

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Η πτυχιακή εργασία αποτελεί το τελικό στάδιο των σπουδών μας στο τμήμα της Φυσικοθεραπείας και γενικότερα της μορφωτικής μας εμπειρίας στο πρώτο πανεπιστημιακό επίπεδο. Η ολοκλήρωση της πτυχιακής μας εργασίας δεν ήταν μόνο ένας στόχος τον οποίο έπρεπε να κατακτήσουμε για να ολοκληρώσουμε τις σπουδές μας, αλλά παράλληλα αποτελεί και μια εμπειρία που θα μας αποδεικνύει ότι η φοίτηση μας στη σχολή αυτή και οι γνώσεις που αποκομίσαμε θα αποτελούν σημαντικά εφόδια για το μέλλον. Η ενασχόληση με την πτυχιακή εργασία, μας έδωσε τη δυνατότητα να ασχοληθούμε με ένα θέμα που μας ενδιαφέρει και να αποκομίσουμε γνώσεις που πιθανό να μας φανούν χρήσιμες και στη μελλοντική μας πορεία ως φυσιοθεραπευτές. Η επιλογή του θέματος από μια γκάμα θεματολογίας ορθοπεδικών, αναπνευστικών, νευρολογικών και άλλων θεμάτων, δεν ήταν εύκολη υπόθεση. Εμείς πιο συγκεκριμένα, επιλέξαμε ένα θέμα που αφορά τα άτομα με νοητική υστέρηση, γιατί θέλαμε να κατανοήσουμε καλύτερα τις διαταραχές που εμφανίζουν τα άτομα αυτά στην κίνησή τους, τη γενεσιουργό αιτία των διαταραχών αυτών και τη συσχέτιση τους με τη νοητική υστέρηση.

Στο σημείο αυτό θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε την *κ. Γεωργιάδου Αθηνά*, γιατί μας έδωσε το έναυσμα να ασχοληθούμε με ένα τόσο ενδιαφέρον θέμα, για την πολύπλευρη συμπαράσταση και την επιστημονική της καθοδήγηση.

Επιπλέον, θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε τον *κ. Οργιανέλη Νίκο* που μας παραχώρησε το χώρο του φυσικοθεραπευτηρίου του ιδρύματος «Αγ.Παντελεήμων» και μας εμπιστεύτηκε τα άτομα αυτά, ώστε να λάβουν χώρα οι μετρήσεις, όπως επίσης το νοσηλευτικό και φυσιοθεραπευτικό προσωπικό του ιδρύματος για την πολύτιμη βοήθειά τους.

Τέλος, θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε τις οικογένειές μας που μας στήριξαν και μας βοήθησαν όλο αυτό τον καιρό και είναι πάντα δίπλα μας σε κάθε δυσκολία.

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Το θέμα της συγκεκριμένης πτυχιακής εργασίας, είναι ΟΙ ΑΠΟΚΛΙΣΕΙΣ ΤΗΣ ΑΔΡΗΣ ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑΣ ΤΩΝ ΚΑΤΩ ΑΚΡΩΝ ΩΣ ΣΥΝΟΔΟ, ΜΗ ΔΙΑΓΝΩΣΜΕΝΟ ΠΡΟΒΛΗΜΑ, ΣΕ ΕΝΗΛΙΚΑ ΑΤΟΜΑ ΜΕ ΝΟΗΤΙΚΗ ΥΣΤΕΡΗΣΗ. Επηρεασμένες από το ενδιαφέρον μας γενικά για τους ασθενείς με παθήσεις του κεντρικού νευρικού συστήματος και πιο συγκεκριμένα, από τη μέχρι τώρα συναναστροφή μας με άτομα με νοητική υστέρηση, θέλαμε να ασχοληθούμε με κάποιο θέμα που θα αναφερόταν στα άτομα αυτά και στις κινητικές τους λειτουργίες. Μετά από ένα πρόγραμμα φυσικής αγωγής που δημιουργήσαμε και υλοποιήσαμε, σε ειδικό πληθυσμό με νοητική υστέρηση στα πλαίσια του μαθήματος «Ειδική φυσική αγωγή» και σε συνδυασμό με την πολύωρη βιβλιογραφική αναζήτηση μας τόσο σε βιβλία, όσο και στο διαδίκτυο, μας γεννήθηκε η απορία για την ύπαρξη διαταραχών της κίνησης στα άτομα με νοητική υστέρηση, χωρίς να υπάρχει κάποια αντίστοιχη διάγνωση για αυτά. Θέλαμε να προσδιορίσουμε τις αιτίες ύπαρξης των προβλημάτων αυτών, αλλά πάνω απ' όλα να διαπιστώσουμε αν σχετίζεται άμεσα η νοητική υστέρηση, με την εμφάνιση διαταραχών στην ποσότητα και στην ποιότητα κίνησης.

Η εργασία αυτή αποτελείται από ένα γενικό και ένα ειδικό μέρος. Το γενικό μέρος απαρτίζεται από τέσσερα κεφάλαια. Το πρώτο κεφάλαιο αναφέρεται στη νοητική υστέρηση: ορισμός, κατηγορίες, αιτιολογικοί παράγοντες, μέτρηση και δείκτης νοημοσύνης. Το δεύτερο κεφάλαιο σχετίζεται με την αδρή κινητικότητα : ορισμός, φυσιολογική κίνηση, στάδια ανάπτυξης φυσιολογικής κίνησης, κινητική λειτουργία και εκτίμηση της αδρής κινητικότητας. Το τρίτο κεφάλαιο έχει να κάνει με τη μηχανική κατασκευή του κάτω άκρου, την ανάπτυξή του και τον κύκλο βάδισης, ενώ το τέταρτο και τελευταίο κεφάλαιο, ασχολείται με τις αναπτυξιακές διαταραχές συντονισμού: τον ορισμό, τα αίτια, την ταξινόμηση και τα χαρακτηριστικά.

Το ειδικό μέρος πραγματεύεται τις μετρήσεις που πραγματοποιήθηκαν στο πλαίσιο της πτυχιακής μας εργασίας και αποτελείται από το πέμπτο, το έκτο και το έβδομο κεφάλαιο, όπου αναφέρονται στη μεθοδολογία, τα αποτελέσματα και τα συμπεράσματα αντίστοιχα.

ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

1. ΝΟΗΤΙΚΗ ΥΣΤΕΡΗΣΗ

1.1. Ιστορική Αναδρομή

Μέχρι τον 17 αιώνα η νοητική καθυστέρηση ταυτίζονταν με την ψυχική νόσο και αποδίδονταν σε δαιμονικές ιδεοληψίες. Μετά τον 17 αιώνα άρχισε να γίνεται διάκριση ανάμεσα στα νοητικά καθυστερημένα και τα «δαιμονόπληκτα» άτομα, ενώ από τον 19 αιώνα άρχισαν οι πρώτες συστηματικές προσπάθειες για την περίθαλψη και αγωγή τους. Παρ' όλ' αυτά εξακολουθούσε να υπάρχει μία διάχυτη αντίληψη ότι ο θεός και η τύχη συνδέονταν με τη νοητική καθυστέρηση.

Στον 20 αιώνα άρχισε η συστηματική μελέτη και διερεύνηση της νοητικής καθυστέρησης που οδήγησαν στη δημιουργία των πρώτων ορισμών της. Οι πρώτοι ορισμοί στηρίχτηκαν σε δύο βασικές έννοιες : στις στατιστικές διακυμάνσεις και στην προσαρμοστική συμπεριφορά. Οι ψυχολόγοι Binet και Simon έκαναν τις πρώτες αριθμητικές εκτιμήσεις των ικανοτήτων και εισήγαγαν τις έννοιες της νοητικής ηλικίας και του νοητικού πηλίκου. Το 1916 ο Terman άρχισε να χαρακτηρίζει τα άτομα με δείκτη νοημοσύνης κάτω του 80 στο τεστ Binet-Simon ως νοητικά καθυστερημένα και να τα ταξινομεί σε «μεταιχμιακά» (morons), «ηλίθια» (imbeciles) και «ιδιώτες» (idiots) ανάλογα με το δείκτη νοημοσύνης τους. Το ίδιο σύστημα ακολούθησε και ο Wechsler το 1958, ο οποίος υποστήριξε ότι μόνο τα τεστ νοημοσύνης αποτελούν έγκυρο τρόπο αξιολόγησης της νοητικής καθυστέρησης. Αντίθετα άλλοι ερευνητές υποστήριζαν ότι κριτήριο καθορισμού της νοητικής καθυστέρησης δεν είναι η νοητική λειτουργία, αλλά η ικανότητα προσαρμογής του ατόμου στο περιβάλλον (Mercer,1973). Σύμφωνα δηλαδή με τα κοινωνιολογικά πρότυπα ένα άτομα μπορεί να θεωρηθεί καθυστερημένο αν δεν ανταποκρίνεται στις προσδοκίες μιας συγκεκριμένης

κοινωνίας. («Μαρία Τζουριάδου εκδ. Προμηθευς Παιδιά με ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες μια Ψυχοπαιδαγωγική προσέγγιση» Σελ.99).

1.2. Δυσκολίες ορισμού

Εν τέλει ο όρος νοητική καθυστέρηση, μολονότι συναντάται ακόμα και σε γραπτά κείμενα 2.500 ετών, δεν έχει ως σήμερα καθοριστεί σαφώς. Ένας ορισμός που να είναι γενικά αποδεκτός δεν έχει βρεθεί ακόμα. Η καθιέρωση ενός γενικού ορισμού για τη νοητική καθυστέρηση παρουσιάζει ποικίλες δυσκολίες. Οι κυριότεροι λόγοι είναι, πρώτα, ότι η νοητική καθυστέρηση δεν είναι μια ιδιαίτερη παθολογική κατάσταση για να μπορέσουμε ν' αριθμήσουμε τα σημαντικά χαρακτηριστικά της και στη συνέχεια να τα ενσωματώσουμε σ' έναν ενιαίο ορισμό, αλλά ένας γενικός όρος που περιλαμβάνει πλήθος ανομοιογενών παθολογικών περιπτώσεων. Οι παθολογικές αυτές περιπτώσεις έχουν κοινό χαρακτηριστικό ότι η ανάπτυξη των νοητικών λειτουργιών είναι ατελής, εμφανίζονται όμως με διάφορες μορφές, με διάφορους βαθμούς σοβαρότητας, σε διάφορες περιόδους της ατομικής ζωής, κάτω από διάφορες συνθήκες και αιτίες κ.λ.π. Το πρόβλημα του καθορισμού της έννοιας της νοητικής καθυστέρησης περιπλέκεται περισσότερο, γιατί με το πρόβλημα αυτό ασχολούνται διάφορες επιστημονικές ειδικότητες όπως ψυχολόγοι, γιατροί, βιολόγοι, κοινωνιολόγοι, παιδαγωγοί κ.τ.λ. Όπως είναι φυσικό, κάθε ειδικός εντοπίζει το ενδιαφέρον του σε ορισμένες μονάχα διαστάσεις του προβλήματος. Οι γιατροί και οι βιολόγοι π.χ. εντοπίζουν την μελέτη τους στην αιτιολογία, τα κλινικά χαρακτηριστικά και τις διαταραχές της λειτουργίας των διαφόρων οργανικών συστημάτων. Οι ψυχολόγοι τονίζουν τις εκτροπές στη συμπεριφορά. Οι κοινωνιολόγοι περιορίζονται στις δυσκολίες της προσαρμογής στην κοινωνική ομάδα. Οι εκπαιδευτικοί αναφέρονται στις δυσκολίες της μάθησης κ.τ.λ. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα κάθε ειδικός να ορίζει την νοητική καθυστέρηση σύμφωνα με το δικό του προσανατολισμό και την εκπαίδευση του και να χρησιμοποιεί ορολογία της ειδικότητάς του και περιγραφή που εξυπηρετεί τον τομέα του. Ότι οι διχογνωμίες για την φύση της νοημοσύνης, τη δομή της, την πορεία της εξέλιξής της και για το

κατά πόσο αυτή υπόκειται σε αλλαγές έχουν προκαλέσει ατέλειωτες διαμάχες, με αποτέλεσμα να δημιουργούνται παρερμηνείες και σύγχυση. Για να ικανοποιηθούν όλες αυτές οι διαφορετικές τάσεις και σκοποί απαιτείται ένας ορισμός πολυδιάστατος, που να περιλαμβάνει κριτήρια για ποικίλους παράγοντες : βιολογικούς, κοινωνικούς, οικονομικούς εκπαιδευτικούς, ψυχολογικούς και ιατρικούς.(Α.Γεωργιάδου – Καθηγήτρια εφαρμογών, σημειώσεις θέματα ειδικής φυσικής αγωγής, σελ.14,15 Α.Τ.Ε.Ι Θεσσαλονίκης, Τμήμα φυσικοθεραπείας, 2004).

1.3. Ορισμός

Ορισμοί οι οποίοι στο παρελθόν έχουν τύχει ιδιαίτερης προσοχής αναφέρονται παρακάτω:

- A)** Ο Βρετανός γιατρός A.J. Tredgold ορίζει τη νοητική καθυστέρηση ως μία κατάσταση ανεπαρκούς νοητικής ανάπτυξης σε τέτοιο βαθμό και ποιόν, ώστε το άτομο να είναι ανίκανο να προσαρμοστεί στο περιβάλλον και να διατηρηθεί στη ζωή χωρίς καθοδήγηση, προστασία και εξωτερική βοήθεια.
- B)** Ο αμερικάνος ψυχολόγος E. Doll θεωρεί ως βασικά κριτήρια της νοητικής καθυστέρησης τα εξής: α) εμφανίζεται κατά τη γέννηση ή νωρίς στην παιδική ηλικία, β) χαρακτηρίζεται από ανεπάρκεια στη νοητική ανάπτυξη, γ) συνοδεύεται από ανεπαρκή κοινωνική προσαρμοστικότητα, δ) καταλήγει σε κοινωνική ανεπάρκεια κατά την ώριμη ηλικία, ε) οφείλεται σε οργανικά αίτια και στ) είναι ανίατη κατάσταση.

Τα δύο τελευταία κριτήρια έχουν αμφισβητηθεί σοβαρά από όσους θεωρούν ότι η νοητική καθυστέρηση δεν είναι ανίατη «ασθένεια», αλλά είναι ένα «σύμπτωμα» που είναι δυνατό να οφείλεται ακόμη και σε παροδικά ψυχολογικά ή περιβαλλοντικά αίτια. Μ'αυτή την προοπτική η νοητική υστέρηση μπορεί να πάψει να υπάρχει σε κάποια περίοδο της ζωής του ατόμου. («Μαρία Τζουριάδου εκδ. Προμηθευς Παιδιά με ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες μια Ψυχοπαιδαγωγική προσέγγιση»σελ.100, 101)

Γ) Το 1959 ο Αμερικανικός Σύνδεσμος Νοητικής Καθυστέρησης συγκρότησε μια επιτροπή από επιστήμονες διαφόρων ειδικοτήτων, στην οποία ανέθεσε την εύρεση και διατύπωση ενός ορισμού της νοητικής καθυστέρησης που θα ικανοποιούσε τις διάφορες τάσεις και θα γινόταν γενικά αποδεκτός. Ο ορισμός που προτείνει η επιτροπή αυτή είναι ο εξής :

«Νοητική καθυστέρηση είναι μία παθολογική κατάσταση, που εμφανίζεται στην περίοδο της ανάπτυξης, χαρακτηρίζεται από νοητική ικανότητα κάτω από το μέσο όρο και συνοδεύεται από μειωμένη ικανότητα προσαρμογής». (Α.Γεωργιάδου – Καθηγήτρια εφαρμογών, σημειώσεις θέματα ειδικής φυσικής αγωγής,σελ.16 Α.Τ.Ε.Ι Θεσσαλονίκης, Τμήμα φυσικοθεραπείας, 2004).

Δ) Ο ορισμός που σήμερα είναι γενικά αποδεκτός για τη διανοητική καθυστέρηση είναι αυτός της American Association for Mental Deficiency, που είναι ο εξής: «η διανοητική καθυστέρηση αναφέρεται σε γενική διανοητική λειτουργία σημαντικά κατώτερη από το φυσιολογικό που εμφανίζεται κατά τη διάρκεια της αναπτυξιακής περιόδου και συνοδεύεται από ανεπάρκειες στη ικανότητα προσαρμογής. (Νικ. |Μάνου – Κρ. Χριστιανόπουλου, Βασικά στοιχεία κλινικής ψυχιατρικής,σελ.454 University Studio)

Για την πληρέστερη κατανόηση του ορισμού αυτού θα εξηγήσουμε πιο κάτω καθένα σημαντικό του όρο :

Ως **γενική νοητική λειτουργία** ορίζεται το αποτέλεσμα αξιολόγησης των σταθμισμένων κριτηρίων γενικής νοημοσύνης που έχουν αναπτυχθεί γι' αυτό το σκοπό.(όπως κλίμακα Biuet, κλίμακα Wis κ.λ.π.)

Σημαντικά κατώτερο του φυσιολογικού ορίζεται το επίπεδο νοημοσύνης (Δ.N)¹ από 70 και κάτω στις σταθμισμένες κλίμακες νοημοσύνης. Αυτό το όριο προτείνεται ως διαχωριστικό ανάμεσα στην καθυστέρηση και στην κανονική νοημοσύνη (βλ. πίνακες 1 & 2) Το όριο αυτό μπορεί να επεκταθεί στο 75 ή και περισσότερο, ανάλογα με την εγκυρότητα του τεστ νοημοσύνης που χρησιμοποιείται.

¹ Δείκτης Νοημοσύνης

Αναπτυξιακή περίοδος ορίζεται η χρονική περίοδος από τη σύλληψη μέχρι το 18^ο έτος της ηλικίας. .

(«Μαρία Τζουριάδου εκδ. Προμηθευς Παιδιά με ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες μια Ψυχοπαιδαγωγική προσέγγιση» Σελ 101.)

Ως *ανεπάρκεια στην ικανότητα προσαρμογής*, αναφέρεται στην ικανότητα του ατόμου να προσαρμόζεται αποτελεσματικά στις απαιτήσεις του φυσικού και κοινωνικού περιβάλλοντος.

Η μειωμένη ικανότητα προσαρμογής είναι δυνατόν να αντικατοπτρίζεται:

- Στην ωρίμανση, δηλαδή το ρυθμό και το επίπεδο ανάπτυξης των βασικών κινητικών και αντιληπτικών ικανοτήτων, καθώς και των δεξιοτήτων αυτοεξυπηρέτησης,
- στη μάθηση, δηλαδή στην ικανότητα του ατόμου να αποκτά γνώσεις και δεξιότητες από την επαφή του με τα πρόσωπα και τα πράγματα στο περιβάλλον του και
- στην κοινωνική ένταξη, δηλαδή στην ικανότητα του ατόμου να ανταποκρίνεται στις απαιτήσεις και τα κριτήρια της κοινωνίας μέσα στην οποία ζει.

Ας σημειωθεί ότι κάθε μορφή προσαρμογής έχει διαφορετική σημασία της εξέλιξης του ατόμου. Η ωρίμανση αναφέρεται στο βαθμό και το ρυθμό με τον οποίο εξελίσσονται βασικές δεξιότητες που συνήθως σχετίζονται με την προσχολική ηλικία. Οι δεξιότητες αυτές είναι το βάδισμα, η ομιλία, η ατομική εξυπηρέτηση στο φαγητό και στην καθαριότητα, οι διαπροσωπικές σχέσεις με συνομηλίκους κ.λ.π. Η ικανότητα της μάθησης έχει ιδιαίτερη σημασία στη σχολική ηλικία και αναφέρεται στην ευκολία με την οποία το άτομο είναι ικανό να αποκτά σχολικές γνώσεις και δεξιότητες, όπως ανάγνωση, γραφή, ορθογραφία και αριθμητική. Η κοινωνική ένταξη προσλαμβάνει ιδιαίτερη σημασία στην ενηλικίωση, όταν η νοητική καθυστέρηση επηρεάζει την ικανότητα του ατόμου να συντηρεί τον εαυτό του, να συνεργάζεται με άλλα άτομα και να αναλαμβάνει τις ευθύνες του ως μέλος της κοινωνικής ομάδας.

Πίνακας 1

Επίπεδα καθυστέρησης σύμφωνα με τους Δ.Ν. όπως τους μετρούν τα τεστ γενικής νοημοσύνης

Όρος	Δ.Ν.	Κώδικας του DSM-III
Ήπια – ελαφρά νοητική καθυστέρηση	50-55 μέχρι 70	317.0
Μέτρια νοητική καθυστέρηση	35-40 μέχρι 50-55	318.0
Σοβαρή (βαρεία) νοητική καθυστέρηση	20-25 μέχρι 25-40	318.1
Βαθεία νοητική καθυστέρηση	Κατω από 20 ή 25	318.2
Άτυπη		319.0

Πίνακας 2
Βαθμίδες νοητικής καθυστέρησης

Όρος	Δ.Ν.	Ικανότητες
Εκπαιδεύσιμοι	50 – 75	<ul style="list-style-type: none"> ▫ Μπορούν να αφομοιώσουν απλές σχολικές γνώσεις σε βαθμό που να μη θεωρούνται αναλφαβητοι. ▫ Ικανότητα για βασικές κοινωνικές και επαγγελματικές γνώσεις. Περιορισμένη αλλά πλήρης κοινωνική ένταξη.
Ασκήσιμοι	25 – 50	<ul style="list-style-type: none"> ▫ Μπορούν να μάθουν απλές λέξεις και έννοιες αριθμητικής. Ικανότητα αυτοεξυπηρέτησης ύστερα από άσκηση. ▫ Μπορούν να αποδώσουν παραγωγικά σε προστατευτικό πλαίσιο ▫ Κοινωνική ένταξη ως εξαρτώμενα άτομα
Ιδιώτες	Κάτω από 25	<ul style="list-style-type: none"> ▫ Η καθυστέρηση συνοδεύεται από σωματική αναπηρία ▫ Δεν μπορούν να επωφεληθούν από αγωγή ή άσκηση ▫ Άτομα που για να διατηρηθούν στη ζωή χρειάζονται ιατροφαρμακευτική περίθαλψη και φροντίδα.

Από μετάφρ. Τσιμπούκη «Η αγωγή των αποκλινόντων παιδών», Αθήνα, 1973.

Πρέπει να τονιστεί ότι, σύμφωνα με τον ορισμό που σήμερα είναι γενικά αποδεκτός, για να χαρακτηριστεί ένα άτομο καθυστερημένο, πρέπει τα πιο πάνω κριτήρια (ανεπαρκής ανάπτυξη, ανεπάρκεια στην προσαρμοστική συμπεριφορά, και εμφάνιση της νοητικής καθυστέρησης κατά την περίοδο της ανάπτυξης) να είναι παρόντα συγχρόνως. Ασφαλώς, στα άτομα με βαριά καθυστέρηση, και οι τρεις αυτοί παράγοντες συνυπάρχουν. Σε άτομα όμως με οριακή καθυστέρηση, η χαμηλή νοημοσύνη είναι δυνατό να μην συνεπάγεται και κοινωνική ανεπάρκεια. Πρέπει επίσης να τονιστεί ότι η κοινωνική προσαρμογή έχει συμπεριληφθεί στα βασικά και απαραίτητα κριτήρια νοητικής καθυστέρησης, γιατί η νοητική καθυστέρηση, ανεξάρτητα από την αιτιολογία και την μορφή της, είναι ένα κοινωνικό φαινόμενο, που καθορίζεται με βάση την πολυπλοκότητα και τις ιδιαίτερες απαιτήσεις της κοινωνίας μέσα στην οποία ζει το άτομο. (Α.Γεωργιάδου – Καθηγήτρια εφαρμογών, σημειώσεις θέματα ειδικής φυσικής αγωγής,σελ.17,18 Α.Τ.Ε.Ι Θεσσαλονίκης, Τμήμα φυσικοθεραπείας, 2004).

Εμείς ως φυσικοθεραπευτές, παρακάτω θα απομονώσουμε και θα ασχοληθούμε με το κομμάτι εκείνο του ορισμού που αναφέρεται στην ανεπάρκεια προσαρμογής και αντικατοπτρίζεται στην ωρίμανση δηλαδή όπως έχουμε ήδη αναφέρει στο ρυθμό και το επίπεδο ανάπτυξης των βασικών κινητικών ικανοτήτων.

1.4 Κατηγορίες νοητικής καθυστέρησης

Τα νοητικώς υστερούντα άτομα αποτελούν μια ανομοιογενή ομάδα. Διαφορές μεταξύ τους υπάρχουν ως προς την αιτία και το βαθμό της νοητικής καθυστέρησης, ως προς τα χαρακτηριστικά της συμπεριφοράς, ως προς το πλήθος και το είδος των άλλων διαταραχών που συνυπάρχουν με τα άλλα κύρια συμπτώματα, ως προς την πρόγνωση για το τελικό επίπεδο ανάπτυξης, ως προς το είδος των απαιτούμενων προγραμμάτων εκπαίδευσης και κοινωνικής αποκατάστασης κ.λ.π.

Για διευκόλυνση της διδασκαλίας, του κοινωνικού προγραμματισμού και της έρευνας είναι απαραίτητο να ταξινομηθούν τα άτομα σε κατηγορίες, οι οποίες θα περιλαμβάνουν όσο το δυνατό περισσότερο ομοιογενείς περιπτώσεις.

Η εξερεύνηση όμως ενός συστήματος ταξινόμησης των νοητικών καθυστερημένων που να είναι γενικά αποδεκτό, παρά την αναγκαιότητα του, παρουσιάζει, όπως συμβαίνει και με την εξεύρεση ενός ενιαίου ορισμού της νοητικής καθυστέρησης, πολλές δυσκολίες.

Κατά κύριο λόγο δυσκολίες προκύπτουν στην εξεύρεση κοινών κριτηρίων τα οποία θα ικανοποιηθούν τις διάφορες επιστημονικές ειδικότητες που ασχολούνται με τα νοητικώς καθυστερημένα άτομα. Όπως είναι φυσικό, κάθε ειδικότητα χρησιμοποιεί κριτήρια και κατηγορίες ταξινόμησης που εξυπηρετούν τους σκοπούς της. Οι γιατροί π.χ. χρησιμοποιούν ως κριτήριο ταξινόμησης τον τύπο του φυσικού ελαττώματος ή μειονεκτήματος (μογγολισμός, κρετινισμός, μικροκεφαλία). Οι κοινωνιολόγοι το βαθμό της οικογενειακής και κοινωνικής εξάρτησης. Οι εκπαιδευτικοί την ταχύτητα μάθησης και την ικανότητα προσαρμογής στο σχολικό περιβάλλον. Οι ψυχολόγοι την επίδοση στα διάφορα ψυχοτεχνικά μέσα κ.λ.π. Δυσκολίες επίσης προκύπτουν και ως προς τον καθορισμό των ορίων κάθε κατηγορίας. Η νοημοσύνη είναι μια συνεχής μεταβλητή που επεκτείνεται από την ιδιωτεία ως προς την μεγαλοφυΐα και επομένως κάθε διαχωρισμός της σε κατηγορίες είναι κατά ένα τρόπο αυθαίρετος. Έτσι, δημιουργούνται διαφωνίες ως προς το κατώτερο και το ανώτερο όριο κάθε κατηγορίας. Αντιγνώμιες και ασάφειες π.χ. υπάρχουν ως προς το όριο μεταξύ κανονικής και ανεπαρκούς νοημοσύνης, μεταξύ ελαφριάς και βαριάς νοητικής καθυστέρησης κ.λ.π. Ιδιαίτερες δυσκολίες εξευρέσεως κοινών κριτηρίων ταξινόμησης παρουσιάζονται με τα ελαφρώς καθυστερημένα άτομα, γιατί τα άτομα αυτά έχουν σημαντικές ενδοατομικές διαφορές. Είναι σπάνιο φαινόμενο το ελαφρώς καθυστερημένο άτομο να παρουσιάζει την ίδια επίδοση στους διάφορους τομείς ανάπτυξης – στη γενική νοημοσύνη, στην κοινωνική προσαρμογή, στις αντιληπτικές λειτουργίες, στις κινητικές δεξιότητες, στις ικανότητες μάθησης – με αποτέλεσμα το άτομο να ταξινομείται ως προς ένα χαρακτηριστικό στην κατώτερη βαθμίδα, ενώ ως προς ένα άλλο στη μέση ή ακόμα στην ανώτερη βαθμίδα.

Αντίθετα, μεγαλύτερη ευκολία εξευρέσεως κοινών κριτηρίων υπάρχει στις βαρύτερες μορφές νοητικής καθυστέρησης, γιατί τα άτομα αυτά παρουσιάζουν ανεπάρκεια ομοιόμορφη σε όλους τους βασικούς τομείς ανάπτυξης.

Κατά καιρούς έχουν προταθεί διάφορα κριτήρια και κατηγορίες ταξινόμησης των νοητικώς καθυστερημένων. Το παλαιότερο βασικό κριτήριο είναι ο δείκτης νοημοσύνης. Ο πρώτος που εισήγαγε το κριτήριο αυτό είναι ο Lewis Terman. Σύμφωνα με την ταξινόμηση αυτή νοητικό πηλίκο μεταξύ 80 και 90 στην κλίμακα του Binet κατατάσσει το άτομο στη βαθμίδα του μέσου κατώτερου. Πηλίκο μεταξύ 50 και 79 στη βαθμίδα του οριακώς (ή ελαφρώς) καθυστερημένου. Πηλίκο κάτω του 50 στη βαθμίδα του βαρέως καθυστερημένου.

