

# Το Σύνδρομο Down

schooltime.gr: Υγεία

# Σύνδρομο Down

## Σύνδρομο Down



Η Σκωτσέζα ηθοποιός με σύνδρομο Down, Paula Sage, κατά τη διάρκεια απονομής του βραβείου BAFTA

<b>Ταξινόμηση ICD-10</b>	Q90 <sup>[1]</sup>
<b>Ταξινόμηση ICD-9</b>	758.0 <sup>[2]</sup>
<b>OMIM</b>	190685 <sup>[3]</sup>
<b>DiseasesDB</b>	3898 <sup>[4]</sup>
<b>MedlinePlus</b>	000997 <sup>[5]</sup>
<b>eMedicine</b>	ped/615 <sup>[6]</sup>
<b>MeSH</b>	D004314 <sup>[7]</sup>

Το **σύνδρομο Down** (προφέρεται Ντάουν) (ή αλλιώς **Τρισωμία 21** ή **Τρισωμία G**) περιγράφει μια χρωμοσωμική ανωμαλία, που περικλείει ένα σύνολο χαρακτηριστικών, τα οποία υπάρχουν εκ γενετής στους φορείς της γενετικής αυτής βλάβης και αφορούν παρεκκλίσεις στη σωματική διάπλαση, τη νοητική ανάπτυξη και την ψυχοκοινωνική εξέλιξή τους.

Από ορισμένους δεν θεωρείται ασθένεια, δεδομένου ότι τα άτομα με σύνδρομο Down δεν υποφέρουν από αυτό.<sup>[8]</sup> Η επίπτωση του συνδρόμου διεθνώς είναι 1:700 ως 1:800. Στην Ελλάδα κάποιες μελέτες προσδιορίζουν την αναλογία γεννήσεων παιδιών με σύνδρομο Down σε 1 στις 770 γεννήσεις<sup>[9]</sup>.

Παράγοντας που επηρεάζει κρίσιμα την αναλογία αυτή αποτελεί η ηλικία της μητέρας, καθ' ότι στην ηλικία των 20 ετών η συχνότητα κυμαίνεται περίπου στο 1:2000 για να ανέλθει μετά τα 40 σε 1:100 ή λιγότερο. Άλλοι παράγοντες που αυξάνουν την πιθανότητα γέννησης παιδιού με σύνδρομο Down αποτελούν η γέννηση προηγούμενου πάσχοντος παιδιού από τους ίδιους γονείς και η περίπτωση ένας γονέας να είναι φορέας του **Μεταθετικού συνδρόμου Down** (βλ. #Αιτιολογία).

## Ιστορικό

Το σύνδρομο παρατηρήθηκε για πρώτη φορά από τον Βρετανό γιατρό **John Langdon Down** (εξ ου και η ονομασία του), όταν το 1866 πρόσεξε ότι πολλά άτομα, άσχετα μεταξύ τους, που βρίσκονταν σε διάφορα ιδρύματα, είχαν παραπλήσια εξωτερικά χαρακτηριστικά.<sup>[10]</sup>

### Ο όρος «Μογγολισμός»

Λόγω κυρίως του προσώπου και του σχήματος των ματιών που είχαν έντονα τα χαρακτηριστικά της μογγολικής φυλής, αλλά και λόγω της χαμηλής νοημοσύνης, που την εποχή εκείνη ήταν πιστευτό ότι όσο μακρύτερα από την Ευρώπη βρίσκεται κάποιος, τόσο χαμηλότερη ήταν η νοημοσύνη του, οδήγησε τον Down στην εισαγωγή του όρου **Μογγολοειδής ιδιότης**. (Η λέξη *ιδιότης* χρησιμοποιήθηκε με την αρχαιοελληνική σημασία του όρου, δηλαδή *ηλίθιος*). Για πάρα πολλά χρόνια ο όρος «Μογγολισμός» είχε καθιερωθεί, όμως σήμερα θεωρείται ηθικά ανεπίτρεπτος και επιστημονικά απαράδεκτος.

