



**ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ ΝΟΗΤΙΚΗΣ  
ΚΑΘΥΣΤΕΡΗΣΗΣ  
ΝΕΥΡΟΨΥΧΟΛΟΓΙΚΟ ΠΡΟΤΥΠΟ &  
ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ ΓΙΑ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ**

**(Σύνδρομο Ευθραύστου Χ χρωμοσώματος,  
Σύνδρομο Turner, Prader-Willi, Williams)**

**ΑΛΕΥΡΙΑΔΟΥ ΑΝΑΣΤΑΣΙΑ  
ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ ΕΙΔΙΚΗΣ ΑΓΩΓΗΣ**

# ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΕΥΘΡΑΥΣΤΟΥ Χ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΟΣ



- Το σύνδρομο του ευθραύστου χρωμοσώματος X (fragile X syndrome) ή σύνδρομο Martin-Bell, είναι η πιο κοινή κληρονομική μορφή νοητικής καθυστέρησης (Sherman, 1996) και παρουσιάζει ένα ευρύ φάσμα σωματικών, γνωστικών και συμπεριφορικών χαρακτηριστικά. Τα τελευταία, μόλις, χρόνια συλλέγονται τα δεδομένα σχετικά με την ψυχολογική λειτουργία των ατόμων με σύνδρομο του εύθραυστου X χρωμοσώματος, καθώς οι παλαιότερες έρευνες είχαν σχεδόν αποκλειστικά εστιάσει την προσοχή τους στις γενετικές πτυχές και στα σωματικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου. Ως συνέπεια, τα δεδομένα είναι αρκετά περιορισμένα σχετικά με τη γνωστική, προσαρμοστική και συμπεριφορική λειτουργία των ατόμων αυτών και εξακολουθούν να τίθενται ακόμα πολλά ερωτήματα σχετικά με το προφίλ της γνωστικής τους ανάπτυξης.



- Το σύνδρομο του ευθραύστου χρωμοσώματος X προσβάλλει νεαρά αγόρια σε συχνότητα 1:4.000 έως 1:4.500, αλλά και κορίτσια σε συχνότητα 1:8.000 έως 1:9.000 (Turner et al., 1996. Warren & Sherman, 2001. Orr, 2004). Επιπλέον, περίπου 1 στις 259 γυναίκες στο γενικό πληθυσμό μπορεί να είναι φορέας του ευθραύστου X και να το κληρονομήσει στα παιδιά της (Rousseau et al., 1995). Το σύνδρομο εμφανίζεται σε όλες τις εθνότητες και υπολογίζεται ότι ευθύνεται για το 14% της «άγνωστης» μορφής νοητικής καθυστέρησης σε άνδρες (Dykens et al, 2000) και για το 50% της αυξημένης συχνότητας της νοητικής καθυστέρησης στον ανδρικό πληθυσμό (Opitz & Sutherland, 1984).



## ■ Σωματικά χαρακτηριστικά

Πολλά νοητικώς καθυστερημένα άτομα με το σύνδρομο εμφανίζουν ιδιαίτερα σωματικά χαρακτηριστικά. Περίπου το 70% των αρρένων και το 55% των θηλέων έχουν μακρόστενο κεφάλι, μεγάλο και φαρδύ μέτωπο και εξέχοντα αυτιά (Bregman, Dykens, Watson, Ort, & Leckman, 1987. Hagerman, 1996). Πολλά απ' αυτά τα χαρακτηριστικά γίνονται πιο έντονα μετά την εφηβεία.

# ■ Νοητική λειτουργία

Παρόλο που τα άτομα με το σύνδρομο εμφανίζουν όλο το εύρος των γνωστικών βλαβών, από την οριακή ως την πιο βαριά νοητική υστέρηση, οι περισσότεροι άρρενες έχουν μέτρια καθυστέρηση, με δείκτη νοημοσύνης ανάμεσα στα 35-40 (Bennetto & Pennington, 1996). Επίσης, έχουν εξίσου αναφερθεί άρρενες με δείκτη νοημοσύνης του μέσου όρου ή κοντά σ' αυτόν (Hagerman, 1987). Οι Cronister, Schreiner, Wittenberger, Amiri, Harris, & Hagerman (1991) εξέτασαν 43 θήλεις με σύνδρομο του εύθραυστου Χ χρωμοσώματος. Το 23% είχε νοητική υστέρηση, το 33% οριακή νοημοσύνη, ενώ το 44% είχε δείκτη νοημοσύνης μεγαλύτερο από 85. Οι μισές από αυτές που είχαν δείκτη νοημοσύνης στα φυσιολογικά όρια είχαν ιστορικό μαθησιακών δυσκολιών.

# Σύνδρομο ευθραύστου X χρωμοσώματος

## Δυνατότητες

**Καλές επιδόσεις σε έργα που απαιτούν «ταυτόχρονη» επεξεργασία, ή ενσωμάτωση ερεθισμάτων μ' έναν ολιστικό, συχνά χωρικό τρόπο (π.χ. συμπλήρωση εικόνων, λεξιλόγιο). Ικανότητες τόσο στο εκφραστικό, όσο και στο προσληπτικό λεξιλόγιο (κατανοούν και ονοματίζουν το συνολικό νόημα της λέξης).**

**Καλύτερες ικανότητες σε δεξιότητες της καθημερινής τους ζωής (οικιακές δεξιότητες και δεξιότητες αυτοεξυπηρέτησης π.χ. ντύσιμο, καθάρισμα, τουαλέτα, μαγείρεμα, καθάρισμα).**

**Καλή βραχύχρονη και μακρόχρονη μνήμη για πληροφορίες που έχουν νόημα και σημασία για τους ίδιους.**

**Αναγνώριση και κατανόηση των συναισθημάτων των άλλων και καλή αναγνώριση προσώπων.**



# Δυσκολίες

Δυσκολίες στην ακουστική, οπτική και κινητική βραχύχρονη μνήμη κυρίως για αφηρημένες έννοιες

Πτώση του δείκτη νοημοσύνης των αγοριών, η οποία σχετίζεται με τη χρονολογική ηλικία

Δυσκολίες στη «σειροθετική», διαδοχική επεξεργασία πληροφοριών

Η συντακτική τους ανάπτυξη παρουσιάζει καθυστέρηση

Σοβαρές πραγματολογικές δυσκολίες του λόγου (άστοχες, εκτός θέματος, εισηγήσεις, φτωχή διατήρηση θέματος, παθητικό ρόλο στη συζήτηση, δυσκολία επικοινωνιακής χρήσης της γλώσσας του σώματος)

Αδυναμίες στην άρθρωση και την προσωδία

Εύθυμο λόγο σε υψηλό τόνο

Δυσκολίες στα μαθηματικά

Προβλήματα προσοχής και συγκέντρωσης

Υπερδραστηριότητα και υπερκινητικότητα

Αγχώδη διαταραχή

# Δυσκολίες

**Επαναληπτική, στερεοτυπική συμπεριφορά, ηχολαλία,  
αυτοτραυματισμούς και επιμονή**

**Διαταραχές του ύπνου**

**Αποφυγή βλέμματος**

**Συγκινησιακά προβλήματα και συχνά επιθετικά ξεσπάσματα**

**Κατάθλιψη στα κορίτσια**

**Ντροπαλότητα**

**Κοινωνικά άγχη**

**Χαμηλή αυτοεκτίμηση στα κορίτσια**

# ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ

## ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΓΝΩΡΙΣΜΑΤΑ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΕΥΘΡΑΥΣΤΟΥ Χ

**Αποφυγή βλέμματος**  
**Επιμονή**  
**Προβλήματα προσοχής**  
**Κατάθλιψη στα κορίτσια**  
**Ντροπαλότητα**  
**Κοινωνικά άγχη**  
**Υπερκινητικότητα**  
**Χαμηλή αυτοεκτίμηση στα κορίτσια**

## ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ

**Ελαχιστοποίηση οπτικών και ακουστικών ερεθισμάτων που αποσπούν προσοχή**  
**Έμφαση στα ατομικά έργα**  
**Μείωση της έμφασης στη βραχυπρόθεσμη μνήμη**  
**Έμφαση στην ολική ανάγνωση**  
**Μείωση της έμφασης στην οπτική επαφή με το παιδί κατά την ομιλία**  
**Δομημένο εκπαιδευτικό πλαίσιο, με γνώριμες, σταθερές και προβλέψιμες ρουτίνες, παιχνίδια στον υπολογιστή για διασκέδαση και στρατηγικές χαλάρωσης**



# Δραστηριότητες ανάπτυξης γνωστικών και κοινωνικών δεξιοτήτων

- Ελαχιστοποίηση οπτικών και ακουστικών ερεθισμάτων που αποσπούν την προσοχή.
- Έμφαση στα ατομικά και όχι στα ομαδικά έργα.
- Μείωση της έμφασης στη βραχυπρόθεσμη μνήμη.
- Μείωση του αριθμού και της συχνότητας των ατόμων που επισκέπτονται το σχολείο ή το σπίτι.
- Κάντε συχνά διαλείμματα με στόχο να αποφύγετε τις δυσκολίες προσοχής και την έλλειψη συγκέντρωσης εκ μέρους του παιδιού
- Έμφαση στην εξαρτώμενη από το περιβάλλον μάθηση και την ολική μέθοδο προαναγνωστικής δεξιότητας.
- Μείωση της έμφασης στην οπτική επαφή με το παιδί κατά την ομιλία.