Άλλο κριτήριο ταξινόμησης των νοητικά καθυστερημένων είναι τα κλινικά σύνδρομα. **Σύνδρομο είναι** ένα σύνολο χαρακτηριστικών ή συμπτωμάτων που εμφανίζονται σ'ένα άτομο συγχρόνως. Στην περίπτωση της νοητικής καθυστέρησης κάθε σύνδρομο περιλαμβάνει ψυχολογικά, κοινωνικά και μορφολογικά χαρακτηριστικά, που το διαφοροποιούν από τ'άλλα. Τα κυριότερα κλινικά σύνδρομα της νοητικής καθυστέρησης είναι η μογγολοειδής ιδιοτεία (ή σύνδρομο Down, η υδροκεφαλία, το σύνδρομο Turner, το σύνδρομο του Klinefelter, η φαινυκελτονουρία, η νευροφυμπρομέτωση και ο κρετινισμός. Τελευταία το Υπουργείο Παιδείας των ΗΠΑ έχει εκδόσει έναν Άτλαντα των κλινικών συμπτωμάτων της νοητικής καθυστέρησης.

Ο Αμερικανικός Σύνδεσμος Νοητικής Καθυστέρησης έχει προτείνει δύο συστήματα ταξινόμησης :

A. Το ένα βασίζεται στην αιτιολογία της νοητικής καθυστέρησης και χρησιμοποιείται κυρίως στην πρόληψη και στη θεραπεία της.

B. Το άλλο βασίζεται στα χαρακτηριστικά της συμπεριφοράς των νοητικών καθυστερημένων και χρησιμοποιείται περισσότερο στον προγραμματισμό της αγωγής και της κοινωνικής τους αποκατάστασης. (Α.Γεωργιάδου – Καθηγήτρια εφαρμογών, σημειώσεις θέματα ειδικής φυσικής αγωγής,σελ.18 - 20 Α.Τ.Ε.Ι Θεσσαλονίκης, Τμήμα φυσικοθεραπείας, 2004).

A1. Ταξινόμηση με βάση την αιτιολογία

A1.1 Πνευματική καθυστέρηση Ειδικής γενετικής προελεύσεως

Οι γενετικώς καθοριζόμενες ανωμαλίες που συνδέονται στενά με παθολογικές μορφές πνευματικής καθυστέρησης διακρίνονται σε δύο μεγάλες ομάδες :

1) Σ'εκείνες που οφείλονται σε επιβλαβή, παθολογικά γονίδια δηλ. ανωμαλίες που μεταδίδονται α)κατά τον επικρατούντα ή β) κατά τον υπολειπόμενο χαρακτήρα και γ) οι φυλοσύνδετες ανωμαλίες .

Τα γονίδια που προκαλούν τις παθολογικές αυτές μορφές πνευματικής καθυστέρησης είναι ειδικά σπάνια γονίδια σε αντίθεση με τα πιο κοινά, μη ειδικά γονίδια, που είναι υπεύθυνα για τις ούτως λεγόμενες sub cultural υποπολιτιστικές μορφές καθυστέρησης.

2) Στις χρωμοσωματικές ανωμαλίες: οι ανωμαλίες αυτές σχετίζονται είτε με τα σωματικά χρωμοσώματα ή τα φυλετικά χρωμοσώματα και κάποτε και με τα δυο.

Όταν λέμε πως μία ανωμαλία συνοδευόμενη από πνευματική καθυστέρηση και οφειλομένη σε επιβλαβή γονίδια μεταδίδεται κατά τον επικρατούντα χαρακτήρα, εννοούμε τα εξής:

Τα επιβλαβή παθολογικά γονίδια κληρονομούνται ή μεταδίδονται απευθείας από τον ένα γονιό στο παιδί του, ή εμφανίζονται σ'ένα μόνο γαμέτη ύστερα από μετάλλαξη. Στην περίπτωση των ανωμαλιών, που κληρονομούνται με τον τρόπο αυτό η πιθανότητα να αποκτήσει ένας προσβεβλημένος γονιός ανώμαλο παιδί είναι 50% αυτό σημαίνει πως το ήμισυ των παιδιών που θα αποκτήσει θα φέρουν την ασθένεια, την οποίαν αυτός φέρει.

Ευτυχώς τα πλείστα παιδιά, στα οποία μεταδίδεται μία ασθένεια κατά τον επικρατούντα χαρακτήρα πεθαίνουν προτού γεννηθούν, δεν είναι δηλαδή επιβιώσιμα γιατί καταστρέφεται, ως φαίνεται, το έμβρυο πολύ νωρίς, πιθανόν αμέσως μετά τη σύλληψη.

Στην περίπτωση εκείνων των ανωμαλιών, που κληρονομούνται με επιβλαβή παθολογικά γονίδια κατά τον υπολειπόμενο χαρακτήρα, συμβαίνουν τα εξής :

Τέτοιες ανωμαλίες εμφανίζονται σε παιδιά που κληρονομούν ένα παθολογικό γονίδιο από κάθε γονιό, τον πατέρα και την μητέρα, ή με άλλα λόγια το ίδιο παθολογικό γονίδιο πρέπει να βρίσκεται στους γαμέτες, δηλαδή, τόσο στο πατρικό σπερματοζώο όσο και στο μητρικό ωάριο, τα οποία όταν ενωθούν σχηματίζουν το γονιμοποιημένο ωό, αν πρόκειται το παιδί τους να γεννηθεί ανώμαλο. Είναι φανερό από τα πιο πάνω, πως οι δύο γονείς στην περίπτωση αυτή είναι φαινοτυπικώς (εξωτερικώς) ομαλοί, αλλά φορείς του ιδίου παθολογικού γονιδίου.



Αν λοιπόν κατά τύχη δύο άτομα που είναι φορείς του ιδίου παθολογικού γονιδίου παντρευτούν, τότε σε κάθε σύλληψη ο πατέρας και η μητέρα, έχουν μία πιθανότητα στις δύο να μεταδώσουν το επιβλαβές γονίδιο και βέβαια μία πιθανότητα στις τέσσερις να μεταδώσουν τούτο ταυτόχρονα στο ίδιο παιδί, οπότε βέβαια το νεογέννητο τους θα φέρει την κληρονομική ασθένεια. Αν το πρώτο τους παιδί είναι προσβεβλημένο υπάρχει 25% πιθανότητα, ότι κάθε επόμενο παιδί θα είναι ανώμαλο.

Αλλά το ζήτημα αυτό δεν είναι τόσο απλό, όπως φαίνεται : όλοι μας είμαστε φορείς τέτοιων επιβλαβών υπολειπομένων γονιδίων, όλοι μας φέρουμε 2 ή 3 τέτοια γονίδια ή ισοδύναμα τους. Μερικοί από μας είναι δυνατό να φέρουμε 8 επιβλαβή υπολειπόμενα γονίδια. Οι πιο πολλοί όμως από εμάς είχαν την τύχη να παντρευτούν σύζυγο, ο οποίος ή η οποία δεν είναι φορέας των ιδίων με τα δικά μας επιβλαβών γονιδίων. Κάτω από τέτοιες συνθήκες δεν προκύπτει ζήτημα ζευγαρώματος δύο όμοιων παθολογικών γονιδίων, και επομένως τα παιδιά μας θα γεννηθούν ομαλά.

Πολλάκις όμως είναι αναπόφευκτο, όπως αναφέραμε πιο πάνω, να παντρεύονται άτομα που είναι και οι δύο φορείς των ιδίων παθολογικών υπολειπομένων γονιδίων, αλλά παρ' όλο που απέκτησαν δύο και τρία παιδιά, εν τούτοις αυτά είναι ομαλά, αυτοί βέβαια είναι οι τυχεροί, γιατί η πιθανότητα 1 προς 4 τους αγνόησε.

Αν αποκτήσουν περισσότερα παιδιά, είναι πιθανό η τύχη να μην συνεχίσει να τους ευνοεί.

Τόσο οι γονείς του πάσχοντος παιδιού, όσο και οι αδελφοί και οι αδελφές του είναι ομαλά άτομα όπως κάθε άλλο ομαλό άτομο, τα άτομα αυτά, ως επίσης και τα ομαλά και τα ομαλά αδέλφια των γονιών του προσβεβλημένου παιδιού, δεν πρέπει να ανησυχούν σχετικά με τυχόν επιπτώσεις ύστερα από τον γάμο τους. Είναι αλήθεια πως μερικοί από αυτούς είναι φορείς του παθολογικού γονιδίου, αλλά η πιθανότητα να παντρευτούν κάποιον ή κάποια με το ίδιο παθολογικό γονίδιο είναι πολύ απομακρυσμένη.

1. Ανωμαλίες συνοδευόμενες από πνευματική καθυστέρηση

1α) Ανωμαλίες συνοδευόμενες από πνευματική καθυστέρηση και οφειλόμενες σε παθολογικά γονίδια κληρονομούμενα κατά τον επικρατούντα χαρακτήρα είναι ή επιλόια, ή νευροινωμάτωση, ή ακροκεφαλοσυνδακτυλία ή το σύνδρομο Apert και η νόσος του Groyzon.

Αυτές οι ανωμαλίες οφείλονται, όπως αναφέραμε, σ'ένα απλό μοναδικό γονίδιο, το οποίο κληρονομείται απευθείας από το γονιό στο ήμισυ των παιδιών του, οι γονείς μεταδίδουν το επιβλαβές αυτό γονίδιο είτε γιατί αυτό είναι

αποτέλεσμα μεταλλάξεως στα σπερματοκύτταρα ή τα ωοκύτταρα του γονιού ή γιατί ο ίδιος ο γονιός το είχε κληρονομήσει. Στην περίπτωση, ο γονιός δεν παρουσιάζει τη νόσο και στη δεύτερη περίπτωση φαίνεται πως είναι πολύ ελαφρά επηρεασμένος, αλλά σε θέση να αποκτήσει παιδιά, τα επηρεασμένα παιδιά του όμως παρουσιάζουν τη νόσο σε μεγάλο βαθμό έτσι που να είναι στέρια.

Η επιλόϊα σαν κύρια χαρακτηριστικά έχει την πνευματική καθυστέρηση, την επιληψία, και διάφορες δερματικές ανωμαλίες, πιο σπουδαία από τις οποίες είναι το σμηγματικό αδένωμα (adenoma sebaceum), το οποίο συνίσταται από πολλούς όγκους που έχουν σχήμα γεωμήλου, το εξάνθημα αυτό, το οποίο απλώνεται σαν σχήμα πεταλούδας στις παρείς, αποτελεί πολύτιμη διαγνωστική ένδειξη εμφανίζεται όμως συνήθως όταν το παιδί προχωρήσει λίγο στην ηλικία και μόνο σε σπάνιες περιπτώσεις είναι παρόν κατά τη γέννηση

Η πνευματική καθυστέρηση που συνοδεύει την επιλόϊα είναι συνήθως πολύ σοβαρά, αλλά σε ορισμένα παιδιά δεν παρατηρείται πνευματική καθυστέρηση. Η επιληψία συχνά αρχίζει τον πρώτο χρόνο της ζωής του παιδιού και μπορεί να είναι η πρώτη ένδειξη της ανωμαλίας.

Επειδή παρατηρούνται διαφορές στα παθολογικά και κλινικά ευρήματα μεταξύ των παιδιών που πάσχουν από τη νόσο αυτή, ακόμη και σε περιπτώσεις που προέρχονται από την ίδια οικογένεια, είναι δύσκολο να εκτιμήσουμε με ακρίβεια την οικογενή και την ολική συχνότητα της επιλόϊας. Απαντώνται εξάλλου και ατελείς μορφές επιλόϊας, στις οποίες τα πιο εμφανή και κύρια χαρακτηριστικά της νόσου δεν υπάρχουν.

Παρόλο που η επιλόϊα κατά κανόνα κληρονομείται κατά τον επικρατούντα χαρακτήρα, απαντώνται αρκετές σποραδικές περιπτώσεις, μερικές των οποίων είναι αποτέλεσμα νέων γονιδιακών μεταλλάξεων. Υπολογίζεται πως η συχνότητα της επιλόϊας, που μεταδίδεται κατά τον επικρατούντα τρόπο, είναι 1 περίπου περίπτωση σε 30.000 περιπτώσεις στο γενικό πληθυσμό.

Η νευροϊμάτωση κληρονομείται κατά τον επικρατούντα χαρακτήρα, ενίοτε δεν είναι αποτέλεσμα ίσως νέων γονιδιακών μεταλλάξεων. Έχει χαρακτηριστικές δερματικές εντοπίσεις, δηλαδή, πολλαπλές ανοικτού καφέ χρώματος κηλίδες στο σώμα και στο πρόσωπο, αν τα νευροϊνώματα αυτά είναι εντοπισμένα σε κάποιο

βασικό σημείο του κεντρικού συστήματος, αυτό προκαλεί πνευματική καθυστέρηση ελαφράς ή μέτριας συνήθως βαθμίδας.

Η ακροκεφαλοσυνδακτηλία ή το σύνδρομο Apert που βασικά οφείλεται σε νέες γονιδιακές μεταλλάξεις συνοδεύεται συχνά από ελαφριά ή μέτρια πνευματική καθυστέρηση, τα άτομα που πάσχουν από τη νόσο αυτή έχουν υπερβολικά ψηλό και πλατύ κρανίο και παρουσιάζουν παραμορφώσεις στα δάχτυλα των χεριών και ποδιών.

Η νόσος του Grouzon είναι μια άλλη ανωμαλία, που οφείλεται σε κάποιο παθολογικό γονίδιο, που διαβιβάζεται κατά τον επικρατούντα χαρακτήρα, χαρακτηρίζεται από ακροκεφαλία, προγανθισμό, εξώφθαλμο, και οπτική ατροφία.

1β) Οι πιο κάτω ανωμαλίες, που οφείλονται σε κάποιο ειδικό σπάνιο παθολογικό γονίδιο, κληρονομούνται κατά τον υπολειπόμενο χαρακτήρα:

Οι πιο πολλές περιπτώσεις, που κληρονομούνται κατά τον υπολειπόμενο χαρακτήρα, συνοδεύονται με σοβαρή πνευματική καθυστέρηση, παρά περιπτώσεις που μεταδίδονται με τον επικρατούντα τρόπο, πράγμα που οφείλεται στο ότι οι ετερόζυγοι φορείς των γονιδίων που είναι υπεύθυνοι για αυτές τις υπολειπόμενες ανωμαλίες δεν είναι οι ίδιοι ασθενείς και κατά συνέπεια είναι γόνιμοι, έστω και αν τα γονίδια που αυτοί μεταδίδουν μπορεί να δώσουν γέννηση σε άτομα με σοβαρές ανωμαλίες και στειρότητα. Οι ανωμαλίες αυτές είναι βέβαια φοβερό πώς μπορεί να παρουσιασθούν σε παιδιά γονιών που είναι συγγενείς εξ' αίματος. Η συγγένεια εξ' αίματος μεταξύ των γονιών αποτελεί χρήσιμη διαγνωστική ένδειξη για την ύπαρξη κληρονομικών υπολειπομένων ανωμαλιών, έστω κι αν αρκετοί μη εξ' αίματος γονείς μπορεί να αποκτήσουν παιδιά με υπολειπόμενες ανωμαλίες ή τουναντίον πολλά εξ' αίματος συγγενικά άτομα να αποκτήσουν μόνο ομαλά παιδιά.

Κάθε μια από τις πιο κάτω υπολειπόμενες διαταραχές είναι σπάνια, απαντούμε δε κάπου μια μόνο περίπτωση σε κάθε 50.000 άτομα στον γενικό πληθυσμό.

Αμαυρωτική Ιδωτεία είναι ένα υπολειπόμενο σύνδρομο, στο οποίο παρατηρείται κάποια διαταραχή στο μεταβολισμό των λιποειδών με αποτέλεσμα να δημιουργούνται κατάλοιπα ανωμάλων ουσιών, κυρίως στον εγκέφαλο και στον

αμφιβληστροειδή, η νόσος αυτή συνοδεύεται κλινικώς από οπτικά ελαττώματα και πνευματική καθυστέρηση.

Η βρεφική μορφή της αμαυρωτικής ιδιοτείας, ή νόσος του Tay-Vogt, όπως λέγεται, εμφανίζεται στους πρώτους μήνες της ζωής του παιδιού, παρουσιάζει προοδευτικό χαρακτήρα με αποτέλεσμα συχνά να προκαλείται σοβαρή πνευματική καθυστέρηση, παράλυση, επιληψία, μια κερασόχροη στιγμή στην ωχρά κηλίδα, οπτική ατροφία και να επέρχεται ο θάνατος κατά τον δεύτερο περίπου χρόνο.

Στην εφηβική μορφή της ασθένειας αυτής, **τη νόσο του Spielmeyer-Vogt,** παρατηρούνται όμοια με εκείνα της πρώτης μορφής συμπτώματα, η ασθένεια όμως αρχίζει μεταξύ του 6^{ου} και του 7^{ου} χρόνου, προχωρεί αργά και παρατηρείται πνευματική επιδείνωση, διαταραχές στην ομιλία κ.α. Η τελευταία ανακάλυψη στη νόσο αυτή λεμφοκυττάρων, που περιέχουν κενοτόπια (vacuoles), θεωρείται σαν μια πρώιμη παθολογική ένδειξη της νόσου, αυτό αποτελεί σημαντικό γεγονός στη γενετική γιατί με αυτό τον τρόπο είναι δυνατό να γίνει πρώιμη αναγνώριση των ετερόζυγων φορέων της νόσου αυτής.

Η γαλακτοζαιμία, μια άλλη υπολειπόμενη ανωμαλία είναι και αυτή μια διαταραχή στο μεταβολισμό των υδατανθράκων, η απουσία ή ανεπάρκεια κάποιου ενζύμου, της ουριδιδυλικής μεταθέσεως (uridyl transferase) εμποδίζει την ομαλή μετατροπή της γαλακτόζης σε γλυκόζη με αποτέλεσμα να συσσωρεύονται τοξικές ουσίες στους ιστούς. Στα κανονικά άτομα η υδρόλυση στα έντερα της λακτόζης από το γάλα και τα γαλακτούχα προϊόντα παράγει γλυκόζη και γαλακτόζη. Στη γαλακτοζαιμία η γαλακτόζη δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί λόγω ανεπάρκειας του ειδικού ενζύμου, της uridyl transferase, στο συκώτι και στα ερυθροκύτταρα.

Τα πρώτα κλινικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου αυτού είναι ο ίκτερος, η μεγέθυνση του ήπατος, η πνευματική καθυστέρηση και ο καταρράκτης. Ο θάνατος επέρχεται νωρίς, μόνο μερικές μέρες ή μήνες ύστερα από τη γέννηση, από ηπατική ή νεφρική επιπλοκή, εκτός αν εφαρμοσθεί δίαιτα χαμηλή σε γαλακτόζη. Η πρώιμη εξακρίβωση της διαταραχής αυτής συνίσταται στην ανακάλυψη της ανεπάρκειας του ενζύμου στα ερυθροκύτταρα με μια σχετικώς απλή φασματοφωτομετρική διαδικασία.

Φαίνεται πως η θεραπεία που στηρίζεται στη πρώιμη, χαμηλή σε λακτόζη διαίτα, συνήθως έχει εξαιρετα αποτελέσματα στη σωματική ανάπτυξη του παιδιού. Αν όμως η διαίτα αυτή δεν αρχίσει νωρίς, τουλάχιστον στους έξι πρώτους μήνες της ζωής του παιδιού, τότε οι συνέπειες της οργανικής βλάβης που προκαλείται είναι ανεπανόρθωτες, με αποτέλεσμα τα παιδιά αυτά να είναι υπερκινητικά, συναισθηματικώς διαταραγμένα, αδέξια, καθυστερημένα στην γλωσσική δεξιότητα και με Δ.Ν. 60 περίπου.

Η φαινυλκετονουρία είναι η πιο γνωστή και αρκετά συχνή υπολειπόμενη μεταβολική ανωμαλία που προκαλεί πνευματική καθυστέρηση. Η συχνότητα της είναι 1 περίπτωση στις 9,000 γεννήσεις. Η ενδογενής μεταβολική αυτή νόσος οφείλεται σ'ένα απλό παθολογικό υπολειπόμενο γονίδιο, η ύπαρξη του οποίου προκαλεί παντελή έλλειψη της φαινυλαλανινουδροξυλάσης, του ενζύμου δηλαδή εκείνου, που είναι σε αρκετό βαθμό υπεύθυνο, κάτω από ομαλές συνθήκες, για οξείδωση και μετατροπή του αμινοξέος, της φαινυλαλανίνης, σε τυροζίνη, η τυροζίνη αποτελεί τον πρόδρομο του δέρματος, των μαλλιών και της χρωστικής των ματιών, της μελανίνης.

Λόγω του ελλιπούς αυτού μεταβολισμού της φαινυλαλανίνης παρατηρείται στα ούρα ένα χαρακτηριστικό οξύ, το φαινυλοπυροσταφυλικό οξύ, συνήθως γύρω από την τρίτη εβδομάδα ύστερα από τη γέννηση. Η εύρεση του οξέος αυτού γίνεται με την προσθήκη σε ελαφρώς οξεοποιημένα ούρα λίγων σταγόνων κεκορεσμένου διαλύματος χλωριούχου σιδήρου, οπότε τα ούρα προσλαμβάνουν ένα γαλαζοπράσινο χρώμα ή μάλλον το οξύ εμφανίζεται σαν ένας γαλαζοπράσινος δακτύλιος στα ούρα.

Την ίδια αντίδραση ή τα ίδια αποτελέσματα λαμβάνομαι, αν στα ούρα υπάρχει π-υδροξυφαινυλπυροβικό οξύ, ένα οξύ που παρατηρείται κάποτε στα ούρα ομαλών παιδιών, με τη χρήση ευτυχώς ενός ειδικού τεστ του Phenistix είμαστε σε θέση να διακρίνουμε μεταξύ των δύο αυτών καταστάσεων. Το Phenistix τεστ συνίσταται στη χρήση μιας ειδικά προπαρασκευασμένης χάρτινης λωρίδας από ηλιοτρόπιο, την οποία εμβαπτίζουμε γρήγορα σε ούρα που περιέχουν φαινυλοπυροσταφυλικό οξύ. Αν πράγματι υπάρχει p-hydroxyphenylpyruvic acid στα ούρα παρατηρείται ένα παροδικό πράσινο χρώμα, το οποίο ξεθωριάζει και

εξαφανίζεται σε 2-3 δευτερόλεπτα. Η χάρτινη λωρίδα δεν αφήνεται στα ούρα περισσότερο από 2-3 δευτερόλεπτα για να μη παρασυρθούν τα αντιδραστήρια (reagents).

Πράγματι για σκοπούς διαγνωστικούς χρησιμοποιούνται σήμερα διάφορα απλά και ακριβή τεστ όπως π.χ. είναι η τεχνική της αναλύσεως χρωμάτων διαφασματοσκοπίου, έτσι σύμφωνα με τη μέθοδο του Effon συλλέγεται αίμα σ'ένα φίλτρο από χαρτί, τα διάφορα αμινοξέα διαχωρίζονται κατά κατιούσα χρωματογραφία και κάθε αμινοξύ παρόν πιο πάνω από 6mg σε κάθε 100ml φαίνεται καθαρά. Αυτό το επίπεδο είναι συνήθως παθολογικό. Το τεστ του Guthrie, το Serum Phenylalanine test (όπως η fluorimetric Method του McCaman και Robin – μια ποσοτική μέθοδος) είναι μερικά από τα πιο αξιόλογα τεστ.

Αξίζει να αναφέρουμε στο σημείο αυτό πως σε μερικές χώρες (Ηνωμένες Πολιτείες, Σουηδία κ.α.) θεσπίστηκε νομοθεσία για υποχρεωτικά τεστ και έλεγχο όλων των νεογέννητων για το μεταβολικό νόσημα της φαινυλκετονουρίας, εξάλλου συζητείται πρόσφατα στην Αμερική κατά πόσο η υποχρεωτική αυτή νομοθεσία θα πρέπει να επεκταθεί έτσι που να περιλάβει και άλλα μεταβολικά νοσήματα, ειδικά εκείνα τα νοσήματα, στα οποία έγκαιρη διάγνωση και κατά συνέπεια προληπτική θεραπεία έχει ευνοϊκά αποτελέσματα.

Η φαινυλκετονουρία συνοδεύεται σε πολλές περιπτώσεις με σοβαρά πνευματική καθυστέρηση, αν και αρκετά άτομα που πάσχουν από την ίδια νόσο έχουν φυσιολογική ή σχεδόν φυσιολογική νοημοσύνη. Δεν παρατηρείται προοδευτική επιδείνωση στην ανωμαλία αυτή.

Πριν μερικά χρόνια πίστευαν πως η πνευματική καθυστέρηση που συνοδεύει την φαινυλκετονουρία οφείλεται στις τοξικές συνέπειες υπερβολικών αμινοξέων και των μεταβολιτών των στην ανάπτυξη και τη λειτουργία του εγκεφάλου, η άποψη αυτή δεν ευσταθεί, γιατί γνωρίζουμε πως υπάρχουν αρκετά παιδιά με φαινυλκετονουρία που έχουν κανονική νοημοσύνη και ομαλές νοητικές μητέρες με φαινυλκετονουρία που απέκτησαν πνευματικός καθυστερημένα παιδιά τα οποία δεν ήταν φαινυλκετονουρικά. Είναι, βέβαια, φανερό πως ο μηχανισμός και η αιτία της χαμηλής νοημοσύνης στα φαινυλκετονουρικά άτομα είναι ακόμα άγνωστος.

Τα φαινυλκετονουρικά παιδιά έχουν ξανθωπό χρώμα, ξανθά μαλλιά και γαλανά μάτια λόγω ανεπαρκούς μελανίνης, αραιούς κόπτες, έντονα αντανakλαστικά, χαμηλό ύψος, τάση για δερματίτιδα και τάση για επιληπτικές κρίσεις στη παιδική ηλικία.

Η θεραπεία, που στηρίζεται σε δίαιτα περιορισμένη σε φαινυλαλανίνη, αν αρχίσει νωρίς στη βρεφική ηλικία και είναι συστηματική, φέρει ευεργετικά αποτελέσματα. Έτσι, σε παιδιά που άρχισαν την θεραπεία αυτή από πολύ νωρίς παρατηρείται (κλινικές εντυπώσεις και παρατηρήσεις) πιο υψηλή νοημοσύνη σε σύγκριση με φαινυλκετονουρικά παιδιά που άρχισαν τη θεραπεία τους στη παιδική ηλικία. Τα πρώτα αυτά, παιδιά, βέβαια, ουδέποτε φθάνουν την νοημοσύνη των ομαλών αδελφών τους.

Παρόλα αυτά υπάρχουν επιστήμονες, οι οποίοι πιστεύουν πώς η πιο πάνω θεραπεία δεν βελτιώνει το αρχικό βασικό νοητικό επίπεδο του φαινυλκετορινουρικού παιδιού.(Birch and Tizard 1967). Εξάλλου τέτοια δίαιτα είναι πολύ μονότονη και ακριβή και δεν έχει ακόμη αποδειχθεί πώς ο περιορισμός της φαιλαλανίνης δεν έχει επιβλαβείς συνέπειες στην ενήλικη ζωή του φαινυλκετονουρικού ατόμου.

Φαίνεται πώς η θεραπευτική αξία της πτωχής σε φαινυλαλανίνη δίαιτας παραμένει να αποδειχθεί ακόμη με επιστημονικό έλεγχο, αν και οι κλινικές εντυπώσεις δείχνουν πως η δίαιτα αυτή βελτιώνει τελικά τον δείκτη νοημοσύνης του παιδιού, ειδικά αν η θεραπεία αρχίσει νωρίς.

Οι γυναίκες εκείνες που είναι φορείς του γονιδίου της φαινυλκετονουρίας, παρόλο που οι ίδιες δεν είναι ασθενείς, εν τούτοις το επίπεδο της φαινυλαλανίνης στο αίμα τους είναι πολύ ψηλό έτσι που να είναι δυνατό να τραυματίσει τον εγκέφαλο του ομαλού εμβρύου. Ο κίνδυνος αυτός μπορεί να αποκλεισθεί, αν περιορισθεί η απορρόφηση φαιλαλανίνης από την έγκυο μητέρα.

Ο γαργουγισμός (Μορμωϊδισμός ή σύνδρομο του Hurler) οφείλεται σε διαταραχή στο μεταβολισμό των υδατανθράκων των (βλεννοπολυσακχαριτών) στο συκώτι ή σε άλλους ιστούς, ή των λιποειδών ή τέλος σε υπερβολική ποσότητα γαγλιοσίδης στο Κ.Ν.Σ. , με αποτέλεσμα να συσσωρεύονται ανώμαλες τοξικές ουσίες μεταξύ των κυττάρων.

Ο γαργουρισμός κλινικώς χαρακτηρίζεται συνήθως από σοβαρή πνευματική καθυστέρηση, νανισμός, ευρεία κεφαλή με προέχοντα υπερκόγχλια, δασέα φρύδια, βραχύ λαιμό, παχιά χείλη, πλατεία μύτη, θόλωση του κερατοειδούς, κώφωση κ.τ.λ.

Έχει διαπιστωθεί πως υπάρχει μια άλλη μορφή γαργουρισμού, φυλοσύνδετη στο χαρακτήρα, που διαφέρει κλινικώς από την πρώτη, πιο κοινή αυτοσωμική διαταραχή. Στη φυλοσύνδετη μορφή οι περιπτώσεις που απαντώνται δεν είναι τόσο σοβαρές και δεν παρουσιάζουν ανωμαλίες του κερατοειδούς, το 1/3 των περιπτώσεων γαργουρισμού είναι φυλοσύνδετες. Η συνηθισμένη μορφή γαργουρισμού παρατηρείται κυρίως μεταξύ των αρένων.

