

<b>Υπεύθυνος Ομάδας</b>	
<b>Στάθης Τριανταφύλλου</b>	Ψυχολόγος
<b>Δοκίμια</b>	
Γιώργος Καρανάνος	Παιδοψυχίατρος
Βάγια Παπαγεωργίου	Παιδοψυχίατρος
Μαρίτσα Καμπούρογλου	Λογοπεδικός
Γιάννης Βογινδρούκας	Λογοπεδικός
Κωνσταντίνος Φρανσίς	Παιδοψυχίατρος
<b>Ηλεκτρονική επεξεργασία κειμένων</b>	
Οικονόμου Βασίλης	Πληροφορικός

### Περιεχόμενα

<b>1</b>	<b>Γιώργος Καρανάνος</b>	
α	Αλλαγές στον Ορισμό του Αυτισμού και η Σημασία τους	
α	ΑΥΤΙΣΜΟΣ - ΔΙΑΧΥΤΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΤΗΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ	
<b>2</b>	<b>Βάγια Παπαγεωργίου</b>	
α	ΑΥΤΙΣΜΟΣ: ΠΡΩΙΜΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΚΑΙ ΧΕΙΡΙΣΜΟΣ ΣΤΗΝ ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΗ ΚΛΙΝΙΚΗ ΠΡΑΞΗ.	
β	ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΤΟΥ ΦΑΣΜΑΤΟΣ ΤΟΥ ΑΥΤΙΣΜΟΥ ΠΡΟ-ΣΧΕΔΙΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΩΝ ΨΥΧΙΚΗΣ ΥΓΕΙΑΣ	
γ	ΕΞΑΤΟΜΙΚΕΥΜΕΝΗ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΑΥΤΙΣΜΟ ΚΑΙ ΔΗΜΙΟΥΡΓΙΑ ΨΥΧΟΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΥ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΟΣ	
<b>3</b>	<b>Μαρίτσα Καμπούρογλου</b>	
α	ΑΝΑΠΤΥΞΗ ΚΑΙ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΤΟΥ ΛΟΓΟΥ ΣΤΑ ΠΑΙΔΙΑ	
β	ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ	
<b>4</b>	<b>Γιάννης Βογινδρούκας</b>	
α	ΑΥΤΙΣΜΟΣ - ΔΙΑΤΑΡΑΧΗ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑΣ	
β	ΠΑΡΑΦΑΣΙΕΣ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΑΝΑΠΤΥΞΙΑΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ-ΣΥΓΚΡΙΤΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ	
γ	ΦΥΣΗ ΚΑΙ ΑΝΑΠΤΥΞΗ ΤΩΝ ΔΕΞΙΟΤΗΤΩΝ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑΣ ΚΑΙ ΛΟΓΟΥ ΛΟΓΟΣ, ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ, ΛΟΓΟΣ-ΓΛΩΣΣΑ, ΟΜΙΛΙΑ: ΕΝΝΟΣΙΟΛΟΓΙΚΗ ΟΡΙΟΘΕΤΗΣΗ	
δ	Η ΧΡΗΣΗ ΤΩΝ ΠΡΟΣΩΠΙΚΩΝ ΑΝΤΩΝΥΜΙΩΝ ΑΠΟ ΕΛΛΗΝΟΠΟΥΛΑ ΜΕ ΑΥΤΙΣΜΟ ΚΑΙ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ASPERGER. ΣΥΓΚΡΙΤΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ.	
<b>5</b>	<b>Κωνσταντίνος Φρανσίς</b>	
	ΣΥΝΝΟΣΗΡΟΤΗΤΑ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN ΚΑΙ ΑΥΤΙΣΜΟΥ	

### Μεταφράσεις

<b>1</b>	<b>Μαρίτσα Καμπούρογλου</b>	
α	Η ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΩΝ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΩΝ ΣΥΜΠΕΡΙΦΟΡΑΣ.	
β	ΥΠΟΔΕΙΞΕΙΣ ΕΙΔΙΚΑ ΣΧΕΔΙΑΣΜΕΝΕΣ ΓΙΑ ΤΟΥΣ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟΥΣ: ΕΞΑΤΟΜΙΚΕΥΜΕΝΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ / ΑΛΛΑΓΕΣ/ ΠΡΟΣΑΡΜΟΓΕΣ/ ΥΠΟΣΤΗΡΙΚΤΙΚΗ ΛΙΣΤΑ ΕΛΕΓΧΟΥ	
<b>2</b>	<b>Γιάννης Βογινδρούκας</b>	
α	ΑΝΑΠΤΥΞΗ ΠΡΩΙΜΩΝ ΔΕΞΙΟΤΗΤΩΝ ΣΥΛΛΟΓΙΣΜΟΥ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΜΕ ΑΥΤΙΣΜΟ ΜΕΣΩ ΤΟΥ ΠΡΟΣΠΟΙΗΤΟΥ ΠΑΙΧΝΙΔΙΟΥ	

## Εισαγωγή

Μέσα στα πλαίσια των γενικότερων στόχων του Μέτρου 1.1 και της Ενέργειας 1.1.4 δίδεται ιδιαίτερη έμφαση στη δημιουργία προϋποθέσεων που θα συμβάλλουν στην ανάπτυξη γνώσεων και δεξιοτήτων ατόμων με ειδικές ανάγκες ώστε να ενταχθούν στην παραγωγική διαδικασία. Ο ανάδοχος φορέας της «Αναδόμησης» το ίδρυμα για το παιδί «Η Παμμακάριστος» ύστερα από πορεία 30 και πλέον ετών στο χώρο των ειδικών αναγκών και με ιδιαίτερη ενασχόληση στον Αυτισμό τα τελευταία 10 έτη διαθέτει την κατάλληλη τεχνογνωσία για να υλοποιήσει του στόχους του επιχειρησιακού προγράμματος.

Η κατάλληλη τεχνογνωσία μεταφράζεται στις πιο σύγχρονες εκπαιδευτικές μεθοδολογίες και εναλλακτικές προσεγγίσεις για την αντιμετώπιση των δυσκολιών του φάσματος του αυτισμού. Το πρόγραμμα εξειδίκευσης στην «Αναδόμηση» έχει σχεδιαστεί με στόχο την μετάδοση των πιο σύγχρονων θεωρητικών θέσεων και των λειτουργικότερων εκπαιδευτικών προσεγγίσεων μέσα από το Σεμινάριο των 100 ωρών. Το πρακτικό μέρος των 300 ωρών βασίζεται στην σχεδίαση εκπαιδευτικών δραστηριοτήτων (projects), στην οργάνωση εκπαιδευτικού υλικού, στην εφαρμογή των δραστηριοτήτων σε παιδιά με αυτισμό και στην συγγραφή της όλης διαδικασίας με την εξελικτική καθοδήγηση και εποπτεία της ομάδας Πρακτικής Άσκησης. Η σχεδίαση του πρακτικού μέρους εμπεριέχει την πρόκληση προς τους εξειδικευόμενους να εμπλακούν άμεσα και να υιοθετήσουν σταδιακά την κατάλληλη εκπαιδευτική νοοτροπία, τεχνικές και μεθοδολογία στην εκπαίδευση των αυτιστικών ατόμων.

