παιδιά με Σ.SLO. Ο Tierney και οι συνεργάτες του (2001) & Bukelis και οι συνεργάτες του (2007), βρήκαν ότι το 53% των ασθενών με Σ.SLO συναντά τα κριτήρια για την αναπτυξιακή διαταραχή του αυτισμού (DeBarber, και συν., 2011).

2.1.6. Σύνδρομο Sotos

2.1.6.1. Γενικά χαρακτηριστικά του Συνδρόμου Sotos.

Το Σύνδρομο Sotos (Σ.S) είναι μία διαταραχή η οποία πρώτα περιγράφηκε από τον Sotos και τους συνεργάτες του (1964), μολονότι, ο πρώτος ασθενής ίσως περιγράφηκε από τον Schlesinger (1931), (Baujat & Cormier-Daire, 2007). Το Σ.S ή αλλιώς εγκεφαλικός γιγαντισμός (cerebral gigantism) έχει ως κύρια χαρακτηριστικά, την πρόωμη και απότομη ανάπτυξη, την προχωρημένη ανάπτυξη των κοκάλων σε σχέση με την ηλικία, την αναπτυγμένη περίμετρο του κεφαλιού καθώς και το ύψος, όπου τα δύο τελευταία είναι δύο φορές μεγαλύτερα από τον μέσο όρο, η ιδιόμορφη κρανιοπροσωπική μορφολογία και οι μαθησιακές δυσκολίες οι οποίες κυμαίνονται από ήπιες έως σοβαρές (Allanson & Cole, 1996 • Cole, 2005 • Tatton-Brown και συν., 2009 στο Fickie, και συν., 2011). Δύο επιπλέον στοιχεία του Σ.S ίσως είναι η προσοχή και η ήρεμη συμπεριφορά που επιδεικνύονται στο σύνδρομο αυτό (Cohen, 2003 • Sarimski, 2003 στους Baujat & Cormier-Daire, 2007) και η κοινωνική αναστολή ή η ψύχωση, όσον αφορά τις ψυχιατρικές εκδηλώσεις (Ruggieri & Arberas, 2003 • Compton, Celentina, Price, & Fyrman, 2004 στο Baujat & Cormier-Daire, 2007).

Άλλα συγγενή προβλήματα που εμφανίζονται στα άτομα με Σ.S είναι οφθαλμολογικές ανωμαλίες και προβλήματα, όπως στραβισμός και μυωπία σε ενήλικα άτομα (Fickie, και συν., 2011), διαφορετικού βαθμού σκολίωση (Baujat & Cormier-Daire, 2007) και προβλήματα βαρηκοΐας τα οποία παροξύνουν την αναπτυξιακή καθυστέρηση, συγκεκριμένα στις περιοχές του λόγου και της γλώσσας (Srouf, Mazer, & Shevell, 2006).

2.1.6.2. Η ανάπτυξη των ατόμων με Σύνδρομο Sotos.

Το Σ.S ανήκει σε μία ομάδα συνδρόμων που χαρακτηρίζονται για την υπέρ-ανάπτυξη, τα οποία έχουν μεταξύ τους μερικά κοινά κλινικά χαρακτηριστικά (Baujat & Cormier-Daire, 2007). Το 95% των παιδιών που έχουν επηρεαστεί από το Σ.S έχει ενός βαθμού διανοητική αναπηρία, που κυμαίνεται από ήπια έως σοβαρή και η οποία σε γενικά πλαίσια παραμένει σταθερή καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής τους (Srouf, και συν., 2006).

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα
Νοητικής Καθυστέρησης

Μολαταύτα, προσφάτως, αναφέρθηκε μία περίπτωση με Σ.Σ χωρίς να παρουσιάζει νοητική ανεπάρκεια (Haelst, και συν., 2005 στο Baujat & Cormier-Daire, 2007).

Στην συνέχεια, ποικίλες καθυστερήσεις συμβαίνουν στην γνωστική και κινητική ανάπτυξη των ασθενών με Σ.Σ. Στους περισσότερους ασθενείς με το συγκεκριμένο σύνδρομο υπάρχει από κοινού, ήδη από την απαρχή της ανάπτυξής τους, καθυστέρηση στην έκφραση της γλώσσας και στην κινητική ανάπτυξη (Baujat & Cormier-Daire, 2007), εξαιτίας του μεγάλου μεγέθους του παιδιού και της σχετικής υποτονίας (Srouf, και συν., 2006). Πιο συγκεκριμένα, καθυστέρηση παρατηρείται στον λόγο μέχρι τα 2.5 έτη και στο περπάτημα μέχρι τους 15 μήνες (Haelst, και συν., 2005 στο Baujat & Cormier-Daire, 2007).

Ο βαθμός της μαθησιακής δυσκολίας εμφανίζει υπερβολική μεταβλητότητα. Ανάμεσα στις 239 περιπτώσεις ατόμων με Σ.Σ που εξέτασε ο Tatton- Brown και οι συνεργάτες του (2005), το 97% των περιπτώσεων αυτών παρουσίαζε μαθησιακές δυσκολίες (Baujat & Cormier-Daire, 2007). Σύμφωνα με την έρευνα του Fickie και των συνεργατών του (2011), οι 21 ενήλικες που εξετάστηκαν εμφάνισαν μαθησιακές δυσκολίες κυμαινόμενες από ήπιες έως σοβαρές. Επίσης, δεν ήταν διαθέσιμο σε όλους τους ασθενείς ένα επίσημο ψυχομετρικό εργαλείο ώστε να ορίσει τον βαθμό του νοητικού τους πηλίκου (Fickie, και συν., 2011).

Εν κατακλείδι λοιπόν, τα παιδιά με Σ.Σ χαρακτηρίζονται από Ν.Κ η οποία κυμαίνεται από ήπια έως σοβαρή, μαθησιακές δυσκολίες και καθυστερήσεις στην γλωσσική έκφραση και κινητική ανάπτυξη. Είναι ιδιαίτερα σημαντικό, στην πρώιμη παιδική ηλικία, να παρέχονται στα παιδιά με Σ.Σ προγράμματα σχετικά με την διέγερσή τους, την εργασιοθεραπεία, την λογοθεραπεία, καθώς και την φυσική αγωγή (Baujat & Cormier-Daire, 2007).

2.2. Πλευρίωση

Ο όρος «πλευρίωση» αναφέρεται στην εξειδίκευση μιας λειτουργίας ή δραστηριότητας στη μία πλευρά ενός οργανισμού. Η πλευρίωση παρατηρείται σε ασυμμετρίες των κινητικών, των αισθητικών και των γνωστικών λειτουργιών. Οι ασυμμετρίες αυτές αντικατοπτρίζουν διαφοροποιημένη λειτουργία των δύο εγκεφαλικών ημισφαιρίων. Ειδικότερα, η γλωσσική λειτουργία, οι αναλυτικές διεργασίες και οι κινητικές δραστηριότητες της δεξιάς πλευράς του σώματος ελέγχονται από το αριστερό εγκεφαλικό ημισφαίριο, ενώ το δεξί ημισφαίριο ελέγχει τις μη λεκτικές, οπτικοχωρικές διεργασίες και τις κινητικές δραστηριότητες της αριστερής πλευράς του σώματος (Βλάχος, 1998).

2.2.1. Η προτίμηση χεριού και Νοητική Καθυστέρηση.

Με δεδομένο ότι το 99% των δεξιόχειρων ατόμων έχουν κυρίαρχο για τη γλωσσική λειτουργία το αριστερό ημισφαίριο, η προτίμηση χεριού αποτελεί έναν αρκετά εύκολα προσδιορίσιμο δείκτη της εγκεφαλικής πλευρίωσης για κινητικές δεξιότητες, αλλά και γνωστικές διεργασίες. Σύμφωνα με την Annett (1985), το 8-12% των τυπικά αναπτυσσόμενων ατόμων είναι αριστερόχειρες και σύμφωνα με τον Βλάχο (1998), το 90% περίπου του πληθυσμού είναι δεξιόχειρες.

Όσον αφορά την προτίμηση χεριού και την νοητική καθυστέρηση έχουν πραγματοποιηθεί αρκετές έρευνες, με τις περισσότερες από αυτές να υποστηρίζουν πως τα άτομα με Ν.Κ. εμφανίζουν πιο συχνά αριστεροχειρία και αμφιχειρία συγκρινόμενα με τα άτομα τυπικής ανάπτυξης (Batheja & McManus, 1985 στο Βλάχο, 2009 • Lewin, Kohen, & Mathew, 1993 στο Βλάχο, 2009 • Vlachos & Karapetsas, 1999 • Αρματάς, Σταυρούση, & Βλάχος, 2011).

Για παράδειγμα στην έρευνα του Carlier και των συνεργατών του (2006), το ποσοστό αριστεροχειρίας ήταν υψηλότερο σε πληθυσμούς με Τρισωμία 21 (T21) ή Σύνδρομο Williams-Beuren σε σχέση με τα παιδιά τυπικής ανάπτυξης. Ακόμη, το υψηλότερο ποσοστό αμφιχειρίας σημειώθηκε στους πληθυσμούς με Ν.Κ και συγκεκριμένα στα υποκείμενα με T21. Η έρευνα των Vlachos & Karapetsas (1999), επίσης, ανέδειξε ότι τα άτομα με Σ.Δ. εμφανίζουν μια πιο σταθερή προτίμηση χεριού σε μεγαλύτερες ηλικίες, σε αντίθεση με πιο μικρές ηλικιακά ομάδες.

2.2.2. Προτίμηση χεριού και γλωσσική ανάπτυξη.

Υπάρχει η πιθανότητα η μειωμένη σταθερότητα στην προτίμηση χεριού σε άτομα με αναπτυξιακές διαταραχές να σχετίζεται με την χαμηλή γενικά γνωστική ικανότητά τους. Για παράδειγμα, μία γνωστική δυνατότητα η οποία παρουσιάζεται συχνά εξασθενημένη σε άτομα με αναπτυξιακές διαταραχές είναι γλωσσική. Το εύρημα της Bishop (2001, 2005) και των Hill & Bishop (1998) όσον αφορά τα άτομα με Ειδική Γλωσσική Διαταραχή (Specific Language Impairment), υποστηρίζει την ιδέα συσχέτισης μεταξύ πλευρίωσης και γλωσσικής δεξιότητας (Groen, Yasin, Laws, Barry, & Bishop 2008).

Σύμφωνα με την έρευνα του Βλάχου και Καραπέτσα (1999), επίσης, η αμφιχειρία ίσως αντανakλά χαμηλότερη ανάπτυξη και ίσως σχετίζεται με χαμηλότερα σκορ σε γνωστικές δοκιμασίες περισσότερο από εκείνα τα σκορ παιδιών με εδραιωμένη προτίμηση χεριού. Στην συνέχεια, η σύγκριση τεσσάρων ομάδων (T21, Williams-Beuren Σύνδρομο, DiGeorge or Velo-Cardio-Facial Σύνδρομο και τυπικώς αναπτυσσόμενα παιδιά) στην έρευνα του Carlier και των συνεργατών του (2011), έδειξε ότι υπάρχει ξεκάθαρη σύνδεση μεταξύ γνωστικού επιπέδου και άτυπης πλευρίωσης. Όσο χαμηλότερο είναι το γνωστικό επίπεδο τόσο περισσότερη άτυπη πλευρίωση παρατηρείται.

Η αδυναμία λεξιλογικών γνώσεων αποτρέπει τις αναλυτικές διεργασίες του αριστερού ημισφαιρίου από την πλήρη εγρήγορσή του περιορίζοντας με αυτόν τον τρόπο την ανάπτυξη της γλωσσικής γραμματικής βάζοντας εν τέλει το παιδί σε κίνδυνο να αποκτήσει μία ποικιλία προβλημάτων στις φωνολογικές, μορφολογικές και συντακτικές πτυχές της γλώσσας (Locke, 1997 στο Groen και συν., 2008). Σύμφωνα με αυτή την θεωρία προβλέπεται πως η αδυναμία προτίμησης χεριού που αναπτύσσεται στα παιδιά συνοδεύεται από σημαντικές καθυστερήσεις στο λεξιλόγιο και τις αναλυτικές-υπολογιστικές τους δεξιότητες (Groen, και συν., 2008). Η έρευνα λοιπόν του Groen και των συνεργατών του (2008), έδειξε ότι σε σύγκριση με τα τυπικώς αναπτυσσόμενα παιδιά της ίδιας ηλικίας, τα παιδιά με σύνδρομο Down, δεν είχαν εδραιωμένη προτίμηση χεριού. Ωστόσο, η ομάδα των παιδιών με σύνδρομο Down, η οποία έδειξε μια ισχυρότερη και πιο συνεπή προτίμηση στο χέρι, είχε καλύτερη ανάπτυξη στη γλωσσική λειτουργία και τις δεξιότητες μνήμης.

B. Η ΠΑΡΟΥΣΑ ΕΡΕΥΝΑ

1. ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΕΣ ΥΠΟΘΕΣΕΙΣ

Ο βασικός σκοπός της παρούσας ερευνητικής προσπάθειας είναι να εκτιμηθεί το πρότυπο της γλωσσικής ανάπτυξης και η πλευρίωση (προτίμηση χεριού) σε ένα δείγμα παιδιών και εφήβων με γενετικά σύνδρομα Ν.Κ.

Σύμφωνα με τη βιβλιογραφική επισκόπηση που προηγήθηκε, οι υποθέσεις που μπορούμε να διατυπώσουμε στην παρούσα έρευνα είναι οι ακόλουθες:

- A) Αναμένεται ότι θα υπάρχουν διαφοροποιήσεις στο πρότυπο της επίδοσης σε γλωσσικά και μη γλωσσικά έργα ανάμεσα στα διάφορα σύνδρομα που σχετίζονται με Ν.Κ.
- B) Αναμένεται ότι θα υπάρχουν διαφοροποιήσεις στη γλωσσική και μη γλωσσική επίδοση των παιδιών με Σύνδρομο Down αυξανόμενης της ηλικίας.
- Γ) Στα άτομα με Ν.Κ. εμφανίζεται υψηλότερη συχνότητα αριστεροχειρίας και αμφιχειρίας σε σχέση με τα πρότυπα που παρατηρούνται στο γενικό πληθυσμό.

2. ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ

2.1. Συμμετέχοντες

Στην παρούσα έρευνα συμμετείχαν δεκατέσσερα παιδιά και έφηβοι, ηλικίας οκτώ έως δεκαεννέα ετών και δύο μηνών (8,0-19,2). Επτά συμμετέχοντες παρουσίαζαν *Σύνδρομο Down*, δύο συμμετέχοντες *Σύνδρομο Apert* και οι υπόλοιποι πέντε συμμετέχοντες που εξετάστηκαν παρουσίαζαν ο καθένας ένα από τα παρακάτω σύνδρομα, όπως *Σύνδρομο Sotos*, *Σύνδρομο Dubowitz* και *βαρηκοΐα*, *Σύνδρομο Dandy Walker*, *Σύνδρομο Smith-Lemli-Opitz* και *Σύνδρομο Lowe*.

Κριτήριο για την επιλογή των συμμετεχόντων ήταν η ύπαρξη Ν.Κ, η αιτιολογία της οποίας να βασίζεται στην ύπαρξη κάποιου γενετικού συνδρόμου (λόγω χρωμοσωμικών διαταραχών) προκειμένου να επιτευχθεί και ο σκοπός της παρούσας έρευνας. Η άδεια για την εμπλοκή τους στην διαδικασία της έρευνας δόθηκε αρχικά από τους διευθυντές των σχολείων στα οποία και φοιτούσαν καθώς επίσης και από τους γονείς τους.

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα
Νοητικής Καθυστέρησης

Στη συνέχεια παρουσιάζονται στοιχεία του ιστορικού των ατόμων που έλαβαν μέρος στην παρούσα έρευνα, κάποιων ιδιαίτερων χαρακτηριστικών της νοητικής και ψυχοκινητικής τους ανάπτυξης αλλά και πιθανά συνοδά νευρολογικά προβλήματα που ορισμένοι συμμετέχοντες παρουσιάζουν.

Σύνδρομο Apert

Οι δύο περιπτώσεις παιδιών που παρουσιάζουν το Σύνδρομο Apert είναι δύο δίδυμες αδερφές, ηλικίας 8,3 ετών και οι οποίες φοιτούν σε ειδικό δημοτικό σχολείο. Πρόκειται για δύο συνεργάσιμα παιδιά τα οποία είναι σε θέση να εκτελούν δραστηριότητες μετά από κατάλληλες διευκρινίσεις.

Σύνδρομο Dandy Walker

Η μαθήτρια που παρουσιάζει σύνδρομο Dandy-Walker είναι 11,7 ετών και φοιτά σε ειδικό δημοτικό σχολείο. Παράλληλα εμφανίζει νοητική ανωριμότητα, προβλήματα λόγου και ομιλίας καθώς και νευρολογικά προβλήματα που επηρεάζουν την κινητικότητά της. Τέλος, η μαθήτρια εμφανίζει δυσκολίες στην αδρή και λεπτή κινητικότητα της.

Σύνδρομο Down

Οι περιπτώσεις που μελετήθηκαν και παρουσιάζουν Σύνδρομο Down (Μ.Ο ηλικίας: 14,6) ήταν επτά κορίτσια και ένα αγόρι. Οι τέσσερις περιπτώσεις αφορούν μαθητές οι οποίοι φοιτούν σε ειδικό σχολείο ενώ οι υπόλοιπες τρεις αφορούν μαθητές που φοιτούν σε Εργαστήριο Ειδικής Επαγγελματικής Εκπαίδευσης και Κατάρτισης. Ακόμη, όλες οι περιπτώσεις παρουσιάζουν Νοητική Ανωριμότητα και ψυχοκινητική καθυστέρηση που υπολείπεται της χρονολογική τους ηλικίας. Ωστόσο, κάποιες περιπτώσεις από αυτές παρουσιάζουν προβλήματα λόγου (εκφάνσεις τραυλισμού, εκφορά μεμονωμένων λέξεων) και δυσκολίες στην λεπτή και αδρή κινητικότητά τους, ενώ οι υπόλοιπες περιπτώσεις εμφανίζουν κάποιες από τις παραπάνω δυσκολίες είτε σε μικρότερο βαθμό είτε καθόλου.

Σύνδρομο Dubowitz & Βαρηκοΐα

Πρόκειται για ένα παιδί 13,1 ετών το οποίο αντιμετωπίζει δυσκολίες άρθρωσης και τραυλισμό με τονικές και μυϊκές συσπάσεις. Ο μαθητής φοιτά σε ειδικό δημοτικό σχολείο και ένα ακόμη συνοδό νευρολογικό πρόβλημα που παρουσιάζει ο μαθητής είναι η βαρηκοΐα με αποτέλεσμα ο μαθητής να φέρει ακουστικά βαρηκοΐας.

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα
Νοητικής Καθυστέρησης

Σύνδρομο Lowe

Ο μαθητής ηλικίας 16,8 ετών παρουσιάζει Σύνδρομο Lowe με ψυχοκινητική καθυστέρηση, Ν.Κ και νευρολογικά προβλήματα. Τέλος, ο συμμετέχων αυτός φοιτά σε Ειδικό Δημοτικό Σχολείο.

Σύνδρομο Smith-Lemli-Opitz

Ο μαθητής ηλικίας 17,1 ετών φοιτά σε Εργαστήριο Ειδικής Επαγγελματικής Εκπαίδευσης και Κατάρτισης. Ο συμμετέχων αυτός εμφανίζει ψυχοκινητική καθυστέρηση, επιληψία και Ν.Κ επί εδάφους του Συνδρόμου Smith-Lemli-Opitz.

Σύνδρομο Sotos

Η μαθήτρια που παρουσιάζει τα κλινικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου (μακροσωμία, μακροκεφαλία κ.ά.) καθώς και ψυχοκινητική καθυστέρηση φοιτά σε ειδικό δημοτικό σχολείο και η ηλικία της είναι 10,10 ετών.

Στο πίνακα που ακολουθεί (πίνακας 1) είναι συνοπτικά καταγεγραμμένα κάποια βασικά στοιχεία των παιδιών που πήραν μέρος στην παρούσα έρευνα. Τα στοιχεία αυτά, αφορούν το φύλο, τον τύπο του γενετικού συνδρόμου, την ηλικία των παιδιών, καθώς και τον τύπο του σχολείου όπου φοιτούν.

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

Φύλο	Τύπος γενετικού συνδρόμου	Ηλικία	Σχολείο
Αγόρι	Σύνδρομο Down	11,6 ετών	Ειδικό Δημοτικό Σχολείο
Κορίτσι	Σύνδρομο Down	10,10 ετών	Ειδικό Δημοτικό Σχολείο
Κορίτσι	Σύνδρομο Dandy Walker	11,7 ετών	Ειδικό Δημοτικό Σχολείο
Κορίτσι	Σύνδρομο Apert	8,3 ετών	Ειδικό Δημοτικό Σχολείο
Κορίτσι	Σύνδρομο Apert	8,3 ετών	Ειδικό Δημοτικό Σχολείο
Κορίτσι	Σύνδρομο Down	14,2 ετών	Ειδικό Δημοτικό Σχολείο
Κορίτσι	Σύνδρομο Sotos	10,10 ετών	Ειδικό Δημοτικό Σχολείο
Αγόρι	Σύνδρομο Dubowitz & Βαρηκοΐα	13,1 ετών	Ειδικό Δημοτικό Σχολείο
Κορίτσι	Σύνδρομο Down	11,9 ετών	Ειδικό Δημοτικό Σχολείο
Αγόρι	Σύνδρομο Lowe	16,8 ετών	Ειδικό Δημοτικό Σχολείο
Κορίτσι	Σύνδρομο Down	16,6 ετών	Εργαστήριο Ειδικής Επαγγελματικής Εκπαίδευσης και Κατάρτισης
Κορίτσι	Σύνδρομο Down	18 ετών	Εργαστήριο Ειδικής Επαγγελματικής Εκπαίδευσης και Κατάρτισης
Κορίτσι	Σύνδρομο Down	19,2 ετών	Εργαστήριο Ειδικής Επαγγελματικής Εκπαίδευσης και Κατάρτισης
Αγόρι	Σύνδρομο Smith- Lemli-Opitz	17,1 ετών	Εργαστήριο Ειδικής Επαγγελματικής Εκπαίδευσης και Κατάρτισης

Πίνακας 1: Δημογραφικά στοιχεία συμμετεχόντων.

2.2. Ερευνητικά εργαλεία αξιολόγησης

Τα ερευνητικά εργαλεία που χρησιμοποιήθηκαν για την επίτευξη του σκοπού της παρούσας έρευνας είναι τα εξής παρακάτω:

1. Λ-α-Τ-ώ, Ψυχομετρικό κριτήριο γλωσσικής επάρκειας (Τζουριάδου, Συγκολλίτου, Αναγνωστοπούλου, & Βακόλα, 2008).

Το ψυχομετρικό κριτήριο του Λ-α-Τ-ώ είναι ένα εργαλείο γλωσσικής επάρκειας κατάλληλο για παιδιά και εφήβους ηλικίας τεσσάρων έως δεκαέξι ετών (4:00-16:00). Στοχεύει στην ανάδειξη ενδοατομικών διαφορών σε σχέση με τις ικανότητες απόκτησης του λόγου και γενικότερα σε σχέση με τη γλωσσική επάρκεια των παιδιών. Για τις απαιτήσεις της παρούσας έρευνας επιλέχθηκε το Λ-α-Τ-ώ Ι που περιλαμβάνει δέκα (10) υποδοκιμασίες για παιδιά ηλικίας 4:00–7:11 ετών (επίπεδο Ι). Η κύρια αιτία της συγκεκριμένης επιλογής αποδίδεται στο δείγμα των συμμετεχόντων οι οποίοι παρουσιάζουν Ν.Κ. Ακόμη, στις περισσότερες υποδοκιμασίες του επιπέδου-ΙI υπεισέρχεται η λειτουργία της ανάγνωσης στην οποία οι περισσότεροι από τους συμμετέχοντες δεν είχαν κατακτήσει και τέλος, η μέτρηση ή η εκτίμηση των διαστάσεων που μετρά κυρίως το Επίπεδο-Ι είναι και ο στόχος της παρούσας έρευνας. Ειδικότερα το επίπεδο-Ι περιλαμβάνει τις παρακάτω υποδοκιμασίες:

α) *Εικόνο-λεξιλόγιο*, β) *Λεξιλόγιο συσχετισμού*, γ) *Προσληπτικό λεξιλόγιο*, δ) *Προφορικό λεξιλόγιο*, ε) *Άρθρωση*, στ) *Φωνημική ολοκλήρωση*, ζ) *Φωνημική ανάλυση*, η) *Φωνημική Διάκριση*, θ) *Μορφοσυντακτική κατανόηση* και ι) *Μορφοσυντακτική ολοκλήρωση*.

Επιπλέον επισημαίνεται πως χρησιμοποιήθηκαν και αναφέρονται στα αποτελέσματα μόνο τα αθροίσματα (raw scores) των βαθμολογιών σε κάθε υποδοκιμασία, καθώς η χρήση της συγκεκριμένης δοκιμασίας δεν στόχευε στο πλαίσιο της παρούσας εργασίας στην διαγνωστική αξιολόγηση της γλωσσικής επάρκειας των συμμετεχόντων.

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

2. Raven Coloured Progressive Matrices (Raven, 1995).

Το συγκεκριμένο εργαλείο είναι μία μη λεκτική δοκιμασία η οποία χρησιμοποιείται για την εκτίμηση διαστάσεων μη λεκτικών γνωστικών δεξιοτήτων. Επισημαίνεται, πως λήφθηκε υπόψη και αναφέρεται στα αποτελέσματα μόνο το άθροισμα των ορθών απαντήσεων (raw scores), καθώς η χρήση του εργαλείου στην παρούσα εργασία δεν στόχευε στη διαγνωστική αξιολόγηση των συμμετεχόντων.

3. Τεστ προτίμησης χεριού (Oldfield, 1971).

Η αξιολόγηση της προτίμησης χεριού των συμμετεχόντων έγινε με την χρήση του **Edinburgh Handedness Inventory** (EHI). Το συγκεκριμένο τεστ απαρτίζεται από δέκα ερωτήματα σχετικά με το ποιο χέρι προτιμάται για τις δραστηριότητες: γράψιμο, ζωγραφική, πέταγμα, ψαλίδι, οδοντόβουρτσα, μαχαίρι, κουτάλι, σκούπα, σπέρτο και άνοιγμα κουτιού. Ο ερευνητής κάνοντας τις κατάλληλες ερωτήσεις μπορεί να διαπιστώσει με ποιο χέρι εργάζεται ο εξεταζόμενος. Το (EHI) δίνει ένα «πλευρικό πηλίκο» που κυμαίνεται από το (+100) (ολοκληρωτικά δεξιόχειρες) μέχρι το (-100) (ολοκληρωτικά αριστερόχειρες). Το συγκεκριμένο πλευρικό πηλίκο υπολογίζεται, προσθέτοντας τον αριθμό των σταυρών για το κάθε χέρι, αφαιρώντας το άθροισμα των αριστερών από αυτό των δεξιών απαντήσεων, και διαιρώντας το γενικό άθροισμα και πολλαπλασιάζοντάς το επί 100 (Βλάχος, 1998).

Με βάση το πλευρικό πηλίκο που υπολογίστηκε, ως δεξιόχειρες θεωρήθηκαν τα άτομα με πλευρικό πηλίκο από (+80) έως (+100), αμφίχειρες τα άτομα με πλευρικό πηλίκο από (-70) έως (+70) και ως αριστερόχειρες θεωρήθηκαν τα άτομα με πλευρικό πηλίκο (-80) έως (-100).

