



Σχολή Επιστημών Υγείας και Πρόνοιας  
Τμήμα Βιοϊατρικών Επιστημών  
Σχολή Διοικητικών, Οικονομικών και Κοινωνικών Επιστημών  
Τμήμα Αγωγής και Φροντίδας στην Πρώιμη Παιδική Ηλικία



Παιδαγωγικό τμήμα

Διδρυματικό Πρόγραμμα Μεταπτυχιακών Σπουδών

**Παιδαγωγική μέσω Καινοτόμων Τεχνολογιών και Βιοϊατρικών Προσεγγίσεων**



ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΗ ΔΙΠΛΩΜΑΤΙΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

## **Μαθησιακές δυσκολίες οφειλόμενες σε γενετικά σύνδρομα αποκλειστικά αρρένων και προγράμματα παρέμβασης**

POST GRADUATE THESIS

### **Learning disabilities due to genetic syndromes exclusively in males and intervention programs**



ΟΝΟΜΑΦΟΙΤΗΤΗ/NAME OF STUDENT

**Σταυρούλα Πουρνάρα**

StavroulaPournara

ΟΝΟΜΑΕΙΣΗΓΗΤΗ/NAME OF THE SUPERVISOR

**Ευστάθιος Μιχαλόπουλος**

EfstathiosMihalopoulos

ΑΙΓΑΛΕΩ/AIGALEO 2022



Faculty of Health and Caring Professions  
Department of Biomedical Sciences  
Faculty of Administrative, Financial and Social Sciences  
Department of Early Childhood Education and Care



Department of Pedagogy



Inter-Institutional Post Graduate Program  
**Pedagogy through innovative Technologies and Biomedical approaches**

POST GRADUATE THESIS

## **Learning disabilities due to genetic syndromes exclusively in males and intervention programs**

StavroulaPournara

20089

stpournara@gmail.com

FIRST SUPERVISOR

EfstathiosMihalopoulos

SECOND SUPERVISOR

Maria Trapali

AIGALEO 2022

## Επιτροπή εξέτασης

Ημερομηνία εξέτασης 15/07/2022

	Ονόματα εξεταστών	Υπογραφή
1 <sup>ος</sup> Εξεταστής	Ευστάθιος Μιχαλόπουλος	
2 <sup>ος</sup> Εξεταστής	Μαρία Τράπαλη	

## Δήλωση συγγραφέα μεταπτυχιακής εργασίας

Η κάτωθι υπογεγραμμένη Σταυρούλα Πουρνάρα του Γεωργίου, με αριθμό μητρώου 20089 φοιτήτρια του Διδρυματικού Προγράμματος Μεταπτυχιακών Σπουδών Παιδαγωγική μέσω Καινοτόμων Τεχνολογιών και Βιοϊατρικών Προσεγγίσεων των Τμημάτων Βιοϊατρικών Επιστημών/Τμήμα Αγωγής και Φροντίδας στην Πρώιμη Παιδική Ηλικία/Παιδαγωγική τμήμα των Σχολών Επιστημών Υγείας και Πρόνοιας/Σχολή Διοικητικών, Οικονομικών και Κοινωνικών Επιστημών του Πανεπιστημίου Δυτικής Αττικής και της Ανώτατης Σχολής Παιδαγωγικής και Τεχνολογικής Εκπαίδευσης, δηλώνω ότι: «Είμαι συγγραφέας αυτής της μεταπτυχιακής εργασίας και ότι κάθε βοήθεια την οποία είχα για την προετοιμασία της, είναι πλήρως αναγνωρισμένη και αναφέρεται στην εργασία. Επίσης, οι όποιες πηγές από τις οποίες έκανα χρήση δεδομένων, ιδεών ή λέξεων, είτε ακριβώς είτε παραφρασμένες, αναφέρονται στο σύνολό τους, με πλήρη αναφορά στους συγγραφείς, τον εκδοτικό οίκο ή το περιοδικό, συμπεριλαμβανομένων και των πηγών που ενδεχομένως χρησιμοποιήθηκαν από το διαδίκτυο. Επίσης, βεβαιώνω ότι αυτή η εργασία έχει συγγραφεί από μένα αποκλειστικά και αποτελεί προϊόν πνευματικής ιδιοκτησίας τόσο δικής μου, όσο και του Ιδρύματος. Παράβαση της ανωτέρω ακαδημαϊκής μου ευθύνης αποτελεί ουσιώδη λόγο για την ανάκληση του πτυχίου μου».

Η Δηλούσα

## Ευχαριστίες

Για την προσπάθειά μου στη παρούσα εργασία οφείλω να ευχαριστήσω τον Α' επιβλέποντα καθηγητή κο Μιχαλόπουλο Ευστάθιο και την Β' επιβλέπουσα καθηγήτρια κα Τράπαλη Μαρία για την διαθεσιμότητα και την άμεση ανταπόκρισή τους.

Επίσης, θα ήθελα να ευχαριστήσω τη διευθύντρια του Διϊδρυματικού Προγράμματος Μεταπτυχιακών Σπουδών: «Παιδαγωγική μέσω Καινοτόμων Τεχνολογιών και Βιοϊατρικών Προσεγγίσεων»,κα Παπαγεωργίου Ευσταθία, για την ευκαιρία που μου έδωσε ώστε να το παρακολουθήσω, καθώς και τους καθηγητές του τμήματος για τις γνώσεις που μου μετέδωσαν σε μια δύσκολη περίοδο, σε καιρό πανδημίας.

Τέλος, θα ήθελα να ευχαριστήσω την οικογένειά μου, που με μεγάλη υπομονή και στήριξη με βοήθησε να ολοκληρώσω τις μεταπτυχιακές μου σπουδές.

## Αφιερώσεις

Την παρούσα διπλωματική εργασία θα ήθελα να την αφιερώσω στην οικογένειά μου, στα παιδιά μου Λεωνίδα και Ελπίδα. Εύχομαι κάποια στιγμή, μεγαλώνοντας, να καταλάβουν τον λόγο για τον οποίο τους στέρησα ώρες παιχνιδιού. Φυσικά την αφιερώνω και στον σύζυγό μου Μιχάλη, που με στήριξε και σε αυτό το εγχείρημά μου.

## Περίληψη

Οι Μαθησιακές Δυσκολίες είναι διαταραχές οι οποίες επηρεάζουν διάφορες γνωστικές ικανότητες. Αρκετές φορές οι δυσκολίες αυτές οφείλονται σε γενετικά σύνδρομα, όπως το Σύνδρομο Tourette, Klinefelter και Jacobs. Πρόκειται για σπάνιες γενετικές διαταραχές, οι οποίες αφορούν αποκλειστικά άρρενες και χαρακτηρίζονται από όμοιες συννοσηρότητες όπως Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής – Υπερκινητικότητας (ΔΕΠΥ), Διαταραχές Αυτιστικού Φάσματος (ΔΑΦ), προβλήματα κοινωνικοποίησης και συμπεριφοράς κ.ά. Και στα τρία σύνδρομα, είναι σημαντική η συμβολή της Λογοθεραπείας, της Εργοθεραπείας και της Φυσιοθεραπείας για την αντιμετώπιση των Μαθησιακών και γλωσσικών Δυσκολιών. Το Σύνδρομο Tourette χαρακτηρίζεται από πολλαπλά κινητικά τικ και την ύπαρξη ενός τουλάχιστον φωνητικού τικ για χρονικό διάστημα ίσο με ένα έτος. Για την εμφάνισή του ενοχοποιούνται γενετικοί και περιβαλλοντικοί παράγοντες. Η διάγνωση είναι κλινική και περιλαμβάνει αιματολογικές και απεικονιστικές εξετάσεις. Η παρέμβαση πραγματοποιείται μέσω της Ολοκληρωμένης Γνωσιακής Συμπεριφορικής Θεραπείας, της Εκπαίδευσης Αντιστροφής Συνήθειας και της Έκθεσης και Αποτροπής Αντίδρασης. Το Σύνδρομο Klinefelter προκύπτει από την παρουσία ενός επιπλέον χρωμοσώματος Χ και οφείλεται σε τυχαίο σφάλμα κατά τη διαδικασία διαχωρισμού των χρωμοσωμάτων μετά τη γονιμοποίηση. Τα κλινικά χαρακτηριστικά αφορούν αυξημένο ύψος, βραδύτερη μυϊκή ανάπτυξη, γυναικομαστία, υπογονιμότητα κ.ά. Η διάγνωση γίνεται μέσω φυσικής εξέτασης, ορμονικών εξετάσεων και ανάλυσης καρυότυπου. Στο Σύνδρομο Jacobs, το άτομο φέρει 47 χρωμοσώματα, με ένα επιπλέον χρωμόσωμα Υ. Οφείλεται σε τυχαίο σφάλμα κατά τη διάρκεια σχηματισμού των σπερματοζωαρίων του πατέρα και τα κύρια κλινικά χαρακτηριστικά είναι εμφανή, όπως το ψηλό ανάστημα, η μακροκεφαλία, η μακροδοντία κ.ά. Η διάγνωση πραγματοποιείται είτε με αμνιοπαρακέντηση κατά την προγεννητική περίοδο, είτε με ανάλυση καρυότυπου μετά τη γέννηση. Για να αντιμετωπιστούν οι Μαθησιακές Δυσκολίες και να αποφευχθούν τυχόν σχολικές αποτυχίες και διαρροές, κρίνεται σκόπιμη η έγκαιρη διάγνωση αλλά και η πρώιμη παρέμβαση. Ανάλογα με την ηλικία και τις ιδιαιτερότητες του ατόμου, εφαρμόζονται και τα κατάλληλα προγράμματα παρέμβασης. Υπάρχουν τα παραδοσιακά προγράμματα, Φυσιοθεραπεία, Εργοθεραπεία, Λογοθεραπεία, Συμπεριφορική Μέθοδος, Μέθοδος PECS, Μέθοδος TEACCH και

Μέθοδος ΜΑΚΑΤΟΝ, που ωφελούν άτομα με ΔΕΠΥ, ΔΑΦ, Μαθησιακές και γλωσσικές δυσκολίες, προβλήματα κοινωνικοποίησης και συμπεριφοράς κ.ά. Τα τελευταία χρόνια, βέβαια, δοκιμάζονται καινοτόμα προγράμματα παρέμβασης που περιλαμβάνουν Άσκηση, Χοροθεραπεία, Μουσικοθεραπεία, Θεραπευτική Κολύμβηση, Θεραπευτική Ιππασία, Πολεμικές Τέχνες, Τεχνολογία, Παιγνιοθεραπεία και Αισθητηριακή Ολοκλήρωση.

**Λέξεις κλειδιά:** Σύνδρομο Tourette, σύνδρομο Klinefelter, σύνδρομο Jacobs, μαθησιακές δυσκολίες, έγκαιρη διάγνωση, πρώιμη παρέμβαση, παραδοσιακά προγράμματα παρέμβασης, καινοτόμα προγράμματα παρέμβασης.



## **Abstract**

Learning Disabilities are disorders that affect various cognitive abilities. Many times these difficulties are due to genetic syndromes, such as Tourette, Klinefelter and Jacobs syndrome. These are rare genetic disorders which concern exclusively males and are characterized by similar comorbidities such as Attention Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD), Autistic Disorders Spectrum (ASD), socialization and behavior problems, etc. For all three syndromes, the contribution of speech therapy, occupational therapy and Physiotherapy are important for the treatment of Learning and language Difficulties. The Tourette syndrome is characterized by multiple motor tics and the existence of one at least voice tic for a period of time equal to one year. For his appearance genetic and environmental factors are blamed. The diagnosis is clinical and includes blood and imaging tests. The intervention takes place through Integrated Cognitive Behavioral Therapy, Education Habit Reversal and Exposure and Reaction Prevention. Klinefelter' s Syndrome it results from the presence of an extra X chromosome and is due to random error during the process of chromosome separation after fertilization. The clinics features include increased height, slower muscle growth, gynecomastia, infertility etc. Diagnosis is made through physical examination, hormonal tests and karyotype analysis. In Jacobs Syndrome, the individual carries 47 chromosomes, with one extra Y chromosome. It is due to a random error during the formation of the father' s sperm and the main clinical features are evident, such as tall stature, macrocephaly, macrodontia, etc. The diagnosis is made either with amniocentesis during the prenatal period, or with karyotype analysis after birth. To address Learning Difficulties and prevent any school failures and leakages, early diagnosis and early intervention are considered appropriate. Depending on the age and characteristics of the person, are used the appropriate intervention programs. These are the traditional programs, Physiotherapy, Occupational Therapy, Speech Therapy, Behavioral Method, PECS Method, TEACCH Method and MAKATON Method, which benefit people with ADHD, ASD, Learning and language difficulties, socialization and behavior problems, etc. The latest years, of course, innovative intervention programs that include Exercise, Dance Therapy, Music Therapy, Therapeutic Swimming, Therapeutic Horseback Riding, Martial Arts, Technology, Play Therapy and Sensory Integration.

**Key words:** Tourette Syndrome, Klinefelter Syndrome, Jacobs Syndrome, learning disabilities, early diagnosis, early intervention, traditional intervention programs, innovative intervention programs.

## Πίνακας περιεχομένων

Ευχαριστίες .....	v
Αφιερώσεις .....	vi
Περίληψη .....	vii
Λέξειςκλειδιά:.....	viii
Abstract .....	ix
Συνοτομογραφίες .....	xiii
Πρόλογος.....	1
Εισαγωγή.....	3
<b>1.Ορισμός του συνδρόμου Tourette</b> .....	3
1.1. Συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Tourette.....	4
1.2. Αίτια.....	4
1.3. Τα κλινικά χαρακτηριστικά .....	5
1.4. Το προσδόκιμο ζωής .....	9
1.5. Διάγνωση.....	9
1.6. Παρέμβαση .....	11
<b>2.Ορισμός του συνδρόμου Klinefelter</b> .....	14
2.1 Συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Klinefelter .....	15
2.2 Αίτια.....	15
2.3 Τα κλινικά χαρακτηριστικά.....	16
2.4 Το προσδόκιμο ζωής .....	17
2.5 Διάγνωση .....	17
2.6 Παρέμβαση.....	19
<b>3. Ορισμός του συνδρόμου Jacobs</b> .....	21
3.1 Συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Jacobs .....	22
3.2 Αίτια.....	22
3.3 Τα κλινικά χαρακτηριστικά.....	22
3.4 Το προσδόκιμο ζωής .....	22
3.5 Διάγνωση .....	25
3.6 Παρέμβαση .....	25
<b>4. Πρώιμη παρέμβαση και η σημασία της</b> .....	27
4.1 Προγράμματα παρέμβασης: φιλοσοφία και μέθοδοι .....	27
4.2 Παραδοσιακά προγράμματα παρέμβασης .....	30
4.2.1 Φυσιοθεραπεία, Εργοθεραπεία, Λογοθεραπεία.....	31
4.2.2 Συμπεριφορική μέθοδος παρέμβασης .....	31
4.2.3 Μέθοδος PECS (Picture Exchange Communication System) .....	33
4.2.4 Μέθοδος TEACCH (Treatment and Education of Autistic and Communication Handicapped Children).....	35
4.2.5 Πρόγραμμα εικόνων Makaton .....	35
4.3 Καινοτόμα προγράμματα παρέμβασης.....	36
4.3.1 Άσκηση .....	37
4.3.2 Χοροθεραπεία .....	37
4.3.3 Μουσικοθεραπεία.....	38
4.3.4 Θεραπευτική κολύμβηση – Υδροθεραπεία .....	39
4.3.5 Θεραπευτική ιππασία .....	40
4.3.6 Πολεμικές Τέχνες.....	41

4.3.7	Τεχνολογία.....	42
4.3.8	Παιγνιοθεραπεία.....	43
4.3.9	Αισθητηριακή Ολοκλήρωση ως θεραπευτική παρέμβαση .....	44
	<b>Συμπεράσματα .....</b>	<b>46</b>
	<b>Αναφορές.....</b>	<b>47</b>

## Συντομογραφίες

	Αγγλική ορολογία	Ελληνική ορολογία
<b>TS</b>	Tourette Syndrome	ΣΤ Σύνδρομο Τουρέτ
<b>KS</b>	Klinefelter Syndrome	Σύνδρομο Klinefelter
<b>47,XXY</b>	Klinefelter Syndrome	Σύνδρομο Klinefelter
<b>47,XYY</b>	Jacobs Syndrome	Σύνδρομο Jacobs
<b>ADHD</b>	Attention Deficit Hyperactivity Disorder	ΔΕΠΥ Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής και Υπερκινητικότητας
<b>ΜΔ</b>		Μαθησιακές Δυσκολίες
<b>OCD</b>	Obsessive Compulsive Disorder	ΙΨΔ Ιδιοψυχαναγκαστική Διαταραχή
<b>YGTSS</b>	Yale Global Tic Severity Scale	
<b>PUTS</b>	Premonitory Urge for Tics Scale	
<b>CBIT</b>	Comprehensive Behavioral Intervention for Tics	Ολοκληρωμένη Συμπεριφορική Παρέμβαση για Τικ
<b>HRT</b>	Hormone Replacement Therapy	Εκπαίδευση Αντιστροφής Συνήθειας
<b>EXRP</b>	Exposure and ritual prevention	Έκθεση και Αποτροπή Αντίδρασης
<b>DBS</b>	Deep Brain Stimulation	Βαθιά Διέγερση Εγκεφάλου
<b>TRT</b>	Testosterone Replacement Therapy	Θεραπεία Υποκατάστασης Τεστοστερόνης
<b>ΔΑΦ</b>		Διαταραχή Αυτιστικού Φάσματος
<b>ABA</b>	Applied Behavior Analysis	Εφαρμοσμένη Ανάλυση Συμπεριφοράς
<b>PECS</b>	Picture Exchange Communication System	Σύστημα Επικοινωνίας μέσω Ανταλλαγής Εικόνων
<b>TEACCH</b>	Treatment and Education of Autistic and communication Handicapped children	Θεραπεία και Εκπαίδευση Παιδιών με Αυτισμό και Διαταραχές Επικοινωνίας
<b>ADTA</b>	American Dance Therapy Association	
<b>TTS</b>	Text to speech	Σύστημα σύνθεσης φωνής από κείμενο
<b>ASR</b>	Automatic Speech Recognition	Σύστημα Αναγνώρισης Φωνής
<b>VM</b>	Virtual manipulatives	Εικονικό απτικό υλικό

## Πρόλογος

Οι μαθησιακές δυσκολίες, από τα πρώτα κιόλας σχολικά χρόνια ενός μαθητή, αποτελούν συχνό φαινόμενο. Ορισμένες από αυτές οφείλονται σε γενετικά σύνδρομα. Με τον όρο γενετικά σύνδρομα ή χρωμοσωμικές ανωμαλίες εννοούμε διαταραχές κατά τις οποίες γονίδια ή χρωμοσώματα επηρεάζουν ποικιλοτρόπως την ανάπτυξη του ατόμου, ως προς τα σωματικά χαρακτηριστικά, τη γλωσσική, τη νοητική και την κοινωνική εξέλιξη, την προσωπικότητα και την συμπεριφορά (Αλαχιώτης, 2011).

Η παρούσα διπλωματική εργασία αναφέρεται σε σπάνια γενετικά σύνδρομα που αφορούν αποκλειστικά άρρενες. Αρχικά, γίνεται λόγος για το Σύνδρομο Tourette (Τουρέτ) ή Σύνδρομο Gilles de la Tourette (ΣΤ) και πρόκειται για μία κληρονομική νευροαναπτυξιακή διαταραχή (Qi, Zheng, Li, Liu, & Xiong, 2019). Για αρκετές δεκαετίες το Σύνδρομο Tourette θεωρούνταν σπάνιο και οι ασθενείς που έπασχαν από αυτό είχαν άγνοια, ήταν στιγματισμένοι και περιθωριοποιημένοι.

Ένα δεύτερο γενετικό σύνδρομο είναι το Σύνδρομο Klinefelter (Klinefelter Syndrome ή KS) και πρόκειται για γενετική διαταραχή, η οποία προκαλείται από την παρουσία ενός επιπλέον χρωμοσώματος X (Evan & Ford, 2020).

Ένα ακόμη σύνδρομο είναι και το Σύνδρομο Jacobs, γνωστό και ως σύνδρομο 47, XYY, κατά το οποίο το άτομο φέρει ένα επιπλέον χρωμόσωμα Y. Ανήκει σε μια ομάδα παθήσεων που είναι γνωστές ως «τρισωμίες σεξουαλικού χρωμοσώματος». Η πλειοψηφία των αγοριών και ανδρών XYY δεν έχουν εμφανή συμπτώματα, οπότε και δεν διαγιγνώσκονται εύκολα (Sood & Clemente Fuentes, 2022).

Στη συγκεκριμένη εργασία θα εξετάσουμε, αρχικά, τα αίτια που προκαλούν τα προαναφερθέντα σύνδρομα, τα οποία έχουν γενετικό υπόβαθρο. Στη συνέχεια, θα αναφέρουμε τα φυσικά και γνωστικά χαρακτηριστικά του ατόμου, τους τρόπους έκφρασης και συμπεριφοράς, τις δυνατότητες έγκαιρης διάγνωσης, τις ανάλογες παρεμβάσεις καθώς και τις υπάρχουσες θεραπευτικές προσεγγίσεις.

Άτομα που πάσχουν από τα σύνδρομα αυτά, εμφανίζουν συνήθως συννοσηρότητα με άλλες παθήσεις όπως Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής – Υπερκινητικότητα (ΔΕΠΥ), προβλήματα λόγου, συμπεριφοράς και πολλά άλλα τα οποία θα εξεταστούν παρακάτω (Zhu, Leung, Liu, Zhou, & Su, 2006). Είναι σημαντικό να επισημανθούν τόσο οι μαθησιακές δυσκολίες που εμφανίζουν στις πρώτες σχολικές τάξεις, όσο και οι στοχευμένες στρατηγικές που πρέπει να εφαρμοστούν από την

εκπαιδευτική κοινότητα (Lane, Oakes, & Menzies, 2010). Υπογραμμίζεται η σημασία της πρώιμης παρέμβασης, γι' αυτό και στην παρούσα εργασία κατέχουν εξέχουσα θέση παραδοσιακά καθώς και καινοτόμα προγράμματα παρέμβασης (Hersh & Johnson, 2008).

Βασική επιδίωξη της βιβλιογραφικής μου έρευνας είναι να ενημερωθούν εκπαιδευτικοί και γονείς για τα σπάνια αυτά σύνδρομα σύμφωνα με τις τελευταίες μελέτες και εξελίξεις της επιστημονικής κοινότητας. Να γνωρίσουν τρόπους με τους οποίους μπορούν να βοηθήσουν τα πάσχοντα άτομα, ώστε να βελτιωθεί η ποιότητα ζωής τους στο σπίτι, στο σχολείο, καθώς και στο εργασιακό τους περιβάλλον ως ενήλικες.

## **Εισαγωγή**

Στα πλαίσια της σχολικής κοινότητας γίνεται ολοένα και πιο επιτακτική η ανάγκη για ενημέρωση, γύρω από θέματα που αφορούν μαθησιακές δυσκολίες. Σύμφωνα με το National Joint Committee on Learning Disabilities, με τον όρο «Μαθησιακές δυσκολίες» νοούνται διαταραχές οι οποίες έχουν αντίκτυπο σε διάφορες γνωστικές ικανότητες. Οι διαταραχές αυτές είναι εγγενείς, σχετίζονται με δυσλειτουργία του κεντρικού νευρικού συστήματος και συνοδεύουν το άτομο καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής του.

