



ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΠΑΤΡΩΝ
ΤΜΗΜΑ ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ ΥΓΕΙΑΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

**«Εφαρμογή Κινητού σχετικά με τα Γενετικά
Σύνδρομα: πιλοτική έρευνα μεερωτηματολόγιο
ικανοποίησης χρηστών - Λογοθεραπευτών»**

**«Mobile application for genetic syndromes: pilot
research with a customer – Speech Language
Therapists' satisfaction survey»**

**Όνοματεπώνυμο σπουδαστή:
Οκουμούση Χριστίνα**

**Επιβλέπουσα
καθηγήτρια:
Δρ. Μίχου Αιμιλία**

ΠΑΤΡΑ, 2021

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Θα ήθελα να ευχαριστήσω θερμά την επιβλέπουσα καθηγήτρια Δρ. Αιμιλία Μίχου για την εμπιστοσύνη, την υπομονή, τον πολύτιμο χρόνο και τη σημαντική καθοδήγησή της για την περάτωση της παρούσας πτυχιακής εργασίας.

Επιπλέον, θα ήθελα να ευχαριστήσω προσωπικά τον Ηλία Μάγγινα για τη συνεργασία μας για το σχεδιασμό και τη δημιουργία της εφαρμογής SLTSyndromeApp, η οποία αποτέλεσε σημαντικό κομμάτι της πτυχιακής. Οφείλω ακόμα να ευχαριστήσω όλους όσους συμμετείχαν στο ερευνητικό κομμάτι της εργασίας μου, αφιέρωσαν χρόνο, έδειξαν ενθουσιασμό και των οποίων η συμμετοχή θα βοηθήσει στη βελτίωση της παραπάνω εφαρμογής.

Τέλος, θέλω να εκφράσω ένα τεράστιο ευχαριστώ στην οικογένειά μου και σε όλους όσους ήταν στο πλάι μου, για τη στήριξη και την εμπιστοσύνη που μου έδειξαν κατά τη διάρκεια συγγραφής της παρούσας πτυχιακής εργασίας αλλά και όλα αυτά τα χρόνια των σπουδών μου, χωρίς την οποία, δε θα είχα πραγματοποιήσει τα όνειρά μου.

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

Πίνακας περιεχομένων

| | |
|---|----|
| ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ..... | 2 |
| ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ..... | 3 |
| ΠΕΡΙΛΗΨΗ..... | 4 |
| ABSTRACT | 5 |
| ΕΙΣΑΓΩΓΗ..... | 6 |
| ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ..... | 6 |
| ΘΕΜΑΤΑ ΒΙΟΗΘΙΚΗΣ..... | 7 |
| ΧΡΟΝΟΔΙΑΓΡΑΜΜΑ..... | 7 |
| ΔΙΑΚΡΙΣΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΚΩΝ ΑΝΑΦΟΡΩΝ & ΥΠΟΣΗΜΕΙΩΣΕΩΝ | 8 |
| ΜΕΡΟΣ 1 ^ο - ΣΥΝΔΡΟΜΑ | 9 |
| 1.1. Τι ονομάζεται "Σύνδρομο";..... | 9 |
| 1.2. Τι είναι τα γενετικά σύνδρομα;..... | 9 |
| 1.3. Ενδεικτικά σύνδρομα | 9 |
| 1.3.1. Ακολουθία Pierre Robin..... | 9 |
| 1.3.2. Ανασυνδυσασμένη ανθρώπινη ασπαρτυλγλυκοσαμινιδάση (AGU) | 10 |
| 1.3.3. Ανεπάρκεια LCHAD | 11 |
| 1.3.4. Ανεπάρκεια πρωτεΐνης μεταφορέα γλυκόζη τύπου 1 (GLUT 1-deficiency) | 12 |
| 1.3.5. Σύνδρομο Morquio (MPS IV) | 12 |
| 1.3.6. Σύνδρομο Maroteaux Lamy (MPS VI)..... | 14 |
| 1.3.7. Σύνδρομο Kabuki | 15 |
| 1.3.8. Σύνδρομο Kallmann..... | 16 |
| 1.3.9. Σύνδρομο Patau - Τρισωμία 13 | 16 |
| 1.3.10. Σύνδρομο οξυθραυστού χρωμοσώματος..... | 17 |
| ΜΕΡΟΣ 2 ^ο - ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟ..... | 18 |
| 2.1. Παρουσίαση ερωτηματολογίου ικανοποίησης χρηστών & Αποτελέσματα | 18 |
| 2.2. Συζήτηση/Συμπεράσματα | 35 |
| ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ | 37 |