# Στρατηγικές παρέμβασης σε σχέση με τις δυσκολίες μάθησης και τα προβλήματα ψυχοκοινωνικής προσαρμογής

- Τα παιδιά με σύνδρομο εύθραυστου Χ τα καταφέρνουν καλύτερα με τις διδακτικές προσεγγίσεις που δίνουν έμφαση στη **ταυτόχρονη επεξεργασία**, παρά στην κατά σειρά επεξεργασία και στην **λεκτική μακρόχρονη μνήμη** σε ένα όμως οικείο εκπαιδευτικό πλαίσιο, *π.χ. να έχουν δίπλα τους μια φωτογραφία της τάξης, της οικογένειας, το αγαπημένο παιχνίδι, αντικείμενα ιδιαίτερου ενδιαφέροντος, κ.ά.*). Δηλαδή, συγκρατούν καλύτερα γεγονότα, λεξιλόγιο και γενικές πληροφορίες. Παρέχετε εικόνες, σύμβολα και χάρτες που μπορούν να βοηθήσουν στην οργάνωση του υλικού. Είναι πολύ βοηθητικό για τα παιδιά να μαθαίνουν το ολικό νόημα των λέξεων ή των εννοιών, *π.χ. σχεδιάζοντας, ζωγραφίζοντας τη λέξη ή την έννοια και έχοντας παράλληλα δίπλα τους βοηθητικές καρτέλες με σχετικές εικόνες.*

# Στρατηγικές παρέμβασης σε σχέση με τις δυσκολίες μάθησης και τα προβλήματα ψυχοκοινωνικής προσαρμογής

- Τα παιδιά χρειάζεται να μένουν συγκεντρωμένα και να προσέχουν. Δομήστε το περιβάλλον με τέτοιο τρόπο, ώστε να στερείται ακουστικών παρεμβολών και εξωτερικού θορύβου, οι οποίες συχνά ενοχοποιούνται για προβληματικές και ενοχλητικές συμπεριφορές από τη μεριά των παιδιών. Βοηθητικές είναι οι παρεμβάσεις που γίνονται στο χώρο της αίθουσας, *π.χ. μείωση διασπαστών, μετακίνηση του τραπέζιού μπροστά στον εκπαιδευτικό, τακτικά διαλείμματα στη ήσυχη γωνιά της ξεκούρασης και χαλάρωσης (πίσω στο κουκλοθέατρο ή στα στρωματάκια, μείωση του χρόνου εκτέλεσης των δραστηριοτήτων, ελεύθερος χώρος για κίνηση και εκτόνωση).*
- Απαιτείται δομημένο εκπαιδευτικό πλαίσιο, με γνώριμες, σταθερές και προβλέψιμες ρουτίνες, καθώς και παιχνίδια στον υπολογιστή για διασκέδαση και στρατηγικές χαλάρωσης με τη χρήση μουσικής.



# Στρατηγικές παρέμβασης σε σχέση με τις δυσκολίες μάθησης και τα προβλήματα ψυχοκοινωνικής προσαρμογής

- Θα πρέπει να αποφεύγεται η βλεμματική επαφή σε καταστάσεις όπου το παιδί είναι ανήσυχο και αγχωμένο, π.χ. ο εκπαιδευτικός πρέπει να στέκεται από πίσω από το παιδί όταν του μιλάει.
- Χρησιμοποιήστε συγκεκριμένα υλικά για να διδάξετε προμαθηματικές έννοιες και πράξεις. Δώστε επιπρόσθετο χρόνο για να μειώσετε την πιθανότητα εμφάνισης αγχώδους διαταραχής. Χρησιμοποιήστε, όσο το δυνατόν περισσότερο *διαγράμματα, κάρτες, πλαστικά σχήματα αντικειμένων, δίνοντας έτσι στα παιδιά μια αίσθηση ολότητας, ασκήσεις αναγνώρισης μορφών με εικόνες, παιχνίδια με άμμο και νερό, ασκήσεις ταξινόμησης, αντιστοίχισης και μοιράσματος αντικειμένων.*
- Δώστε συγκεκριμένες οδηγίες μ' έναν αργό, απλό και ολικό τρόπο. Χρησιμοποιήστε την στρατηγική της επανάληψης για έργα που απαιτούν τη λειτουργία της βραχύχρονης μνήμης. Οδηγίες που δίνονται μέσω της ακουστικής οδού να συνοδεύονται πάντα από το αντίστοιχο οπτικό υλικό, μεγάλο μέρος του οποίου να αποτελείται από σχεδιαγράμματα.

# Στρατηγικές παρέμβασης σε σχέση με τις δυσκολίες μάθησης και τα προβλήματα ψυχοκοινωνικής προσαρμογής

- Εκμεταλλευτείτε δημιουργικά τις αυξημένες ικανότητες των παιδιών για μίμηση και επίτευξη λειτουργικών δεξιοτήτων ζωής, π.χ. μέσα από παιχνίδια ρόλων, συμβολικά παιχνίδια, δραματοποίηση εκτέλεσης διαδοχικών καθημερινών ασχολιών με βοηθητική χρήση οπτικών πληροφοριών, χρονοδιαγράμματος (υγιεινή σώματος, καθαριότητα, ντύσιμο, φαγητό, κ.ά.) και οπτικών συμβόλων διαφορετικών χρωμάτων για ησυχία, παιχνίδι, εργασία.
- Αποφύγετε ομαδικές δραστηριότητες που συνήθως δεν αρέσουν στα παιδιά με σύνδρομο εύθραυστου Χ, όπως συναθροίσεις, ώρα ελεύθερου παιχνιδιού, αφήγηση παραμυθιού στην τάξη, ώρα συζήτησης στον κύκλο και γράψιμο. Δημιουργήστε έναν προσωπικό χώρο για το παιδί, όπου θα έχει τα αγαπημένα του αντικείμενα.

# Στρατηγικές παρέμβασης σε σχέση με τις δυσκολίες μάθησης και τα προβλήματα ψυχοκοινωνικής προσαρμογής

- Οργανώστε μαζί με το παιδί έναν **πίνακα καθηκόντων** και **κανόνων συμπεριφοράς**, με τη βοήθεια οπτικών συμβόλων. Αντικαταστήστε τις προφορικές εντολές με πράξεις και προσπαθήστε να διατηρήσετε την ψυχραιμία σας. Δημιουργήστε ένα ανοιχτό, φιλικό, θετικό και ζεστό περιβάλλον αποδοχής και κατανόησης για το παιδί και τους γονείς του.
- Προτείνετε στους συμμαθητές να λειτουργήσουν ως **μοντέλα επίδειξης** της κατάλληλης συμπεριφοράς. Επιλέξτε φίλους για το παιδί που είναι ήρεμοι, ευγενικοί και συμπονετικοί. Επιτρέψτε παρέες με παιδιά κυρίως μεγαλύτερης ηλικίας, τα οποία θα ξέρουν να αντιμετωπίσουν τις δυσκολίες που θα προκύψουν και θα τους ανακουφίσουν από το άγχος τους.
- Ανιχνεύστε περιοχές όπου τα παιδιά εμφανίζουν **κλίση ή ταλέντο**, όπως *τις τέχνες, το θέατρο (υποδύοντας κάποιον ρόλο που τους αρέσει), τη μουσική, το χορό.*
- **Ενθαρρύνετε τα παιδιά να συμμετέχουν στις δραστηριότητες** του σχολείου και στη συζήτηση, εκφράζοντας τις ιδέες και τα συναισθήματά τους. *Βοηθητικά είναι τα παιχνίδια ρόλων για διαφορετικές κοινωνικές καταστάσεις.*



# Σύνδρομο Turner



Katie with some friends who also have Turner Syndrome



[medgen.genetics.utah.edu](http://medgen.genetics.utah.edu)



Το σύνδρομο Turner, ή αλλιώς γοναδική δυσγένεση ή ωοθηκική δυσγένεση, είναι μία σχετικά ασυνήθης διαταραχή των φυλετικών χρωμοσωμάτων, που οδηγεί σε παθολογική φυλετική ανάπτυξη σε θήλειες. Το σύνδρομο περιγράφηκε για πρώτη φορά από τον παιδίατρο Ullrich (1930), στη συνέχεια από τον ενδοκρινολόγο Turner (1938) και τον Ford και τους συνεργάτες του (1959). Προκύπτει από την απώλεια κάποιου γενετικού υλικού του φυλετικού χρωμοσώματος X, ή και ολόκληρου του χρωμοσώματος. Πρόκειται, λοιπόν, για ένα γενετικό σύνδρομο που εμφανίζεται αποκλειστικά στις θήλειες και οφείλεται σε μία χρωμοσωμική ανωμαλία που συμβαίνει στο 23<sup>ο</sup> χρωμόσωμα. Αντί δηλαδή του τυπικού καρυότυπου XX, το δεύτερο χρωμόσωμα είναι απών [XO] (Harris, 1995). Αυτός ο παθολογικός καρυότυπος γράφεται ως 45XO. Στο 60% των περιπτώσεων απουσιάζει εντελώς το ένα από τα δύο X χρωμοσώματα, ενώ στις υπόλοιπες περιπτώσεις: α) υπάρχει εξάλειψη ή μετατόπιση τμήματος ενός φυλετικού χρωμοσώματος και β) μωσαϊκισμός (όπου συνυπάρχουν φυσιολογικά και μη κύτταρα) (Albertsson-Wikland & Ranke, 1995).