Είναι πιθανό, προβλήματα αυτορρύθμισης της συμπεριφοράς, ή προβλήματα κοινωνικής αντίληψης και κοινωνικής αλληλεπίδρασης να συνυπάρχουν με τις μαθησιακές δυσκολίες, χωρίς ωστόσο να αποτελούν από μόνα τους μαθησιακές δυσκολίες. Μαζί με τις μαθησιακές δυσκολίες μπορεί να κάνουν την εμφάνισή τους και άλλες δυσκολίες, όπως αισθητηριακές, συναισθηματικές διαταραχές και νοητικές αναπηρίες ή δυσκολίες με εξωγενείς επιρροές, όπως πολιτισμικές ή γλωσσικές διαφορές, ανεπαρκής ή ακατάλληλη διδασκαλία (NJCLD.org).

Σημαντικός τομέας των μαθησιακών δυσκολιών αποτελεί και ο έγκαιρος εντοπισμός τους καθώς και η πρώιμη παρέμβαση. Καθοριστικός παράγοντας στο παραπάνω εγχείρημα είναι η επιλογή του καταλληλότερου προγράμματος παρέμβασης για την μείωση των συμπτωμάτων και την βελτίωση της ποιότητας ζωής του ατόμου.

Ακολουθούν τρία σύνδρομα αποκλειστικά αρρένων, με τα κλινικά χαρακτηριστικά τους, τους τρόπους διάγνωσης και παρέμβασης.

### **1. Ορισμός του συνδρόμου Tourette**

Το Σύνδρομο Tourette (Τουρέτ) (ΣΤ) ή Σύνδρομο Gilles de laTourette (TS) είναι μία κληρονομική νευροαναπτυξιακή διαταραχή που χαρακτηρίζεται από πολλαπλά κινητικά και την ύπαρξη ενός τουλάχιστον φωνητικού τικ για χρονικό διάστημα ίσο με ένα έτος. Οφείλεται σε γενετικούς και περιβαλλοντικούς παράγοντες.

Τον Ιανουάριο του 1885, ο Γάλλος νευρολόγος και μαθητής του Charcot, Georges Albert Eduard Brutus Gilles de la Tourette, δημοσίευσε ένα άρθρο στο ιατρικό περιοδικό Archives de Neurologie, στο οποίο περιέγραψε μία νευρολογική κατάσταση ως «maladie de tics». Παρατήρησε την κλινική εικόνα 9 ατόμων με χαρακτηριστικά όπως στερεότυπες κινήσεις, εξάρσεις και υφέσεις, προαισθητηριακή αύρα, ηχολαλία και



κοπρολαλία. Ο Charcot μετονόμασε αργότερα αυτή την νευρολογική κατάσταση σε Gilles de la Tourette, προς τιμήν του μαθητή του. Σήμερα είναι γνωστή ως σύνδρομο Tourette ή διαταραχή Tourette (McNaught & St., 2010).

### **1.1. Συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Tourette**

Το σύνδρομο Tourette είχε εκτιμηθεί ως μια σχετικά σπάνια διαταραχή εξαιτίας του γεγονότος ότι ο επιπολασμός καθορίζεται με βάση των αριθμό των περιπτώσεων που έχουν διαγνωσθεί. Το μεγαλύτερο ποσοστό ασθενών δεν έχει διαγνωστεί και συνεπώς δεν έχει λάβει θεραπεία. Σύμφωνα με τους Mataix - Cols και τους συνεργάτες (Mataix-Cols, et al., 2015) το TS είναι μία από τις συνηθέστερες νευροψυχιατρικές διαταραχές που μπορούν να κληρονομηθούν. Πρόσφατη έρευνα (Plessen, 2013) έδειξε επιπολασμό της τάξης του 1% στο γενικό πληθυσμό.

Εμφανίζεται στην ηλικία των 5 έως 7 ετών, με έξαρση των συμπτωμάτων στην ηλικία μεταξύ 8 και 12 ετών, με τους περισσότερους ασθενείς να παρουσιάζουν σταδιακή εξασθένιση των τικ καθώς ενηλικιώνονται ([movementdisorders.org](http://movementdisorders.org)). Σε αρκετές περιπτώσεις ασθενών, το ΣΤ συνυπάρχει και με άλλες διαταραχές.

### **1.2. Αίτια**

Η ακριβής αιτία που προκαλεί το ΣΤ παραμένει άγνωστη. Ωστόσο, αποδεδειγμένα οφείλεται σε γενετικούς (Qi, Zheng, Li, Liu, & Xiong, 2019) και περιβαλλοντικούς (Barnea, et al., 2016) παράγοντες.

Φαίνεται να υπάρχει πρόβλημα σε φλοιώδεις και υποφλοιώδεις περιοχές, στο θάλαμο, στα βασικά γάγγλια και στο μετωπιαίο λοβό (DaCunha M.L.R.S., 2012). Κάποιοι νευροδιαβιβαστές (π.χ. ντοπαμίνη, σεροτονίνη), ιδιαίτερα στην περιοχή των βασικών γαγγλίων, δυσλειτουργούν ([tsgeneseeb.mbg.duth.gr](http://tsgeneseeb.mbg.duth.gr)). Πρόσφατες έρευνες έδειξαν σπάνιες μεταλλάξεις σε δύο γονίδια (NRXN1 και CNTN6), τα οποία εμπλέκονται στην ανάπτυξη συνδέσεων ανάμεσα στους νευρώνες του εγκεφάλου και αυξάνουν τον κίνδυνο εμφάνισης του Συνδρόμου Tourette ([ninds.nih.gov](http://ninds.nih.gov)). Τα δύο παραπάνω γονίδια είναι σημαντικά κατά την ανάπτυξη του εγκεφάλου και παράγουν μόρια που βοηθούν τα εγκεφαλικά κύτταρα να σχηματίσουν συνδέσεις μεταξύ τους. Τα κύτταρα αυτά συνδέουν τον φλοιό με συγκεκριμένες περιοχές οι οποίες εμπλέκονται στην επεξεργασία των συναισθημάτων και της κίνησης. Οι παραλλαγές του αριθμού αντιγράφων στο γονίδιο

NRXN1 ευθύνονται για διάφορες νευρολογικές διαταραχές, όπως η επιληψία και ο αυτισμός. Ωστόσο, για πρώτη φορά οι παραλλαγές του αριθμού αντιγράφων στο γονίδιο CNTN6 συνδέονται με συγκεκριμένη ασθένεια, το ΣΤ (Huang&etal, 2017) (nih.gov).

Οι περιβαλλοντικοί παράγοντες που ευθύνονται για την ανάπτυξη του συνδρόμου είναι κυρίως κατά την προγεννητική περίοδο, όπως το στρες κατά την κύηση της μητέρας, το κάπνισμα, η υποξία του εμβρύου καθώς και αγχωτικά παιδικά βιώματα (Robertson, etal., 2017). Έρευνες έχουν δείξει ότι ένα παιδί έχει 50% πιθανότητα να κληρονομήσει το ΣΤ από τον έναν γονέα, αλλά εξαρτάται εάν θα εκδηλώσει και σε ποιο βαθμό, συμπτώματα.

### **1.3. Τα κλινικά χαρακτηριστικά**

Το ΣΤ χαρακτηρίζεται από ακούσια πολλαπλά τικ, παραδείγματα των οποίων αναφέρονται παρακάτω στον Πίνακα 1. Διακρίνονται σε κινητικά (απλά και σύνθετα) και φωνητικά (απλά και σύνθετα).

Τα κινητικά τικ αφορούν εμφανείς κινήσεις στα μέλη του σώματος. Ειδικότερα, τα απλά τικ είναι σύντομες κινήσεις για τις οποίες ενεργοποιείται μια ομάδα μυών. Χαρακτηριστικά παραδείγματα απλών κινητικών τικ είναι το ανοιγοκλείσιμο των ματιών, ανασήκωμα των ώμων, το τίναγμα του κεφαλιού, κ.λ.π. Τα σύνθετα είναι μεγαλύτερης διάρκειας και περιλαμβάνουν συνδυασμό κινήσεων (συσπάσεις μυών διαφορετικών μυϊκών ομάδων) που μοιάζουν σκόπιμες, όπως γκριμάτσες, λύγισμα ή στροφή του κορμού ή των άκρων, αναπήδημα, κλωτσιές κ.λ.π.

Τα φωνητικά τικ είναι ακουστικοί ήχοι που εκδηλώνονται ως αποτέλεσμα σύσπασης μυών της ρινικής και της στοματικής κοιλότητας, του λάρυγγα, του φάρυγγα και του διαφράγματος. Τα απλά φωνητικά τικ είναι σύντομοι ήχοι και αφορούν σε μια ομάδα μυών. Συνήθη απλά φωνητικά τικ είναι γρήγοροι, χωρίς νόημα ήχοι ή θόρυβοι (π.χ ρουθούνισμα, μουγκρητό, ξερόβηχας κ.λ.π.). Τα σύνθετα φωνητικά τικ αφορούν σε μη κοινωνικά αποδεκτές λέξεις ή φράσεις (κοπρολαλία), ακούσιες ακατάλληλες χειρονομίες ή πράξεις (κοπροπραξία), άμεση επανάληψη λέξεων που έχει πει το ίδιο το άτομο (παλιλαλία), άμεση επανάληψη λέξεων που έχει πει κάποιος άλλος (ηχολαλία), μίμηση των πράξεων των άλλων (Martino&Leckman, 2013).

Μελέτες των Mathews και συνεργατών (2007) έδειξαν ότι η ύπαρξη πολλαπλών σύνθετων τικ υποδηλώνει σοβαρότερη μορφή του συνδρόμου καθώς και οικογενειακό

ιστορικό. Επιπροσθέτως, άλλη έρευνα (Kircanski, Woods, Chang, Ricketts, & Piacentini, 2010) επιβεβαίωσε την κατηγοριοποίηση των τικ σε απλά και σύνθετα καθώς και την συσχέτιση των σύνθετων τικ με συννοσηρότητες του TS.

Ένα σημαντικό χαρακτηριστικό πριν την εκδήλωση των τικ είναι κάποιο ανεπιθύμητο προειδοποιητικό σήμα. Αυτό αποτέλεσε και αντικείμενο πολλών ερευνών, καθώς δόθηκαν διαφορετικοί ορισμοί για το παραπάνω φαινόμενο και διαφορετικές ερμηνείες για την φύση του και την σημασία του. Αρχικά, γινόταν αναφορά για αισθητικά φαινόμενα τα οποία προηγούνται των τικ, με συχνότητα άνω του 90% (Murphy & al, 2013). Άλλοι ερευνητές τα όρισαν ως «προειδοποιητική αισθητηριακή αύρα» (Mataix-Cols, et al., 2015). Ενώ οι Shapiro και οι συνεργάτες έδωσαν τον ορισμό «αισθητικά τικ», ως σωματικές αισθήσεις σε διάφορα σημεία του σώματος. Οι εν λόγω αισθήσεις προκαλούν εκούσιες κινήσεις και προσφέρουν ανακούφιση στα ενοχλητικά συμπτώματα (Cohen, Leckman, & Bloch, 2013).

Τα παιδιά είναι ικανά να αναγνωρίσουν την προειδοποιητική αισθητηριακή αύρα περίπου από την ηλικία των 10 ετών. Η προσπάθεια του νεαρού ατόμου να καταστείλει τα τικ είναι πιθανό να το κρατήσει απασχολημένο και αυτό να έχει επιπτώσεις στις μαθητικές του επιδόσεις. Η εμφάνιση σοβαρών τικ σε συνδυασμό με αυξημένο άγχος ελαχιστοποιούν την ικανότητα του ατόμου να τα καταστείλει. Μελέτες δείχνουν ότι στρεσογόνοι παράγοντες επιδεινώνουν τη σοβαρότητα των τικ βραχυπρόθεσμα (Lin, et al., 2007). Ανάμεσα σε αυτούς συμπεριλαμβάνεται και η κόπωση αλλά και ευχάριστες καταστάσεις, όπως η παρακολούθηση μιας ενδιαφέρουσας ταινίας. Είναι γεγονός ότι τα τικ ενδέχεται να βελτιωθούν όταν το άτομο στρέφει την προσοχή του σε δραστηριότητες όπως ένα παιχνίδι videogame ή σε σύνθετες φυσικές δραστηριότητες και ασκήσεις αλλά και σε στιγμές χαλάρωσης. Τα τικ εξαφανίζονται κατά την διάρκεια του ύπνου (Conelea & Woods, 2008).

Τα είδη των τικ αλλά και η σοβαρότητά τους σε έναν ασθενή διαφέρουν μέσα στο χρόνο. Τα πρώτα τικ εμφανίζονται συνήθως στην ηλικία των 5 έως 8 ετών των ασθενών (Khalifa & von Knorring, 2003) και πρόκειται για απλά τικ τα οποία στην συνέχεια γίνονται σύνθετα και κλιμακώνονται. Αρχικά, τα πρώτα τικ αφορούν σε μύες του κρανίου και του αυχένα (ανοιγοκλείσιμο ματιών, κινήσεις ματιών, μύτης, ώμων) και στη συνέχεια και σε μύες του κορμού και των άκρων. Σύμφωνα με μελέτες, τα φωνητικά τικ έπονται των κινητικών τικ και μάλιστα εμφανίζονται σε μεγαλύτερη ηλικία του ασθενή. Η

σοβαρότητα των τικ κορυφώνεται στην ηλικία των 10 έως 13 ετών και στη συνέχεια αποκλιμακώνονται σταδιακά έως ότου ο ασθενής ενηλικιωθεί.

**Πίνακας 1** Κατηγοριοποίηση των τικ

<b>Κινητικά τικ</b>	<b>Απλά κινητικά τικ</b>	Σύντομα, απότομα, χωρίς νόημα: ανοιγοκλείσιμο ματιών, κινήσεις χειλιών, ανασήκωμα ώμων, τίναγμα κεφαλιού, γρήγορες κινήσεις χεριών – ποδιών.
	<b>Σύνθετα κινητικά τικ</b>	Μεγαλύτερης διάρκειας, συμμετέχουν περισσότερες μυϊκές ομάδες, μοιάζουν σκόπιμα: γκριμάτσες, λύγισμα ή στριφογύρισμα γύρω από τον εαυτό, πηδήματα, τέντωμα κοιλιακών μυών, κλωτσιές, κτύπημα ή δάγκωμα των χεριών, άγγιγμα άλλων προσώπων ή πραγμάτων.
<b>Φωνητικά τικ</b>	<b>Απλά φωνητικά τικ</b>	Γρήγοροι, χωρίς νόημα ήχοι ή θόρυβοι: ρουθούνισμα, μουγκρητό, γάβγισμα, καθάρισμα του λαιμού, ξερόβηχας, κραυγές, πλατάγιασμα της γλώσσας.
	<b>Σύνθετα φωνητικά τικ</b>	Άσχετες λέξεις ή φράσεις, κοπρολαλία (μη κοινωνικά αποδεκτές), κοπροπραξία (ακούσιες ακατάλληλες χειρονομίες ή πράξεις), παλιλαλία (άμεση επανάληψη λέξεων που έχει πει το ίδιο το άτομο), ηχολαλία (άμεση επανάληψη λέξεων που έχει πει κάποιος άλλος).

Ωστόσο, εκτός από τικ, ασθενείς με ΣΤ έχουν και προβλήματα συμπεριφοράς, όπως άγχος, Ιδιοψυχαναγκαστική Διαταραχή (OCD), Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής – Υπερκινητικότητας (ADHD), Μαθησιακές Διαταραχές όπως Δυσλεξία, Δυσγραφία ή Δυσαριθμησία, διαταραχές ύπνου καθώς και αυτοκαταστροφική συμπεριφορά (Εικόνα 1). Η σοβαρότητα των συμπτωμάτων τικ εξαρτάται από το μέγεθος των προβλημάτων συμπεριφοράς. Ασθενείς με ΣΤ εμφανίζουν συννοσηρότητα με Ιδιοψυχαναγκαστική Διαταραχή σε ποσοστό 11 – 80%. Συμπεριφορές που καταδεικνύουν καταναγκασμό είναι η καταμέτρηση, η διατήρηση συμμετρίας και σκέψεις και δράσεις που μοιάζουν «σωστές». Χαρακτηριστικά παραδείγματα είναι το πέρασμα της πόρτας με συγκεκριμένο τρόπο και το μέτρημα των πλακιδίων ενός δωματίου. Οι ασθενείς με TS και Ιδιοψυχαναγκαστική Διαταραχή αισθάνονται ότι πρέπει να κάνουν το τικ με συγκεκριμένο τρόπο (επαναλαμβανόμενα τικ). Οι καταναγκασμοί που οφείλονται αποκλειστικά σε Ιδιοψυχαναγκαστική Διαταραχή συνδέονται με φόβο μόλυνσης ή επικείμενης βλάβης σε κάποιο άτομο, ενώ όταν συνυπάρχει το TS οι καταναγκασμοί

σχετίζονται με ακατάλληλες σεξουαλικές ή επιθετικές σκέψεις (Worbe, et al., 2010). Παρά το γεγονός ότι διαπιστώνονται κοινοί νευροβιολογικοί μηχανισμοί στο TS και στην ανωτέρω διαταραχή, οι καταναγκασμοί και οι ιδεοληψίες είναι έμφυτα συνδεδεμένα με το σύνδρομο Tourette (Cavanna, Servo, Monaco, & Robertson, 2009).

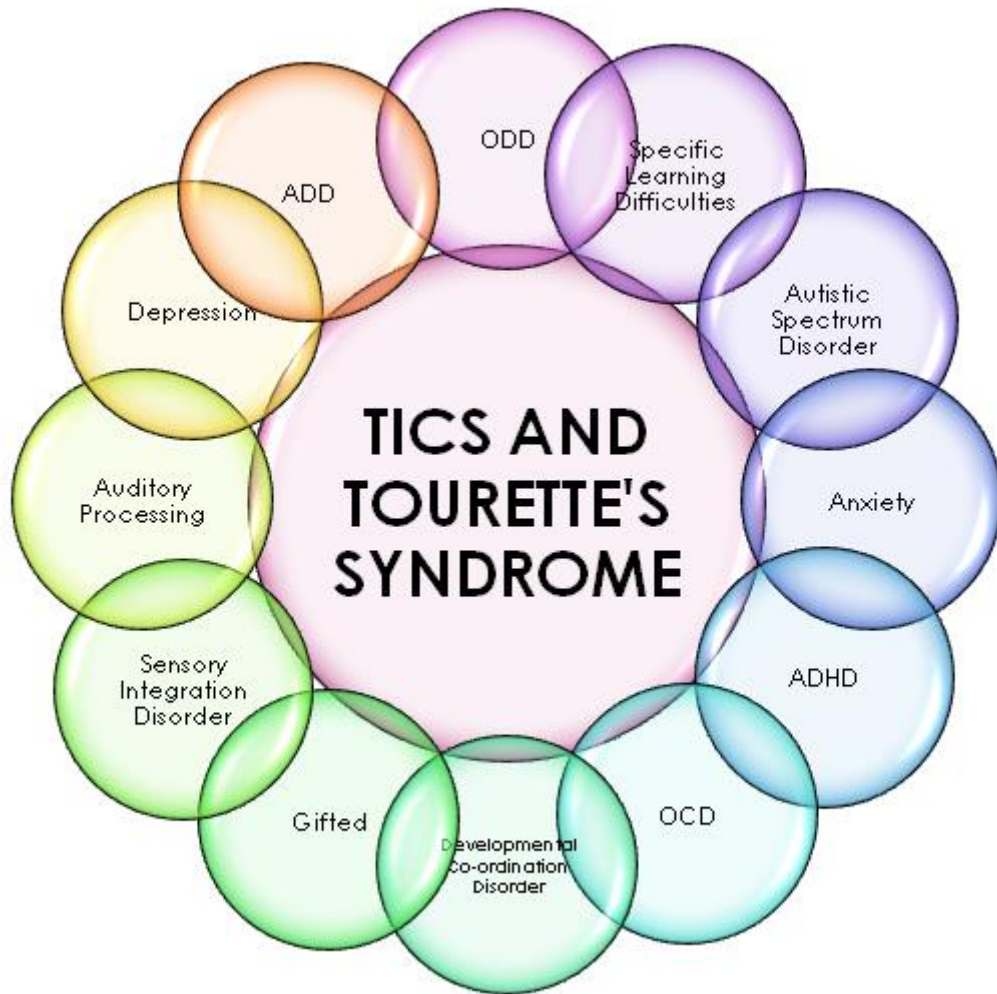
Άτομα με σύνδρομο Tourette συχνά εμφανίζουν Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής – Υπερκινητικότητα (ΔΕΠΥ), σε ποσοστό 60-80%. Έρευνες δείχνουν γονίδια που ευθύνονται και για τις δύο παραπάνω διαταραχές, και είναι τα: DRD2, HRH3, MAOB, BDNF, SNAP25, SLC6A4 και SLC22A3 (Gunther, et al., 2012). Τα άτομα αυτά δυσκολεύονται στη κατάκτηση της γνώσης, καθώς έχουν και προβλήματα συμπεριφοράς.

Ένα άτομο με TS έχει πιθανότητα 10% να αναπτύξει κάποια συναισθηματική διαταραχή κατά την διάρκεια της ζωής του, όπως η κατάθλιψη. Αν και έχει γενετική προδιάθεση, κάποιοι παράγοντες την επηρεάζουν, όπως: η σοβαρότητα και η διάρκεια των τικ, τα προαισθητηριακά συμπτώματα, οι διαταραχές ύπνου, η επιθετικότητα, ακόμα και η ΔΕΠΥ. Επίσης, μπορεί να επηρεαστεί από τις μαθησιακές δυσκολίες που εμφανίζει ο ασθενής.

Σε μικρότερο ποσοστό υπάρχει και συννοσηρότητα με διπολική διαταραχή. Τα συμπτώματα της διαταραχής αυτής επηρεάζονται από ψυχοκοινωνικούς παράγοντες (Robertson, M M, 2006).

Κάποιο ποσοστό ασθενών με TS εμφανίζει συννοσηρότητα και με διαταραχές των ενορμήσεων. Έρευνα αναφέρει ότι 74,2% των ασθενών του δείγματος είχαν τουλάχιστον ένα επεισόδιο με διαταραχή των ενορμήσεων. Πρόκειται για δυσκολίες στον έλεγχο των παρορμήσεων. Χαρακτηριστικά παραδείγματα είναι: κλεπτομανία, πυρομανία, παθολογική χαρτοπαιξία (Frank, Piedad, Rickards, & Cavanna, 2011).

Το TS συνδέεται επίσης και με διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές. Αυτές περιλαμβάνουν προβλήματα κοινωνικής αλληλεπίδρασης και προβλήματα λόγου (State, 2010). Τέλος, άτομα με σύνδρομο Tourette είναι πιθανό να εκδηλώσουν και διαταραχές της προσωπικότητας που απαντώνται σε πέντε διαστάσεις της: εξωστρέφεια, νευρωτισμό, ανοικτή αντίληψη, συνειδητότητα και συγκαταβατικότητα (EddyC. M., Rickards, Critchley, & Cavanna, 2013).



**Εικόνα 1.** Σύνδρομο Tourette και συννοσηρότητες

Πηγή: <https://libbyrosentreter.files.wordpress.com/2014/04/tourettes.png>

#### **1.4. Το προσδόκιμο ζωής**

Σύμφωνα με τον Οργανισμό Tourette Αμερικής (Tourette Association of America – TAA), το σύνδρομο Tourette δεν μειώνει το προσδόκιμο ζωής. Ωστόσο, η ποιότητα ζωής του ασθενή εξαρτάται από την πολυπλοκότητα των συμπτωμάτων, την λειτουργικότητα του ασθενή πριν την έναρξη των συμπτωμάτων, την υποστήριξη που λαμβάνει ο ασθενής από το περιβάλλον του και την θεραπεία που χρησιμοποιήθηκε, την περίοδο που ξεκίνησε καθώς και τον βαθμό ανταπόκρισης του ασθενή.