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Σκοπός της παρούσας πτυχιακής εργασίας είναι η συλλογή, η μελέτη και η παρουσίαση ορθών επιστημονικών δεδομένων σχετικών με γενετικά σύνδρομα¹ σε μία πιλοτική εφαρμογή για τους τομείς που αφορούν άμεσα με την επιστήμη της Λογοθεραπείας. Τα 52 σύνδρομα που συγκεντρώθηκαν, αναλύονται βάσει των σημείων ενδιαφέροντος των λογοθεραπευτών, συμπεριλαμβανομένου όλων των υποσυστημάτων λόγου, ομιλίας, ακοής και κατάποσης. Όλα τα δεδομένα προέρχονται από πρόσφατα δημοσιευμένες έρευνες σε θέματα όπως στοματοπροσωπικές / ανατομικές ανωμαλίες, επιπτώσεις στην ακοή, στο λόγο, την ομιλία και την κατάποση. Οι πληροφορίες αυτές οργανώνονται σε μια εφαρμογή για κινητά, προκειμένου να υπάρχει άμεση και εύκολη πρόσβαση από τους λογοθεραπευτές.

Το ερευνητικό μέρος της εργασίας αυτής αφορά την χρησιμότητα της εφαρμογής, της οποίας η αξιολόγηση έγινε τόσο από λογοθεραπευτές με επαρκή κλινική εμπειρία και βαθιά γνώση τέτοιων κλινικών περιστατικών, όσο και από λογοθεραπευτές με λιγότερη χρονικά εμπειρία. Για τις ανάγκες της έρευνας η εφαρμογή χορηγήθηκε σε 8 έλληνες λογοθεραπευτές, οι οποίοι αφού χρησιμοποίησαν την εφαρμογή, κλήθηκαν να απαντήσουν σε ένα ερωτηματολόγιο ικανοποίησης χρηστών για να αξιολογήσουν τη χρησιμότητά της. Στο ερωτηματολόγιο που χορηγήθηκε, γίνεται αναφορά σε θέματα όπως η ποσότητα, η εγκυρότητα και η αξιοπιστία του περιεχομένου της εφαρμογής, η πολυπλοκότητα χρήσης και η αναγκαιότητα ύπαρξής της.

Τα αποτελέσματα που προκύπτουν οδηγούν στο συμπέρασμα ότι πρόκειται για μια χρήσιμη και πρακτική εφαρμογή που ανταποκρίνεται σε γενικές γραμμές στις απαιτήσεις των λογοθεραπευτών. Ωστόσο, σύμφωνα με τους συμμετέχοντες λογοθεραπευτές, η εφαρμογή χρήζει ακόμα διορθώσεων και προσθηκών, οι οποίες πρόκειται να γίνουν μελλοντικά για την μεγιστοποίηση των οφελών που έχει να προσφέρει στους χρήστες. Οι ελλείψεις που εντοπίστηκαν αφορούν το περιεχόμενο (απουσία συνδρόμων) και την αναγραφή πιθανής θεραπείας ή αντιμετώπισης του κάθε συνδρόμου.

Τέλος, η πλειοψηφία των συμμετεχόντων φαίνεται να χαρακτηρίζει με θετικό πρόσημο τη λειτουργία της εφαρμογής, καθώς θεωρεί πως πρόκειται για μια εφαρμογή πρακτική, χρήσιμη, εύχρηστη και οργανωμένη. Αδιαμφισβήτητα, τα παραπάνω πορίσματα δεν είναι απόλυτα, καθώς προέρχονται από μια πιλοτική έρευνα. Για το λόγο αυτό, απαιτείται η διεξαγωγή περαιτέρω έρευνας για την ανανεωμένη εκδοχή της εφαρμογής.

Λέξεις-κλειδιά: εφαρμογή, γενετικά σύνδρομα, λογοθεραπεία, ομιλία, ακοή, κατάποση

¹Τα γενετικά σύνδρομα προκαλούνται από μία ή περισσότερες ανωμαλίες στο ανθρώπινο γονιδίωμα. Οι αλλαγές αυτές στο γονιδίωμα του ανθρώπου μπορεί να προκληθούν από μία μετάλλαξη σε ένα μόνο γονίδιο ή σε πολλαπλά γονίδια ή σε μια χρωμοσωμική ανωμαλία. Η υπεύθυνη μετάλλαξη μπορεί να εμφανιστεί αυθόρμητα πριν από την εμβρυϊκή ανάπτυξη ή μπορεί να κληρονομηθεί από δύο γονείς που είναι φορείς ενός υπολειπόμενου γονιδίου (αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα) ή από έναν γονέα που εμφανίζει τη διαταραχή (αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα). Ορισμένες διαταραχές προκαλούνται από μετάλλαξη στο χρωμόσωμα X και κληρονομούνται με φυλοσύνδετο τρόπο κληρονομικότητας.