Οι εξειδικευόμενοι εφοδιάζονται με τα Εκπαιδευτικά Αντικείμενα της «Αναδόμησης» για να μπορέσουν να ολοκληρώσουν με επιτυχία το έργο τους. Αυτά συνίστανται στο τόμο των Επιστημονικών Δοκιμίων και στο Οδηγό της Πρακτικής Άσκησης. Ο μεν πρώτος αποτελείται από επιστημονικά κείμενα με θέμα τον Αυτισμό, ο δε δεύτερος εμπεριέχει υποδειγματικές δραστηριότητες σε διάφορες γνωστικές περιοχές. Τα Εκπαιδευτικά Αντικείμενα παισιώνονται επίσης από 7 Οδηγούς Εξειδίκευσης με διαβαθμισμένες δραστηριότητες, Υποδειγματική Βιντεοκασέτα και τον φάκελο του συστήματος εναλλακτικής επικοινωνίας ΜΑΚΑΤΟΝ. Επιπλέον το όλο έργο μέσω της Γνωσιακής Πύλης θα παρέξει σφαιρική ενημέρωση για τον Αυτισμό, Διαδικτυακή Επιμόρφωση και το εμπλουτισμένο καινοτομικό λογισμικό εικονικής πραγματικότητας «επιστροφή στο σπίτι» για άτομα με αυτισμό.

Το ίδρυμα για το παιδί «Η Παμμακάριστος» μέσα στα πλαίσια της «Αναδόμησης» στοχεύει να εφοδιάσει τους συμμετέχοντες εκπαιδευτικούς με τις απαραίτητες γνώσεις και εκπαιδευτικά εργαλεία ώστε να συμβάλλουν δυναμικά στις παρεχόμενες υπηρεσίες για τα άτομα με αυτισμό.

Ο Υπεύθυνος του Έργου

Στάθης Τριανταφύλλου

Ψυχολόγος

Ερευνητής Εκπαιδευτικής Πληροφορικής



# Κώστας Φρανσής Παιδοψυχίατρος



## 1. ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN

Τα χαρακτηριστικά γνωρίσματα των ατόμων με σύνδρομο Down (DS) είναι η Νοητική Υστέρηση, η μυϊκή υποτονία, το επίπεδο προφίλ προσώπου, προς τα άνω λοξές βλεφαρικές σχισμές, δυσπλασίες στα πτερύγια των αυτιών με χαμηλή πρόσφυση, μονή και βαθιά παλαμιαία γραμμή, υπερεουλγισία των αρθρώσεων, δυσπλαστική μεσαία φάλαγγα του 5<sup>ου</sup> δακτύλου το οποίο μπορεί να καμπυλωτό, επικάνθιες πτυχές ή μικρές πτυχές στην έσω γωνία των ματιών, υπερβάλλον κενό μεταξύ του μεγάλου δακτύλου του ποδιού και του 2<sup>ου</sup> δακτύλου, υπερβάλλον μέγεθος της γλώσσας που είναι πλατιά με έντονη αυλάκωση, χαμηλό ανάστημα και συγγενείς ανωμαλίες στο καρδιαγγειακό σύστημα. Ο συνδυασμός εμφάνιση αλλά και η βαρύτητα των παραπάνω χαρακτηριστικών ποικίλλει εξαιρετικά ανάμεσα στους πάσχοντες.

Όλα τα άτομα με DS έχουν έξτρα υλικό από το χρωμόσωμα 21, ένα χρωμόσωμα που περιέχει περίπου το 1% των συνολικών γονιδίων. Το DS συνεπώς οφείλεται σε ποσοτική και όχι ποιοτική μεταβολή του γονιδιόματος. Υπάρχουν 3 γενετικοί μηχανισμοί για να εμφανιστεί η τρισωμία 21 (DS).

- ✚ Στον πρώτο και πιο συχνό (92-94% των περιπτώσεων) υπάρχει ένα έξτρα ολόκληρο χρωμόσωμα 21 σε όλα τους τα κύτταρα (Κανονική ή Ελεύθερη Τρισωμία 21), προερχόμενο από άниση διαίρεση των χρωμοσωμάτων.
- ✚ Στον δεύτερο (2-4 % των περιπτώσεων) έχουμε μωσαϊκό DS, όπου μόνο κάποια κύτταρα έχουν τρισωμία 21, αλλά υπάρχει και σειρά φυσιολογικών κυττάρων (46,XX ή 46,XY). Τα άτομα αυτά μπορεί να έχουν ηπιότερα χαρακτηριστικά στην εμφάνιση και υψηλότερο επίπεδο ικανοτήτων, ανάλογα με το ποσοστό τρισωμικών κυττάρων που διαθέτουν καθώς και με τον εντοπισμό αυτών στο σώμα.
- ✚ Στον τρίτο τύπο (3-5% των περιπτώσεων) μέρος ή και ολόκληρο το έξτρα χρωμόσωμα 21 μετατοπίζεται σε άλλο χρωμόσωμα, συνήθως το 14. Τα άτομα με αυτήν τη μορφή δε διαφέρουν σε τίποτα από τα άλλα με DS, αλλά η συχνότητα εμφάνισής της δεν εξαρτάται από την ηλικία της μητέρας. Στο  $\frac{1}{4}$  των περιπτώσεων (1% των ατόμων με DS) η μετατόπιση αυτή είναι κληρονομούμενη, υπάρχουν δηλ στην οικογένεια φορείς της. Έτσι, ένας φορέας γονέα μπορεί να γεννήσει ένα χρωμοσωμικά υγιές παιδί, ένα φορέα ή ένα παιδί με DS που θα είναι και η αφορμή για τον εντοπισμό της περίπτωσης. Περιέργως, η πιθανότητα αυτό το ζευγάρι να αποκτήσει και άλλο παιδί με DS εξαρτάται από το ποιος γονέας είναι ο φορέας και ανέρχεται στο 12% αν είναι η μητέρα και στο 3% αν είναι ο πατέρας. Οι συγγενείς των φορέων της μετατόπισης έχουν αυξημένη πιθανότητα να είναι και αυτοί φορείς.

Δεν υπάρχει σχέση μεταξύ του DS και της διαίτας, της λήψης φαρμάκων, της οικονομικής τάξης ή του τρόπου ζωής. Κάποια δεδομένα υποστηρίζουν ότι είναι λίγο πιο συχνό σε οικογένειες με νόσο Alzheimer σε ένα ή περισσότερα γηραιότερα μέλη τους.

Η επίπτωση των παιδιών με DS υπολογίζεται σε ένα για κάθε 800 γεννήσεις. Ο κίνδυνος χρωμοσωμικών διαταραχών όπως το DS, αλλά και της τρισωμίας 13 ή 18 αυξάνει με την ηλικία της μητέρας. Έτσι ο κίνδυνος για DS είναι 1/1600 στην ηλικία των 20 ετών, αλλά 1/370 στην ηλικία των 35. Εξαιτίας των περισσότερων γεννήσεων στις νεαρές ηλικίες, αλλά και του συστηματικότερου πια προγεννητικού ελέγχου στις μεγαλύτερες, το 75-80% των παιδιών με DS γεννιούνται από νέες μητέρες. Αν ένα ζευγάρι έχει παιδί με DS, ο κίνδυνος αυξάνει για την επόμενη εγκυμοσύνη (1/100). Αν η μητέρα είναι 37 ετών με κίνδυνο ήδη στα 1/220, αυτός διπλασιάζεται αν προϋπάρχει και άλλο παιδί. Ο σχετικός κίνδυνος δεν φαίνεται να αυξάνει στα αδέρφια των ατόμων με DS.