Ο γαργουρισμός διαφέρει από τον κρετινισμό γιατί στο τελευταίο δεν παρατηρείται κερατοθόλωση, ηπατομεγαλία, ή αλλοιώσεις των οστών.

Θεραπεία δεν υπάρχει, ο θάνατος επέρχεται προς την ενηλικίωση από καρδιακή κάμψη ή αναπνευστική λοίμωξη.

Η ανεύρεση των σωμάτων του Reilly στα λευκοκύτταρα, αποτελεί βοηθητικό διαγνωστικό στοιχείο.

Ο κρετινισμός είναι ένα άλλο σύνδρομο, το οποίο συνοδεύεται από πνευματική καθυστέρηση. Σε ορισμένες περιπτώσεις ο κρετινισμός οφείλεται σε κάποιο χημικό ελάττωμα στη σύνθεση της ορμόνης του θυροειδούς, που μεταβιβάζεται κατά τον υπολειπόμενο χαρακτήρα. Σε αυτές τις περιπτώσεις ο κρετινισμός συνοδεύεται από μεγέθυνση του θυροειδούς, μια κατάσταση που μπορεί επίσης να προκληθεί από δίαιτα πτωχή σε ιώδιο. Ο κρετινισμός είναι δυνατό επίσης να προέλθει λόγω κάποιας βασικής ατέλειας στην ανάπτυξη του θυροειδούς αδένος (υποθυροειδισμός). Περιπτώσεις με συγγενή (congenital) κρετινισμό είναι πολύ λίγες.

Τα κλινικά χαρακτηριστικά στον κρετινισμό είναι μεταξύ άλλων η πνευματική καθυστέρηση, η αναιμία, το μικρό σώμα, το τραχύ δέρμα, η μεγάλη γλώσσα και η χαμηλή θερμοκρασία.

Αν η θεραπεία με εκχύλισμα θυροειδούς αρχίσει νωρίς, η πρόγνωση ως προς την σωματική ανάπτυξη του κρετινικού παιδιού είναι καλή, ενώ η πρόγνωση ως προς την πνευματική ανάπτυξη ποικίλει ανάλογα με την ηλικία, στηνοποία αρχίζει η θεραπεία και με την ταχύτητα με την οποία οι θεραπευτικές δόσεις

αυξάνονται στο ανώτατο ανεκτό όριο χωρίς κλινικές παρενέργειες. Κάτω από τις πιο ευνοϊκές συνθήκες ο Δείκτης Νοημοσύνης ή μάλλον το D.Q. (Developmental Quotient) φθάνει μεταξύ 66 και 86 περίπου.

Η μικροκεφαλία είναι όρος που περιγράφει διάφορες καταστάσεις, που απαντώνται σε διάφορες μορφές πνευματικής καθυστέρησης. Έτσι αρκετά φαινυλκετονουρικά, μογγολικά και παιδιά από μητέρες, οι οποίες στην εγκυμοσύνη τους προσεβλήθησαν από ερυθρά ή υπέστησαν την βλαπτική επίδραση κάποιας μορφής ακτινοβολίας, είναι μικροκεφαλία. Μικροκέφαλο άτομο θεωρείται εκείνο το οποίο σαν ενήλικας έχει περιφέρεια κρανίου κάτω των 17 ιντσών ή τουλάχιστον υπολείπεται τρεις μέσες αποκλίσεις από τη μέση περιφέρεια του κρανίου ατόμων της ίδιας ηλικίας και του ίδιου φύλου.

Σε αντίθεση με τις πιο πάνω δευτεροπαθείς μικροκεφαλίες, η πρωτοπαθής μικροκεφαλία οφείλεται σε παθολογικό υπολειπόμενο γονίδιο. Τα πνευματικώς καθυστερημένα παιδιά που παρουσιάζουν πρωτοπαθή μικροκεφαλία έχουν ένα ιδιόρρυθμο σχήμα κεφαλής, όπου το ύψος και το πλάτος της κεφαλής είναι σχετικώς πιο πολύ περιορισμένα από το μήκος, το δε μέτωπο κλίνει προς τα μέσα.

Ο υπερτελορισμός (Σύνδρομο του Gregg), είναι μια άλλη ανωμαλία που συνοδεύεται από πνευματική καθυστέρηση, και στην οποία η γενετική αιτιολογία δεν είναι σαφής. Υπάρχουν περιπτώσεις, στις οποίες η νόσος οφείλεται σε παθολογικό υπολειπόμενο γονίδιο και άλλες περιπτώσεις, στις οποίες το υπεύθυνο παθολογικό γονίδιο κληρονομείται κατά τον επικρατούντα χαρακτήρα.

Ο Υπερτελορισμός είναι μία πολύ σπάνια νόσος, τα άτομα που πάσχουν από τη νόσο αυτή είναι συνήθως σοβαρώς πνευματικώς καθυστερημένα, κάποτε ελαφρώς πνευματικώς καθυστερημένα, κάποτε ελαφρώς πνευματικώς καθυστερημένα και σπάνια απαντώνται περιπτώσεις με κανονική νοημοσύνη. Τα άτομα αυτά έχουν πλατιά μύτη, τα μάτια απέχουν πολύ το ένα από το άλλο, ο ουρανίσκος είναι ψηλός και στενός, και σε μερικές περιπτώσεις τα δάχτυλα των ποδιών και των χεριών μοιάζουν με εκείνα των μογγόλων. Παρατηρείται επίσης λυκόστομα, βραχυκεφαλία και ανωμαλίες της υποφύσεως συνήθως.



Κατά τα τελευταία χρόνια ανακαλύφθηκαν μερικές άλλες πολύ σπάνιες διαταραχές των αμινοξέων, οι οποίες συνοδεύονται από πνευματική καθυστέρηση και μεταδίδονται κατά τον υπολειπόμενο χαρακτήρα.

Μεταξύ τούτων είναι η κυστινουρία, η αλκαπτονουρία και η maple syrup urine disease, η τελευταία νόσος οφείλεται στην έλλειψη ή απουσία κάποιου ενζύμου στα λευκοκύτταρα, που είναι απαραίτητο για την αποκαρβοξύλωση των κετονοξέων, την αφαίρεση δηλ. μορίων διοξειδίου του άνθρακα από αυτά, με αποτέλεσμα την συσσώρευση τοξικών προϊόντων στα ούρα, αίμα κ.λ.π.

Τα κλινικά χαρακτηριστικά της νόσου αυτής είναι η πνευματική καθυστέρηση, η εξεσημασμένη σπαστικότητα, οι σπασμοί, η απουσία του εναγκαλισμού (moro), η προοδευτική κώφωση και η χαρακτηριστική μυρωδιά της σφενδάμου στα ούρα. Η διαταραχή είναι προοδευτική και ο θάνατος επέρχεται νωρίς στη ζωή του πάσχοντος, τα άτομα που επιζούν παρουσιάζουν πνευματική καθυστέρηση.

1γ) Φυλοσύνθετες Ανωμαλίες

Τέτοιες φυλοσύνθετες ανωμαλίες που συνοδεύονται από πνευματική καθυστέρηση είναι το Οφθαλμοεγκεφαλονεφρικό σύνδρομον, ο Νεφρογενής άποιος διαβήτης και η Υδροκεφαλία. Οι ανωμαλίες αυτές πιστεύεται ότι οφείλονται σε γονίδια που βρίσκονται στο χρωμόσωμα X αφού υπάρχουν δύο χρωμοσώματα X στα θήλεα και μόνο ένα στα αρσενικά – το άλλο φυλετικό χρωμόσωμα στους αρένες είναι του τύπου Y- ένα ελαττωματικό υπολειπόμενο γονίδιο στο χρωμόσωμα X έχει διαφορετικές συνέπειες στα δύο φύλλα. Έτσι οι αρένες με ένα τέτοιο παθολογικό γονίδιο στο χρωμόσωμα X θα είναι επηρεασμένοι, ενώ οι θήλεις με ένα τέτοιο παθολογικό γονίδιο στο χρωμόσωμα X θα είναι ετερόζυγοι φορείς της ανωμαλίας, οι θήλεις θα ήταν επηρεασμένοι αν ήταν ομόζυγοι ως προς το άνω γονίδιο δηλ. αν αυτό βρισκόταν και στα δύο χρωμοσώματα X.

Κατά γενικό κανόνα οι αρένες είναι επηρεασμένοι από φηλοσύνδετες ανωμαλίες, ενώ οι θήλεις είναι φορείς, βέβαια, απαντούμε μερικές περιπτώσεις θήλεων που είναι επηρεασμένοι, που παρουσιάζουν δηλαδή, την φηλοσύνδετη ανωμαλία. Ένας προσβεβλημένος από την φηλοσύνδετη ασθένεια πατέρας, έστω και αν είναι γόνιμος, δεν μπορεί να μεταδώσει την ανωμαλία στους υιούς του, οι θυγατέρες του όμως θα είναι φορείς της ανωμαλίας, έστω και αν η μητέρα του είναι καθ'όλα ομαλή. Αν τώρα ο πατέρας είναι ομαλός και η μητέρα φορέας, υπάρχει μία πιθανότητα στις δύο πως ένας από τους υιούς τους θα γεννηθεί επηρεασμένος και πως μία από τις θυγατέρες τους θα είναι φορέας της ανωμαλίας. Σ'εκείνες τις σπάνιες περιπτώσεις, όπου ο πατέρας είναι επηρεασμένος και η μητέρα φορέας, οι υιοί τους θα είναι ομαλοί ή επηρεασμένοι και οι θυγατέρες τους φορείς ή επηρεασμένες. Αν τώρα και οι δύο γονείς είναι επηρεασμένα γόνιμα άτομα, όλα τα παιδιά τους θα είναι ανώμαλα.

Μια άλλη φηλοσύνδετη ασθένεια, εκτός από μια ειδική μορφή του γαργγουλισμού, είναι το **Οφθαλμοεγκεφαλονεφρικό σύνδρομο**, που συνοδεύεται από πνευματική καθυστέρηση, καταρράκτη, γλαύκωμα και ελαττωματικούς νεφρούς. Η ασθένεια αυτή επηρεάζει τα αγόρια και μεταδίδεται μέσω των γυναικών.

Ο Νεφρογενής άποιος διαβήτης είναι μια άλλη φηλοσύνδετη ανωμαλία που συνοδεύεται κάποτε από πνευματική καθυστέρηση. Εμφανίζεται νωρίς στη νηπιακή ηλικία το νήπιον αναπτύσσει μεγάλη δίψα, αποβάλλει μεγάλη ποσότητα ούρων, έχει συχνούς εμετούς και εύκολα παθαίνει αφυδάτωση και δεν είναι επιδεκτική θεραπείας με αντιδιουρητικές ορμόνες, όπως οι άλλες μορφές του άποιου διαβήτη. Η ανωμαλία αυτή εμφανίζεται συνήθως σε αρσενικά άτομα, αλλά κάποτε θηλυκά άτομα επηρεάζονται απ'αυτή.

Η Υδροκεφαλία μπορεί να οφείλεται σε διάφορους παράγοντες, γενετικούς και περιβαλλοντικούς. Μεταξύ των τελευταίων αναφέρουμε την φυματιώδη μηνιγγίτιδα. Μια μορφή υδροκεφαλίας που έχει γενετική αιτιολογία χαρακτηρίζεται από στένωμα του υδραγωγού του Sylvius με αποτέλεσμα το σχήμα της κεφαλής των υδροκεφάλων αυτών ατόμων να ναι ανώμαλο και

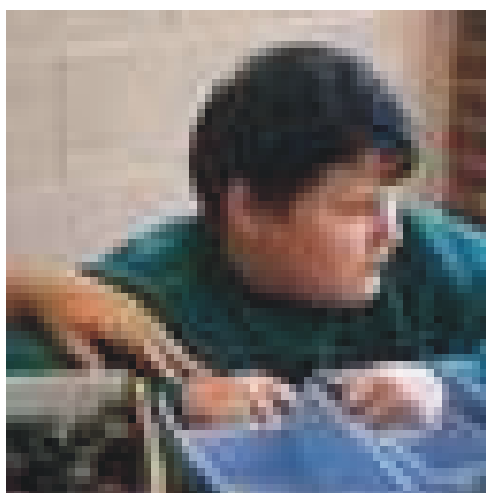
στενόμακρο. Η φυλοσύνδετη αυτή ανωμαλία διαβιβάζεται από τα θήλεα άτομα στα αρσενικά παιδιά τους.

2. Χρωμοσωματικές ανωμαλίες

Σ'αυτές τις ανωμαλίες περιλαμβάνονται εκείνες οι ανωμαλίες που οφείλονται σε κάποια διαταραχή των αυτοσωμάτων και σε εκείνες τις ανωμαλίες που οφείλονται σε κάποια διαταραχή των φυλετικών χρωμοσωμάτων.

Ο Μογγολισμός ή το Σύνδρομο Down είναι μία από τις πιο σημαντικές αυτοσωματικές διαταραχές και η πιο συχνή από τις γνωστές αιτίες πνευματικής καθυστέρησης. Υπολογίζεται πως 1 παιδί στις 666 γεννήσεις είναι μογγολικό.

Έχει δοθεί σ'αυτή την ανωμαλία το όνομα «μογγολισμός» λόγω της επιφανειακής ομοιότητας στα χαρακτηριστικά του προσώπου, που έχουν αυτοί που φέρουν την ανωμαλία, με τους κατοίκους της Μογγολίας. Βέβαια, ο μογγολισμός απαντάται σε πλείστες φυλές, μεταξύ των Κινέζων, των Ιαπώνων, των Ευρωπαίων, των Αμερικάνων και των Νέγρων.



Τελευταίως, για ευνόητους λόγους, προτιμάται ο όρος Σύνδρομον Down – ο Down ήταν ο επιστήμονας που πρώτος περιέγραψε πλήρως την ανωμαλία αυτή ή ο όρος Τρισωμία 21.

Έχουν εξακριβωθεί τρεις μορφές μογγολισμού :

- η Τρισωμία 21 είναι πιο συχνή μορφή μογγολισμού και προκαλείται από ένα πλεονάζον μικρό ακροκεντρικό χρωμόσωμα στο ζεύγος 21, με αποτέλεσμα τα άτομα αυτά να έχουν 47 σε κάθε κύτταρο τους, αντί 46 όπως τα ομαλά άτομα. Οι μελέτες έχουν αποδείξει πως οι πιο πολλοί μογγόλοι έχουν τρισωμία του τύπου G, δηλαδή τρισωμία 21. Το πλεονάζον χρωμόσωμα 21 συνήθως δεν διακρίνεται από τα άλλα χρωμοσώματα της ομάδος G. Παρατηρείται εξάλλου υψηλή συνάφεια μεταξύ της τρισωμίας

21 και της προχωρημένης μητρικής ηλικίας. Δηλαδή τα μογγολικά παιδιά με τρισωμία 21 αποκτούνται συνήθως από μητέρες που έχουν προχωρημένη ηλικία κατά τον τοκετό των παιδιών των, (45 ετών και άνω). Αφού η πιθανότητα αποκτήσεως ενός μογγολικού παιδιού αυξάνεται με την αύξηση της ηλικίας της μητέρας (για τις μητέρες τις μικρότερες των 35 ετών η πιθανότητα είναι 1^ο% ενώ για εκείνες που είναι 45 χρόνων είναι 20-30^ο% πιστεύεται πως η τρισωμία 21 οφείλεται σε ατελή διάζευξη (non-disjunction).

- Μία δεύτερη μορφή μογγολισμού είναι εκείνη που το πλεονάζον χρωμόσωμα 21, ο αριθμός 47 δηλαδή, προσκολλάται διά της διαδικασίας της μεταθέσεως (translocation) σ'ένα χρωμόσωμα της ομάδας 13-15(15/21 μετάθεση) έτσι που να υπάρχουν φαινομενικά 46 χρωμόσωμα.

Πιο σπάνιες μορφές εκ μεταθέσεως μογγολισμού είναι εκείνες, όπου το πλεονάζον χρωμόσωμα 21 προσκολλάται σ'ένα χρωμόσωμα του ζεύγους 22 (21/22 μετάθεση) ή όπου αυτό προσκολλάται σε ένα χρωμόσωμα του ζεύγους 21 (21/22 μετάθεση) . Αυτές είναι οι περιπτώσεις που νέοι γονείς αποκτούν περισσότερα από ένα μογγολικά παιδιά. Σε αυτές τις μεταθέσεις είτε ο ένας είτε ο άλλος γονιός μπορεί να είναι φορέας της μεταθέσεως.

Ο κίνδυνος να αποκτήσει μια μητέρα δεύτερο μογγολικό παιδί σχετίζεται με την ηλικία της μητέρας κατά την γέννηση του πρώτου μογγολικού παιδιού: έτσι, όταν η μητέρα είναι κάτω των 25 ετών κατά τον τοκετό του πρώτου μογγολικού παιδιού, ο κίνδυνος να αποκτήσει δεύτερο μογγολικό παιδί υπολογίζεται σαν 50% του τυχαίου κινδύνου (τυχαίος κίνδυνος =2^ο% περίπου), αν η μητέρα είναι μεταξύ 25-34 ετών ο κίνδυνος είναι πεντε φορές πιο ψηλός από τον τυχαίο κίνδυνο, και αν αυτή είναι 35 χρονών και άνω ο κίνδυνος είναι ίσος με τον τυχαίο κίνδυνο.

γ) Μια Τρίτη μορφή μογγολισμού είναι ο μωσαϊκισμός, όπου ορισμένα κύτταρα του ατόμου περιέχουν 46 χρωμοσώματα και άλλα κύτταρα περιέχουν 47, με ένα πλεονάζον ακροκεντρικό μικρό χρωμόσωμα. Αυτή η κατάσταση οφείλεται είτε σε μια διαδικασία που ονομάζεται καθυστερημένη ανάφαση (anaphase lagging) κατά την εμβρυογένεση είτε σε ατελή διάζευξη κατά την μίτωση.

Οι εκ μεταθέσεως και οι μωσαϊκοί μογγόλοι μαζί συνιστούν μόνο 6% περίπου των μογγόλων.

Σε ορισμένες περιπτώσεις μογγόλων ο ολικός αριθμός χρωμοσωμάτων υπερβαίνει τα 47 γιατί αυτή έχουν ένα οι περισσότερα χρωμοσώματα X με αποτέλεσμα να παρουσιάσουν ανωμαλίες στην σεξουαλική ανάπτυξη όπως λ.χ. το σύνδρομο Klinefelter, στο οποίο έχουμε άρρενα άτομα με 48 χρωμοσώματα στα κύτταρα τους, ένα των οποίων είναι το πλεονάζον χρωμόσωμα X. Η ύπαρξη των πλεοναζόντων και εκ μεταθέσεως χρωμοσωμάτων οφείλεται σε ατελή διάζευξη ή σε αποτυχία των χρωμοσωμάτων να ξεχωρίσουν κατά την κυτταρική διαίρεση στα θηλυκά και αρσενικά φυλετικά κύτταρα. Παρ'όλο που ο ακριβής λόγος για την ατελή αυτή διάζευξη δεν είναι γνωστός, είναι αποτέλεσμα πιθανώς πολλών παραγόντων, μεταξύ των οποίων είναι ορμονικές διαταραχές, αυξημένη ενδοκυτταρική οξύτητα, λοιμώξεις, ανοσοποίηση από ζώντες ιούς, υπερβολική επίδραση ακτινοβολίας κ.τ.λ.

Η ηλικία του πατέρα κατά την σύλληψη δεν έχει αιτιολογική σημασία για τις πλείστες μορφές μογγολισμού εκτός στις περιπτώσεις μογγολισμού που οφείλονται σε μετάθεση 21/22, όπου η προχωρημένη ηλικία του πατέρα αλλά όχι της μητέρας αποτελεί σημαντικό παράγοντα.

Ο μογγολισμός είναι ως επί το πλείστον σποραδικός, δηλαδή οι γονείς έχουν ομαλούς καρυότυπους και η μετάθεση συνέβη σε ένα πατρικό ή μητρικό γαμέτη ύστερα από μια νέα μετάλλαξη. Κάτω όμως από ορισμένες συνθήκες ο μογγολισμός μπορεί να κληρονομηθεί. Έτσι αν ένας μογγολός παντρεύει ή έχει σεξουαλική επαφή, πράγμα που είναι βέβαια σπάνιο, η πιθανότητα να αποκτήσει μογγολικό παιδί είναι 50%. Επίσης είναι πιθανό να μεταδοθεί ο μογγολισμός ύστερα από μετάθεση. Στην περίπτωση αυτή ο γονιός είναι πνευματικώς και σωματικώς ομαλός, αλλά <<ισορροπημένος φορέας>> (Balanced carrier) της ανωμαλίας, έχει δε, έτσι, στο κάθε σωματικό του κύτταρο την μετάθεση, η ύπαρξη της οποίας επεμβαίνει στην ομαλή ωογένεση ή σπερματογένεση. Κάτω από τις συνθήκες αυτές τέσσερις διαφορετικοί τύποι ωαρίου ή σπερματοζωαρίου θα δημιουργηθούν. Ένα από τα ωάρια δεν είναι επιβιώσιμο. Η πιθανότητα επομένως μια μητέρα που είναι ισορροπημένος φορέας να αποκτήσει μογγολικό παιδί είναι

1/3. Εξ'άλλου μερικά από τα παιδιά της θα είναι φορείς αυτή με την ίδια πιθανότητα να αποκτήσουν κάποτε μογγολικά παιδιά.

Θα δούμε αργότερα πως είναι πολύ σημαντικό από πλευράς γενετικής καθοδηγήσεως να γίνετε χρωμοσωματική ανάλυση στους γονιούς και στα αδέλφια των εκ μεταθέσεως μογγόλων, για να εξακριβωθεί κατά πόσο η μετάθεση είναι κληρονομική ή σποραδική. Στη πρώτη περίπτωση, όπου ο ένας των γονιών είναι φορέας της μεταθέσεως ο κίνδυνος να αποκτήσει αυτός μογγολικό παιδί ή φορείς είναι μεγάλος. Στη δεύτερη περίπτωση, την σποραδική μετάθεση, αφού η μετάθεση συμβαίνει κατά την ωογένεση ή σπερματογένεση, σε εκείνο το ωάριο ή σπέρμα που τελικά θα παράγει το μογγολικό παιδί, το παιδί αυτό θα είναι εκ μεταθέσεως μόγγολος, αλλά τα άλλα παιδιά των ίδιων γονιών θα είναι πιθανότατα ομαλά.

Οι μητέρες που είναι φορείς της μεταθέσεως έχουν σημαντικώς μεγαλύτερες πιθανότητες να αποκτήσουν μογγολικά παιδιά, παρα οι πατέρες φορείς. Οι τελευταίοι μπορεί να αποκτήσουν παιδιά που να είναι τα ίδια φορείς της μεταθέσεως, αλλά σπάνια αποκτούν μογγολικά παιδιά με μετάθεση (translocation mongols), γιατί φαίνεται πως τα σπερματοζώα τους έχουν ελαττωμένη κινητικότητα και δεν είναι επιβιώσιμα.

Αναφέραμε ήδη πως μερικοί μόγγολοι παρουσιάζουν μωσαϊσμό, δηλαδή μερικά από τα κύτταρα τους είναι <<μογγολικά>> και άλλα ομαλά. Αυτά τα άτομα συνήθως δεν παρουσιάζουν όλα τα μογγολικά εξωτερικά χαρακτηριστικά, έχουν πιο ψηλό Δ.Ν. από τους άλλους μογγόλους και παρουσιάζουν μόνο μερικά από τα χαρακτηριστικά δερματογλυφικά ευρήματα του μογγολισμού. Συνεπώς μερικοί από τους μογγόλους (κάπου 5%) έχουν κανονική νοημοσύνη και ομαλά εξωτερικά χαρακτηριστικά. Αυτά τα άτομα έχουν αυξημένη πιθανότητα να αποκτήσουν μογγολικά παιδιά. Αναφέρονται μερικά παραδείγματα μητέρων με <<μωσαϊκά>> κύτταρα, που είναι εξωτερικώς καθ'όλα ομαλές, με μογγολικά όμως δερματογλυφικά χαρακτηριστικά, που απέκτησαν ένα ή περισσότερα μογγολικά παιδιά. Μερικοί μωσαϊκοί μόγγολοι (μογγολοειδείς) έχουν Δ.Ν. 50-70 και άλλοι έχουν Δ.Ν.70-85 σε σύγκριση με τους άλλους τύπους μογγόλων, οι οποίοι έχουν Δ.Ν. 20-40 συνήθως.

Τελικά αναφέρουμε πώς είναι πιθανό μερικές οικογένειες να έχουν γενετική προδιάθεση ή τάση για ανώμαλη μείωση, που να οφείλεται στην ύπαρξη ορισμένων γονιδίων που να προκαλούν ατελή διάζευξη. Πράγματι απαντώνται περιπτώσεις οικογενούς μογγολισμού. Η ηλικία της μητέρας κατά τον τοκετό των μογγόλων παιδιών της στην περίπτωση του οικογενούς μογγολισμού (δηλ. εκεί που η μητέρα έχει συγγενείς μογγόλους) είναι συνήθως μικρότερη από την ηλικία της μητέρας των σποραδικών μογγόλων.

Η προχωρημένη ηλικία της μητέρας είναι κάτι που παρατηρείται στη τρισωμία 21, αλλά όχι τόσο πολύ στους μογγόλους με μετάθεση, στους μογγόλους με μωσαϊσμό ή στον οικογενή μογγολισμό. Φαίνεται πως στην περίπτωση της τρισωμίας 21 η προχωρημένη ηλικία της μητέρας αποτελεί <<προδιαθετικό>> παράγοντα για ατελή διάζευξη κατά τη μείωση λόγω πιθανώς ορισμένων ορμονικών αλλαγών στη μητέρα, ενώ στις άλλες μορφές μογγολισμού κάποια άλλη αιτιολογική σχέση ή επίδραση πρέπει να υπάρχει.

Συνοπτικώς, μπορούμε να πούμε πως ο κίνδυνος για απόκτηση μογγολικού παιδιού αυξάνεται-συνοψίζοντας έτσι τους παράγοντες που καθορίζουν την μετάδοση και την οικογενή τάση όταν:

- α) Ένας γονιός είναι μογγόλος.
- β) ένας γονιός είναι «μωσαϊκός» μογγόλος – συχνά φαινοτυπικώς ομαλός.
- γ) ένας γονιός είναι «ισσοροπημένος» φορέας.
- δ) υπάρχει γενετική προδιάθεση για ατελή διάζευξη.

Το ποσοστό των μογγόλων που οφείλεται σ'αυτές τις τέσσερις καταστάσεις, που δεν σχετίζονται με προχωρημένη μητρική ηλικία υπολογίζεται πως συνιστά μόνο το $\frac{1}{4}$ του συνόλου των μογγόλων (Penrose). Φαίνεται όμως πως και οι άλλοι αιτιολογικοί παράγοντες, όπως λ.χ. η ακτινοβολία, οι μητρικές λοιμώξεις, η αυτοανοσοποίηση κ.λ.π. συνεισφέρουν στο $\frac{1}{4}$ των μογγολικών αυτών περιπτώσεων. Τα υπόλοιπα $\frac{3}{4}$ των μογγολικών ανήκουν στην ομάδα της τρισωμίας 21, η οποία κατάσταση σχετίζεται με προχωρημένη μητρική ηλικία κατά τον τοκετό.

Χαρακτηριστικά των Μογγόλων

Τα φυσικά χαρακτηριστικά των μογγόλων είναι παρόντα κατά τον τοκετό. Διάγνωση της καταστάσεως των είναι συνήθως δυνατή κατά τον πρώτο χρόνο της ζωής. Τα μογγολικά άτομα έχουν χαρακτηριστική εμφάνιση : Το κεφάλι, το πηγούνι, η μύτη και τα αυτιά είναι μικρά, το οπίσθιο μέρος του κεφαλιού είναι πεπλατυσμένο σε ορισμένες περιπτώσεις και η υφή των μαλλιών σκληρή. Χαρακτηριστική είναι η επικάνθιος σχισμή, τα μάτια κλίνουν προς τα άνω και μέσα, η γλώσσα κάποτε είναι μεγάλη και συχνά αυλακωμένη, ο λαιμός κοντός και χονδρός, τα δόντια είναι συνήθως ελαττωματικά και κακώς σχηματισμένα και γενικώς όλα τα συστήματα ο εγκέφαλος, τα μάτια, τα οστά και το δέρμα παρουσιάζουν κάποια ανωμαλία.

Οι μογγόλοι παρουσιάζουν μυϊκή υποτονία, πράγμα που τους καθιστά ικανούς να παίρνουν διάφορες παράξενες θέσεις και ακροβατικές στάσεις. Η παλάμη είναι τετραγωνισμένη και έχει μία χαρακτηριστική πλάγια αύλακα (simian crease), τα δάχτυλα είναι κοντά και κάποτε είναι ενωμένα με λεπτή μεμβράνη, το δε μικρό δάχτυλο του χεριού κλείνει προς τα μέσα. Το μεγάλο δάχτυλο του ποδιού είναι κοντό και απέχει πολύ από τα υπόλοιπα δάχτυλα.