#### **1.5. Διάγνωση**

Η διάγνωση είναι κλινική και πρέπει να πληρούνται ορισμένα κριτήρια, έτσι όπως ορίζονται στο Διαγνωστικό και Στατιστικό Εγχειρίδιο Ψυχικών Διαταραχών (DSM-5),

σύμφωνα με την Αμερικανική Ψυχιατρική Ένωση (American Psychiatric Association). Απαραίτητη προϋπόθεση είναι η παρουσία πολλαπλών κινητικών τικ και ενός ή περισσότερων φωνητικών τικ διάρκειας ενός έτους. Η εμφάνιση των τικ πρέπει να είναι συχνή κάθε μέρα ή περιοδική για ένα ή περισσότερα χρονικά διαστήματα στη διάρκεια ενός έτους, με διακοπές μικρότερες των τριών μηνών. Επίσης, τα συμπτώματα πρέπει να εμφανίζονται πριν την ηλικία των 18 ετών και τα αίτια δεν πρέπει να οφείλονται στην επήρεια φαρμάκων ή άλλων παθολογικών προβλημάτων (Walkup, Ferrao, Leckman, Stein, & Singer, 2010). Για τον λόγο αυτό απαιτούνται βασικές αιματολογικές εργαστηριακές εξετάσεις, όπως η γενική αίματος, έλεγχος νεφρικής και ηπατικής λειτουργίας, έλεγχος θυρεοειδούς, φερριτίνης καθώς και απεικονιστικές εξετάσεις όταν συνυπάρχουν και άλλες ψυχιατρικές διαταραχές (Murphy & al, 2013).

Την παραπάνω πρακτική έρχεται να συμπληρώσει η Διαφορική Διάγνωση, με την βοήθεια της οποίας διαχωρίζονται τα τικ από άλλες υπερκινητικές διαταραχές, ώστε η θεραπεία που θα δοθεί στον ασθενή που πάσχει από σύνδρομο Tourette να είναι στοχευμένη και αποτελεσματική. Τέτοιες διαταραχές είναι η χορεία (συνεχείς κινήσεις σε τυχαία σημεία του σώματος), οι στερεοτυπίες κινήσεων (σταθερά επαναλαμβανόμενες κινήσεις χωρίς μεταβλητότητα και συμβαίνουν στην ίδια περιοχή σώματος), η δυστονία (ταυτόχρονη διαρκής σύσπαση μυών και οδηγεί σε παραμορφωμένη στάση ή κίνηση και μπορεί να πυροδοτηθεί από εκούσιες κινήσεις), η μυοκλονία (διαφέρει από τα τικ ως προς την ταχύτητά της και την δυσκολία καταστολής της), οι επιληπτικοί σπασμοί κ.ά. (Jankovic&Mejia, 2006).

Όλες οι παραπάνω διαταραχές, σε αντίθεση με τα τικ του συνδρόμου Tourette, στερούνται προαισθητηριακής αύρας, διαφέρουν ως προς την ηλικία εκδήλωσης των πρώτων συμπτωμάτων, την διάρκεια και την δυνατότητα καταστολής τους (Aysegul & Okun, 2016). Σύμφωνα με την Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, οι γονείς και τα παιδιά πρέπει να δίνουν ένα λεπτομερές ιστορικό διαταραχών τικ, κινητικών και φωνητικών. Πολλές φορές οι γονείς συγχέουν το συχνό φτέρνισμα, τον βήμα ή το ανοιγοκλείσιμο των ματιών με αλλεργίες ή άλλες παθήσεις. Είναι σημαντικό να γίνει λεπτομερής αξιολόγηση των μεμονωμένων συμπτωμάτων και του οικογενειακού ιστορικού με τικ ώστε να αποφευχθεί σύγχυση με άλλες νευρολογικές καταστάσεις (Murphy & al, 2013).

Εάν διαπιστωθούν ύποπτα συμπτώματα, συμβατά με TS τότε πρέπει να χρησιμοποιηθούν ειδικές κλίμακες αξιολόγησης των τικ. Η πιο γνωστή λίστα καταγραφής των χαρακτηριστικών των τικ είναι η Yale Global Tic Severity Scale (YGTSS) όπως χρησιμοποιείται τόσο σε Αμερική (Murphy & al, 2013) όσο και σε Ευρώπη (Cath&etal., 2011). Πρόκειται για ένα ημι - δομημένο εργαλείο καταγραφής των τικ, στη διάθεση του γιατρού. Ο κλινικός γιατρός, αρχικά, βασίζεται στις αναφορές γονέων και ασθενή για την καταγραφή των τικ αλλά και συμπεριφορών. Και στις δύο κατηγορίες των τικ, φωνητικά και κινητικά, λαμβάνονται υπόψη ο αριθμός, η συχνότητα, η ένταση, η πολυπλοκότητα και η παρέμβαση. Επίσης, η καταγραφή των τικ γίνεται σε τρία σημαντικά επίπεδα: διαπροσωπικό, ακαδημαϊκό και επαγγελματικό (Steinberg&etal., 2013).

Ένα άλλο Ευρωπαϊκό εργαλείο καταγραφής των χαρακτηριστικών των τικ είναι το Premonitory Urge for Tics Scale (PUTS) (Cath&etal., 2011). Πρόκειται για κλίμακα προαισθητηριακής αύρας των τικ προκειμένου να αποτυπώσει την σοβαρότητα των προαισθητικών παρορμήσεων (Mataix-Cols, et al., 2015).

## **1.6. Παρέμβαση**

Αρχικά συνιστάται ενημέρωση του ασθενή, αλλά και του άμεσου περιβάλλοντός του για την διαταραχή και πώς μπορεί να την διαχειριστεί. Συνήθως, στο πρώτο άκουσμα της διάγνωσης του ατόμου, η οικογένεια διακατέχεται από φόβο, άγχος και αμηχανία, ειδικά με τις δημόσιες εκδηλώσεις των τικ και την κοινωνικά απαράδεκτη συμπεριφορά του πάσχοντος (Swerdlow&Leckman, 2002). Απαιτείται η συμβολή γιατρών διαφόρων ειδικοτήτων.

Η Ολοκληρωμένη Γνωσιακή Συμπεριφορική Θεραπεία για τα τικ (CBIT) είναι αυτή που συνήθως χρησιμοποιείται. Στοχεύει να τροποποιήσει τους περιβαλλοντικούς παράγοντες που επηρεάζουν την σοβαρότητα των συμπτωμάτων και διδάσκει στους ασθενείς τεχνικές ώστε να διαχειρίζονται τα τικ (Carpriotti, Himle, & Woods, 2014).

Στην παραπάνω θεωρία συμπεριλαμβάνονται και η Εκπαίδευση Αντιστροφής Συνήθειας (HRT) (Yates & et al., 2016) και η Έκθεση και Αποτροπή Αντίδρασης (EXRP). Συνιστώνται Ψυχοθεραπεία όταν συνυπάρχουν και άλλες διαταραχές και Φαρμακοθεραπεία στην περίπτωση που τα τικ επηρεάζουν κατά πολύ την λειτουργικότητα του ασθενή, παρά τις πιθανές παρενέργειες.



Σε ακραίες περιπτώσεις ενδείκνυται η Βαθιά Διέγερση του Εγκεφάλου (DBS), μια χειρουργική τεχνική έξυπνης νευροδιαμόρφωσης (Mitchell & Starr, 2020).

Τα τελευταία χρόνια παρουσιάζει ιδιαίτερο ενδιαφέρον και η ζήτηση κανναβινοειδών φαρμάκων για νευρολογικές και μη διαταραχές, ειδικά στις Η.Π.Α. Λόγω της απόσυρσης πολλών φαρμάκων για την ανακούφιση συμπτωμάτων του TS, εξαιτίας των παρενεργειών, αρκετοί ασθενείς στρέφονται στην αναζήτηση εναλλακτικών μεθόδων αντιμετώπισης, περισσότερο «φυσικών», όπως είναι η κάνναβη. Σύμφωνα με ελάχιστες και μικρές έρευνες που έχουν διεξαχθεί, υπάρχουν περιορισμένες ενδείξεις για την αποτελεσματικότητα της κάνναβης προς μείωση και βελτίωση των τικ του συνδρόμου Tourette (National Academies Press (US), 2017).

Τα άτομα με ΣΤ έχουν φυσιολογική νοημοσύνη αλλά χωρίς την κατάλληλη εκπαιδευτική παρέμβαση δεν έχουν την επιθυμητή σχολική επίδοση. Τα τικ είναι αυτά που ενδέχεται να επηρεάσουν τις επιδόσεις του νεαρού ασθενή στο σχολείο. Τικ με μάτια, κεφάλι, λαιμό και βραχίονα επιδρούν αρνητικά στην ανάγνωση (θορυβώδης ανάγνωση), ενώ τα φωνητικά τικ επηρεάζουν την ομιλία μέσα στην τάξη (Eddy, Rickards, & Cavanna, 2011). Τα παιδιά, στην προσπάθειά τους να καταστείλουν τα τικ (εμφανή και μη) στο σχολείο χάνουν την συγκέντρωση και προσοχή που απαιτεί η εργασία τους. Ακόμα και μια απλή σχολική εργασία ή δραστηριότητα μπορεί να δυσκολέψει τον μαθητή με TS και να τον κάνει να χάσει το ενδιαφέρον του και το κίνητρό του για το σχολείο. Ορισμένοι μαθητές νιώθουν αποστροφή για την μαθησιακή διαδικασία, επιθυμούν να εγκαταλείψουν το σχολείο και επιπλέον, αποφεύγουν να αναπτύξουν φιλίες με συνομηλικούς τους. Γι' αυτό είναι αναγκαία μία λεπτομερής παρατήρηση - αξιολόγηση του μαθητή καθώς και μια στοχευμένη – εξατομικευμένη παρέμβαση από πλευράς εκπαιδευτικών αλλά σε απόλυτη συνεργασία με το οικογενειακό του περιβάλλον.

Είναι σημαντικό, οι εκπαιδευτικοί, όπως και οι γονείς, να εφαρμόζουν κάποιες στρατηγικές παρέμβασης προκειμένου να υποστηρίξουν τα παιδιά αυτά. Δυστυχώς αρκετοί εκπαιδευτικοί δεν έχουν πρότερη εμπειρία μαθητών με TS, οπότε και η παρέμβασή τους μοιάζει τυχαία. Με την εφαρμογή κατάλληλων μεθόδων παρέμβασης ο εκπαιδευτικός στοχεύει στην μαθησιακή, ψυχοκοινωνική και συμπεριφορική καλλιέργεια του ατόμου (Wilson&Shrimpton , 2003). Απαραίτητες στρατηγικές για εκπαιδευτικούς είναι οι ακόλουθες:

- ✓ να θυμάται ο ίδιος ο εκπαιδευτικός να δείχνει κατανόηση και να έχει υπομονή, αγνοώντας τα τικ
- ✓ οι οδηγίες που δίνουν στους μαθητές, πρέπει να είναι σύντομες και απλές
- ✓ μία μεγάλη εργασία να χωρίζεται σε μικρότερα μέρη
- ✓ να τους δίνεται περισσότερος χρόνος για την ολοκλήρωση εργασίας ή τεστ
- ✓ τα διαλείμματα να είναι σύντομα και συχνά
- ✓ να προβλεφθεί ένας χώρος απομόνωσης, ώστε να χαλαρώνει σε περιπτώσεις στρες
- ✓ να επιτρέπονται οι σύντομες εκρήξεις συμπεριφοράς ώστε να επέλθει κάποια εκτόνωση και πρωτίστως να μην τιμωρούνται για την ακούσια εκδήλωση των τικ, καθώς και για τυχόν μη ολοκλήρωση της εργασίας τους
- ✓ να απομακρύνουν αντικείμενα από το θρανίο που πιθανά αποσπούν την προσοχή του μαθητή
- ✓ τοποθέτηση του θρανίου μακριά από πόρτα και παράθυρα
- ✓ χρήση οπτικο – ηχητικού υλικού για διατήρηση της προσοχής
- ✓ να επιτρέπεται η ηχογράφηση προφορικών παραδόσεων
- ✓ ο εκπαιδευτικός δεν πρέπει να κρίνει τον μαθητή από το γραπτό του (Chaturvedi, Gartin, & Murdick, 2011).

Καταλυτικό ρόλο στην υποστήριξη του μαθητή με Tourette διαδραματίζει και το πρόγραμμα δραστηριοτήτων που εφαρμόζεται. Ο εκπαιδευτικός, κατά τον σχεδιασμό των δραστηριοτήτων πρέπει να λαμβάνει υπόψιν του τις ανάγκες του παραπάνω μαθητή. Για παράδειγμα, είναι φρονιμότερο να τοποθετήσει μία απαιτητική δραστηριότητα στην αρχή του προγράμματος και μία περισσότερο ευχάριστη για τον μαθητή στο τέλος, ώστε να μειώσει τις πιθανότητες έξαρσης των τικ. Μαθητές με Tourette έχουν ανάγκη από μία ρουτίνα στο σχολικό τους πρόγραμμα, καθώς μεγάλες αλλαγές τους ενοχλούν και τους αγχώνουν. Ο εκπαιδευτικός λοιπόν, μπορεί να ενημερώνει καθημερινά για το πρόγραμμα δραστηριοτήτων που θα ακολουθηθεί ή ακόμα και να το καταγράφει σε κάποιο ορατό σημείο, όπως και για οποιαδήποτε αλλαγή.

Σημαντικός παράγοντας για θετικά αποτελέσματα στον μαθητή με TS αποτελεί και η καλή οργάνωση της σχολικής τάξης. Λόγω των μη ελεγχόμενων τικ και των πιθανών εκρήξεων στην συμπεριφορά του μαθητή, θα πρέπει να υπάρχει και ελεύθερος χώρος

εντός της τάξης και να μην καλύπτεται ολόκληρος από θρανία, ώστε να εκτονώνει την ενέργειά του. Επίσης, είναι χρήσιμο ο συμμαθητής του στο ίδιο θρανίο να τον έχει αποδεχτεί και να τον υποστηρίζει όταν χρειάζεται. Προτείνεται ακόμα και ένας απομονωμένος χώρος ειδικά για τον συγκεκριμένο μαθητή, προκειμένου να απομονώνεται όταν τον κατακλύζει το άγχος και επιδεινώνονται τα τικ του. Εκεί θα μπορεί να χρησιμοποιεί τις τεχνικές χαλάρωσης ώστε να μπορεί να επιστρέψει στην ολομέλεια της τάξης (Chaturvedi, Gartin, & Murdick, 2011).

Η ενημέρωση των συμμαθητών του παιδιού με TS είναι πρωταρχική ανάγκη. Με την ευαισθητοποίηση των συμμαθητών αποτρέπεται η πιθανότητα σχολικού εκφοβισμού (bullying), απομόνωσης και εκδήλωσης επιθετικότητας. Ο εκπαιδευτικός μπορεί να προχωρήσει σε σχετική ενημέρωση είτε μέσα από συζήτηση, είτε μέσω έντυπου υλικού ή με τη βοήθεια της τεχνολογίας και του διαδικτύου. Ακόμα και το ίδιο το παιδί που πάσχει από το σύνδρομο Tourette μπορεί να μιλήσει στους συμμαθητές του για τον τρόπο με τον οποίο βιώνει την συγκεκριμένη κατάσταση μέσω δραστηριοτήτων. Είναι αναγκαία η αλληλεπίδραση με τους συμμαθητές, μέσα σε ένα υποστηρικτικό και δομημένο σχολικό περιβάλλον.

Τέλος, η άσκηση και τα σπορ βοηθούν στην ελαχιστοποίηση του άγχους, σύμφωνα με το Σωματείο Tourette της Αμερικής (tourette.org). Φαίνεται πως η εμμονή, η επανάληψη και τα αυξημένα επίπεδα ενέργειας που χαρακτηρίζουν τα τικ, λειτουργούν ως πλεονεκτήματα για τους αθλητές, ως γρήγορα αντανακλαστικά, και ίσως σε αυτά να οφείλεται και η επιτυχία κάποιων πρωταθλητών. Τα αθλήματα ωφελούν άτομα με TS, καθώς μέσω αυτών αποκτούν αυτοπειθαρχία και βελτιώνουν την υγεία τους. Η άσκηση μειώνει το ψυχικό στρες και σε συνδυασμό με σωστή διατροφή αποτελεί επιλογή κάποιων ασθενών σε αντίθεση με την θεραπεία μέσω φαρμάκων που αυξάνουν το σωματικό βάρος. Εν τέλει, οποιαδήποτε αθλητική δραστηριότητα ευχαριστεί το άτομο με TS και του επιτρέπει να εκτονώνει την ενέργειά του είναι θεμιτή, όπως: χορός, κανό, αναρρίχηση, skateboarding, αλλά και extreme sports όπως το parkour και η πτώση με αλεξίπτωτο.

## **2. Ορισμός του συνδρόμου Klinefelter**

Το Σύνδρομο Klinefelter (Klinefelter Syndrome ή KS) πήρε την ονομασία του από τον Dr. Harry Klinefelter, ο οποίος και το περιέγραψε το 1942 στο Γενικό Νοσοκομείο της

Μασαχουσέτης (Bonomi, et al., 2017). Είναι μια γενετική διαταραχή που συναντάται αποκλειστικά στους άνδρες και προκαλείται από την παρουσία ενός επιπλέον χρωμοσώματος Χ. Έχει ιδιαίτερο ενδιαφέρον το γεγονός ότι μπορεί να εκδηλωθεί με διαφορετικούς τύπους καρυότυπου (47,XXY, 47,XXY/46,XY, 48,XXXΥ ή 49,XXXXΥ) και αντιστοίχως ποικίλουν τα συμπτώματα και τα χαρακτηριστικά του, ο βαθμός σοβαρότητάς του, καθώς και ο τύπος παρέμβασης/θεραπείας που θα χρησιμοποιηθεί. Το επιπλέον χρωμόσωμα Χ επηρεάζει τη σωματική, νευροαναπτυξιακή, συμπεριφορική και νευρογνωστική λειτουργία. Δεν διακρίνεται από εμφανή φυσικά χαρακτηριστικά, γι' αυτό και το 60-75% των ατόμων με KS δεν διαγιγνώσκεται ποτέ (genetic.org).

Κύρια χαρακτηριστικά του συνδρόμου είναι το ψηλό ανάστημα, η καθυστέρηση της εφηβείας στα αγόρια λόγω ανεπαρκούς ανάπτυξης των όρχεων (υπογοναδισμός), η υπογονιμότητα (έλλειψη τεστοστερόνης) και η αυξημένη ανάπτυξη του μαστού (γυναικομαστία). Τα αγόρια με KS διαφέρουν ως προς το νευροαναπτυξιακό τους προφίλ. Ως προς την γνωστική και συμπεριφορική τους ανάπτυξη τα παιδιά αυτά είναι πιθανό να εμφανίσουν καθυστερήσεις λόγου και ομιλίας και να αναπτύξουν μαθησιακές δυσκολίες (reardiseases.org).

## **2.1 Συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Klinefelter**

Είναι η συχνότερα παρατηρούμενη χρωμοσωμική ανωμαλία φύλου, με εκτιμώμενη συχνότητα 1:500-1:1000 γεννήσεις (Los Evan & Ford, 2020). Η πιθανότητα αυξάνεται ελαφρώς με την αύξηση της ηλικίας της μητέρας. Ο επιπολασμός του συνδρόμου αυξάνεται 3-4% μεταξύ των στείρων ανδρών και 10-12% σε αζωοσπερμικούς ασθενείς.

## **2.2 Αίτια**

Το σύνδρομο οφείλεται σε τυχαίο σφάλμα κατά τη διαδικασία διαχωρισμού των χρωμοσωμάτων μετά τη γονιμοποίηση και δεν κληρονομείται. Τα φυσιολογικά άρρενα φέρουν ένα Χ και ένα Υ φυλετικό χρωμόσωμα και ο καρυότυπός τους είναι 46,XY. Στο 80-90% των περιπτώσεων του KS, υπάρχει ένα επιπλέον χρωμόσωμα Χ σε κάθε κύτταρο (ο καρυότυπος είναι 47,XXY) που προκύπτει από την ανευπλοειδία των χρωμοσωμάτων του φύλου, δηλαδή στη μη διάσπαση του χρωμοσώματος του φύλου. Η μη διάσπαση είναι το αποτέλεσμα της αποτυχίας του χρωμοσώματος να διαχωριστεί στην ανάφαση κατά τη διάρκεια της μείωσης I, της μείωσης II ή της μίτωσης, αυξάνοντας τα κύτταρα που έχουν

παρεκκλίνοντα αριθμό χρωμοσωμάτων. Αυτό μπορεί να συμβεί είτε κατά τη διάρκεια της ωογένεσης, είτε της σπερματογένεσης ή, λιγότερο συχνά (σε ποσοστό περίπου 3%), κατά την πρώιμη διαίρεση του γονιμοποιημένου ωαρίου (Bonomi, et al., 2017). Στο 10-20% των περιπτώσεων, ο καρυότυπος μπορεί να παρουσιάζει τις εξής παραλλαγές:

- μωσαϊκισμό, όταν σε κάποια μόνο κύτταρα υπάρχει ένα επιπλέον χρωμόσωμα X και ο καρυότυπος είναι 47,XXY/46,XY. Στις περιπτώσεις αυτές η γονιμότητα μπορεί να μην επηρεαστεί.
- υπεράριθμα (περισσότερα δηλαδή του ενός) X χρωμοσώματα (48,XXX ή 49,XXXXY), παραλλαγή που αποτελεί την πιο σοβαρή μορφή του συνδρόμου (Davis, et al., 2016).

### **2.3 Τα κλινικά χαρακτηριστικά**

Το KS έχει ένα πολύ ευρύ φάσμα επιδράσεων, η σοβαρότητα των οποίων ποικίλλει σημαντικά από άτομο σε άτομο. Πολλά φυσικά συμπτώματα οφείλονται σε χαμηλά επίπεδα τεστοστερόνης στο σώμα και ειδικά στην αρχή της παιδικής ηλικίας, δεν είναι εμφανή καθώς η ανάγκη για τεστοστερόνη είναι χαμηλή.

Μωρά και νήπια μαθαίνουν να κάθονται, να περπατούν, να ομιλούν αργότερα από ό,τι συνήθως, πάσχουν από κρυφορχία και αδυναμία στους μύες. Σε ό,τι αφορά γενικότερα στα παιδιά, το 70-80% εμφανίζει καθυστέρηση στην εκμάθηση της γλώσσας, μαθησιακές και γλωσσικές δυσκολίες (Boada, Janusz, Hutaff-Lee, & Tartaglia, 2009), αλλά και κοινωνικά και προβλήματα συμπεριφοράς, αφού οι γλωσσικές δυσκολίες ενδέχεται να εμποδίσουν τις κοινωνικές αλληλεπιδράσεις. Έχουν συστολή και χαμηλή αυτοπεποίθηση, ήπιας μορφής αυτισμό, σε κάποιες περιπτώσεις Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής και Υπερκινητικότητας (ΔΕΠΥ) – διεθνώς Attention Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD), προβλήματα με την ανάγνωση, τη γραφή, την ορθογραφία και την προσοχή, αδυναμία συγκέντρωσης, δυσκολίες επεξεργασίας πληροφοριών (www.ksa-uk.net, n.d.), ήπια δυσλεξία ή δυσπραξία, χαμηλά επίπεδα ενέργειας, μικρότερο ενδιαφέρον για αθλήματα ή σωματικές δραστηριότητες και δυσκολία κοινωνικοποίησης ή έκφρασης συναισθημάτων.