# Συχνότητα εμφάνισης

- Η συχνότητα του συνδρόμου Turner στο γενικό πληθυσμό είναι περίπου 1:2000 με 1:5000 γεννήσεις βιώσιμων κοριτσιών (Palmer & Reichmann, 1976. Ross et al., 2000). Η αντιπροσώπευση είναι παρόμοια σε διαφορετικές φυλές και εθνότητες. Τα περισσότερα έμβρυα με καρυότυπο 45XO αποβάλλονται αυτόματα, οπότε η συχνότητα του συνδρόμου συνολικά εκτιμάται ότι μπορεί να φθάνει το 2% όλων των συλλήψεων (Τριάρχου, 2006).

# Σωματικά χαρακτηριστικά

- Τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου είναι η μη ύπαρξη των δευτερευόντων χαρακτηριστικών του φύλου (*ανύπαρκτο στήθος, αμηνόρροια, δυσγένεση και υπογονιμότητα των ωοθηκών*), χαμηλό ανάστημα, στην ενήλικη ζωή το ύψος τους δεν ξεπερνά το 1,45m (Ranke, 1996), κοντός λαιμός, υποπλασία στα δάχτυλα, ήπιες σκελετικές διαταραχές, καταπονημένη ωλένη (*τα χέρια λυγίζουν ελαφρώς στους αγκώνες*), και άλλα ιατρικά προβλήματα, κυρίως νεφρική, καρδιακή δυσπλασία και εξασθένιση ακοής.
- Οι ωοθήκες στα κορίτσια με σύνδρομο Turner αναπτύσσονται κανονικά μέχρι τον 4<sup>ο</sup> μήνα της κυοφορίας τους. Εξαιτίας της έλλειψης παραγωγής οιστρογόνων, τα κορίτσια δεν ωριμάζουν αναπαραγωγικά και εμφανίζουν στειρότητα. Ωστόσο, πολλά άτομα περνούν αρκετά προσαρμοσμένη ζωή. Με τη βοήθεια μάλιστα, των σύγχρονων τεχνικών της υποβοηθούμενης αναπαραγωγής, μερικές γυναίκες κατόρθωσαν να φέρουν στον κόσμο υγιή παιδιά (Rovet & Buchanan, 1999).



# Νοητική λειτουργία

- Η νοημοσύνη τους κυμαίνεται συνήθως στα φυσιολογικά επίπεδα. Η Swillen (1993) εξέτασε 50 θήλεις με σύνδρομο Turner (4-20 ετών). Διαπίστωσε ότι οι 25 από τις 50 (50%) είχαν νοημοσύνη του μέσου όρου (δείκτης νοημοσύνης από 90 έως 109). Χαμηλή/Οριακή νοημοσύνη διαπιστώθηκε στο 32% των περιπτώσεων (16 από τις 50), ενώ το 10% είχε νοητική υστέρηση (5 από τις 50 μία είχε ελαφρά, 2 μέτρια και 2 βαριά νοητική υστέρηση). Τέλος το 8% (4 από τις 50) είχαν δείκτη νοημοσύνης πάνω από το μέσο όρο.
- Σε μία ανασκόπηση η Rovet (1990), περιγράφοντας τα ευρήματα 226 περιπτώσεων, βρήκε ότι ο μέσος όρος του δείκτη νοημοσύνης στις θήλεις με το σύνδρομο ήταν 94.6, δείκτης στατιστικώς χαμηλότερος, συγκρινόμενος με αυτόν της ομάδας ελέγχου (103.9).

# Προβλήματα συμπεριφοράς και προσωπικότητας

- Τα νεαρά κορίτσια με σύνδρομο Turner παρουσιάζουν αυξημένα ποσοστά υπερδραστηριότητας, είναι περισσότερο νευρικά και ανώριμα (Rovet, 1995), ενώ γύρω στην εφηβεία υπάρχει τάση προς υποδραστηριότητα. Έχουν λιγότερες κοινωνικές σχέσεις, μεγαλύτερη δυσκολία στην προσαρμογή στο σχολείο και περισσότερα προβλήματα συγκέντρωσης (Rovet & Ireland, 1994), ενώ έχουν χαμηλό αίσθημα αυτοπεποίθησης (Rovet, 1995). Στην έρευνα της Rovet (1995), τα κορίτσια, ιδιαίτερα κατά την περίοδο της εφηβείας, παρουσίαζαν υψηλά ποσοστά κοινωνικής απόσυρσης, κατάθλιψης και προβλημάτων προσοχής. Επιπρόσθετα, ανέφεραν αυξημένα συχνότητα φοβιών και καταναγκαστικών συμπεριφορών.
- Απ' την άλλη, ο McCauley (1990) διαπιστώνει ότι οι ενήλικες γυναίκες με σύνδρομο Turner δεν έχουν υψηλά ποσοστά βαριάς ψυχοπαθολογίας, όμως είναι επιρρεπείς σε κατάθλιψη μέτριας βαρύτητας, εξαιτίας κυρίως του χαμηλού αισθήματος αυτοπεποίθησης. Το αίσθημα αυτό σχετίζονταν με τον αριθμό και τη βαρύτητα των σωματικών τους χαρακτηριστικών. Επιπρόσθετα, παρουσιάζουν κοινωνική ανωριμότητα, πτωχές διαπροσωπικές σχέσεις και νευρική ανορεξία (Harris, 1995).

# Σύνδρομο Turner

## Δυνατότητες

- Αν και η συχνότητα νοητικής καθυστέρησης σε αυτή την ομάδα παιδιών είναι υψηλότερη από αυτήν στο φυσιολογικό πληθυσμό, πολλά κορίτσια έχουν φυσιολογική ή οριακή ευφυΐα.
- Ο προφορικός λόγος είναι συνήθως στα πλαίσια της τυπικής ανάπτυξης.
- Στην πλειονότητα τα άτομα αυτά είναι κοινωνικά προσαρμοσμένα, χωρίς ιδιαίτερες ενδείξεις ψυχοπαθολογίας.



# Σύνδρομο Turner

## Δυσκολίες

- Προβλήματα στις οπτικοχωρικές ικανότητες
- Προβλήματα στις οπτικοαντιληπτικές ικανότητες
- Προβλήματα στον οπτικοκινητικό συντονισμό
- Προβλήματα στα μαθηματικά
- Προβλήματα στην προσοχή & συγκέντρωση
- Προβλήματα στη βραχύχρονη οπτική μνήμη
- Προβλήματα στις εκτελεστικές λειτουργίες
- Υπερδραστηριότητα & νευρικότητα
- Χαμηλή αυτοπεποίθηση & αυτοεκτίμηση
- Ελαφρά κατάθλιψη
- Κοινωνική ανασφάλεια
- Δυσκολία στην αναγνώριση συναισθήματος και συγκίνησης σε πρόσωπα
- Λίγες κοινωνικές σχέσεις
- Δυσκολίες προσαρμογής στο σχολείο

# Προτεινόμενη εκπαιδευτική παρέμβαση

- Εξοικείωση με τη μέθοδο διδασκαλίας.
- Ανάπτυξη δεξιοτήτων οργάνωσης, μελέτης και διαχείρισης του χρόνου.
- Άμεση πρόσβαση στη μάθηση μέσω ηλεκτρονικού υπολογιστή και στη χρήση αριθμομηχανών.
- Έμφαση κυρίως στις καλές γλωσσικές δεξιότητες.
- Επιπλέον χρόνος για την ολοκλήρωση των εργασιών.
- Παράλληλες δραστηριότητες ακουστικής αντίληψης και χρήσης γλωσσικών δεξιοτήτων
- Όταν παρουσιάζονται δυσκολίες στις προμαθηματικές έννοιες και στην αριθμητική, καλό θα είναι τα προβλήματα να χωρίζονται σε επιμέρους βήματα και να γίνεται επανέλεγχος της διαδικασίας.
- Εκπαίδευση στις κοινωνικές και επικοινωνιακές δεξιότητες (συνεργατική μάθηση, σύστημα φίλων, έκφραση συναισθημάτων, ενίσχυση αυτοεκτίμησης).