Υπάρχουν παλαμοδακτυλικά αποτυπώματα παθολογικά του μογγολισμού: Το πιο απομακρυσμένο τριακτινωτό βρίσκεται κοντά στο κέντρο της παλάμης έτσι που να σχηματίζεται γωνία $a t d$ διπλάσια σε μέγεθος από την κανονική. Τα μήλα των δαχτύλων έχουν μικρότερο αριθμό κυκλοτερών σχημάτων απ'ότι έχουν τα μήλα των δαχτύλων των ομαλών ατόμων. Ο αριθμός των κερκιδοτρεπών κολποειδών σχημάτων είναι μικρός, ενώ ο αριθμός των ωλενοτρεπών κολποειδών παρουσιάζεται αυξημένος σ'όλα τα δάχτυλα των χεριών σε πιο πάνω των 30% των μογγόλων. Οι μογγόλοι παρουσιάζουν επίσης χαρακτηριστικά πελματοδακτυλικά αποτυπώματα.

Η θνησιμότητα των μογγόλων είναι μεγάλη. Πεθαίνουν από κυκλοφοριακές διαταραχές ή καρδιαγγειακές ανωμαλίες κατά τον πρώτο χρόνο της ζωής τους σχεδόν 50% των μογγολικών παιδιών.

Τα μογγολικά άτομα είναι επιρρεπή σε κρυολογήματα και αναπνευστικές λοιμώξεις. Έχουν την τάση να αναπνέουν με το στόμα και παρουσιάζουν συχνά

χρόνια βλεφαρίτιδα, γιατί λείπει από τα δάκρυά τους το λυσένζυμο που προστατεύει από τις φλεγμονές.

Σπάνια οι μογγόλοι παρουσιάζουν επιληψία ή σπαστικότητα εύκολα όμως παθαίνουν από οξεία λευχαιμία λόγω του ότι έχουν σε υπερβολικό βαθμό το ένζυμο λευκοκυτταρική αλκαλική φωσφατάση.

«Είναι συνήθως τρυφερά, αξιαγάπητα παιδιά, εύκολα στις σχέσεις, έχουν υψηλή αίσθηση του ρυθμού, είναι μεγάλοι μίμοι και αρέσκονται πολύ στη μουσική». Παρ' όλο που παρουσιάζουν την ίδια εξωτερική εμφάνιση και τα ίδια χαρακτηριστικά χαρακτήρα βασικά παρουσιάζουν αρκετές ατομικές διαφορές, γι' αυτό θα πρέπει να τα χειριζόμαστε σαν ξεχωριστά άτομα. Εξ' άλλου το κατά πόσο τα πιο πάνω χαρακτηριστικά είναι πράγματι ίδια των μογγολικών παιδιών, είναι κάτι που χρειάζεται περισσότερη επιστημονική έρευνα.

Πολλοί μογγόλοι έχουν Δ.Ν. μεταξύ 20-40, μερικοί είναι όμως ιδιώτες (Δ.Ν. κάτω του 20) και μερικοί έχουν Δ.Ν. πάνω από το 45. Απαντούμε εξ' άλλου, όπως αναφέρουμε προηγουμένως, μογγόλους με μωσαϊκό που έχουν πιο υψηλή νοημοσύνη.

Δεν φαίνεται να υπάρχει θεραπεία επί του παρόντος για το σύνδρομο του Down. Με επιφύλαξη πρέπει να δεχόμαστε τις θεραπευτικές αξιώσεις των θυροειδών σκευασμάτων εξ' άλλου η θεραπευτική αποτελεσματικότητα του siccacel, μία πρόσφατη θεραπευτική προσέγγιση, δεν φαίνεται να είναι άξια λόγου.

Η Τρισωμία 13- 15 πήρε το όνομα της από το γεγονός, ότι παρατηρούνται 7 χρωμοσώματα στη διαταραχή αυτή αντί του κανονικού αριθμού των 6. Δεν είναι όμως βέβαιο σε πιο από τα τρία ζεύγη 13,14 και 15 βρίσκεται το πλεονάζον χρωμόσωμα. Όπως ο μογγολισμός έτσι και η τρισωμία 13-15 απαντάται πιο συχνά στα παιδιά πιο ηλικιωμένων παρά νεαρών μητέρων. Ένα στα 3.000 παιδιά γεννιέται με την χρωμοσωματική αυτή ανωμαλία, οφείλεται δε σε ατελή διάζευξη των χρωμοσωμάτων. Κλινικώς τα παιδιά αυτά χαρακτηρίζονται από διάφορες συμφύεις δυσμορφίες, όπως λ.χ. ανοφθαλμία ή μικροφθαλμία, λαγώχειλος, λυκόστομα, πολυδαχτυλία, υπερβολικά κυρτά νύχια, χαμηλή πρόσφυση των αυτιών, ανώμαλοι έλικες, συγγενής καρδιοπάθεια, κώφωση, πνευματική καθυστέρηση κ.α.

Η θνησιμότητα είναι μεγάλη, πολλά παιδιά πεθαίνουν από βρογχοπνευμονία συνήθως στους πρώτους μήνες της ζωής τους, εκείνα δε που επιζούν παρουσιάζουν λίαν σοβαρή πνευματική καθυστέρηση.

Τα παλαμοδαχτυλικά αποτυπώματα των παιδιών αυτών χαρακτηρίζονται από πολλά κερκιδοτρεπή κολποειδή σχήματα στα μήλα των χεριών και μεγαλύτερη γωνία $a t d$ απ' εκείνη που απαντάται στο μογγολισμό.

Η Τρισωμία 17- 18 είναι ένα πολύ σπάνιο σύνδρομο που οφείλεται σ' ένα πλεονάζον σωματικό χρωμόσωμα, το 17 ή το 18, και που είναι αποτέλεσμα ατελούς διαζεύξεως των χρωμοσωμάτων. Τα παιδιά αυτά παρουσιάζουν λαγώχειλο, λυκόστομα, μικρή γνάθο, χαμηλή πρόσφυση αυτιών, βραχύ στέρνο, υποπλασία των κλειδών, ανώμαλα πτερύγια και σπαστικότητα. Τα δάχτυλα των χεριών είναι συσπασμένα, ο δείκτης επιπτεύει στο μέσο δάχτυλο, το 5^ο στο 4^ο δάχτυλο, οι πτέρνες προέχουν σαν σφυρί, το πηγούνι κλίνει υπερβολικά προς τα μέσα, υπάρχει συνδακτυλία, και το σχήμα του κεφαλιού είναι ανώμαλο.

Από δερματογλυφικής πλευράς παρατηρείται μεγάλος αριθμός τοξοειδών σχημάτων, εννέα περίπου, στα μήλα των δαχτύλων.

Τα πλείστα των παιδιών πεθαίνουν στην νηπιακή ηλικία, εκείνα δε που επιζούν παρουσιάζουν πνευματική καθυστέρηση.

Η Μονοσωμία 21 (Αντιμογγολισμός) χαρακτηρίζεται από βιοχημικές αλλαγές αντίθετες με εκείνες που παρατηρούνται στο μογγολισμό, λείπει δε στην ανωμαλία αυτή ένα από τα χρωμοσώματα του ζεύγους 21. Ως εκ τούτου τα παιδιά αυτά παρουσιάζουν φορά των βλεφαρικών σχισμών προς τα έξω και κάτω (αντιμογγολοειδείς), πλατειούς ρόθωνες, μεγάλα αυτιά, μικρά χέρια και μικρό στόμα. Έχουν αυξημένο μυϊκό τόνο, χαμηλή πρόσφυση των αυτιών, η δε ράχη της μύτης των είναι εξεσημασμένη.

Η ύπαρξη της ανωμαλίας αυτής προκαλεί το θάνατο στα πλείστα έμβρυα, αναφέρονται όμως και περιπτώσεις παιδιών που έχουν γεννηθεί και επιζήσει : τα παιδιά αυτά παρουσιάζουν πνευματική καθυστέρηση.

Το Σύνδρομο της Φωνής της Γαλής (Cri du Chat) έχει πάρει το όνομα του από το χαρακτηριστικό κλάμα των παιδιών που πάσχουν από την ανωμαλία αυτή.

Το παράξενο αυτό κλάμα αποδίδεται στο ότι το άνω μέρος του λάρυγγος των παιδιών αυτών είναι ασθενικό και ανεπαρκώς ανεπτυγμένο.

Τα παιδιά αυτά είναι ασθενικά κατά τον τοκετό, έχουν μικρό βάρος, παράξενη εμφάνιση, μικροκεφαλία, αντιμογγολοειδή φορά των βλεφαρικών σχισμών, επίκανθο, υπερτελορισμό, μικρογανθία, λαγώχειλο, πεπλατυσμένη μύτη και χαμηλή πρόσφυση αυτιών. Το μικρό δάκτυλο είναι συνήθως κυρτό, παρατηρείται εφίπτευση του δείκτη και του μικρού δακτύλου πάνω στο μεσαίο και η χαρακτηριστική πλάγια αύλακα στην παλάμη (simean crease). Το σύνδρομο αυτό συνοδεύεται από πνευματική καθυστέρηση. Από χρωμοσωματικής πλευράς παρατηρείται απάλειψη (deletion) του βραχέως σκέλους ενός των χρωμοσωμάτων του ζεύγους 5.

Μεταξύ των χρωμοσωματικών ανωμαλιών του φύλου (φυλετικών) είναι το σύνδρομο Klinefelter, τα Υπερθήλεα ή το Τριπλουν Σύνδρομο XXX, το Σύνδρομο Turner και άλλα.

Ο επιστήμονας βοηθείται σήμερα στη διάγνωση των ανωμαλιών των χρωμοσωμάτων του φύλου από την ανακάλυψη στα τελευταία χρόνια (1949) του σωματίου του Barr. Ο επιστήμονας Barr ανακάλυψε πως σε ορισμένους κυτταρικούς πυρήνες των ομαλών θηλέων ατόμων παρατηρείται κατά την κυτταρική μεσόφαση ένα σωματίο, διαμέτρου ενός περίπου μικρού, μια κηλίδα δηλαδή, από φυλετική χρωματίνη παρά την εσωτερική επιφάνεια της πυρηνικής μεμβράνης. Το σωματίο αυτό δεν παρατηρείται στους άρρενες.

Για να βρεθεί το σωματίο του Barr εξετάζονται με μικροσκόπιο κύτταρα από τη βλεννογόνο της παρειάς. Τέτοιες εξετάσεις δείχνουν πως ορισμένα κύτταρα περιέχουν ένα σωματίο του Barr λιγότερο από τον αριθμό των χρωμοσωμάτων X, που περιέχονται στα φυλετικά κύτταρα του ατόμου εκείνου. Έτσι οι ομαλοί άρρενες, που έχουν βέβαια φυλετική χρωμοσωματική σύνθεση XY, οι ομαλοί θήλεις (XX) οι άρρενες με ανωμαλία του Klinefelter (XXY) και οι θήλεις με το τριπλούν σύνδρομο XXX έχουν αντιστοίχως 0, 1, 1 και 2 σωματία του Barr στους κυτταρικούς πυρήνες τους.

Το Σύνδρομο Klinefelter (XXY), το οποίο είναι αποτέλεσμα ατελούς διάζευξης, εμφανίζεται στους άρρενες κατά την εφηβική ηλικία και μετέπειτα. Τα

άτομα αυτά ως τότε είναι ομαλά. Τα επηρεασμένα άτομα δεν έχουν σπερματογένεση, οι όρχεις είναι μικροί και υποπλαστικοί, η εμφάνιση τους είναι ευνουχοειδής, έχουν λεπτή φωνή και γυναικομαστία, μακριά άκρα και υπανάπτυκτα μαλλιά.

Αρκετά άτομα με το σύνδρομο αυτό παρουσιάζουν συνήθως ελαφρά πνευματική καθυστέρηση (Δ.Ν. 50-80 συνήθως). Υπολογίζεται πως το σύνδρομο αυτό απαντάται σε 1% των πνευματικών καθυστερημένων και σε 1 στους 400 ομαλούς άρρενες στον γενικό πληθυσμό.

Συχνά απαντούμε μογγολικά άτομα που έχουν το σύνδρομο Klinefelter, με αποτέλεσμα αυτά να έχουν την εξής χρωμοσωματική σύνθεση στα κύτταρα τους : τρισωμία 21+XXY δηλ. φέρουν 48 σύνολο τα άτομα αυτά.

Απαντούμε επίσης σπάνιες περιπτώσεις ατόμων με 3 ή 4 χρωμοσώματα X και 1 Y ή με 2 χρωμοσώματα X και 2 χρωμοσώματα Y. Μερικά από τα άρρενα άτομα αυτά παρουσιάζουν το σύνδρομο Klinefelter, έχουν ευνουχοειδή εμφάνιση, μικρούς όρχεις και είναι άγονα. Πιο σπάνιες περιπτώσεις αρρένων με 3 υπεράριθμα χρωμοσώματα X (σύνδρομο XXXXY) απαντώνται επίσης. Αυτά τα άτομα έχουν ψηλό ανάστημα, σοβαρή πνευματική καθυστέρηση και υπανάπτυκτα σεξουαλικά όργανα. Τέλος άλλοι άρρενες με το σύνδρομο XYY παρουσιάζουν ελαφρά πνευματική καθυστέρηση, ενίοτε κρυσορχία αλλά συνήθως ομαλή σεξουαλική και σωματική ανάπτυξη, ψηλό ανάστημα (ύψος 6 πόδια και άνω) και εγκληματικές, βίαιες τάσεις.

Υπολογίζεται πως 1% περίπου των πνευματικώς καθυστερημένων θηλέων ατόμων έχουν το σύνδρομο XXX.

Απαντώνται τελικά διάφορες άλλες μορφές του βασικού του – του συνδρόμου, δηλαδή, θήλεα άτομα με 4 χρωμοσώματα X, θήλεα με μωσαϊκό τύπου XXX/XX, ή XXX/XO.

Το σύνδρομο Turner (γοναδική δυσγενεσία): λείπει ένα χρωμόσωμα X στα θήλεα, ο συνήθης δηλ. τύπος είναι XO. Τα άτομα αυτά είναι ατελή θήλεα χωρίς τα δευτερεύοντα χαρακτηριστικά του φύλου, έχουν αμηνόρροια, κοντό ανάστημα και πνευματική καθυστέρηση σε ορισμένες περιπτώσεις.

Περιγράψαμε στις πιο πάνω σελίδες τις κύριες ανωμαλίες των σωματικών χρωμοσωμάτων και των χρωμοσωμάτων του φύλου.

Βέβαια έχουν ήδη ανακαλυφθεί και μελλοντικώς είναι βέβαιο πώς θα εξακριβωθούν και άλλες πιο σπάνιες ανωμαλίες των σωματικών χρωμοσωμάτων. Η τρισωμία είναι δυνατόν να περιλαμβάνει και άλλα χρωμοσώματα λ.χ. το χρωμόσωμα 22.

Άλλες σπάνιες ανωμαλίες των χρωμοσωμάτων περιλαμβάνουν ή προϋποθέτουν απαλείψεις ή μερικές απαλείψεις (deletions), διπλασιασμούς (duplications) ισόχρωμα (isochromes), ringchromosomes (δακτυλιοχρωμοσώματα) κ.τ.λ. (Α.Π. Γεωργιάδη Κλινικού Ψυχολόγου, το πρόβλημα της πνευματικής καθυστέρησης).σελ.159 – 179



3. Πνευματική καθυστέρηση περιβαλοντικής προελεύσεως

Αυτά διαχωρίζονται σε:

i) Βλάβες πριν από τον τοκετό

1. Έλλειψη οξυγόνου (καρδιαγγειακά νοσήματα – υπόταση, δηλητηριάσεις της μητέρας, βλάβες του ομφάλιου λώρου ή του πλακούντα, βλάβες του κυκλοφορικού συστήματος του εμβρύου)
2. Τοξικές βλάβες (βαριές ασθένειες της μητέρας, όπως υποσιτισμός και σακχαρώδης διαβήτης καθώς και λήψη από την έγκυο διαφόρων φαρμακευτικών παρασκευασμάτων)
3. Βλάβες από επίδραση ακτινοβολίας
4. Λοιμώδη νοσήματα που προσβάλουν την μητέρα κατά τους πρώτους μήνες της κύησης όπως ερυθρά
5. Μηχανικές βλάβες όπως περιορισμός στο χώρο της μήτρας λόγω πολλαπλής κύησης.
6. Συναισθηματική ζωή της εγκύου.
7. Ασυμφωνία Rhesus (R.h) των γονέων.

ii) Βλάβες κατά τη διάρκεια του τοκετού.

Πρόωρος τοκετός, συχνότητα 45% (έλλειψη οξυγόνου λόγω μεγάλης διάρκειας του τοκετού ή λόγω επιπλοκών του ομφάλιου λώρου, τραυματισμός για παράδειγμα, εγκεφαλική αιμοραγία.

iii) Βλάβες μετά τον τοκετό και κατά την παιδική ηλικία.

1. Ασθένειες (ασθένειες μολυσματικές και άλλες, οι οποίες προκαλούν υψηλό πυρετό ή με άλλο τρόπο προσβάλουν άμεσα τα εγκεφαλικά κύτταρα, όπως εγκεφαλίτιδα, μηνιγγίτιδα, πολιομυελίτιδα κ.α.)
2. Τραύματα (τραύματα στον εγκέφαλο που δύναται να προκαλέσου μόνιμη βλάβη στα εγκεφαλικά κέντρα)
3. Κακή διατροφή.

4. Δηλητηριάσεις (εκτός απο τις συνήθεις τροφικές δηλητηριάσεις επικίνδυνη είναι η δηλητηρίαση μολύβδου)
5. Ελλατωματικά αισθητήρια όργανα (βλάβες ή ελλατωματική λειτουργία των αισθητήριων οργάνων και κυρίως της οράσεως, της ακοής και των οργάνων του λόγου, παρεμποδίζουν την κανονική ανάπτυξη της νοημοσύνης του παιδιού)
6. Ενδοκρινικές ανωμαλίες (η κυριότερη ενδοκρινική ανωμαλία που αναστέλλει την νοητική ανάπτυξη είναι η υπολειτουργία του θυρεοειδή. Ο κρετινισμός μάλιστα οφείλεται στην υπολειτουργία του αδένου αυτού)
7. Ακατάλληλό οικογενειακό και κοινωνικό περιβάλλον (διαταραγμένες σχέσεις των γονέων, πλήρης στέρηση οικογενειακού περιβαλλοντος)
8. Δυσχερής είσοδος του παιδιού στο σχολείο.

(Α.Γεωργιάδου – Καθηγήτρια εφαρμογών, σημειώσεις θέματα ειδικής φυσικής αγωγής,σελ.27,28 Α.Τ.Ε.Ι Θεσσαλονίκης, Τμήμα φυσικοθεραπείας, 2004).

4.Πνευματική καθυστέρηση ψυχοκοινωνικής προελεύσεως

Η ειδική αιτιολογική κατηγορία της νοητικής καθυστέρησης που ταξινομείται ως ψυχοκοινωνική αποστέρηση παραμένει σκοτεινή. Πρόκειται για μια περίπτωση με πολλούς αλληλοεπιδρώντες παράγοντες, που κανένας από μόνος του δεν μπορεί να προκαλέσει νοητικές ανεπάρκειες ή δυσκολίες προσαρμογής. Άτομα που προέρχονται από χαμηλό κοινωνικό, πολιτισμικό και οικονομικό περιβάλλον μπορεί να επηρεαστούν από τους παράγοντες αυτούς. Η επίδραση είναι έμμεση και συνδέεται με δυσμενείς συνθήκες διαβίωσης και υγιεινής καθώς και με ανεπαρκή διατροφή και ιατρική φροντίδα. Παιδιά π.χ. από έφηβες μητέρες ή μητέρες που προέρχονται από χαμηλό κοινωνικο-οικονομικό περιβάλλον μπορεί να παρουσιάσουν τέτοιου τύπου καθυστερήσεις (Beaumont, 1980, Canadian Institute of Child Health, Adolescent Pregnancy and Sexuality, 1980, Ramey και Haskins, 1981). Το πρόβλημα τους συνδέεται με ανεπαρκή προγεννητική και

μεταγεννητική φροντίδα.(«Μαρία Τζουριάδου εκδ. Προμηθευς Παιδιά με ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες μια Ψυχοπαιδαγωγική προσέγγιση»σελ.108)

B. Η ταξινόμηση με βάση την συμπεριφορά

Περιλαμβάνει 5 βαθμίδες νοητικής καθυστέρησης:

- A) την οριακή νοητική καθυστέρηση με νοητικό ηλικίο 70 εως 84
- B) την ελαφρά νοητική καθυστέρηση με νοητικό ηλικίο 55 εως 69
- Γ) τη μέτρια νοητική καθυστέρηση με νοητικό ηλικίο 40 εως 54
- Δ) τη βαριά νοητική καθυστέρηση με νοητικό ηλικίο 25 εως 39
- E) τη βαρύτατη νοητική καθυστέρηση με νοητικό ηλικίο κάτω του 25

Η ταξινόμηση αυτή βασίζεται περισσότερο στην επίδοση του ατόμου (γνώσεις και δεξιότητες)σε διάφορους τομείς, όπως είναι η ικανότητα πρόσληψης πληροφοριών από το περιβάλλον, η δυνατότητα επικοινωνίας με άλλους, η κοινωνική ανάπτυξη, η ψυχική υγεία, οι ατομικές συνήθειες, η αυτοεξυπηρέτηση, η σχολική επίδοση και ο βαθμός γενικής νοημοσύνης.

Μια άλλη ταξινόμηση για καθαρά διδακτικούς σκοπούς έχει προταθεί από τον Samuel A. Kirk. Οι κατηγορίες που περιλαμβάνει η ταξινόμηση αυτή είναι: 1) οι εκπαιδύσιμοι 2) οι ασκίσιμοι 3) οι ιδιώτες.

Οι εκπαιδύσιμοι αποτελούν την ανώτατη βαθμίδα των νοητικά καθυστερημένων ατόμων. Ο ρυθμός της νοητικής τους ανάπτυξης είναι μεταξύ του μισού (1/2) και των τριών τετάρτων (3/4) του κανονικού (νοητικό ηλικίο περίπου μεταξύ 50 και 75). Είναι ικανοί να μάθουν στοιχεία των συνηθών σχολικών γνώσεων και δεξιοτήτων (ανάγνωσης, γραφής, αριθμητικής κ.λ.π.) σε βαθμό ώστε να μη θεωρούνται αναλφάβητοι (μπορούν να αφομοιώσουν σχολική ύλη ως την Δ' τάξη του δημοτικού σχολείου). Ακόμα έχουν τις ικανότητες να αποκτήσουν κοινωνικές και επαγγελματικές δεξιότητες και τελικά να ενταχθούν στο ευρύτερο κοινωνικό περιβάλλον και να ζήσουν κοινωνικά και οικονομικά ανεξάρτητοι μερικώς ή ολικώς. Ο όρος δηλαδή <<εκπαιδύσιμος>> αναφέρεται σε

επαρκή αγωγιμότητα για σχολικές, κοινωνικές και επαγγελματικές γνώσεις και δεξιότητες.



Οι ασκήσιμοι αποτελούν τη μέση βαθμίδα των νοητικά καθυστερημένων ατόμων. Η καθυστέρηση τους είναι τόσο μεγάλη και τα ελαττώματα που τη συνοδεύουν τόσο σημαντικά, ώστε τα άτομα αυτά δεν μπορούν ουσιαστικά να επωφεληθούν από οποιαδήποτε μορφή αγωγής ή ασκήσεως. Οι ιδιώτες δεν είναι σε θέση να μάθουν ακόμα και τις απλούστερες δεξιότητες αυτοεξυπηρέτησης. Για να διατηρηθούν στη ζωή απαιτούν συνεχή ιατρική και φαρμακευτική θεραπεία και μέριμνα. Η πλειονότητα των ιδιωτών σε ιδρύματα – άσυλα για όλη τους τη ζωή.

Ο καθηγητής Kirk προτείνει και άλλη μια κατηγορία παιδιών με ανεπαρκή νοητική ανάπτυξη, «τους βραδέως μαθαίνοντες». Τα παιδιά αυτά κοινωνική, συναισθηματική, σωματική και κινητική ανάπτυξη είναι φυσιολογικά, έχουν όμως οριακή νοημοσύνη, βρίσκονται δηλαδή στο κατώτερο όριο του κανονικού.

Αν και δεν είναι σε θέση να παρακολουθήσουν πλήρως το πρόγραμμα της συνήθους τάξεως, ως καλύτερη μορφή εκπαίδευσης τους θεωρείται η τοποθέτηση τους στις συνήθεις τάξεις και αυτό γιατί η απόκλιση τους από το κανονικό είναι μικρή και η απαιτούμενη τροποποίηση του σχολικού προγράμματος μπορεί να γίνει εύκολα μέσα στα πλαίσια του συνήθους σχολείου. Ως ενήλικοι τα άτομα αυτά είναι αυτάρκη από κοινωνικής και οικονομικής άποψης. (Α.Γεωργιάδου –

Καθηγήτρια εφαρμογών, σημειώσεις θέματα ειδικής φυσικής αγωγής,σελ.16
Α.Τ.Ε.Ι Θεσσαλονίκης, Τμήμα φυσικοθεραπείας, 2004).σελ.21,22

1.5. Συχνότητα νοητικής καθυστέρησης

Συστηματικές έρευνες για τον καθορισμό της συχνότητας της νοητικής καθυστέρησης στο γενικό πληθυσμό έχουν μελετηθεί σε πολλές χώρες και κυρίως στις προηγμένες. Οι έρευνες αυτές κατέληξαν σε εκτιμήσεις που διαφέρουν πολύ μεταξύ τους. Σε 28 μελέτες που έγιναν από το 1900 ως το 1965 στις Ηνωμένες Πολιτείες, στη Μεγάλη Βρετανία και στις Σκανδιναβικές χώρες, παρατηρείται μεταξύ των ποσοστών της νοητικής καθυστέρησης διακύμανση, που εκτείνεται από 0.3% ως 2.3% στο γενικό πληθυσμό. Η μέση τιμή (δεσπόζουσα τιμή) των ποσοστών αυτών είναι 1%. Η διακύμανση αυτή οφείλεται σε ποικίλους παράγοντες, ανάμεσα στους οποίους οι κυριότεροι είναι : ο διαφορετικός ορισμός και τα κριτήρια νοητικής καθυστέρησης που υιοθετήθηκαν, οι μέθοδοι συλλογής των στοιχείων για τον καθορισμό της νοητικής καθυστέρησης, τα δείγματα που μελετήθηκαν κ.λ.π.

Πρέπει να σημειωθεί ότι οι έρευνες για τον καθορισμό της συχνότητας της νοητικής καθυστέρησης παρουσιάζουν σοβαρές δυσκολίες, γιατί η νοητική καθυστέρηση δεν είναι μια ιδιαίτερη ασθένεια, ώστε να μπορούμε να καταμετρήσουμε τα άτομα που έχουν προσβληθεί από αυτή, αλλά ένα σύμπτωμα που είναι συνάρτηση πολλών παραγόντων. Το ποσοστό νοητικής καθυστέρησης που θα βρεθεί, αν ληφθούν ως δείγμα π.χ. μονάχα οι περιπτώσεις των παιδιών που ήδη φοιτούν στα σχολεία της χώρας ή μονάχα οι περιπτώσεις που έχουν εξεταστεί σε διαγνωστικά κέντρα ή που διαμένουν σε οικοτροφεία και ιδρύματα παιδικής προστασίας, θα διαφέρει από το ποσοστό που θα βρεθεί εάν μελετηθεί ένας αριθμός οικογενειών, οι οποίες έχουν ληφθεί τυχαία από το γενικό πληθυσμό. Στην τελευταία περίπτωση το ποσοστό θα είναι σαφώς μεγαλύτερο, γιατί θα συμπεριληφθούν και τα παιδιά που έχουν παραμεληθεί από τους ίδιους τους γονείς τους.

Επίσης, ένα άτομο θεωρείται νοητικώς καθυστερημένο ή όχι, και σε μικρότερο ή μεγαλύτερο βαθμό, συνήθως σε σχέση προς την κοινωνία μέσα στην οποία ζει και αναπτύσσεται. Άτομο π.χ. που ανήκει στη μέση βαθμίδα νοητικής καθυστέρησης (νοητικό ηλικίο περίπου 50) και ζει σε μια αγροτική απομονωμένη περιοχή, είναι δυνατόν να θεωρηθεί λιγότερο καθυστερημένο από ένα άτομο με ελαφρά νοητική καθυστέρηση (νοητικό ηλικίο 70) που ζει σε μεγάλη πόλη, όπου οι απαιτήσεις είναι περισσότερο αυξημένες. Επίσης το ποσοστό της νοητικής καθυστέρησης εξαρτάται και από το επίπεδο της κοινωνικής κατανόησης και ανοχής.

Οι έρευνες δείχνουν ότι το ποσοστό των ατόμων με νοητική καθυστέρηση ήταν μικρότερο σε παλαιότερες εποχές. Η αύξηση αυτή οφείλεται μερικώς στη βελτίωση των ψυχομετρικών μέσων και των μεθόδων δειγματοληψίας. Στο παρελθόν πολλές περιπτώσεις νοητικής καθυστέρησης, λόγω της ελλείψεως καταλλήλων διαγνωστικών μέσων, δεν ήταν δυνατό να εντοπιστούν και να καταμετρηθούν. Άλλος λόγος πρέπει να αναζητηθεί στις τεχνολογικές εξελίξεις και στην αστικοποίηση μεγάλου μέρους του πληθυσμού. Έτσι, προκλήθηκε αύξηση του κατώτερου ορίου προσαρμοστικής συμπεριφοράς που απαιτείται για μια αποδεκτή προσαρμογή, με αποτέλεσμα άτομα που παλαιότερα μπορούσαν ν' ανταποκριθούν στις απαιτήσεις μιας κλειστής γεωργικής κοινωνίας, σήμερα σε μια τεχνοκρατική μεγαλούπολη να συναντούν δυσκολίες και να γίνεται έτσι πιο φανερή η καθυστέρηση τους. Ένας άλλος λόγος ο οποίος έχει αυξήσει το πραγματικό ποσοστό των ατόμων με νοητική καθυστέρηση είναι οι πρόοδοι στη βιολογία και την ιατρική. Τα επιτεύγματα των επιστημών αυτών έχουν μειώσει την παιδική θνησιμότητα και αυτό έχει ως συνέπεια να διατηρούνται στη ζωή παιδιά με αναπηρίες και να μην ισχύει ο νόμος της φυσικής επιλογής.