4. Wechsler Nonverbal Scale of Ability (Wechsler & Naglieri, 2006).

Το Wechsler Nonverbal Scale of Ability (WNV) είναι ένα εργαλείο το οποίο δίνεται ατομικά και έχει σχεδιαστεί για την μέτρηση της γενικής γνωστικής ικανότητας σε ηλικίες 4 ετών έως 21:11 μηνών. Το εργαλείο αυτό περιλαμβάνει μία ποικιλία μη λεκτικών υποδοκιμασιών όπου για καθεμία από αυτές παρέχεται βαθμολογία. Πιο συγκεκριμένα, υπάρχουν δύο συστοιχίες υποδοκιμασιών ανάλογες της ηλικίας των εξεταζομένων οι οποίες αποτελούνται από τέσσερις ή δύο υποδοκιμασίες. Ενδεικτικά, στην ηλικία 4 ετών έως 7:11 μηνών παρέχονται οι υποδοκιμασίες, Matrices, Coding, Object Assembly και Recognition (ή Matrices & Recognition). Αντίθετα, στην ηλικία 8 ετών έως 21:11 μηνών παρέχονται οι υποδοκιμασίες, Matrices, Coding, Spatial Span και Picture Arrangement (ή Matrices & Spatial Span).

Τέλος, μέσω του εργαλείου αυτού, στην παρούσα ερευνητική εργασία χρησιμοποιήθηκε η συστοιχία των τεσσάρων υποδοκιμασιών της ηλικίας 8 ετών έως 21:11 μηνών με απώτερο σκοπό να εκτιμηθούν οι διαστάσεις της μη γνωστικής ικανότητας παιδιών με γενετικά σύνδρομα νοητικής καθυστέρησης. Η βαθμολογία των παιδιών που εξετάστηκαν στηρίχθηκε στο άθροισμα των αρχικών βαθμολογιών (raw scores) ανά υποδοκιμασία επειδή η χρήση του συγκεκριμένου εργαλείου στο πλαίσιο της παρούσας εργασίας δεν στόχευε στην διαγνωστική αξιολόγηση της γλωσσικής επάρκειας των συμμετεχόντων.

2.3. Διαδικασία

Η συγκεκριμένη ερευνητική εργασία διεξήχθη στους σχολικούς χώρους όπου φοιτούσαν οι συμμετέχοντες κατόπιν της συναίνεσης των κηδεμόνων τους αλλά και των διευθυντών τους. Η αξιολόγηση των παιδιών με Ν.Κ ήταν ατομική και πραγματοποιήθηκε μέσω της χρήσης λεκτικών και μη λεκτικών εργαλείων. Ειδικότερα, χρειάστηκαν τρεις έως τέσσερις συναντήσεις με το κάθε παιδί, διάρκειας 20-25 λεπτών η καθεμία, όπου προέκυψαν και περιπτώσεις που η συνάντηση κρίθηκε απαραίτητο να διακοπεί για λόγους που αφορούσαν τον συμμετέχοντα, π.χ. λόγω του ημερήσιου σχολικού του προγράμματος ή λόγω μη ευνοϊκής διάθεσής του. Στη πρώτη φάση πραγματοποιήθηκε διερευνητική μελέτη στους τομείς των λεκτικών και μη λεκτικών δεξιοτήτων τους και στη συνέχεια μελετήθηκαν συγκεκριμένες δεξιότητες στους τομείς της γλώσσας, της μνήμης, της ψυχοκινητικής και

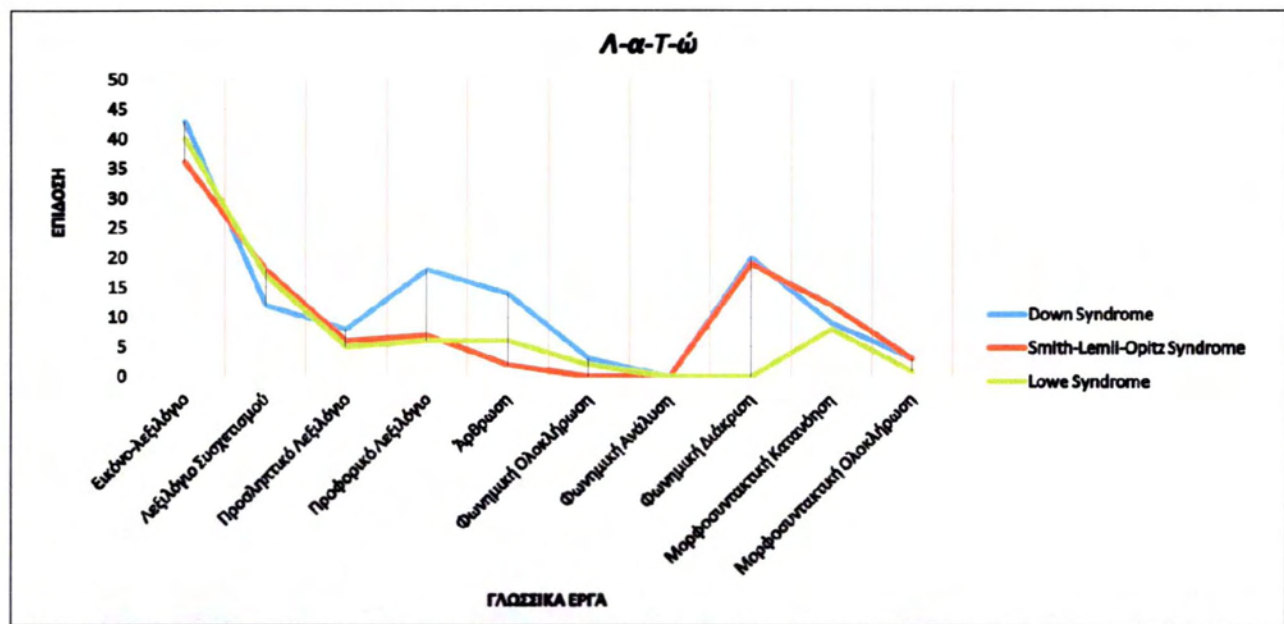
Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

γνωστικής ανάπτυξης τους με αντίστοιχα έργα. Η ερευνητική αυτή προσπάθεια διήρκησε περίπου έξι μήνες.

3. ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Πρώτος στόχος της μελέτης μας ήταν η διερεύνηση τυχόν διαφοροποιήσεων ανάμεσα στα διάφορα σύνδρομα που σχετίζονται με Ν.Κ. Στο Γράφημα 1 απεικονίζεται η επίδοση τριών συμμετεχόντων ηλικίας 11 ετών, με τα σύνδρομα Dandy-Walker (Σ.ΔW), Down (Σ.Δ) και Sotos (Σ.Σ) στα γλωσσικά έργα του ερευνητικού εργαλείου, Λ-α-Τ-ώ. Σύμφωνα με το γράφημα αυτό, το κορίτσι με Σ.Σ παρουσιάζει την υψηλότερη επίδοση (αθροίσματα των raw scores) σε όλα τα έργα του εργαλείου συγκριτικά με τις υπόλοιπες δύο συμμετέχουσες εκτός από το έργο, προσληπτικό λεξιλόγιο, όπου η βαθμολογία της είναι ίση με εκείνη του κοριτσιού με Σ.ΔW. Πιο συγκεκριμένα, ενδιαφέρον παρουσιάζει η υποδοκιμασία εικονολεξιλόγιο όπου η επίδοσή του κοριτσιού με Σ.Σ ανέρχεται σχεδόν στο διπλάσιο σε σχέση με την επίδοση του κοριτσιού με Σ.ΔW και του κοριτσιού με Σ.Δ. Επιπλέον, οι συμμετέχουσες με Σ.Δ και Σ.ΔW επιδεικνύουν από κοινού μηδενική βαθμολογία σε πέντε γλωσσικά έργα, όπως η άρθρωση, η φωνημική ολοκλήρωση/ανάλυση/διάκριση και η μορφοσυντακτική ολοκλήρωση. Απεναντίας, το κορίτσι με Σ.Σ έχει μηδενική επίδοση σε ένα μόνο έργο, την φωνημική ανάλυση.

Παρατηρώντας το Γράφημα 1 θα μπορούσαμε να υπογραμμίσουμε ότι στο σημασιολογικό στοιχείο (εικονο-λεξιλόγιο, λεξιλόγιο συσχετισμού, προσληπτικό λεξιλόγιο, προφορικό λεξιλόγιο) του συγκεκριμένου εργαλείου παρατηρούνται βαθμολογίες οι οποίες κυμαίνονται περίπου σε υψηλότερη κλίμακα από το φωνολογικό στοιχείο (άρθρωση, φωνημική ολοκλήρωση/ανάλυση/διάκριση) και το μορφοσυντακτικό στοιχείο (μορφοσυντακτική κατανόηση/ολοκλήρωση). Ειδικότερα, οι περιπτώσεις των κοριτσιών με Σ.Δ και Σ.ΔW παρουσιάζουν μηδενικά αποτελέσματα στο φωνολογικό στοιχείο εξ' ολοκλήρου και στο μορφοσυντακτικό στοιχείο παρουσιάζουν μηδενικό αποτέλεσμα στην μορφοσυντακτική ολοκλήρωση. Ακόμη, πρέπει να σημειώσουμε ότι η περίπτωση του κοριτσιού με Σ.Σ μπορεί να μην παρουσιάζει μηδενικά αποτελέσματα όπως οι προαναφερθείσες περιπτώσεις παρόλο αυτά, η κλίμακα της επίδοσής της στο φωνολογικό (πλην της φωνημικής διάκρισης) και το μορφοσυντακτικό στοιχείο κυμαίνεται κάτω από το 10.



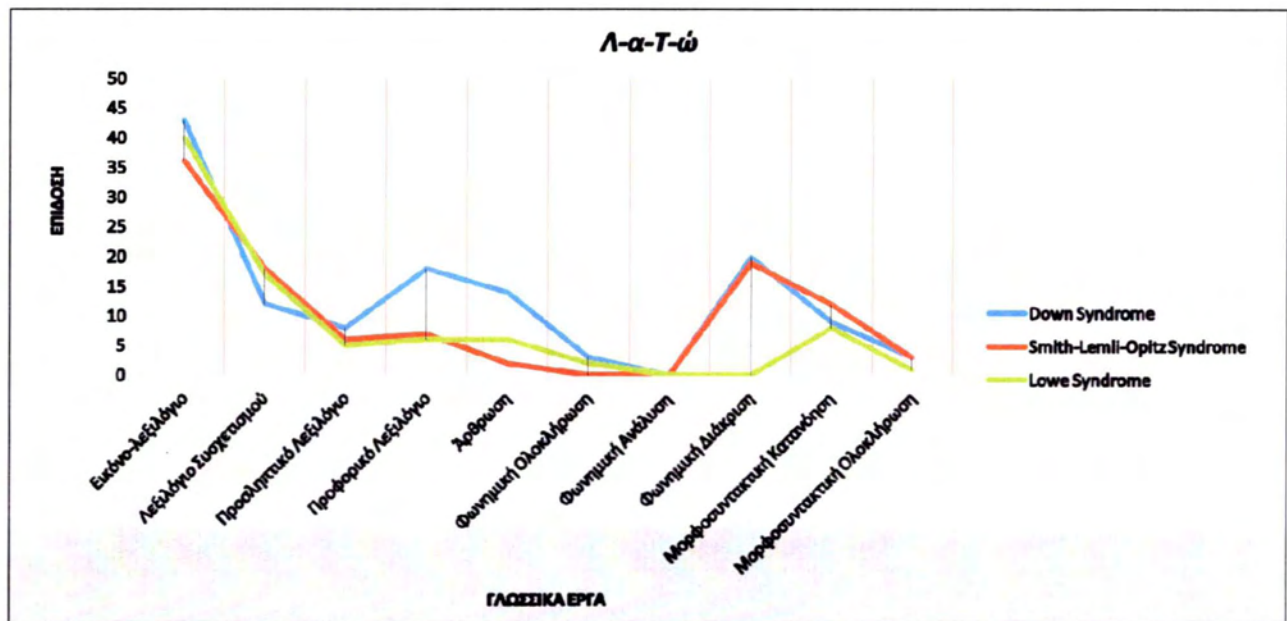
Γράφημα 1: Αποτελέσματα επιδόσεων στα έργα του γλωσσικού εργαλείου, Α-α-Τ-ώ, τριών 11χρονων με διαφορετικά σύνδρομα.

Στο Γράφημα 2 αναπαρίσταται η επίδοση τριών συμμετεχόντων ηλικίας 17 ετών με τα σύνδρομα, Down (Σ.D), Smith-Lemli-Opitz (Σ.SLO) και Lowe (Σ.L) στα έργα του γλωσσικού εργαλείου, Α-α-Τ-ώ. Σύμφωνα με το γράφημα αυτό, οι βαθμολογίες των επιδόσεων μεταξύ των τριών συνδρόμων διαφέρουν ανά έργο. Πιο αναλυτικά, στο εικονολεξιλόγιο την καλύτερη επίδοση επιδεικνύει το κορίτσι με Σ.D ενώ την χαμηλότερη το αγόρι με Σ.SLO. Μολαταύτα, στο λεξιλόγιο συσχετισμού συμβαίνει το αντίστροφο, με καλύτερη επίδοση να έχει επιδείξει το αγόρι με Σ.SLO ενώ χαμηλότερη επίδοση, το κορίτσι με Σ.D. Στην συνέχεια, παρόλο που οι επιδόσεις των τριών συμμετεχόντων στο προσληπτικό λεξιλόγιο είναι πολύ μικρές, στο προφορικό λεξιλόγιο και την άρθρωση το κορίτσι με Σ.D έχει την υψηλότερη επίδοση συγκριτικά με τα δύο αγόρια που παρουσιάζουν Σ.SLO και Σ.L. Επιπλέον, στην φωνημική ολοκλήρωση την καλύτερη επίδοση παρατηρούμε στο κορίτσι με Σ.D η οποία ωστόσο, κυμαίνεται κάτω από την κλίμακα του 5. Όσον αφορά την φωνημική ανάλυση υπάρχει από κοινού μηδενικό αποτέλεσμα και στις τρεις περιπτώσεις των συνδρόμων ενώ στην φωνημική διάκριση υψηλότερη επίδοση παρουσιάζει ξανά το κορίτσι με Σ.D. Τέλος, στην μορφοσυντακτική κατανόηση, το αγόρι με Σ.SLO παρουσιάζει την υψηλότερη επίδοση ενώ στην μορφοσυντακτική ολοκλήρωση η βαθμολογία του είναι ίδια με

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

το κορίτσι που παρουσιάζει Σ.Δ. Ωστόσο, να σημειώσουμε ότι η βαθμολογία τους κυμαίνεται κάτω από την κλίμακα του 5.