### Οι αρχικές αιτιάσεις

Οι πρώτες αιτιάσεις στήριξαν την ύπαρξη του συνδρόμου σε διάφορες ασθένειες όπως η σύφιλη, η φυματίωση, ο αλκοολισμός του πατέρα, η επιληψία και άλλες. Η πρώτη διαπίστωση ότι το σύνδρομο έχει σχέση με την ηλικία της μητέρας έγινε το 1909 και αποδόθηκε σε εκφύλιση του ωαρίου. Ωστόσο στην συνέχεια παρατηρήθηκε ότι η ηλικία δεν ήταν ο μοναδικός επιβαρυντικός παράγοντας, γιατί σε ορισμένες περιπτώσεις βρέθηκε ότι υπήρχε κληρονομικότητα.

### Η ανακάλυψη Λεζέν

Το 1959 ανακαλύφθηκε η αιτία των σωματικών χαρακτηριστικών και των μαθησιακών δυσκολιών από τον Γάλλο γιατρό και νηπιαγωγό Ζερόμ Λεζέν (Jerome Lejeune). Σύμφωνα μ' αυτήν την ανακάλυψη, το σύνδρομο Down οφείλεται στην παρουσία, στα κύτταρα των πασχόντων, ενός τρίτου χρωμοσώματος 21, αντί των δύο, που είναι το φυσιολογικό (εξ ου και ο όρος **Τρισωμία 21**).

## Ιατρικά δεδομένα

### Αιτιολογία

Το φυσιολογικό σωματικό κύτταρο έχει 46 χρωμοσώματα (σε 23 ζεύγη), ενώ το γεννητικό κύτταρο (γαμέτης) έχει 23 (ένα από κάθε ζεύγος των σωματικών). Ο σχηματισμός των γεννητικών κυττάρων γίνεται με μια διαδικασία κυτταρικής διαίρεσης, που λέγεται μείωση. Εκεί κατά την 1η μειωτική διαίρεση (ή σπανιότερα την 2η) το ζεύγος των χρωμοσωμάτων 21 δεν διαχωρίζεται. Αν αυτό το γεννητικό κύτταρο γονιμοποιηθεί, θα προκύψει έμβρυο με 3 χρωμοσώματα 21 (το αδιαχώριστο ζεύγος 21 του ενός γονέα και το χρωμόσωμα 21 του άλλου) και συνολικά 47 χρωμοσώματα. Η παραπάνω διαταραχή, όπου υπάρχει ολόκληρο τρίτο χρωμόσωμα 21 σε όλα τα κύτταρα, συμβαίνει στο 95% των περιπτώσεων του συνδρόμου. Το γεννητικό κύτταρο που φέρει τη διαταραχή προέρχεται συνήθως από τη μητέρα (ωάριο), γιατί τα αντίστοιχα άτυπα σπερματοζώαρια που φέρουν επιπλέον χρωμόσωμα 21, στις περισσότερες περιπτώσεις είτε δεν επιζούν, είτε δεν γονιμοποιούν.

Κάποια άτομα με σύνδρομο Down έχουν μεν το φυσιολογικό αριθμό των 46 χρωμοσωμάτων, αλλά ανευρίσκεται ένα τμήμα (βραχίονας) πλεονάζοντος χρωμοσώματος 21 προσκολλημένο πάνω σε άλλο χρωμόσωμα (μετάθεση). Τέτοια μετάθεση (*Chromosomal translocation*) τμήματος του χρωμοσώματος 21 είναι συνηθέστερη προς το χρωμόσωμα 14 [t(21;14)] και σπανιότερα προς το χρωμόσωμα 22 [t(21;22)] ή άλλο. Έτσι ενώ ο συνολικός αριθμός χρωμοσωμάτων είναι φυσιολογικός, το τμήμα αυτό του χρωμοσώματος 21 υπάρχει 3 φορές στο γενετικό υλικό των κυττάρων αυτών των ατόμων, με συνέπεια την εκδήλωση του συνδρόμου. Η μετάθεση αυτή, όπου το γενετικό υλικό έχει μεταβληθεί ποσοτικά, καλείται **μη ισόρροπη μετάθεση**