## 2. ΑΥΤΙΣΤΙΚΗ ΔΙΑΤΑΡΑΧΗ

Η Αυτιστική Διαταραχή (=αυτισμός) και ακόμα περισσότερο οι διαταραχές που συνιστούν το Αυτιστικό Φάσμα (=ASD) εκφράζονται με εξαιρετική κλινική ποικιλομορφία, καθιστώντας οποιαδήποτε προσπάθεια συνοπτικής περιγραφής της δύσκολη και ελλιπή. Παρόλα αυτά, στα πλαίσια αυτής της παρουσίασης δίνεται παρακάτω μια λίστα χαρακτηριστικών-συμπτωμάτων, τα οποία συνήθως τα άτομα με αυτισμό παρουσιάζουν με ποικίλη ένταση και βαρύτητα. Ο πίνακας αυτός αποτελεί προσαρμογή του G.Vater αντίστοιχου πίνακα του Καθηγητή Rendle-Short του Πανεπιστημίου του Queensland της Αυστραλίας.

<p><b>Δυσκολία</b> συσχέτισης με άλλα παιδιά</p>		<p><b>Επιμονή στην</b> ομοιότητα, αντίσταση στην αλλαγή ρουτίνας</p>	
<p><b>Ακατάλληλα γέλια</b></p>		<p><b>Απουσία</b> πραγματικού φόβου για κινδύνους</p>	
<p><b>Μειωμένη ή</b> απούσα βλεμματική επαφή</p>		<p><b>Επίμονο παράδοξο</b> παιχνίδι</p>	

<p>Εμφανής υπο-ευαισθησία στον πόνο</p>		<p>Ηχολαλία</p>	
<p>Προτιμά να μένει μόνος, συμπεριφορές απόσυρσης</p>		<p>Δεν επιθυμεί τη σωματική επαφή και τα χάρδια</p>	
<p>Περιστρέφει αντικείμενα</p>		<p>Δεν απαντά σε λεκτικά σήματα, μοιάζει κουφός</p>	
<p>Ακατάλληλη προσκόλληση σε αντικείμενα</p>		<p>Δυσκολία να εκφράσει τις ανάγκες του, χρησιμοποιεί χειρονομίες ή κατάδειξη αντί για λέξεις</p>	
<p>Εκσεσημασμένη υπερδραστηριότητα / υποδραστηριότητα</p>		<p>Εκρήξεις θυμού - δείχνει υπερβολική δυσφορία χωρίς εμφανή αίτια</p>	
<p>Δεν ανταποκρίνεται στις συνήθειες εκπαιδευτικές μεθόδους</p>		<p>Ασυγχρονία αδρής/λεπτής κινητικότητας (δεν κλοτσάει μπάλα αλλά παίζει με κύβους)</p>	



### 3. ΑΥΤΙΣΤΙΚΑ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΣΕ ΑΤΟΜΑ ΜΕ Σ. DOWN

Η περιοχή που καίρια βλάπτεται αναπτυξιακά σε ένα παιδί με DS είναι η γνωστική περιοχή, η ανάπτυξη του συλλογισμού, της λογικής και της κατανόησης. Στους τομείς αυτούς αναμένονται ελλείμματα και καθυστερήσεις. Αντίθετα, η κοινωνική και συναισθηματική ανάπτυξη στα παιδιά με DS -αλλά όχι στα παιδιά με αυτισμό- εξελίσσεται πολύ κοντά στο φυσιολογικό.

Σύμφωνα με τους Coleman & Rogers (1992) τα περισσότερα μωρά με DS καθυστερούν ελάχιστα στη κοινωνικο-συναισθηματική τους ανάπτυξη, χαμογελώντας όταν τους μιλούν στους 2 μήνες (εύρος 1,5-4 μήνες), χαμογελούν αυθόρμητα στους 3 μήνες (εύρος 2-6 μήνες) και αναγνωρίζουν τους γονείς στους 3,5 μήνες (εύρος 3-6 μήνες), επιδεικνύοντας δηλ. μια καθυστέρηση μόλις 1 μηνός στην κατάκτηση αυτών των αναπτυξιακών ορόσημων. Αν και κάποιες μελέτες αναφέρουν μια μειωμένη ένταση στις συναισθηματικές τους απαντήσεις, όπως το χαμόγελο και το γέλιο, οι γονείς απαντούν ένθερμα στο χαμόγελό τους και τη βλεμματική τους επαφή. Τα μωρά με DS συμμετέχουν με ευχαρίστηση σε κοινωνικά παιχνίδια, όπως το «κου-κου-τσα!!» γύρω στους 11 μήνες (εύρος 9-16 μήνες), δηλ. μόλις 3 μήνες αργότερα από τα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά. Οι μελέτες στο 2<sup>ο</sup> χρόνο της ζωής, δείχνουν ότι τα παιδιά με DS έχουν δεξιότητες κοινωνικής επικοινωνίας, είναι ζεστά στην κοινωνική τους επαφή και απαντούν φυσιολογικά στη σωματική επαφή. Αυτή η φυσιολογική συναισθηματική ανταπόκριση συνεχίζεται στην εφηβεία και αργότερα στην ενήλικη ζωή, εξελισσόμενη σε φυσιολογική ενσυναίσθηση (empathy), που καθιστά το άτομο με DS ένα ευαίσθητο και κοινωνικά ενήμερο πρόσωπο.

Συνεπώς, η περιοχή που θα πρέπει να εξετάζεται σε ένα παιδί με DS για το οποίο τίθεται υποψία για συννοσηρότητα με κάποια σύμπλοκη διαταραχή συμπεριφοράς όπως ο Αυτισμός, είναι η κοινωνική και συναισθηματική περιοχή. Φυσικά, αυτές οι περιοχές παρουσιάζουν ελλείμματα και καθυστερήσεις και στα παιδιά με DS εξαιτίας των γνωστικών τους δυσκολιών, όπως αναφέρθηκε και παραπάνω. Προκειμένου, λοιπόν, να τεθεί η διάγνωση μιας επιπλέον διαταραχής θα πρέπει κανείς να εστιάζει στο βαθμό και την ποιότητα του συμπτώματος.

Συμπεριφορές που παραπέμπουν στην πιθανότητα Αυτισμού σε παιδί με DS είναι :

- ✚ Εκσεσημασμένη Αυτιστική Απομόνωση - Το παιδί δε σχετίζεται φυσιολογικά με τους άλλους και προτιμά να μένει μόνο του. Φαίνεται να αντιμετωπίζει τους άλλους ως αντικείμενα και όχι πρόσωπα. Δεν ενσωματώνεται σε ομάδες παιδιών για να παίξει και δεν θέλει τη σωματική επαφή. Γενικά, πάντως, το έλλειμμα στην κοινωνική συναλλαγή μπορεί είναι ελαφρύτερο σε ένα παιδί με διπλή διάγνωση DS -ASD από ό,τι σε ένα παιδί με ASD μόνο.