# Δραστηριότητες ανάπτυξης γνωστικών και κοινωνικών δεξιοτήτων

- Αρχικά, εξοικείωση με τη μέθοδο διδασκαλίας για να βεβαιωθούμε ότι οι μαθητές προσέχουν και κατανοούν το υλικό της τάξης. Συγκεκριμένα, τοποθετήστε τη μαθήτριά με σύνδρομο Turner κοντά σας, στο μπροστινό μέρος της αίθουσας και χρησιμοποιήστε απλή και ξεκάθαρη παρουσίαση της δραστηριότητας.
- Συγκεκριμένες κατευθύνσεις για την ανάπτυξη δεξιοτήτων οργάνωσης, μελέτης και διαχείρισης του χρόνου. Διδάξτε το πρόγραμμα, τις ρουτίνες και τους κανόνες του σχολείου αναλυτικά, δίνοντας το χρόνο και τις ευκαιρίες για να τα μάθουν. Να αναφέρετε προφορικά το πρόγραμμα και να το υποστηρίζετε συμπληρωματικά με χρήση εικόνων, καρτών και φωτογραφιών. Βεβαιωθείτε ότι το παιδί γνωρίζει τη δραστηριότητα που ακολουθεί. Κρατάτε τη ρουτίνα όσο μπορείτε. Προετοιμάστε το παιδί εκ των προτέρων αν γνωρίζετε ότι θα γίνει κάποια αλλαγή. Εμπλέξτε το παιδί στην προετοιμασία της επόμενης δραστηριότητας, δίνοντάς του μία συγκεκριμένη εργασία.



# Δραστηριότητες ανάπτυξης γνωστικών και κοινωνικών δεξιοτήτων

- Άμεση πρόσβαση στη μάθηση μέσω ηλεκτρονικού υπολογιστή και στη χρήση αριθμομηχανών.
- Οι γονείς θα πρέπει να είναι ενημερωμένοι σχετικά με το προφίλ του συνδρόμου, που σχετίζεται με δυσκολίες μάθησης και τις συνέπειες τους στην μετέπειτα σχολική, κοινωνική και επαγγελματική προσαρμογή των κοριτσιών.
- Οι εκπαιδευτικοί θα πρέπει να δίνουν έμφαση κυρίως στις καλές γλωσσικές δεξιότητες των κοριτσιών και να μην χρησιμοποιούν την οπτικοχωρική δίοδο μάθησης. Αυτό σημαίνει ότι ο εκπαιδευτικός θα πρέπει να περιορίσει τη χρήση του πίνακα, των εικόνων και των χαρτών, ενώ θα πρέπει να δίνει επιπρόσθετες προφορικές οδηγίες για τη χρήση αυτών των εργαλείων μάθησης. Πιο συγκεκριμένα θα πρέπει να μιλάτε απευθείας στη μαθήτριά και να ενισχύετε την ομιλία με την έκφραση του προσώπου, με νοήματα ή χειρονομίες. Όταν οι άλλοι μαθητές απαντούν, επαναλάβετε τις απαντήσεις τους δυνατά. Πείτε μ' άλλα λόγια ή επαναλάβετε λέξεις και φράσεις που τυχόν να μην ακούστηκαν καλά.

# Δραστηριότητες ανάπτυξης γνωστικών και κοινωνικών δεξιοτήτων

- Για να αντιμετωπιστούν προβλήματα οπτικής μνήμης προτείνονται οι εξής δραστηριότητες διαβαθμισμένες κατά σειρά δυσκολίας: π.χ. συμμετοχή σε παιχνίδια μνήμης με τη βοήθεια προφορικών εντολών, να λέει ονόματα γνωστών ζώων, αντικειμένων και προσώπων που είδε, να θυμάται το περιεχόμενο των καρτών που είδε, να θυμάται τα χρώματα που απεικονίζουν οι κάρτες. Αν το παιδί δυσκολεύεται σημαντικά να θυμηθεί τι είδε, μπορούμε να επιτρέψουμε τη χρήση βοηθητικών ακουστικών ενδείξεων ή ηχητικών στοιχείων (φωνές ζώων, ήχοι αντικειμένων, συσκευών, μέσων συγκοινωνίας, μουσικούς ήχους, κ.ά.).
- Για να αντιμετωπιστούν τα προβλήματα οπτικής αντίληψης προτείνονται παράλληλες δραστηριότητες ακουστικής αντίληψης και χρήσης γλωσσικών δεξιοτήτων ή ακουστικού ρυθμού στη διδασκαλία της αναγνώρισης, της ταύτισης, της διάκρισης μορφών, της συγκράτησης από μνήμης, π.χ. το παιδί καλείται να ονομάζει μεγαλόφωνα τα σχήματα καθώς αναπαράγει το σχέδιο, να δίνεται λεκτική συμβολική βοήθεια, κ.ά.

# Ειδική εκπαίδευση στις κοινωνικές και επικοινωνιακές δεξιότητες

- Τα κορίτσια θα πρέπει να μάθουν να συμμετέχουν και ν' ανταποκρίνονται κατάλληλα στις δραστηριότητες. Να μάθουν να παίρνουν τη σειρά τους, να μοιράζονται και να δίνουν και να παίρνουν. Να μάθουν να μπαίνουν στη γραμμή. Να κάθονται την ώρα της μοκέτας ή της συγκέντρωσης. Να μάθουν κατάλληλους τρόπους συμπεριφοράς. Να μάθουν τους κανόνες της τάξης και του σχολείου, τους τυπικούς και τους άτυπους. Να εργάζονται συνεργατικά και να νοιάζονται για τους άλλους. Να δανείζουν τα πράγματά τους στα άλλα παιδιά, όταν τα χρειάζονται και να τα βοηθάνε. Απαιτείται οργάνωση και εκτέλεση παιχνιδιών, με τα οποία το παιδί ασκείται στην τήρηση κανόνων.



# Ειδική εκπαίδευση στις κοινωνικές και επικοινωνιακές δεξιότητες

- Για να βελτιώσουν την αυτοεκτίμηση τους θα πρέπει να ενθαρρύνονται να παίρνουν μέρος σε δραστηριότητες όπου δείχνουν κλίση ή έχουν ενδιαφέρον, όπως τα αθλήματα, η μουσική, κ.ά.
- Μίμηση των συναισθηματικών εκφράσεων του εκπαιδευτικού, των συμμαθητών π.χ. αγκαλιά, φιλή κ.α. (λεκτικά και μη λεκτικά). Στη διάρκεια των δραστηριοτήτων της τάξης ο εκπαιδευτικός ζητά από τα νήπια να λένε κατά περίπτωση πώς αισθάνονται και να περιγράφουν τις εκφράσεις.
- Τα νήπια αναγνωρίζουν και ονομάζουν, αρχικά με τη βοήθεια του/της εκπαιδευτικού, μέσα από ιστορίες, εικόνες σε Η/Υ ή slides, βασικά συναισθήματα: φόβο, χαρά, λύπη. *Με βοηθητική λεκτική αναφορά, τα παιδιά φτιάχνουν με πλαστελίνη χαρούμενα – λυπημένα πρόσωπα. Τα παιδιά μπροστά σε καθρέφτη παίρνουν την ανάλογη έκφραση με το συναίσθημα που περιγράφει ο εκπαιδευτικός ή παίζουν διάφορα παιχνίδια παντομίμας, π.χ. η αγέλαστη βασιλοπούλα, ο κλόουν, κάνε ότι κάνω, μάντεψε τι, γκριμάτσες με ήχο, διαφορετική ένταση φωνής, ώστε η έκφραση του προσώπου να ταιριάζει με το αντίστοιχο λεκτικό μήνυμα, κ.ά.*
- Τα κορίτσια με σύνδρομο Turner χρειάζονται κατάλληλες για την ηλικία τους κάθε φορά προσδοκίες όσον αφορά στην συμμετοχή τους σε κοινωνικές δραστηριότητες και στην ανάληψη υπευθυνότητας.

# ΣΥΝΔΡΟΜΟ PRADER-WILLI



- Το σύνδρομο Prader-Willi είναι μια πολυσύνθετη αναπτυξιακή διαταραχή της οποίας ο γενετικός μηχανισμός, καθώς και τα γνωστικά της χαρακτηριστικά, έχουν προσελκύσει κατά καιρούς το ενδιαφέρον πολλών ερευνητών (Butler, 1990. Khan & Wood, 1999). Ο Langdon-Down (1828-1896), ο οποίος περιέγραψε το «μογγολισμό» (σύνδρομο Down), επίσης περιέγραψε και το σύνδρομο Prader-Willi (Down, 1887) περίπου 70 χρόνια πριν από τους Prader και συνεργάτες (1956), και το αποκάλεσε «πολυσαρκία» (Brain, 1967).
- Σημαντική πρόοδος έχει πραγματοποιηθεί, τα τελευταία είκοσι περίπου χρόνια, αναφορικά με τη γενετική βάση του συνδρόμου. Με τη μέθοδο της χρωμοσωμικής ανάλυσης ανακαλύφθηκε ότι στο 75% των ατόμων με σύνδρομο Prader-Willi λείπει ένα τμήμα από το χρωμόσωμο 15 (15q11q13) που κληρονομείται από τον πατέρα, ενώ στο υπόλοιπο 25% υπάρχουν δύο αντίγραφα του χρωμοσώματος 15 από την μητέρα (δισωμία χρωμοσώματος 15) (Cassidy & Driscoll, 2009. Khan & Wood, 1999. Nicholls, Knoll, Butler, Karam, & Lalande, 1989).



Η συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου κυμαίνεται από 1:10.000 μέχρι 1:15.000 γεννήσεις (Cassidy, 1997) ή από 1:15.000 μέχρι 1:30.000 γεννήσεις νεογνών που επιβιώνουν και για τα δύο φύλα (Daniel & Gridley, 1998). Πρόκειται για την πιο κοινή γενετική αιτία παχυσαρκίας στον άνθρωπο.