(unbalanced translocation). Αυτή κληρονομείται από έναν γονέα, που είναι υγιής φορέας, δηλαδή φέρει κύτταρα, στα οποία ένα σκέλος του χρωμοσώματος 21 έχει προσκολληθεί σε ένα άλλο χρωμόσωμα, χωρίς όμως να μεταβληθεί ποσοτικά το συνολικό γενετικό υλικό. Αυτός είναι ο λόγος που ο γονέας φορέας δεν εκδηλώνει νόσο και μια τέτοια μετάθεση καλείται **ισόρροπη μετάθεση** (balanced translocation). Η μορφή αυτή του συνδρόμου καλείται **Μεταθετικό Σύνδρομο Down** ή **Μερική Τρισωμία 21** - (βλ. και κεφ. Κληρονομικότητα [11] παρακάτω).

Ο **Μωσαϊκισμός Συνδρόμου Down** είναι μια σπάνια (1-2%) περίπτωση, όπου στο ίδιο άτομο απαντώνται παράλληλα δύο κυτταρικές σειρές, μία φυσιολογική με 46 χρωμοσώματα και μια χαρακτηριστική του συνδρόμου Down με 47 χρωμοσώματα (τρισωμικά κύτταρα). Αυτό είναι δυνατό, γιατί το κυτταρικό "σφάλμα" στην περίπτωση αυτή έχει συμβεί **μετά** τη γονιμοποίηση σε κάποια από τις φάσεις κυτταρικής διαίρεσης του ζυγώτη (αρχικού γονιμοποιημένου κυττάρου). Στο μωσαϊκισμό η βαρύτητα της νοητικής υστέρησης είναι περίπου ανάλογη του ποσοστού των τρισωμικών κυττάρων στον εγκέφαλο.

## Παθοφυσιολογία

Λόγω της εντόπισης της βλάβης σε κυτταρικό επίπεδο και συγκεκριμένα στο γενετικό υλικό (γονιδιακή βλάβη), το σύνδρομο Down επηρεάζει πολλαπλά συστήματα, χωρίς πάντως αυτό να σημαίνει πως όλοι οι πάσχοντες θα παρουσιάσουν όλες τις εκδηλώσεις.

Η νοητική υστέρηση κυμαίνεται από βαριά (IQ: 20-35) ως ελαφριά (IQ: 50-75). Οι διαταραχές στην ψυχοκοινωνική εξέλιξη περιλαμβάνουν επηρεασμό της βραχυχρόνιας μνήμης, της ικανότητας σκέψης, της ομιλίας και της κινητικής. Η κινητική και η λεκτική υστέρηση γίνονται εμφανή σε πρώιμη ηλικία. Καταγράφεται αυξημένη συχνότητα εμφάνισης αυτισμού, όπως και πρώιμης νόσου Alzheimer (από 35 ετών).

Χαμηλό ανάστημα και τάση για παχυσαρκία είναι συνήθη.

Σχεδόν τα μισά παιδιά που γεννιούνται με το σύνδρομο εμφανίζουν συγγενείς καρδιακές βλάβες, με κυριότερες το μεσοκοιλιακό έλλειμμα και την πρόπτωση μιτροειδούς, συχνά δε και πνευμονική υπέρταση.

Σε ποσοστό 5% υπάρχουν βλάβες του πεπτικού σωλήνα, όπως συγγενές megacolon (Νόσος Hirschsprung), κοιλιοκάκη και ατρησία ή στένωση δωδεκαδακτύλου.

Αρκετοί πάσχοντες εμφανίζουν ενδοκρινολογικές, όπως υποθυρεοειδισμό ή σακχαρώδη διαβήτη.

Όσον αφορά το μυοσκελετικό σύστημα συνηθέστερες εκδηλώσεις είναι η αστάθεια της ατλαντο-ινιακής διάρθρωσης ή της ατλαντο-αξονικής άρθρωσης.

Αρκετά συχνά είναι τα οφθαλμικά προβλήματα, όπως το γλαύκωμα, ο καταρράκτης και ο συγκλίνων στραβισμός, καθώς και τα ωτικά προβλήματα με επηρεασμό της ακουστικής οξύτητας και ευπάθεια του μέσου ωτός.

Πάσχοντες από το Σύνδρομο Down έχουν περίπου δεκαπλάσια πιθανότητα να εκδηλώσουν επεισόδια σπασμών σε σύγκριση με τον γενικό πληθυσμό.