- ✚Αγχώδης, εμμονική επιθυμία για τη διατήρηση της ομοιότητας - οποιαδήποτε αλλαγή στη καθημερινή του ρουτίνα προκαλεί έντονη αναστάτωση.
- ✚Απουσία βλεμματικής επαφής - Μπορεί να κοιτά αλλού ή «διαμέσου» των άλλων.
- ✚Επαναλαμβανόμενες, «στερεοτυπικές» κινήσεις, όπως το να κάθεται για αρκετή ώρα με ένα αντικείμενο στο χέρι και απλά να το κουνά μπρος πίσω κοιτώντας το, πτερυγισμούς, κλπ.
- ✚Άρνηση ή υπερεκλεκτικότητα στη λήψη τροφής.
- ✚Προβλήματα στην πρόσληψη του λόγου (φτωχή κατανόηση και χρήση χειρονομιών) που ενίοτε δίνουν την εντύπωση ότι το παιδί δεν ακούει.
- ✚Εκφραστικός λόγος εξαιρετικά επαναληπτικός ή απών.
- ✚Παλινδρόμηση ή καθήλωση στην ανάπτυξη της γλώσσας και της χρήσης της γλώσσας, καθώς και των κοινωνικών δεξιοτήτων, που ακολουθείται συνήθως από υπερβολική ευερεθιστότητα, άγχος και την εμφάνιση επαναλαμβανόμενων συμπεριφορών.
- ✚Ασυνήθεις αντιδράσεις σε αισθητηριακά δεδομένα (ήχους, φώτα, απτικότητα, πόνο) που ποικίλουν από μεγάλη υποευαισθησία ως μεγάλη υπερευαισθησία, ενώ ενδεχόμενη είναι και η ταυτόχρονη παρουσία και των δυο ως προς την ίδια αίσθηση αλλά σε διαφορετικά ερεθίσματα.
- ✚Παράδοση ενασχόληση με τα παιχνίδια ή άλλα αντικείμενα (λ.χ. βάζει τα πάντα σε σειρά).
- ✚Έντονα διαταρακτική συμπεριφορά όπως έτερο-επιθετικότητα, εκρήξεις οργής ή εξαιρετική αντιδραστικότητα και άρνηση συμμόρφωσης σε οδηγίες ή κανόνες.
- ✚Αυτοτραυματική συμπεριφορά, όπως τσίμπημα του δέρματος, δάγκωμα, κτυπήματα της κεφαλής, κ.λ.π.
- ✚Διατήρηση, ανεξάρτητα από το γενικό επίπεδο καθυστέρησης, νησίδων ικανοτήτων με λειτουργία σε τελείως διαφορετικό επίπεδο από τον μέσο όρο του παιδιού, όπως λ.χ. στη μουσική, τα παζλ και γενικά στις οπτικοχωρικές δεξιότητες ή την οπτική και μηχανική μνήμη.

Μερικές από τις παραπάνω συμπεριφορές χαρακτηρίζουν και άλλες διαταραχές της παιδικής ηλικίας, όπως η Υπερκινητική διαταραχή (ADHD), η Ιδεοψυχαναγκαστική διαταραχή ή η διαταραχή στερεοτυπικών κινήσεων (SMD) που είναι συχνή σε άτομα με νοητική υστέρηση. Κάποιες εξάλλου, θα μπορούσαν να ερμηνευτούν από τη χαμηλή νοητική λειτουργία, αλλά είναι σαφώς εσφαλμένη η τακτική να αποδίδονται όλες οι αυτιστικόμορφες συμπεριφορές στο νοητικό έλλειμμα που εξ ορισμού σημαίνεται από το DS. Συνεπώς, η παρουσία κάποιων από τα παραπάνω μπορεί να μη σημαίνει ότι το παιδί παρουσιάζει ταυτόχρονα και ASD. Θα πρέπει όμως να παρακολουθηθεί και τελικά να αξιολογηθεί από εξειδικευμένη διεπιστημονική ομάδα που να μπορεί να θέσει ή να αποκλείσει τη διπλή

διάγνωση DS-ASD. Κι αυτό, γιατί σε μια τέτοια περίπτωση, θα πρέπει να δοκιμαστούν διαφορετικές παρεμβάσεις (όπως της αισθητηριακής ολοκλήρωσης) και εκπαιδευτικές τεχνικές (όπως η οπτικοποίηση της επικοινωνίας) ώστε να ευοδωθεί η μάθηση.

## 1. Η ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΤΟΥ ΑΥΤΙΣΜΟΥ ΣΕ ΑΤΟΜΑ ΜΕ Σ. DOWN

Εφόσον κάποιες από τις συμπεριφορές που περιγράφονται στα διαγνωστικά κριτήρια της Αμερικανικής Ψυχιατρικής Εταιρείας (DSM-IV) για την Αυτιστική διαταραχή μπορούν να ανευρισκονται, μέχρις ενός σημείου, και σε παιδιά με DS χωρίς αυτισμό, η θέση της διπλής διάγνωσης DS-ASD είναι συχνά αρκετά δύσκολη. Συνεπώς, θα πρέπει ο κλινικός να εξετάσει αν καθένα από τα κριτήρια που περιγράφονται στο DSM-IV αποτελεί αναμενόμενη συμπεριφορά για τα άτομα με DS, και αν ναι, να αξιολογήσει κατά πόσο η παρατηρούμενη συμπεριφορά είναι περισσότερο σοβαρή από αυτό που θα ανέμενε κανείς για άτομα με DS μόνο.

Παρακάτω παρουσιάζονται τα 2 πρώτα κριτήρια (Α, Β) για την Αυτιστική διαταραχή με ειδικές παρατηρήσεις σχετικά με το DS (πλάγια γραφή).

A. Έξι ή περισσότερα από τα (1), (2), και (3), με τουλάχιστον δυο από το (1) και ένα από καθένα από τα (2) και (3).

### 1. Ποιοτική μείονεξία στην κοινωνική συναλλαγή, όπως εκδηλώνεται με τουλάχιστον δυο από τα παρακάτω:

α) Σημαντική έκπτωση στη χρήση πολλαπλών εξωλεκτικών συμπεριφορών όπως η βλεμματική επαφή, οι εκφράσεις του προσώπου, η στάση του σώματος και χειρονομιών που ρυθμίζουν την κοινωνική συναλλαγή.

- Δεν ανευρίσκεται συνήθως στο DS, πιο ενδεικτικό για αυτισμό.

β) Αποτυχία στην ανάπτυξη σχέσεων με συνομηλίκους, κατάλληλων για το αναπτυξιακό του επίπεδο.

- Δεν ανευρίσκεται συνήθως στο DS, πιο ενδεικτικό για αυτισμό.

γ) Έλλειψη αυθόρμητης επιδίωξης συμμετοχής σε απολαύσεις, ενδιαφέροντα ή επιτεύγματα με άλλους ανθρώπους (π.χ. δεν επιδεικνύει, φέρνει ή καταδεικνύει αντικείμενα που τον ενδιαφέρουν).

- Ανευρίσκεται κάπως στο DS, αλλά είναι πολύ πιο χαρακτηριστικό στον αυτισμό.

δ) Έλλειψη κοινωνικής ή συγκινησιακής αμοιβαιότητας.