ABSTRACT

This current pilot study aims to collect, investigate and present evidence-based scientific data about genetic syndromes² in the field of Speech and Language Therapy. The 52 syndromes collected, were studied in accordance with the Speech And Language Therapy sub-systems of speech, language, hearing and swallowing. Data extraction derived from current studies and publications relative to craniofacial / anatomical, hearing, speech, language and swallowing disorders. All these data, were collected and accumulated into a mobile app, in order for the Speech Therapists to have direct and easy access to it.

The research part of this study concerns the usefulness of the application, which was evaluated both by speech therapists with sufficient clinical experience and deep knowledge of such clinical cases, as well as by speech therapists with less time experience. For the needs of the research, the application was given to 8 Greek speech and language therapists, who after using the App, were asked to answer a questionnaire of user satisfaction to evaluate its usefulness. The questionnaire refers to subjects such as the quantity, the validity and reliability of the content of the application, the complexity of use and the necessity of its existence.

The results lead to the conclusion that this is a useful and practical application which broadly follows the needs of speech and language therapists. However, according to the speech and language therapists participants, the App still requires corrections and additions, which will be made in the future to maximize the benefits it has to offer to users. The deficiencies identified relate to the content (absence of syndromes) and the indication of possible treatment of each syndrome.

Finally, the majority of participants seem to characterize the function of the App positively, as they consider it a practical, useful, easy to use and organized App. Undeniably, the findings above are still early, stemming from results of a pilot study. For this reason, more research needs to be conducted on the renewed version of the application.

Keywords: *App, genetic syndromes, speech and language therapy, speech, hearing, swallowing*

²*Genetic syndromes are caused by one or more abnormalities in the genome. These changes in the human genome can be caused by a mutation in a single gene or in multiple genes or by a chromosomal abnormality. The mutation responsible can occur spontaneously before embryonic development (a de novo mutation), or it can be inherited from two parents who are carriers of a faulty gene (autosomal recessive inheritance) or from a parent with the disorder (autosomal dominant inheritance). Some disorders are caused by a mutation on the X chromosome and have X-linked inheritance. Very few disorders are inherited on the Y chromosome or mitochondrial DNA*

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Το θέμα της παρούσας πτυχιακής αφορά τόσο τη δημιουργία μιας εφαρμογής σχετικά με γενετικά σύνδρομα για κινητά η οποία αφορά τους λογοθεραπευτές, όσο και τη διερεύνηση της χρησιμότητας της παραπάνω εφαρμογής ως προς τις ανάγκες των ελλήνων λογοθεραπευτών.

Αρκετοί λογοθεραπευτές ασχολούνται με άτομα με κάποιο γενετικό σύνδρομο. Ωστόσο, η βιβλιογραφία δείχνει ότι σχετικά λίγες έρευνες έχουν πραγματοποιηθεί παγκοσμίως σχετικά με τη λογοθεραπευτική προσέγγιση των συνδρόμων αυτών, όσον αφορά την ανίχνευση, αξιολόγηση και παρέμβαση. Οι περισσότερες έρευνες αφορούν περισσότερο γνωστά γενετικά σύνδρομα, όπως το σύνδρομο Down, την ασθένεια Huntington, το σύνδρομο TreacherCollins, το σύνδρομο εύθραυστου X χρωμοσώματος, το σύνδρομο Edwards και το σύνδρομο Cri du Chat, τα οποία εμφανίζονται με μεγαλύτερη συχνότητα στο γενικό πληθυσμό και επομένως είναι πιο εφικτή η εν λόγω έρευνα.

Λόγω της σπανιότητας αρκετών συνδρόμων δεν υπάρχουν δεδομένα για τη συχνότητα εμφάνισης των συνδρόμων στον ελληνικό πληθυσμό και τα περισσότερα δεδομένα αναφέρονται σε παγκόσμια κλίμακα. Ακόμα, στην Ελλάδα δεν έχουν πραγματοποιηθεί πρόσφατα έρευνες για τη λογοθεραπευτική υπόσταση συγκεκριμένων γενετικών συνδρόμων, κάτι το οποίο δεν επηρεάζει την παρουσίαση των δεδομένων στο εκάστοτε σύνδρομο. Οι επιπτώσεις που αναφέρονται στην ακοή και την κατάποση είναι ανεξάρτητες της ομιλούμενης γλώσσας και οι επιπτώσεις στο λόγο και την ομιλία παρουσιάζονται γενικευμένες και όχι για παράδειγμα σε περίπτωση αρθρωτικών ελλειμμάτων για συγκεκριμένα φωνήματα που δεν υπάρχουν στην ελληνική γλώσσα.