Οι πνεύμονές τους παρουσιάζονται ευάλωτοι σε λοιμώξεις, ενώ καταγράφεται αυξημένη συχνότητα επεισοδίων άπνοιας ύπνου.

Η διαδικασία γήρανσης δείχνει να είναι επιταχυμένη και το μέσο προσδόκιμο ζωής πλησιάζει μόλις τα 55 χρόνια.

Αιματολογικά προβλήματα με αυξημένη επίπτωση στα άτομα με σύνδρομο Down περιλαμβάνουν μεταξύ άλλων την ιδιοπαθή νεογνική πολυκυτταραιμία και την οξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία.

Οι άνδρες με σύνδρομο Down είναι στείροι (εξαιρέση οι πάσχοντες από μωσαϊκισμό του συνδρόμου). Οι γυναίκες έχουν 50% πιθανότητα να γεννήσουν μωρό, που επίσης θα φέρει το σύνδρομο.

## Σημειολογία

Τα νεογνά έχουν την τάση να είναι ήσυχια έως υποτονικά, παρουσιάζοντας μυϊκή ατονία, με άμεσα ορατή συνέπεια την δυσκολία στο θηλασμό και το περιορισμένο έως ελλείπον κλάμα.

Εμφανίζουν αποπλατυσμένα χαρακτηριστικά προσώπου, μικροκεφαλία, μικρά στρογγυλά αυτιά και μικρή μύτη. Οι έξω κανθοί των οφθαλμών τείνουν προς τα πάνω. Το στόμα συχνά διατηρείται ανοικτό, λόγω της μεγάλης και προέχουσας γλώσσας, στην οποία απουσιάζει η μέση αύλακα. Παρατηρείται μια επιπλέον δερματική πτυχή στον (συνήθως βραχύ) αυχένα. Το σώμα παρουσιάζει αυξημένη ελαστικότητα.

Έχουν κοντά και πλατιά χέρια, καθώς και κοντά δάκτυλα. Οι παλάμες εμφανίζουν συνήθως μονήρη εγκάρσια παλαμιαία πτυχή, αντί των φυσιολογικών δύο, εύρημα που διεθνώς συναντάται και υπό τον όρο *Simian crease* (πιθήκειος γραμμή).

Αν υπάρχει καρδιακό νόσημα, μπορεί να εμφανιστούν εκδηλώσεις, όπως ταχύπνοια, εργώδης αναπνοή, υπεριδρωσία.

Μεγαλώνοντας διαπιστώνεται βραδεία ανάπτυξη, χαμηλό ανάστημα, καθώς και ο υπολειπόμενος δείκτης νοημοσύνης. Συχνά καταγράφεται υπερκινητικότητα, αυτιστική συμπεριφορά ή εμφανίζονται σημεία κατάθλιψης κατά την παιδική ηλικία.

## Διάγνωση

Προγεννητικά είναι δυνατή η διάγνωση πιθανής ύπαρξης του συνδρόμου Down στις έγκυες γυναίκες βάσει συνδυασμού συγκεκριμένων υπερηχογραφικών ενδείξεων και εργαστηριακών μετρήσεων και μάλιστα από τα πρώτα στάδια της κύησης. Υπερηχογραφικά κυρίως μετράται η αυχενική διαφάνεια προς το τέλος του 1ου τριμήνου και θέτει υποψία του συνδρόμου, αν βρεθεί αυξημένη.

Αιματολογικά προσδιορίζονται τα επίπεδα διαφόρων ουσιών στο μητρικό πλάσμα, όπως η **α-εμβρυική πρωτεΐνη** (AFP : A-Fetoprotein), η **β-χοριακή γοναδοτροπίνη** (β-HCG : beta-Human Chorionic Gonadotropin) και η **ελεύθερη οιστριόλη** (uE3 : unconjugated Estriol) στα τέλη 1ου / αρχές 2ου τριμήνου στα πλαίσια του ονομαζόμενου **Τριπλού τεστ**, είτε με την προσθήκη και της **ινχιμίνης A** (DIA : Dimeric Inhibin A) για την διενέργεια του **Τετραπλού τεστ**. Τα τελευταία χρόνια το τριπλό τεστ τείνει να αντικατασταθεί από τον προσδιορισμό της **β-HCG** και της **σχετιζόμενης με την εγκυμοσύνη πρωτεΐνης A του πλάσματος** (PAPP-A : Pregnancy-associated plasma protein A), τα οποία συνδυάζονται με συγκεκριμένο αλγόριθμο με τα υπερηχογραφικά ευρήματα.