Στους εφήβους, το ύψος αυξάνεται περισσότερο από το αναμενόμενο, έχουν μακρύτερα χέρια και πόδια, ευρύτερα ισχία, βραδύτερη μυϊκή ανάπτυξη, ασθενέστερα οστά, σκολίωση, οδοντικά προβλήματα, μειωμένη εμφάνιση τριχοφυΐας σε πρόσωπο και

σώμα, μικρό πέος και όρχεις και ασυνήθιστα μεγάλα στήθη (γυναικομαστία). Κατά την εφηβεία, η οποία μπορεί να καθυστερήσει ή να είναι ατελής, τα αγόρια διατρέχουν μεγαλύτερο κίνδυνο κατάθλιψης, κατάχρησης ουσιών και διαταραχών συμπεριφοράς. Στην ενήλικη ζωή, εμφανίζουν υπογονιμότητα, στειρότητα και χαμηλή σεξουαλική διάθεση (nichd.nih.gov).

Οι άνδρες διατρέχουν ελαφρώς αυξημένο κίνδυνο ανάπτυξης άλλων προβλημάτων υγείας όπως διαβήτη τύπου 2, οστεοπόρωση, καρδιαγγειακές παθήσεις και θρόμβους αίματος, αυτοάνοσες διαταραχές (λύκος, ρευματοειδής αρθρίτιδα, σύνδρομο Sjogren), υποθυρεοειδισμό, άγχος, κατάθλιψη και ανδρικό καρκίνο μαστού.

Εκτός από τις παραπάνω κατηγορίες συμπτωμάτων (φυσικών, εκμάθησης γλώσσας και κοινωνικο - συμπεριφορικών) υπάρχει και εκείνη των συμπτωμάτων του Poly-X συνδρόμου Klinefelter, δηλαδή των περιπτώσεων με περισσότερα από ένα επιπλέον χρωμόσωμα X (48,XXYY, 48,XXXYY ή τετρασωμία, 49,XXXXYY ή πεντασωμία). Στην κατηγορία αυτή τα συμπτώματα μπορεί να είναι πιο έντονα (χαμηλότερος δείκτης ευφυΐας, μικροκεφαλία, επιθετικότητα, ανώριμη συμπεριφορά, κλπ.) (Tartaglia, Ayari, Howell, D'Epagnier, &Zeitler, 2011).

#### **2.4 Το προσδόκιμο ζωής**

Το προσδόκιμο ζωής είναι συνήθως φυσιολογικό. Τα άτομα με KS ζουν μια φυσιολογική ζωή. Υπάρχει μία μικρή πιθανότητα εμφάνισης καρκίνου του μαστού, καθώς και μιας χρόνιας φλεγμονώδους νόσου, του συστηματικού ερυθρεματοειδούς λύκου. Ωστόσο, στις περιπτώσεις παραλλαγής του συνδρόμου Klinefelter (48,XXXYY ή 49,XXXXYY) τα προβλήματα που αντιμετωπίζει το άτομο είναι πιο σοβαρά, καθώς πρόκειται για διανοητική αναπηρία και σκελετικά προβλήματα (reardiseases.org).

#### **2.5 Διάγνωση**

Τα συμπτώματα του συνδρόμου διαφοροποιούνται μεταξύ ατόμων. Σε κάποιες περιπτώσεις, τα χαρακτηριστικά της πάθησης είναι τόσο ήπια, που η πάθηση δεν διαγιγνώσκεται μέχρι την εφηβεία ή την ενηλικίωση, ενώ, σύμφωνα με τους ερευνητές, στο 75% των πασχόντων δεν διαγιγνώσκεται ποτέ (medlineplus.gov). Ορισμένες ενδείξεις υποδηλώνουν πιθανή ύπαρξη του συνδρόμου KS και απαντώνται σε διάφορες φάσεις της ζωής του ατόμου (Evan & Ford, 2020):

- Κατά τον προγεννητικό έλεγχο ή σε βρέφος με υποτονία και γενετικές ανωμαλίες. Ένα μικρό ποσοστό αρρένων με KS διαγιγνώσκεται πριν τη γέννηση. Το σύνδρομο μπορεί να εντοπιστεί κατά την εγκυμοσύνη, μέσω αμνιοκέντησης (εξέταση εμβρυικών κυττάρων που προέρχονται από το αμνιακό υγρό ή τον πλακούντα), η οποία ενδείκνυται όταν η ηλικία της μητέρας είναι άνω των 35 ετών ή έχει οικογενειακό ιστορικό γενετικών καταστάσεων. Σε περίπτωση που το σύνδρομο ανιχνευθεί προγεννητικά, παρέχονται συμβουλές και πληροφορίες, ώστε οι υποψήφιοι γονείς να λάβουν την σωστή, για εκείνους, απόφαση για συνέχιση ή διακοπή της κυήσεως (Tartaglia, etal., 2015).
- Κατά την εφηβεία, συμπεριφορικές ή μαθησιακές δυσκολίες.
- Κατά την εφηβεία, η καθυστέρηση ανάπτυξης, το ψηλό ανάστημα ή το μικρό μέγεθος όρχεων.
- Κατά την ενήλικη ζωή, άνδρες που αξιολογούνται με υπογονιμότητα (3% των ανδρών που εξετάστηκαν για υπογονιμότητα πάσχουν από το σύνδρομο KS). Διάφορα φυσικά συμπτώματα, όπως μικροί όρχεις και πέος αλλά και η ύπαρξη γυναικομαστίας δύνανται να υποδηλώνουν την ύπαρξη KS. Ο συνδυασμός προβλημάτων γονιμότητας και ανεπαρκών επιπέδων ορμονών στο αίμα (υψηλά επίπεδα γοναδοτροπινών που διεγείρουν τη λειτουργία των όρχεων σε άνδρες) είναι οι σημαντικότερες ενδείξεις της πάθησης. Ενήλικες μπορεί να διαγνωστούν με το σύνδρομο στα πλαίσια διερεύνησης υπογονιμότητας ή οστεοπόρωσης. Το σύνδρομο αυτό αποτελεί τη συχνότερη γενετική αιτία υπογονιμότητας. Μεταξύ των ανδρών που αναζητούν βοήθεια για στειρότητα, περίπου το 15% πάσχουν από KS (Okada, etal., 1999). Αρχικά, ο γιατρός θα προβεί σε μια ενδελεχή φυσική εξέταση και θα υποβάλει λεπτομερείς ερωτήσεις για τα συμπτώματα και το ιστορικό. Η φυσική εξέταση μπορεί να αφορά στην περιοχή των γεννητικών οργάνων και του στήθους και την αξιολόγηση της ανάπτυξης και λειτουργίας των αντανεκλαστικών. Στη συνέχεια πραγματοποιούνται ορμονικές εξετάσεις. Τα δείγματα αίματος ή ούρων μπορούν να αποκαλύψουν ανώμαλα επίπεδα ορμονών που αποτελούν ένδειξη του συνδρόμου. Οι πάσχοντες συνήθως έχουν αυξημένες τις ορμόνες FSH και LH λόγω μειωμένης λειτουργίας των όρχεων, μετά την

έναρξη της εφηβείας. Τα επίπεδα τεστοστερόνης είναι επίσης χαμηλά σε σχέση με την ηλικία του παιδιού. Σημαντική εξέταση είναι, επίσης, η ανάλυση των χρωμοσωμάτων γνωστή ως ανάλυση καρυοτύπου, η οποία εκτελείται μέσω δείγματος αίματος σε ειδικευμένα εργαστήρια, για να ελεγχθούν το σχήμα και ο αριθμός των χρωμοσωμάτων.

## 2.6 Παρέμβαση

Θεραπεία για το KS δεν υπάρχει, αλλά ορισμένα από τα προβλήματα που σχετίζονται με την πάθηση μπορούν να αντιμετωπιστούν, εάν είναι απαραίτητο.

Ειδικά σε ό,τι αφορά στις μαθησιακές δυσκολίες, που αντιμετωπίζουν τα άτομα με KS, συστήνονται στρατηγικές, όπως:

- παροχή ρουτίνας, οργάνωσης και συνέπειας,
- παρουσίαση πληροφοριών με δομημένο τρόπο,
- παρουσίαση θεμάτων μέσω της χρήσης υλικών που κεντρίζουν το ενδιαφέρον τους,
- απλοποίηση λεκτικών πληροφοριών και εξήγηση εννοιών με σαφήνεια,
- παροχή άφθονου χρόνου για απάντηση σε ερωτήσεις,
- παροχή οπτικοποιημένων οδηγιών,
- επανάληψη πληροφοριών και χρήση θετικής ενίσχυσης,
- παροχή ήσυχου μαθησιακού περιβάλλοντος,
- διενέργεια συχνών διαλειμμάτων,
- χρήση τεχνολογίας, όπου χρειάζεται.

Άλλες θεραπείες περιλαμβάνουν:

- λογοθεραπεία (μείωση ή εξάλειψη των δυσκολιών ανάπτυξης της γλώσσας και της μάθησης),
- συμπεριφορική υποστήριξη (διδασχά τρόπων αντιμετώπισης της απογοήτευσης, της ντροπής, του θυμού και άλλων συναισθημάτων που μπορούν να προκύψουν από την αίσθηση του «διαφορετικού»),
- εργοθεραπεία (δημιουργία δεξιοτήτων που απαιτούνται για την καθημερινή λειτουργία, όπως δεξιότητες παιχνιδιού, επικοινωνίας, εργασίας ή καριέρας που ταιριάζουν με τα ενδιαφέροντα και τις ικανότητες του ατόμου),



- φυσιοθεραπεία (με δραστηριότητες και ασκήσεις για να χτίσουν κινητικές δεξιότητες και δύναμη και να βελτιώσουν τον έλεγχο των μυών, τη στάση και την ισορροπία) (nhs.uk).

Επίσης, οι θεραπευτές ψυχικής υγείας (ψυχολόγοι και ψυχίατροι) βοηθούν τους πάσχοντες να βρουν τρόπους αντιμετώπισης των συναισθημάτων θλίψης, κατάθλιψης, αμφιβολίας και χαμηλής αυτοεκτίμησης. Επιπλέον βοηθούν, μέσω παροχής συμβουλών στον ασθενή, την σύζυγό/σύντροφό του, ή/και την οικογένειά του: σε προβλήματα κατάχρησης ουσιών, στον εντοπισμό προβλημάτων σχέσεων με άλλους ανθρώπους και στην ανάπτυξη δεξιοτήτων επικοινωνίας και την κατανόηση των αναγκών των άλλων. Το παιδί μαθαίνει να διαχειρίζεται την απογοήτευσή του και παρέχεται φαρμακευτική αγωγή και συμβουλές σε περιπτώσεις άγχους και κατάθλιψης.

Περίπου το ήμισυ των ανδρών με χρωμοσώματα ΧΥ έχουν χαμηλά επίπεδα τεστοστερόνης. Αυτά τα επίπεδα μπορούν να αυξηθούν, με λήψη συμπληρωματικής τεστοστερόνης. Αυτή λαμβάνεται με τη μορφή γέλης ή δισκίων στους εφήβους, και γέλης ή σε ενέσιμη μορφή σε ενήλικες άνδρες. Η εν λόγω θεραπεία (Testosterone Replacement Therapy - TRT) είναι περισσότερο ωφέλιμη στην έναρξη της εφηβείας και μπορεί να βοηθήσει στην ανάπτυξη βαθιάς φωνής, την τριχοφυΐα προσώπου και σώματος, την αύξηση της μυϊκής μάζας, τη μείωση του σωματικού λίπους και την αύξηση της ενεργητικότητας. Υπάρχουν επίσης ενδείξεις ότι μπορεί να βοηθήσει σε προβλήματα μάθησης και συμπεριφοράς. Οι παρενέργειες, αν και γενικά ήπιες, περιλαμβάνουν ακμή, ευαισθησία δέρματος σε επιθέματα και γέλη, αναπνευστικά προβλήματα (ειδικά κατά τη διάρκεια του ύπνου) και υψηλότερο κίνδυνο εμφάνισης διογκωμένου προστάτη ή καρκίνου του προστάτη σε μεγαλύτερη ηλικία. Ωστόσο, η θεραπεία με τεστοστερόνη δεν μπορεί να αυξήσει το μέγεθος των όρχεων ή να αποτρέψει τη στειρότητα (Samango-Sprouse, Lasutshinkow, Powell, Sadeghin, & Gropman, 2019). Οι άνδρες με KS θα πρέπει να επιβλέπονται από ενδοκρινολόγο, δηλαδή από γιατρό που ειδικεύεται στις ορμόνες και τις λειτουργίες τους, για να εξασφαλίσει το καλύτερο αποτέλεσμα λαμβάνοντας τεστοστερόνη. Η μακροχρόνια θεραπεία με τεστοστερόνη, κατά την ενηλικίωση, μπορεί να φανεί χρήσιμη και σε πολλά άλλα προβλήματα που σχετίζονται με το KS, όπως οστεοπόρωση, μειωμένη σεξουαλική διάθεση, χαμηλή αυτοεκτίμηση.

Η θεραπεία στη στειρότητα είναι η ενδοκυτταροπλασματική ένεση σπέρματος, καθώς και η, κατά την εφηβεία, κατάψυξη υγιούς σπέρματος, το οποίο θα χρησιμοποιηθεί αργότερα σε πιθανή εγκυμοσύνη.

Για το πρόβλημα της γυναικομαστίας, ενδείκνυται η χειρουργική επέμβαση/μαστεκτομή για την αφαίρεση ή μείωση των μαστών, ή ακόμα και την μείωση των πιθανοτήτων εκδήλωσης καρκίνου του μαστού.

Μικρό ποσοστό πασχόντων από το 47,XXY, αναπτύσσουν άτυπες ταυτότητες φύλου, είναι δηλαδή ομοφυλόφιλοι, διαφυλικοί (transsexual) ή μεσοφυλικοί (intersex). Σε αυτούς δεν ενδείκνυται η θεραπεία με λήψη τεστοστερόνης (genetic.org).

Τέλος, τα παιδιά αυτά πρέπει να υποστηρίζονται ως προς την σωματική δραστηριότητα, διότι η άσκηση είναι σημαντική, ιδίως αυτή που ενισχύει την μυϊκή μάζα και τις κινητικές δεξιότητες. Ενθαρρύνεται η συμμετοχή σε αθλήματα, ασκήσεις συντονισμού και αντοχής (gemssforschools.org).

### **3. Ορισμός του συνδρόμου Jacobs**

Το σύνδρομο Jacobs είναι μια σπάνια γενετική ανωμαλία κατά την οποία το άτομο, αντί να έχει στα κύτταρά του 46 χρωμοσώματα, με ένα χρωμόσωμα X και ένα Y, φέρει 47 χρωμοσώματα, με ένα επιπλέον χρωμόσωμα Y, γι' αυτό χαρακτηρίζεται και ως σύνδρομο 47, XYY. Αφορά αποκλειστικά άρρενες ασθενείς και ανήκει στις «τρισωμίες σεξουαλικού χρωμοσώματος» (SophievanRijn, 2019). Αρχικά, το σύνδρομο ενοχοποιήθηκε ότι προκαλεί στα άτομα υπερβολική επιθετικότητα και απουσιάζει η ενσυναίσθηση. Η άποψη αυτή, ωστόσο, δεν έχει ισχύ σήμερα. Η ύπαρξη του επιπλέον χρωμοσώματος Y επιδρά διαφορετικά σε κάθε άτομο. Η νοημοσύνη τους είναι σε φυσιολογικά επίπεδα, καθώς και το παρουσιαστικό τους, ενώ το πιο κοινό, εμφανές χαρακτηριστικό των ατόμων με σύνδρομο Jacobs είναι το ψηλό ανάστημα, το οποίο γίνεται αντιληπτό από την ηλικία των 5 – 6 ετών. Τα συμπτώματα είναι πιο εμφανή και ορισμένες φορές πιο σοβαρά όταν υπάρχουν συννοσηρότητες, όπως άσθμα, επιληψία, ΔΕΠΥ, διαταραχές στο φάσμα του αυτισμού (ΔΑΦ), μαθησιακές δυσκολίες και προβλήματα συμπεριφοράς (rarechromo.org).

### **3.1 Συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Jacobs**

Το σύνδρομο Jacobs εμφανίζεται σχετικά σπάνια, με συχνότητα 1: 1000 γεννήσεις αγοριών. Τα συμπτώματα είναι ήπια γι' αυτό και το σύνδρομο δεν γίνεται εύκολα αντιληπτό. Σε ηλικία περίπου 17 ετών, ορισμένοι νέοι οδηγούνται σε διάγνωση, κυρίως λόγω ανησυχίας γύρω από θέματα υπογονιμότητας (Zhang, et al., 2020). Σε ποσοστό 85% των αρρένων που πάσχουν από το σύνδρομο Jacobs δεν διαγιγνώσκεται ποτέ (Bardsley, et al., 2013).

### **3.2 Αίτια**

Αρχικά, το σύνδρομο Jacobs δεν κληρονομείται. Οφείλεται σε τυχαίο σφάλμα κατά τη διάρκεια σχηματισμού των σπερματοζωαρίων του πατέρα. Ενώ κατά την συνήθη διαδικασία, τα κύτταρα διπλασιάζουν τα χρωμοσώματά τους και στη συνέχεια διαιρούνται για να προκύψουν τέσσερα σπερματοκύτταρα, συμβαίνει, σπάνια, τα δύο Y χρωμοσώματα να μη διαχωριστούν και να βρίσκονται στο ίδιο σπερματοζωάριο. Εάν το σπερματοζωάριο αυτό γονιμοποιήσει το ωάριο, τότε προκύπτει έμβρυο με δύο Y χρωμοσώματα (Sood & Clemente Fuentes, 2022). Ακόμα πιο σπάνια είναι η περίπτωση, το ίδιο σφάλμα να συμβεί κατά την πρώιμη εμβρυϊκή ανάπτυξη, οπότε και προκύπτει μια άλλη μορφή της πάθησης, ο λεγόμενος μωσαϊκισμός 46,XY/47,XY (Jo, Lee, Jung, & Park, 2016).

### **3.3 Τα κλινικά χαρακτηριστικά**

Τα συμπτώματα του συνδρόμου δεν είναι ευδιάκριτα κατά τα πρώτα χρόνια της παιδικής ηλικίας, παρά αρχίζουν να γίνονται αντιληπτά κατά την εφηβεία. Συνεπώς, πολλά παιδιά που πάσχουν από το εν λόγω σύνδρομο, δεν διαγιγνώσκονται (Liu, Zhou, Du, Zhang, & Wu, 2020). Τα κύρια φυσικά χαρακτηριστικά (Bardsley, et al., 2013) του συνδρόμου Jacobs περιλαμβάνουν:

- Ψηλό ανάστημα. Τα άτομα αυτά είναι πάνω από τον μέσο όρο ύψους της οικογένειας. Συνήθως ξεπερνούν το 1,88cm. Σύμφωνα με έρευνες, η ανάπτυξη του ύψους είναι φυσιολογική έως την ηλικία των 6 ετών. Στη συνέχεια παρατηρείται αύξηση της ανάπτυξης έως την ηλικία των 11 ετών όπου το άτομο ξεπερνά σε ύψος τους συνομήλικούς του. Η διαφορά είναι ιδιαίτερα αισθητή μέχρι την ηλικία των 13 ετών. Λόγω του ψηλού αναστήματος τα άτομα με

σύνδρομο Jacobs συχνά αντιμετωπίζουν προβλήματα με την πλάτη, την μέση, δυσκολία στην εύρεση ενδυμάτων και υποδημάτων, καθώς και κοινωνικό αποκλεισμό. Αντιθέτως, συμμετέχουν σε αθλητικές δραστηριότητες με εξαιρετικές επιδόσεις και με τον τρόπο αυτό ενισχύεται η αυτοπεποίθησή τους (medlineplus.gov).

- Μεγάλο κεφάλι (μακροκεφαλία) (Εικόνα 2). Έρευνες δείχνουν ότι 1 στα 3 αγόρια με 47,ΧΥΥ έχουν μεγαλύτερο κεφάλι σε σχέση με τους συνομιλήκους τους, ειδικά σε μεγαλύτερης ηλικίας αγόρια.
- Μεγάλα δόντια (μακροδοντία) (Εικόνα 3). Παρατηρούνται επίσης, μεγαλύτερες ρίζες δοντιών και προγναθισμός της κάτω γνάθου. Έρευνα δείχνει ότι 1 στα 5 αγόρια εμφανίζουν οδοντικά προβλήματα, όπως καθυστερημένη αλλαγή νεογιλών δοντιών, περίσσεια ή έλλειψη δοντιών και κακής ποιότητας σμάλτο.
- Πλατυποδία (Εικόνα 4).
- Κύρτωση πέμπτων δακτύλων προς τα μέσα (κλινοδακτυλία) (Εικόνα 5).
- Μεγάλη απόσταση μεταξύ ματιών (οφθαλμικός υπερτελορισμός) (Εικόνα 6). Παρατηρείται επίσης πλατιά μύτη και επίπεδο πηγούνι.
- Σκολίωση (Εικόνα 7).
- Μικρούς όρχεις.

Τα άτομα που πάσχουν από το σύνδρομο Jacobs συχνά παρουσιάζουν μαθησιακές δυσκολίες, διαταραχές λόγου, υποτονία, τρόμο χεριών, κινητικά τικ, επιληψία και άσθμα. Πιθανή είναι και η ύπαρξη συμπεριφορικών δυσκολιών (Wilson, King, & Bishop, 2019) όπως ανωριμότητα, επιθετικότητα, δυσκολία κοινωνικοποίησης, ΔΕΠΥ, ΔΑΦ, κρίσεις άγχους και κατάθλιψη.



Εικόνα 2, Μακροκεφαλία

Πηγή: [https://medlineplus.gov/images/PX0001FX\\_PRESENTATION.jpeg](https://medlineplus.gov/images/PX0001FX_PRESENTATION.jpeg)



Εικόνα 3, Μακροδοντία

Πηγή: [https://medlineplus.gov/images/PX00025Z\\_PRESENTATION.jpeg](https://medlineplus.gov/images/PX00025Z_PRESENTATION.jpeg)



Εικόνα 4, Πλατυποδία

Πηγή: [https://medlineplus.gov/images/PX00028Z\\_PRESENTATION.jpeg](https://medlineplus.gov/images/PX00028Z_PRESENTATION.jpeg)



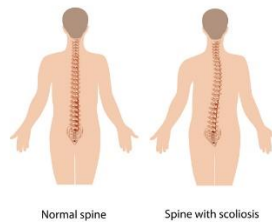
Εικόνα 5, Κλινοδακτυλία

Πηγή: [https://medlineplus.gov/images/PX00029F\\_PRESENTATION.jpeg](https://medlineplus.gov/images/PX00029F_PRESENTATION.jpeg)



Εικόνα 6, Οφθαλμικός υπερτελορισμός

Πηγή: [https://medlineplus.gov/images/PX0001SG\\_PRESENTATION.jpeg](https://medlineplus.gov/images/PX0001SG_PRESENTATION.jpeg)



Εικόνα 7, Σκολίωση

Πηγή: [https://medlineplus.gov/images/PX0000T0\\_PRESENTATION.jpeg](https://medlineplus.gov/images/PX0000T0_PRESENTATION.jpeg)

### 3.4 Το προσδόκιμο ζωής

Σύμφωνα με έρευνες, το προσδόκιμο ζωής για τους άρρενες με σύνδρομο Jacobs είναι τα 68 έτη αντί τα 78 του υπόλοιπου ανδρικού πληθυσμού. Η μικρότερη διάρκεια ζωής οφείλεται κυρίως σε συννοσηρότητες: αναπνευστικά προβλήματα, καρκίνο, νευρολογικές παθήσεις και ατυχήματα (Kim, Khadilkar, Ko, & Sabanegh, 2013).