# Κλινικά χαρακτηριστικά

- Νοητική καθυστέρηση
- Νηπιακή υποτονία
- Χαρακτηριστικά του προσώπου και των άκρων. Έχουν στενό μέτωπο, αμυγδαλωτά μάτια, στενή μύτη, λεπτό άνω χείλος, κοντά χέρια και πλατιά πόδια. Επιπλέον το 1/3 των ενηλίκων με σύνδρομο Prader-Willi εμφανίζουν ανοιχτόχρωμο δέρμα, γαλάζια μάτια και ξανθά μαλλιά (Cassidy & Ledbetter, 1989).
- Χαμηλό ανάστημα
- Παχυσαρκία. Αναπτύσσουν υπερφαγία, μεταξύ 2 και 6 ετών, γεγονός που οδηγεί σε ισχυρή βουλιμία για φαγητό, με τελική κατάληξη την παχυσαρκία (Prasher, 1995). Η υπερφαγία τους είναι αποτέλεσμα δυσλειτουργίας του υποθαλάμου που οδηγεί σε έλλειψη αισθήματος κορεσμού στη λήψη τροφής (Dykens & Cassidy, 1996).
- Άλλα προβλήματα ιατρικής φύσης. Σ` αυτά συμπεριλαμβάνονται η υπογονιμότητα, οι δερματικές παθήσεις, εμετικές διαταραχές, διαταραχές του ύπνου, στραβισμός, σκολίωση και/ή κύφωση, και οστεοπόρωση.

# Δυνατότητες

**Καλή μακροπρόθεσμη μνήμη, ανακαλούν καλά μαθημένες πληροφορίες ή γεγονότα του παρελθόντος πολύ εύκολα και με πολλές λεπτομέρειες**

**Καλή προσληπτική γλώσσα**

**Υπεροχή στην οπτική επεξεργασία και σε έργα που απαιτούν «παράλληλη» ολιστική επεξεργασία**

**Καλή οπτικοχωρική αντίληψη, οργάνωση, ολοκλήρωση, οπτική προσοχή και συναρμολόγηση αντικειμένων**



# Δυσκολίες

Δυσκολίες στην ακουστική επεξεργασία πληροφοριών  
Πτωχές λεπτές και αδρές κινητικές δεξιότητες και  
δυσκολίες στον οπτικοκινητικό συντονισμό  
Προβλήματα στην ακουστική βραχύχρονη μνήμη  
Δυσκολία στη «σειροθετική» επεξεργασία  
Προβλήματα στα μαθηματικά  
Προβλήματα λόγου (άρθρωση, υπερενρυνισμό, τόνο  
φωνής, περιορισμένο λεξιλόγιο)  
Λεκτικές εμμονές για ένα περιορισμένο αριθμό θεμάτων  
Μυϊκή υποτονία  
Παχυσαρκία και βουλιμική διαταραχή  
Συναισθηματική ευμεταβλητότητα  
Προβλήματα στις κοινωνικές δεξιότητες  
Κατάθλιψη  
Εκρήξεις θυμού και έντονο πείσμα  
Ιδεοψυχαναγκαστική διαταραχή  
Τσίμπημα του δέρματος

# ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ

## ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΓΝΩΡΙΣΜΑΤΑ ΣΥΝΔΡΟΜΟ PRADER-WILLI

## ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ

**Ενασχόληση με το φαγητό**  
**Κρίσεις νεύρων**  
**Πείσμα**  
**Κατάθλιψη**  
**Ιδεοψυχαναγκαστική συμπεριφορά**  
**Τσίμπημα του δέρματος**

**Περιορισμός πρόσβασης στο φαγητό και ενίσχυση σωματικής άσκησης**  
**Υποστήριξη**  
**Μείωση έμφασης στη βραχυπρόθεσμη μνήμη**  
**Τήρηση σταθερών ορίων στη συμπεριφορά**  
**Το λεκτικό υλικό να συνοδεύεται από οπτικά βοηθήματα**

# Δραστηριότητες ανάπτυξης γνωστικών και κοινωνικών δεξιοτήτων

- Τα παιδιά αυτά συχνά έχουν δυσκολία να αντιμετωπίσουν τις αλλαγές του περιβάλλοντος και προτιμούν να μένουν προσκολλημένα σε οικείες ρουτίνες. Στρατηγικές που έχουν να κάνουν με την αντιμετώπιση της αλλαγής περιβάλλοντος, θα πρέπει να διδάσκονται από τη βρεφονηπιακή ηλικία. Βοηθάει επίσης, πολύ η τήρηση σταθερών ορίων στη συμπεριφορά και η εφαρμογή καλά δομημένου και προβλέψιμου πλάνου καθημερινών δραστηριοτήτων, στο σχολείο και το σπίτι
- Τα παιδιά έχουν προβλήματα στην βραχύχρονη συγκράτηση πληροφοριών, γεγονός που απαιτεί από το εκπαιδευτικό να επαναλαμβάνει συνεχώς τα θέματα που διδάσκει, μέχρι να γίνουν κατανοητά.
- Πολλά επίσης παιδιά έχουν δυσκολία να δουλέψουν σε ομάδες και γι' αυτό χρειάζεται επιπλέον υποστήριξη και καθοδήγηση από τον εκπαιδευτικό.



# Δραστηριότητες ανάπτυξης γνωστικών και κοινωνικών δεξιοτήτων

- Είναι επίσης, πολύ βοηθητικό, αντί να προσπαθούμε να περιορίσουμε τις επίμονες και καταναγκαστικές συμπεριφορές των παιδιών, να τις χρησιμοποιήσουμε με πιο δημιουργικό και παραγωγικό τρόπο για τα ίδια τα παιδιά και για τους άλλους γύρω τους, π.χ. σαν αντάλλαγμα ή επιβράβευση, μέσω της τέχνης, σαν αρμοδιότητα στην τάξη (να μοιράζει εργασίες, να τακτοποιεί τα συρτάρια, να τοποθετεί ετικέτες, κ.ά.).
- Οι σχολικές εκδηλώσεις και οι γιορτές, συχνά προβληματίζουν τους εκπαιδευτικούς όσον αφορά στην άμεση πρόσβαση του παιδιού στο μπουφέ με τα φαγητά και στην ανεξέλικτη λήψη τροφής.

# ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ ΕΚΜΑΘΗΣΗΣ ΓΝΩΣΤΙΚΩΝ ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΩΝ

- Τα παιδιά με σύνδρομο Prader-Willi έχουν υψηλές επιδόσεις σε έργα που απαιτούν την "παράλληλη επεξεργασία" πληροφοριών. Αντί, λοιπόν, ο εκπαιδευτικός να σπάει τα έργα σε μικρότερα μέρη, θα πρέπει να τα διδάσκει με ένα ολιστικό τρόπο. Θα πρέπει, δηλαδή, να παρουσιάζει το έργο ολοκληρωμένο ή να παρουσιάζει τη διαδικασία με ένα συνολικό τρόπο, επαναλαμβάνοντας πολλές φορές τη διαδικασία, έως ότου τα παιδιά κατακτήσουν τη συνολική έννοια. Αν το παιδί μαθαίνει κάθε φορά ένα μικρό μόνο μέρος της δεξιότητας, θα θεωρήσει ότι το μικρό αυτό τμήμα αποτελεί τη συνολική δεξιότητα, με αποτέλεσμα να είναι σε θέση να επαναλάβει μόνο το συγκεκριμένο κομμάτι. Πιθανόν, μπορεί να μάθει με επιτυχία μεμονωμένα τμήματα του έργου. Όταν, όμως, κληθεί από τον δάσκαλο να συνδέσει όλα αυτά τα κομμάτια σε ένα ενιαίο σύνολο, αδυνατεί να τα καταφέρει. Αντίθετα, όταν σε κάθε συνεδρία παρουσιάζεται κάθε φορά συνολικά το έργο ή η συνολική δεξιότητα, θα μπορέσει να κατακτήσει την καινούργια γνώση. *Π.χ. όταν διδάσκουμε στο παιδί με σύνδρομο Prader-Willi το όνομά του (θεωρώντας, βέβαια, ότι το έργο είναι συμβατό με το επίπεδο των ικανοτήτων του) είναι σκόπιμο να διδάσκεται το όνομα με το επίθετό του μαζί. Κατ' επέκταση, η διδασκαλία της προανάγνωσης θα πρέπει να βασίζεται στην ολική μέθοδο, παρά στη συλλαβική.*

# ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ ΕΚΜΑΘΗΣΗΣ ΓΝΩΣΤΙΚΩΝ ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΩΝ

- Όπως έχει αναφερθεί προηγουμένως, οι έρευνες δίνουν μία υπεροχή της οπτικής επεξεργασίας σε σχέση με την ακουστική στα παιδιά με το σύνδρομο Prader-Willi. Ως εκ τούτου, μια αποτελεσματική εκπαιδευτική προσέγγιση θα πρέπει να στηρίζεται σε έναν τέτοιο τύπο διδασκαλίας, που να παρέχει οπτικές πληροφορίες. Κρίνεται απαραίτητο το λεκτικό υλικό να συνοδεύεται από οπτικά βοηθήματα (φωτογραφίες, εικόνες, χάρτες, βίντεο κ.ά.). Έτσι, π.χ. όταν διδάσκεται η έννοια των θηλαστικών μέσα στην τάξη, η παρακολούθηση ενός σχετικού βίντεο ή η παρουσία σχετικών εικόνων συμβάλλει στη σύνδεση της νέας πληροφορίας με την εικονική αναπαράστασή της (Vogel, 1992). Οι Connors και συνεργάτες (2000) προτείνουν τη χρήση οπτικών-λεκτικών βοηθημάτων και συσχετισμών, ιδιαίτερα σε δύσκολα έργα όπως αυτά που απαιτούν «γραμμική επεξεργασία» π.χ. στη διαδικασία επίλυσης ενός προβλήματος αρίθμησης ή στην εκτέλεση μιας χορευτικής δεξιότητας. Επίσης επειδή, σε πολλά παιδιά με σύνδρομο Prader-Willi αρέσουν πολύ τα παζλ, με εικόνες και γράμματα, αυτές οι δραστηριότητες θα μπορούσαν να χρησιμοποιηθούν για διδασκαλία εννοιών ή λέξεων.



# ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ ΕΚΜΑΘΗΣΗΣ ΓΝΩΣΤΙΚΩΝ ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΩΝ

- Επίσης, τα παιδιά με το σύνδρομο έχουν φτωχή βραχύχρονη μνήμη. Οι Scott, Smith, Hendricks, & Polloway (1999) προτείνουν ορισμένα μέτρα για την αντιμετώπιση αυτής της γνωστικής αδυναμίας, όπως: α) η χρήση στρατηγικής της επανάληψης είναι επιβεβλημένη σ' ένα πλαίσιο ποικίλων δραστηριοτήτων. Απ' την άλλη τα έργα που χρησιμοποιούνται θα πρέπει να είναι, ως προς τη φύση τους, συγκεκριμένα και οικεία για να βοηθούν στη συγκράτηση των πληροφοριών, β) ένα οπτικό βοήθημα θα πρέπει να συνδέει την παλιά πληροφορία με τη νέα, και γ) το παιδί με το σύνδρομο θα πρέπει να κατέχει ένα τετράδιο, το οποίο να περιέχει πληροφορίες που είναι δύσκολο να τις θυμάται, όπως χάρτης διαδρομής σπιτιού, τηλεφωνικό νούμερο κ.α.
- Παράλληλα, η Waters (1999) και Kundert (2008) προτείνουν για τη βελτίωση της επίδοσης παιδιών σχολικής ηλικίας με σύνδρομο Prader-Willi έναν αριθμό παιδαγωγικών προτάσεων. Συγκεκριμένα: α) χρήση ηλεκτρονικών υπολογιστών και νέας τεχνολογίας για την εκτέλεση των γραφο-κινητικών δεξιοτήτων ως αντιστάθμισμα της αδυναμίας τους να φέρουν σε πέρας τέτοιου είδους έργα λόγω του μειωμένου μυϊκού τους τόνου, β) οι σύνθετες γνωστικές δραστηριότητες θα πρέπει να πραγματοποιούνται τις πρωϊνές ώρες για την αποφυγή νοητικής και σωματικής κόπωσης και γ) χρήση δραστηριοτήτων εξαιρετικού ενδιαφέροντος για το παιδί πριν το μεσημεριανό γεύμα, προκειμένου να μην αποσπάται η προσοχή του από το φαγητό.

# ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΗΣ ΥΠΕΡΦΑΓΙΑΣ

- Το μεγαλύτερο πρόβλημα των ατόμων με σύνδρομο Prader-Willi είναι η υπερφαγία (βλ. και Αλευριάδου, Γρούϊος, & Κοϊδου, 2003). Για το λόγο αυτό απαιτείται περιορισμός της πρόσβασής τους στο φαγητό, με παράλληλη διατροφική υποστήριξη και ενίσχυση της σωματικής άσκησης. Ειδικότερα για τη βελτίωση της διατροφικής συμπεριφοράς παιδιών με σύνδρομο Prader-Willi:
- Υποθερμιδική διατροφή (1000 – 1200 kcal)
- Ενθάρρυνση για καθημερινή φυσική δραστηριότητα (περίπου 30 λεπτά ημερησίως)
- Περιορισμένη πρόσβαση σε φαγητό
- Συνεχή επίβλεψη των γευμάτων τους από ενήλικα (στο σχολείο, στο σπίτι)
- Μία, επίσης, σημαντική διαπίστωση είναι ότι η ήπια μορφή φυσικής δραστηριότητας θα μπορούσε να αποτελέσει ένα πολύ καλό πρόγραμμα παρέμβασης στα άτομα με Prader-Willi με στόχο τον έλεγχο του σωματικού τους βάρους. Η υιοθέτηση ενός προγράμματος φυσικής δραστηριότητας από τα άτομα μπορεί να συμβάλλει στην αύξηση της μυϊκής τους μάζας, στην ενεργοποίηση του μεταβολισμού τους και στον έλεγχο του θερμιδικού ισοζυγίου τους

# ΣΥΝΔΡΟΜΟ WILLIAMS





# ΣΥΝΔΡΟΜΟ WILLIAMS

- Είναι ένα σπάνιο, σχετικά, γενετικό σύνδρομο (1: 20.000- 1:50.000 ζώσες γεννήσεις). Οφείλεται σε απάλειψη τμήματος του χρωμοσώματος 7, το οποίο περιλαμβάνει το γονίδιο της ελαστίνης (Eward, 1993). Το ενδιαφέρον χαρακτηριστικό είναι το ιδιαίτερο νευροψυχολογικό προφίλ που παρουσιάζουν τα άτομα μ' αυτό το σύνδρομο.

# Νευροψυχολογικό προφίλ

- Οι πρόσφατες νευροψυχολογικές έρευνες έχουν δείξει ένα διαφορετικό γνωστικό προφίλ των ατόμων με σύνδρομο Williams σε σχέση με το σύνδρομο Down. Έτσι, η Bellugi με τους συνεργάτες της, σε μία σειρά ερευνών (1990, 1994, 1999), έδειξε ότι τα παιδιά με σύνδρομο Williams διατηρούν σχεδόν ανέπαφες τις γλωσσικές τους ικανότητες, σε αντίθεση με τα παιδιά με σύνδρομο Down, παρά τη φτωχή επίδοση των πρώτων στις γενικές γνωστικές τους ικανότητες (δείκτης νοημοσύνης).

# Νευροψυχολογικό προφίλ

- Άλλοι, πάλι, ερευνητές (Bellugi, Wang, & Jernigan, 1994, 2000) αναφέρουν ότι τα άτομα με σύνδρομο Williams παρουσιάζουν πραγματολογικές δυσλειτουργίες, χαρακτηρίζοντας τη εκφραστική γλώσσα τους “παράδοξη”. Έτσι, κάνουν συχνά χρήση λέξεων χαμηλής συχνότητας, π.χ. “θα εκκενώσω το ποτήρι”, αντί του δόκιμου “θα αδειάσω το ποτήρι”. Οι Meyerson & Frank (1999) αναφέρονται στις εξής πραγματολογικές δυσκολίες των παιδιών αυτών: φτωχή διατήρηση του θέματος, ακατάλληλες απαντήσεις, επαναλαμβανόμενες “κλισέ” φράσεις και ατέρμονος βερμπαλισμός.



# Νευροψυχολογικό προφίλ

- Τα παιδιά με σύνδρομο Williams παρουσιάζουν σημαντικές οπτικοχωρικές βλάβες. Οι Bellugi et al. (1994) εξέτασαν παιδιά με σύνδρομο Williams και με σύνδρομο Down, μεταξύ άλλων, στο έργο των Κύβων (Block Design). Σύμφωνα με τα κριτήρια του τεστ η επίδοση και των δύο ομάδων ήταν χαμηλή. Όμως, μία προσεκτική μελέτη των αποτελεσμάτων έδειξε ότι υπήρχαν εντυπωσιακές διαφορές μεταξύ των δύο ομάδων. Συγκεκριμένα, τα παιδιά με σύνδρομο Down διατηρούσαν το συνολικό σχήμα του κύβου, αλλά απέτυχαν να αναπαραγάγουν τον εσωτερικό τύπο του σχεδίου. Αντίθετα, τα παιδιά με σύνδρομο Williams απέτυχαν να αποδώσουν τη συνολική οργάνωση των κύβων. Απλά, τοποθέτησαν τους κύβους μ' έναν τυχαίο τρόπο, χωρίς καν τη συνεχή τοποθέτησή τους.

# Νευροψυχολογικό προφίλ

- Παρόμοια, είναι και τα αποτελέσματα, όταν τους ζητήθηκε να ζωγραφίσουν ένα σπίτι. Η χωρική βλάβη των παιδιών με σύνδρομο Williams χαρακτηρίζεται από την επιλεκτική τους προσοχή στις λεπτομέρειες του σχεδίου, εις βάρος του συνόλου. Αντίθετα, στο σχέδιο του σπιτιού, τα παιδιά με σύνδρομο Down επέμεναν στο σύνολο, ενώ ήταν "αδύνατοι" στις λεπτομέρειες. Τέλος, στα παιδιά με σύνδρομο Williams η ικανότητα αναγνώρισης προσώπων διατηρείται ανέπαφη (Bellugi et al., 1999. Dow, 2009).