Στατιστικές του Παγκόσμιου Οργανισμού Υγείας ανεβάζουν το ποσοστό των ατόμων με νοητική καθυστέρηση στο 1% ως 3% του γενικού πληθυσμού. Στην Ελλάδα θα πρέπει να υπάρχουν κατά ελάχιστο όριο 85.000 νοητικώς καθυστερημένα άτομα. Από αυτά 3.000 περίπου είναι ιδιώτες 12.000 ασκήσιμοι και 70.000 εκπαιδευσιμοι. Επίσης κάθε έτος θα πρέπει να γεννιούνται το ελάχιστο 1.500 παιδιά (1 ανα γεννήσεις), τα οποία σε μια στιγμή της ζωής τους θα

χαρακτηριστούν ως νοητικώς καθυστερημένα και θα απαιτήσουν ειδική φροντίδα και μεταχείριση.

Η νοητική καθυστέρηση δεν είναι εξίσου κατανεμημένη σε όλες τις ηλικίες σε όλα τα κοινωνικά στρώματα ή και στα δύο φύλα.

Ο μεγαλύτερος αριθμός των παιδιών που χαρακτηρίζονται ως νοητικώς καθυστερημένα συναντάται στο έκτο έτος της ηλικίας όταν τα παιδιά πηγαίνουν για πρώτη φορά στο σχολείο και αρχίζει να μειώνεται μετά το δέκατο τέταρτο έτος της ηλικίας. Το υψηλό αυτό ποσοστό που παρατηρείται στην σχολική ηλικία, οφείλεται στο γεγονός ότι οι απαιτήσεις του σχολείου είναι σαφώς καθορισμένες και έτσι δίνονται ευκαιρίες για συγκριτική αξιολόγηση του παιδιού με τους συνομηλικούς του. Επιπλέον η σχολική μάθηση βασίζεται σε αφηρημένες έννοιες και σύμβολα, με αποτέλεσμα η νοητική καθυστέρηση να γίνεται περισσότερο εμφανής. Μετά την αποφοίτηση τους τα άτομα αυτά ακολουθούν απλά επαγγέλματα. Με αυτόν τον τρόπο αφομοιώνονται μέσα στο κοινωνικό σύνολο με συνέπεια η εντόπιση τους να γίνεται δύσκολη. Στην ηλικία της στράτευσης επίσης παρατηρείται υψηλό ποσοστό νοητικών καθυστερημένων ατόμων. Στους ενήλικες το ποσοστό ελαττώνεται, γιατί παρεμβάλλεται και ο παράγοντας θνησιμότητα, η οποία σε σύγκριση με το γενικό πληθυσμό, είναι μεγαλύτερη στα άτομα με νοητική καθυστέρηση.

Σαφής σχέση υπάρχει μεταξύ νοητικής καθυστέρησης και κοινωνικο-οικονομικού και πολιτιστικού επιπέδου. Η σχέση αυτή βρίσκεται σε συνάρτηση με την βαθμίδα της νοητικής καθυστέρησης. Συγκεκριμένα, το ποσοστό των ιδιωτών και των ασκήσιμων είναι το ίδιο σε όλες τις κοινωνικές τάξεις. Αυτό συμβαίνει γιατί στις βαριές περιπτώσεις νοητικής καθυστέρησης (ασκήσιμοι - ιδιώτες) τα αίτια είναι κυρίως οργανικά και ανεξάρτητα από την επίδραση του περιβάλλοντος. Αντίθετα, στους εκπαιδευσίμους το ποσοστό στα κατώτερα κοινωνικά στρώματα είναι πενταπλάσιο από ότι είναι στα ανώτερα στρώματα. Αυτό συμβαίνει γιατί η ελαφρά νοητική καθυστέρηση οφείλεται περισσότερο στην πλημμελή φροντίδα της εγκύου και του παιδιού, στην ανεπαρκή ιατροφαρμακευτική περίθαλψη, στην έλλειψη ερεθισμάτων για την ανάπτυξη των γνωστικών λειτουργιών κ.λ.π. Γενικά, τα ποσοστά των νοητικά καθυστερημένων ατόμων είναι κατά βαθμίδα κοινωνικής

τάξεως τα εξής : σε όλες της κοινωνικές τάξεις το κατώτερο ποσοστό των ιδιωτών 0.3%. Το κατώτερο ποσοστό των εκπαιδευσιμων είναι 13.5% στην κατώτερη κοινωνική τάξη, 7.0% στη μέση και 4.7% στην ανώτερη.

Επίσης έχει διαπιστωθεί ότι το ποσοστό της νοητικής καθυστέρησης στα αγόρια είναι υψηλότερο απ'ότι στα κορίτσια. Αυτό οφείλεται πιθανότατα σε δύο λόγους : α) σε εγγενείς παράγοντες, δηλαδή σε χαρακτηριστικά τα οποία μεταβιβάζονται με το χρωμόσωμα Y, που υπάρχει μόνο στους άντρες και β) στις απαιτήσεις της κοινωνίας οι οποίες συγκριτικά είναι μεγαλύτερες για τους άνδρες. Η κοινωνία είναι περισσότερο ευαίσθητη προς τις ανεπάρκειες των αντρών μελών της, γιατί μεταξύ των δύο φύλων υπάρχει διαφορά κοινωνικών υποχρεώσεων και ρόλων.

Ένας συνηθισμένος τρόπος εκτίμησης της συχνότητας της νοητικής καθυστέρησης είναι η θεωρητική κατανομή των νοητικών ηλικιών. Η κατανομή αυτή παριστάνει τη φυσική διακύμανση της νοημοσύνης στο γενικό πληθυσμό. Στη θεωρητική κατανομή της νοημοσύνης, όπως συμβαίνει και σε πολλές άλλες ανθρωπολογικές μετρήσεις του γενικού πληθυσμού, οι δείκτες διαφέρουν κατά τρόπο συστηματικό. Η μορφή της κατανομής είναι «κωδωνοειδής» και τα χαρακτηριστικά της τα έχει περιγράψει ο μαθηματικός Gauss. Ο μέσος όρος της κατανομής αυτής είναι 100 και η τυπική απόκλιση 15. Η κατανομή αυτή δείχνει ότι τα δύο τρίτα περίπου του γενικού πληθυσμού (68.26 %) έχουν νοητικό ηλικίο μεταξύ 85 και 115, δηλαδή μεταξύ μιας τυπικής απόκλισης πάνω και μίας τυπικής απόκλισης κάτω από τον μέσο όρο. Το εύρος αυτό θεωρείται μέσο – κανονικό. Μεταξύ των ορίων 70 και 55 προβλέπει ποσοστό 2.14% (εκπαιδευσιμοι) και κάτω από το δείκτη 55 ποσοστό 0.13% (ασκήσιμοι) και ιδιώτες). Το θεωρητικό αυτό ποσοστό για τους ιδιώτες και τους ασκήσιμους είναι μικρότερο του πραγματικού. Η θεωρητική κατανομή παρουσιάζει τη φυσική διακύμανση της νοημοσύνης και δεν περιλαμβάνει περιπτώσεις που προκαλούνται από παθολογικές καταστάσεις, όπως π.χ. το μογγολισμό, τον κρετινισμό, τα εγκεφαλικά τραύματα κ.λ.π. (Α.Γεωργιάδου – Καθηγήτρια εφαρμογών, σημειώσεις θέματα ειδικής φυσικής αγωγής,σελ.16 Α.Τ.Ε.Ι Θεσσαλονίκης, Τμήμα φυσικοθεραπείας, 2004).σελ.22-26

2. ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΗ ΚΙΝΗΣΗ

2.1. Η ανάπτυξη της φυσιολογικής κίνησης

Η ανάπτυξη της κίνησης στην νηπιακή ηλικία αντανακλά τη σταδιακή ωρίμανση του εγκεφάλου, προϋπόθεση των εγκεφαλικών ημισφαιρίων στον έλεγχο περισσότερο φυλογενητικών περιοχών του εγκεφαλικού στελέχους και της σπονδυλικής στήλης. Δεν είναι πάντως ιδιαίτερα σχετικό με τη μελέτη της θεραπείας ενός ενήλικα του οποίου ο εγκέφαλος αν και προσβεβλημένος είναι ώριμος.

Παρόλα αυτά μερικές όψεις της ανάπτυξης της κίνησης είναι σχετικές αφού αποδεικνύουν τους τρόπους με τους οποίους το νήπιο εξασκεί και επαναλαμβάνει τα ποικίλα συστατικά της ικανότητας στην προετοιμασία για μάθηση, της δεξιότητας καθ'αυτής. Αυτό μπορεί να αποτελέσει ένα χρήσιμο οδηγό για τον τρόπο με τον οποίο ο ενήλικας με βλάβη ή κάκωση εγκεφάλου μπορεί να βοηθήσει στην επανεκπαίδευση των ιδιαίτερων κινητικών δεξιοτήτων τις οποίες έχει χάσει.

Για παράδειγμα, είναι χρήσιμο να καταλάβουμε πως το νήπιο εξασκεί τις προϋποθέσεις για τη βάδιση, πως προετοιμάζει τον εαυτό του για την δεξιότητα της βάδισης. Θα πρέπει να του δοθεί η ευκαιρία να ρυθμίσει το βάρος μεταξύ των ποδιών του, μετά εξασκείται στη μετατόπιση του βάρους και τη διατήρηση της ισορροπίας εμπρός και πίσω. Κατανοώντας αυτό, βοηθιόμαστε να εκτιμήσουμε τις σπουδαιότερες προϋποθέσεις για τη βάδιση και τι ο ενήλικας ασθενής πρέπει να εξασκήσει αν θέλει να επιτύχει στην επανεκπαίδευση της βάδισης.

Άλλοι διαφωνούν στο ότι η κινητική συμπεριφορά του νήπιου είναι αποτέλεσμα της ανωριμότητας που επαναδημιουργώντας αυτή τη συμπεριφορά δεν μπορεί να είναι σχετική με αυτή του ενηλίκου. Και δεν υπάρχουν γεγονότα ,«παρουσίαση της αναπτυξιακής διαδοχής θα πρέπει να προάγει καλύτερη ανάρρωση της σκόπιμης κίνησης». Εδώ εμφανίζονται δύο εσφαλμένες αντιλήψεις. Η πρώτη είναι η παρεξήγηση του αποτελέσματος της εγκεφαλικής βλάβης, και της φαινομενικής ικανότητας του εγκεφάλου για ανάρρωση. Αν και ο ενήλικας παρουσιάζει έλλειψη της ικανότητας να ελέγχει την ισορροπία στην καθιστή θέση,

αυτό δεν υποδηλώνει νευρική ανωριμότητα. Ο θεραπευτής δεν χρειάζεται να ξοδεύει χρόνο για να ενθαρρύνει δραστηριότητες αναπτυξιακά λιγότερο ώριμες. Χρειάζεται μόνο να ενθαρρύνει τα χαμένα συστατικά της ισορροπίας στην καθιστή θέση ώστε να προκαλέσει την προηγούμενη καλή κινητική συμπεριφορά.

Η δεύτερη εσφαλμένη αντίληψη είναι η έλλειψη κατανόησης του τρόπου ανάπτυξης του νηπίου. Η ανάπτυξη των διαφορετικών λειτουργιών συμπίπτει. Το νήπιο δεν παρουσιάζει τέλεια μια ικανότητα πριν προχωρήσει στην επόμενη. Η εξάσκηση του σε περισσότερο προοδευτικές δεξιότητες φαίνεται να αποδεικνύει την παρουσία προγενέστερων και απλούστερων δεξιοτήτων. Παρόλα αυτά μια μέθοδος για την φροντίδα ασθενών από αιφνίδια προσβολή περιλαμβάνει την πρόταση ότι το ρολλάρισμα από τη μια πλευρά στην άλλη θα πρέπει να εκτελεστεί τέλεια πριν την συνέχιση της θεραπείας. Αυτή η ερμηνεία δεν λαμβάνει υπόψη την αληθινή περιπλοκότητα των διαδικασιών που συμπληρώνουν την ανάπτυξη.

Δεν υπάρχει απόδειξη ότι η επαναδημιουργία των σταδίων της κινητικής ανάπτυξης του νηπίου θα μπορέσει να κάνει τον ώριμο εγκέφαλο του ενηλίκου να αποκαταστήσει τη λειτουργική ικανότητα.

Είναι δυνατόν πολλοί ασθενείς να παρεμποδίσουν ή να καθυστερούν τη δυναμική προσέγγιση των λειτουργιών του επειδή ξοδεύουν πολύτιμο χρόνο μαθαίνοντας άσχετες δραστηριότητες. "Ακολουθώντας μια αναπτυξιακή διαδοχή ενθαρρύνουμε στον ασθενή την ικανότητα να ανασηκωθεί από τη θέση στο κρεβάτι στην όρθια θέση και να βαδίσει στη μέση γραμμή, να ρολλάρει, να καθίσει, να σταθεί στα τέσσερα, να γονατίσει, να σηκωθεί... (Pelerkin, 1969)

Η ανάπτυξη της κίνησης έχει περιγραφεί από πολλούς συγγραφείς. Όλες οι όψεις της κίνησης βασίζονται στην ανάπτυξη των βασικών παραγόντων όπως ο έλεγχος της κεφαλής, η κίνηση ενάντια στη βαρύτητα, η συμμετρική και αμοιβαία κίνηση όπως και η αναστολή της μη αναγκαίας δραστηριότητας που συναντούμε στο παιδί.

Ο έλεγχος της κεφαλής είναι απαραίτητη προϋπόθεση για την ανάπτυξη πολλών λειτουργιών. Η ανάπτυξη του οφείλεται στην έκταση ενάντια στη βαρύτητα. Επιτρέπει την επικοινωνία όταν το μωρό κοιτά τη μητέρα του και αρχίζει να «συζητά» μαζί της. Επιτρέπει την ανάπτυξη ελέγχου ματιών – κεφαλής

και κάνει το βρέφος ικανό να κρατά το κεφάλι του όρθιο έναντι στη βαρύτητα και να φιξάρει τα μάτια του. Κάνει ικανή την ανάπτυξη των αντιδράσεων ισορροπίας με τις οποίες το βρέφος μπορεί να ξανακερδίσει και να διατηρήσει την ισορροπία του ενάντια στη βαρύτητα. Η ανάπτυξη του ελέγχου της κεφαλής και κορμού ενάντια στη βαρύτητα δεν μπορεί να διαχωριστεί. Σαν παράδειγμα αναφέρεται η ανάπτυξη της πλάγιας κίνησης της κεφαλής μαζί με την πλάγια κίνηση του κορμού που προετοιμάζει το βρέφος για την απόκτηση της ικανότητας να διατηρεί την ισορροπία του πλάγια. Χωρίς τον έλεγχο κεφαλής δεν μπορεί να ρολλάρει, να κάθεται, να τρώει ή να πίνει αποτελεσματικά, ή να αρθρώνει καθαρά. Όταν αναπτύσσεται ο έλεγχος της κεφαλής το βρέφος έχει επίσης την ικανότητα να εξερευνά το περιβάλλον του.

Η ανάπτυξη της ισορροπίας περιλαμβάνει πρωταρχικά την ανάπτυξη της ανόρθωσης, των ισορροπιστικών αντιδράσεων, των οπτικών ανορθωτικών αντανακλαστικών και την ενοποίηση τους με ιδιοδεκτικές και απτικές αισθήσεις. Η ανόρθωση και οι ισορροπιστικές αντιδράσεις έχουν περιγραφεί από πολλούς συγγραφείς. Ορισμένοι υποστηρίζουν ότι ο έλεγχος του κορμού, η ισορροπία και ο προσανατολισμός στον χώρο είναι οι βασικοί κινητικοί παράγοντες του σταθερότητας στη μέση γραμμή πράγμα που οι συγγραφείς αποκαλούν αντανακλαστικά προσανατολισμού. Αυτά τα αντανακλαστικά διαιρούνται ανάλογα με το που εμφανίζονται σε: λαβυρίνθια, οπτικά, ιδιοδεκτικά ή εξωδεκτικά. Με άλλα λόγια οι αισθητικές ώσεις από όλες αυτές τις λειτουργίες αποτελούν την έναρξη των αντανακλαστικών προσανατολισμού ή ανόρθωσης και των ισορροπιστικών αντιδράσεων. Το σύστημα του οποίου ο λαβύρινθος εμφανίζει τη δεκτική λειτουργία, διατηρεί την ισορροπία, κατευθύνει το βλέμμα και διατηρεί μια σταθερή θέση της κεφαλής τροποποιώντας το μυϊκό τόνο.

Το βρέφος αναπτύσσει τη σχέση του με τη βαρύτητα από τη στιγμή της γέννησής του. Σε 5 μήνες αναπτύσσει τις ισορροπιστικές αντιδράσεις στην πρηνή, και στην ύπτια θέση σε 6 μήνες. Όταν οι γονείς του το κρατούν καθιστό, αυτό αρχίζει να αναπτύσσει ισορροπιστικές αντιδράσεις και σ' αυτή τη θέση. Αρχικά η κίνηση της κεφαλής είναι η πιο εμφανής από την κίνηση του κορμού, αλλά σταδιακά οι κινήσεις στο κεφάλι και τον κορμό συνδυάζονται με την

προστατευτική στήριξη στα χέρια του, κάνοντάς το ικανό να διατηρηθεί την καθιστή θέση.

Σε 6 μήνες αρχίζει να ισορροπεί εμπρός με τα χέρια του στο πάτωμα, ανάμεσα στα πόδια του και αναπτύσσει ισορροπιστικές αντιδράσεις πλάγια. Σε 8 μήνες το βρέφος είναι ικανό να στηριχθεί πλάγια με τα χέρια του στο πάτωμα και πίσω του. Σε 12 μήνες μπορεί να στηριχθεί πίσω με τα χέρια του. Το μωρό έχει ήδη σταθεί όρθιο πριν αναπτύξει καλό έλεγχο της ισορροπίας στην καθιστή θέση. Αρχίζει να αναπτύσσει ισορροπιστικές αντιδράσεις στην όρθια θέση από την ώρα που αρχικά πίεσε τον εαυτό του να σηκωθεί, και προφανώς νωρίτερα, όταν κρατιόταν στην όρθια θέση από τους γονείς του. Η ανάπτυξη των αντιδράσεων ισορροπίας στην όρθια θέση εμφανίζεται για να προσθέσει ώθηση στην ανάπτυξη των αντιδράσεων αυτών και στις άλλες θέσεις όπως καθιστή και γονατιστή.

Το γεγονός ότι το βρέφος δεν εμφανίζει αποτελεσματική ανάπτυξη σε μία θέση μέχρι να τοποθετηθεί σ' αυτήν ή μέχρι να φθάσει σ' αυτήν μόνο του, είναι ένα σημείο για να αναλογιστούμε τη θεραπεία των ενηλίκων με κατεστραμμένο εγκέφαλο. Δεν είναι ασυνήθιστο να ακούσουμε το νοσηλευτικό προσωπικό να λέει ότι ' ο κύριος X δεν είναι έτοιμος να σηκωθεί ακόμα, δεν έχει ισορροπία στην καθιστή θέση' για να καταλάβουμε ότι δεν θα μάθει να ισορροπεί στη θέση αυτή μόνος μέχρις ότου να μπορεί να διατηρήσει τη συγκεκριμένη θέση με βοήθεια.

Είναι πιθανό στο μέσο άτομο να μην αναπτυχθούν ποτέ οι ισορροπιστικές αντιδράσεις εντελώς, παραμένοντας εν δυνάμει, ενώ η προσέγγισή τους εξαρτάται από την παρουσία άλλων παραγόντων όπως ο συντονισμός, η ευαισθησία σε συγκεκριμένα ερεθίσματα, η αισθητική αντίληψη, το κίνητρο, το σχήμα του σώματος, το βάρος και η απουσία του φόβου και της ανησυχίας.

Υπάρχουν ορισμένες μελέτες για τις ισορροπιστικές αντιδράσεις στους φυσιολογικούς ενήλικες. Παρόλα αυτά τα αποτελέσματα της διαταραχής της ισορροπίας είναι συγκεκριμένες αναμενόμενες κινήσεις. Αυτές οι κινήσεις μπορεί να ποικίλουν στην τροχιά, ταχύτητα, τη στιγμή έναρξης και είναι εξαρτώμενες από πολλούς και ποικίλους παράγοντες. Η ανάπτυξη της ικανότητας της κίνησης ενάντια στη βαρύτητα είναι απαραίτητη προϋπόθεση για την ανάπτυξη της μετακίνησης.

Από τη στιγμή που πιέζει τον εαυτό του να σηκωθεί, μέχρι να αρχίσει να περπατά, το παιδί εξασκείται στη μεταφορά του βάρους από το ένα πόδι στο άλλο, αναπτύσσοντας ισορροπιστικές αντιδράσεις στην όρθια θέση και επαναλαμβάνει τους ποικίλους συνδυασμούς της κίνησης οι οποίοι το καθιστούν ικανό να βαδίζει. Βαδίζει πλάγια γύρω από τα έπιπλα με την ελάχιστη στήριξη πριν βαδίζει εμπρός. Η πλάγια βάδιση ίσως δίνει την ευκαιρία στο παιδί να εξασκήσει την πλάγια μεταφορά του βάρους, η οποία είναι απαραίτητη προϋπόθεση για να κάνει ένα βήμα εμπρός. (Στυλιανός Κ. Ρόσμπογλου, Καθηγητής εφαρμογών φυσικοθεραπείας, σημειώσεις Φυσικοθεραπεία σε παθήσεις – κακώσεις Κεντρικού Νευρικού Συστήματος σελ.16, 17, 18, Θεσσαλονίκη 2002)

2.2. Ορισμός αδρής κινητικότητας

Η αδρή κινητική συμπεριφορά παρουσιάζει δύο κύρια χαρακτηριστικά: την λειτουργία και την απόδοση. Η αδρή κινητική λειτουργία περιλαμβάνει κινήσεις που να μπορούν να γίνουν με τη συμβολή πολλών μυϊκών ομάδων και περιλαμβάνουν την αλλαγή της στάσης του σώματος στο χώρο ή την μετακίνηση των άκρων σε σχέση με το σώμα. Η αδρή κινητική απόδοση χρησιμοποιείται για την αξιολόγηση της αλλαγής σε κλινικό και ερευνητικό περιβάλλον.

2.3. Ανάπτυξη αδρών κινητικών ικανοτήτων

Η κινητική ικανότητα ενός νεογέννητου είναι πολύ περιορισμένη. Όμως μετά από ένα χρόνο θα είναι ίσως έτοιμο να κάνει τα πρώτα του ανεξάρτητα βήματα και 18 μήνες αργότερα θα μπορεί να τρέχει. Με την αυξανόμενη κινητικότητα παρουσιάζονται στο παιδί πολύ περισσότερες ευκαιρίες για μάθηση.

Η δραματική αλλαγή στην κινητική συμπεριφορά εξαρτάται από την αυξανόμενη ικανότητα του βρέφους να διατηρεί αυτόματα μια σταθερή στάση απέναντι στην επίδραση της βαρύτητας. Η ανάπτυξη ενός επαρκούς αντανεκλαστικού μηχανισμού στάσης, είναι ένας από τους βασικούς στόχους που πρέπει να επιτύχει ο νεαρός άνθρωπος.

Η κινητική συμπεριφορά του νεογέννητου και του νεαρού βρέφους έχει περιγραφεί με πολλές λεπτομέρειες από πολλούς συγγραφείς.

Το νεογέννητο υιοθετεί μια καμπτική στάση άσχετη από τη θέση που τοποθετείται. από τον πρώτο μήνα η ικανότητα του να εκτείνεται ενάντια στη βαρύτητα πρέπει σταδιακά να αναπτυχθεί έτσι ώστε να σταθεί όρθιο. Πρέπει να επιτευχθεί έλεγχος πάνω στην κάμψη και έτσι παρουσιάζεται η έκταση.

Πολλά σημεία της κινητικής συμπεριφοράς συσχετισμένα με την ηλικία του παιδιού αναφέρονται συχνά στη βιβλιογραφία σαν στάδια ανάπτυξης. Μια πρόχειρη μελέτη της ανάπτυξης του παιδιού με βάση τα στάδια ανάπτυξης μας δίνει συγκεκριμένες ιδέες για το τι εμφανίζεται ή δεν εμφανίζεται σε μια ιδιαίτερη ηλικία.

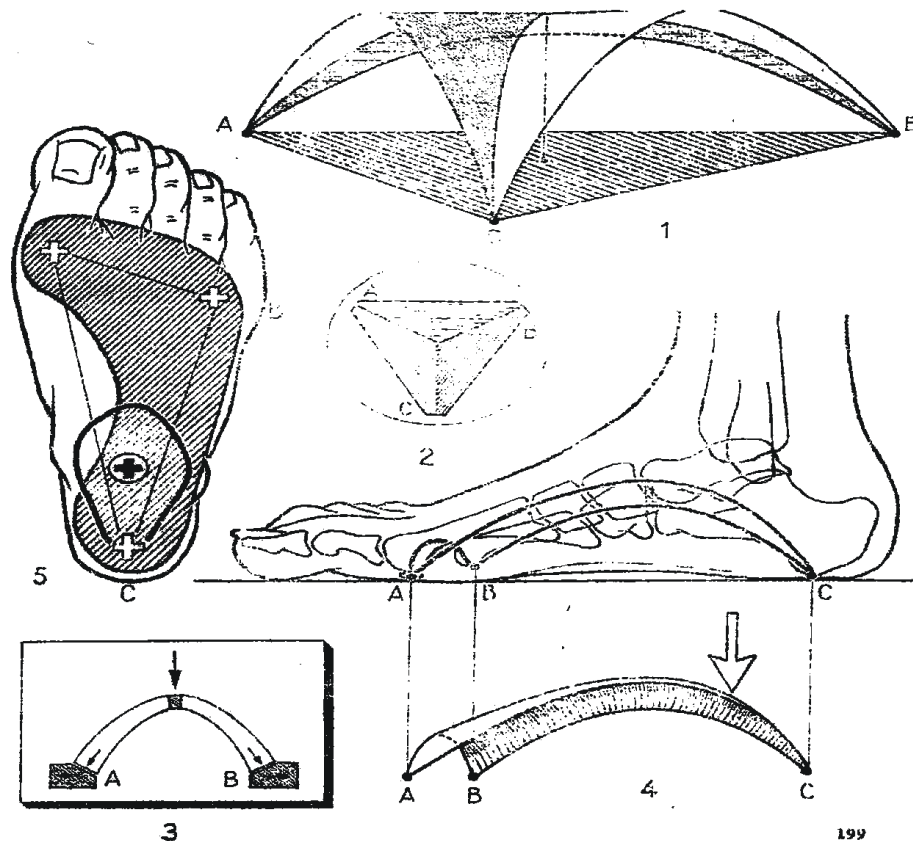
Η εμπειρία όμως και η μελέτη γρήγορα δείχνουν ότι υπάρχει αξιοσημείωτη ποικιλία στοιχείων συμπεριφοράς μεταξύ φυσιολογικών παιδιών. Για παράδειγμα, μερικά παιδιά περπατούν μόνα τους από τον 8^ο μήνα, ενώ άλλα δεν το κατορθώνουν πριν το 18^ο μήνα. Και οι δυο όμως περιπτώσεις αναφέρονται σε φυσιολογικά παιδιά. Επίσης είναι δυνατόν τα παιδιά να ακολουθήσουν διαφορετικές στρατηγικές για την επίτευξη της βάδισης. Μερικά μπορεί πρώτα να μπουσουλίσουν και άλλα να μετακινηθούν με σύρσιμο στην καθιστή θέση. Άλλα, σηκώνονται στην όρθια θέση και «ρίχνουν» το πρώτο βήμα χωρίς προηγουμένως να έχουν μπουσουλίσει.

Αυτή η διαφορετική εξελικτική πορεία επηρεάζει την «ηλικία» της βάδισης. Για παράδειγμα το παιδί που αρχικά σέρνεται στην καθιστή θέση, θα βαδίσει αργότερα από εκείνο που μπουσουλάει.