Η ύπαρξη εφαρμογών για λογοθεραπευτές στο εξωτερικό είναι περισσότερο διαδεδομένη απ' ότι στην Ελλάδα. Στην Ελλάδα, δεν υπάρχει κάποιο οργανωμένο σύστημα που παρέχει εξειδικευμένες πληροφορίες στους Έλληνες λογοθεραπευτές σχετικά με τα γενετικά σύνδρομα.

ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ

Η παρούσα πτυχιακή εργασία, όπως έχει ήδη αναφερθεί, πραγματεύεται την παρουσίαση γενετικών συνδρόμων. Για το σκοπό αυτό, δεδομένα από δημοσιευμένες έρευνες αναλύθηκαν και ταξινομήθηκαν στις εξής 7 κατηγορίες:

1. Αιτία-Κληρονομικότητα
2. Επιπολασμός
3. Γενικά χαρακτηριστικά
4. Στοματοπροσωπικά ευρήματα/δυσχέρειες
5. Επιπτώσεις στην ακοή
6. Επιπτώσεις στο λόγο & την ομιλία
7. Επιπτώσεις στην κατάποση

Στη συνέχεια, δημιουργήθηκε μια εφαρμογή (SLTSyndromeApp) με αυτά τα δεδομένα και διαμορφώθηκε κατάλληλα έτσι ώστε να αποτελέσει ένα εύχρηστο εργαλείο ενημέρωσης των λογοθεραπευτών σχετικά με τα γενετικά σύνδρομα.

Το ερευνητικό μέρος της εργασίας αφορά τη χρησιμότητα της εν λόγω εφαρμογής. Για το σκοπό αυτό, η εφαρμογή χορηγήθηκε σε συνολικά 8 Έλληνες λογοθεραπευτές, οι οποίοι κλήθηκαν να χρησιμοποιήσουν την εφαρμογή και έπειτα να απαντήσουν ένα ερωτηματολόγιο

ικανοποίησης χρηστών για να αξιολογήσουν τη χρησιμότητά της. Στο ερωτηματολόγιο που χορηγήθηκε, γίνεται αναφορά σε θέματα όπως η ποσότητα, η εγκυρότητα και η αξιοπιστία του περιεχομένου της εφαρμογής, η πολυπλοκότητα χρήσης και η αναγκαιότητα ύπαρξής της. Τα αποτελέσματα που προκύπτουν αναλύονται ποσοτικά και στατιστικά και σχολιάζονται στο 2^ο μέρος, στην ενότητα 2.1. και 2.2..

ΘΕΜΑΤΑ ΒΙΟΗΘΙΚΗΣ

Το ερωτηματολόγιο χορηγήθηκε σε 8 λογοθεραπευτές, των οποίων η συμμετοχή είναι ανώνυμη προς τρίτους, καθώς οι απαντήσεις τους είναι αυστηρά εμπιστευτικές και τα δεδομένα της έρευνας αναφέρονται μόνο στο σύνολο.

ΧΡΟΝΟΔΙΑΓΡΑΜΜΑ

| | Ιούλιος | Αύγουστος | Σεπτέμβριος | Οκτώβριος | Νοέμβριος | Δεκέμβριος |
|--|---------|-----------|-------------|-----------|-----------|------------|
| Κατάθεση πρωτοκόλλου | | | | | | |
| Συλλογή γενετικών v συνδρόμων | | | | | | |
| Εύρεση περιεχομένου - Μελέτη ερευνών | | | | | | |
| Δημιουργία α εφαρμογής | | | | | | |
| Δημιουργία ερωτηματολογίου & χορήγηση εφαρμογής | | | | | | |
| Ανάλυση απαντήσεων v ερωτηματολογίου | | | | | | |
| Εξαγωγή συμπερασμάτων | | | | | | |
| Παρουσίαση Εργασίας | | | | | | |

ΔΙΑΚΡΙΣΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΚΩΝ ΑΝΑΦΟΡΩΝ & ΥΠΟΣΗΜΕΙΩΣΕΩΝ

Υποσημειώσεις

Παρακάτω δίνονται επεξηγήσεις των συντομογραφιών που επισημαίνονται στα δεδομένα που αναλύονται:

1. **ICD-10:** Το ICD-10 είναι η 10η αναθεώρηση της Διεθνούς Στατιστικής Ταξινόμησης Νοσημάτων και Σχετικών Προβλημάτων Υγείας (International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems-ICD), μιας ιατρικής λίστας ταξινόμησης από τον Παγκόσμιο Οργανισμό Υγείας (ΠΟΥ). Είναι το διαγνωστικό πρότυπο ταξινόμησης για όλους τους κλινικούς και ερευνητικούς σκοπούς.
2. **ORPHA:** Το Orphanet είναι μια διαδικτυακή πλατφόρμα που συγκεντρώνει δεδομένα σχετικά με σπάνιες ασθένειες, με σκοπό τη βέλτιστη διάγνωση, φροντίδα και θεραπεία των ασθενών με σπάνιες ασθένειες. Το Orphanet περιλαμβάνει την ονοματολογία σπάνιων νόσων του Orphanet (ORPHAcode), κάτι που είναι απαραίτητο για τη βελτίωση της εύρεσης των σπάνιων ασθενειών στα συστήματα πληροφοριών υγείας και έρευνας.
3. **ΔΕΠ-Υ:** Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής -Υπερκινητικότητα
4. **ΔΑΦ ή ΔΑΔ:** Διαταραχή Αυτιστικού Φάσματος, Διάχυτη Αναπτυξιακή Διαταραχή

Βιβλιογραφία

1. © 2020 [WHO](https://www.who.int/)
2. <https://en.wikipedia.org/wiki/ICD-10>
3. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

ΜΕΡΟΣ 1^ο - ΣΥΝΔΡΟΜΑ

1.1. Τι ονομάζεται "Σύνδρομο";

Το σύνδρομο είναι ένα σύνολο κλινικών συμπτωμάτων και σημείων που σχετίζονται με την ίδια κλινική εικόνα.

1.2. Τι είναι τα γενετικά σύνδρομα;

Τα γενετικά σύνδρομα προκαλούνται από μία ή περισσότερες ανωμαλίες στο ανθρώπινο γονιδίωμα. Οι αλλαγές αυτές στο γονιδίωμα του ανθρώπου μπορεί να προκληθούν από μία μετάλλαξη σε ένα μόνο γονίδιο ή σε πολλαπλά γονίδια ή σε μια χρωμοσωμική ανωμαλία. Η υπεύθυνη μετάλλαξη μπορεί να εμφανιστεί αυθόρμητα πριν από την εμβρυϊκή ανάπτυξη ή μπορεί να κληρονομηθεί από δύο γονείς που είναι φορείς ενός υπολειπόμενου γονιδίου (αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα) ή από έναν γονέα που εμφανίζει τη διαταραχή (αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα).

1.3. Ενδεικτικά σύνδρομα

Στη συνέχεια αναλύονται 10 ενδεικτικά γενετικά σύνδρομα τα οποία εμφανίζονται με αλφαβητική σειρά.

1.3.1. Ακολουθία Pierre Robin (Pierre Robin Sequence)



Εικόνα 1: Ακολουθία Pierre Robin



Εικόνα 2: Ακολουθία Pierre Robin

Όπως εμφανίζονται στο άρθρο των SesennaE, MagriAS, MagnaniC, και άλλοι. 2012

ICD-10: Q87.0

ORPHA: 718

Αιτία-Κληρονομικότητα

Πρόκειται για μία διαταραχή της εμβρυϊκής ανάπτυξης η οποία προκαλεί μια ενδομήτρια υποπλασία της κάτω γνάθου. Η διαταραχή αυτή μπορεί να προκληθεί από μια γενετική μετάλλαξη στο χρωμόσωμα 2,4,11 ή 17. Η ακολουθία Pierre Robin μπορεί να εμφανιστεί μεμονωμένα, αλλά συχνά αποτελεί μέρος μιας υποκείμενης διαταραχής ή συνδρόμου.

Σύνδρομα που σχετίζονται με την ακολουθία Pierre Robin είναι: το σύνδρομο Stickler, το σύνδρομο DiGeorge, το σύνδρομο εμβρυϊκού αλκοολισμού, το σύνδρομο Treacher Collins και το σύνδρομο Patau.

Επιπολασμός

Το ποσοστό θνησιμότητας για παιδιά με την αλληλουχία Pierre Robin είναι 16,6%. Ο επιπολασμός εκτιμάται ότι είναι 1:8.500-14.000 άτομα.