### 3.5 Διάγνωση

Για την διάγνωση του συνδρόμου απαιτείται μία συνολική κλινική αξιολόγηση, η οποία περιλαμβάνει ιστορικό του ασθενή και εξειδικευμένες εξετάσεις για την ανίχνευση του επιπλέον χρωμοσώματος Y. Η διάγνωση του συνδρόμου Jacobs πραγματοποιείται:

- Κατά την προγεννητική περίοδο (Margiotti, et al., 2020): Με μη επεμβατική προγεννητική εξέταση που αφορά την ανίχνευση ανευπλοειδών χρωμοσωμάτων φύλου. Πραγματοποιείται με την λήψη περιφερικού αίματος της εγκύου και κατόπιν απομονώνεται και αναλύεται το εμβρυϊκό DNA (Κυργι, et al., 2019). Μπορεί ωστόσο να εφαρμοστεί και επεμβατική μέθοδος προγεννητικής διάγνωσης μέσω αμνιοπαρακέντησης (λήψη δείγματος υγρού γύρω από το έμβρυο) ή δειγματοληψίας χοριακής λάχνης (CVS) (λήψη δειγμάτων ιστού από τμήμα του πλακούντα) (reardiseases.org).
- Μετά τη γέννηση: Με ανάλυση καρυότυπου σε δείγμα αίματος του ασθενούς.
- Κατά την ενήλικη ζωή: Με ανάλυση σπέρματος, υπερηχογράφημα όρχεων και εξέταση αίματος για ποσοτική ανάλυση αναπαραγωγικών ορμονών, στην περίπτωση ανδρών με 47,ΧΥΥ οι οποίοι υπόκεινται σε έλεγχο για υπογονιμότητα.

### 3.6 Παρέμβαση

Θεραπεία για το σύνδρομο Jacobs δεν υπάρχει. Ειδικά όταν η κλινική εκτίμηση του συνδρόμου γίνεται κατά την προγεννητική περίοδο, οι οικογένειες πρέπει, αρχικά, να ενημερώνονται εκτενώς, από την ιατρική κοινότητα, για τα ακριβή χαρακτηριστικά της νόσου. Η στενή παρακολούθηση, η συχνή εξέταση και η έγκαιρη παρέμβαση συμβάλλουν στην αντιμετώπιση προβλημάτων επικοινωνίας, κοινωνικής αλληλεπίδρασης, μαθησιακών δυσκολιών, προβλημάτων συγκέντρωσης και υπερκινητικότητας που συχνά ταλαιπωρούν τα άτομα με 47,ΧΥΥ. Κρίνεται αναγκαία η υποστήριξη των ασθενών, ειδικά όταν υπάρχουν συννοσηρότητες. Για την υποστήριξη των ασθενών αυτών ενδείκνυνται (Sood & Clemente Fuentes, 2022):

- Λογοθεραπεία (για μαθησιακές δυσκολίες και καθυστέρηση στην ανάπτυξη λόγου)
- Εργοθεραπεία (ειδικά στην περίπτωση υποτονίας)
- Συχνά διαλείμματα κατά τη διάρκεια δραστηριοτήτων ή ακόμα και διαμόρφωση ειδικών χώρων, για εκτόνωση προβλημάτων συμπεριφοράς όπως η παρορμητικότητα και η επιθετικότητα.
- Πρακτικές από την πλευρά της οικογένειας για την αντιμετώπιση καταθλιπτικών τάσεων και κρίσεων άγχους, όπως: συζήτηση προβλημάτων και εξεύρεση λύσεων

από κοινού, δημιουργία ξεκάθαρων στόχων και ενημέρωση για τυχόν αλλαγές στο πρόγραμμά τους.

- Ιατρική θεραπεία με συννοσηρότητες όπως άσθμα, επιληψία, ΔΕΠΥ (χορήγηση μεθυλφαινιδάτης), κατόπιν ψυχολογικής αξιολόγησης των ασθενών.
- In vitro γονιμοποίηση ή ενδοκυτταροπλασματική ένεση σπέρματος (υποβοηθούμενη γονιμοποίηση σε περίπτωση υπογονιμότητας).

Εξίσου σημαντική με τα παραπάνω είναι και η διαφορική διάγνωση. Το σύνδρομο Jacobs έχει κοινό χαρακτηριστικό γνώρισμα, το ψηλό ανάστημα, με το σύνδρομο Marfan. Για να αποκλειστεί το δεύτερο απαιτείται καρδιολογικός έλεγχος, μιας και το σύνδρομο χαρακτηρίζεται από καρδιακές ανωμαλίες, καθώς και γενετική ανάλυση για προσδιορισμό συγκεκριμένης γονιδιακής μετάλλαξης (Yuan&Jing, 2010). Το σύνδρομο Jacobs πρέπει να διαφοροποιηθεί και από το σύνδρομο Sotos, γνωστό και ως εγκεφαλικός γιγαντισμός, μέσω γενετικής ανάλυσης. Κι αυτό γιατί έχει κοινά γνωρίσματα με το σύνδρομο Jacobs, όπως υπερβολική ανάπτυξη κατά την παιδική ηλικία, μαθησιακές δυσκολίες, υποτονία και επιληψία (Foster & et al, 2019). Ένα τρίτο σύνδρομο με το οποίο δεν πρέπει να συγχέεται το σύνδρομο Jacobs είναι το σύνδρομο Klinefelter. Κοινά χαρακτηριστικά των δύο συνδρόμων είναι το ψηλό ανάστημα, οι μαθησιακές δυσκολίες και οι μικροί όρχεις (LosEvan&Ford, 2020). Και σε αυτή την περίπτωση απαιτείται γενετική ανάλυση.

#### **4. Πρώιμη παρέμβαση και η σημασία της**

Οι μαθησιακές δυσκολίες κάνουν την εμφάνισή τους ήδη από την προσχολική ηλικία. Η έννοια των μαθησιακών δυσκολιών διαμορφώθηκε από την πλευρά της εκπαιδευτικής αλλά και της ιατρικής κοινότητας (Τζουριάδου, 2011).

Οι εκπαιδευτικοί θεωρούν τις μαθησιακές δυσκολίες ως μια υποομάδα χαμηλής επίδοσης, στις οποίες πρέπει να εφαρμοστεί ειδική παιδαγωγική μέσα από σύγχρονες μεθόδους διδασκαλίας. Μέθοδοι όπως η βιωματική προσέγγιση των γνωστικών αντικειμένων και η ομαδοσυνεργατική μάθηση. Οι εκπαιδευτικοί αξιολογούν την επίδοση των μαθητών, με αποτέλεσμα, μοιραία, να συνδέονται οι μαθησιακές δυσκολίες με την χαμηλή επίδοση. Η αξιολόγηση επιτυγχάνεται μέσω του ελέγχου της επίδοσης των μαθητών με βάση το αναλυτικό πρόγραμμα. Με τον τρόπο αυτό οι εκπαιδευτικοί θα βοηθήσουν τους μαθητές να βελτιώσουν δεξιότητες όπως η ανάγνωση, η ορθογραφία



και η γραπτή έκφραση, μέσα από κατάλληλα παιδαγωγικά προγράμματα, προσαρμοσμένα στις ανάγκες των μαθητών. Είναι γεγονός πως μαθητές με μαθησιακές δυσκολίες μπορούν να ανταποκριθούν στις απαιτήσεις του αναλυτικού προγράμματος μόνο εφόσον οι παιδαγωγοί χρησιμοποιούν ανάλογες διδακτικές μεθοδολογίες.

Από την πλευρά της επιστημονικής κοινότητας, επικρατεί η άποψη των ψυχολόγων και των νευροεπιστημόνων. Οι ψυχολόγοι προσπαθούν να διαχωρίσουν τις μαθησιακές δυσκολίες από τις διαταραχές λόγου έτσι ώστε οι πρώτες να αποτελέσουν μια ομάδα με δυσκολίες στις ψυχολογικές διεργασίες της ανάγνωσης, είτε μια ειδική διαταραχή με προβλήματα λόγου (Τζουριάδου, 2011). Οι νευροεπιστήμονες προσπαθούν να προσδιορίσουν τις μαθησιακές δυσκολίες σε σχέση με τις νευρολογικές ανεπάρκειες ή με τους παράγοντες κληρονομικότητας.

Οι δύο παραπάνω επιστημονικές κοινότητες δεν κατέληξαν σε έναν κοινό ορισμό των μαθησιακών δυσκολιών λόγω της πολυπλοκότητας των δυσκολιών κάθε ατόμου. Συμφώνησαν όμως ως προς την χαμηλή επίδοση μαθητών με μαθησιακές δυσκολίες.

Κρίνεται αναγκαία η έγκαιρη ανίχνευση των δυσκολιών που αντιμετωπίζουν οι μαθητές στο σχολικό πλαίσιο, και η αντιμετώπισή τους μέσα από προγράμματα πρώιμης παρέμβασης. Ο όρος «πρώιμη παρέμβαση» αναφέρεται στην συμμετοχή και παρέμβαση ειδικών για την αντιμετώπιση των δυσκολιών του μαθητή, σε εκπαιδευτικό και κοινωνικό πλαίσιο. Οι μαθητές λαμβάνουν την προσοχή που τους αρμόζει, εξαλείφεται ο κίνδυνος στιγματισμού τους και απομακρύνεται η πιθανότητα σχολικής αποτυχίας.

Σύμφωνα με το νόμο PL99-457 (Rodriguez & Murawski, 2022), δικαίωμα λήψης υπηρεσιών πρώιμης παρέμβασης έχει το παιδί που παρουσιάζει καθυστέρηση στη σωματική, προσαρμοστική, επικοινωνιακή ή κοινωνικο - συναισθηματική ανάπτυξη, το παιδί με διαγνωσμένη μία σωματική ή γνωστική κατάσταση με σοβαρές πιθανότητες εξέλιξης σε αναπτυξιακή καθυστέρηση και το παιδί το οποίο βρίσκεται σε κατάσταση βιολογικής ή περιβαλλοντικής επικινδυνότητας (Heward, 2011).

Σε κάθε περίπτωση, οι πολίτες μπορούν αυτοβούλως να απευθυνθούν σε υπηρεσίες για τα παιδιά τους, τα οποία βρίσκονται σε επικινδυνότητα, για να αντιμετωπίσουν την αναπτυξιακή καθυστέρηση, εάν δε λάβουν παρέμβαση (Hebbeler, et al., 2007).

Τα βραχυπρόθεσμα οφέλη της πρώιμης παρέμβασης περιλαμβάνουν ετοιμότητα κατά την εισαγωγή στο Δημοτικό σχολείο, αυξημένες δυνατότητες μάθησης, καλύτερη υγεία, και ασφαλέστερο και πιο υποστηρικτικό περιβάλλον στο σπίτι. Και μακροπρόθεσμα, ωστόσο, τα οφέλη της έγκαιρης παρέμβασης είναι μεγίστης σημασίας καθώς ελαχιστοποιούνται οι πιθανότητες χρήσης ναρκωτικών ουσιών και μειώνονται οι περιπτώσεις εγκληματικών ενεργειών αλλά και οι περιπτώσεις ανεπιθύμητης εγκυμοσύνης κατά την εφηβεία ή σε νεαρή ηλικία.

Από τη στιγμή που οι γονείς αντιληφθούν ότι το παιδί τους εμφανίζει μαθησιακές δυσκολίες, οδηγούνται στους ειδικούς επαγγελματίες προκειμένου να λάβουν αξιολόγηση και γνωμάτευση σχετικά με το επίπεδο ανάπτυξης του παιδιού (Guralnick, 2019).

Κατά την πρώιμη παρέμβαση ακολουθούνται κάποια βασικά στάδια. Στο πρώτο στάδιο εντοπίζεται το πρόβλημα και παρατηρούνται ενδείξεις για πιθανές αποκλίσεις από την τυπική ανάπτυξη. Στο δεύτερο στάδιο καθορίζεται το πρόβλημα μετά από ελέγχους, μέσω ενός ερευνητικού εργαλείου «Denver Developmental Screening Test» ή κάποιας άλλης κλίμακας. Το τρίτο στάδιο περιλαμβάνει τη διάγνωση. Οι επαγγελματίες αναλύουν τα δεδομένα, λαμβάνουν υπόψη τους το οικογενειακό ιστορικό, αλλά και τα ιατρικά αρχεία του παιδιού, ώστε να είναι σε θέση να εντοπίσουν το πρόβλημα και τις πιθανές αιτίες του και να μπορέσουν να συντάξουν μια πιστοποιημένη διάγνωση. Στο τέταρτο στάδιο γίνεται η παρέμβαση. Πρόκειται για ενέργειες και δραστηριότητες που στόχο έχουν την ομαλή ανάπτυξη του παιδιού. Η παρέμβαση δρα προληπτικά ή θεραπευτικά, ανάλογα με την περίπτωση και απευθύνεται και στο παιδί αλλά και στην οικογένειά του. Τέλος, το πέμπτο στάδιο αφορά στην καθοδήγηση – συμβουλευτική της οικογένειας και είναι πιθανό να συνυπάρχει μαζί με όλα τα προηγούμενα στάδια της διαδικασίας παρέμβασης. Οι επαγγελματίες παρέχουν υποστήριξη σε όλα τα μέλη της οικογένειας, ώστε να γνωρίσουν, να αποδεχτούν τις όποιες μαθησιακές δυσκολίες του παιδιού τους και να μάθουν τρόπους με τους οποίους θα το βοηθήσουν.

Καθώς έχει ήδη τονιστεί η σημασία της πρώιμης παρέμβασης, και ειδικά κατά την προσχολική ηλικία, καταλυτικός είναι και ο ρόλος του εκπαιδευτικού. Είναι ο ρυθμιστής της εκπαιδευτικής διαδικασίας καθώς πρέπει να επιλέξει την σωστή «στρατηγική» κάθε φορά για την επίτευξη του διδακτικού στόχου. Ο ρόλος της νηπιαγωγού, είναι πολύπλοκος, διότι καλείται να γνωρίζει τις ανάγκες των παιδιών, τα

ενδιαφέροντά τους, να εκτιμήσει το ηθικό και μορφωτικό επίπεδό τους, ώστε να δημιουργήσει το καταλληλότερο μαθησιακό περιβάλλον, με ίσες ευκαιρίες για όλους τους μαθητές. Ο εκπαιδευτικός θα πρέπει να είναι ικανός να εφαρμόζει στρατηγικές κινήτρων, κατάλληλο υλικό και διδακτικό περιεχόμενο. Επίσης, να αναπροσαρμόζει και να τροποποιεί το πρόγραμμα ώστε να συνεκτιμά τις ατομικές διαφορές των μαθητών με χαμηλή επίδοση. Ο εκπαιδευτικός λειτουργεί ενισχυτικά απέναντι στους μαθητές αυτούς, καθώς καλλιεργεί το αίσθημα της ασφάλειας και δημιουργεί τις κατάλληλες προϋποθέσεις για μια μαθησιακή διαδικασία με ποικίλα οφέλη. Για την επιτυχία των προγραμμάτων παρέμβασης σημαντική είναι, τέλος, και η επικοινωνία που έχει αναπτύξει ο εκπαιδευτικός με τους γονείς των μαθητών. Εκείνος αντλεί πολύτιμες πληροφορίες για τα αναπτυξιακά χαρακτηριστικά του μαθητή, και οι γονείς με την σειρά τους ενημερώνονται τακτικά για την κοινωνικο - γνωστική εξέλιξη του παιδιού τους. (Κιτσαράς, 2001).

#### **4.1 Προγράμματα παρέμβασης: φιλοσοφία και μέθοδοι**

Η διαμόρφωση ενός προγράμματος παρέμβασης, τόσο ως προς τη δομή, όσο και ως προς το περιεχόμενο, εξαρτάται, αρχικά, από το είδος και το βαθμό των μαθησιακών δυσκολιών κάθε μαθητή. Φυσικά, δεν πρέπει να παραβλέπονται και τα προσόντα του εκπαιδευτικού, όπως η παιδαγωγική ικανότητα, η προσωπικότητά του και η ευαισθητοποίηση για τις ιδιαιτερότητες του παιδιού με δυσκολίες. Το πρωταρχικό στάδιο για τον σχεδιασμό ενός προγράμματος παρέμβασης αποτελεί η σωστή ενημέρωση και συλλογή χρήσιμων πληροφοριών από τους γονείς, ώστε ο εκπαιδευτικός να προσδιορίσει επακριβώς τις όποιες δυσκολίες (Παντελιάδου, 2011).

Οι μέθοδοι που χρησιμοποιούνται στις παρεμβάσεις μαθητών με μαθησιακές δυσκολίες εξαρτώνται από δύο συνιστώσες, την ηλικία και τις ιδιαιτερότητές τους. Οι ακόλουθες μέθοδοι παρέμβασης μπορούν να εφαρμοστούν όχι μόνο σε μαθητές με μαθησιακές δυσκολίες αλλά και στο σύνολο του μαθητικού πληθυσμού, καθώς διέπονται από βασικές παιδαγωγικές αρχές, υπάρχει η δυνατότητα ευελιξίας και αναπροσαρμογής και τα οφέλη είναι ποικίλα για όλους.

## **4.2 Παραδοσιακά προγράμματα παρέμβασης**

Υπάρχουν προγράμματα παρέμβασης που εφαρμόζονται πολλά χρόνια και για τα οποία έχουν πραγματοποιηθεί πολλές έρευνες. Έχουν θετική επίδραση σε διάφορες διαταραχές και μαθησιακές δυσκολίες, διότι, έχει φανεί ότι μειώνουν σημαντικά τα συμπτώματα, τα οποία εμποδίζουν την λειτουργικότητα των ατόμων στο σχολείο, στην καθημερινότητα ή στην εργασία. Τα σύνδρομα Tourette, Klinefelter και Jacobs, που αναλύθηκαν παραπάνω, παρουσιάζουν κάποια κοινά κλινικά χαρακτηριστικά και κοινές συννοσηρότητες: μαθησιακές και γλωσσικές δυσκολίες, προβλήματα κοινωνικοποίησης, διαταραχές συμπεριφοράς, ΔΕΠΥ, ΔΑΦ, άγχος, κατάθλιψη κ.ά. Συνεπώς, οι παρακάτω μέθοδοι παρέμβασης ενδείκνυνται να εφαρμοστούν και στα τρία σύνδρομα, ανάλογα πάντα με την σοβαρότητα των συμπτωμάτων και την ιδιαιτερότητα της κάθε περίπτωσης.

### **4.2.1 Φυσιοθεραπεία, Εργοθεραπεία, Λογοθεραπεία**

Στις παραδοσιακές παρεμβάσεις ανήκει η Φυσιοθεραπεία, όπου ανέκαθεν απευθυνόταν σε άτομα με κινητικά προβλήματα. Όσο πιο σοβαρή είναι η πάθηση, τόσο πιο μεγάλη είναι η ανάγκη εκπαίδευσης του ατόμου ώστε να βελτιώσει την φυσική του κατάσταση, βασικές δεξιότητες μετακίνησης και ελέγχου της λεπτής κινητικότητας, να βελτιώσει τον μεταβολισμό και να μειώσει τις πιθανότητες παχυσαρκίας. Ωστόσο, σύμφωνα με έρευνες, έχει βρεθεί ότι η Φυσιοθεραπεία αποτελεί ένα σημαντικό εργαλείο για άτομα με διαταραχές αυτιστικού φάσματος, καθώς βελτιώνεται η φυσική τους κατάσταση, οι επικοινωνιακές δεξιότητες και ωφελείται η ψυχική τους υγεία. Μέσα από τις ειδικές ασκήσεις των προγραμμάτων Φυσιοθεραπείας, αποτρέπεται ο κίνδυνος αυτοτραυματισμού του ατόμου από αυτιστικές συμπεριφορές. Τα άτομα εξασφαλίζουν μεγαλύτερη λειτουργική ανεξαρτησία και μπορούν πιο εύκολα να ενταχθούν στη δημόσια ζωή. Οι έρευνες δείχνουν ότι η Φυσιοθεραπεία μπορεί να βελτιώσει τις κοινωνικές και επικοινωνιακές δεξιότητες και να αυξήσει την αυτοεκτίμηση (Draudviliene&etal, 2020). Σύμφωνα με μελέτες, η Φυσιοθεραπεία μπορεί να κατευνάσει συμπτώματα ατόμων με ΔΕΠΥ, όπως απροσεξία, απόσπαση προσοχής, υπερκινητικότητα και παρορμητικότητα. Χρησιμοποιούνται τεχνικές όπως θεραπεία μασάζ, ασκήσεις αναπνοής για τη μείωση του άγχους, του στρες και της έντασης των μυών και γενικότερα προάγεται η ψυχική υγεία των ατόμων (SouzaLimaDaltro&etal, 2016).

Η Εργοθεραπεία με τη σειρά της στοχεύει στην ρουτίνα της καθημερινότητας, σε μια σειρά δραστηριοτήτων με πολλούς σκοπούς και περιεχόμενα. Στόχος της είναι να εκπαιδεύσει τα άτομα να συμμετέχουν σε δραστηριότητες απαραίτητες για την επιβίωση, σε αυτές που προσφέρουν ευχαρίστηση, αλλά και σε αυτές που αφορούν την κοινωνική ζωή. Η Εργοθεραπεία στοχεύει στη βελτίωση σωματικών, γνωστικών και ψυχοκοινωνικών δεξιοτήτων. Σε σχολικό επίπεδο, εστιάζει στις επιδόσεις, στο παιχνίδι, στον ελεύθερο χρόνο, στην κοινωνική αλληλεπίδραση και στις δεξιότητες αυτοφροντίδας (Urton, Stephens, Williams, & Scurlock - Evans, 2014). Ειδικότερα για τις περιπτώσεις ατόμων με αναπτυξιακές διαταραχές, όπως ΔΕΠΥ, οι εργοθεραπευτές αποσκοπούν στην ενίσχυση δεξιοτήτων προσοχής, στη βελτίωση δεξιοτήτων σχεδιασμού και εκτέλεσης δραστηριοτήτων, καθώς και στην ενίσχυση της αυτοεκτίμησης. Η συγκεκριμένη μέθοδος παρέμβασης λαμβάνει υπόψη το παιδί και τον τρόπο με τον οποίο αντιλαμβάνεται τις δυσκολίες του, το περιβάλλον του, την εργασία του που πρέπει να εκτελέσει και το ποσοστό συμμετοχής του σε δραστηριότητες (Chu & Reynolds, 2007).

Στην αντιμετώπιση πολλών ειδών μαθησιακών δυσκολιών και αναπτυξιακών διαταραχών, σημαντικό ρόλο, εκτός από την Φυσιοθεραπεία και την Εργοθεραπεία, διαδραματίζει και η Λογοθεραπεία. Συχνά, τα άτομα λόγω της διάσπασης προσοχής και της παρορμητικότητας που παρουσιάζουν, εμφανίζουν ελλείματα στην γλωσσική τους ανάπτυξη, προφορική και γραπτή (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2012). Με τη Λογοθεραπεία τα άτομα ωφελούνται ως προς την ικανότητα συγκέντρωσης, την δόμηση του εκφραστικού λόγου, την ανάπτυξη λογικής σκέψης την αποκατάσταση γραμματικών και συντακτικών λαθών και τέλος την καθαρότητα της άρθρωσης.