Πιο σφαιρικά, παρατηρούμε ότι η επίδοση του κοριτσιού με Σ.Δ είναι καλύτερη σε σχέση με τις άλλες δύο περιπτώσεις σε έξι έργα τα οποία αφορούν και στο σημασιολογικό και στο φωνολογικό στοιχείο. Αντίθετα, το αγόρι με Σ.SLO επιδεικνύει υψηλότερη βαθμολογία συγκριτικά με το κορίτσι με Σ.Δ και το αγόρι με Σ.L σε δύο έργα, το λεξιλόγιο συσχετισμού και την μορφοσυντακτική κατανόηση (σημασιολογικό/μορφοσυντακτικό στοιχείο). Εν τέλει, στα δύο εναπομείναντα έργα παρατηρείται στην φωνημική ανάλυση (φωνολογικό στοιχείο) μηδενικό αποτέλεσμα και στις τρεις περιπτώσεις των συνδρόμων ενώ στην μορφοσυντακτική ολοκλήρωση (μορφοσυντακτικό στοιχείο) ίσο αποτέλεσμα μεταξύ του κοριτσιού με Σ.Δ και του αγοριού με Σ.SLO το οποίο υπερσχύει κατά δύο μονάδες από την περίπτωση του αγοριού με Σ.L. Εν γένει, οι τρεις περιπτώσεις που απεικονίζονται στο συγκεκριμένο σχεδιάγραμμα επιδεικνύουν πιο υψηλές επιδόσεις στο σημασιολογικό στοιχείο παρά στο φωνολογικό και μορφοσυντακτικό στοιχείο με εξαίρεση το κορίτσι με Σ.Δ το οποίο παρουσιάζει ιδιαίτερα υψηλή επίδοση στα περισσότερα έργα.

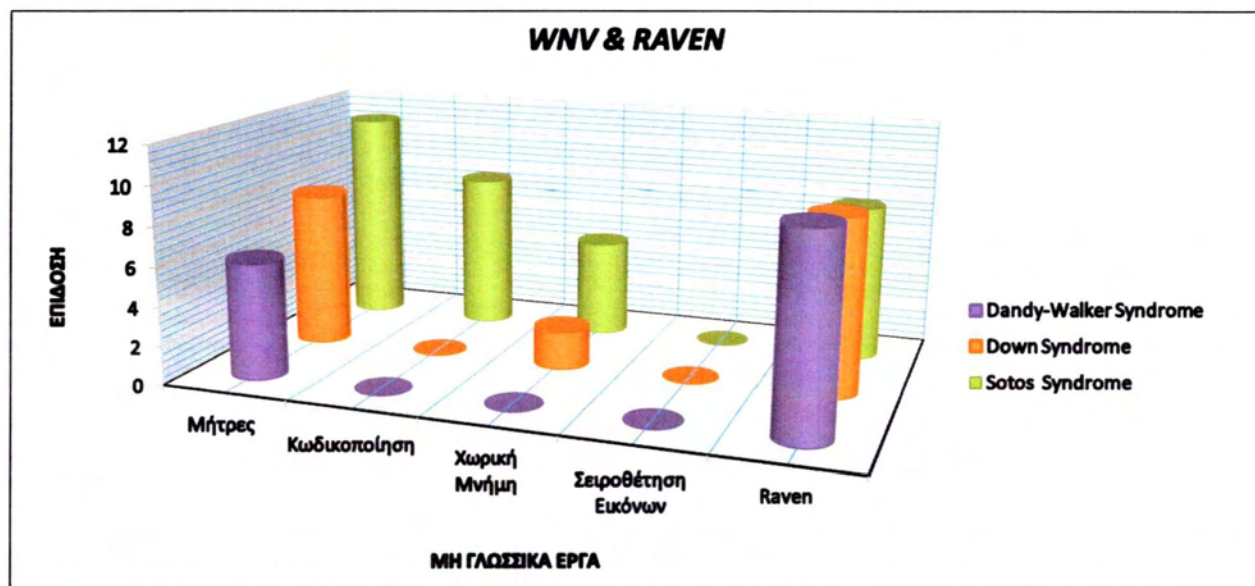


Γράφημα 2: Αποτελέσματα επιδόσεων στα έργα του γλωσσικού εργαλείου Λ-α-Τ-ώ τριών 17χρονων με διαφορετικά σύνδρομα.

Συνοψίζοντας και λαμβάνοντας υπόψη τις αναπαραστάσεις επίδοσης των παραπάνω περιπτώσεων (Μ.Ο ηλικίας: 11 ετών & 17 ετών) που συγκρίθηκαν μεταξύ τους (Γραφήματα 1 & 2) σε γλωσσικό ερευνητικό εργαλείο, μπορούμε να σημειώσουμε ότι το πρώτο μέρος της πρώτης ερευνητικής υπόθεσης επιβεβαιώνεται ως προς το ότι υπάρχουν διαφοροποιήσεις στο πρότυπο της γλωσσικής επίδοσης σε γλωσσικά έργα ανάμεσα στα διάφορα σύνδρομα που σχετίζονται με Ν.Κ. Τα αποτελέσματα αυτά δείχνουν ότι υπάρχει μία τάση διαφοροποίησης στο γλωσσικό πρότυπο των παιδιών με διαφορετικά σύνδρομα Ν.Κ.

Στο Γράφημα 3 απεικονίζεται η επίδοση τριών περιπτώσεων ηλικίας 11 ετών με Σ.ΔW, Σ.Δ και Σ.Σ στα μη γλωσσικά έργα των ερευνητικών εργαλείων, Wechsler Nonverbal Scale of Ability (WNV) και Raven. Σύμφωνα με το σχεδιάγραμμα αυτό, η υψηλότερη επίδοση στις τέσσερις μη γλωσσικές υποδοκιμασίες (Μήτρες, Κωδικοποίηση, Χωρική Μνήμη, Σειροθέτηση Εικόνων) του εργαλείου WNV εντοπίζεται στην βαθμολογία της περίπτωσης με Σ.Σ όπου στις τρεις από τις τέσσερις αυτές υποδοκιμασίες υπερτερεί συγκριτικά με τις δύο περιπτώσεις με Σ.ΔW και Σ.Δ. Ωστόσο, στην υποδοκιμασία, σειροθέτηση εικόνων, επιδεικνύεται μηδενική επίδοση και από τις τρεις περιπτώσεις που συγκρίνονται μεταξύ τους. Ιδιαίτερο ενδιαφέρον εμφανίζει η επίδοση του κοριτσιού με Σ.ΔW η οποία είναι μηδενική σε τρεις από τις τέσσερις υποδοκιμασίες του εργαλείου WNV. Όσον αφορά την περίπτωση του κοριτσιού με Σ.Δ, αυτή παρουσιάζει μηδενική επίδοση σε δύο υποδοκιμασίες του εργαλείου WNV ενώ στις υπόλοιπες δύο, τις μήτρες και την χωρική μνήμη, η επίδοσή της έρχεται δεύτερη μετά τη επίδοση του κοριτσιού με Σ.Σ.

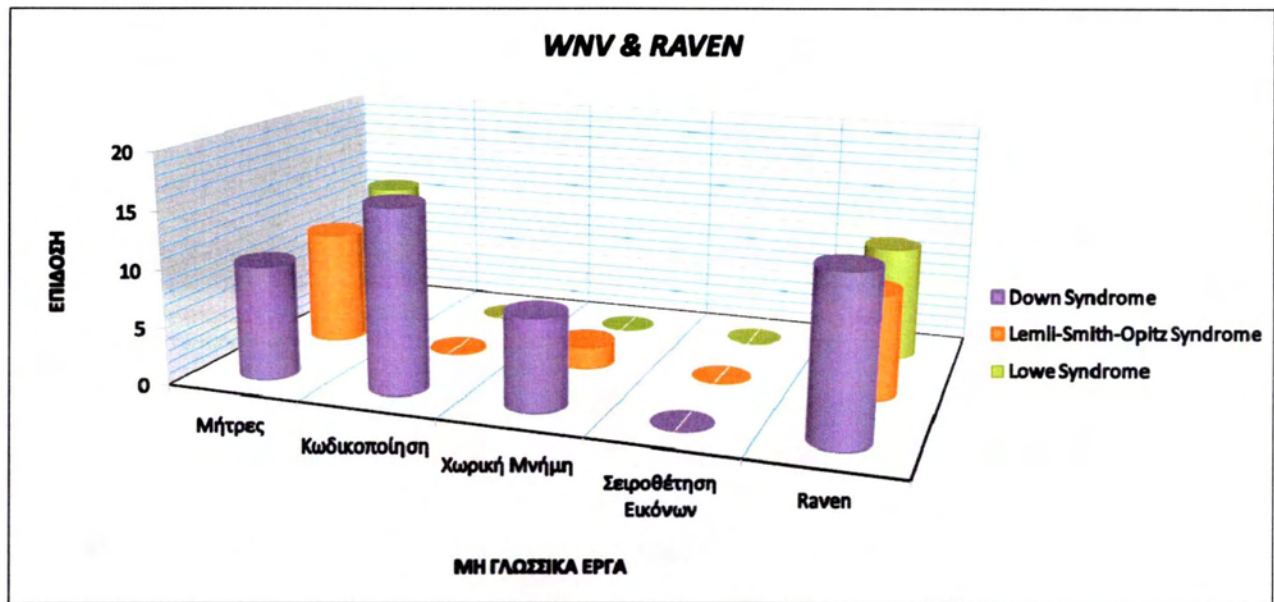
Συνεχίζοντας, οι επιδόσεις που απεικονίζονται στο παρακάτω σχεδιάγραμμα στο εργαλείο, Raven, διαφέρουν μεταξύ τους και στις τρεις περιπτώσεις. Πιο συγκεκριμένα, το κορίτσι με Σ.ΔW, ενώ στο προηγούμενο εργαλείο παρουσίαζε την χαμηλότερη επίδοση σε σχέση με τις υπόλοιπες δύο περιπτώσεις, στο εργαλείο, Raven, επιδεικνύει την υψηλότερη επίδοση. Αντίθετα, το κορίτσι με Σ.Σ επιδεικνύει την χαμηλότερη επίδοση σε αυτό το ερευνητικό εργαλείο συγκριτικά με τις περιπτώσεις με Σ.ΔW και Σ.Σ, ενώ στο προηγούμενο εργαλείο η επίδοσή της ανερχόταν στην υψηλότερη.



Γράφημα 3: Αποτελέσματα επιδόσεων στα μη γλωσσικά εργαλεία, WNV & Raven, τριών 11χρονων με διαφορετικά σύνδρομα.

Στο Γράφημα 4 αναπαρίσταται η επίδοση τριών περιπτώσεων με Σ.Δ, Σ.ΣΛΟ και Σ.Λ ηλικίας 17 ετών, στα μη γλωσσικά έργα των ερευνητικών εργαλείων, WNV και Raven. Σύμφωνα με το παρακάτω σχεδιάγραμμα, η επίδοση των περιπτώσεων με Σ.Δ και Σ.ΣΛΟ στην υποδοκιμασία, μήτρες, του εργαλείου WNV είναι ίση και χαμηλότερη από την επίδοση της περίπτωσης του αγοριού με Σ.Σ. Στην συνέχεια, διαφορετική κατάταξη της επίδοσης παρατηρούμε στην υποδοκιμασία, κωδικοποίηση, όπου το κορίτσι με Σ.Δ παρουσιάζει την υψηλότερη επίδοση συγκριτικά με τις άλλες δύο περιπτώσεις, η επίδοση των οποίων είναι μηδενική. Στην υποδοκιμασία, χωρική μνήμη, πρώτη επίδοση ανέρχεται εκείνη του κοριτσιού με Σ.Δ, δεύτερη εκείνη του αγοριού με Σ.ΣΛΟ και τρίτη αλλά μηδενική εκείνη του αγοριού με Σ.Λ. Μολαταύτα, στην τελευταία υποδοκιμασία, σειροθέτηση εικόνων, παρουσιάζεται μηδενική επίδοση συνάμα και στις τρεις περιπτώσεις των διαφορετικών συνδρόμων που συγκρίνονται μεταξύ τους.

Στη συνέχεια, τα αποτελέσματα της επίδοσης των τριών περιπτώσεων στο ερευνητικό εργαλείο, Raven, διαφέρουν επίσης μεταξύ τους. Πιο αναλυτικά, η υψηλότερη επίδοση εντοπίζεται στο κορίτσι με Σ.Δ και η χαμηλότερη στο αγόρι με Σ.ΣΛΟ.



Γράφημα 4: Αποτελέσματα των επιδόσεων στα μη γλωσσικά εργαλεία, WNV & Raven, τριών 17χρονων με διαφορετικά σύνδρομα.