Πολλές φορές η καθυστέρηση εμφάνισης κάποιων δεξιοτήτων ή η πρόωμη εμφάνισή τους εξαρτάται από το περιβάλλον και τη φυλή. Δηλαδή από τον τρόπο χειρισμού του παιδιού και από τις δυνατότητές του. Για τον φυσικοθεραπευτή είναι σημαντικό να κατανοηθεί όχι μόνο τι λειτουργία αναπτύσσεται σε κάθε χρονολογική ηλικία, αλλά πως ο άνθρωπος προετοιμάζει τον εαυτό του για κάθε νέο βήμα της ανάπτυξης του. Δεν είναι ίσως τόσο σημαντικό στη θεραπεία, να γνωρίζουμε, για παράδειγμα ότι ένα μωρό μπορεί συνήθως να καθίσει, χωρίς την χρησιμοποίηση των χεριών του για στήριξη, στην ηλικία των 8 μηνών. Είναι όμως σπουδαίο να γνωρίζουμε γιατί μπορεί να το κάνει. Δηλαδή ότι ανέπτυξε αυτή την ικανότητα επειδή έχει :καλό έλεγχο κεφαλιού, επαρκή έκταση κορμού ενάντια στη

βαρύτητα και έχει αναπτύξει αποτελεσματική ισορροπία σε αυτή τη θέση.
(Στυλιανός Κ. Ρόσμπογλου, Καθηγητής εφαρμογών φυσικοθεραπείας, σημειώσεις
Φυσικοθεραπεία σε παθήσεις – κακώσεις Κεντρικού Νευρικού Συστήματος
σελ.39, 40, Θεσσαλονίκη 2002)

3. ΜΗΧΑΝΙΚΗ ΚΑΤΑΣΚΕΥΗ ΚΑΤΩ ΑΚΡΟΥ & ΚΥΚΛΟΣ ΒΑΔΙΣΗΣ



3.1. Μηχανική κατασκευή του κάτω άκρου

Οι διάφοροι ερευνητές γνωρίζοντας ότι ένα οστό αυξάνεται κατά τη φορά των μεγαλύτερων απαιτήσεων, απέδειξαν ότι το οστό της πτέρνας αυξάνεται με φορά προς τα κάτω και πίσω. Αυτός λοιπόν θα πρέπει να είναι και ο λόγος της ανάπτυξης της ποδικής καμάρας η οποία ανυψώνεται συνεχώς από τη στιγμή που το άτομο αρχίζει να περπατά μέχρι να συμπληρώσει την ανάπτυξή του.

Το βάρος του σώματος μεταφέρεται από την κνήμη στον αστράγαλο και από εκεί μεταβιβάζεται στο υπέρισμα του αστραγάλου, όπου αναλύεται σε δύο συνιστώσες, από τις οποίες η μία έχει φορά τα πίσω (στην πτέρνα), ενώ η άλλη

έχει φορά προς τα εμπρός (στις κεφαλές των μεταταρσίων). Οι οστικές δοκίδες είναι διατεταγμένες κατά τη φορά των μεγαλύτερων φορτίσεων και σχηματίζουν τρία σκέλη τα οποία αρχίζουν από την τροχίλια του αστραγάλου και κατευθύνονται προς: α) την πτέρνα (οπίσθιο σκέλος), β) τα οστά της έσω ποδικής καμάρας (πρόσθιο έσω σκέλος), γ) τα οστά της έξω ποδικής καμάρας (πρόσθιο έξω σκέλος).

3.2. Η ανάπτυξη του κάτω άκρου

Καθώς τα άκρα αρχίζουν να αναπτύσσονται από την τέταρτη μέχρι την έκτη εβδομάδα μετά τη σύλληψη, αρχίζουν να αναπτύσσονται και από τις δύο πλευρές του ουραίου εμβρύου στο μετωπιαίο επίπεδο τα πόδια, που μοιάζουν σ' αυτή τη φάση με κουπιά. Στο δεύτερο τρίμηνο, αρχίζουν να στρέφονται προς το οβελιαίο επίπεδο. Καθώς τα πόδια αρχίζουν να σχηματίζονται, η πελματιαία όψη του κάθε ποδιού αντικρίζει το οβελιαίο επίπεδο που χωρίζει τον κορμό στη μέση.

Από αυτό το σημείο, το πέλμα στρέφεται προς το εγκάρσιο επίπεδο. Αυτή η σύνθετη στροφή περιλαμβάνει την κνήμη, την περόνη και τον ταρσό. Στον τοκετό τα περισσότερα παιδιά έχουν μια ραιβότητα, σχεδόν 44° , η οποία αδύνατη τη βάδιση, ακόμη και αν υπάρχει η επιθυμία.

Το πόδι συνεχίζει να στρέφεται προς το εγκάρσιο επίπεδο. Το παιδί στον πρώτο χρόνο της ηλικίας του έχει τη λεκάνη σε πρόσθια κλίση περίπου $16-20^{\circ}$. Η κινητικότητα της οσφυϊκής μοίρας παρουσιάζεται περιορισμένη, κυρίως ως προς την έκταση, για αυτό και είναι εμφανής η πρόσθια κλίση του θώρακα αλλά και οι ανασηκωμένοι και ανακλινόμενοι ώμοι. Η κάμψη του ισχίου είναι μια χαρακτηριστική εικόνα που δείχνει και ποια είναι η ευθυγράμμιση στη φάση αυτή. Επιπλέον, η απαγωγή του ισχίου είναι εμφανής, αφού η βάση στήριξης αυξάνει κατά 6 ίντσες. Όλο το πόδι παρουσιάζει στροφή περίπου στις $20-30^{\circ}$ για να διατηρηθεί η θέση της πλάγιας στροφής και του πρηνισμού στην άρθρωση του ισχίου. Το πόδι ευθυγραμμίζεται σε απαγωγή και η πλάγια μετακίνηση συμβάλλει στην πρόσθια φόρτιση του πέλματος ενεργοποιώντας τους πελματικούς μύες. Πάντως οι παράγοντες που μπορούν να οδηγήσουν στην εμφάνιση πρηνισμού στο πέλμα είναι πολλοί όπως ευρεία βάση στήριξης, αδύναμοι σύνδεσμοι, ραιβό το

πρόσθιο τμήμα του πέλματος, στάση με πλάγια στροφή, πρόσθια στροφή του μηριαίου και ολίσθηση της κνήμης στον αστράγαλο.

Στην ηλικία των 2 ετών, το ισχίο στρέφεται στις 28-30°, επιδεικνύοντας μείωση 10° στη γωνία απόκλισης που εμφανίσε στη γέννησή του. το γόνατο ξεκινάει τη φυσιολογική βλαισότητα και μάλιστα η εμφάνιση των 5° βλαισότητας μπορεί να φαίνεται υπερβολική σε συνδυασμό με την πλάγια στροφή της κνήμης και της υπερέκτασης του γόνατος, αλλά δηλώνει ότι η κνήμη και η περόνη έχουν στραφεί πλευρικά, που δείχνει ότι οι σύνδεσμοι του γόνατος έχουν προσαρμοστεί στο μήκος και επιτρέπουν την κίνηση αυτή, ενώ στην υπαστραγαλική άρθρωση έχουμε σημαντική παρέκκλιση της πτέρνας σε εύρος από 2-10°. Το πρόσθιο τμήμα διαφέρει από το οπίσθιο, παρόλο τη μικρή έκταση που παρουσιάζει στη νηπιακή ηλικία μεταξύ 5-10°, διότι εάν μετρηθεί η γωνία της πτέρνας κατά την όρθια στάση μπορεί να μετρηθεί σε 5-8° βλαισότητας σε σχέση με το οβελιαίο επίπεδο.

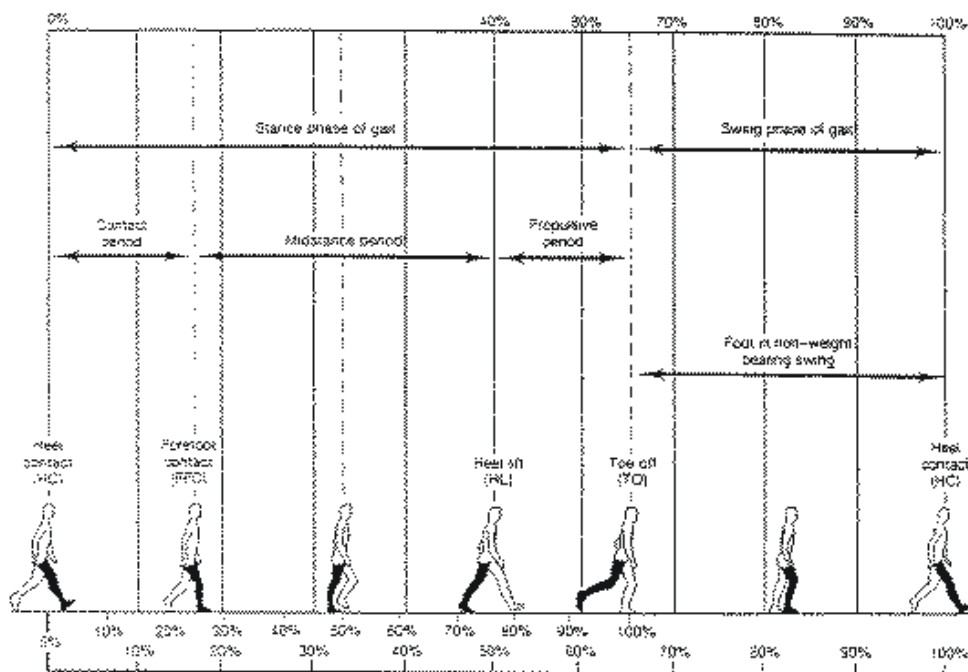
Στα τρία χρόνια ζωής, στο γόνατο η γωνία βλαισότητας φτάνει στην κορύφωσή της, με το μέσο όρο της γωνίας κνήμης – περόνης να φτάνει στις 12°, ενώ εάν είναι στις 15° θεωρείται ανώμαλη. Υπερέκταση παρατηρείται στα γόνατα ως μηχανισμός αντιστάθμισης στην υπερέκταση της Σ.Σ. και να διατηρηθεί το ΚΒ πάνω από το πέλμα. Στο πέλμα οποιοδήποτε ιδιόμορφο επίθεμα υπήρχε στην επιμήκη καμάρα εξαφανίζεται. Η μεσαία επιμήκης καμάρα, η οποία ήταν εμφανής στις κινήσεις ανοιχτής αλυσίδας, γίνεται αντιληπτή και στις κλειστές, όπως στην όρθια στάση. Το πλάτος της ποδικής καμάρας που υποστηρίζει το βάρος του σώματος πλησιάζει κατά μέσο όρο στο 90% του πλάτους της περιοχής της πτέρνας. Η πτέρνα ευθυγραμμίζεται άριστα γύρω στις 4° βλαισότητας, σε χαλαρή όρθια θέση, σχετιζόμενη με το οβελιαίο επίπεδο. Η βλαισότητα στο γόνατο μπορεί να οδηγήσει σε υπερβολική παρέκκλιση της εμφάνισης της βλαισής πτέρνας, εάν ήταν να μετρηθεί η γωνία της πτέρνας, χωρίς να ληφθεί υπόψη η ευθυγράμμιση της κνήμης μέσα στο οβελιαίο επίπεδο.

Από την ηλικία των 4 έως και 7 έτη, η γωνία βλαισότητας μεταξύ κνήμης – μηρού φτάνει στις 7°-10°. Το πέλμα βρίσκεται σε ουδέτερη θέση αποκαλύπτοντας τη μείωση της βλαισότητας τόσο στο πρόσθιο όσο και στο οπίσθιο τμήμα του στο

επίπεδο των 4-5° ή μικρότερο. Στα 5 έτη, η φυσιολογική θέση της πτέρνας είναι 0-2° σύμφωνα με τον Valsammy, ενώ με τον Root στο 5° υποθέτοντας ότι το περιφερικό κάτω άκρο είναι ευθυγραμμισμένο με το οβελιαίο επίπεδο. Πάντως και οι δύο ερευνητές συμφωνούν ότι στην ηλικία των 7 ετών το μέγιστο της ραιβότητας ή βλαισότητας της πτέρνας είναι 2° στη όρθια θέση. Η επιμήκης καμάρα είναι πλήρως ορατή, αν και χαμηλή. Ο μέσος όρος αναλογίας του πλάτους καμάρας προς πτέρνα που δέχεται το βάρος συνεχίζει να ελαττώνεται σταθερά πλησιάζοντας το 80% στα 4 έτη και το 70% στα 7 έτη. Στην όρθια θέση το βάρος σηκώνεται από την πτέρνα κατά το 61%, από το πλευρικό χείλος του πέλματος κατά το 4% και από το πρόσθιο τμήμα του πέλματος κατά το 35%.

Μετά την αναλυτική περιγραφή όλων των στοιχείων που απαιτούνται για την ομαλή κινητική λειτουργία του κάτω άκρου, πρέπει να γνωρίζουμε ποια είναι αυτή. Με άλλα λόγια, θα αναφερθούμε στον κύκλο βάδισης – θα αναλύσουμε την ανθρώπινη βάδιση– και στο τι κάνει ακριβώς ο άκρος πόδας στη βάδιση.

3.3. Ανάλυση της ανθρώπινης βάδισης (κύκλος βάδισης)

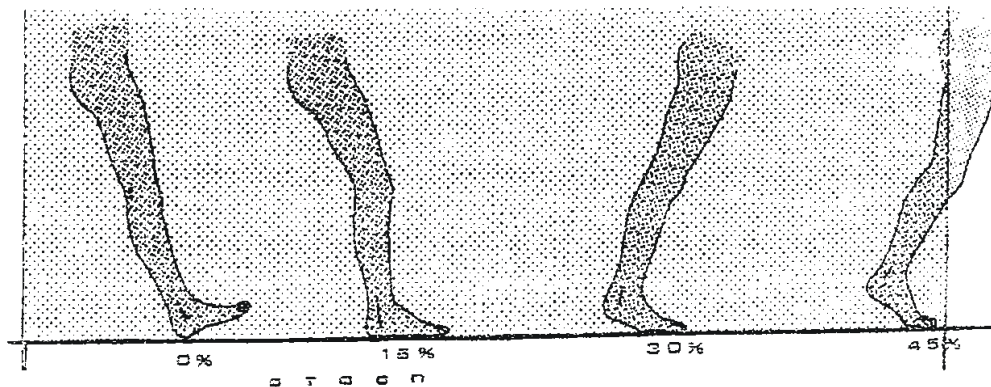


Βάδιση είναι η μεταφορά του κέντρου βάρους διαμέσου του χώρου και κατά μήκος ενός δρόμου που απαιτεί δαπάνη ενέργειας. Φυσιολογικά η ανθρώπινη βάδιση διαιρείται σε δύο φάσεις:

1. Στη φάση της στάσης (στήριξης)
2. Στη φάση αιώρησης

Μπορούμε ακόμη να προσδιορίσουμε και μια τρίτη φάση, η οποία υπάρχει μόνο στη φυσιολογική βάδιση και όχι στο τρέξιμο και η οποία ονομάζεται φάση της διπλής στήριξης.

1. Φάση τη στάσης (στήριξης)



Η φάση της στήριξης διαιρείται:

1. Στην περίοδο αναχαίτισης
2. Στην περίοδο προώθησης

Ανάλυση: Η φάση της στάσης (στήριξης) αρχίζει τη στιγμή που η πτέρνα του ατόμου ακουμπά στο έδαφος και τελειώνει τη στιγμή που τα δάχτυλα του ίδιου σκέλους αφήνουν το έδαφος.

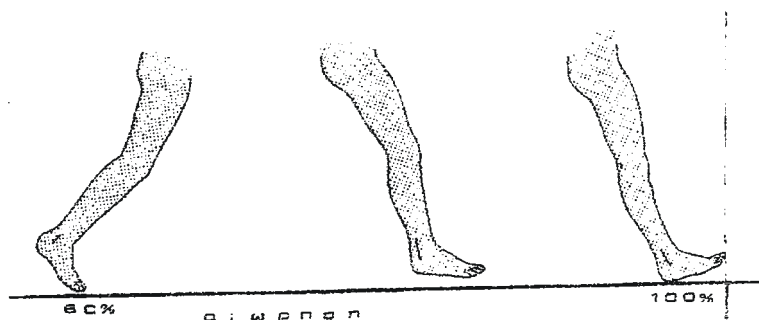
Η περίοδος αναχαίτισης αρχίζει τη στιγμή που η πτέρνα ακουμπά το έδαφος και τελειώνει όταν η γραμμή βαρύτητας περνά από το κέντρο της ποδοκνημικής άρθρωσης.

Η περίοδος της προώθησης αρχίζει τη στιγμή που η γραμμή βαρύτητας περνά από το κέντρο της ποδοκνημικής άρθρωσης και τελειώνει όταν το μεγάλο δάκτυλο του ατόμου αφήνει το έδαφος.

Κινήσεις των αρθρώσεων

1. *Άρθρωση του ισχίου:* Έκταση και έσω στροφή
2. *Άρθρωση του γόνατος:* Στην αρχή παρουσιάζεται μια μικρή έκταση, ενώ στη συνέχεια παρουσιάζεται πλήρης έκταση
3. *Ποδοκνημική άρθρωση:* Παρουσιάζεται μια μικρού εύρους κίνησης πελματιαίας κάμψης (αρχή), η οποία ακολουθείται από ραχιαία κάμψη. Στο τέλος της προώθησης παρουσιάζεται δυνατή πελματιαία κάμψη.
4. *Άρθρωση της λεκάνης:* Στροφή της λεκάνης στην αντίθετη πλευρά, με σύγχρονη προσπάθεια να προστατευθεί η πτώση αυτής στην πλευρά που δεν υπάρχει υποστήριξη.
5. *Αρθρώσεις δακτύλων:* Κατά το τέλος της φάσης προώθησης παρουσιάζεται υπερέκταση των μεταταρσιοφαγγικών των δακτύλων.
6. *Αρθρώσεις των άνω άκρων.* Εδώ παρουσιάζεται μια συμμετρικά αντανακλαστική κίνηση, στην οποία τα άνω άκρα παρουσιάζουν μία αντίθετη σε σχέση με τα κάτω άκρα κίνηση, δηλαδή το αριστερό κάτω άκρο και το δεξί άνω άκρο κινούνται προς την κάμψη, ενώ το δεξί κάτω άκρο και το αριστερό άνω άκρο κινούνται προς έκταση, και αντίθετα.

2.Φάση της αιώρησης



Η φάση της αιώρησης διαιρείται:

- 1.Στην περίοδο επιτάχυνσης
- 2.Στην περίοδο επιβράδυνσης

Ανάλυση: Η φάση της αιώρησης αρχίζει τη στιγμή που το μεγάλο δάκτυλο σπρώχνει το έδαφος και τελειώνει όταν η πτέρνα του ίδιου σκέλους ακουμπά στο έδαφος.

Έτσι, η περίοδος της επιτάχυνσης περιλαμβάνει το $\frac{1}{2}$ της φάσης αιώρησης (αρχή της φάσης), ενώ η περίοδος της επιβράδυνσης περιλαμβάνει το υπόλοιπο $\frac{1}{2}$ της φάσης αιώρησης (τέλος της φάσης).

Κινήσεις των αρθρώσεων

1. **Άρθρωση του ισχίου:** Στην αρχή της φάσης παρουσιάζεται κάμψη, προσαγωγή και έξω στροφή, ενώ στο τέλος παρουσιάζεται απαγωγή.
2. **Άρθρωση του γόνατος:** Στο $\frac{1}{2}$ της φάσης αιώρησης παρουσιάζεται κάμψη, ενώ στο υπόλοιπο $\frac{1}{2}$ της φάσης αυτής παρουσιάζεται μία μικρού εύρους κίνηση έκτασης.
3. **Ποδοκνημική άρθρωση:** Ραχιαία κάμψη

4. *Άρθρωση της λεκάνης και Σ.Σ.:* Στροφή στην αντίθετη πλευρά, με σύγχρονη προσπάθεια να προστατευθεί η πτώση της λεκάνης στην πλευρά που δεν υπάρχει υποστήριξη.
5. *Αρθρώσεις των άνω άκρων:* Η κίνηση που παρουσιάζουν τα άνω άκρα είναι ίδια με αυτή της φάσης στήριξης.

Φάση της διπλής στήριξης

Η φάση αυτή της βάδισης παρουσιάζεται ανάμεσα στη φάση στήριξης και στη φάση αιώρησης. Είναι η στιγμή κατά την οποία τα δύο μέλη (κάτω άκρα) του ατόμου ακουμπούν την ίδια χρονική περίοδο στο έδαφος.

4. ΑΝΑΠΤΥΞΙΑΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΣΥΝΤΟΝΙΣΜΟΥ

Τα τελευταία εκατό χρόνια ο «φτωχός» κινητικός συντονισμός στα παιδιά έχει αναγνωριστεί ως αναπτυξιακό πρόβλημα. Αρκετά νωρίς, το 1937, αυτά τα παιδιά χαρακτηρίστηκαν ως αδέξια. Έκτοτε και άλλοι όροι, όπως «κινητικά αδέξιος», «κινητική ανικανότητα» και «σωματικά αδέξιος» χρησιμοποιήθηκαν για να περιγράψουν καλύτερα αυτά τα παιδιά, ενώ για τον καθορισμό του αναπτυξιακού προβλήματος χρησιμοποιήθηκαν οι όροι «αναπτυξιακή απραξία» και «αισθητικές κινητικές δυσκολίες». Από το 1994, βάσει των ομόφωνων αποφάσεων της Διεθνούς Συνδιάσκεψης για τα Παιδιά και την Αδεξιότητα, άρχισε να χρησιμοποιείται ο όρος Αναπτυξιακές Διαταραχές Συντονισμού (ΑΔΣ) για να περιγράψει την κατάσταση των παιδιών με μη κινητικό συντονισμό.

4.1. Ορισμός

Οι Αναπτυξιακές Διαταραχές Συντονισμού (ΑΔΣ) -χρόνια και συνήθως μόνιμη κατάσταση που παρατηρείται στην παιδική ηλικία- αναφέρονται στην κινητική ανικανότητα που δυσκολεύει το παιδί τόσο στις καθημερινές δραστηριότητές του όσο και στην επίτευξη των ακαδημαϊκών του στόχων. Προκειμένου σε ένα παιδί να τεθεί η διάγνωση ότι παρουσιάζει ΑΔΣ, θα πρέπει αυτές οι κινητικές ανικανότητες να επηρεάζουν αρνητικά και άλλους τομείς της ζωής του. Η διαπίστωση μόνο κινητικής ανικανότητας δεν αρκεί για να μπει με βεβαιότητα η διάγνωση αυτής της διαταραχής σε ένα παιδί και επιπλέον η κινητική ανικανότητα δεν πρέπει να είναι αποτέλεσμα αναγνωρισμένου νευρολογικού προβλήματος ή να αποτελεί σύμπτωμα ενός τέτοιου προβλήματος. Αυτό σημαίνει ότι το παιδί δεν πρέπει να έχει καμία διαταραχή του μυϊκού τόνου (αταξία ή σπαστικότητα), απώλεια αισθήσεων ή ακούσιες κινήσεις. Εάν παράλληλα παρατηρείται και νοητική υστέρηση, ο δείκτης νοημοσύνης του παιδιού (IQ) θα πρέπει να είναι μεγαλύτερος του 70 και οι κινητικές αδεξιότητες θα πρέπει να είναι σοβαρότερου βαθμού σε σύγκριση με αυτές ενός παιδιού με

διανοητική καθυστέρηση. Συμπερασματικά, λοιπόν, ένα παιδί διαγνωσμένο για ΑΔΣ δε θα πρέπει να πληρεί τα κριτήρια για διάχυτη αναπτυξιακή διαταραχή.²

Οι αναπτυξιακές διαταραχές συντονισμού παρατηρούνται συνήθως σε παιδιά ηλικίας μεταξύ 6 και 12 ετών. Πριν δέκα χρόνια οι ερευνητές υπολόγισαν ότι οι ΑΔΣ εμφανίζονται στο 10%-19% των παιδιών της σχολικής ηλικίας. Στη συνέχεια θεώρησαν ότι περίπου ένα στα είκοσι παιδιά του δημοτικού σχολείου παρουσιάζει τέτοιου είδους διαταραχές και παρά το γεγονός ότι η επίπτωση μειώνεται καθώς μεγαλώνει το παιδί, πολλά από αυτά συνεχίζουν να έχουν δυσκολίες έως και την ενηλικίωσή τους, οι οποίες επηρεάζουν και την ψυχολογική τους ανάπτυξη. Σήμερα, η επίπτωση των ΑΔΣ υπολογίζεται ότι κυμαίνεται μεταξύ 5%-8% των παιδιών της σχολικής ηλικίας, με μία υπεροχή των αγοριών έναντι των κοριτσιών(2:1). Η διαφορά αυτή, ωστόσο, μπορεί να είναι αποτέλεσμα καταγραφής περισσότερων περιστατικών για τα αγόρια, επειδή η συμπεριφορά των αγοριών με μη κινητικό συντονισμό είναι πολύ πιο δύσκολο να ελεγχθεί τόσο στο σπίτι όσο και στη σχολική αίθουσα. Επιπλέον πρέπει να αναφερθεί ότι ανευρίσκεται υψηλότερη επίπτωση ΑΔΣ σε παιδιά με ιστορικό προγεννητικών ή περιγεννητικών δυσκολιών.^(1,2,3)

4.2. Αιτιολογία

Λόγω της κλινικής ετερογένειας των ΑΔΣ, η ανεύρεση της αιτίας τους είναι δύσκολη υπόθεση. Έχουν αναπτυχθεί πολλές θεωρίες στην προσπάθεια ανεύρεσης της αιτιοπαθογένειάς τους. Αρκετές από αυτές τις θεωρίες υποστηρίζουν ότι η αιτιολογία των ΑΔΣ είναι αποτέλεσμα αλλά και μέρος της εγκεφαλικής παράλυσης. Άλλες, πάλι, θεωρίες τις θεωρούν ως δευτερογενείς επιπτώσεις προγεννητικών, περιγεννητικών ή νεογνικών ανωμαλιών. Τέλος, υπάρχουν και εκείνες οι θεωρίες βάσει των οποίων οι ΑΔΣ είναι αποτέλεσμα νευρωνικής βλάβης σε κυτταρικό επίπεδο στο σύστημα νευροδιαβίβασης ή στους υποδοχείς. Σύμφωνα με την Hadders-Algra οι Α.Δ.Σ είναι αποτέλεσμα βλάβης στο κυτταρικό επίπεδο και στηρίζει τον ισχυρισμό της στο γεγονός ότι η εγκεφαλική παράλυση είναι συχνά

αποτέλεσμα προγεννητικών βλαβών, οι οποίες ωστόσο δεν μπορούν να αναγνωριστούν με τις μέχρι στιγμής γνωστές διαγνωστικές τεχνικές.

Αν και τόσο τα πρότυπα, όσο και τα μη πρότυπα λειτουργικά τεστ είναι σε θέση να αναγνωρίσουν τις ειδικές αδεξιότητες ενός παιδιού με Α.Δ.Σ., από την άλλη πλευρά δεν είναι εύκολο να γίνει ο οποιοσδήποτε συσχετισμός ανάμεσα σε αυτές τις παρατηρούμενες αδεξιότητες με προηγούμενες ή πρωτογενείς βλάβες / διαταραχές ή με οποιαδήποτε ενδεχόμενη νευροπαθολογία. Τα προβλήματα που βιώνουν τα παιδιά με Α.Δ.Σ, πιστεύεται ότι πηγάζουν από ανωμαλίες στους νευροδιαβιβαστές ή στο σύστημα των υποδοχέων, παρά από βλάβες σε συγκεκριμένες ομάδες νευρώνων ή σε περιοχές του εγκεφάλου. Οι δυσκολίες αυτών των παιδιών μπορεί να είναι αποτέλεσμα συνδυασμού μιας ή περισσότερων διαταραχών που να σχετίζονται με την ιδιοδεκτικότητα, τον κινητικό προγραμματισμό, το συγχρονισμό ή την ακολουθία της μυϊκής δραστηριότητας. Μεγάλος αριθμός θεωριών έχει αναπτυχθεί σε μια προσπάθεια να αποσαφηνιστούν τα ελλείμματα στη νευρωνική επεξεργασία που συμβάλλουν στις ΑΔΣ.

Σύγχρονα μοντέλα που χρησιμοποιήθηκαν για να εξηγήσουν τη νευρική ρύθμιση της στάσης και της κίνησης κατά τη διάρκεια της ανάπτυξης μπορούν να αποτελέσουν τη βάση για την εξέταση και τη διευθέτηση των ατόμων με ΑΔΣ. Χρησιμοποιώντας αυτά τα μοντέλα, πολλά από τα ελλείμματα του κινητικού ελέγχου που παρατηρούνται σε αυτά τα παιδιά μπορούν να περιγραφούν.

Υπάρχει μια ποικιλία από θεωρητικά μοντέλα τα οποία εξηγούν το πόλο του νευρικού συστήματος στην κινητική ανάπτυξη. Πριν από 40 χρόνια, το μοντέλο του αρχέγονου αντανακλαστικού ήταν μια γενικά αποδεκτή θεωρία που χρησιμοποιούνταν για να εξηγήσει πώς ο εγκέφαλος ρυθμίζει πρώιμα την κινητική συμπεριφορά. Όσο η ανάπτυξη προχωρά, τα υψηλά κέντρα ασκούν όλο και περισσότερο μεγαλύτερο έλεγχο στα κατώτερα αντανακλαστικά. Αυτά τα αρχικά μοντέλα βασίστηκαν σε μια υποτιθέμενη ιεραρχία του κινητικού ελέγχου, σύμφωνα με την οποία τα υψηλότερα κέντρα είχαν την ικανότητα να οργανώνουν και να εκτελούν ένα κινητικό σχέδιο, χωρίς εξωτερική ή εσωτερική ανατροφοδότηση από κατώτερα κέντρα του κεντρικού νευρικού συστήματος.(ΚΝΣ).