- Ανευρίσκεται κάπως στο DS, αλλά είναι πολύ πιο χαρακτηριστικό στον αυτισμό.

**2. Ποιοτική μειονεξία στην επικοινωνία, όπως εκδηλώνεται με τουλάχιστον ένα από τα παρακάτω :**

α) Καθυστέρηση ή ολική έλλειψη στην ανάπτυξη της γλώσσας χωρίς προσπάθεια αντιστάθμισης με εναλλακτικούς τρόπους, όπως οι χειρονομίες ή η μιμική.

• Δεν ανευρίσκεται συνήθως στο DS.

β) Σε άτομα με αρκετό λόγο, έκπτωση της ικανότητας να αρχίσουν ή να διατηρήσουν μια συζήτηση με άλλους.

• Ανευρίσκεται συνήθως στο DS, αν και όχι στη βαρύτητα που παίρνει στον αυτισμό.

γ) Στερεότυπη και επαναληπτική χρήση της γλώσσας ή χρήση ιδιοσυγκρασιακής γλώσσας.

• Ανευρίσκεται κάπως στο DS, αλλά όχι στη βαρύτητα που παίρνει στον αυτισμό.

δ) Έλλειψη ποικίλλοντος, αυθόρμητου συμβολικού παιχνιδιού με ανάληψη ρόλων ή κοινωνική μίμηση, κατάλληλων για το αναπτυξιακό του επίπεδο.

• Δεν ανευρίσκεται συνήθως στο DS.

**3. Περιορισμένα, Επαναληπτικά και Στερεότυπα Πρότυπα Συμπεριφοράς, Ενδιαφερόντων και Δραστηριοτήτων, όπως εκδηλώνεται με τουλάχιστον ένα από τα παρακάτω :**

α) Περιγεγραμμένη ενασχόληση με ένα ή περισσότερα στερεότυπα και περιορισμένα ενδιαφέροντα, με παθολογική ένταση ή εστίαση.

• Δεν ανευρίσκεται συνήθως στο DS.

β) Εμφανώς άκαμπτη εμμονή σε ειδικές, μη λειτουργικές συνήθειες ή τελετουργίες.

• Δεν ανευρίσκεται συνήθως στο DS.

γ) Στερεότυποι και επαναληπτικοί κινητικοί μανιερισμοί, όπως πτερυγισμοί ή περιστροφές των χεριών ή των δακτύλων ή σύνθετες κινήσεις όλου του σώματος.

• Δεν ανευρίσκεται συνήθως στο DS.

δ) Επίμονη ενασχόληση με τμήματα των αντικειμένων.

• Δεν ανευρίσκεται συνήθως στο DS.

*Β) Καθυστερήσεις ή ατυπίες στη λειτουργικότητα πρέπει να είναι εμφανείς πριν την ηλικία των 3 ετών, σε μια τουλάχιστον από τις ακόλουθες περιοχές: (1) Κοινωνική Συναλλαγή (2) Γλώσσα όπως αυτή χρησιμοποιείται στην κοινωνική επικοινωνία, ή (3) Συμβολικό ή φανταστικό παιχνίδι.*

## 5. ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΠΟΥ ΑΦΟΡΟΥΝ ΤΗ ΔΙΠΛΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Η αναφορά περιπτώσεων διπλής διάγνωσης DS-ASD στη διεθνή βιβλιογραφία (βλέπε επόμενη ενότητα), αλλά και οι αναφορές από κλινικούς είναι αρκετά περιορισμένες. Η αναγνώριση ψυχιατρικών διαταραχών σε άτομα με ΝΚ είναι πάντα δύσκολη, αλλά στη συγκεκριμένη περίπτωση η διαγνωστική προσπέλαση είναι ακόμα πιο δύσβατη. Αυτό συμβαίνει για μια σειρά από λόγους που παρατίθενται κατωτέρω:

Α) Τα διαγνωστικά κριτήρια απαιτούν την έναρξη των δυσκολιών πριν την ηλικία των 3 ετών. Κατά την περίοδο αυτή, αφενός τα παιδιά με DS παρουσιάζουν συνήθως κάποια ελλείμματα στην επικοινωνία και στις κοινωνικές δεξιότητες, τα οποία δεν καταγράφονται ως κάτι το εξαιρετικό, αφού αναμένονται για τη διάγνωση και αφετέρου τόσο οι γονείς όσο και ειδικοί που παρακολουθούν το παιδί είναι περισσότερο απασχολημένοι με το ίδιο το σύνδρομο και τις επιπλοκές του, λ.χ στο καρδιαγγειακό. Έτσι όταν ο αυτισμός διερευνάται σε μεγαλύτερη ηλικία, δεν αναφέρονται αντίστοιχες καταγραφές στο ιστορικό ή αναμνήσεις από τους γονείς μια και αρχικά είχαν αξιολογηθεί ως αναμενόμενα. Έτσι ο κλινικός μπορεί να παραπλανηθεί και να θεωρήσει ότι αυτά τα προβλήματα δεν ήταν παρόντα πριν τους 36 μήνες και έτσι να μη βάλει τη διάγνωση του αυτισμού.

Β) Τα άτομα με DS παρουσιάζουν ούτως ή αλλιώς κάποια από τα κριτήρια του DSM-IV, σε κάποια μορφή και βαρύτητα. Έτσι, ο κλινικός μπορεί να μπει στον πειρασμό να μη καταμετρήσει και αυτά, οπότε δεν θα μπορέσει να βάλει τη διπλή διάγνωση. Όμως, στις περιπτώσεις αυτές, θα πρέπει να αξιολογείται τόσο η ποιότητα της συμπεριφοράς όσο και η βαρύτητά της, ώστε να μπορεί κανείς με κάποια ασφάλεια να αποδίδει τη συμπεριφορά στο DS ή στον συνυπάρχοντα αυτισμό. Για παράδειγμα, η πλειοψηφία των παιδιών με DS παρουσιάζουν κάποια καθυστέρηση στις επικοινωνιακές δεξιότητες, αλλά όχι με τη βαρύτητα η οποία παρατηρείται στα παιδιά με διπλή διάγνωση. Έτσι, θα είναι σφάλμα να αποδοθούν τα επικοινωνιακά ελλείμματα στη διάγνωση του DS, χωρίς να εξεταστεί η περίπτωση της παρουσίας μιας παράλληλης αναπτυξιακής διαταραχής.

Γ) Παρά το γεγονός ότι η πλειοψηφία των μελετών δείχνει ότι τα άτομα με DS έχουν τέτοια ποικιλομορφία στο ταμπεραμέντο τους όσο και τα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά, αρκετοί κλινικοί είναι επηρεασμένοι από ένα στερεότυπο προσωπικότητας που αποδίδεται στα παιδιά με DS, σύμφωνα με το οποίο χαρακτηρίζονται ως υπερβολικά χαρούμενα, κοινωνικά, συναισθηματικά και καλόβολα. Έτσι κινδυνεύουν να μην αξιολογήσουν σωστά τα ελλείμματα στην κοινωνική συναλλαγή.