Συνολικά, λαμβάνοντας υπόψη τις αναπαραστάσεις επίδοσης των παραπάνω περιπτώσεων γενετικών συνδρόμων νοητικής καθυστέρησης (Μ.Ο ηλικίας: 11 ετών & 17 ετών) που συγκρίθηκαν μεταξύ τους (Γραφήματα 3 & 4) σε μη γλωσσικά εργαλεία, μπορούμε να αναφέρουμε ότι το δεύτερο μέρος της πρώτης ερευνητικής υπόθεσης επιβεβαιώνεται καθώς τα αποτελέσματα στη μη γλωσσική επίδοση των παιδιών αυτών δείχνουν ότι υπάρχει μία τάση διαφοροποίησης στο γλωσσικό πρότυπο των παιδιών με διαφορετικά σύνδρομα Ν.Κ.

Η δεύτερη ερευνητική μας υπόθεση αφορούσε τη διερεύνηση πιθανών διαφοροποιήσεων στη γλωσσική και μη γλωσσική επίδοση των παιδιών με Σύνδρομο Down αυξανόμενης της ηλικίας. Η στατιστική ανάλυση έγινε με το Mann-Whitney Test όπου στον Πίνακα 2 εμφανίζεται ο Μέσος Όρος (Μ), η Τυπική Απόκλιση (SD), η Μέση Κατάταξη (MR) και η τιμή U που αφορούν τις επιδόσεις (αθροίσματα των Raw Scores) των επτά συμμετεχόντων με Σύνδρομο Down στα γλωσσικά έργα του ερευνητικού εργαλείου, Λ-α-Τ-ώ. Οι συμμετέχοντες αυτοί έχουν χωριστεί σε δύο ηλικιακές ομάδες, την πρώτη ομάδα (Ομάδα 1) η οποία αποτελείται από τρεις περιπτώσεις (Μ.Ο ηλικίας: 11,5 έτη) και την δεύτερη ομάδα (Ομάδα 2) η οποία αποτελείται από τις υπόλοιπες τέσσερις περιπτώσεις (Μ.Ο ηλικίας: 17 έτη).

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα
Νοητικής Καθυστέρησης

Σύμφωνα με τον μέσο όρο των επιδόσεων και των δύο ομάδων στις υποδοκιμασίες του Λ-α-Τ-ώ, η Ομάδα 1 επιδεικνύει χαμηλότερες επιδόσεις συλλήβδην σε όλα τα έργα του εργαλείου. Στην συνέχεια, η Ομάδα 2 εμφανίζει την υψηλότερη μέση κατάταξη ως προς την επίδοσή της σε όλες τις υποδοκιμασίες του εργαλείου συγκριτικά με την Ομάδα 1. Ωστόσο, ενώ φαίνεται να υπερτερεί η Ομάδα 2 συνολικά σε όλες τις υποδοκιμασίες, οι διαφορές της επίδοσής της δεν είναι στατιστικά σημαντικές σε σχέση με την επίδοση της Ομάδας 1, παρά μόνο στην υποδοκιμασία, εικονο-λεξιλόγιο.

<u>Λ-α-Τ-ώ</u> Γλωσσικά έργα	ΟΜΑΔΑ 1				ΟΜΑΔΑ 2			
	M	SD	U	MR	M	SD	U	MR
Εικόνο-λεξιλόγιο	27,33	2,08	0*	2	40,75	2,06	0	5,5
Λεξιλόγιο Συσχετισμού	13,33	2,51	4	3,33	14,5	2,08	4	4,5
Προσληπτικό Λεξιλόγιο	3	1	3	3	6	4	3	4,75
Προφορικό Λεξιλόγιο	4,33	5,77	1,5	2,5	12,75	4,78	1,5	5,13
Άρθρωση	2,33	4,04	2	2,7	7	6,48	2	5
Φωνημική Ολοκλήρωση	0,33	0,6	0,5	2,2	3	1,41	0,5	5,4
Φωνημική Ανάλυση	0	0	4,5	3,5	4,25	8,5	4,5	4,4
Φωνημική Διάκριση	6,33	10,97	0,5	2,2	20,5	1,3	0,5	5,4
Μορφοσυντακτική Κατανόηση	4	1,41	0	1,5	8,5	1,73	0	4,5
Μορφοσυντακτική Ολοκλήρωση	0,67	1,15	2	2,7	2,5	1,91	2	5

Πίνακας 2: Αποτελέσματα σύγκρισης της επίδοσης δύο ηλικιακών ομάδων με Σύνδρομο Down σε γλωσσικά έργα.

*U=0,00, P=0,03 άρα P<0,05

Ο Πίνακας 3 παρουσιάζει τις στατιστικές αναλύσεις του Mann-Whitney Test που αναφέρονται στον Μέσο Όρο (M), την Τυπική Απόκλιση (SD), την Μέση Κατάταξη (MR) και την τιμή U των επιδόσεων (αθροίσματα των Raw Scores) των επτά συμμετεχόντων με Σύνδρομο Down που εξετάστηκαν στα μη γλωσσικά έργα των ερευνητικών εργαλείων, WNV και Raven. Οι συμμετέχοντες με Σύνδρομο Down όπως προαναφέρθηκε ότι έχουν χωριστεί σύμφωνα με το ηλικιακό κριτήριο σε δύο ομάδες, την Ομάδα 1 (Μ.Ο ηλικίας: 11,5 ετών) και την Ομάδα 2 (Μ.Ο ηλικίας: 17 ετών).

Η δεύτερη ηλικιακή ομάδα με Σύνδρομο Down εμφανίζει υψηλότερο μέσο όρο επίδοσης στα δύο μη γλωσσικά έργα (κωδικοποίηση, χωρική μνήμη) του εργαλείου WNV. Αντίστροφα, η Ομάδα 1 παρουσιάζει υψηλότερο μέσο όρο επίδοσης στο έργο μήτρες. Επίσης, οι δύο ηλικιακές ομάδες εμφανίζουν μηδενικό μέσο όρο ως προς την επίδοσή τους

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

στο έργο, σειροθέτηση εικόνων. Τέλος, όσον αφορά το δεύτερο μη γλωσσικό ερευνητικό εργαλείο, Raven, υψηλότερος μέσος όρος επίδοσης εντοπίζεται στην Ομάδα 2.

Τα παραπάνω επιβεβαιώνονται και από την μέση κατάταξη η οποία εμφανίζεται υψηλότερη στην Ομάδα 2 όσον αφορά τα μη γλωσσικά έργα (κωδικοποίηση, χωρική μνήμη) του WNV με εξαίρεση την σειροθέτηση εικόνων που εντοπίζεται ίση και στις δύο ομάδες εξαιτίας της μηδενικής βαθμολογίας τους και χαμηλότερη στην Ομάδα 1 στις μήτρες του WNV. Ακόμη, στο εργαλείο Raven παρατηρείται υψηλότερη μέση κατάταξη σε σχέση με την επίδοση στην Ομάδα 2. Παρόλο τις διαφορές που φαίνεται να εντοπίζονται μεταξύ των δύο ηλικιακών ομάδων με Σ.Δ στο WNV και το Raven, αυτές δεν είναι στατιστικά σημαντικές λαμβάνοντας υπόψη την τιμή U και κατ' επέκταση την τιμή P.

<u>WNV</u>	<i>ΟΜΑΔΑ 1</i>				<i>ΟΜΑΔΑ 2</i>			
	M	SD	U	MR	M	SD	U	MR
<i>Μη γλωσσικά έργα</i>								
Μήτρες	10,33	2,08	5	4,33	9,75	2,5	5	3,75
Κωδικοποίηση	1,33	2,3	0,5	2,2	12,75	6,9	0,5	5,4
Χωρική Μνήμη	2	2	3	3	4,25	2,63	3	4,75
Σειροθέτηση εικόνων	0	0	6	4	0	0	6	4
<u>Raven</u>	10,66	1,52	2	2,7	13,75	3,3	2	5

Πίνακας 3: Αποτελέσματα σύγκρισης της επίδοσης δύο ηλικιακών ομάδων με Σύνδρομο Down σε μη γλωσσικά έργα.

Τα παραπάνω αποτελέσματα δείχνουν ότι οι επιδόσεις των δύο διαφορετικών ηλικιακών ομάδων με Σ.Δ στο γλωσσικό εργαλείο (Λ-α-Τ-ώ) και στα μη γλωσσικά εργαλεία (WNV & Raven) εμφανίζουν τάσεις διαφοροποίησης σύμφωνα με την μέση κατάταξη ως προς την γλωσσική και μη, επίδοση των παιδιών αυτών αυξανόμενης της ηλικίας τους. Συνεπώς, τα αποτελέσματα αυτά δεν επιβεβαιώνουν την δεύτερη ερευνητική μας υπόθεση.

Η τρίτη μας ερευνητική υπόθεση αφορούσε την αξιολόγηση της πλευρίωσης (προτίμηση χεριού) στα άτομα με γενετικά σύνδρομα Ν.Κ. Ο Πίνακας 4 παρουσιάζει τα πλευρικά πηλικά των συμμετεχόντων που παρουσιάζουν γενετικά σύνδρομα Ν.Κ.

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

<i>Γενετικά Σύνδρομα</i>	<i>Πλευρικό ηλικό</i>
Σύνδρομο Apert (Μο., 8,3 ετών)	(-60)
Σύνδρομο Apert (Μο., 8,3 ετών)	(+80)
Σύνδρομο Sotos (Μο., 10,10 ετών)	(+100)
Σύνδρομο Dandy Walker (Μο., 11,7 ετών)	(-100)
Σύνδρομο Dubowitz & Βαρηκοΐα (Αγ., 13,1 ετών)	(+100)
Σύνδρομο Lowe (Αγόρι., 16,8 ετών)	(+100)
Σύνδρομο Lemli-Smith-Opitz (Γα., 17,1 ετών)	(+100)
Σύνδρομο Down (Μο., 10,10 ετών)	(+60)
Σύνδρομο Down (Αγόρι., 11,6 ετών)	(+80)
Σύνδρομο Down (Μο., 11,9 ετών)	(+50)
Σύνδρομο Down (Μο., 14,2 ετών)	(+80)
Σύνδρομο Down (Μο., 16,6 ετών)	(+60)
Σύνδρομο Down (Μο., 18,00 ετών)	(+100)
Σύνδρομο Down (Μο., 19,2 ετών)	(+40)

Πίνακας 4: Πλευρικά ηλικία συμμετεχόντων ως προς την προτίμηση του χεριού τους.

Το Γράφημα 5 απεικονίζει την προτίμηση χεριού των δεκατεσσάρων παιδιών και εφήβων με τα γενετικά σύνδρομα, *Apert, Dandy-Walker, Down, Dubowitz, Lowe, Smith-Lemli-Opitz* και *Sotos*, που μελετήθηκαν στην παρούσα έρευνα. Το 57% των παιδιών αυτών χρησιμοποιεί το δεξί χέρι, ενώ το 36% είναι αμφίχειρες και το 7% είναι αριστερόχειρες. Όπως παρατηρούμε στο μεγαλύτερο ποσοστό των συμμετεχόντων κυριαρχεί το δεξί χέρι σε αντίθεση με το μικρότερο ποσοστό των συμμετεχόντων αυτών στο οποίο κυριαρχεί το αριστερό χέρι.



Γράφημα 5: Ποσοστά προτίμησης χεριού μεταξύ ατόμων με γενετικά σύνδρομα Ν.Κ.

4. ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Στην παρούσα έρευνα εξετάστηκε το πρότυπο της γλωσσικής ανάπτυξης και των μη γλωσσικών ικανοτήτων καθώς και η προτίμηση χεριού σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα N.K (*Apert, Dandy-Walker, Down, Dubowitz, Lowe, Smith-Lemli-Opitz* και *Sotos*). Η πρώτη ερευνητική μας υπόθεση προέβλεπε ότι θα υπάρχουν διαφοροποιήσεις στο πρότυπο της επίδοσης σε γλωσσικά και μη γλωσσικά έργα ανάμεσα στα άτομα με διαφορετικά σύνδρομα που σχετίζονται με N.K [*Dandy-Walker (Σ.DW), Down (Σ.D) και Sotos (Σ.S) (Μ.Ο ηλικίας: 11 ετών) - Down (Σ.D), Smith-Lemli-Opitz (Σ.SLO) και Lowe (Σ.L) (Μ.Ο ηλικίας: 17 ετών)*]. Πράγματι, παρατηρήσαμε μία τάση διαφοροποίησης μεταξύ των επιδόσεων των διαφόρων συνδρόμων που εξετάστηκαν χωρίς ωστόσο οι διαφορές αυτές που προέκυψαν να μπορούν να θεωρηθούν σημαντικές εφόσον τα σύνδρομα εξετάστηκαν ως μελέτες περίπτωσης εξαιτίας της σπανιότητας που διακρίνει την συχνότητα εμφάνισής τους.

Ειδικότερα, σύμφωνα με τα γραφήματα 1 & 2, οι επιδόσεις μεταξύ των παιδιών με σύνδρομα *Dandy-Walker, Down* και *Sotos* ηλικίας 11 ετών, διαφέρουν στα ερευνητικά εργαλεία, *Λ-α-Τ-ώ, WNV & Raven*. Σε σχέση με τις βαθμολογίες των παραπάνω συνδρόμων που προέκυψαν στα εργαλεία αυτά, φαίνεται πως τα ευρήματα της παρούσας ερευνητικής προσπάθειας συμφωνούν σε αρκετά μεγάλο βαθμό με τα ευρήματα προηγούμενων ερευνών.

Αρχικά, το κορίτσι με *Σ.DW* φαίνεται να εμφανίζει ιδιαίτερη δυσκολία σε έξι από τα δέκα έργα του εργαλείου *Λ-α-Τ-ώ* και σε τρία από τα τέσσερα έργα του εργαλείου *WNV* κρίνοντας από τη μηδενική βαθμολογία που παρουσιάζει σε αυτά. Στο εργαλείο *Raven* παρουσίασε την υψηλότερη επίδοση συγκριτικά με τα υπόλοιπα δύο σύνδρομα. Τα αποτελέσματα αυτά συμφωνούν με πρόσφατη μελέτη (*Love, και συν., 2011*) η οποία αναφέρει ότι το *Σ.DW* χαρακτηρίζεται από αναπτυξιακή καθυστέρηση και γνωστική ανικανότητα.