#### **4.2.2 Συμπεριφορική μέθοδος παρέμβασης**

Στα παραδοσιακά προγράμματα παρέμβασης ανήκει και η συμπεριφορική μέθοδος, της οποίας στόχος είναι η «τροποποίηση της συμπεριφοράς». Ο όρος αυτός βέβαια, έχει αντικατασταθεί από τους όρους «εφαρμοσμένη ανάλυση της συμπεριφοράς» (Applied Behavior Analysis - ABA) και «συμπεριφορική συμβουλευτική» (Behavior Counseling). Το πρόγραμμα ABA πήρε το όνομά του από τον Dr. Ivar Lovaas το 1970 όταν και χρησιμοποιήθηκε σε παιδιά με αυτισμό.

Η ABA είναι η επιστήμη που βασίζεται στις αρχές του Συμπεριφορισμού που θεωρεί ότι η συμπεριφορά είναι αποτέλεσμα της μάθησης. Σύμφωνα με τον

Συμπεριφορισμό, επιβραβεύεται η επιθυμητή συμπεριφορά, ενώ επιδεικνύεται αδιαφορία, και όχι τιμωρία, στη μη επιθυμητή συμπεριφορά, ως τεχνική για την εκμάθηση νέας συμπεριφοράς. Η παρέμβαση γίνεται μέσα από τη συλλογή δεδομένων και την ανάλυσή τους, ώστε να γίνει κατανοητή η συμπεριφορά, όταν αυτή επηρεάζεται από περιβαλλοντικές μεταβλητές. Πρόκειται για εξατομικευμένες, ολοκληρωμένες προσεγγίσεις και αφορούν μεγάλο αριθμό δεξιοτήτων, κοινωνικών και ακαδημαϊκών, δεξιοτήτων ομιλίας, λειτουργικής επικοινωνίας, αδρής και λεπτής κινητικότητας (Καλύβα, 2005). Μέσω της ABA βελτιώνεται η ποιότητα ζωής του ατόμου καθώς επιλύονται σημαντικά κοινωνικά προβλήματα.

Αρχικά, το πρόγραμμα παρέμβασης ABA είναι αυστηρά ατομικό, δηλαδή συμμετέχουν μόνο ο μαθητής με τον θεραπευτή. Σημαντικό ρόλο σε αυτές τις προσεγγίσεις κατέχει και η εκπαίδευση των γονέων (Makrygianni, Gena, Katoudi, & Galanis, 2018). Η τροποποίηση της συμπεριφοράς αφορά άτομα κάθε ηλικίας, ωστόσο, επηρεάζεται από την ηλικία (όσο νωρίτερα εφαρμόζεται τόσο καλύτερα αποτελέσματα επιφέρει) και το αναπτυξιακό επίπεδο στο οποίο βρίσκεται το άτομο, από το ποσοστό αποκατάστασης της επικοινωνίας μαζί του καθώς και από τον βαθμό απόκτησης αυτοπεποίθησης. Τέλος, είναι ιδιαίτερα χρήσιμη μέθοδος για άτομα που ανήκουν στο φάσμα του αυτισμού ή άτομα με μαθησιακές δυσκολίες ή κάποιου είδους αναπτυξιακή διαταραχή, αλλά και με συμπεριφοριστικά προβλήματα. Η παρέμβαση με ABA μπορεί να εφαρμοστεί στο σπίτι, στο σχολείο ή οπουδήποτε κριθεί αναγκαίο (Broadstock & Lethaby, 2008).

#### **4.2.3 Μέθοδος PECS (Picture Exchange Communication System)**

Το πρόγραμμα PECS (Picture Exchange Communication System – Σύστημα Επικοινωνίας μέσω Ανταλλαγής Εικόνων) αναπτύχθηκε το 1985 στις ΗΠΑ από τους Lori Frost και Andy Bondy, ως μια μέθοδος παρέμβασης, εναλλακτικής επικοινωνίας σε άτομα με ΔΑΦ. Αρχικά, εφαρμόστηκε σε μαθητές προσχολικής ηλικίας με διαγνωσμένο αυτισμό μέσω του Προγράμματος Αυτισμού του Delaware. Απευθύνεται ωστόσο και σε άτομα με διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές και στοχεύει στην ενίσχυση των δεξιοτήτων επικοινωνίας. Κατά τον σχεδιασμό της συγκεκριμένης παρέμβασης λαμβάνεται υπόψη το κοινωνικό περιβάλλον του ατόμου, δηλαδή η οικογένεια και το σχολείο. Και αυτή η

μέθοδος μπορεί να εφαρμοστεί τόσο στο σχολείο όσο και στο σπίτι, χωρίς να απαιτείται μεγάλο κόστος για εξοπλισμό (Frost&Bondy, 2002).

Ο σχεδιασμός του PECS βασίζεται στο βιβλίο του B.F. Skinner: Verbal Behavior αλλά και στις αρχές της εφαρμοσμένης ανάλυσης συμπεριφοράς. Ακολουθούνται συγκεκριμένες τεχνικές ενίσχυσης για την αποκατάσταση της επικοινωνίας. Το πρόγραμμα περιλαμβάνει συστηματικές διαδικασίες διόρθωσης λαθών, χωρίς λεκτική βοήθεια, αλλά προωθώντας την πρωτοβουλία. Το PECS (PyramidEducationalConsultantsUKLtd, 2022) αποτελείται από έξι στάδια:

- I. Πώς επικοινωνούμε: το στάδιο αυτό διδάσκει στο άτομο να δίνει μία εικόνα ενός επιθυμητού αντικειμένου σε έναν «σύντροφο επικοινωνίας» ο οποίος άμεσα τιμά την ανταλλαγή ως αίτημα.
- II. Απόσταση και επιμονή: το άτομο εξακολουθεί να χρησιμοποιεί μονές εικόνες και μαθαίνει να γενικεύει τη νέα δεξιότητα σε διαφορετικά περιβάλλοντα και με διαφορετικά άτομα. Εκπαιδεύεται να δείχνει επιμονή στην επικοινωνία.
- III. Διάκριση εικόνων: το άτομο μαθαίνει να διαλέγει ανάμεσα σε εικόνες και να ζητάει το αγαπημένο του πράγμα. Υπάρχει ένα Βιβλίο Επικοινωνίας PECS, στο οποίο τοποθετούνται και αποθηκεύονται οι εικόνες και το άτομο μπορεί να τις χρησιμοποιήσει για να επικοινωνήσει.
- IV. Δομή πρότασης: στο στάδιο αυτό μαθαίνει να συνθέτει μία απλή πρόταση, με τη βοήθεια μιας αποσπώμενης Βάσης Πρότασης, ξεκινώντας από την εικόνα που αναγράφει «θέλω» και έπειτα την εικόνα του αντικειμένου που επιθυμεί να ζητήσει. Σε δεύτερο χρόνο, μαθαίνει να δομεί πιο σύνθετες προτάσεις με τη χρήση επιθέτων, ρημάτων και προθέσεων.
- V. Αίτημα σε ανταπόκριση: στο σημείο αυτό το άτομο μαθαίνει να χρησιμοποιεί το Βιβλίο, ώστε να μπορεί να απαντήσει σε ερωτήσεις, όπως «Τι θέλεις;».
- VI. Σχολιασμός: Τέλος, το άτομο εκπαιδεύεται να σχολιάζει ερωτήσεις όπως «Τι βλέπεις;», «Τι ακούς;», «Τι είναι;». Επίσης, μαθαίνει να κάνει προτάσεις ξεκινώντας «Βλέπω», «Ακούω», «Νιώθω», «Είναι» κ.α.

Ουσιαστικά, το PECS στοχεύει στην ανάπτυξη δεξιοτήτων επικοινωνίας, στη χρήση ενισχυτών και προγραμμάτων συμπεριφοριστικής παρέμβασης. Πρέπει, ωστόσο, να γίνει σωστή επιλογή, κάθε φορά, των στρατηγικών εκπαίδευσης, των συστημάτων ενίσχυσης, των στρατηγικών διόρθωσης του λάθους και των στρατηγικών γενίκευσης.

#### **4.2.4 Μέθοδος TEACCH (Treatment and Education of Autistic and Communication Handicapped Children)**

Η μέθοδος TEACCH (Treatment and Education of Autistic and Communication Handicapped Children – Θεραπεία και Εκπαίδευση Παιδιών με Αυτισμό και Διαταραχές Επικοινωνίας) είναι ένα πρόγραμμα εναλλακτικής εκπαίδευσης. Απευθύνεται σε παιδιά με διαταραχές αυτιστικού φάσματος και αφορά παρεμβάσεις στο περιβάλλον, στο πρόγραμμα εργασίας και στην επικοινωνία. Εφαρμόστηκε για πρώτη φορά το 1972 στην Ψυχιατρική Σχολή του Πανεπιστημίου της Βόρειας Καρολίνας των ΗΠΑ. Ακολουθούν τέσσερα σημαντικά σημεία του προγράμματος TEACCH (Hausler, 2012):

- Η φυσική δόμηση του περιβάλλοντος.

Σχετίζεται με τον τρόπο οργάνωσης του περιβάλλοντος. Είναι αναγκαίο να υπάρχει σαφής διαχωρισμός των διαφορετικών γωνιών δραστηριοτήτων, κατάλληλο μέγεθος τάξης ώστε να υπάρχει άμεση οπτική επαφή και δυνατότητα διαμόρφωσης χώρου για ατομικές και ομαδικές δραστηριότητες. Μία σωστά δομημένη τάξη βοηθάει τα παιδιά με διαταραχές αυτισμού να παραμείνουν περισσότερη ώρα απασχολημένοι σε μία γωνιά.

- Το ατομικό ημερήσιο πρόγραμμα.

Είναι σημαντικό για το παιδί που αντιμετωπίζει δυσκολίες να γνωρίζει τις δραστηριότητες με τις οποίες θα ασχοληθεί μία ημέρα. Το εκπαιδευτικό πρόγραμμα στο σχολείο διαμορφώνεται ανάλογα με τις δυνατότητες του παιδιού και είναι εξατομικευμένο.

- Το σύστημα ατομικής εργασίας.

Εκπαιδεύει το άτομο να οργανώνει τον τρόπο με τον οποίο θα φέρει εις πέρας μία ατομική εργασία, στο σχολείο ή στο σπίτι.

- Η οπτική παρουσίαση των δραστηριοτήτων.

Πρόκειται για έναν τρόπο επικοινωνίας του παιδιού με την χρήση οπτικών ερεθισμάτων.

#### **4.2.5 Πρόγραμμα εικόνων MAKATON**

Άλλο ένα ευρέως διαδεδομένο πρόγραμμα παρέμβασης είναι και το Makaton (Bednarski, 2016). Είναι ένα γλωσσικό εργαλείο το οποίο απευθύνεται σε άτομα όλων



των ηλικιών με αναπτυξιακές/μαθησιακές δυσκολίες, δυσκολίες κατανόησης, καθυστέρησης λόγου και ομιλίας και αυξάνει τις δυνατότητες αλληλεπίδρασης, κοινωνικοποίησης, την πρόσβαση στην εκπαίδευση και είναι ευέλικτο και εξατομικευμένο ειδικά για τις ανάγκες του κάθε ατόμου (TheMakatonCharity, 2022). Η λειτουργία του βασίζεται σε ένα σύνολο σημαδιών (χειρονομιών), συμβόλων (εικόνων), εκφράσεων προσώπου και γλώσσας σώματος (Εικόνα 8). Το γλωσσικό αυτό πρόγραμμα αποτελείται από δύο τύπους λεξιλογίων, ένα βασικό λεξιλόγιο, το οποίο περιλαμβάνει βασικές λέξεις ή έννοιες και ένα μεγαλύτερο, ανοιχτού τύπου, λεξιλόγιο το οποίο περιλαμβάνει σημεία και σύμβολα που καλύπτουν ποικίλες εμπειρίες ζωής. Με το γλωσσικό αυτό πρόγραμμα αναπτύσσονται βασικές δεξιότητες επικοινωνίας: προσοχή, ακρόαση, κατανόηση, μνήμη, ανάκληση και οργάνωση της γλώσσας και της έκφρασης.



Για ύπνο (σημάδι)

Να κοιμηθείς (σύμβολο)

Εικόνα 8: Παράδειγμα εικόνων Makaton.

Πηγή: <https://makaton.org>

#### 4.3 Καινοτόμα προγράμματα παρέμβασης

Πέρα από τα παραδοσιακά προγράμματα παρέμβασης που προαναφέρθηκαν και βρίσκουν χρόνια εφαρμογή, παρακάτω παρατίθενται καινοτόμα, εναλλακτικά προγράμματα παρέμβασης. Τα προγράμματα αυτά σχεδιάστηκαν αρχικά για άτομα με σοβαρές δυσλειτουργίες, σωματικές, κινητικές ή διανοητικές. Ωστόσο, τα τελευταία χρόνια γίνονται σοβαρές μελέτες σχετικά με το όφελος στην ψυχοκινητική ανάπτυξη ακόμα και σε παιδιά με διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές.

#### 4.3.1 Άσκηση

Η άσκηση, είναι γνωστό ότι ενισχύει την σωματική και ψυχική ευεξία όλων των ατόμων κάθε ηλικίας. Έρευνα (DenHeijer, etal., 2017) δείχνει ότι η άθληση έχει ευεργετικά αποτελέσματα και σε άτομα με διάχυτες διαταραχές, ως προς την κινητική, γνωστική και ψυχοκοινωνική ανάπτυξη. Έχει επίσης επίδραση στην αύξηση της συγκέντρωσης προσοχής, σε μεγαλύτερο ποσοστό θετικών συμπεριφορών και σωστών απαντήσεων. Ακόμα, με την αερόβια άσκηση βελτιώνεται η καρδιαγγειακή αντοχή και μειώνεται η αυτοδιεγερτική συμπεριφορά. Σαφώς, λόγω των ιδιαιτεροτήτων και των αναγκών κάθε ατόμου, απαιτείται ο σχεδιασμός εξατομικευμένου προγράμματος παρέμβασης αλλά και η τακτική επαναξιολόγηση – αναπροσαρμογή του.

Άτομα που ανήκουν στο φάσμα του αυτισμού και όχι μόνο, σε σχέση με την συμμετοχή τους σε αθλήματα, χρήζουν ιδιαίτερης μεταχείρισης τόσο ως προς τον τρόπο προσέγγισής τους όσο και ως προς την διαχείριση της συμπεριφοράς τους. Ο εκπαιδευτής οφείλει να ακολουθεί ορισμένες βασικές αρχές, ώστε να μειωθούν ή και να αποφευχθούν διαταραχές της συμπεριφοράς που θα μπορούσαν να αποτρέψουν τους συμμετέχοντες από την άσκηση:

- ✓ Κατάλληλη οργάνωση του περιβάλλοντος
- ✓ Σωστός σχεδιασμός προγράμματος, δομημένο, ασφαλές και να ανταποκρίνεται στην ηλικία και στους στόχους που τίθενται
- ✓ Μικρή διάρκεια κάθε άσκησης
- ✓ Σύντομες και σαφείς οδηγίες
- ✓ Ενημέρωση των συμμετεχόντων για το ακριβές πρόγραμμα των ασκήσεων και το χρονοδιάγραμμά τους
- ✓ Έναρξη προγράμματος με επιθυμητή άσκηση για τον συμμετέχοντα και άσκηση που μπορεί να ολοκληρώσει
- ✓ Ανάρτηση πίνακα με τις κατακτηθείσες δεξιότητες των συμμετεχόντων

Λόγω των έντονων, σε ορισμένες περιπτώσεις, συμπτωμάτων, και της δυσκολίας συγκέντρωσης, προτιμώνται ατομικά αθλήματα όπως η κολύμβηση, η ιππασία, η πεζοπορία, η ορειβασία, ο στίβος, το bowling, η ποδηλασία. Αυτά τα αθλήματα βοηθούν στην χαλάρωση, στη συγκέντρωση και στην αλληλεπίδραση με το περιβάλλον.

### **4.3.2 Χοροθεραπεία**

Σύμφωνα με την American Dance Therapy Association (ADTA), η χοροθεραπεία/θεραπεία κίνησης βασίζεται στις παραδοχές ότι η κίνηση αποτελεί την πρώτη μας γλώσσα, ο νους, το σώμα και το πνεύμα συνεργάζονται μεταξύ τους και ότι η κίνηση μπορεί να είναι λειτουργική και εκφραστική και να αποτελεί τρόπο αξιολόγησης και παρέμβασης (AmericanDanceTherapyAssociation, 2022):

Η χοροθεραπεία, ως πρόγραμμα παρέμβασης απευθύνεται σε άτομα με ΔΑΦ, με σωματική ή νοητική αναπηρία, με δυσκολία επικοινωνίας και με προβλήματα συμπεριφοράς. Τα άτομα αυτά, μέσα από την κίνηση μπορούν να αναπτύξουν ικανότητες έκφρασης, να ενισχύσουν την αυτογνωσία και τις προσωπικές επικοινωνιακές ικανότητες.

Πρόσφατη έρευνα (Dejesus, etal., 2020)έδειξε την σημαντική επίδραση της χοροθεραπείας στα αρνητικά συμπτώματα που προκαλούν οι διαταραχές αυτιστικού φάσματος και όχι μόνο: αυτοέκφραση, οπτική επαφή, ενσυναίσθηση, κοινωνικοποίηση. Η χοροθεραπεία συμβάλει στην εξοικείωση με το σώμα, στη βελτίωση της αυτοεκτίμησης, στη μείωση του άγχους, στην έκφραση συναισθημάτων και στην ανάπτυξη ικανοτήτων κοινωνικής αλληλεπίδρασης και επικοινωνίας.

### **4.3.3 Μουσικοθεραπεία**

Η Μουσική αποτελεί ένα εξαιρετικό εργαλείο για την αντιμετώπιση συμπτωμάτων ΔΕΠΥ και διαφόρων άλλων διαταραχών. Η άποψη αυτή ενισχύεται από την αποδοχή που έχει η μουσική από άτομα οποιασδήποτε διαταραχής. Η μουσική καλλιεργεί ικανότητες απαραίτητες για την εξέλιξη του ατόμου, όπως η πρωτοβουλία, η φαντασία και η δημιουργικότητα (Δούμα , 2016). Έρευνες έχουν δείξει την θετική επίδραση της μουσικής στην ελλιπή προσοχή και μνήμη που παρουσιάζουν τα άτομα με ΔΕΠΥ. Ειδικότερα, μπορούν να συνδυαστούν ήχοι με συγκεκριμένες πληροφορίες κατά την μάθηση και όταν ζητηθεί από το άτομο, να είναι σε θέση να τις ανακαλέσει. Η μουσική συμβάλει στην έκφραση, στην ανάπτυξη ομιλίας και γλωσσικών δεξιοτήτων, ειδικά όταν συνδυαστούν εικόνα με τραγούδι (Αντωνακάκης, 2011).

Σε σχολικό πλαίσιο , όπου υπάρχει ανομοιομορφία στον μαθητικό πληθυσμό, η Μουσικοθεραπεία μπορεί να εφαρμοστεί για τη στήριξη γνωστικών ικανοτήτων μέσω μουσικών δραστηριοτήτων, ως μέσο επιβράβευσης ή ενίσχυσης αλλαγής συμπεριφοράς,

για συναισθηματική στήριξη μέσω μουσικών δραστηριοτήτων και για υποστηρικτική διδασκαλία στο μάθημα μουσικής. Το θεραπευτικό πλαίσιο είναι συγκεκριμένο και τα άτομα δημιουργούν ελεύθερα μουσική, εκφράζονται ελεύθερα. Με τον τρόπο αυτό τα άτομα εξωτερικεύουν ευκολότερα συναισθήματα χωρίς τη χρήση ομιλίας, που πιθανά τους δυσκολεύει και χωρίς το αίσθημα μιας ενδεχόμενης αποτυχίας, σε περίπτωση μη κατάκτησης κάποιου συγκεκριμένου στόχου. Επιπρόσθετα οφέλη της Μουσικοθεραπείας είναι η βελτίωση συγκέντρωσης, η απόκτηση αυτοπεποίθησης, η βελτίωση ψυχικής υγείας, η καταπολέμηση του άγχους, η μείωση της παρορμητικότητας, η ανάπτυξη συναισθηματικής νοημοσύνης και σαφώς η ανάπτυξη επικοινωνίας με τρίτους.

#### **4.3.4 Θεραπευτική κολύμβηση – Υδροθεραπεία**

Η Υδροθεραπεία είναι μία ευχάριστη δραστηριότητα με βάση το νερό, η οποία ενθαρρύνει την συνολική ευημερία, σωματική, ψυχολογική, κοινωνική και συναισθηματική των ατόμων με ΔΑΦ, με ΔΕΠΥ, ατόμων με κινητικά προβλήματα και με διάφορες άλλες διαταραχές. Σύμφωνα με έρευνα (Mills, Kondakis, Orr, Warburton, & Milne, 2020), η Υδροθεραπεία μπορεί να ενισχύσει συμπεριφορές που επηρεάζουν την ψυχική υγεία και την ευημερία και να αποτελέσει ευεργετική επιλογή συμπληρωματικής θεραπείας, ιδίως όταν υπάρχουν και συννοσηρότητες.

Σε ότι αφορά τη σωματική υγεία, η Υδροθεραπεία αντιμετωπίζει ελλείμματα δεξιοτήτων και συντονισμού. Η άνωση του νερού βοηθάει στην κίνηση, την ισορροπία και τον συντονισμό. Επίσης, μειώνεται ο κίνδυνος καρδιαγγειακών νοσημάτων, της παχυσαρκία, του διαβήτη τύπου 2, και άλλων θεμάτων υγείας.

Σχετικά με την ψυχική υγεία η θεραπευτική κολύμβηση στοχεύει σε συναισθηματικές συμπεριφορές σχετικές με προβλήματα εσωτερίκευσης (άγχος/ κατάθλιψη), σε συναισθηματικές συμπεριφορές σχετικές με προβλήματα εξωτερίκευσης (επιθετικότητα, παραβατικότητα) και τέλος σε συμπεριφορές με αντίκτυπο στην κοινωνική λειτουργία (προβλήματα σκέψης και προσοχής). Τέλος, εξασκώντας αδρές κινητικές δεξιότητες, τα άτομα συμμετέχουν σε παιχνίδια και αλληλεπιδρούν με συνομηλίκους, με αποτέλεσμα να αποτρέπεται η κοινωνική τους απομόνωση. Μειώνονται τα επίπεδα άγχους και κατάθλιψης, βελτιώνεται η αυτοαντίληψη, οι ακαδημαϊκές επιδόσεις, καθώς επίσης αποκτούν και μεγαλύτερη αίσθηση ευτυχίας.

#### 4.3.5 Θεραπευτική Ιππασία

Έναν ακόμη εναλλακτικό τρόπο παρέμβασης για άτομα με σωματικά, εκπαιδευτικά, ψυχολογικά και κοινωνικά προβλήματα αποτελεί και η Θεραπευτική Ιππασία. Στοχεύει στην ολική αποκατάσταση και στην βελτίωση της ποιότητας ζωής του ατόμου.