Γενικά χαρακτηριστικά

1. Υπερωισχιστία
2. Οπίσθια μετατόπιση γλώσσας
3. Μικρογναθία
4. Οπισθογναθία
5. Απόφραξη άνω αεραγωγών (αποκορεσμός οξυγόνου, άπνοια, κυάνωση)
6. Τετραγωνικός σχηματισμός ρινικού άκρου

Στοματοπροσωπικά ευρήματα/δυσχέρειες

Όπως αναφέρεται και στα γενικά χαρακτηριστικά της ασθένειας:

1. Υπερωισχιστία
2. Μικρογναθία
3. Οπισθογναθία
4. Οπίσθια μετατόπιση γλώσσας

Επιπτώσεις στην ακοή

1. Απώλεια ακοής (αμφίπλευρη βαρηκοΐα αγωγιμότητας) - Μεγαλύτερος κίνδυνος σε άτομα με υπερωισχιστία

Επιπτώσεις στο λόγο & την ομιλία

1.3.2. Ανασυνδασμένηανθρώπινηασπαρτυλγλυκοσαμινιδάση (Aspartylglucosaminuria-AGU)



Εικόνα 3: AGU



Εικόνα 4: AGU

Όπως εμφανίζονται στο άρθρο των Arvio και Mononen. OrphanetJRareDis. 2016

ICD-10: E77.1

ORPHA: 93

Αιτία-Κληρονομικότητα

Η ασθένεια εμφανίζει αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Προκαλείται από μετάλλαξη του γονιδίου που ελέγχει τον σχηματισμό του ενζύμου ασπαρτυλγλυκοζαμινιδάση. Το γονίδιο αυτό βρίσκεται στο χρωμόσωμα 4.

Επιπολασμός

Πάρα πολύ σπάνια. Έχει προσδόκιμο ζωής συνήθως μικρότερο από τα 45 έτη.

Γενικά χαρακτηριστικά

Η ανάπτυξη είναι φυσιολογική κατά την πρώιμη παιδική ηλικία. Τα πρώτα χρόνια της ζωής εμφανίζονται:

1. Γαστρεντερικά προβλήματα
2. Λοιμώξεις του αναπνευστικού
3. Ομφαλική & κοιλιακή κήλη
4. Δυσκολίες στην αδρή και λεπτή

- κινητικότητα
5. Δυσκολίες στην αυτοσυντήρηση
Μπορεί ακόμα να εμφανιστούν:
 6. Επιληψία
 7. Διαταραχές ύπνου
 8. Ευαίσθητοι στο φως του ήλιου.
 9. Κινητική αδεξιότητα
 10. Δυσκολίες κοινωνικότητας

Στοματοπροσωπικά ευρήματα/δυσχέρειες

1. Στοματοκινητικές δυσκολίες

Επιπτώσεις στην ακοή

1. Επαναλαμβανόμενες λοιμώξεις του αυτιού
2. Απώλεια ακοής

Επιπτώσεις στο λόγο & την ομιλία

1. Δυσκολίες συγκέντρωσης
2. Διαταραχές φώνησης (βραχνή φωνή)
3. Καθυστερημένη ανάπτυξη του λόγου και της ομιλίας
4. Μειωμένο εκφραστικό λεξιλόγιο
5. Μειωμένες δεξιότητες αντιγραφής

1.3.3. Ανεπάρκεια LCHAD (LCHAD deficiency)

[Κλασσικός φαινότυπος]

ICD-10: E71.3

ORPHA: 5

Αιτία-Κληρονομικότητα

Η ασθένεια εμφανίζει αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Προκαλείται από ανεπάρκεια ενός ενζύμου (LCHAD-ένζυμο) που οξειδώνει τα λιπαρά οξέα της μακράς αλυσίδας.

Επιπολασμός

Ο επιπολασμός εκτιμάται στα 1-2:100.000 άτομα.

Γενικά χαρακτηριστικά

1. Υπογλυκαιμία (χαμηλό σάκχαρο στο αίμα)
2. Λήθαργος
3. Υποτονία (χαμηλός μυϊκός τόνος)
4. Καρδιακές παθήσεις (αρρυθμίες

6. Δυσκολίες στη γραφή
7. Δυσκολίες στο χρονικό προσανατολισμό
8. Δυσκολίες στη βραχύχρονη ακουστική μνήμη
9. Αυτιστικά χαρακτηριστικά

Οι γλωσσικές ικανότητες μειώνονται με ταχύ ρυθμό μετά τα 25 έτη. Συγκεκριμένα:

- 25-34 έτη: Θεαματική μείωση λεξιλογίου
- 35-44 έτη: Το λεξιλόγιο περιορίζεται σε λίγες μόνο λέξεις
- 45+ έτη: Καθόλου λεξιλόγιο

Επιπτώσεις στην κατάποση

Οι μειωμένες στοματοκινητικές δεξιότητες επηρεάζουν τη διαδικασία της κατάποσης και την παραγωγή σιέλου. Συγκεκριμένα μπορεί να εμφανιστούν:

1. Υπερπλασία των ούλων
2. Αυξημένη γλωσσική κινητικότητα
3. Μειωμένη ικανότητα ανοίγματος της κάτω γνάθου

ή μυοκαρδιοπάθεια)

5. Προβλήματα στο ήπαρ
6. Ανωμαλίες στον αμφιβληστροειδή (προβλήματα όρασης & υπερευαισθησία στο φως)
7. Εγκεφαλική βλάβη
8. Καθυστερήση ανάπτυξης

Στοματοπροσωπικά ευρήματα/δυσχέρειες

1. Υποτονία

Επιπτώσεις στην ακοή

-

Επιπτώσεις στο λόγο & την ομιλία

Η γενική καθυστέρηση ανάπτυξης, μπορεί να επιφέρει καθυστερημένη ανάπτυξη των γλωσσικών οροσήμων.

Επιπτώσεις στην κατάποση

1. Γενικότερες δυσκολίες κατάποσης
2. Ευαίσθητο αντανακλαστικό εξεμέσεως

3. Μειωμένη όρεξη για φαγητό
4. Γαστροστομία

1.3.4. Ανεπάρκεια πρωτεΐνης μεταφορέα γλυκόζης τύπου 1 (Glucose transporter protein type 1-deficiency- GLUT 1-deficiency syndrome)

[Κλασσικός φαινότυπος]

ICD-10: G93.4
ORPHA: 71277

Αιτία-Κληρονομικότητα

Η ανεπάρκεια GLUT 1 προκαλείται από τη μειωμένη μεταφορά γλυκόζης στον εγκέφαλο.

- αστάθεια
 - διαταραχή ισορροπίας
 - δυσκολία στο συντονισμό κινήσεων
 - χορεία
4. Αυξημένη μυϊκή ένταση
 5. Ψυχοκοινωνικές δυσκολίες

Επιπολασμός

Πολύ σπάνια.

**Στοματοπροσωπικά
ενρήματα/δυσχέρειες**
Μικροκεφαλία

Επιπτώσεις στο λόγο & την ομιλία

1. Καθυστερημένη ανάπτυξη λόγου
2. Δυσarthρία
3. Αταξία, δυστονία, σπαστικότητα
4. Νοητική έκπτωση
5. Διαταραχές προσωδίας (επίπεδη φωνή)

Επιπτώσεις στην ακοή

-

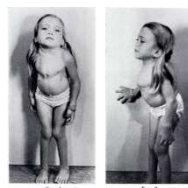
Γενικά χαρακτηριστικά

1. Καθυστερημένα αναπτυξιακά ορόσημα
2. Επιληψία
3. Κινητικές δυσκολίες

Επιπτώσεις στην κατάποση

1. Προσαρμοσμένη διατροφή (κετογονική διαίτα)
2. Παλινδρόμηση
3. Εμετός

1.3.5. Σύνδρομο Morquio (Morquio syndrome) Mucopolysaccharidosis IV (MPS IV)



Εικόνα 5: Σύνδρομο Morquio

Όπως εμφανίζεται στο άρθρο των Beighton & Craig. The Journal of bone and joint surgery 1973

ICD-10: E76.2
ORPHA: 582

Αιτία-Κληρονομικότητα

Η βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου IV είναι μια αυτοσωμική υπολειπόμενη

κληρονομική διαταραχή. Προκαλείται από την ανεπάρκεια δύο διαφορετικών λυσοσωμικών ενζύμων, της N-ακετυλαγαλακτοζαμίνης-6-θεικής σουλφατάσης και της β-γαλακτοσιδάσης.

Επιπολασμός

Ο επιπολασμός κυμαίνεται περίπου στις 1:100.000 γεννήσεις.

Γενικά χαρακτηριστικά

- MPS IVA: 1Σοβαρός φαινότυπος: μικρό προσδόκιμο ζωής (20-30 έτη), 2Ηπια μορφή: μεγαλύτερο προσδόκιμο ζωής (70 έτη)
- MPS IVB: Ηπιότερη σκελετική δυσπλασία με ψηλότερο ανάστημα

Οι περισσότεροι ασθενείς με MPS IV φαίνονται συνήθως υγιείς στη νεογνική περίοδο.