# Νευροψυχολογικό προφίλ

- Οι Vicari, Brizzolara, Carlesimo, Pezzini & Volterra (1996) μελέτησαν τη λεκτική μνήμη και τη βραχύχρονη οπτικοχωρική μνήμη των παιδιών με σύνδρομο Williams. Διαπίστωσαν ότι η βραχύχρονη λεκτική μνήμη ήταν ανέπαφη, σε αντίθεση με τη μακρόχρονη λεκτική και τη βραχύχρονη και μακρόχρονη οπτικοχωρική μνήμη.
- Συνολικά, τα δεδομένα δείχνουν ότι τα άτομα με σύνδρομο Williams, όχι μόνο απλώς διαφέρουν ποιοτικά από τα τυπικώς αναπτυσσόμενα, αλλά φαίνεται ότι κάποιες γνωστικές ικανότητες έχουν βλάβη και κάποιες άλλες όχι.



# Προβλήματα συμπεριφοράς και προσωπικότητα

- Οι Udwin, Yule, & Martin (1987) αναφέρουν ότι τα παιδιά με σύνδρομο Williams παρουσιάζουν υπερκινητικότητα, διάσπαση προσοχής, και πτωχή ικανότητα συγκέντρωσης. Τείνουν να είναι ιδιαίτερα φιλικά, ακόμα και σε άτομα που γνωρίζουν παρά ελάχιστα, γι' αυτό και η πιθανότητα σεξουαλικής κακοποίησης είναι αυξημένη στον πληθυσμό αυτό (Dykens, 1998). Στην ενήλικη ζωή τους έχουν αυξημένη πιθανότητα να αναπτύξουν ψυχικές διαταραχές (κατάθλιψη, αγχώδης διαταραχή, προβλήματα ύπνου) (Einfeld, Tonge, & Florio, 1997).

# Ψυχοεκπαιδευτική αντιμετώπιση και προγράμματα

## παρέμβασης

- Αν και τα παιδιά με σύνδρομο Williams φαίνονται κοινωνικά και χρησιμοποιούν καλά τη γλώσσα, έχουν δυσκολία να κάνουν και να διατηρήσουν φίλιες. Πολλοί άνθρωποι με σύνδρομο Williams τα καταφέρνουν καλά, αφού εκπαιδευτούν, σε διάφορες βοηθητικές εργασίες όπου το επίκεντρο είναι ο άνθρωπος (βοηθός νοσοκόμας). Αντίθετα, σε εργασίες που απαιτούν οπτικοχωρική οργάνωση παρουσιάζουν σοβαρές δυσκολίες. Τέλος, τα παιδιά αυτά αντιμετωπίζουν δυσκολίες με τα μαθηματικά, αλλά τα καταφέρνουν καλά με τους ηλεκτρονικούς υπολογιστές και τις αριθμομηχανές, οι οποίες μειώνουν κατά πολύ τον οπτικοχωρικό παράγοντα (Dykens & Hoddap, 1997).

# Προτεινόμενη εκπαιδευτική παρέμβαση και δραστηριότητες ανάπτυξης γνωστικών και κοινωνικών δεξιοτήτων

- Για να ελαχιστοποιηθούν οι δυσκολίες λεπτής κινητικότητας και οπτικοχωρικής αντίληψης προτείνονται τα εξής: να γίνεται χρήση ηλεκτρονικού υπολογιστή, αριθμομηχανών και μαγνητοφώνου (Udwin, Yule, & Martin, 1987), βλ. και αντίστοιχες δραστηριότητες από το σύνδρομο Turner. Δεδομένου ότι τα παιδιά αυτά έχουν φτωχές οπτικο-χωρικές ικανότητες, η γλώσσα θα μπορούσε να χρησιμοποιηθεί ώστε να διδάχτούν τα σχήματα, τις κατευθύνσεις στο χώρο και το χωροχρονικό προσανατολισμό.

# Προτεινόμενη εκπαιδευτική παρέμβαση και δραστηριότητες ανάπτυξης γνωστικών και κοινωνικών δεξιοτήτων

- Μείωση της έμφασης στα αντιληπτικο-κινητικά έργα για αποφυγή της υπερκινητικότητας και ενίσχυση κυρίως του οπτικοκινητικού συντονισμού, των διαδοχικών κινήσεων και της συνέργειας των χεριών για εκμάθηση δεξιοτήτων αυτοεξυπηρέτησης, *π.χ. να μπορεί να ακολουθεί μια λεκτική οδηγία και με φυσική καθοδήγηση να βοηθά στη διαδικασία του ντυσίματος, να μπορεί να συμμετάσχει σε προασκήσεις αδρής κινητικότητας μια με το ένα χέρι μία με το άλλο: 1) Να τραβά να βγάλει το μανίκι 2) Να πιάνει και να φέρνει το μπουφάν του για να το φορέσει. Μπορούν επίσης να χρησιμοποιηθούν παιχνίδια ρόλων, παντομίμα και κούκλες για μίμηση και ενίσχυση των δεξιοτήτων ένδυσης, καθαριότητας, φαγητού.*
- Να χρησιμοποιούνται ασκήσεις φωνολογικής ενημερότητας στα πλαίσια της εκμάθησης προαναγνωστικών δεξιοτήτων, *π.χ. συλλαβική και φωνημική κατάτμιση λέξεων, διάκριση ομοικαταληξίας, κ.ά.*



# Προτεινόμενη εκπαιδευτική παρέμβαση και δραστηριότητες ανάπτυξης γνωστικών και κοινωνικών δεξιοτήτων

- Να δοθεί έμφαση στην εκμάθηση της διαχείρισης των χρημάτων, π.χ. μέσα από συμβολικά παιχνίδια συναλλαγών, αγοραπωλησίας & χρήσης αριθμών: Τα νήπια αναλαμβάνουν ρόλους (αγοραστή, πωλητή κλπ), διατυπώνουν ερωτήσεις, ζητούν πληροφορίες, πάντα βέβαια με τη βοήθεια του εκπαιδευτικού. Π.χ. τοποθετούνται μπροστά στο παιδί φωτογραφίες των μελών της οικογένειας ή κάποιων συμμαθητών του και διατυπώνεται το σενάριο ότι πρέπει να αγοράσουν πιάτα, ποτήρια ή οτιδήποτε άλλο. Μετά προστίθεται και άλλο άτομο και επισημαίνεται η ανάγκη για αύξηση του αριθμού των σκευών ή των άλλων αντικειμένων. Το νήπιο θα πρέπει να δώσει το σωστό αριθμό αντικειμένων που ζητά ο/η νηπιαγωγός.
- Έμφαση στα ομαδικά έργα για να ενίσχυση της αποτελεσματικής συνεργασίας και αποφυγή της διάσπασης της προσοχής, τα παιδιά αποδίδουν καλύτερες σε ομάδες των δύο, παρά μεγαλύτερες.
- Παρουσίαση προγράμματος μελλοντικών δραστηριοτήτων, για καλύτερο αυτοέλεγχο και οργάνωση της συμπεριφοράς. Η ενημέρωση επίσης, και η ανασκόπηση των δραστηριοτήτων βοηθά το παιδί να κατανοήσει τι αναμένεται από το ίδιο και να καταλάβει τι κάνει.

# Προτεινόμενη εκπαιδευτική παρέμβαση και δραστηριότητες ανάπτυξης γνωστικών και κοινωνικών δεξιοτήτων

- Να ενθαρρύνονται ώστε να εκφράζονται προφορικά κατά την εκτέλεση μιας δραστηριότητας, π.χ. να περιγράφουν λεκτικά το γράμμα ή το σχήμα που αντιγράφουν ή φτιάχνουν με πλαστελίνη. Να δίνεται έμφαση στη χρήση γλωσσικών μεθόδων διδασκαλίας για την εκμάθηση εννοιών. Για παράδειγμα, α) για τη σωστή εκμάθηση των προσωπικών αντωνυμιών μπορούν να χρησιμοποιηθούν κούκλες και παιχνίδια ρόλων Έχουμε π.χ. δύο κούκλες (αγόρι, κορίτσι). Τους δίνουμε ονόματα μαζί με το παιδί. Με τις κούκλες αυτές σκηνοθετούμε διαλόγους, όπου γίνεται συστηματική χρήση των προσωπικών αντωνυμιών (Wiig & Semel, 1984), β) Η χρήση αντικειμένων με διαφορά στο μέγεθος, ύψος ή βάρος σε συνδυασμό με τις καθοδηγητικές ερωτήσεις είναι τεχνικές που βοηθούν τα παιδιά να κάνουν σωστή χρήση των παραθετικών (Wiig & Semel, 1984). Είναι γνωστό, επίσης, ότι τα περισσότερα παιδιά με σύνδρομο Williams παρουσιάζουν προβλήματα στην εύρεση των κατάλληλων λέξεων που θέλουν να χρησιμοποιήσουν. Ο εκπαιδευτικός μπορεί να παρουσιάσει σειρές εικόνων για να εξετάσει εάν τα παιδιά είναι σε θέση να επιλέξουν την εικόνα που αναπαριστά την λέξη που αρχικά τους ανακοινώθηκε (Scheiber, 2000). Παράλληλα, μπορεί να χρησιμοποιήσει προτάσεις-νύξεις του τύπου: «μπορείς να αφήσεις το βιβλίο πάνω στο...» περιμένοντας από το παιδί να ανακαλέσει την κατάλληλη λέξη. Μπορεί επίσης να χρησιμοποιήσει απλά φωνήματα που δίνουν νύξη για τη σωστή λέξη, ενδείξεις για το πώς μοιάζει η λέξη κτλ.