Η επιβεβαίωση του συνδρόμου Down γίνεται με προσδιορισμό του καρυότυπου και μπορεί να γίνει είτε προγεννητικά, είτε - σε μη εμφανείς ή αμφίβολες περιπτώσεις - στο νεογνό (ή το παιδί) μετά τη γέννηση.

Προγεννητικά είναι δυνατή η εργαστηριακή επιβεβαίωση της διάγνωσης με επεμβατικές μεθόδους κατά τη διάρκεια της κύησης. Τέτοιες είναι η Λήψη χοριακών λαχνών (CVS : Chorionic Villus Sampling) - χρησιμοποιείται και ο όρος "Λήψη (ή βιοψία) τροφοβλάστης" - που διενεργείται μεταξύ 9ης και 11ης εβδομάδας κύησης, η Αμνιοπαρακέντηση, που διεξάγεται συνήθως περί την 19η ±2 εβδομάδα και η Ομφαλοπαρακέντηση ή Ομφαλοκέντηση, που διενεργείται συνήθως μετά την 19η εβδομάδα. Οι επεμβάσεις βέβαια αυτές ενέχουν ένα μικρό κίνδυνο αποβολής, με ασφαλέστερη την αμνιοπαρακέντηση, όπου επισυμβαίνει αποβολή στο 0,5% των περιπτώσεων.

Μετά τη γέννηση και σε μη εμφανείς περιπτώσεις ή όπου δεν προηγήθηκε προγεννητικός έλεγχος μπορεί να απαιτηθεί διενέργεια υπερηχοκαρδιογραφήματος, έλεγχος θυρεοειδούς και θυρεοειδικών ορμονών, ωτικός και οφθαλμικός έλεγχος, ακτινογραφία αυχενικής μοίρας σπονδυλικής στήλης, ανοσολογικός έλεγχος για κοιλιοκάκη, καθώς και παρακολούθηση της καμπύλης ανάπτυξης ύψους-βάρους.

Λόγω της συσχέτισης της εμφάνισης του συνδρόμου Down με την ηλικία της μητέρας, αρχικά ο προγεννητικός έλεγχος γινόταν μόνο σε γυναίκες άνω των 35 ετών, όμως παρατηρήθηκε ότι η γέννηση παιδιών με το σύνδρομο, σε ποσοστό 80% προέρχεται από γυναίκες μικρότερης ηλικίας. Αυτό δεν αντίκειται στην αρχική παρατήρηση, αλλά οφείλεται στο γεγονός, πως ο αριθμός των γεννήσεων από γυναίκες άνω των 35 αποτελεί

πολύ μικρό ποσοστό του συνολικού αριθμού.

Σε περίπτωση διάγνωσης και με σύμφωνη γνώμη των μελλοντικών γονέων, είναι δυνατή η διακοπή της κύησης μέχρι την 23η εβδομάδα. Στις Ηνωμένες Πολιτείες έχει ιδρυθεί σύλλογος που τάσσεται κατά του προγεννητικού ελέγχου και της έκτρωσης που συνήθως ακολουθεί.<sup>[12]</sup>

## Θεραπεία

Δεν υπάρχει ριζική θεραπεία του συνδρόμου Down. Παρεμβάσεις γίνονται σε όποιες από τις εκδηλώσεις του συνδρόμου αυτό είναι εφικτό. Καρδιακές βλάβες αντιμετωπίζονται χειρουργικά. Ο υποθυρεοειδισμός όπου υπάρχει αντισταθμίζεται με φαρμακευτική αγωγή ορμονικής υποκατάστασης.

Διενεργείται γενετική καθοδήγηση των γονέων και συνεισφέρει η κοινωνική μέριμνα στις αναπτυξιακές και μαθησιακές ιδιαιτερότητες των πασχόντων.