Δ) Συμπεριφορές που παρατηρούνται σε παιδιά με DS-ASD μπορούν να εμφανιστούν, όπως ήδη αναφέρθηκε, και σε άλλες διαταραχές όπως στη

διαταραχή Στερεοτυπικών Κινήσεων (SMD), στην Κατάθλιψη, στη διαταραχή Μετατραυματικού Στρες, στις διαταραχές προσαρμογής, στην Ιδεοψυχαναγκαστική διαταραχή, στις αγχώδεις διαταραχές ή όταν το παιδί εκτεθεί σε εξαιρετικά στρεσογόνα ή χασοτικά γεγονότα ή περιβάλλοντα. Επιπλέον, κάποια άγνωστη στην οικογένεια σωματική κατάσταση που το παιδί με DS δεν μπορεί να εκφράσει, όπως ωτίτιδα, κεφαλαλγία, πονόδοντος, ιγμορίτιδα, γαστρίτιδα-έλκος κ.λπ., μπορεί να προκαλέσει «αυτιστικόμορφες» συμπεριφορές όπως αυτοτραυματισμοί, ευερεθιστότητα ή επιθετική συμπεριφορά.

Προς αποκλεισμό όλων των παραπάνω απαιτείται λεπτομερές ιστορικό και φυσική εξέταση. Επίσης, ο χαρακτηρισμός των αυτιστικών συμπεριφορών ως τέτοιων πρέπει να γίνεται μόνο αν αυτά αποτελούν ένα σταθερό πρότυπο συμπεριφοράς για μεγάλο χρονικό διάστημα.

Ε) Κάποιοι ειδικοί, τέλος, δεν επιθυμούν να επιβαρύνουν την οικογένεια με μια πρόσθετη «ετικέτα», δηλ. τον αυτισμό. Όμως, αυτή η τακτική οδηγεί σε σύγχυση και εμποδίζει τη λήψη της απαραίτητης βοήθειας για το παιδί, η οποία διαφοροποιείται για την αντιμετώπιση απλού DS και DS με αυτισμό, τόσο ποιοτικά όσο και σε ένταση.

## 6. ΜΕΛΕΤΕΣ - ΕΠΙΠΟΛΑΣΜΟΣ DS-ASD

Οι μελέτες περιπτώσεων ατόμων με διπλή διάγνωση DS-ASD στη διεθνή βιβλιογραφία είναι εξαιρετικά περιορισμένες.

Μια από τις πρώτες επίσημες αναφορές έγινε το 1979 από τον Wakabayashi, ο οποίος περιέγραψε ένα 7χρονο αγόρι με DS και βαριά νοητική υστέρηση που πληρούσε τόσο τα κριτήρια του Kanner για αυτισμό, όσο και αυτά του Rutter. Παρατήρησε, μάλιστα, ότι αν και τα αυτιστικά συμπτώματα είναι συχνότερα σε παιδιά με Ν.Κ., πολύ σπάνια ο αυτισμός είχε συσχετιστεί με DS.

Στο ίδιο τεύχος οι Wing & Gould περιέγραψαν 4 αγόρια με DS 8-11 ετών με αυτισμό ή διαταραχή εντός του αυτιστικού φάσματος. Και τα 4 είχαν ελλείμματα στην κοινωνική συναλλαγή με απουσία επίγνωσης των συναισθημάτων των άλλων, αδυναμία να ζητήσουν ανακούφιση από τους άλλους, αδυναμία μίμησης, έλλειψη κοινωνικού παιχνιδιού και κακές σχέσεις με τους συνομηλίκους. Είχαν επίσης κακή βλεμματική επαφή και εξωλεκτική επικοινωνία, καθώς και στερεοτυπίες, περιορισμένα ενδιαφέροντα και αντίσταση στην αλλαγή. Σε νεότερο άρθρο τους (Howlin, Wing & Gould, 1995) διαπίστωσαν ότι και τα 4 παιδιά εκπλήρωναν τα διαγνωστικά κριτήρια για αυτισμό της Παγκόσμιας Οργάνωσης Υγείας (ICD-10), αλλά και του DSM-III-R, αλλά όλες οι δυσκολίες τους είχαν αποδοθεί στα γνωστικά τους ελλείμματα, παρόλο που η συμπεριφορά και η εξέλιξή τους διέφερε σημαντικά από άλλα παιδιά με DS. Στο ίδιο άρθρο



διατυπώνουν και κάποιες υποθέσεις για παθολογικές συσχετίσεις μεταξύ των δυο καταστάσεων.

Οι Bregman & Volkmar (1988) ανακοίνωσαν επίσης ένα κορίτσι με διπλή διάγνωση. Οι Ghaziuddin και συν (1992) περιέγραψαν 3 άτομα με DS που εκπλήρωναν τα κριτήρια του DSM III-R για αυτισμό. Το 1997 περιέγραψε ακόμα 3 άτομα με διπλή διάγνωση στις οικογένειες των οποίων εντόπισε μέλη με ιστορικό αυτιστικών συμπεριφορών, υποδεικνύοντας ότι οικογενείς παράγοντες ειδικοί για τον αυτισμό μπορεί να παίζουν πρωτεύοντα ρόλο, ακόμα κι όταν ο αυτισμός περιπλέκει μια γνωστή ιατρική κατάσταση όπως το DS.

- Ο υποφαινόμενος παρουσίασε σε Διεθνές Συνέδριο για τον Αυτισμό (The Social Brain, Gothenburg, 2003) μικρή σειρά περιπτώσεων με 2 άρρενες και 2 θήλεα 12-25 ετών με κανονική τρισωμία 21 (DS). Η διάγνωση τέθηκε με την ημιδομημένη συνέντευξη Autism Diagnostic Interview - ADI-R (2000) και κλινική αξιολόγηση. Τα τρία μεγαλύτερα υποκείμενα εντοπίστηκαν στο Εργαστήριο Ειδικής Αγωγής «Μαργαρίτα» μεταξύ 26 DS (12% επιπολασμός). Αντίστοιχα, ο επιπολασμός του ASD σε σπουδαστές χωρίς DS βρέθηκε 21,6% (8/37), μεταξύ εκείνων με σοβαρή ΝΚ (IQ<50) και 16,26% (2/32) μεταξύ εκείνων με μέτρια ΝΚ (IQ>50). Οι κοινωνικές και επικοινωνιακές δεξιότητές τους δεν είχαν ουδέποτε επίσημα και πλήρως αξιολογηθεί, παρά το ότι οι γονείς 2 εξ αυτών εξέφραζαν διαρκώς αιτιάσεις για τις αναπτυξιακές και συμπεριφορικές τους αποκλίσεις, ακόμα και όταν αυτές συγκρίνονταν με άλλα άτομα με DS. Τελικά, η παραπομπή για ψυχιατρική αξιολόγηση έγινε εξαιτίας της ακατανόητης προκλητικής τους συμπεριφοράς. Το μικρότερο αγόρι είχε διαγνωστεί από εξειδικευμένο στη διαταραχή του Αυτισμού Παιδοψυχίατρο (Γ. Καραντάνο), ο οποίος αναγνώρισε τις εμμονές του, τις στερεοτυπίες και την έλλειψη αυθόρμητου παιχνιδιού ως αυτιστικά χαρακτηριστικά και δεν τα απέδωσε αποκλειστικά στη γενικευμένη γνωσιακή του καθυστέρηση. Τρεις μελέτες (Gath & Gumley, 1986, Myers & Pueschel, 1991 και Collacut ακι συν, 1992) σε μεγάλους πληθυσμούς με DS βρήκαν πολύ χαμηλά ποσοστά αυτισμού (1-2,2%). Και οι τρεις μελέτες δεν έψαχναν συστηματικά για αυτισμό, αλλά γενικότερα για ψυχιατρικές διαταραχές, ενώ υπήρχαν σοβαρά μεθοδολογικά λάθη. Ο G. Vater επανεξέτασε όλες τις περιπτώσεις στις οποίες οι συγγραφείς πρότειναν πιθανή διάγνωση αυτισμού και κατόπιν υπολόγισε ξανά την επίπτωση που βρέθηκε στο 16%. Σε μελέτες μικρότερων πληθυσμών με DS βρέθηκαν ποσοστά 5% (1:20, Gillberg και συν. 1986), 11% (5:44, Lund 1988) και 9% (Turk, 1992). Τελευταία, οι Kent και συν (1999) εντόπισαν 4 περιπτώσεις με ASD σε 33 παιδιά με DS (7%).