Δεύτερον, το κορίτσι με *Σ.D* αντιμετώπισε δυσκολίες οι οποίες την οδήγησαν σε μηδενική βαθμολογία σε πέντε από τα δέκα γλωσσικά έργα του *Λ-α-Τ-ώ*. Οι τέσσερις από τις πέντε μηδενικές της βαθμολογίες βρίσκονται στο φωνολογικό στοιχείο, γεγονός που συμφωνεί με προηγούμενη μελέτη (*Dodd & Thompson, 2001* στο *McElwee & Bernard, 2002*) που αναφέρει ότι ο λόγος στο *Σ.D* είναι συχνά ακατάληπτος. Το παραπάνω αποτέλεσμα έρχεται σε συμφωνία επίσης, με τον *Connors* και τους συνεργάτες του (2011), που αναφέρουν ότι τα παιδιά με *Σ.D* παρουσιάζουν γνωστικές δυσκολίες στην παραγωγή

λόγου καθώς και με τους Miles και Charman, (2002) και τον Thordardottir και τους συνεργάτες του (2002), οι οποίοι αναφέρουν ότι αναδεικνύεται αδυναμία στην περιοχή της γλωσσικής έκφρασης στα παιδιά με Σ.Δ (Silverman, 2007). Έπειτα, η διαπίστωση της αδυναμίας αυτής που παρατηρείται στην περίπτωση του κοριτσιού με Σ.Δ στο φωνολογικό στοιχείο συμφωνεί και με τον Miller και τους συνεργάτες του (1992), όπου σημειώνεται ότι η ανάπτυξη του λεξιλογίου στα παιδιά με Σ.Δ ποικίλλει καθώς μερικά από αυτά αναπτύσσουν το λεξιλόγιό τους σε μια κλίμακα ανάλογη της νοητικής τους ηλικίας, ενώ μερικά εμφανίζουν σημαντική καθυστέρηση, ίσως, εξαιτίας των επιπλέον ελλειμμάτων άρθρωσης (Tager-Flusberg & Sullivan, 1998). Η πέμπτη μηδενική βαθμολογία του κοριτσιού με Σ.Δ που εντοπίζεται σε ένα από τα δύο έργα του μορφοσυντακτικού στοιχείου συμφωνεί με προηγούμενη μελέτη (Marcell, και συν., 1995 στο Silverman, 2007), η οποία επισημαίνει ότι έρευνες έχουν δείξει ότι οι συντακτικές και οι μορφοσυντακτικές δεξιότητες συνεχώς αναγνωρίζονται ως κοινές περιοχές αδυναμίας στο Σ.Δ. Στο σημασιολογικό στοιχείο του εργαλείου Λ-α-Τ-ώ η επίδοση του κοριτσιού με Σ.Δ είναι σχετικά υψηλή στα δύο από τα τέσσερα έργα που περιλαμβάνονται σε αυτό, γεγονός που συμφωνεί μερικώς με την έρευνα του Couzens και των συνεργατών του (2011), η οποία ανέδειξε σχετικά υψηλή επίδοση από κάποιους συμμετέχοντες της με Σ.Δ σε υποδοκιμασίες λεξιλογίου και κατανόησης που πλησίαζε την χρονολογική τους ηλικία. Όσον αφορά το μη γλωσσικό εργαλείο WNV, το κορίτσι με Σ.Δ παρουσίασε μηδενική βαθμολογία σε δύο από τα τέσσερα έργα του ενώ όσον αφορά το εργαλείο Raven, η επίδοσή της ανήλθε δεύτερη με μία μονάδα διαφορά από την επίδοση του κοριτσιού με Σ.ΔW που ανήλθε πρώτη. Η εξέταση της περίπτωσης αυτής σε μη γλωσσικά έργα κρίνεται απαραίτητη διότι όπως δηλώνει και ο Charman (1995), η μη λεκτική νοητική ηλικία των ατόμων με Σ.Δ πρέπει να λαμβάνεται επίσης, σοβαρά υπόψη (Charman, 1997).

Τρίτον, η επίδοση της περίπτωσης με Σ.Σ είναι υψηλότερη σε όλα τα γλωσσικά έργα του εργαλείου Λ-α-Τ-ώ σε σχέση και με τις δύο περιπτώσεις των παιδιών με Σ.ΔW και Σ.Δ με εξαίρεση την μηδενική βαθμολογία που υπέδειξε στην φωνημική ανάλυση (φωνολογικό στοιχείο). Τα αποτελέσματα αυτά συμφωνούν με προηγούμενες μελέτες (Allanson & Cole, 1996 • Cole, 2005 • Tatton-Brown και συν., 2009 στο Fickie και συν., 2011) οι οποίες αναφέρουν ότι στο Σ.Σ οι μαθησιακές δυσκολίες κυμαίνονται από ήπιες έως σοβαρές εφόσον η επίδοση του κοριτσιού αυτού κυμαίνεται μεταξύ αυτού του είδους της διαβάθμισης της μαθησιακής δυσκολίας. Ακόμη, τα αποτελέσματα αυτά συμφωνούν μερικώς με τους Baujat & Cormier-Daire (2007) οι οποίοι αναφέρουν ότι το Σ.Σ εμφανίζει μία καθυστέρηση στην

έκφραση της γλώσσας. Όσον αφορά το εργαλείο WNV, η περίπτωση με Σ.S έχει επιδείξει μηδενική βαθμολογία σε ένα από τα τέσσερα μη γλωσσικά έργα του ενώ στο εργαλείο Raven η επίδοσή της ανέρχεται στη τρίτη θέση συγκριτικά με τις άλλες δύο περιπτώσεις. Κλείνοντας, σύμφωνα με την βιβλιογραφία, ενώ στο σύνδρομο αυτό εμφανίζονται προβλήματα βαρηκοΐας τα οποία παροξύνουν την αναπτυξιακή καθυστέρηση, συγκεκριμένα στις περιοχές του λόγου και της γλώσσας (Sour, Mazer & Shevell, 2006), στην παρούσα περίπτωση δεν εμφανίζεται κανένα τέτοιου είδους ακουστικό πρόβλημα.

Επίσης, σύμφωνα με τα γραφήματα 3 & 4, οι επιδόσεις των εφήβων με τα σύνδρομα Down, Smith-Lemli-Opitz και Lowe (M.O ηλικίας: 17 έτη), διαφέρουν στα ερευνητικά εργαλεία, Λ-α-Τ-ώ, WNV & Raven. Τα ευρήματα των επιδόσεων των παραπάνω συνδρόμων που πρόεκυψαν από τα εργαλεία αυτά στην παρούσα ερευνητική προσπάθεια, φαίνεται πως συμφωνούν σε αρκετά μεγάλο βαθμό με τα ευρήματα προηγούμενων ερευνών.

Καταρχήν, το κορίτσι με Σ.D εμφανίζει την υψηλότερη επίδοση σε έξι (σημασιολογικό και φωνολογικό στοιχείο) από τα δέκα γλωσσικά έργα του εργαλείου Λ-α-Τ-ώ και την χαμηλότερη σε ένα μόνο έργο (λεξιλόγιο συσχετισμού) συγκριτικά με τις άλλες δύο περιπτώσεις με Σ.SLO και Σ.L. Επίσης, εντοπίζεται βαθμολογία που ανέρχεται στην δεύτερη θέση μετά την επίδοση της περίπτωσης με Σ.SLO στο έργο μορφοσυντακτική κατανόηση, μηδενική βαθμολογία στο έργο φωνημική ανάλυση και ίση βαθμολογία στο έργο μορφοσυντακτική ολοκλήρωση με την περίπτωση με Σ.SLO. Τα παραπάνω ευρήματα συμφωνούν με βιβλιογραφικές πηγές όπως αυτή του Connors και των συνεργατών του (2011), που αναφέρει ότι τα παιδιά με Σ.D παρουσιάζουν γνωστικές δυσκολίες στην παραγωγή λόγου, αυτή των Miles & Chapman (2002) και του Thordardottir και των συνεργατών του (2002), οι οποίοι αναδεικνύουν την αδυναμία των παιδιών με Σ.D στην περιοχή της γλωσσικής έκφρασης (Silverman, 2007) και εκείνη του Miller και των συνεργατών του (1992), η οποία αναφέρει ότι η ανάπτυξη του λεξιλογίου στα παιδιά με Σ.D ποικίλλει καθώς μερικά από αυτά αναπτύσσουν το λεξιλόγιό τους σε μια κλίμακα ανάλογη της νοητικής τους ηλικίας, ενώ μερικά εμφανίζουν σημαντική καθυστέρηση, ίσως, εξαιτίας των επιπλέον ελλειμμάτων άρθρωσης (Tager-Flusberg & Sullivan, 1998) από τη στιγμή που η επίδοση του κοριτσιού με Σ.D στο φωνολογικό στοιχείο είναι ακροθιγώς μεν υψηλότερη από τις δύο άλλες περιπτώσεις αλλά χαμηλή δε όσον αφορά την κλίμακα της συνολικής βαθμολογίας των raw scores. Ακόμη, το κορίτσι με Σ.D φαίνεται να αντιμετωπίζει δυσκολίες στο μορφοσυντακτικό στοιχείο, γεγονός που συμφωνεί με τον Marcell και τους συνεργάτες

του (1995), οι οποίοι αναφέρουν ότι έρευνες έχουν δείξει πώς οι συντακτικές και οι μορφοσυντακτικές δεξιότητες συνεχώς αναγνωρίζονται ως κοινές περιοχές αδυναμίας στο Σ.Δ (Silverman, 2007). Επιπλέον, η σχετικά υψηλή επίδοση του κοριτσιού με Σ.Δ στο σημασιολογικό στοιχείο σε σχέση με το φωνολογικό και το μορφοσυντακτικό στοιχείο έρχεται να συμφωνήσει με τον Couzens και τους συνεργάτες του (2011), που αναφέρουν ότι η επίδοση κάποιων συμμετεχόντων της έρευνάς τους με Σ.Δ ήταν σχετικά υψηλή σε υποδοκιμασίες λεξιλογίου και κατανόησης που πλησίαζε την χρονολογική τους ηλικία. Επιπροσθέτως, η επίδοση της περίπτωσης αυτής στο μη γλωσσικό έργο μήτρες του εργαλείου WNV είναι ίση με την περίπτωση του αγοριού με Σ.SLO, υψηλότερη στα έργα κωδικοποίηση και χωρική μνήμη ενώ μηδενική στο έργο σειροθέτηση εικόνων. Τέλος, στο εργαλείο Raven, η περίπτωση του κοριτσιού με Σ.Δ εμφανίζει την υψηλότερη επίδοση συγκριτικά με τις υπόλοιπες δύο. Η εξέταση της συμμετέχουσας στα παραπάνω μη λεκτικά εργαλεία είναι σημαντική καθώς σύμφωνα με τον Charman (1995), όπως προαναφέρθηκε, η μη λεκτική νοητική ηλικία των ατόμων με Σ.Δ πρέπει να λαμβάνονται επίσης, σοβαρά υπόψη (Charman, 1997).

Συνεχίζοντας, η επίδοση της περίπτωσης του αγοριού με Σ.L στα γλωσσικά έργα του εργαλείου Λ-α-Τ-ώ ανέρχεται στην δεύτερη θέση σε τέσσερα από τα δέκα έργα του εργαλείου ενώ σε πέντε έργα του εργαλείου αυτού φαίνεται να αντιμετώπισε δυσκολίες που οδήγησαν την επίδοσή του στην χαμηλότερη θέση συγκριτικά με τις υπόλοιπες δύο περιπτώσεις. Ακόμη η βαθμολογία του είναι μηδενική στο γλωσσικό έργο φωνημική ανάλυση του εργαλείου αυτού. Όσον αφορά το εργαλείο WNV, το αγόρι με Σ.L εμφανίζει μηδενική βαθμολογία και στα τρία έργα του εκτός από το έργο μήτρες. Τέλος, στο εργαλείο Raven, η επίδοσή του ανέρχεται στην δεύτερη θέση συγκριτικά με τις υπόλοιπες δύο περιπτώσεις. Ωστόσο, τα παραπάνω ευρήματα δεν μπορούν να συγκριθούν με την βιβλιογραφία καθώς η τελευταία δεν αναφέρει πληροφορίες για το γλωσσικό προφίλ του Σ.L. Παρόλο αυτά, γνωρίζουμε ότι το Σ.L χαρακτηρίζεται από μέτρια έως βαριά νοητική καθυστέρηση (Lowe, και συν., 1952 στο Kenworthy, Park, & Charnas, 1993 • Loi, 2006 στο Amirhakimi, και συν., 2009).