## Πρόληψη

Έχει τεκμηριωθεί από έρευνες η ευεργετική επίδραση της λήψης φυλλικού οξέος από γυναίκες που επιχειρούν να μείνουν έγκυες, όπως και από όσες βρίσκονται στο 1ο τρίμηνο κύησης, όσον αφορά την πρόληψη εμφάνισης βλαβών του κεντρικού νευρικού συστήματος του εμβρύου. Κάποιες νεώτερες έρευνες έχουν συσχετίσει τη λήψη φυλλικού οξέος και με μείωση στην εμφάνιση του συνδρόμου Down.

## Κληρονομικότητα

Το σύνδρομο Down γενικά δεν έχει κληρονομική επιβάρυνση. Μόνο το **Μεταθετικό Σύνδρομο Down**, που αποτελεί περίπου το 3-4% του συνόλου μπορεί να κληρονομηθεί από έναν γονέα στο παιδί σε ποσοστό 3-12%. Ο γονέας που φέρει την αρχική μετάθεση έχει 46 χρωμοσώματα και φυσιολογικό γενετικό υλικό (αφού απλά ένα τμήμα χρωμοσώματος άλλαξε θέση) και θεωρείται υγιής φορέας της μετάθεσης, αφού πρόκειται για **ισόρροπη μετάθεση**. Το παιδί όμως παίρνοντας εκτός του φυσιολογικού ζεύγους χρωμοσωμάτων 21 και το επιπλέον τμήμα του πλεονάζοντος χρωμοσώματος 21, που είναι προσκολλημένο αλλού (συνήθως στο χρωμόσωμα 14), καταλήγει να εμφανίσει το σύνδρομο Down.

## Ψυχοκοινωνικά δεδομένα

### Διανοητική ανάπτυξη

Η διανοητική ανάπτυξη στα παιδιά με Σύνδρομο Down είναι απρόβλεπτη και δεν είναι δυνατό από την γέννηση να προβλεφθούν οι διανοητικές ικανότητες. Η ένταση της εμφάνισης των φυσικών χαρακτηριστικών δεν είναι προγνωστικές για τις μελλοντικές δυνατότητες του παιδιού. Ο προσδιορισμός των καλύτερων μεθόδων εκπαίδευσης για κάθε παιδί ιδανικά αρχίζει σύντομα μετά τη γέννηση.<sup>[13]</sup> Δεδομένου ότι τα παιδιά με Σύνδρομο Down έχουν ένα ευρύ φάσμα δυνατοτήτων, η επιτυχία στο σχολείο μπορεί να ποικίλει αρκετά και ανάλογα διανοητικά προβλήματα με αυτά μεταξύ των παιδιών με Σύνδρομο Down μπορούν επίσης να υπάρχουν και μεταξύ φυσιολογικών παιδιών.

Οι γλωσσικές δεξιότητες παρουσιάζουν διαφορές μεταξύ της κατανόησης της ομιλίας και της έκφρασης της ομιλίας και συνήθως τα άτομα με Σύνδρομο Down έχουν μια λεκτική καθυστέρηση, που απαιτεί λογοθεραπεία για να μπορέσουν να βελτιώσουν την εκφραστική τους δυνατότητα.

Τα παιδιά με Σύνδρομο Down έχουν χαμηλότερο IQ (50–70) η ακόμη χαμηλότερο IQ (35–50), ενώ πάσχοντες από μωσαϊκισμό του Συνδρόμου Down έχουν τυπικά 10-30 μονάδες υψηλότερο. Ο μωσαϊκισμός του Συνδρόμου Down χαρακτηρίζει άτομα, στα οποία ένα μέρος των κυττάρων έχουν φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων και άλλα κύτταρα όχι, σαν μωσαϊκό.