- Συμπερασματικά, η πλειοψηφία των ερευνητών ανεβάζει την επίπτωση του ASD στο 6-10% των ατόμων με DS. Το ποσοστό αυτό είναι πολύ

υψηλότερο από αυτό του γενικού πληθυσμού, αλλά χαμηλότερο από αυτό που παρουσιάζεται σε άλλες ομάδες με ΝΚ (20%).

- Με εξαιρετικό ενδιαφέρον αναμένονται τα αποτελέσματα που συλλέγονται στο ειδικό ιατρείο για DS στο Kennedy Krieger Institute για 30 παιδιά με διπλή διάγνωση DS -ASD, καθώς και τα αποτελέσματα αντίστοιχου προγράμματος στον Καναδά. Το τελευταίο διερευνά την επίπτωση ASD σε παιδιά και εφήβους (2-18 ετών) με DS, τους πιθανούς αιτιολογικούς παράγοντες που ενέχονται στη συσχέτιση των δυο διαταραχών και την συσχέτιση μεταξύ της συνολικής λειτουργικότητας και της αυτιστικής συμπτωματολογίας.



## 7. ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Η δυσκολία στη διαπίστωση της διπλής διάγνωσης είναι δεδομένη. Δεν υπάρχουν σαφείς οδηγίες για τη διάγνωση, ούτε και εκτεταμένη βιβλιογραφία και στατιστικά στοιχεία για αυτήν. Όμως, είναι δεδομένο ότι οι δυο διαταραχές μπορούν να συνυπάρχουν και μάλιστα σε σχετικά υψηλό ποσοστό. Μια και οι επιπτώσεις του αυτισμού είναι σοβαρότερες από ανάλογες δυσκολίες που αντιμετωπίζουν τα άτομα με DS, είναι εξαιρετικά σημαντική η έγκαιρη διπλή διάγνωση, ώστε να γίνονται οι απαραίτητες προσαρμογές στα πρωτόκολλα παρέμβασης και στα συστήματα υποστήριξης του ατόμου και της οικογένειάς του.

Συνεπώς, οι ανησυχίες των γονιών ότι το παιδί τους δεν αναπτύσσει τη γλώσσα και τις κοινωνικές δεξιότητες όπως τα άλλα παιδιά με DS θα πρέπει να λαμβάνονται σοβαρά υπόψη και η διάγνωση του αυτισμού να εξετάζεται προσεκτικά. Ο συνηθέστερος, όμως, λόγος για αναζήτηση βοήθειας από μέρους των γονέων είναι η εμφάνιση προβλημάτων συμπεριφοράς. Αυτό ισχύει ιδιαίτερα για τα παιδιά με DS, μια και σε σύγκριση με άλλες ομάδες παιδιών με γνωστικά ελλείμματα, αυτά είναι λιγότερο πιθανό να έχουν διαταραχές στη συμπεριφορά. Και εδώ, η θέση της διάγνωσης προσφέρει στους γονείς ανακούφιση, μια και τους εξηγεί τις ιδιαιτερότητες του παιδιού τους.

Σύμφωνα με τη διεθνή, αλλά και με την προσωπική μου εμπειρία, η θέση των γονέων παιδιών με διπλή διάγνωση είναι εξαιρετικά δύσκολη. Δεν μπορούν να εξηγήσουν ούτε την αποτυχία των παιδιών τους να αναπτυχθούν κοινωνικά και συναισθηματικά ούτε και τις ακατάλληλες συμπεριφορές τους. Επιπλέον, βιώνουν την αποτυχία των κλασικών μεθόδων εκπαίδευσης στα παιδιά τους και τη ματαίωση και δυσφορία των εκπαιδευτών τους, για τους οποίους συχνά τα παιδιά με DS-ASD αποτελούν έναν άλυτο και ενοχλητικό γρίφο.

Έτσι, για παράδειγμα, οι τρεις σπουδαστές που παρουσιάστηκαν στη δική μας μελέτη προκαλούσαν διαρκώς προβλήματα στη λειτουργία των εργαστηρίων τους, ενώ παράλληλα η απόδοσή τους ήταν σημαντικά κατώτερη από το αναμενόμενο για το νοητικό τους δυναμικό και την εκπαίδευση που είχαν λάβει. Επιπλέον, αποτελούσαν το συνηθέστερο θέμα συζήτησης στις τακτικές εβδομαδιαίες συναντήσεις του προσωπικού για την αξιολόγηση και αντιμετώπιση των δυσκολιών που αντιμετωπίζει το σύνολο των σπουδαστών του εργαστηρίου. Η μια εξ αυτών, μάλιστα, είχε τεθεί σε εβδομαδιαία ψυχοθεραπευτική υποστήριξη από την ψυχολόγο του πλαισίου.

Η διαπίστωση της διάγνωσης του αυτισμού συνεπάγεται ότι το παιδί θα πρέπει να παρακολουθήσει ειδικό εκπαιδευτικό πρόγραμμα που θα είναι εξαιρετικά δομημένο και εξατομικευμένο ως προς τις ανάγκες και τις

δεξιότητες του κάθε παιδιού. Δεν είναι συνεπώς τυχαίο, ότι ανάμεσα στις δικές μας περιπτώσεις, αυτή που είχε την καλύτερη προσαρμογή, ιδιαίτερα στον τομέα της καθημερινής διαβίωσης, παρακολούθησε επί 15 σχεδόν χρόνια ένα εξαιρετικά δομημένο πρόγραμμα (Doman).

Η εκπαίδευση των γονιών και όσων ασχολούνται με το παιδί στη σύνθετη αυτή κατάσταση είναι κεφαλαιώδους σημασίας. Η συνειδητοποίηση των όλως εξαιρετικών ιδιαιτεροτήτων των ατόμων με DS-ASD θα οδηγήσει στη μείωση του άγχους τους και στην αποτελεσματικότερη αντιμετώπιση των εκπαιδευτικών και συμπεριφορικών τους αναγκών. Οι εκπαιδευτές και οι γονείς θα πρέπει να παρέχουν στα παιδιά ένα εξαιρετικά δομημένο περιβάλλον και ένα βήμα προς βήμα εκπαιδευτικό πρόγραμμα προκειμένου να αναπτύξουν τη συνδυασμένη προσοχή (joint attention) και την κοινωνική συναλλαγή που απαιτείται για τη μάθηση.