Η Θεραπευτική Ιππασία χωρίζεται σε δύο κατηγορίες:

- ❖ Στην ιππική θεραπευτική εκπαίδευση και εκγύμναση: Σε αυτή την κατηγορία, η ιππασία αντιμετωπίζεται ως χόμπι, σπορ, αλλά και ως θεραπεία για την αποκατάσταση κινητικών προβλημάτων. Εκτελούνται ασκήσεις που απαιτούν ισορροπία και συνδυαστικές κινήσεις άνω και κάτω άκρων. Επίσης, επιτυγχάνεται εκγύμναση συστημάτων όπως, το οπτικό, το ακουστικό, το ιδιοδεκτικό και το αιθουσαίο. Πέρα από την φυσική δραστηριότητα και άσκηση, ο αναβάτης αναπτύσσει έναν ιδιαίτερο δεσμό με το άλογο. Το άλογο, ένα ευαίσθητο πλάσμα, συμβάλλει στην ψυχική ηρεμία του αναβάτη μέσα από το άγγιγμα και την μετάδοση της θερμοκρασία του σώματος (Fostyni&Golub-Victor, 2015).
- ❖ Στην Ιπποθεραπεία: Πρόκειται για συμπληρωματικό πρόγραμμα παρέμβασης στις ήδη προγραμματισμένες φυσικοθεραπείες. Η ιπποθεραπεία παρέχεται από εξειδικευμένο προσωπικό, εκπαιδευτές ιππασίας, φυσικοθεραπευτές, εργοθεραπευτές, ειδικούς γυμναστές, σε συνεργασία μεταξύ τους, σχεδιάζοντας προγράμματα παρέμβασης ειδικά για κάθε άτομο, σύμφωνα με τις ανάγκες του και κατόπιν πλήρους αξιολόγησής του.

Η Θεραπευτική Ιππασία στοχεύει στην εξάσκηση ισορροπίας και στάσης του σώματος, στην ανάπτυξη μυϊκής δύναμης και συντονισμού, στην πρόκληση ευχάριστων συναισθημάτων, στην ενίσχυση αυτοπεποίθησης και ανεξαρτησίας, στην καλλιέργεια της δεξιοτήτας ολοκλήρωσης μιας εργασίας (μέσω της φροντίδας του αλόγου) και τέλος, στη βελτίωση επιπέδων υπομονής, συγκέντρωσης και προσοχής (μέσω διαδικασίας προετοιμασίας του αλόγου για μια άσκηση) (Fostyni&Golub-Victor, 2015).

Σύμφωνα με έρευνα (Jang, et al., 2015) η Θεραπευτική Ιππασία θα μπορούσε να αποτελέσει πρόγραμμα παρέμβασης το ίδιο αποτελεσματικό με τη φαρμακοθεραπεία. Και οι δύο μέθοδοι έδειξαν θετικές επιδράσεις σε συμπτώματα της διαταραχής όπως η παρορμητικότητα και η μειωμένη προσοχή. Η κίνηση του αλόγου βοηθάει τον αναβάτη ως προς τη μείωση του άγχους, της κατάθλιψης και της νευρικότητας.

Παρόμοια αποτελέσματα έδειξε μια πιλοτική μελέτη (Yoo, et al., 2016), με την εφαρμογή ενός προγράμματος που περιλάμβανε βασικούς κανόνες ιππασίας και ασφάλειας, ιππικές ασκήσεις, και δεξιότητες περιποίησης του αλόγου. Τα αποτελέσματα της μελέτης ήταν θετικά ως προς τη μείωση της συμπτωματολογίας και τη κλινική εικόνα.

Με τις δύο παραπάνω μελέτες συμφωνεί και μια πιο πρόσφατη ανασκόπηση (White, Zippel, & Kumar, 2020), για παιδιά με ΔΕΠΥ που συμμετείχαν σε Ιπποθεραπεία και απέκτησαν καλύτερη φυσική κατάσταση και ψυχολογία.

Αδιαμφισβήτητα, η παρέμβαση πρέπει να γίνεται από εξειδικευμένο επιστημονικό προσωπικό, εκπαιδευτές ιππασίας, φυσιάτρους, φυσικοθεραπευτές, εργοθεραπευτές, οι οποίοι, σε συνεργασία μεταξύ τους, σχεδιάζουν εξατομικευμένα προγράμματα αποκατάστασης. Σαφώς προβλέπεται ένα κατάλληλα διαμορφωμένο περιβάλλον και ειδικά εκπαιδευμένα άτομα (Govender, Barlow, & Ballim, 2016).

#### **4.3.6 Πολεμικές Τέχνες**

Σύμφωνα με την κοινότητα ειδικών ψυχικής υγείας, οι Πολεμικές Τέχνες αποτελούν έναν εναλλακτικό τρόπο παρέμβασης σε άτομα με ΔΕΠΥ. Συνεισφέρουν στην αντιστροφή της ανεπιθύμητης συμπεριφοράς των συμπτωμάτων της διαταραχής σε επιθυμητή και αποδεκτή, και επιδιώκουν να καταστήσουν τα ίδια τα άτομα ικανά ώστε να διαχειριστούν μόνο τους τα συμπτώματά τους (Lakes&Hoyt, 2004). Παλαιότερες έρευνες έδειξαν ότι η συμμετοχή σε πολεμικές τέχνες έχει θετικές επιπτώσεις σε ψυχικές διαταραχές, σε διαταραχές ύπνου, καθώς και σε περιπτώσεις άγχους και κατάθλιψης. Κάποια γνωστά είδη πολεμικών τεχνών με οφέλη σε διαταραχές είναι τα:

- Aikido και Judo: βασίζονται στη σωστή χρήση σώματος για την αντιμετώπιση της ενέργειας και της βίαιης συμπεριφοράς του αντιπάλου. Στοχεύουν στη ρύθμιση της διάσπασης προσοχής ή διενέξεων με άλλους χωρίς την απαίτηση μυϊκής δύναμης.
- Karate: μέσω αυτού επιτυγχάνεται συναισθηματική σταθερότητα, αυτοπεποίθηση και αυτάρκεια.
- Tae Kwon Do: Το άθλημα αυτό απαιτεί αυξημένη προσοχή, διότι οι ασκούμενοι πρέπει να ακολουθήσουν μια σειρά διαδικασιών, γνωστικών, σωματικών, κοινωνικών και συναισθηματικών (Cho, Park, & Lee, 2018). Πρόσφατη έρευνα

έδειξε ότι άτομα με ΔΕΠΥ που ακολούθησαν το συγκεκριμένο άθλημα παρουσίασαν βελτίωση στην γνωστική απόδοση και επιλεκτική προσοχή (Kadri, Slimani, Bragazzi, Tod, & Azaiez, 2019).

- Tai Chi: με την άσκηση αυτή άτομα με ΔΕΠΥ εμφανίζουν μειωμένη υπερκινητικότητα, λιγότερη διάσπαση προσοχής και βελτίωση ως προς τη συναισθηματική τους κατάσταση.

Ακόμη, οι πολεμικές τέχνες διδάσκουν ευγένεια, σεβασμό στον αντίπαλο και επικέντρωση στο στόχο. Επίσης κάτι πολύ σημαντικό είναι το γεγονός ότι καθιστούν τους ασκούμενους ικανούς να ολοκληρώσουν μια εργασία, μέσα από την τήρηση διαδοχικών τυποποιημένων κινήσεων.

#### **4.3.7 Τεχνολογία**

Στόχος των Τεχνολογιών είναι να υποστηρίξουν μαθητές με Μαθησιακές Δυσκολίες. Οι Τεχνολογίες συμβάλουν στην υπέρβαση των δυσκολιών που εμποδίζουν τους μαθητές ώστε να επικεντρωθούν στη μάθηση και στην αποκόμιση των οφελών του εκπαιδευτικού συστήματος.

Οι μαθητές που αντιμετωπίζουν δυσκολίες, μπορούν να ωφεληθούν ως προς την απόδοσή τους και ως προς την ψυχολογία τους από τα ακόλουθα τεχνολογικά επιτεύγματα (Panagitsas&Papadakis, 2017):

- Ψηφιακό στυλό (Digital pen)

Πρόκειται για στυλό διάρκειας με δυνατότητα μετατροπής κειμένου ή σχεδίου σε ψηφιακά αρχεία εικόνας. Ακόμα, παρέχει τη δυνατότητα μετατροπής του χειρόγραφου κειμένου σε ψηφιακό για χρήση σε κειμενογράφους. Σύμφωνα με έρευνα σε μαθητές με μαθησιακές δυσκολίες λόγου (π.χ. δυσγραφία), ΔΕΠΥ και οπτικο - χωρικής αντίληψης, για την χρήση Smart pen, διαπιστώθηκε βελτίωση στην ποιότητα των σημειώσεων, ως προς τη δομή, το περιεχόμενο, την επιλεκτικότητα και την χρηστικότητα και ενίσχυση αυτοεκτίμησης και διάθεσης για συμμετοχή στο μάθημα.

- Σύστημα σύνθεσης φωνής από κείμενο (Text to speech – TTS)

Το σύστημα αυτό στοχεύει στην ανάγνωση ενός ψηφιακού κειμένου σε ένα υπολογιστικό σύστημα. Μετατρέπει τα γραμματικά σύμβολα του γραπτού λόγου σε ηχητικούς φθόγγους. Με τη βοήθεια του λογισμικού Kurzweil οι μαθητές με

δυσκολίες καταφέρνουν να σκανάρουν, να γράψουν, να διαβάσουν έντυπα κείμενα και κείμενα στο διαδίκτυο. Παρατηρείται βελτίωση των δεξιοτήτων ανάγνωσης και κατανόησης κειμένου.

➤ Σύστημα αναγνώρισης φωνής (Automatic Speech Recognition – ASR)

Το ASR είναι λογισμικό το οποίο μετατρέπει την ομιλία σε ψηφιακές λέξεις και προτάσεις οι οποίες μπορούν να εισαχθούν σε κειμενογράφο και να υποστούν επεξεργασία. Με το ASR, άτομα με δυσγραφία βελτιώνουν την ποιότητα της γραπτής τους έκφρασης.

➤ Εικονικό απτικό υλικό (Virtual manipulatives - VM)

Πρόκειται για προσομοιώσεις φυσικών απτικών υλικών, μέσω λογισμικού αλλά και αφηρημένων μαθηματικών εννοιών και ιδιοτήτων. Μαθητές με μαθησιακές δυσκολίες (π.χ. δυσαριθμησία) κατανοούν καλύτερα δύσκολες, γι' αυτούς, έννοιες και είναι ικανότεροι στην επίλυση μαθηματικών προβλημάτων.

Οι δημοφιλείς συσκευές smart phone και tablet των τελευταίων ετών, διαθέτουν κάποια σημαντικά χαρακτηριστικά των υποστηρικτικών τεχνολογιών, την τεχνολογική σύγκλιση και την φορητότητα (Gray, Pacuilla, Overton, & Brann, 2010). Οι συσκευές αυτές παρέχουν στους μαθητές με μαθησιακές δυσκολίες εκτός από τη δυνατότητα επικοινωνίας, ενημέρωσης και ψυχαγωγίας, και τη δυνατότητα να ανταποκριθούν στις απαιτήσεις του σχολικού συστήματος και της καθημερινότητας. Λόγω της φορητότητας των συσκευών, οι μαθητές έχουν ανεξαρτησία και μπορούν να ενσωματωθούν στη γενική τάξη.

#### **4.3.8 Παιγνιοθεραπεία (playtherapy)**

Το παιχνίδι είναι τρόπος έκφρασης των σκέψεων και των συναισθημάτων του παιδιού και μέσω αυτού αναδεικνύονται πολλές φορές αποκλίουσες συμπεριφορές. Είναι τέτοια τα ευεργετικά αποτελέσματα της παιγνιοθεραπείας που μπορεί να αντικαταστήσει ακόμα και την φαρμακοθεραπεία (Bratton, Ray, Rhine, & Jones, 2005).

Οι Beers και Wehman (1985), κατηγοριοποίησαν το παιχνίδι που συμβάλει στην κοινωνικο - γνωστική ανάπτυξη παιδιών με ειδικές ανάγκες, στο δομημένο παιχνίδι με κανόνες, στο εξερευνητικό παιχνίδι, στο κοινωνικό παιχνίδι και στο χειριστικό παιχνίδι με διάφορα αντικείμενα.



Ειδικά το ομαδικό παιχνίδι προσφέρει πολλά οφέλη σε παιδιά με ΔΑΦ. Προσφέρει ευκαιρίες για κοινωνική αλληλεπίδραση, δεδομένου ότι τα παιδιά με ΔΑΦ αντιμετωπίζουν δυσκολίες συναναστροφής. Μέσα από το ομαδικό παιχνίδι, τα παιδιά αυτά, γνωρίζουν κοινωνικούς κανόνες, αποκτούν φαντασία, συμμετέχουν σε ομαδική εργασία, αναλαμβάνουν ευθύνες και καλλιεργείται η συναισθηματική τους ανάπτυξη. Με τον τρόπο αυτό τονώνεται η αυτοπεποίθησή τους και η κοινωνικότητά τους (Μπότσογλου, 2010). Πρέπει να τονιστεί φυσικά και η ανάπτυξη γλωσσικών δεξιοτήτων, με την επιλογή κατάλληλων παιχνιδιών. Ακόμα μεγαλύτερα είναι τα οφέλη όταν το ομαδικό παιχνίδι διεξάγεται ανάμεσα σε παιδιά με ΔΑΦ και σε παιδιά τυπικής ανάπτυξης (Wolfberg, Bottema - Beutel, & DeWitt, 2012).

Μέσα από το playtherapy, το παιδί μαθαίνει να διαχειρίζεται καταστάσεις θυμού, άγχους, κατάθλιψης κ.α. Το ευχάριστο περιβάλλον μέσα στο οποίο διεξάγεται η θεραπεία συμβάλλει στην ομαλότερη έκβαση της διαδικασίας της παρέμβασης. Το παιδί μαθαίνει καλύτερα τον εαυτό του και τα όριά του, τους γύρω του και εκφράζει περισσότερο τα συναισθήματά του. Επίσης, ωθείται να σεβαστεί τον εαυτό του, να ενισχύσει την υπευθυνότητά του και να αποδεχτεί τους γύρω του.

Η επιτυχία της παιγνιοθεραπείας εξαρτάται από την σωστή οργάνωση της διαδικασίας, η οποία λαμβάνει υπόψη τις ανάγκες κάθε παιδιού. Επίσης, από την ηλικία του παιδιού στο οποίο απευθύνεται (από τριών έως δώδεκα ετών), τον χώρο διεξαγωγής της παρέμβασης, ο οποίος πρέπει να είναι κατάλληλος και οριοθετημένος (σχολείο ή ειδικό κέντρο) και τέλος, τα υλικά που θα χρησιμοποιηθούν, ανάλογα με τις ιδιαιτερότητες του μαθητή (Cattanach, 2003).

Σημαντικές παράμετροι αποτελούν ο θεραπευτής και οι γονείς του παιδιού που αντιμετωπίζει δυσκολίες. Ο θεραπευτής πρέπει να γνωρίζει το πλήρες ιστορικό του παιδιού, ώστε να οδηγείται στα σωστά συμπεράσματα.

#### **4.3.9 Αισθητηριακή Ολοκλήρωση ως θεραπευτική παρέμβαση**

Η θεωρία της Αισθητηριακής Ολοκλήρωσης έχει τις ρίζες της στην Αμερική. Η Dr Ayres ανέπτυξε την παραπάνω θεωρία την δεκαετία του '70 και χρησιμοποιείται πλέον σε Αμερική και Ευρώπη ως αποτελεσματική μέθοδος παρέμβασης σε παιδιά με αναπτυξιακές δυσκολίες. Στην Ελλάδα, η συγκεκριμένη μέθοδος παρέμβασης άρχισε να εδραιώνεται σχετικά πρόσφατα στον θεραπευτικό τομέα. Αφορά αισθητηριακά

συστήματα (οπτικό-όραση, απτικό-αφή, γευστικό-γεύση, ακουστικό-ακοή, αιθουσαίο και ιδιοδεκτικό) μέσω των οποίων το παιδί προσλαμβάνει πληροφορίες από το περιβάλλον του και εκδηλώνει ανάλογη συμπεριφορά (adhdhellas.org).

Ορισμένες φορές, λόγω δυσλειτουργίας κατά την διαδικασία επεξεργασίας των πληροφοριών, παρατηρείται παρερμηνεία τους, με αποτέλεσμα να προκύπτουν αντιδράσεις που δυσκολεύουν το άτομο. Κάποια χαρακτηριστικά παραδείγματα αντιδράσεων είναι: το άτομο να αποσυντονίζεται, να χάνει τα πράγματά του, να έχει διάσπαση προσοχής, δυσκολίες στον προφορικό λόγο κ.ά. Συνήθως, η δυσλειτουργία της Αισθητηριακής Ολοκλήρωσης συνυπάρχει με άλλες διαγνώσεις όπως: μαθησιακές δυσκολίες, ΔΕΠΥ, διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές κ.ά.

Ακολουθούν τα αισθητηριακά συστήματα και προτεινόμενοι τρόποι παρέμβασης:

- Το απτικό σύστημα (The tactile system)

Μέσω της αφής και του αγγίγματος προσλαμβάνονται πληροφορίες του περιβάλλοντος. Ωστόσο, και μέσω του στόματος και χάρη των απτικών υποδοχέων γίνεται πρόσληψη και επεξεργασία πληροφοριών.

Ενδεικτικές δραστηριότητες που ενισχύουν το σύστημα αυτό είναι: πλαστελίνη, δακτυλομπογιές, κηπουρική, μαγειρική κ.ά.

- Το αιθουσαίο σύστημα (The vestibular system)

Ή αλλιώς το σύστημα της ισορροπίας, προσλαμβάνει πληροφορίες που σχετίζονται με την κίνηση του σώματος, τη βαρύτητα και την ισορροπία. Η κατάλληλη διέγερση του συστήματος αυτού προκαλεί ήρεμες συναισθηματικές αντιδράσεις, ενώ στην αντίθετη περίπτωση προκαλούνται αρνητικές αντιδράσεις και άγχος.

Ενδεικτικές προτεινόμενες δραστηριότητες για την ενίσχυση αυτού του συστήματος είναι: κούνιες, αιώρες και οποιαδήποτε δραστηριότητα με κίνηση.

- Το ιδιοδεκτικό σύστημα (The proprioceptive system)

Η πρόσληψη πληροφοριών γίνεται μέσω των μυών και των αρθρώσεων. Το σύστημα αυτό βοηθά στην αντίληψη του σώματος, στον κινητικό έλεγχο, αλλά και στην συναισθηματική ασφάλεια. Δραστηριότητες που διεγείρουν το ιδιοδεκτικό σύστημα είναι: τραμπολίνο, σχοινάκι, πηδηματάκια, δραστηριότητες που απαιτούν κουβάλημα αντικειμένων και συναντούν αντίσταση και γενικά ενεργοποιούν μύες και αρθρώσεις.

## **Συμπεράσματα**

Τα συμπτώματα και των τριών συνδρόμων που προαναφέρθηκαν έχουν αντίκτυπο στις σχολικές επιδόσεις. Πέραν του δικαιώματος για βέλτιστη ποιότητα ζωής, είναι καίριας σημασίας ο εντοπισμός των μαθησιακών δυσκολιών και η αντιμετώπισή τους, προκειμένου τα άτομα να αποκομίσουν τα μέγιστα οφέλη της μάθησης. Η έγκαιρη διάγνωση συμβάλλει στην κατανόηση του προβλήματος, καθώς και στην ενημέρωση και πληροφόρηση του οικογενειακού, κοινωνικού και σχολικού περιβάλλοντος.

Ολοένα και πιο συχνά παρατηρούνται στη σχολική τάξη παιδιά με μαθησιακές δυσκολίες, με διαφορετική αιτιολογία κάθε φορά. Το ζητούμενο είναι ο εκπαιδευτικός να ακολουθήσει τις κατάλληλες στρατηγικές για να κάμψει τις όποιες μαθησιακές δυσκολίες και να εφαρμοστεί παρέμβαση που θα οδηγήσει σε ύφεση των συμπτωμάτων και αναβάθμιση της ποιότητας ζωής.

Η σημασία της πρώιμης παρέμβασης είναι καθοριστική. Για το λόγο αυτό η επιστημονική κοινότητα πρέπει να προβεί σε περαιτέρω μελέτες στις ήδη υπάρχουσες καινοτόμες και εναλλακτικές μεθόδους παρέμβασης, ώστε τα αποτελέσματά τους να τύχουν καθολικής επιστημονικής αποδοχής.

Αδιαμφισβήτητα, λόγω της πολυπλοκότητας των συνδρόμων ως προς τα χαρακτηριστικά, τα συμπτώματα, τις αιτίες και την ύπαρξη συννοσηροτήτων, απαιτείται η εξεύρεση νέων μεθόδων παρέμβασης για καλύτερα αποτελέσματα στη συμπεριφορά και στη λειτουργικότητα του ατόμου.

## Αναφορές

- (n.d.). Retrieved 02 04, 2022, from psychiatry.org: <https://www.psychiatry.org/psychiatrists/practice/dsm/educational-resources/dsm-5-fact-sheets,DSM-5 and Diagnoses for Children>
- (n.d.). Retrieved 03 15, 2022, from tourettes-action.org.uk: <http://www.tourettes-action.org.uk/62-teachers.html>
- (n.d.). Retrieved Feb 10, 2022, from tsgeneseeb.mbg.duth.gr: <http://tsgeneseeb.mbg.duth.gr/tsgr.html#mozToCId538849>
- (2022). Retrieved from Pyramid Educational Consultants UK Ltd: [www.pecs.org.uk](http://www.pecs.org.uk)
- adhdhellas.org*. (n.d.). Retrieved May 18, 2022, from [adhdhellas.org/ekpaidefsi/goneis/item/415-aisthiritiaki-oloklirosi](http://adhdhellas.org/ekpaidefsi/goneis/item/415-aisthiritiaki-oloklirosi)
- American Dance Therapy Association*. (2022). Retrieved May 16, 2022, from <https://www.adta.org>
- Aysegul, G., & Okun, M. S. (2016). A Review and Update on Tourette Syndrome: Where is the Field Headed? *CurrNeurolNeurosciRep*, 16: 37.
- Bardsley, M. Z., Kowal, K., Levy, C., Gosek, A., Ayari, N., Tartaglia, N., . . . Ross, J. L. (2013, Oct). 47,XXX syndrome: clinical phenotype and timing of ascertainment. *J Pediatr*, 163(4), 1085-94.
- Barnea, M., Benaroya-Milshtein, N., Gilboa Sechtman, E., Woods, W. D., Piacentini, J., Fennig, S., . . . Steinberg, T. (2016). Subjective Versus Objective Measures of Tic Severity in Tourette Syndrome - The Influence of Environment. *Psychiatry Res*, pp. 204-209.
- Bednarski, M. (2016). The Exploring of Implementing Makaton in Multi-Sensory Storytelling for Children with Physical and Intellectual Disabilities Aged Between 5 and 10. *World Scientific News*.
- Boada, R., Janusz, J., Hutaff-Lee, C., & Tartaglia, N. (2009). The Cognitive Phenotype in Klinefelter Syndrome: A Review of the Literature Including Genetic and Hormonal Factors. *Dev Disabil Res Rev*, 15(4), 284-294.
- Bonomi, M., Rochira, V., Pasquali, D., Balercia, G., Jannini, E. A., & Ferlin, A. (2017). Klinefelter syndrome(KS): genetics, clinical phenotype and hypogonadism. *J Endocrinol Invest*, 40(2), pp. 123-134.
- Bratton, C. S., Ray, D., Rhine, T., & Jones, L. (2005). The Efficacy of Play Therapy With Children: A Meta-Analytic Review of Treatment Outcomes. *Professional Psychology: Research and Practice*, 36(4), 376-390.
- Broadstock, M., & Lethaby, A. (2008). The effectiveness of applied behaviour analysis interventions for people with autism spectrum disorder. (N. Z. Group, Ed.) *Systematic Review*.
- Burd, L., Kerbeshian, J., Wikenheiser, M., & Fisher, W. (1986). A prevalence study of Gilles de la Tourette syndrome in north Dakota school-age children. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 25, 552-553.
- Capriotti, M. R., Himle, B. H., & Woods, W. D. (2014, Oct). Behavioral Treatments for Tourette Syndrome. *J. Obsessive Compuls Relat Disord*, 3(4), 415-420.