Το πιο πρόσφατο μοντέλο-πρότυπο συστημάτων προτείνει μια πιο πολύπλοκη αλληλεπίδραση ανάμεσα στα διάφορα επίπεδα του ΚΝΣ. Σύμφωνα με αυτό το μοντέλο συστημάτων, η αισθητηριακή ανατροφοδότηση διαμεσολαβείται από το ΚΝΣ και η κατάλληλη στρατηγική κίνησης επιλέγεται βάσει των μέχρι στιγμής εμπειριών, της κατάστασης του εσωτερικού και του εξωτερικού περιβάλλοντος και της καταγραφής στη μνήμη παρόμοιων κινήσεων. Η θεωρία του Edekmann για την επιλογή ομάδων νευρώνων συμπεριλαμβάνει απόψεις και από τα δύο προαναφερθέντα μοντέλα και παρουσιάζει ότι λειτουργικές ομάδες νευρώνων υπάρχουν σε όλα τα επίπεδα του ΚΝΣ. Αυτές οι ομάδες νευρώνων υπάρχουν σε όλα τα επίπεδα του ΚΝΣ. Αυτές οι ομάδες νευρώνων έχουν καθοριστεί κατά τη διαδικασία της εξέλιξης, αλλά η λειτουργική τους ακεραιότητά τους, εξαρτάται από εισαγόμενες πληροφορίες που προέρχονται από την κίνηση και την εμπειρία. Σύμφωνα με αυτή την άποψη, αυτές οι γενετικά προσδιοριζόμενες συλλογές από αλληλοσυνδεδεμένους νευρώνες (νευρωνικές ομάδες) σε φλοιώδεις και υποφλοιώδεις δομές, εξυπηρετούν σαν πρώιμες ικανότητες για την κινητική συμπεριφορά ή τη συλλογή συγκεκριμένων αισθητηριακών πληροφοριών.

Σύμφωνα με τη θεωρία της επιλογής ομάδων νευρώνων, η κινητική ανάπτυξη πραγματοποιείται σε δύο φάσεις. Η πρώτη φάση, η φάση της πρωτογενούς μεταβλητότητας, χαρακτηρίζεται από μαζικές, ασταθείς κινητικές ενέργειες, οι οποίες δεν απαιτούν αισθητηριακή πληροφόρηση για την έναρξη ή την καθοδήγηση τους. Αυτές οι αυτοαναπαράγόμενες κινήσεις αποτελούν πηγή κεντρομόλων (οπτικών, κιναισθητικών) εκτελέσεων που ενισχύουν πιο ειδικές συναπτικές συνδέσεις μέσα σε κάθε ομάδα. Ακολουθεί μια μεταβατική περίοδος, κατά την οποία επιλέγονται οι πιο αποτελεσματικοί τύποι κίνησης. Στη δεύτερη φάση, αισθητικοί και κινητικοί παράγοντες αλληλεπιδρούν για να δημιουργήσουν τις διακυτταρικές συνδέσεις οι οποίες παράγουν τα ειδικά και περίπλοκα πρότυπα μυϊκής σύσπασης που χαρακτηρίζουν τη συντονισμένη και στοχοκατευθυνόμενη κίνηση. Ανάλογα, αντίστοιχες συνδέσεις ανάμεσα σε ομάδες που εξυπηρετούν τις κινήσεις σε διάφορα τμήματα του σώματος και αντιπροσωπεύουν διαφορετικά τμήματα του οπτικού χώρου, ενισχύονται με κάθε επανάληψη μιας συγκεκριμένης

λειτουργίας. Όσο τα πιο αποδοτικά πρότυπα κίνησης θέτονται σε εφαρμογή, τόσο περισσότερο το πιο κατάλληλο συναπτικό κύκλωμα ενισχύεται και υποσυνείδητα εγκαθίσταται.

4.3. Ταξινόμηση Α.Δ.Σ.

Η βιβλιογραφία περιλαμβάνει ένα μεγάλο φάσμα ορολογιών και κριτηρίων για την περιγραφή των ΑΔΣ. Αυτή η ποικιλία ανάδειξε την ανάγκη να μελετηθούν οι αιτίες των ΑΔΣ και να αναπτυχθούν διάφορες θεραπευτικές προσεγγίσεις για τα παιδιά με ΑΔΣ. Ο Macnab και οι συνεργάτες του αναφέρονται σε 5 διαφορετικούς τύπους ΑΔΣ, μετά από ανάλυση όλων των πληροφοριών που συγκέντρωσαν από διάφορες κλινικές μελέτες που πραγματοποίησαν.⁵⁵ Τα παιδιά με ΑΔΣ μπορεί να έχουν ποικίλες δυσλειτουργίες.

Ο πρώτος τύπος περιλαμβάνει παιδιά με καλύτερη αδρή κινητικότητα σε σύγκριση με τις λεπτές κινήσεις, μολονότι και τα δύο είδη κινήσεων βρίσκονται κάτω των φυσιολογικών ορίων, ενώ η στατική ισορροπία και οι οπτικοαισθητηριακές ικανότητες είναι εντός των φυσιολογικών ορίων.

Τα παιδιά του δεύτερου τύπου συγκεντρώνουν υψηλά σκορ στις μετρήσεις για την ταχύτητα και την επιδεξιότητα του άνω άκρου, αλλά επιδεικνύουν φτωχή απόδοση στις μετρήσεις των κιναισθητικών ικανοτήτων (ακρίβεια στην διακριτική κίνηση και θέση των άνω άκρων) και ισορροπίας.

Τα παιδιά του τρίτου τύπου επιδεικνύουν τη μεγαλύτερη από όλους τους άλλους τύπους κινητική εμπλοκή και είναι ο μόνος τύπος που έχει δυσκολία τόσο με τις κιναισθητικές όσο και με τις οπτικές ικανότητες.

Όσον αφορά τα παιδιά του τέταρτου τύπου, τα καταφέρνουν καλά στις κιναισθητικές δραστηριότητες, αλλά επιδεικνύουν φτωχή απόδοση σε θέματα που απαιτούν οπτικές ικανότητες και επιδεξιότητες. Τέλος, τα παιδιά του πέμπτου τύπου επιδεικνύουν φτωχή απόδοση στις μετρήσεις της ταχύτητας του τρεξίματος και ευκινησίας, όμως αποδίδουν πιο καλά σε θέματα που έχουν σχέση με οπτικοαισθητηριακές ικανότητες.

Η ανάπτυξη διαφορετικών συστημάτων ταξινόμησης για τις ΑΔΣ μπορεί να έχει επηρεαστεί από το σχεδιασμό των κινητικών τεστ. Για παράδειγμα, ερωτήματα που εξετάζουν μια κινητική ικανότητα (π.χ. ικανότητα να πετάει τη μπάλα, δεν μπορεί να διαχωριστεί από την οπτικοκινητική ικανότητα). Επιπλέον, ένα τεστ μπορεί να έχει μια υπερβολική αναπαραγωγή μιας ικανότητας που μπορεί να επηρεάσει άδικα την απόδοση του παιδιού στο τεστ. Για παράδειγμα αν έχουμε μεγαλύτερο αριθμό ερωτημάτων για την εξέταση της αδρής κινητικότητας σε σύγκριση με αυτά για την εκτέλεση των λεπτών κινήσεων, τότε μπορεί να επηρεαστεί το σκορ ενός παιδιού είτε αρνητικά είτε θετικά, ανάλογα με τις δυνατότητες και τις αδυναμίες του παιδιού.\

Μία άλλη δυσκολία που αναδεικνύεται από τη βιβλιογραφία των Α.Δ.Σ. είναι η έλλειψη κριτηρίων καθορισμού αυτών. Ο Geuze και οι συνεργάτες του, μετά από ανασκόπηση 164 δημοσιεύσεων, που είχαν ως αντικείμενο μελέτης τις Α.Δ.Σ. βρήκε ότι μόνο το 60% αυτών των ερευνών είχαν αντικειμενικά κριτήρια καθορισμού. Βασιζόμενοι σε αυτή τη διαπίστωση, ο Geuze και οι συνεργάτες του υποστήριξαν ότι ένα παιδί που βαθμολογείται κάτω του 15% στα τυποποιημένα τεστ κινητικών ικανοτήτων και έχει δείκτη νοημοσύνης IQ κάτω από 69, πληρεί τα προσόντα για να διαγνωστεί με Α.Δ.Σ. Ένα άλλο πρόβλημα είναι η ασυνέπεια μεταξύ των διαφόρων τυποποιημένων τεστ μέτρησης της κινητικότητας για να αναγνωρίσουμε τα παιδιά με Α.Δ.Σ. Μια άλλη δυσκολία στη ταξινόμηση των παιδιών με Α.Δ.Σ. είναι η εμπλοκή και άλλων δυσλειτουργιών. Για παράδειγμα, περίπου το 41% των παιδιών με διαταραχή ελλειμματικής προσοχής – υπερκινητικότητας (ADHD), το 56% των παιδιών με μαθησιακών διαταραχές, το 29 – 33% των παιδιών με προβλήματα συντονισμού, το 75% με μαθησιακές διαταραχές και ADHD, το 20% με μαθησιακές διαταραχές και προβλήματα αντίληψης και τα παιδιά με σύνδρομο ASPERGER έχουν επίσης Α.Δ.Σ. Ένα άλλο στοιχείο που κάνει το πλάνο της ταξινόμησης πολύπλοκότερο είναι ο όρος «Α.Δ.Σ.» για τον οποίο δεν υπάρχει αναγνωρισμένη οργανική εγκεφαλική βλάβη και ο όρος «απραξία», που είναι αποτέλεσμα αναγνωρισμένης εγκεφαλικής βλάβης. Οι δύο αυτοί όροι όμως χρησιμοποιούνται χωρίς καμία διάκριση εναλλακτικά.

4.4. Χαρακτηριστικά των Α.Δ.Σ.

Τα παιδιά με Α.Δ.Σ. μπορεί να έχουν ποικίλες δυσλειτουργίες, οι οποίες μπορούν να διακριθούν σε αυτές της:

- ✓ Αδρής κινητικότητας
- ✓ Λεπτής κινητικότητας
- ✓ Ψυχοκοινωνικότητας

Αδρή κινητικότητα: πολλά παιδιά με Α.Δ.Σ. έχουν ήπια νευρολογικά ευρήματα, όπως υποτονία, παραμονή των αρχέγονων αντανακλαστικών και ανώριμες συναισθηματικές αντιδράσεις που εμπλέκονται στην ανάπτυξη της αδρής κινητικότητας. Αυτά τα παιδιά παρουσιάζουν ένα αδέξιο τύπο τρεξίματος, πέφτουν συχνά, ρίχνουν αντικείμενα, έχουν δυσκολία στο να μιμηθούν θέσεις του σώματος και ακολουθούν κινητικές εντολές 2 -3 βημάτων. Εξαιτίας των αδρών κινητικών προβλημάτων, τα παιδιά με Α.Δ.Σ. εκτελούν επίσης ανεπαρκώς αθλητικές δραστηριότητες, πιθανόν λόγω της καθυστερημένης αντίδρασής τους και των χρόνων κίνησής τους. Η περιορισμένη συμμετοχή τους στα αθλήματα, μπορεί με τη σειρά της να οδηγήσει σε ελαττωμένη μυϊκή δύναμη.

Λεπτή κινητικότητα: η δυσκολία στη γραφή ή τη σχεδίαση είναι το πρώτο αναγνωριστικό σημάδι της ύπαρξης προβλήματος στη λεπτή κινητικότητα και είναι το πιο συχνά αναφερόμενο κινητικό πρόβλημα που βιώνουν τα παιδιά με Α.Δ.Σ. Τα παιδιά αυτά έχουν συχνά δυσκολία στο σχεδιασμό και την εκτέλεση κι άλλων λεπτών κινήσεων, όπως στη σύλληψη και την ένδυση.

Ψυχοκοινωνικότητα: Τα παιδιά με Α.Δ.Σ. ίσως να αντιμετωπίζουν προβλήματα που δεν περιορίζονται στα στενά πλαίσια της αδρής και λεπτής κινητικότητας. Έτσι, τα παιδιά αυτά είναι πολύ πιθανό να αντιμετωπίζουν ψυχοκοινωνικά προβλήματα στο σχολείο. Επίσης μπορεί να έχουν μαθησιακές διαταραχές ή προβλήματα ανάγνωσης και μπορεί να βρίσκονται σε μεγαλύτερο κίνδυνο, να διαθέτουν δηλ. μικρότερου βαθμού εξυπνάδα. Μπορεί να δραστηριοποιούνται στη τάξη πιο πολύ συγκριτικά με τα άλλα παιδιά, μπορεί να είναι ο «γελωτοποιός» της τάξης και

μπορεί να εκφράζουν λιγότερη κοινωνική επιθυμία στο να κερδίσουν την αναγνώριση και να αποκτήσουν φίλους.

Οι έφηβοι με Α.Δ.Σ διαπιστώθηκε ότι έχουν λιγότερους φίλους, περισσότερο ανεπτυγμένα αισθήματα χαμηλής αυτοεκτίμησης και περισσότερο άγχος συγκριτικά με τους συνομηλίκους τους χωρίς Α.Δ.Σ και με μικρότερης ηλικίας παιδιά με Α.Δ.Σ.

ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

5. ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ

5.1. Σκοπός της έρευνας

Αυτή η έρευνα έχει στόχο να προσδιορίσει κατά πόσο η νοητική υστέρηση μπορεί να επηρεάσει την αδρή κινητικότητα των κάτω άκρων σε άτομα με χαμηλό δείκτη νοημοσύνης όχι όμως και με διεγνωσμένα συνοδά προβλήματα. Έγινε προσπάθεια να καταγραφεί όσο το δυνατόν καλύτερα η οποιαδήποτε τυχόν ύπαρξη διαταραχής / δυσλειτουργίας σε επίπεδο κινητικότητα σε αυτά τα άτομα εξαιτίας της νοητικής υστέρησης τόσο με ποσοτικά όσο και με ποιοτικά κριτήρια.

5.2. Θεραπευτικό κέντρο διεξαγωγής μελέτης

Η έρευνα πραγματοποιήθηκε στο φυσιοθεραπευτήριο του Αγίου Παντελεήμονα για άτομα με νευροκινητικές διαταραχές. Ο χώρος πληρεί όλες τις προϋποθέσεις για τη διεξαγωγή των τεστ GMFM και GMPM.

5.3. Εργαλεία μέτρησης

Χρησιμοποιήθηκαν τα τεστ GMFM και GMPM, που είναι μέθοδοι μέτρηση της αδρής κινητικότητας ως προς την ποσότητα το πρώτο και ως προς την ποιότητα το δεύτερο. Χρησιμοποιήθηκαν οι δύο τελευταίες κατηγορίες των τεστ που αφορούν την όρθια θέση, το περπάτημα, το τρέξιμο και το άλμα. Πριν από την εκτέλεση των τεστ ενημερώθηκαν οι γονείς και τα παιδιά για το GMFM και GMPM.

5.3.1. GMFM

Πολλοί ερευνητές ασχολήθηκαν και δημιούργησαν τεστ μέτρησης της αδρής και λεπτής κινητικότητας, ώστε να παρέχουν ποσοστοποίηση του βαθμού της σωματικής αναπηρίας, αλλά και να μετρούν μεταβολές της λειτουργίας σε βάθος χρόνου, κρίνοντας έτσι και την αποτελεσματικότητα ή όχι των θεραπευτικών μεθόδων.

Η μέτρηση της αδρής κινητικότητας για τα παιδιά με ΕΠ πρέπει να βασιστεί στη φυσιολογική κινητική λειτουργία, ώστε να πιάνει την ωρίμανση που έρχεται φυσικά, ενώ την ίδια ώρα θα είναι ευαίσθητη προς τις ειδικές ανεπάρκειες που προέρχονται από την ΕΠ. Τα ορόσημα της φυσιολογικής εξέλιξης της αδρής κινητικότητας έχουν καταγραφεί καλά στη βιβλιογραφία και αποτελούν τη βάση για τις πέντε κατηγορίες του GMFM.

Η ΕΓΚΥΡΟΤΗΤΑ ΤΟΥ ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΟΥ

Την πιλοτική εξέταση του GMFM ανέλαβαν οι θεραπευτές από το Πρόγραμμα Εξελικτική Αποκατάστασης Παιδιών στα νοσοκομεία Chedoke-McMaster Hospital in Hamilton, Ontario και από το κέντρο αποκατάστασης Hugh MacMilan Rehabilitation στο Τορόντο. Το τεστ μεταξύ των άλλων σταθμίστηκε ως προς την εγκυρότητά του, δηλαδή τη δυνατότητα να ανταποκρίνεται στην πραγματική μεταβολή όταν υπάρχει ή να είναι σταθερό όταν δεν υπάρχει μεταβολή, και ως προς την αξιοπιστία του, δηλαδή την ικανότητα του να δίνει συνεπείς απαντήσεις ή βαθμούς όταν χρησιμοποιείται επαναλαμβανόμενα με «σταθερά» άτομα.

Η σχεδίαση της απόδειξης εγκυρότητας του Τεστ αφορούσε τη δυνατότητά του να ανιχνεύσει αλλαγές στην αδρή κινητική λειτουργία και δε σχεδιάστηκε για να αξιολογεί καμία συγκεκριμένη θεραπεία.

Η ΚΑΤΑΣΚΕΥΗ ΤΟΥ ΤΕΣΤ

Η ΕΠΙΛΟΓΗ ΤΩΝ ΕΡΩΤΗΣΕΩΝ

Η αναθεωρημένη μορφή του GMFM συμπεριλαμβάνει 88 ερωτήσεις. Βασίστηκε στη βιβλιογραφία και την κρίση των κλινικών επιστημόνων από τα συμμετέχοντα κέντρα, ενώ μερικές ερωτήσεις προέρχονται από την αξιολόγηση του κινητικού ελέγχου. Συμπεριλήφθηκαν ερωτήσεις που κρίθηκαν μετρήσιμες κλινικά σημαντικές και έχουν τη δυνατότητα να δείξουν μεταβολή στη λειτουργία σε παιδιά που παρακολουθούνται σε κέντρα θεραπείας παιδιών. Όλες οι ερωτήσεις μπορούν συνήθως να εκτελεστούν από ένα παιδί πέντε ετών με κανονικές κινητικές ικανότητες. Επειδή οι θεραπευτικοί στόχοι είναι γενικότερα η ανάπτυξη της δυνατότητας του παιδιού για μεγαλύτερη ανεξαρτησία, θεωρήθηκε σημαντικό να καθορισθεί εάν το παιδί μπορεί μόνο του να εκτελέσει κάποια άσκηση, χωρίς «άμεση» βοήθεια από κάποιον άλλον.

Προς διευκόλυνση της χρήσης του, οι ερωτήσεις ομαδοποιήθηκαν στην κλίμακα αξιολόγησης βάσεις της εξεταζόμενης θέσης και τοποθετήθηκαν σε εξελικτική σειρά, όπως κρίθηκε κλινικά. Για το σκοπό της βαθμολόγησης, οι ερωτήσεις αθροίστηκαν για να αντιπροσωπεύουν πέντε ξεχωριστές κατηγορίες της κινητικής λειτουργίας.

Οι ερωτήσεις πρηνής και ύπτιας θέσης συνδυάστηκαν για να αντιπροσωπεύουν την οριζόντια θέση και το ρολάρισμα, ενώ της τετραποδικής και γονατιστής για το έρπισμα και το γονάτισμα. Οι ερωτήσεις για την καθιστή και την όρθια θέση υπολογίζονται κεχωριστά. Οι ερωτήσεις για το περπάτημα, τρέξιμο και σκαρφάλωμα σκάλας αντιπροσωπεύουν την κατηγορία περπάτημα, τρέξιμο και άλμα.

Όνομα : _____

Φύλο : _____

Ηλικία : _____

Διάγνωση : _____

Έτος εισαγωγής στο ίδρυμα : _____

Πρόγραμμα [είδος & συχνότητα] : _____

Άσκηση	GMF M	Αντίληψη	GMP M	Βαθμολόγηση χαρακτηριστικών				
				Ανεξάρτητη Κίνηση	Ευθυγράμμιση	Συντονισμός	Σταθερότητα	Μεταφορά Βάρους
Στο πάτωμα: έλκεται στην όρθια θέση πάνω σε ένα μεγάλο πάγκο	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία						
Όρθια θέση: Στέκεται για 3'' χωρίς τη βοήθεια των χεριών	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία						
Όρθια θέση: Σηκώνει το ΔΕ πόδι για 3'' κρατώντας με το ένα χέρι ένα μεγάλο πάγκο	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία	0. 1. 2. 3.					
Όρθια θέση: Σηκώνει το ΑΡ πόδι για 3'' κρατώντας με το ένα χέρι ένα μεγάλο πάγκο	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία	0. 1. 2. 3.					
Όρθια θέση: στέκεται για 20'' χωρίς τη βοήθεια των χεριών	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία						
Όρθια θέση: σηκώνει το ΔΕ πόδι για 10'' χωρίς τη βοήθεια των χεριών	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία						
Όρθια θέση: σηκώνει το ΑΡ πόδι για 10'' χωρίς τη βοήθεια των χεριών	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία						
Καθιστός σε μικρό скаμνάκι: σηκώνεται όρθιος χωρίς τη βοήθεια των χεριών	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία						
Στα γόνατα: Σηκώνεται όρθιος μέσω ΔΕ ημικαθίσματος χωρίς τη βοήθεια των χεριών	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία	0. 1. 2. 3.					
Στα γόνατα: Σηκώνεται όρθιος μέσω ΑΡ ημικαθίσματος χωρίς τη βοήθεια των χεριών	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία	0. 1. 2. 3.					

Άσκηση	GMF M	Αντίληψη	GMP M	Βαθμολόγηση χαρακτηριστικών				
				Ανεξάρτη η Κίνηση	Ευθυ- γράμμιση	Συντο- νισμός	Σταθερό- τητα	Μεταφορά Βάρους
Όρθια θέση: χαμηλώνει στη εδραία θέση με έλεγχο και χωρίς τη βοήθεια των χεριών	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία	0. 1. 2. 3.					
Όρθια θέση: καταφέρνει να κάτσει οκλαδόν χωρίς τη βοήθεια των χεριών	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία						
Όρθια θέση: σηκώνει ένα αντικείμενο απ' το πάτωμα και επιστρέφει στην όρθια θέση (χωρίς τη βοήθεια των χεριών)	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία						
Όρθια θέση: δύο χέρια κάνει 5 βήματα προς τα δεξιά	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία	0. 1. 2. 3.					
Όρθια θέση: δύο χέρια κάνει 5 βήματα προς τα αριστερά	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία	0. 1. 2. 3.					
Όρθια θέση: κρατημένος από τα δύο χέρια κάνει 10 βήματα μπροστά	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία						
Όρθια θέση: κρατημένος από το ένα χέρι κάνει 10 βήματα μπροστά	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία						
Όρθια θέση: κάνει 10 βήματα μπροστά	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία	0. 1. 2. 3.					
Όρθια θέση: κάνει 10 βήματα πίσω	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία	0. 1. 2. 3.					
Όρθια θέση: κάνει 10 βήματα μπροστά, γυρίζει 180° και επιστρέφει	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία						

Όρθια θέση: κάνει 10 βήματα μπροστά και κρατάει ένα μεγάλο αντικείμενο	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία						
Άσκηση	GMF M	Αντίληψη	GMP M	Βαθμολόγηση χαρακτηριστικών				
				Ανεξάρτητη Κίνηση	Ευθυ- γράμμιση	Συντο- νισμός	Σταθερό- τητα	Μεταφορά Βάρους
Όρθια θέση: κάνει 10 εναλλασσόμενα βήματα μπροστά σε παράλληλες γραμμές 20εκ	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία						
Όρθια θέση: κάνει 10 εναλλασσόμενα βήματα μπροστά σε παράλληλες γραμμές πλάτους 3/4 ιντσών	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία						
Όρθια θέση: περνάει εμπόδιο στο επίπεδο του γόνατος με το ΔΕ πόδι μπροστά	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία						
Όρθια θέση: περνάει εμπόδιο στο επίπεδο του γόνατος με το ΑΡ πόδι μπροστά	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία						
Όρθια θέση: τρέχει απόσταση 10m και επιστρέφει	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία						
Όρθια θέση: στο ΑΡ πόδι αναπηδά 10 φορές μέσα σε στεφάνι 24 ιντσών	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία	0. 1. 2. 3.					
Όρθια θέση: στο ΔΕ πόδι αναπηδά 10 φορές μέσα σε στεφάνι 24 ιντσών	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία	0. 1. 2. 3.					
Πηδά 30cm μπροστά με τα δύο πόδια ταυτόχρονα	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία						
Πηδά 30cm ψηλά με τα δύο πόδια ταυτόχρονα	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία						
Όρθια θέση: κλωτσάει μπάλα με το ΑΡ πόδι	0. 1. 2. 3.	Λεκτικά Επίδειξη Κιναισθησία						
Όρθια θέση: κλωτσάει	0. 1.	Λεκτικά						

μπάλα με το ΔΕ πόδι	2.	3.	Επίδειξη Κινησθησία							
Όρθια θέση: κρατώντας μία μπάρα ανεβαίνει 4 σκαλιά εναλλάσσοντας τα πόδια	0.	1.	Λεκτικά							
	2.	3.	Επίδειξη Κινησθησία							
Άσκηση	GMF	M	Αντίληψη	GMP	M	Βαθμολόγηση χαρακτηριστικών				
						Ανεξάρτητη Κίνηση	Ευθυ- γράμμιση	Συντο- νισμός	Σταθερό- τητα	Μεταφορά Βάρους
Όρθια θέση: κατεβαίνει 4 σκαλιά εναλλάσσοντας τα πόδια, κρατώντας μια μπάρα	0.	1.	Λεκτικά							
	2.	3.	Επίδειξη Κινησθησία							
Όρθια θέση: ανεβαίνει 4 σκαλιά	0.	1.	Λεκτικά							
	2.	3.	Επίδειξη Κινησθησία							
Όρθια θέση: κατεβαίνει 4 σκαλιά	0.	1.	Λεκτικά							
	2.	3.	Επίδειξη Κινησθησία							
Όρθια θέση: σε ένα σκαλί 30cm πηδάει κάτω με τα δύο πόδια ταυτόχρονα	0.	1.	Λεκτικά							
	2.	3.	Επίδειξη Κινησθησία							

ΤΑ ΠΡΟΣΩΝΤΑ ΤΩΝ ΕΞΕΤΑΣΤΩΝ

Το GMFM και το GMPM πρέπει να χορηγούνται από παιδιατρικούς φυσιοθεραπευτές και εργοθεραπευτές που έχουν εμπειρία στη θεραπεία παιδιών με νευροκινητική δυσλειτουργία. Οι χρήστες θα πρέπει να γνωρίζουν καλά τις οδηγίες χορήγησης πριν επιχειρήσουν την αξιολόγηση παιδιού για να εξασφαλίσουν ακρίβεια και συνέπεια. Αν και κάποια επιμορφωτικά σεμινάρια μπορούν να βοηθήσουν στην χορήγηση του τεστ, δεν είναι απαραίτητα. Ωστόσο τα αποτελέσματα από την αξιολόγηση των εκπαιδευτικών εργαστηρίων έχουν δείξει ότι οι συμμετέχοντες βελτιώνουν σημαντικά τη συμφωνία βαθμολόγησής τους με τη βιντεοκασέτα – κριτήριο που ακολουθεί την εκπαίδευση. Τουλάχιστον δύο παιδιά θα πρέπει να εξεταστούν σαν πρακτική άσκηση πριν από την χρήση του Τεστ για κλινική αξιολόγηση.

ΧΟΡΗΓΗΣΗ ΚΑΙ ΒΑΘΜΟΛΟΓΗΣΗ ΤΟΥ GMFM

Το GMFM κατασκευάστηκε για χρήση τόσο σε κλινικές όσο και ερευνητικές συνθήκες. Μετράει τη μεταβολή στην αδρή κινητικότητα ποσοτικά στο χρόνο σε παιδιά με ΕΠ. Περιλαμβάνει 88 ερωτήσεις σε 5 διαφορετικές κατηγορίες της αδρής κινητικής λειτουργίας.

A: Οριζόντια θέση και Ρολλάρισμα

B: Εδραία θέση

Γ: Όρθια θέση

Δ: Περπάτημα, τρέξιμο και άλμα

Αναμένεται ότι ένα παιδί 5 ετών με κανονική αδρή κινητικότητα, μπορεί να εκτελέσει και τις 88 ερωτήσεις. Οι οδηγίες που περιγράφουν τον τρόπο και τη μέθοδο που δίνονται οι ερωτήσεις καθώς και το φύλλο αξιολόγησης του GMFM είναι απαραίτητα για την χορήγηση αυτού του τεστ.

ΒΑΘΜΟΛΟΓΗΣΗ

Η βαθμολόγηση της κάθε ερώτησης του GMFM γίνεται με βάση την κλίμακα Likert των 4 βαθμίδων. Βαθμοί από το 0 έως το 3 μπαίνουν βάσει των 4 κατηγοριών:

0: δεν αρχίζει

1: αρχίζει (λιγότερο του 10% της άσκησης)

2: εκτελεί μερικώς (από το 10% της άσκησης έως λιγότερο του 100% της άσκησης)

3: εκτελεί – ολοκληρώνει

Οι οδηγίες για τη χορήγηση του τεστ και τη βαθμολόγηση περιέχουν σαφείς ορισμούς της μερικής και ολοκληρωμένης εκτέλεσης της κάθε ερώτησης και είναι απαραίτητες για τη σωστή χορήγηση και βαθμολόγηση. Ένα φυλλάδιο έξι σελίδων χρησιμοποιείται για την καταγραφή των αποτελεσμάτων και τον υπολογισμό του συνολικού βαθμού.