Επιπρόσθετα, όσον αφορά την περίπτωση του αγοριού με Σ.SLO, η επίδοσή του σε σχέση με τις υπόλοιπες δύο περιπτώσεις φαίνεται να είναι υψηλότερη σε δύο από τα δέκα γλωσσικά έργα του εργαλείου Λ-α-Τ-ώ και χαμηλότερη σε τρία έργα του εργαλείου αυτού εκ των οποίων στη φωνημική ολοκλήρωση η βαθμολογία του είναι μηδενική. Επίσης, σε τρία

έργα του Λ-α-Τ-ώ όπου τα δύο ανήκουν στο σημασιολογικό στοιχείο και το ένα (φωνημική διάκριση) στο φωνολογικό στοιχείο, η βαθμολογία του αγοριού με Σ.SLO ανέρχεται στη δεύτερη θέση συγκριτικά με τις άλλες δύο περιπτώσεις. Στα υπόλοιπα δύο έργα, το αγόρι με Σ.SLO εμφανίζει ίση βαθμολογία με το κορίτσι με Σ.D στην μορφοσυντακτική ολοκλήρωση και μηδενική βαθμολογία στο έργο φωνημική ανάλυση. Στο εργαλείο WNV, η επίδοσή του στο έργο μήτρες είναι ίση με την επίδοση του κοριτσιού με Σ.D και δεύτερη στο έργο χωρική μνήμη μετά από την επίδοση της περίπτωσης του κοριτσιού με Σ.D. Επιπλέον, όσον αφορά τη βαθμολογία του αγοριού με Σ.SLO στο εργαλείο Raven, αυτή είναι χαμηλότερη συγκριτικά με τις υπόλοιπες δύο περιπτώσεις. Ωστόσο, τα παραπάνω αποτελέσματα δεν είναι εύκολο να συγκριθούν με ευρήματα της βιβλιογραφίας διότι όπως αναφέρει και ο Tierney με τους συνεργάτες του (2001), το Σ.SLO ενώ δεν είναι μία πολύ σπάνια διαταραχή, το γνωστικό και το επικοινωνιακό προφίλ του, δεν έχουν μελετηθεί συστηματικά. Ωστόσο, σύμφωνα με τον DeBarber και τους συνεργάτες του (2011), το σύνδρομο αυτό συνοδεύεται από μαθησιακά και συμπεριφοριστικά προβλήματα. Τέλος, σύμφωνα με την παραπάνω συνολική ανασκόπηση της επίδοσης του αγοριού αυτού σε όλα τα γλωσσικά έργα παρατηρείται ιδιαίτερα στο φωνολογικό και μορφοσυντακτικό στοιχείο δυσκολία η οποία έρχεται να επιβεβαιωθεί από προηγούμενες έρευνες (Tint, και συν., 1994 • Kelley 1996 • Nwokono & Mulvihill 1996 στο Tierney, και συν., 2001) οι οποίες επισημαίνουν ότι τα άτομα με Σ.SLO παρουσιάζουν σοβαρή γλωσσική αναπηρία και ο λόγος τους δεν αναπτύσσεται στο έπακρο (Malgorzata, και συν., 1999).

Λαμβάνοντας λοιπόν πρώτα υπόψη τα ευρήματα της παρούσας ερευνητικής προσπάθειας όπως παρουσιάζονται στα γραφήματα 1, 2, 3 & 4, είτε στο σχολιασμό αυτών και κατ' επέκταση τα ευρήματα της βιβλιογραφίας γύρω από το θέμα της γλωσσικής ανάπτυξης σε παιδιά με Σ.D, Σ.S, Σ.SLO, Σ.DW, Σ.L, φαίνεται να συνάδουν μεταξύ τους σε αρκετά μεγάλο βαθμό ως προς την τάση διαφοροποίησης που παρατηρείται στο γλωσσικό και μη γλωσσικό πρότυπο των παραπάνω συνδρόμων που συγκρίθηκαν μεταξύ τους.

Η δεύτερη υπόθεση μας που προέβλεπε ότι θα υπάρχουν διαφοροποιήσεις στο πρότυπο της γλωσσικής και μη γλωσσικής επίδοσης των παιδιών με Σ.D αυξανόμενης της ηλικίας δεν επαληθεύτηκε καθώς οι διαφορές που παρατηρήθηκαν δεν είναι στατιστικά σημαντικές. Αναλυτικότερα, εξετάστηκαν επτά συμμετέχοντες με Σ.D σε γλωσσικά και μη γλωσσικά εργαλεία οι οποίοι χωρίστηκαν σε δύο ηλικιακές ομάδες, την Ομάδα 1, η οποία

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα
Νοητικής Καθυστέρησης

αποτελείται από τρεις περιπτώσεις με Μ.Ο ηλικίας, 11,5 ετών και την Ομάδα 2, η οποία με την σειρά της αποτελείται από τις υπόλοιπες τέσσερις περιπτώσεις με Μ.Ο ηλικίας, 17 ετών.

Οι επιδόσεις των Ομάδων 1 & 2 στο εργαλείο Λ-α-Τ-ώ φαίνεται να διαφοροποιούνται με υψηλότερο μέσο όρο και μέση κατάταξη να σημειώνεται από την Ομάδα 2. Εντούτοις, οι διαφορές αυτές δεν θεωρούνται σημαντικές πλην της περίπτωσης του έργου εικονο-λεξιλόγιο που βρίσκεται στο συγκεκριμένο εργαλείο. Ενώ λοιπόν, η Ομάδα 1 φαίνεται να αντιμετωπίσει περισσότερες δυσκολίες συγκριτικά με την Ομάδα 2, τελικά και οι δύο ομάδες φαίνεται να αντιμετωπίζουν από κοινού δυσκολίες στα γλωσσικά έργα του Λ-α-Τ-ώ, σε άλλα από αυτά περισσότερο και σε άλλα λιγότερο. Για παράδειγμα, στο σημασιολογικό στοιχείο επιδεικνύονται καλύτερες επιδόσεις σε σχέση με το φωνολογικό και το μορφοσυντακτικό στοιχείο. Η παραπάνω αυτή διαπίστωση συμφωνεί με την βιβλιογραφική πηγή (Miller, 1999), που αναφέρει ότι το προφίλ της γλώσσας αλλάζει με την ηλικία και η συντακτική αδυναμία αναδύεται στο τέλος της παιδικής ηλικίας και στις αρχές της εφηβικής. Επιπλέον, το γεγονός ότι η επίδοση της Ομάδας 2, που αποτελείται από περιπτώσεις με μεγαλύτερη ηλικία από αυτές της Ομάδας 1, είναι υψηλότερη, έρχεται σε συμφωνία με την βιβλιογραφική πηγή (Miller, 1990) η οποία επισημαίνει ότι τα παιδιά με Σ.Δ αποκτούν παραγωγικές γλωσσικές δεξιότητες σε πιο αργό ρυθμό από άλλες γνωστικές δεξιότητες.

Στη συνέχεια, με γνώμονα τις επιδόσεις των δύο ομάδων στο μη γλωσσικό εργαλείο WNV, παρατηρείται υψηλότερη επίδοση από την Ομάδα 2 στα έργα κωδικοποίηση και χωρική μνήμη. Αντίθετα, στο έργο μήτρες, η Ομάδα 1 παρουσιάζει υψηλότερο μέσο όρο και μέση κατάταξη σε σχέση με την Ομάδα 1, ενώ στο έργο σειροθέτηση εικόνων η επίδοση και των δύο ομάδων είναι μηδενική. Με βάση τα παραπάνω αποτελέσματα, οι δύο ομάδες φαίνεται να αντιμετωπίσαν μεγαλύτερη δυσκολία στο έργο σειροθέτηση εικόνων αν κρίνουμε από την μηδενικό μέσο όρο που παρουσιάζεται και στον Πίνακα 3 στην παράγραφο των αποτελεσμάτων. Επίσης και στο μη γλωσσικό εργαλείο Raven, υψηλότερη επίδοση εμφανίζει η Ομάδα 2. Οι διαφορές λοιπόν που υπάρχουν στις επιδόσεις των δύο ομάδων και στα εργαλεία WNV και Raven, δεν θεωρούνται σοβαρές σύμφωνα με το κριτήριο της στατιστικής σημαντικότητας. Μολαταύτα, το εύρημα ότι η υψηλότερη επίδοση εμφανίζεται από την πλευρά της Ομάδας 2 σε όλα τα έργα πλην τις μήτρες, συμφωνεί σε αρκετά μεγάλο βαθμό με την βιβλιογραφία που σημειώνει ότι η επικοινωνιακή δεξιότητα συνεχίζει να καθυστερεί σε σχέση με τις καθημερινές δεξιότητες διαβίωσης και κοινωνικοποίησης

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα
Νοητικής Καθυστέρησης

(Dykens, και συν., 1994 στο Chapman, 1997). Εν τέλει, συγκεκριμένα γνωστικά προφίλ του Σ.Δ θα μπορούσαν να αλλάζουν με την τυπική ηλικιακή ανάπτυξη του κάθε ατόμου, τις εμπειρίες και την εκπαίδευση (Silverman, 2007).

Τελικά, λαμβάνοντας υπόψη τα αποτελέσματα που παρουσιάζονται στους Πίνακες 2 & 3 και τα ευρήματα της βιβλιογραφίας διαπιστώνουμε ότι τα δύο παραπάνω συμφωνούν σε αρκετά μεγάλο βαθμό μεταξύ τους ως προς το ότι στο Σ.Δ υπάρχει μία τάση διαφοροποίησης στο γλωσσικό πρότυπο των παιδιών με Σ.Δ. Ωστόσο, οι διαφοροποιήσεις που σημειώθηκαν στο πρότυπο της γλωσσικής και μη γλωσσικής επίδοσης μεταξύ των δύο ηλικιακών ομάδων δεν μπορούν να θεωρηθούν στατιστικά σημαντικές με αποτέλεσμα η δεύτερη ερευνητική μας υπόθεση να μην επιβεβαιώνεται.

Η τρίτη ερευνητική μας υπόθεση προέβλεπε ότι στα άτομα με Ν.Κ. εμφανίζεται υψηλότερη συχνότητα αριστεροχειρίας και αμφιχειρίας σε σχέση με τα πρότυπα που παρατηρούνται στο γενικό πληθυσμό. Πράγματι, παρατηρήσαμε ότι το ποσοστό των αριστερόχειρων συμμετεχόντων μας ανέρχεται στο 7% και των αμφίχειρων στο 36%. Κρίνοντας από το άθροισμα των δύο αυτών ποσοστών της αριστεροχειρίας και της αμφιχειρίας ερχόμαστε σε συμφωνία με τις βιβλιογραφικές πηγές (Batheja & McManus, 1985 στον Βλάχο, 2009 • Lewin, Kohen, & Mathew, 1993 στο Βλάχο, 2009 • Vlachos & Karapetsas, 1999 • Αρματάς, Σταυρούση, & Βλάχος, 2011) οι οποίες επισημαίνουν ότι τα άτομα με Ν.Κ. εμφανίζουν πιο συχνά αριστεροχειρία και αμφιχειρία συγκρινόμενα με τα άτομα τυπικής ανάπτυξης που όπως αναφέρεται και από την Annett (1985), το 8-12% του τυπικού αυτού πληθυσμού είναι αριστερόχειρες και σύμφωνα με τον Βλάχο (1998), το 90% περίπου του πληθυσμού αυτού είναι δεξιόχειρες. Επιπλέον, κρίνεται σημαντικό να σημειώσουμε ότι τα τρία από τα πέντε παιδιά που βρίσκονται στο 36% και είναι αμφίχειρα βρίσκονται σε παιδική ηλικία γεγονός που συμφωνεί εν μέρει με την έρευνα των Vlachos & Karapetsas (1999), που ανέδειξε ότι τα άτομα με Σ.Δ εμφανίζουν μια πιο σταθερή προτίμηση χεριού σε μεγαλύτερες ηλικίες, σε αντίθεση με πιο μικρές ηλικιακά ομάδες. Συνεπώς λοιπόν φαίνεται τα παιδιά με αναπτυξιακές διαταραχές να έχουν μη σαφή εγκεφαλική πλευρίωση.

Επιπροσθέτως, επιβάλλεται να επισημανθεί ότι τα ευρήματα της παρούσας ερευνητικής προσπάθειας δεν μπορούν εύκολα να γενικευτούν εξαιτίας του πολύ μικρού αριθμού συμμετεχόντων και της σπανιότητας που διακρίνει ορισμένα γενετικά σύνδρομα που μελετήθηκαν. Επομένως, οποιαδήποτε ερμηνεία των ευρημάτων που προέκυψαν όσον αφορά την επίδοση των συμμετεχόντων στο γλωσσικό πρότυπο, γίνεται με επιφύλαξη και αντιστοιχεί μόνο στα παρόντα αποτελέσματα μιας και αυτά εκφράζουν γενικές τάσεις λόγω των περιορισμών που θέτει ο μικρός αριθμός του δείγματος της παρούσας έρευνας.

Εν κατακλείδι, με αφορμή την παρούσα έρευνα θα ήταν σημαντική παράβλεψη να μην τονιστεί η ανάγκη πραγματοποίησης περαιτέρω ερευνητικών προσπαθειών οι οποίες θα εμπλουτίσουν τις γνώσεις σε θέματα γλωσσικής ανάπτυξης και των παραγόντων που σχετίζονται με αυτή, στο πεδίο της Ν.Κ. με απώτερο στόχο την οργάνωση κατάλληλων εκπαιδευτικών παρεμβάσεων. Πιο συγκεκριμένα θα ήταν χρήσιμο να μελετηθούν οι ιδιαιτερότητες που παρουσιάζει το κάθε γενετικό σύνδρομο ξεχωριστά ως προς το γλωσσικό προφίλ του το οποίο μπορεί να επηρεάζεται από πολλούς παράγοντες, όπως το φύλο, η ηλικία, το οικογενειακό και το ευρύτερο περιβάλλον του κάθε παιδιού. Άλλωστε όπως σημειώνουν οι Tager-Flusberg & Sullivan (1998), η απόκτηση της γλώσσας είναι μία από τα πιο αξιολογούμενα επιτεύγματα. Είναι υπεύθυνη για την αλλαγή των παιδιών σε επικοινωνιακά όντα, ικανά να μιλούν για τις καθημερινές τους δραστηριότητες, τα μελλοντικά τους σχέδια, τις υποθετικές ιδέες τους, τα συναισθήματά τους, τις ανησυχίες τους, και τις απορίες τους για τον κόσμο γύρω τους (Burack, και συν., 1998). Έπειτα, το μαθησιακό περιβάλλον σύμφωνα με τον Warren (1993), παίζει σημαντικό ρόλο στην ανάπτυξη των γλωσσικών δεξιοτήτων των παιδιών (Chapman, 1997). Επομένως, η υποστήριξή μας απέναντι στα άτομα με Ν.Κ μπορεί να μεγιστοποιηθεί μέσω μελετών και κατάλληλων εκπαιδευτικών παρεμβάσεων προκειμένου τα άτομα αυτά να συμμετέχουν πλήρως σε όλες τις εκφάνσεις της καθημερινής ζωής.