- Cath, D. C., & et al. (2011). European clinical guidelines for Tourette Syndrome and other tic disorders, Part I: assessment. *Eur Child Adolesc Psychiatry*, 20, pp. 155-171.
- Cattanach, A. (2003). *Θεραπεία μέσων του παιχιδιού*. Αθήνα: Σαββάλας.
- Cavanna, A. E., Servo, S., Monaco, F., & Robertson, M. M. (2009). *The behavioral spectrum of Gilles de la Tourette syndrome*. *The Journal of Neuropsychiatry and Clinical Neurosciences*, 21, 13-23.
- Cavanna, A E; Rickards, H. (2013). The psychopathological spectrum of Gilles de la Tourette syndrome. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews*, 37, pp. 1008-1015.
- Cavanna, A. E., Servo, S., Monaco, F., & Robertson, M. M. (2009). The behavioral spectrum of Gilles de la Tourette syndrome. *The Journal of Neuropsychiatry and Clinical Neurosciences*, 21, 13-23.
- Chaturvedi, A., Gartin, B., & Murdick, N. (2011). Tourette syndrome: Classroom implications. *Physical disabilities: Education and Related Services*, 30.
- Cho, I. R., Park, H. J., & Lee, T. K. (2018). The influence of taekwondo training on school-life adaptation and exercise value in the United States. *Journal of exercise rehabilitation*, 14(2), 213-218.
- Chu, S., & Reynolds, F. (2007). Occupational Therapy for Children with Attention Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD), part 1: A Delineation Model of Practice. *British Journal of Occupational Therapy*, 70(9).
- Cohen, S. C., Leckman, J. F., & Bloch, M. H. (2013). Clinical assessment of Tourette syndrome and tic disorders. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews*, 53, pp. 997-1007.
- Conelea, C. A., & Woods, D. W. (2008). The influence of contextual factors on tic expression in Tourette's syndrome: A review. *Journal of Psychosomatic Research*, 65, 487-496.
- Da Cunha M.L.R.S. (2012). *Epidimiology Insights*. Intech.
- Davis, S., Howell, S., Wilson, R., Tanda, T., Ross, J., Zeitler, P., & Tartaglia, N. (2016). Advances in the Interdisciplinary Care of Children with Klinefelter Syndrome. *Adv Pediatr*, 63(1), pp. 15-46.
- Dejesus, B. M., Oliveira, R. C., Carvalho, F. O., Mari, J. J., Arida, R. M., & Machado, L. T. (2020, March). Dance promotes positive benefits for negative symptoms in autism spectrum disorder (ASD): A systematic review. *Complementary Therapies in Medicine*, 49.
- Den Heijer, A. E., Groen, Y., Tucha, L., Fuermaier, A. B., Koerts, J., Lange, K. W., . . . Tucha, O. (2017, Feb). Sweat it out? The effects of physical exercise on cognition and behavior in children and adults with ADHD: a systematic literature review. *J Neural Transm*, 124, 3-26.
- Draudviliene, L., & et al. (2020). The Benefit Assessment of the Physiotherapy Sessions for Children with Autism Spectrum Disorder. *BALTIC JOURNAL OF SPORT & HEALTH SCIENCES*, 3(118), 25-32.
- Eddy, C. M., Rickards, H. E., & Cavanna, A. E. (2011). Treatment Strategies for Tics in Tourette Syndrome. *Ther Adv Neurol Disord*, 4(1), pp. 25-45.

- Eddy, C. M., Rickards, H. E., Critchley, H. D., & Cavanna, A. E. (2013). A controlled study of personality and affect in Tourette syndrome. *Comprehensive Psychiatry*, *54*, pp. 105-110.
- Evan, L., & Ford, G. A. (2020). Klinefelter Syndrome. *Treasure Island (FL): StarPearls Publishing*.
- Foster, A., & et al. (2019, September 03). The phenotype of Sotos syndrome in adulthood: A review of 44 individuals. *American Journal of medical genetics*.
- Fostyni, H., & Golub-Victor, A. C. (2015). ADHD Research on Exercise. *PATH International STRIDES*, pp. 37-41.
- Frank, M., Piedad, J., Rickards, H., & Cavanna, A. E. (2011). The role of impulse control disorders in Tourette syndrome: An exploratory study. *Journal of the Neurological Sciences*, *310*, 276-278.
- Frost, L., & Bondy, A. (2002). *Σύστημα Επικοινωνίας μέσων ανταλλαγής εικόνων. Β' έκδοση, μτφρ. Α. Πλέσσα*. Αθήνα: Pyramid Educational Products.
- gemssforschools.org*. (n.d.). Retrieved Mar 10, 2022, from <https://www.gemssforschools.org/>
- genetic.org*. (n.d.). Retrieved Mar 06, 2022, from <https://genetic.org/category/47xxy/>
- genetic.org*. (n.d.). *genetic.org*. Retrieved 03 02, 2022, from <https://genetic.org/category/47xxy/>
- Govender, P., Barlow, C., & Ballim, S. (2016). Hippotherapy in occupational therapy practice. *South African Journal of Occupational Therapy*, *46*(2).
- Gray, T., Pacuilla, H., Overton, C., & Brann, A. (2010). Unleashing the Power of Innovation for Assistive Technology. *National Center for Technology Innovation (NCTI)*.
- Gunther, J., Tian, Y., Stamova, B., Lit, L., Corbett, B., Ander, B., & et al. (2012). Catecholamine-related gene expression in blood correlates with tic severity in Tourette syndrome. *Psychiatry Research*, *200*, pp. 593-601.
- Guralnick, M. J. (2019). *Effective Early Intervention: The Developmental Systems Approach*. ERIC.
- Haussler, A. (2012). *Η μέθοδος TEACCH για την Εκπαίδευση Ανθρώπων με Αυτισμό*. Εκδόσεις Ρόδων.
- Hebbeler, K., Spiker, D., Bailey, D., Scarborough, A. A., Mallik, S., Simeonsson, R. J., . . . Nelson, L. (2007). Early intervention for infants and toddlers with disabilities and their families: Participants, services and outcomes.
- Heward, W. (2011). *Παιδιά με ειδικές ανάγκες: Μια εισαγωγή στην ειδική εκπαίδευση*. Τόπος (ΜΟΤΙΒΟΕΚΔΟΤΙΚΗ).
- Huang, A., & et al. (2017, June 21). Rare copy number variants in NRXN1 and CNTN6 increase risk for Tourette syndrome. *Neuron*.
- Jang, B., Song, J., Kim, J., Kim, S., Lee, J., & Shin, H. Y. (2015). Equine-Assisted Activities and Therapy for Treating Children with Attention- Deficit/Hyperactivity Disorder. *The Journal of Alternative and Complementary Medicine*, *21*(9), 546-553.
- Jankovic, J., & Mejia, N. (2006). Tics associated with other disorders. *Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins*.
- Jo, H., Lee, S., Jung, H., & Park, J. (2016, Nov). Esthesioneuroblastoma in a boy with 47, XYY karyotype. *Korean J Pediatr*, *59*((Suppl 1): S92-S95).

- Kadri, A., Slimani, M., Bragazzi, N. L., Tod, D., & Azaiez, F. (2019). Effect of Taekwondo Practice on Cognitive Function in Adolescents with Attention Deficit Hyperactivity Disorder. *International journal of environmental research and public health*, 16(2), 204.
- Khalifa, N., & von Knorring, A. (2003). Prevalence of tic disorders and Tourette syndrome in a Swedish school population. *Dev Med Child Neurol*, pp. 315-319.
- Kim, I. W., Khadilkar, A. C., Ko, E. Y., & Sabanegh, E. S. (2013). 47,XYY Syndrome and Male Infertility. *Rev Urol*, 15(4), pp. 188-96.
- Kircanski, K., Woods, D. W., Chang, S. W., Ricketts, E. J., & Piacentini, J. C. (2010). Cluster analysis of the Yale global Tic severity scale (YGTSS): Symptom dimensions and clinical correlates in an outpatient youth sample. *Journal of Abnormal Child Psychology*, 38, 777-788.
- Kypri, E., Ioannides, M., Touvana, E., Neophytou, I., Mina, P., Velissariou, V., . . . Koumbaris, G. (2019). Non-invasive prenatal testing of fetal chromosomal aneuploidies: validation and clinical performance of the veracity test. *Mol Cytogenet*, 12(34).
- Lakes, K. D., & Hoyt, W. T. (2004). Promoting self-regulation through school-based martial arts training. *Journal of Applied Developmental Psychology*, 25(3), 283-302.
- Lane, K. L., Oakes, W., & Menzies, H. (2010). Systematic screening to Prevent the Development of Learning and Behaviour Problems: Considerations for Practitioners, Researchers and Policy Makers. *Journal of Disability Policy Studies*.
- Leckman, J. F. (2002). Tourette's syndrome. *Lancet*, 360, pp. 1577-1586.
- Leckman, J. F., King, R. A., & Cohen, D. J. (1998). *Tics and tic disorders*. In J.F. Leckman & D. J. Cohen (Eds). *Tourette's syndrome tics, obsessions, compulsions-Developmental psychopathology and clinical care*. New York: John Wiley and Sons.
- Lin, H., Katsovich, L., Ghebremichael, M., Findley, D. B., Grantz, H., Lombroso, P. J., & et al. (2007). Psychosocial stress predicts future symptom severities in children and adolescents with Tourette syndrome and/or obsessive-compulsive disorder. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 48, 157-166.
- Liu, Z.-H., Zhou, S.-C., Du, J.-W., Zhang, K., & Wu, T. (2020, Mar 24). A patient with 46,XY/47,XYY karyotype and female phenotype: a case report. *BMC Endocrine Disorders*, 20(1), p. 42.
- Los Evan, & Ford, A. G. (2020). Klinefelter Syndrome. *Treasure Island (FL)*.
- Makrygianni, M. K., Gena, A., Katoudi, S., & Galanis, P. (2018). The effectiveness of applied behavior analytic interventions for children with Autism Spectrum Disorder: A meta-analytic study. *ScienceDirect*, 51, 18-31.
- Margiotti, K., Cesta, A., Dello Russo, C., Cima, A., Barone, M., Viola, A., . . . Giorlandino, C. (2020, Mar). Cell-free DNA screening for sex chromosomal aneuploidies in 9985 pregnancies: Italian single experience. *BMC Res Notes*, 18(13(1):167).
- Martino, D., & Leckman, F. (2013). *Tourette Syndrome*. OUP USA.
- Mataix-Cols, D., Isomura, K., Perez-Vigil, A., Chang, Z., Ruck, C., Larsson, K. J., & et al. (2015). Familiar risks of Tourette syndrome and chronic tic disorders: a population-based cohort study. *JAMA Psychiatry*, 72, pp. 787-793.

- Mathews, C. A., Jang, K. L., Herrera, L. D., Lowe, T. L., Budman, C. L., Erenberg, G., & et al. (2007). Tic symptom profiles in subjects with Tourette syndrome from two genetically isolated populations. *Biological Psychiatry*, *61*, pp. 292-300.
- mayoclinic.org*. (n.d.). Retrieved Mar 04, 2022, from <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/klinefelter-syndrome/symptoms-causes/syc-20353949>
- McNaught, K., & St., P. (2010). 125 years of Tourette Syndrome. The Discovery, Early History and future of the disorder. 'Inside TSA' - the Quarterly Newsletter of the National Tourette Syndrome Association, Vol.38, No3.
- medlineplus.gov*. (n.d.). Retrieved Feb 20, 2022, from <https://medlineplus.gov/genetics/condition/klinefelter-syndrome/>
- Mills, W., Kondakis, N., Orr, R., Warburton, M., & Milne, N. (2020). Does Hydrotherapy Impact Behaviours Related to Mental Health and Well-Being for Children with Autism Spectrum Disorder? A Randomised Crossover-Controlled Pilot Trial. *Environmental Research and Public Health*.
- Mitchell, K. T., & Starr, P. A. (2020). Smart Neuromodulation in Movement Disorders. *PubMed*, *168*, 153-161.
- movementdisorders.org*. (n.d.). Retrieved Feb 23, 2022, from <https://www.movementdisorders.org/MDS-Files1/Education/Patient-Education/Tics-and-Tourette-Syndrome/pat-Handouts-TICS-Greek-v2.pdf>
- Murphy, T., & al, e. (2013). Practice Parameter for the Assessment and Treatment of Children and Adolescents With Tic Disorders. *Journal of the American Academy of child & Adolescent Psychiatry*, *52*(12), 1341-1359.
- National Academies Press (US). (2017). *The Health Effects of Cannabis and Cannabinoids: The Current State of Evidence and Recommendations for Research*.
- nhs.uk*. (n.d.). Retrieved Mar 10, 2022, from <https://www.nhs.uk/conditions/klinefelter's-syndrome/>
- nichd.nih.gov*. (n.d.). Retrieved Feb 17, 2022, from <https://www.nichd.nih.gov/health/topics/klinefelter/conditioninfo/cure>
- nih.gov*. (n.d.). Retrieved 02 20, 2022, from <https://www.nih.gov/news-events/news-releases/researchers-uncover-genetic-gains-losses-tourette-syndrome>
- ninds.nih.gov*. (n.d.). Retrieved Feb 18, 2022, from [www.ninds.nih.gov](http://www.ninds.nih.gov): <https://www.ninds.nih.gov/News-Events/News-and-Press-Releases/Press-Releases/Researchers-uncover-genetic-gains-and-losses>
- NJCLD.org*. (n.d.). Retrieved May 16, 2022, from NJCLD: [www.njclld.org](http://www.njclld.org)
- Okada, H., Fujioka, H., Tatsumi, N., Kanzaki, M., Okuda, Y., Fujisawa, M., & et al. (1999). Klinefelter's syndrome in the male infertility clinic. *Human Reproduction*, *14*(4), pp. 946-952.
- Panagitsas, P., & Papadakis, S. (2017). Υποστηρικτικές τεχνολογίες για μαθητές με μαθησιακές δυσκολίες: βιβλιογραφική ανασκόπηση. *ResearchGate*.
- Plessen, K. J. (2013). REVIEW. Tic disorders and Tourette's syndrome. *Eur Child Adolesc Psychiatry*, *22* (Suppl 1), pp. S55-S60.
- Qi, Y., Zheng, Y., Li, Z., Liu, Z., & Xiong, L. (2019). Genetic Studies of Tic Disorders and Tourette Syndrome. *Methods Mol Biol*, pp. 547-571.



- rarechromo.org*. (n.d.). Retrieved Apr 27, 2022, from <https://www.rarechromo.org/media/translations/Greek/XYX%20Greek%20FTNW.pdf>
- rarediseases.org*. (n.d.). Retrieved Mar 27, 2022, from [rarediseases.org/rare-diseases/xyx-syndrome/](https://rarediseases.org/rare-diseases/xyx-syndrome/)
- reardiseases.org*. (n.d.). *reardiseases.org*. Retrieved 04 07, 2022, from <https://rarediseases.org/rare-diseases/47-xyx-klinefelter-syndrome/>
- Robertson, M M. (2006). Mood disorders and Gilles de la Tourette's syndrome: An update on prevalence, etiology, comorbidity, clinical associations, and implications. *Journal of Psychosomatic Research*, *61*, 349-358.
- Robertson, M. M., Eapen, V., Singer, H. S., Martino, D., Scharf, J. M., Paschou, P., & Crncec, R. (2017). Gilles de la Tourette syndrome. *Nature reviews Disease primers*, *3*, 16097.
- Rodriguez, J. A., & Murawski, W. W. (2022). *Special Education Law and Policy: From foundation to application*. San Diego: Plural Publishing.
- Samango-Sprouse, C., Lasutschinkow, P., Powell, S., Sadeghin, T., & Gropman, A. (2019, Mar). The incidence of anxiety symptoms in boys with 47, XXY (Klinefelter syndrome) and the possible impact of timing of diagnosis and hormonal replacement therapy. *Am J Med Genet A*, *179*(3), 423-428.
- Sood, B., & Clemente Fuentes, R. W. (2022, Jan). Jacobs Syndrome. *Treasure Island (FL): StarPearls Publishing*.
- Sophie van Rijn. (2019, Mar). A review of neurocognitive functioning and risk for psychopathology in sex chromosome trisomy (47,XXY, 47,XXX, 47,XYY). *Curr Opin Psychiatry*, *32*(2), pp. 79-84.
- Souza Lima Daltro, M., & et al. (2016). Effectiveness of Physiotherapy Techniques in Children with Attention Deficit Disorder/Hyperactivity. *International Archives of Medicine*.
- State, M. W. (2010). The genetics of child psychiatric disorders: Focus on autism and Tourette syndrome. *Neuron*, *68*, pp. 254-269.
- Steinberg, T., & et al. (2013). Tic - related cognition, sensory phenomena, and anxiety in children and adolescents with Tourette syndrome. *Comprehensive Psychiatry*, *54*, pp. 462-466.
- Swerdlow, N. R., & Leckman, J. F. (2002). Tourette syndrome and related tic disorder. *Neuropsychopharmacology: the fifth generation of progress. ACNP*, 1685-98.
- Tartaglia, N., Ayari, N., Howell, S., D'Epagnier, C., & Zeitler, P. (2011). 48,XXYY, 48,XXXY and 49,XXXXY syndromes: not just variants of Klinefelter syndrome. *Acta Paediatr.*, *100*, pp. 851-860.
- Tartaglia, N., Howell, S., Wilson, R., Jamusz, J., Boada, R., Martin, S., . . . Zeitler, P. (2015). ThreeXtraordinaryY Kids Clinic: an interdisciplinary model of care for children and adolescents with sex chromosome aneuploidy. *JMultidiscip Health*, 323-334.
- The Makaton Charity*. (2022). Retrieved May 12, 2022, from <https://makaton.org>
- tourette.org*. (n.d.). Retrieved 02 10, 2022, from [tourette.org](https://tourette.org): <https://tourette.org/resource/exercise-sports-tourette-syndrome/>

- Upton, D., Stephens, D., Williams, B., & Scurlock - Evans, L. (2014). Occupational therapists' attitudes, knowledge, and implementation of evidence- based practice: A systematic review of published research. *British Journal of Occupational Therapy*, 77(1), 24-38.
- Walkup, J. T., Ferrao, Y., Leckman, J. F., Stein, D. J., & Singer, H. (2010). Tic disorders: some key issues for DSM-V. *Depress Anxiety*, 27(6), pp. 600-610.
- White, E., Zippel, J., & Kumar, S. (2020). The effect of equine-assisted therapies on behavioural, psychological and physical symptoms for children with attention deficit/hyperactivity disorder: A systematic review. *Complementary therapies in clinical practice*, 39.
- Wilson, A. C., King, J., & Bishop, D. V. (2019). Autism and social anxiety in children with sex chromosome trisomies: an observational study. *Wellcome Open Res*, 4(32).
- Wilson, J., & Shrimpton, B. (2003). Increasing the effectiveness of education for students with Tourette Syndrome. (A. S.N., Ed.)
- Wolfberg, P., Bottema - Beutel, K., & DeWitt, M. (2012). Including children with autism in social and imaginary play with typical peers: Integrated play groups model. *American Journal of Play*, 5(1), 55-80.
- Worbe, Y., Mallet, L., Golmard, J. L., Behar, C., Durif, F., Jalenwues, I., & et al. (2010). Repetitive behaviours in patients with Gilles de la Tourette syndrome Tics, compulsions, or both? *PloS One*, 5, e12959.
- [www.ksa-uk.net](https://www.ksa-uk.net). (n.d.). Retrieved Feb 17, 2022, from <https://www.ksa-uk.net/home/information-concerning-ks-children/>
- Yates, R., & et al. (2016). Habit Reversal Training and Educational Group Treatments for Children With Tourette Syndrome: A Preliminary Randomised Controlled Trial. *PubMed*, 80, 43-50.
- Yoo, J. H., Oh, Y., Jang, B., Song, J., Kim, J., & Kim, S. (2016). The effects of Equine-assisted Activities and Therapy on Resting-state Brain Function in Attention-deficit/Hyperactivity Disorder: A Pilot Study. *Clinical psychopharmacology and neuroscience. The official scientific journal of the Korean College of Neuropsychopharmacology*, 14(4), 357-364.
- Yuan, S.-M., & Jing, H. (2010, Dec). Marfan's syndrome: an overview. *Sao Paulo Med J*, 128(6), pp. 360-6.
- Zhang, X., Liu, X., Xi, Q., Zhu, H., Li, L., Liu, R., & Yu, Y. (2020, Feb). Reproductive outcomes of 3 infertile males with XYY syndrome: Retrospective case series and literature review. *Medicine (Baltimore)*, 99(9: ).
- Zhu, Y., Leung, K. M., Liu, P. Z., Zhou, M., & Su, L. Y. (2006). Comorbid Behavioural Problems in Tourette's Syndrome Are Positively Correlated With the Severity of Tic Symptoms. *Aust N Z J Psychiatry*(40), pp. 67-73.
- Αλαχιώτης, Σ. Ν. (2011). *Εισαγωγή στη Γενετική*. Αθήνα: Α.Α. Λιβάνη.
- Αντωνάκης, Δ. (2011). *Εξελικτική Μουσικοθεραπεία σε παιδιά με αναπτυξιακές διαταραχές*. Θεσσαλονίκη: Προμηθεύς.
- Δούμα, Ε. (2016). Η επίδραση της μουσικής αγωγής σε παιδιά προσχολικής ηλικίας με Διαταραχή Ελλειμματικής προσοχής - Υπερκινητικότητας (ΔΕΠΥ): Μελέτη

- περίπτωσης - Μια παιδαγωγική αντιμετώπιση. *Πανελλήνιο Συνέδριο Επιστημών Εκπαίδευσης*.
- Κάκουρος, Ε., & Μανιαδάκη, Κ. (2012). *Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής-Υπερκινητικότητα: Θεωρητικές προσεγγίσεις & θεραπευτική αντιμετώπιση*. Αθήνα: Gutenberg.
- Καλύβα, Ε. (2005). *Αυτισμός. Εκπαιδευτικές και θεραπευτικές προσεγγίσεις*. Αθήνα: Παπαζήση.
- Κιτσαράς, Γ. Δ. (2001). *Προσχολική Παιδαγωγική*. Αθήνα.
- Μπότσογλου, Κ. (2010). *Υπαίθριοι χώροι παιχνιδιού και παιδί. Ποιότητα Ασφάλεια και Παιδαγωγικές εφαρμογές*. Αθήνα: Gutenberg.
- Παντελιάδου, Σ. (2011). *Μαθησιακές δυσκολίες και εκπαιδευτική πράξη: τι και γιατί*. Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα.
- Τζουριάδου, Μ. (2011). *Μαθησιακές δυσκολίες - θέματα ερμηνείας και αντιμετώπισης*. Θεσσαλονίκη: Προμηθεύς.