Η πρώιμη αναγνώριση και διάγνωση του ASD σε παιδιά με DS έχει ιδιαίτερη σημασία στην κατανόηση των αναγκών τους σχετικά με τις θεραπευτικές και εκπαιδευτικές παρεμβάσεις, όπως και της ανάγκης για συνεχιζόμενη ψυχιατρική αξιολόγηση και θεραπεία, ώστε να αποφευχθούν οι δια βίου επιπτώσεις. Στην πράξη όμως, ενώ η διάγνωση του αυτισμού γίνεται συνήθως πριν ή στα πρώτα σχολικά χρόνια, στα παιδιά με DS η διάγνωση τίθεται σημαντικά αργότερα. Στο δικό μας δείγμα, μόνο το ένα άτομο είχε διαγνωστεί στην ηλικία των 7 ετών, ενώ οι τρεις άλλοι μετά τα 19 τους χρόνια (!) χωρίς μάλιστα ποτέ να έχει τεθεί υποψία της διάγνωσης. Η καθυστέρηση στη διάγνωση στα 3 μεγαλύτερα υποκείμενα του δείγματός μας παραλίγο να προκαλέσει την αποβολή τους από το Εργαστήρι τους, καθώς η «ακατανόητη» δυσπροσαρμοστική τους συμπεριφορά προκαλούσε πολλά προβλήματα, τόσο στους εκπαιδευτές τους όσο και στους ίδιους. Η θέση της διπλής διάγνωσης οδήγησε στις απαραίτητες προσαρμογές με αποτέλεσμα οι ακατάλληλες συμπεριφορές να περιοριστούν δραστικά.

Ένα άλλο θέμα που προκύπτει από την καθυστέρηση της διάγνωσης είναι ότι η οικογένεια στερείται κατάλληλης γενετικής συμβουλευτικής, ώστε να μπορεί να καταλήξει σε μια ενήμερη απόφαση για την απόκτηση ενός επόμενου παιδιού. Σημειώνεται ότι η πιθανότητα ενός επόμενου παιδιού με ASD είναι 5-8%, ποσοστό πολύ υψηλότερο από τα αντίστοιχα ποσοστά που αφορούν τον κίνδυνο για ένα επόμενο παιδί με DS.

Οι ερευνητικές προσπάθειες πρέπει να επεκταθούν πέρα από τις απλές περιγραφές των περιπτώσεων και να διερευνήσουν την αιτιολογία, την πρώιμη διάγνωση και τη φυσική τους ιστορία. Θα πρέπει, επίσης, να εντοπιστούν τα αναπτυξιακά χαρακτηριστικά που διαφοροποιούνται τα παιδιά με DS-ASD από εκείνα με «τυπικό» DS ή με τυπικό ASD. Τέλος, θα πρέπει να συγκριθούν και να τεκμηριωθούν τα πλεονεκτήματα από την επιλογή των διαφορετικών θεραπευτικών παρεμβάσεων.

**8. ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ**

- American Psychiatric Association (1994), *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, 4<sup>th</sup> edition (DSM-IV). Washington, DC: American Psychiatric Association
- Bregman, J. D., & Volkmer, F. R. (1988). "Autistic social dysfunction and Down's Syndrome", *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 27, 440-441.
- Campbell, M., Schopler, E., Cueva, J., and Hallin, A. "Treatment of Autistic Disorder." *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 35(2):134-143 (1996).
- Coleman, M (1986). "Down's Syndrome children with autistic features", *Down's Syndrome: Papers and Abstracts for Professionals*, 1986, 9,1-2.
- Collacott, R., Cooper, S., & McGrother, C. (1992). "Differential rates of psychiatric disorders in adults with Down syndrome compared with other mentally handicapped adults", *British Journal of Psychiatry*, 161, 671-674.
- Gath, A. & Gumley, D. (1986). "Behavior problems in retarded children with special reference to Down syndrome", *British Journal of Psychiatry*, 149, 151-156.
- Ghaziuddin, M, Tsai, L., & Ghaziuddin, N. (1992). "Autism in Down's Syndrome; presentation and diagnosis", *Journal of Intellectual Disability Research*, 36, 449-456.
- Ghaziuddin, M (1997). "Autism in Down's Syndrome: Family history correlates" *Journal of Intellectual Disability Research*, 41 part1, 87-91.
- Gillberg, C., Persson, E., Grufman, N., & Themner, U. (1986). "Psychiatric disorders in mildly and severely mentally retarded urban children and adolescents: epidemiological aspects.", *British Journal of Psychiatry*, 149,68-74.
- Howlin, P., Wing, L., & Gould, J. (1995). "The recognition of autism in children with Down's Syndrome - implications for intervention and some speculation about pathology", *Developmental Medicine and Child Neurology*, 37, 406-413.
- Kent, L., Evans, J., Paul, M., and Sharp, M. "Comorbidity of autistic spectrum disorders in children with Down syndrome" *Developmental Medicine and Child Neurology* 41:153-158 (1999).
- Knott, F. et al. (1996). "Sibling interaction of children with learning disabilities: A comparison of autism and Down syndrome", *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 36(6), 965-976.
- Loveland, K. A., & Kelley, M. L. (1991). "Development of adaptive behavior in preschoolers with autism or Down syndrome", *American Journal on Mental Retardation*, 96(1), 13-20.

- Loveland, K. A., & Kelley, M. L. (1988). "Development of adaptive behavior in adolescents and young adults with autism and Down syndrome", *American Journal on Mental Retardation*, 93(1), 84-92.
- Lund, J. (1988). "Psychiatric aspects of Down syndrome", *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 78, 369-374.
- Maltz, A., & Schopler, E. (1979) "Down's Syndrome and early infantile autism: Diagnostic confusion?", *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 9, No.4, 453-456.
- Myers, B. A. & Pueschel, S. M. (1991). " Psychiatric Disorders in Persons with Down syndrome", *The Journal of Nervous and Mental Disease*, 179, 609-613.
- Pary, R.J. (1997). "Comorbidity of Down syndrome and autism", *The Habilitative Mental Healthcare Newsletter*, 16(1).
- Rogers, P. T. & Coleman, M (1992). "Medical care in Down Syndrome: A Preventive Medicine Approach", New York, Marcel Dekker, Inc., pp 208-211.
- Rogers, S. "Neuropsychology of Autism in Young Children and Its Implications for Early Intervention." *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews* 4:104-112 (1998).
- Turk, J. (1992). "Children with Down's syndrome and Fragile X syndrome: a comparison study.", *Society for Study of Behavioral Phenotypes: 2<sup>nd</sup> Symposium Abstracts*, Oxford: SSSP
- Vater, G. (1997). "Billy, A Family's Experience with a Multiply Disabled Child", self published.
- Wakabayashi, S. (1979). "A case of infantile autism associated with Down's syndrome", *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 9, 31-36.
- Wing L. & Gould, J. (1979). "Severe impairment of social interaction and associated abnormalities in children; epidemiology and classification", *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 9, 11-29.
- Yirmiya, N. et al. (1996). "Theory of mind abilities in individuals with autism, Down syndrome, and mental retardation of unknown etiology: The role of age and intelligence", *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 37(8), 1003-1014.