# Στρατηγικές παρεμβάσεων για τον περιορισμό των δυσκολιών ψυχοκοινωνικής προσαρμογής

- **Ελαχιστοποίηση των διασπαστικών ερεθισμάτων.** Οι τυπικές παρεμβάσεις που γίνονται για παιδιά με Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής / Υπερκινητικότητα (ΔΕΠ-Υ) είναι πολύ βοηθητικές και για τα παιδιά με σύνδρομο Williams. *Π.χ. μείωση ακουστικών και οπτικών διασπαστών στην τάξη, μείωση του αριθμού των μαθητών στην τάξη, μην δίνετε επιπλέον εργασίες, τοποθετήστε το θρανίο του μαθητή σε ένα περιορισμένο χώρο ή μπροστά στη τάξη, σπάστε τις δραστηριότητες σε στάδια (σύντομες δραστηριότητες) με συχνά διαλείμματα, έχετε ξεκάθαρους κανόνες και ρουτίνες, κ.ά.*
- **Διαχείριση της ευαισθησίας στους ήχους.** Η εξαιρετικά ευαίσθητη ακοή των παιδιών με σύνδρομο Williams απαιτεί μια μικρή, ήσυχη σχολική τάξη. Προειδοποίηση επίσης, πριν από προβλέψιμους θορύβους (*π.χ. το κουδούνι του διαλείμματος, το σβήσιμο του πίνακα*) για μείωση του άγχους. *Μπορεί να χρησιμοποιηθούν παιχνίδια με φυσικούς και τεχνητούς ήχους, π.χ. κελάηδισμα, θόρυβοι συσκευών, παλαμάκια, κ.ά. (Udwin & Yule, 1988).*



# Στρατηγικές παρεμβάσεων για τον περιορισμό των δυσκολιών ψυχοκοινωνικής προσαρμογής

- Χρησιμοποίηση της έμμονης σκέψης θετικά και δημιουργικά κατά τη διαδικασία της μάθησης. *Π.χ. μπορεί να επιτραπεί χρόνος ασχολίας με το αγαπημένο αντικείμενο σαν επιβράβευση για την εκτέλεση κάποιας δραστηριότητας, ή να χρησιμοποιηθούν βιβλία, εικόνες με το αγαπημένο αντικείμενο για το μάθημα.* Επίσης, πολλά παιδιά με σύνδρομο Williams, ενθουσιάζονται με τ' αεροπλάνα, τους συμμαθητές τους, τα καταστροφικά φαινόμενα και τα γεγονότα του μέλλοντος, όταν χρησιμοποιούνται ως τρόποι διδασκαλίας ή εκτέλεσης καθημερινών δραστηριοτήτων ζωής. Σε αυτή τη περίπτωση, είναι σημαντικό να μπαίνουν όρια στη χρήση του αγαπημένου αντικειμένου ή δραστηριότητας κατά τη διάρκεια της σχολικής ώρας ή του χώρου ασχολίας.
- Ανακούφιση από άγχος. Τα παιδιά συχνά προσπαθούν να αποφύγουν τους φόβους τους και ζητάνε συνεχώς διαβεβαιώσεις από τους άλλους ότι όλα είναι εντάξει. Δε φαίνεται όμως αυτές να τους ανακουφίζουν καθώς ζητάνε επίμονα την προσοχή των άλλων. Χρήσιμη τεχνική σ' αυτήν την περίπτωση είναι ο αποπροσανατολισμός του παιδιού από την πηγή άγχους και η άμεση ενασχόλησή του με κάτι καινούργιο και ενδιαφέρον.



Εφαρμογή προγράμματος κοινωνικών δεξιοτήτων. Να δίνεται κυρίως έμφαση σε ασκήσεις προσέγγισης του άλλου, να μάθουν να περιμένουν την σειρά τους στις δραστηριότητες, να αρχίζουν και να τελειώνουν μια συζήτηση, να αναπτύξουν στενές φιλίες. *Π.χ. μέσα από δραματοποίηση συνθηκών, αθλητικές δραστηριότητες, παιχνίδια ρόλων ή συμβολικά παιχνίδια κοινωνικών επαφών, κ.ά.* Τα περισσότερα από τα παιδιά με το σύνδρομο συμπεριφέρονται με μεγάλη οικειότητα σε ξένους, πράγμα που μπορεί να γίνει επικίνδυνο για τα ίδια, ή ενοχλητικό για τους άλλους. Ο εκπαιδευτικός οφείλει να διδάξει τους ποικίλους κοινωνικούς ρόλους. Αυτό μπορεί να γίνεται μέσα από παιχνίδι ρόλων, είτε μέσα στην ίδια την τάξη διδασκαλίας, είτε σε δημόσιους χώρους. Συμπληρωματικά μπορεί να χρησιμοποιηθεί η μαγνητοσκόπηση ή βιντεοσκόπηση των κατάλληλων και μη χαιρετισμών, και η συζήτηση μεταξύ παιδιού και εκπαιδευτικού για τον κατάλληλο τρόπο συμπεριφοράς στο εστιατόριο, στο σπίτι, στην τάξη. Μπορεί, επίσης, να δημιουργηθεί κώδικας επικοινωνίας μεταξύ του παιδιού και του εκπαιδευτικού, όπου ο τελευταίος να δηλώνει με ένα απλό κούνημα του χεριού ή του κεφαλιού, εάν η συμπεριφορά του παιδιού είναι κατάλληλη στην κάθε περίπτωση (Scheiber, 2000). Σημαντικό επίσης είναι να αναπτύξουμε στο παιδί την ικανότητα να αντιλαμβάνεται εάν η συμπεριφορά του θα απογοητεύσει ή θα θυμώσει κάποιον και να μπορεί να σκέφτεται τις συνέπειες των πράξεων του, π.χ. «*Δεν μπορώ να μιλήσω τώρα. Αυτό θα κάνει τον δάσκαλο μου να θυμώσει*» (Semel & Rosner, 2003).

# ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Αλευριάδου, Α., & Γκιαούρη, Σ. (2009). *Γενετικά σύνδρομα νοητικής καθυστέρησης: Αναπτυξιακή και εκπαιδευτική προσέγγιση*. Θεσ/νικη: University Studio Press.
- Βλάχου-Μπαλαφούτη, Α. (2000). Πρακτική εφαρμογή προγραμμάτων ένταξης παιδιών με νοητική καθυστέρηση. Στο Α. Ζώνιου-Σιδέρη (Επιμ. Έκδ.), *Άτομα με ειδικές ανάγκες και η ένταξή τους* (σελ. 79-100). Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα.
- Γκαλλάν, Α., & Γκαλλάν Ζ. (1997). *Το παιδί με νοητική υστέρηση και η κοινωνία*. Αθήνα: Πατάκης.
- Ζώνιου-Σιδέρη, Α. (1998). *Οι Ανάπηροι και η Εκπαίδευσή τους: Μία Ψυχοπαιδαγωγική Προσέγγιση της Ένταξης*. Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα.
- Πλαίσιο Αναλυτικού Προγράμματος Ειδικής Αγωγής. (2002). Αθήνα: ΥΠΕΠΘ.
- Πολυχρονοπούλου, Σ. (1990). Νοητική Καθυστέρηση. *Παιδαγωγική Ψυχολογική Εγκυκλοπαίδεια*, 6, 3365-3371. Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα.
- Πολυχρονοπούλου, Σ. (2001). *Παιδιά και έφηβοι με ειδικές ανάγκες και δυνατότητες: Σύγχρονες τάσεις εκπαίδευσης και ειδικής υποστήριξης* (τόμος Α'). Αθήνα: Ατραπός
- Πολυχρονοπούλου, Σ. (2001). *Παιδιά και έφηβοι με ειδικές ανάγκες και δυνατότητες: Νοητική Υστέρηση, ψυχολογική κοινωνιολογική και παιδαγωγική προσέγγιση* (τόμος Β'). Αθήνα: Ατραπός
- Σούλης, Σ.Γ. (2000). *Μαθαίνοντας βήμα με βήμα στο σχολείο και στο σπίτι*. Αθήνα: Τυπωθύτω-Γ.Δαρδανός.
- Hodapp, R.M. (2005). *Αναπτυξιακές θεωρίες και αναπηρία. Νοητική καθυστέρηση, αισθητηριακές διαταραχές και κινητική αναπηρία* (Επιμ. Α. Ζώνιου-Σιδέρη & Η. Σπανδάγου). Αθήνα: Μεταίχμιο.