Μερικά παιδιά θα αρχίσουν να περπατούν στα 2 χρόνια, ενώ άλλα δεν θα περπατήσουν στα 4. Τα άτομα με Σύνδρομο Down διαφέρουν αρκετά στις γλωσσικές δεξιότητες. Πολλές φορές πάσχουν από προβλήματα ακοής, οπότε ακουστικά ή άλλες συσκευές ενίσχυσης της ακοής μπορούν να είναι χρήσιμες για την εκμάθηση γλωσσών. Η πρόωμη βοήθεια στην επικοινωνία ενθαρρύνει τις γλωσσικές δεξιότητες και η εξατομικευμένη λεκτική θεραπεία θα πρέπει να στοχεύσει σε συγκεκριμένα λεκτικά λάθη και να ενθαρρύνει τη βασική εκπαίδευση.

## Η ένταξη στην κοινωνία

Τα τελευταία 30 χρόνια έχουν γίνει διεθνώς πολύ σημαντικά βήματα για την ενσωμάτωση των ατόμων με σύνδρομο Down στο κοινωνικό γίγνεσθαι. Υπάρχουν καταρτισμένοι εκπαιδευτικοί, ικανοί να ανταποκριθούν στις ιδιαίτερες ανάγκες των μαθητών (αν και η Ελλάδα υστερεί ακόμη στον τομέα αυτό)<sup>[14]</sup>, έχουν δημιουργηθεί σύλλογοι με στόχο την αλληλοϋποστήριξη αλλά και την ενημέρωση, ενώ ερευνητικές ομάδες προχωρούν σε έρευνες για μελλοντική πιθανότητα ίασης της πνευματικής καθυστέρησης.<sup>[15]</sup>

Επίσης υπάρχει κι ένα ερύτερο ευρωπαϊκό πρόγραμμα «Δράση 1: Νεολαία για την Ευρώπη» με στόχο την ανάπτυξη δραστηριοτήτων που συμβάλλουν στην κοινωνικοποίηση των ατόμων που ανήκουν σε αποκλεισμένες ομάδες πληθυσμού.<sup>[16]</sup>

Από το 2006 έχει καθιερωθεί η 21η Μαρτίου ως Παγκόσμια Ημέρα Συνδρόμου Down από τα σωματεία *International Down Syndrome Association* και *European Down Syndrome Association*, με πρωτοβουλία του Έλληνα γιατρού Στυλιανού Αντωναράκη, καθηγητή γενετικής στο Πανεπιστήμιο της Γενεύης, προκειμένου να ενημερωθεί και ευαισθητοποιηθεί η διεθνής κοινότητα για το σύνδρομο Down<sup>[17]</sup>.

Μάλιστα επιλέχθηκε ως ημερομηνία η 21η Μαρτίου, από τα αριθμητικά δεδομένα που συνθέτουν το σύνδρομο (3ο χρωμόσωμα στο 21ο ζεύγος).<sup>[18]</sup>