Ο ΥΠΟΛΟΓΙΣΜΟΣ ΤΟΥ ΣΥΝΟΛΙΚΟΥ ΒΑΘΜΟΥ

Η κάθε κατηγορία του τεστ συνεισφέρει το ίδιο στον συνολικό βαθμό. Επομένως η κάθε κατηγορία αθροίζεται και ποσοστοποιείται (βαθμός παιδιού/ μέγιστο βαθμό X100). Ο συνολικός βαθμός βγαίνει υπολογίζοντας το μέσο βαθμό των πέντε κατηγοριών, διαιρούμενος με το 5 ($A+B+Γ+Δ+E/5=Σολ$).

Ο ΥΠΟΛΟΓΙΣΜΟΣ ΕΝΟΣ ΣΥΝΟΛΙΚΟΥ ΒΑΘΜΟΥ ΣΤΟΧΟΥ

Μπορεί επίσης να υπολογισθεί ένας συνολικός βαθμός στόχου. Αυτό είναι χρήσιμο για την αύξηση της αποτελεσματικότητας του Τεστ και για την εστίασή του μόνο στις κατηγορίες όπου αναμένεται να υπάρξει μεταβολή. Για παράδειγμα εάν οι στόχοι μας για ένα παιδί επεκτείνονται έως την κατηγορία της αδρής λειτουργικότητας στην τετραποδική θέση και στα γόνατα, τότε θα βγει ένας συνολικός βαθμός στόχου, υπολογίζοντας το μέσο βαθμό των βαθμών στις τρεις κατηγορίες.

Ο ΧΡΟΝΟΣ ΠΟΥ ΑΠΑΙΤΕΙΤΑΙ

Ο χρόνος που χρειάζεται για να συμπληρωθεί το GMFM είναι περίπου 45-60 λεπτά. Για μερικά παιδιά ίσως χρειαστούν περισσότερες της μίας συνεδρίες. Αν μία ερώτηση έχει ολοκληρωθεί σε μία συνεδρία δεν πρέπει να επανεξετασθεί στην άλλη. Είναι προτιμότερο η αξιολόγηση να συμπληρώνεται σε μία εβδομάδα.

5.3.2. GMPM

Εκτός από το GMFM, η ίδια ομάδα με εκπροσώπους από τη Φυσιοθεραπεία, την κινησιολογία, την ιατρική, την κλινική επιδημιολογία και την βιοστατιστική προχώρησε στην ολοκλήρωση και εγκυροποίηση μιας δεύτερης μέτρησης της ποιότητας της κίνησης σε παιδιά με ΕΠ, την Κλίμακα Μέτρησης της Επίδοσης στην Αδρή Κινητικότητα (GMPM).

Η διάφορα μεταξύ των δύο τεστ είναι ότι το GMFM μετράει τη λειτουργία ή το ποσό μπορεί να κάνει ένα παιδί, ενώ το GMPM μετράει την επίδοση ή το πόσο καλά – ποιοτικά ένα παιδί εκτελεί μία ομάδα των ίδιων λειτουργιών αδρής κινητικότητας. Και οι δύο κλίμακες κατασκευάστηκαν και εγκυροποιήθηκαν ειδικά για χρήση σαν αξιολογικές κλίμακες, δηλαδή για την ικανότητά τους να μετρούν κλινικά σημαντική αλλαγή στο χρόνο.

Για την κατασκευή του GMPM, πέντε χαρακτηριστικά γνωρίσματα της ποιότητας επιλέχθηκαν και καθορίστηκαν λειτουργικά: ευθυγράμμιση, συντονισμός, ανεξάρτητη κίνηση, σταθερότητα και μεταφορά βάρους. Επίσης, 20 ερωτήσεις από το GMFM επιλέχθηκαν να χρησιμοποιηθούν στο GMPM. Οι αριθμοί των ερωτήσεων του GMPM (είναι οι αντίστοιχοι των αριθμών των ερωτήσεων του GMFM). Από αυτές τις 20 ερωτήσεις, οι 3 είναι στατικές και οι 17 δυναμικές.

ΟΙ ΟΡΙΣΜΟΙ ΤΩΝ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΩΝ – ΠΑΡΑΜΕΤΡΟΙ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

1. Η ΕΥΘΥΓΡΑΜΜΙΣΗ

Η προσαρμογή και ρύθμιση των τμημάτων και μερών του σώματος σε σχέση το ένα με το άλλο.

2. ΣΥΝΤΟΝΙΣΜΟΣ

Η ομαλή και ελεγχόμενη χρήση των κινήσεων κατά την παρουσία της δραστηριότητας. Αυτό λαμβάνει υπόψη το χρονισμό, την ταχύτητα, την κατεύθυνση, τη δύναμη και το εύρος.

3. ΑΝΕΞΑΡΤΗΤΗ ΚΙΝΗΣΗ (Διαχωρισμός κινήσεων) μεμονωμένη κίνηση

Η κίνηση ενός τμήματος του σώματος ανεξάρτητα από το άλλο μέρος (δηλ. το ένα άκρο ανεξάρτητα από το άλλο) ή ένα τμήμα του άκρου ή του κορμού ανεξάρτητα από ένα άλλο τμήμα. Κίνηση που συνδυάζει τμήματα διαφορετικών κινητικών προτύπων (δηλ. έκταση του ισχίου με κάμψη του γόνατος).

4. ΣΤΑΘΕΡΟΤΗΤΑ

Η ενεργητική διατήρηση μιας θέσης του σώματος στην παρουσία διαταρακτικών δυνάμεων.

5. ΜΕΤΑΤΟΠΙΣΗ ΤΟΥ ΒΑΡΟΥΣ

Κίνηση που αφορά τη μετατόπιση του κέντρου βάρους του σώματος. Αυτό λαμβάνει υπόψη την ποσότητα και την κατεύθυνση. Αυτή η μετατόπιση μπορεί να συμβεί σε οποιοδήποτε από τα τέσσερα επίπεδα του σώματος (οπίσθια, πλευρικά, πρόσθια, κάθετα) ή σε κάποιον συνδυασμό αυτών.

Η ΧΟΡΗΓΗΣΗ ΤΟΥ GMFM

Το τεστ χορηγείται όπως και το GMFM

ΟΡΟΛΟΓΙΑ

Στο άνω άκρο περιλαμβάνεται και η ωμική ζώνη, ενώ στο κάτω άκρο και η λεκάνη.

ΠΡΟΫΠΟΘΕΣΕΙΣ

Πρέπει να συμπληρώνεται η πλευρά που θα εξετασθεί. Αυτή είναι η πιο επιβαρυνμένη, εκτός και αν το πρόβλημα είναι το ίδιο και για τις δύο πλευρές. Εάν είναι το ίδιο, εξετάζεται η δεξιά πλευρά. Εάν η δυσκολία είναι μεγαλύτερη για το πόδι από τη μία πλευρά και για το χέρι από την αντίθετη, εξετάζουμε την αριστερή πλευρά. Χρησιμοποιούμε την ίδια πλευρά σε μία ακόλουθη εξέταση.

Η δεύτερη προϋπόθεση είναι ότι πρέπει να προηγείται η αξιολόγηση με το GMPM. Οι βαθμολογίες για τις αντίστοιχες ερωτήσεις του GMPM θα μεταφερθούν στο φύλλο βαθμολόγησης της κλίμακας GMPM.

Η ΕΞΕΤΑΣΗ ΤΗΣ ΕΠΙΔΟΣΗΣ

Η επίδοση βαθμολογείται βάση του επιπέδου λειτουργίας που το παιδί επιτυγχάνει στην κλίμακα λειτουργίας. δηλαδή, εάν το παιδί παίρνει (0) σε μία ερώτηση της κλίμακας λειτουργίας, το παιδί δεν εξετάζεται στην κλίμακα επίδοσης για την ερώτηση αυτή. Εάν το παιδί παίρνει (1) σε μία ερώτηση της κλίμακας λειτουργίας, εξετάζεται στην κλίμακα επίδοσης βάση τη περιγραφής του (1) στην κλίμακα λειτουργίας. Το ίδιο αντίστοιχα θα συμβεί για τη βαθμολόγηση με (2) και (3) στο GMPM. Επιτρέπονται τρεις προσπάθειες για κάθε μία από τις ερωτήσεις. Ο βαθμός που δίνεται θα βασίζεται στην επίδοση που παρατηρήθηκε και στις τρεις προσπάθειες. Πρέπει να γίνουν τρεις προσπάθειες για να μπορέσει το παιδί να βαθμολογηθεί με 5.

Βαθμολογούμε το κάθε χαρακτηριστικό κυκλώνοντας τον κατάλληλο αριθμό σε μία κλίμακα από το 1 έως το 5, χρησιμοποιώντας τους πέντε ορισμούς των χαρακτηριστικών και της βαθμολόγησης σαν οδηγό.

Όταν λαμβάνονται υπόψη μερικά τμήματα ή μέρη, βαθμολογούμε το μέσο όρο αυτών. Ο σκοπός της βαθμολόγησης αυτών των γνωρισμάτων είναι να διαφοροποιήσουμε διάφορε ιδιότητες της κινητικής επίδοσης. Για να εγγυηθούμε

ακρίβεια, δεν πρέπει να μπερδεύεται το ένα χαρακτηριστικό με το άλλο. Π.χ. ένα κατά φύση παιδί με «πηγούνι που πετάει» έχει κανονικό έλεγχο στάσης αλλά έχει φτωχή ευθυγράμμιση.

Το περιβάλλον, ο εξοπλισμός, η ένδυση και η συμπεριφορά του παιδιού αξιολογούνται και ρυθμίζονται όπως και το GMPM.

ΚΡΙΤΗΡΙΑ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

- Η παθολογία της κίνησης μπορεί να παρουσιασθεί σε μερικά μέρη του σώματος, ενώ σε άλλα όχι.
- Η παθολογία της κίνησης μπορεί να είναι παρούσα σε μερικές κινήσεις και σε άλλες όχι.
- Η παθολογία της κίνησης μπορεί να είναι παρούσα σε μία προσπάθεια και όχι σε άλλες.
- Με τη βαθμολόγηση από το 1 έως το 3 παθολογία, της κίνησης στο τμήμα του σώματος που αξιολογούμε είναι παρούσα σε όλες τις προσπάθειες.
- Στις στατικές δραστηριότητες αξιολογούμε την παρουσία παθολογίας κατά τη στατική προσαρμογή των μελών του σώματος, την ενεργητική διατήρηση της στάσης καθώς και την ασυμμετρία.

ΓΕΝΙΚΟΣ ΟΔΗΓΟΣ ΒΑΘΜΟΛΟΓΗΣΗΣ

1. Σοβαρή παθολογία κατά τον περισσότερο χρόνο παρουσίασης της δραστηριότητας.
2. Μέτρια παθολογία τον περισσότερο χρόνο, σοβαρή ή ελάχιστη μερικές φορές.
3. Ελάχιστη – ελαφρά παθολογία τον περισσότερο χρόνο. Η παθολογία της κίνησης των τμημάτων του σώματος που αξιολογούνται είναι παρούσα σε όλες τις προσπάθειες. Μέτρια παθολογία πιθανόν μερικές φορές, ποτέ σοβαρή.
4. Τουλάχιστον μία προσπάθεια χωρίς παθολογία στην κίνηση στα μέρη του σώματος που αξιολογούμε. Η παθολογία της κίνησης μπορεί να είναι

παρούσα σε μία ή δύο προσπάθειες και πιθανόν κινητική συμπεριφορά να είναι παρούσα και στις τρεις προσπάθειες.

5. Και οι τρεις προσπάθειες εντός των ορίων του φυσιολογικού. Καμία ένδειξη παθολογίας της κίνησης στα μέρη του σώματος που αξιολογούνται. Ελευθερία και ποικιλία στην κίνηση. Επαρκής φυσιολογική προσπάθεια και χρονισμός.

ΣΥΝΟΛΙΚΗ ΒΑΘΜΟΛΟΓΙΑ

Οι συνολικές βαθμολογίες υπολογίζονται για να δημιουργηθούν 5 ξεχωριστές βαθμολογίες των χαρακτηριστικών και μία συνολική βαθμολογία GMPM. Ένας υψηλός βαθμός δείχνει μία συγκριτικά φυσιολογική κινητική επίδοση.

Για να υπολογισθεί το συνολικό σκορ όσον αφορά την ευθυγράμμιση για παράδειγμα, συγκεντρώνουμε και αθροίζουμε κάθε σκορ που αναφέρεται στην ευθυγράμμιση σε κάθε μεμονωμένη κινητική δραστηριότητα. Το συνολικό αυτό σκορ εκφράζεται σαν ένα ποσοστό του μέγιστου δυνατού σκορ σε σχέση και με τον αριθμό των φορών που το παιδί αξιολογήθηκε πάνω στην ευθυγράμμιση. Αυτή η μέθοδος διασφαλίζει ότι το επίπεδο της κινητικής λειτουργίας ή η ικανότητα να παρουσιάσει το παιδί κινητικές δραστηριότητες δεν επηρεάζει το σκορ όσον αφορά την ποιότητα της εκτέλεσης των συγκεκριμένων αυτών δραστηριοτήτων. Έτσι τα παιδιά χωρίς αναπηρίες, μπορεί να συγκεντρώσουν ένα χαμηλό σκορ όσον αφορά την λειτουργική ικανότητα και ένα υψηλό όσον αφορά την ποιότητα εκτέλεσης. Μεγαλύτερα παιδιά με σοβαρή αναπηρία θα συγκεντρώσουν χαμηλό σκορ και στη λειτουργική ικανότητα και στην ποιότητα εκτέλεσης.

6. ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ GMFM & GMPM

	Όνομα Επώνυμο	Φύλο	Ηλικία (έτη)	Διάγνωση	Σοβαρότητα	Φυσική Αγωγή (έτη)	GMFM	GMPM
1	Δ.Α.	♂	36	Νοητική υστέρηση & διαταραχή προσωπικότητας	Βαριά	6	59,2%	36,2%
2	Κ.Ε.	♀	45	Ψύχωση επί εδάφους Νοητικής υστέρησης	Μέτρια	10	80,5%	27,4%
3	Π.Γ.	♀	41	Νοητική υστέρηση και διαταραχές συμπεριφοράς	Μέτρια	14	54,6%	23,6%
4	Κ.Ε.	♀	47	Νοητική υστέρηση	Βαριά	19	89,9%	28,7%
5	Ν.Ρ.		48	Νοητική υστέρηση	Βαριά	6	69,4%	28,7%
6	Π.Α.		39	Ψυχοκινητική διέγερση – ψύχωση & Νοητική υστέρηση	Μέτρια	14	82,3%	32,3%
7	Κ.Α.	♀	27	Νοητική υστέρηση	Μέτρια	5	81,6%	27,4%
8	Κ.Χ.	♂	24	Νοητική υστέρηση	Μέτρια	1	84,2%	25,8%
9	Δ.Α.	♀	40	Νοητική υστέρηση	Μέτρια	8	84,2%	22,7%
10	Κ.Π.	♀	48	Νοητική υστέρηση, Ψυχωσικές εκδηλώσεις	Μέτρια	19	64,7%	22,7%

Σχόλιο: Τα άτομα αυτά ακολουθούν πρόγραμμα Φυσικής Αγωγής δύο φορές την εβδομάδα και συμμετέχουν σε προγράμματα εργοθεραπείας και δημιουργικής απασχόλησης εάν και εφόσον είναι θετικοί στη συμμετοχή τους σ' αυτά.

7. ΣΧΟΛΙΑ – ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Μέσα από όλη αυτή τη διαδικασία των μετρήσεων των τεστ GMFM και GMPM, είδαμε πιο σφαιρικά και κατανοήσαμε τις κινητικές δυσλειτουργίες των ατόμων με νοητική υστέρηση (N.Y.). Βέβαια, καθ' όλη τη διάρκεια των μετρήσεων συναντήσαμε κάποιες δυσκολίες οι οποίες σχετίζονται με τα ίδια τα άτομα, ως προς τα κίνητρα που έπρεπε να τους δώσουμε για να συνεργαστούν μαζί μας, την κούραση που κάποια ένιωθαν κατά τη διάρκεια των μετρήσεων, όπως επίσης και τη συγκέντρωση της προσοχής τους σε αυτό το οποίο ζητούσαμε να κάνουν.

Παρά τις όποιες δυσκολίες και τους περιορισμούς που συναντήσαμε, μέσα από τα αποτελέσματα που συγκεντρώσαμε, γίνεται κατανοητό σε "γενικές γραμμές", ότι τα άτομα με N.Y. εμφανίζουν διαταραχές στην αδρή κινητικότητα των κάτω άκρων, χωρίς να είναι διεγνωσμένες οι διαταραχές αυτές, ως συνοδό πρόβλημα. Οι διαταραχές είναι εμφανείς στην ποσότητα της κίνησης, μα σε μεγαλύτερο βαθμό στην ποιότητα αυτής.

Μέσα από τη διαδικασία αυτή, των μετρήσεων παρατηρήσαμε, μελετώντας και τα αποτελέσματα ότι ο δείκτης νοημοσύνης των ατόμων αυτών από τη στιγμή που ούτως ή άλλως είναι κατώτερος του φυσιολογικού, δεν έχει πρωτεύοντα ρόλο στις διαταραχές αυτές. Πιο συγκεκριμένα, το άτομο της ομάδας το οποίο έχει την πιο βαριά διεγνωσμένη N.Y. κατάφερε να ανταπεξέλθει με επιτυχία σε όλα τα ερωτήματα, σε αντίθεση με άτομα της ομάδας τα οποία έχουν πιο ελαφριάς μορφής νοητική υστέρηση.

Συγκρίνοντας τα τρία άτομα της ομάδας που έχουν διεγνωσμένη βαριάς μορφής νοητική υστέρηση, αλλά διαφέρουν στα χρόνια διαμονής τους στο ίδρυμα και συμμετοχής τους σε διάφορες δραστηριότητες, οδηγηθήκαμε στα παρακάτω συμπεράσματα:

- ✓ Το άτομο το οποίο νοσηλεύεται στο ίδρυμα τα τελευταία 6 χρόνια και ακολουθούσε πρόγραμμα ειδικής φυσικής αγωγής και εργοθεραπείας ήδη, πριν την εισαγωγή του στο ίδρυμα, εμφάνισε καλύτερη ποιότητα κίνησης συγκριτικά με τα άλλα δύο άτομα.

- ✓ Το δεύτερο άτομο με βαριά N.Y., το οποίο ζει στο ίδρυμα τα τελευταία 29 χρόνια της ζωής του και ακολουθεί τα προγράμματα άθλησης και δημιουργικής απασχόλησης του ιδρύματος, εμφάνισε σχετικά καλή ποιότητα κίνησης.
- ✓ Ενώ το τρίτο άτομο το οποίο ζει στο ίδρυμα τον τελευταίο χρόνο της ζωής του, μόλις δηλαδή ένα χρόνο, αλλά πριν εισαχθεί στο ίδρυμα δεν ακολουθούσε κάποιο πρόγραμμα δραστηριοτήτων, εμφανίζει πολύ χαμηλά ποσοστά στην ποιότητα της κίνησης

Έτσι οδηγούμαστε στο συμπέρασμα, ότι δεν παίζουν ρόλο μόνο τα χρόνια που τα άτομα ζουν στο ίδρυμα αλλά και οι δραστηριότητες και τα εκπαιδευτικά προγράμματα που ακολουθούν.

Η συμμετοχή σε κάποιο πρόγραμμα βέβαια, δε γίνεται καταναγκαστικά, πράγμα το οποίο κάνει πολυπλοκότερη την κατάσταση, γιατί τα άτομα με βαριά N.Y. τα οποία μπορεί να εμφανίζουν παράλληλα κάποιες ψυχωσικές διαταραχές ή διαταραχές της συμπεριφοράς και της προσωπικότητάς τους, είναι πολύ συχνά αρνητικά στο να συμμετάσχουν σε οποιουδήποτε είδους δραστηριότητα.

Πιο αναλυτικά, δύο άτομα τα οποία ζουν στο ίδρυμα για 14 ολόκληρα χρόνια, εμφανίζουν διαφορετική ποιότητα κίνησης αν και η ποσότητα είναι ίδια, λόγω του ότι ένα άτομο από τα δύο εμφανίζει διαταραχές στη συμπεριφορά και τις περισσότερες φορές αρνείται να συμμετέχει στις δραστηριότητες της υπόλοιπης ομάδας. Το δεύτερο άτομο το οποίο εμφανίζει μια ψυχοκινητική διέγερση σε συνδυασμό με τη νοητική υστέρηση, συμμετέχει σε όλες τις δραστηριότητες και εμφανίζει κατά 8% περίπου καλύτερη ποιότητα κίνησης.

Όλα τα παραπάνω, είναι σχόλια και συμπεράσματα με βάση τις δικές μας μετρήσεις σε μια ομάδα 10 ενήλικων ατόμων με N.Y. που ζουν στο ίδρυμα. Σύμφωνα και με τη βιβλιογραφική μας ανασκόπηση, κατανοήσαμε ότι η ύπαρξη διαταραχών της αδρής κινητικότητας στα άτομα με N.Y., οφείλεται στη μειωμένη εισροή αισθητικών ερεθισμάτων, οπτικών, ακουστικών, απτικών, αιθουσέων και ιδιοδεκτικών. Ερεθίσματα τα οποία έχουν καθοριστική σημασία στη διαδικασία εκμάθησης της κίνησης, δίνοντας ανατροφοδότηση για την

ακρίβεια της εκτέλεσης της κίνησης. Άλλωστε, ένα άτομο με ελλιπή αισθητικότητα έχει μειωμένη ικανότητα για εκμάθηση και παραγωγή φυσιολογικής κίνησης.

Κάποιοι επιπλέον λόγοι στους οποίους οφείλεται η ύπαρξη των διαταραχών αυτών στην κίνηση είναι οι παρακάτω :

- ✓ Μειωμένη κιναισθητική ικανότητα
- ✓ Τάση μιμητισμού λάθος κινητικών προτύπων
- ✓ Απουσία στερεογνωσίας
- ✓ Έλλειψη της συνέργειας των μυών και συντονισμού των κινήσεων
- ✓ Μειωμένη αντανακλαστική ικανότητα
- ✓ Πιθανή έλλειψη τελικού σκοπού της κίνησης, αλλά και σε ύπαρξη σκοπού, απουσία οργάνωσης της κίνησης

Όπως είπε και ο Αριστοτέλης : «Η αρχή της κίνησης είναι το αντικείμενο επιδίωξης ή αποφυγής στη σφαίρα της δράσης.»

Όλα τα παραπάνω σχόλια και συμπεράσματα χρήζουν περαιτέρω έρευνας και μελέτης.

ΕΠΙΛΟΓΟΣ

Στο τέλος αυτής της προσπάθειας, θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε όλα τα άτομα, που έλαβαν μέρος στις μετρήσεις αυτές, για τη συνεργασία τους, διότι μας έδωσαν τη δυνατότητα να γνωρίσουμε τις αδυναμίες, μα πάνω απ' όλα τις δυνατότητές τους και να συνεργαστούμε μαζί τους σε πραγματικές συνθήκες, χωρίς να περιοριστούμε στις υποθέσεις και τη θεωρία. Μέσα από την επαφή μας με τα άτομα αυτά, συνειδητοποιήσαμε ακόμη περισσότερο πόσο πιο σωστοί και ευσυνείδητοι ως επαγγελματίες πρέπει να γίνουμε απέναντι σε αυτά τα άτομα και ο μόνος στόχος μας όταν ασχολούμαστε με άτομα που εμφανίζουν νοητική υστέρηση είναι « ΤΑ ΙΔΙΑ ΤΑ ΑΤΟΜΑ ΚΑΙ ΟΧΙ Η ΔΙΑΦΟΡΕΤΙΚΟΤΗΤΑ ΤΟΥΣ»

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

ΕΛΛΗΝΙΚΑ ΒΙΒΛΙΑ

- ∞ Α.Α. Βιδάλης
Επίκαιρα Κλινικά Θέματα Νευροεπιστημών
Σύγχρονες Εκδόσεις
Θεσσαλονίκη 2002
- ∞ Μαρία Τζουριάδου
Παιδιά με ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες μια Ψυχοπαιδαγωγική προσέγγιση
Εκδόσεις . Προμηθεύς
- ∞ Α.Γεωργιάδου, Καθηγήτρια εφαρμογών
Θέματα ειδικής φυσικής αγωγής
Α.Τ.Ε.Ι Θεσσαλονίκης, Τμήμα φυσικοθεραπείας, 2004
- ∞ Νικόλαου Μάνου – Κρ. Χριστιανόπουλου
Βασικά στοιχεία κλινικής ψυχιατρικής
University Studio
- ∞ Από μετάφραση .Τσιμπούκη
Η αγωγή των αποκλινόντων παιδών
Αθήνα, 1973.
- ∞ Α.Π. Γεωργιάδη Κλινικού Ψυχολόγου
Το πρόβλημα της πνευματικής καθυστέρησης.
- ∞ Στυλιανός Κ. Ρόσμπογλου, Καθηγητής εφαρμογών φυσικοθεραπείας
Φυσικοθεραπεία σε παθήσεις – κακώσεις Κεντρικού Νευρικού Συστήματος
Θεσσαλονίκη 2002

ΞΕΝΑ ΒΙΒΛΙΑ

- ∞ L.Stark,M.D.
Neurological Control Systems, Studies in Bioengineering
Plenum press
New York 1968
- ∞ Roger A. Gorski and Richard E. Whalen
Brain and Behaviour, the brain and gonadal function
Volume 3
University of California
Los Angeles 1966

ΣΕΛΙΔΕΣ ΣΤΟ ΔΙΑΔΙΚΤΥΟ

- ∞ www3.who.int/icf/training/icf.ppt
- ∞ www.ikpa.gr
- ∞ www.mdac.info (mental disability advocacy center)
- ∞ www.encarta.msn.com
- ∞ www.disabilitycure.org

ΑΡΘΡΑ

1. Hesinger N. Robert, Jones T. Eric (1982), Developmental orthopaedics 1: the lower limb, Developmental Medicine Child Neurology
2. Long Martyn (2004), Developmental coordination disorder
3. Barnhart C Robert, Davenport Jo Mary, Epps B. Susan (2003) Nordquist M. Vey, Developmental coordination disorder, Physical Therapy, Vol.83, No.8 Aug.

ΑΛΕΞΑΝΔΡΕΙΟ
ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗΣ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

ΘΕΜΑ:
**ΟΙ ΑΠΟΚΛΙΣΕΙΣ ΤΗΣ ΑΔΡΗΣ ΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑΣ
ΤΩΝ ΚΑΤΩ ΑΚΡΩΝ ΩΣ ΣΥΝΟΔΟ, ΜΗ ΔΙΑΓΝΩΣΜΕΝΟ
ΠΡΟΒΛΗΜΑ ΣΕ ΕΝΗΛΙΚΑ ΑΤΟΜΑ
ΜΕ ΝΟΗΤΙΚΗ ΥΣΤΕΡΗΣΗ**



Εισηγήτρια:
ΓΕΩΡΓΙΑΔΟΥ ΑΘΗΝΑ

Σπουδάστριες:
**ΑΝΤΩΝΑΚΗ ΑΙΚΑΤΕΡΙΝΗ
ΓΡΗΓΟΡΙΑΔΟΥ - ΜΑΘΙΑ ΓΕΩΡΓΙΑ**

ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗ 2007

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΠΡΟΛΟΓΟΣ.....	1
ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....	2

ΓΕΝΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1 : ΝΟΗΤΙΚΗ ΥΣΤΕΡΗΣΗ

1.1 Ιστορική αναδρομή.....	3
1.2 Δυσκολίες ορισμού.....	4
1.3 Ορισμός.....	5
1.4 Κατηγορίες νοητικής καθυστέρησης.....	10
1.5 Συχνότητα νοητικής καθυστέρησης.....	41

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2 : ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΗ ΚΙΝΗΣΗ

2.1 Η ανάπτυξη της φυσιολογικής κίνησης.....	45
2.2 Ορισμός της αδρή κινητικότητας.....	49
2.3 Ανάπτυξη αδρών κινητικών ικανοτήτων.....	49

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3 : ΜΗΧΑΝΙΚΗ ΚΑΤΑΣΚΕΥΗ ΚΑΤΩ ΑΚΡΟΥ &ΚΥΚΛΟΣ ΒΑΔΙΣΗΣ

3.1 Μηχανική κατασκευή του κάτω άκρου.....	52
3.2 Η ανάπτυξη του κάτω άκρου.....	53
3.3 Ανάλυση της ανθρώπινης βάδισης (κύκλος βάδισης)....	55

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4 : ΑΝΑΠΤΥΞΙΑΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΣΥΝΤΟΝΙΣΜΟΥ

4.1. Ορισμός.....	60
4.2 Αιτιολογία.....	61
4.3 Ταξινόμηση Α.Δ.Σ.....	64
4.4 Χαρακτηριστικά των Α.Δ.Σ.....	66

ΕΙΔΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5 : ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ

5.1 Σκοπός της έρευνας.....	68
5.2 Θεραπευτικό κέντρο διεξαγωγής μελέτης.....	68
5.3 Εργαλεία μέτρησης.....	68
5.3.1 GMFM.....	69
5.3.2 GMPM.....	78

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6 : ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ GMFM & GMPM

.....	83
--------------	-----------

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7 : ΣΧΟΛΙΑ & ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

.....	84
--------------	-----------

ΕΠΙΛΟΓΟΣ.....	87
----------------------	-----------

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....	88
--------------------------	-----------