Γ. ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

α. Ελληνόγλωσση

Αγγελοπούλου-Σακαντάφη, Ν. (2004). *Ειδική Αγωγή..αναπτυξιακές διαταραχές & χρόνιες μειονεξίες*. 2. (σελ. 21-53), 4. (σελ. 105-134). Θεσσαλονίκη: Εκδόσεις Πανεπιστημίου Μακεδονίας.

Αλευριάδου, Α. & Γκιαούρη, Σ. (2009). *Γενετικά Σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης: Αναπτυξιακή και εκπαιδευτική προσέγγιση*. Μέρος Πρώτο, (σελ. 23-41). Θεσσαλονίκη: University Studio Press.

Αρματάς, Β., Σταυρούση, Π. & Βλάχος, Φ. (2011). Άτυπη πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα νοητικής καθυστέρησης. Στο Γιαβρίδης, Π., Παπάνης, Π., & Βίκη, Α. (Επιμ.), *Ερευνα και Εκπαιδευτική Πράξη στην Ειδική Αγωγή, Τόμος II* (σελ. 53-61). Θεσσαλονίκη: εκδοτικός οίκος Αδελφών Κυριακίδη.

Βλάχος, Φ. Μ. (1998). *Αριστεροχειρία..Μύθοι και πραγματικότητα*. (5^η εκδ.), 4, (σελ. 39-68). Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα.

Καραπέτσας Α. (1988). *Νευροψυχολογία του αναπτυσσόμενου ανθρώπου: Πώς θα κατανοήσουμε τη συμπεριφορά Παιδιού – Εφήβου - Ενήλικα*. (σελ. 50-61). Αθήνα: Σμυρνιωτάκης.

Παπουτσάκη, Κ. Γ. (2011). *Νοητική Υστέρηση και Μοναζιά*. (σελ. 14-21). Αθήνα: Γρηγόρη.

Πολυχρονοπούλου, Σ. (2004). *Παιδιά και έφηβοι με ειδικές ανάγκες και δυνατότητες: Νοητική Υστέρηση και παιδαγωγική προσέγγιση*. Τόμος Β', (σελ. 54-77). Αθήνα: Άτραπος.

Τζουριάδου, Μ., Συγκολλίτου, Ε., Αναγνωστοπούλου, Ε., & Βακόλα, Ι. (2008). *Α-α-Τ-ώ, Ψυχομετρικό Κριτήριο γλωσσικής επάρκειας*. ΥΠΕΠΘ, ΕΠΕΑΕΚ.

β. Ξενόγλωσση

Annett, M., (1985). *Left right, hand and brain: the right shift theory*. London, Erlbaum.

American Association on Intellectual and Developmental Deficiencies. (2012). Αναρτήθηκε από την ιστοσελίδα: http://www.aaid.org/content_100.cfm?navID=21

Amirhakimi, G., Fallahzadeh, M-H., & Saneifard, H. (2009). Lowe Syndrome: Report of a Case and Brief Literature Review. *Iranian Journal of Pediatrics*, 19(4), 417-420.

Ashrafi, M.R., MD. (2011). Approach to mental retardation and global developmental delay. *Iran Journal Child Neurology*, 5(1), 1-8.

Ballini, A., Cantore, S., Tullo, D., Desiate, A. (2011). Dental and craniofacial characteristics in a patient with Dubowitz syndrome: a case report. *Journal of Medical Case Reports*, 5(38), 1-5.

Baujat, G. & Cormier-Daire, V. (2007). Sotos syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2(36), 1-6.

Baumeister, A. A., & Woodley-Zanthos, P., Prevention: Biological Factors. Στους Jacobson, J. W., & Mulick, J. A. (1996). *Manual of Diagnosis and Professional Practice in Mental Retardation* (pp. 229-242). Washington DC, United States of America: American Psychological Association.

Carlier, M., Desplanches, A. G., Philip, N., Stefanini, S., Vicari, S., Volterra, V., Deruelle, C., Fisch, G., Doyen, A. L. & Swillen, A. (2011). Laterality Preference and Cognition: Cross-Syndrome Comparison with Trisomy 21 (Down), del17q11.23 (Williams-Beuren) and del22q11.2 (DiGeorge or Velo-Cardio-Facial) Syndromes. *Behavioral Genetics*, 41(3), 413-422.

Carlier, M., Stefanini, S., Deruelle, C., Volterra, V., Doyen, A. L., Lamard, C., Portzamparc, V., Vicari, S. & Fisch, G. (2006). Laterality in Persons with Intellectual Disability. I-Do Patients with Trisomy 21 and Williams-Beuren Syndrome Differ from Typically Developing Persons? *Behavior Genetics*, 36(3), 365-376.

Chapman, R. S. (1997). Language Development in Children and Adolescents with Down Syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities*, 3, 307-312.

Ciara, S. M., Araujo, A. P., De Paula Simao, A. N., Capellini, S. A., Chiaratti, P. S., Camargo, E. E., Santos, A. O., & Camargo, E. C. (2001). Neuropsychological and Phonological Evaluation in the Apert's Syndrome. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 59, 342-346.

Conners, F. A., Moore, M. S., Loveall, S. J., & Merrill, E. C. (2011). Memory Profiles of Down, Williams, and Fragile X Syndromes: Implications for Reading Development. *Journal of Development & Behavior Pediatrics*, 32, 405-417.

Couzens, D., Cuskelly, M., & Haynes, M. (2011). Cognitive Development and Down Syndrome: Age-Related Change on the Stanford-Binet Test, (4th ed.). *American Association on Intellectual and Developmental Disabilities*, 116, 181-204.

Da Costa, A. C. (2004). *Neuropsychological Profiles of Children and Adolescents with Craniosynostosis*. (pp. 23-52). Victoria University.

Darcy, D. C., Rosenthal, S., Wallerstein, R. (2011). Chromosome Deletion of 14q32.33 Detected by Array Comparative Genomic Hybridization in a Patient with Features of Dubowitz Syndrome. *Case Reports in Genetics*, 1D, 6 pp.

Dykens, E. M. (1998). Maladaptive behavior and dual diagnosis in persons with genetic syndromes. Στο Burack, J. A., Hodapp, R. M., & Zigler, E. (Eds.), *Handbook of Mental Retardation and Development* (pp. 542-543). United States of America: Cambridge University Press.

Fickie, M. R., Lapunzina, P., Gentile, J. K., Tolkoff-Rubin, N., Kroshinsky, D., Galan, E., Gean, E., Martorell, L., Romanelli, V., Fernandez Toral, J. & Lin, A. E. (2011). Adults With Sotos Syndrome: Review of 21 Adults With Molecularly Confirmed NSD1 Alterations, Including a Detailed Case Report of the Oldest Person. *American Journal of medical genetics, Part A*, 2105-2111.

Fowler, A. E. (1998). Language in mental retardation: Associations with and dissociations from general cognition. Στο Burack, J. A., Hodapp, R. M., & Zigler, E. (Eds.), *Handbook of Mental Retardation and Development* (pp. 291-318). United States of America: Cambridge University Press.

Η γλωσσική ανάπτυξη και η πλευρίωση σε παιδιά και εφήβους με γενετικά σύνδρομα Νοητικής Καθυστέρησης

Franklin, T. B., & Mansuy, I. M. (2011). The involvement of epigenetic defects in mental retardation. *Neurobiology of Learning and Memory*, 96, 61-67.

Groen, M. A., Yasin, I., Laws, G., Barry, J. G. & Bishop, D. V. M. (2008). Weak Hand Preference in Children with Down Syndrome Is Associated with Language Deficits. *Developmental Psychobiology*, 50(3), 242-250.

Hodapp, P. M., & DesJardin, J. L. (2002). Genetic Etiologies of Mental Retardation: Issues for Interventions and Interventionists. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 14(4), 323-338.

Hourcade, J. (2002). Mental Retardation: Update 2002. Eric Digest. Αναρτήθηκε από την ιστοσελίδα: http://eric.ed.gov/ERICWebPortal/search/detailmini.jsp?nfpb=true&_ERICExtSearch_SearchValue_0=ED473010&ERICExtSearch_SearchType_0=no&accno=ED473010

Huber, R. S, Houlihan, D. & Filter, K. (2011). Dubowitz Syndrome: A Review and Implications for Cognitive, Behavioral, and Psychological Features. *Journal of Clinical Medicine Research*, 3(5), 147-155.

Kenworthy, L., Park, T., & Charnas, L. R. (1993). Cognitive and Behavioral Profile of the Oculocerebrorenal Syndrome of Lowe. *American Journal of Medical Genetics*, 46, 297-303.

Leonard, H. & Wen, X. (2002). The epidemiology of mental retardation: Challenges and opportunities in the new millennium. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 8, 117-134.

Levorato, M. C., Roch, M., & Florit, E. (2011). Role of Verbal Memory in Reading Text Comprehension of Individuals With Down Syndrome. *American Association on Intellectual and Developmental Disabilities*, 116, 99-110.

Love, K., Huddleston, L., Olney, P., Wrubel, D., & Visootsak, J. (2011). Developmental outcomes of Down Syndrome and Dandy-Walker malformation. *Journal of Pediatric Neurology* 9, 405-408.

Malgorzata, J. M., Nowaczyk, Whelan, D. T., Heshka, T. W., & Hill, R. E. (1999). Smith-Lemli-Opitz syndrome: a treatable inherited error of metabolism causing mental retardation. *Canadian Medical Association Journal*, *161*, 165-170

McElwee, C. & Bernard, S. (2002). Genetic syndromes and mental retardation. *Current Opinion in Psychiatry*, *15*, 469-475.

Mundy, P., Sigman, M., Kasari, C., & Yirmiya, N. (1988). Nonverbal Communication Skills in Down Syndrome Children. *Child Development*, *59*, 235-249.

Nuovo, S. N., & Buono, S. (2011). Behavioral phenotypes of genetic syndromes with intellectual disability: Comparison of adaptive profiles. *Psychiatry Research*, *189*, 440-445.

Parrish, J. M. & Wilroy, Jr. (1980). The Dubowitz: Psychological Status of Ten Cases at Follow-Up. *American Journal of Medical Genetics*, *6*, 3-8.

Patton, M. A., Goodship, J., Hayward, R., & Lansdown, R. (1988). Intellectual Development in Apert's Syndrome: a long term follow up of 29 patients. *Journal of Medical Genetics*, *25*, 164-167.

Porter, F. D. (2008). Smith-Lemli-Opitz syndrome: pathogenesis, diagnosis and management. *European Journal of Human Genetics*, *16*, 535-541.

Raven, J., Court, J. & Raven, J. (1995). *Coloured Progressive Matrices. Raven Manual*. Oxford: Psychologists Press.

Renier, D., Arnaud, E., Cinalli, G., Sebag, G., Zerah, M., & Marchac, D. (1996). Prognosis for mental function in Apert's Syndrome. *Journal of Neurosurgery*, *85*, 66-72.

Sawaya, R. M.D., & McLaurin, R. L., M.D. (1981). Dandy-Walker syndrome: Clinical analysis of 23 cases. *Journal of Neurosurgery*, *55*, 89-98.

Silverman, W. (2007). Down Syndrome: cognitive Phenotype. *Mental Retardation and Developmental Disabilities*, *13*, 228-236.

Simsek, E., Simsek, T., Dallar, Y. Can, O., & Willems, P. J. (2011). A Novel Pathogenic DNA Variation in the OCRL1 Gene in Lowe Syndrome. *Journal of Clinical Research in Pediatric Endocrinology*, *3*(1), 29-31.

Srouf, M., Mazer, B., Shevell, M. (2006). Diagnosing Sotos Syndrome in the Setting of Global Developmental Delay and Macrocephaly. *Journal of Child Neurology*, 21(4), 287-290.

Tager-Flusberg, H. & Sullivan, K. (1998). Early language development in children with mental retardation. Στο Burack, J. A., Hodapp, R. M., & Zigler, E. (Eds.), *Handbook of Mental Retardation and Development*. (pp. 208-229). United States of America: Cambridge University Press.

Tierney, E., Nwokoro, N. A., Porter, F. D., Freund, L. S., Ghuman, J. K., & Kelley, R. I. (2001). Behavior Phenotype in the RSH/Smith-Lemli-Opitz Syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 98, 191-200.

Tohyama, J., Kato, M., Kawasaki, S., Harada, N., Kawara, H., Matsui, T., Akasaka, N., Ohashi, T., Kobayashi, Y., & Matsumoto, N. (2010). Dandy-Walker Malformation Associated With Heterozygous ZIC1 and ZIC4 Deletion: Report of a New Patient. *American Journal of medical genetics, Part A* 155, 130-133.

Tsukahara, M. & Opitz, J. (1996). Dubowitz Syndrome: Review of 141 Cases Including 36 Previously Unreported Patients. *American Journal of Medical Genetics*, 63, 277-289.

Vlachos, F., M. & Karapetsas, A., B. (1999). A developmental study of handedness in Down Syndrome Pupils. *Perceptual and Motor Skills*, 88, 427-428.

Wechsler, D. & Naglieri, J. A. (2006). *Wechsler Nonverbal Scale of Ability (WNV)*. San Antonio, TX: Pearson.

Yacubian-Fernandes, A., Palhares, A., Giglio, A., Gabarra, R. C., Zanini, S., Portela, L., Silva, M. V., Perosa, G. B., Abramides, D., Plese, J. P. (2005). Factors involved in the cognitive development. *Arq Neuropsiquiatr*, 63(4), 963-968.

Zarowski, M., Vendrame, M., Irons, M., & Kothare, S. V. (2011). Prevalence of Sleep Problems in Smith-Lemli-Opitz Syndrome. *American Journal of medical genetics, Part A* 155, 1558-1562.

ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΘΕΣΣΑΛΙΑΣ
ΒΙΒΛΙΟΘΗΚΗ



004000111360