## Πηγές

### Παραπομπές

- [1] <http://apps.who.int/classifications/icd10/browse/2010/en#/Q90>
- [2] <http://www.icd9data.com/getICD9Code.aspx?icd9=758.0>
- [3] <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/190685>
- [4] <http://www.diseasesdatabase.com/ddb3898.htm>
- [5] <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/000997.htm>
- [6] <http://www.emedicine.com/ped/topic615.htm>
- [7] [http://www.nlm.nih.gov/cgi/mesh/2010/MB\\_cgi?field=uid&term=D004314](http://www.nlm.nih.gov/cgi/mesh/2010/MB_cgi?field=uid&term=D004314)
- [8] Ειδική αγωγή - Ψυχική υγεία - Αναπηρία, *Το σύνδρομο Down δεν είναι ασθένεια!* (<http://www.noesi.gr/book/syndrome/down>)
- [9] Δ. Ηλιόπουλος, Γ. Κουρή, Β. Περιστέρη, Α. Ρεκλείτη, Α. Ανδρέου, Ν. Βογιατζής στο περιοδικό "*Κυτταρική*" (<http://www.noesi.gr/book/syndrome/down>)
- [10] British Down's Syndrome Association Επιμέλεια: Σύλλογος συνδρόμου Down Ελλάδας (<http://www.specialeducation.gr/modules.php?op=modload&name=News&file=article&sid=50>)
- [11] [http://el.wikipedia.org/wiki/%CE%A3%CF%8D%CE%BD%CE%B4%CF%81%CE%BF%CE%BC%CE%BF\\_Down#.CE.9A.CE.BB.CE.B7.CF.81.CE.BF.CE.BD.CE.BF.CE.BC.CE.B9.CE.BA.CF.8C.CF.84.CE.B7.CF.84.CE.B1](http://el.wikipedia.org/wiki/%CE%A3%CF%8D%CE%BD%CE%B4%CF%81%CE%BF%CE%BC%CE%BF_Down#.CE.9A.CE.BB.CE.B7.CF.81.CE.BF.CE.BD.CE.BF.CE.BC.CE.B9.CE.BA.CF.8C.CF.84.CE.B7.CF.84.CE.B1)
- [12] Πανεπιστήμιο Γιούτα στις Η.Π.Α. ([http://www.dailygreece.com/2007/05/\\_down.php](http://www.dailygreece.com/2007/05/_down.php))
- [13] Also
- [14] Σύλλογος «Ηλιαχτίδα»: Ημερίδα για το σύνδρομο Down (<http://www.disabled.gr/lib/?p=15849>)
- [15] Σύνδρομο Down: Ελπίδα ίασης της πνευματικής καθυστέρησης ([http://www.medlook.net.cy/article.asp?item\\_id=1847](http://www.medlook.net.cy/article.asp?item_id=1847))
- [16] 8/9/2005: 52 νέους με σύνδρομο Down από 5 διαφορετικές χώρες υποδέχτηκε ο υπουργός Μακεδονίας - Θράκης κ. Νίκος Τσιαρτσιώνης ([http://www.mathra.gr/default\\_1639.aspx](http://www.mathra.gr/default_1639.aspx))
- [17] Σύλλογος "Ηλιαχτίδα": (<http://www.disabled.gr/lib/?p=15849>)
- [18] *Σαν σήμερα* (<http://www.sansimera.gr/archive/worldays/show.php?id=158>)

### **Εξωτερικές συνδέσεις**

- Ένωση γονέων και φίλων ατόμων με σύνδρομο Down «Ηλιαχτίδα» (<http://www.iliaktida.gr/default.aspx?catid=147>)
- Σύλλογος γονέων παιδιών με σύνδρομο Down «Αγάπη» (<http://www.koagapi.gr/F3431512.el.aspx>)
- «Είμαι ο Ιωακείμ ;-): Ένας 16χρονος μαθητής με σύνδρομο Down συστήνεται (<http://www.frossinis.gr/>)
- Μαρτυρία: «Κάναμε ένα παιδί με σύνδρομο Down» (<http://hamomilaki.blogspot.com/2007/07/down.html>)

### **Βιβλιογραφία**

- March of Dimes ([http://www.marchofdimes.com/professionals/14332\\_1214.asp](http://www.marchofdimes.com/professionals/14332_1214.asp))
  - Mayo Clinic (<http://www.mayoclinic.com/print/down-syndrome/DS00182>)
  - Medline Plus (<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/downsyndrome.html>)
  - Merck Manual (<http://www.merck.com/mmpe/sec19/ch294/ch294c.html>)
  - U.S. National Institute of Health (<http://www.nichd.nih.gov/publications/pubs/downsyndrome.cfm>)
-



# Πηγές άρθρων και Συνεισφέροντες

**Σύνδρομο Down** Πηγή: <http://el.wikipedia.org/w/index.php?oldid=4478700> Συνεισφέροντες: Dimitrisss, Egmontaz, Harkoz, Kostisl, Lady 6thofAu, Loveless, Lukriscamirobnr, MedMan, NNeilAlieNN, Nikosguard, Pstavroulis, Tzavaras, 7 ανώνυμες επεξεργασίες

# Πηγές Εικόνων, Άδειες και Συνεισφέροντες

**File:Paulasage.JPG** Πηγή: <http://el.wikipedia.org/w/index.php?title=Αρχείο:Paulasage.JPG> Άδεια: Creative Commons Attribution 3.0 Συνεισφέροντες: Photograph by Alan Wylie.

## Άδεια

---

Creative Commons Attribution-Share Alike 3.0  
[//creativecommons.org/licenses/by-sa/3.0/](http://creativecommons.org/licenses/by-sa/3.0/)

---