1. Ανωμαλίες σπονδυλικής στήλης, κυρίως αυχενικής μοίρας - πόνος & δυσκαμψία (εμφάνιση στην παιδική ηλικία ή εφηβεία)
2. Υπερκινητικότητα αρθρώσεων
3. Νανισμός - κοντό ανάστημα
4. Κοντός κορμός
5. Κυφωσκολίωση
6. Κλίση γονάτων προς τα μέσα
7. Προεξέχων θώρακας
8. Χαλαρότητα αρθρώσεων
9. Στενή και στραβή τραχεία - δυσανάλογο μέγεθος σε σχέση με το λαιμό (αποφρακτική πνευμονία, ροχαλητό, δύσπνοια, άπνοια ύπνου)
10. Μη φυσιολογικό βάδισμα

Στοματοπροσωπικά

ευρήματα/δυσχέρειες

1. Οδοντικές ανωμαλίες

Επιπτώσεις στην ακοή

- MPSIVA:
 1. Σοβαρά ελλείμματα ακοής (Σοβαρή σκελετική δυσπλασία συνδέεται με εμφάνιση σοβαρών ελλειμμάτων ακοής)
 2. Επαναλαμβανόμενες λοιμώξεις αυτιού
 3. Βαρηκοΐα αγωγιμότητας ήπια έως σοβαρή στην παιδική ηλικία ενώ μικτή και αισθητηριακή σε ηλικιωμένους ασθενείς.
 4. Η κώφωση μπορεί να παρατηρηθεί

μετά την εφηβεία.

5. Μη φυσιολογικά αποτελέσματα ακουστικής απόκρισης εγκεφάλου (ABR).
 - MPS IVB : δεν αναφέρονται συχνά προβλήματα ακοής.

Επιπτώσεις στο λόγο & την ομιλία

1. Γλωσσική καθυστέρηση λόγω προβλημάτων ακοής
2. Προβλήματα φώνησης (λόγω εναποθέσεων GAG στον άνω αεραγωγό)
3. Διαταραχές δόνησης φωνητικών χορδών
4. Μη φυσιολογικό jitter και shimmer (μεγαλύτερα από το φυσιολογικό)
5. Ατελές γλωττιδικό κλείσιμο
6. Αναπνευστική ,βραχνή ή πεισμένη φωνή
7. Αστάθεια δόνησης φωνητικών χορδών
8. Υπερλειειτουργική φώνηση και ένταση λαρυγγικών μυών οδηγούν σε φωνητικά οζίδια
9. Παραμορφώσεις σε:
 - Λαρυγγικό προθάλαμο
 - Ψευδείς και γνήσιες φωνητικές χορδές
 - Βλεννογόνο της οπίσθιας περιοχής του λάρυγγα
 - Αναπνευστικές δυσκολίες (λόγω εναποθέσεων GAG στον άνω αεραγωγό)
 - Ακανόνιστα σχηματισμένη τραχεία ή / και φωνητικές χορδές και απόφραξη των αεραγωγών
 - Στενός λάρυγγας και στενή φωνητική οδός

Επιπτώσεις στην κατάποση

1. Στενή και στραβή τραχεία
 2. Στενός λάρυγγας και στενή φωνητική οδός
- Οι παραμορφωμένες στοματοφαρυγγικές δομές επηρεάζουν τη φυσιολογία της κατάποσης

1.3.6. Σύνδρομο Maroteaux Lamy (Maroteaux Lamy syndrome)- Mucopolysaccharidosis VI (MPS VI)



Εικόνα 6: Σύνδρομο Maroteaux Lamy



Εικόνα 7: Σύνδρομο Maroteaux Lamy

Όπως εμφανίζονται στα άρθρα των Αιρϋζκαι άλλων. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral RadiolEndod. 2006 καιAl-MosawiAJ.. Series Med Sci. 2020

ICD-10: E76.2

ORPHA:583

Αιτία-Κληρονομικότητα

Είναι μια ασθένεια αποθήκευσης λυσοσωμάτων με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας που προκαλείται από ανεπάρκεια της N-ακετυλογαλακτοζαμίνης-4- σουλφατάσης (αρυλσουλφατάσηB).

Επιπολασμός

Ο επιπολασμός κυμαίνεται στις 1-9:1.000.000 γεννήσεις.

Γενικά χαρακτηριστικά

1. Σκελετικές ανωμαλίες
2. Σκελετική δυσπλασία
3. Κοντό ανάστημα -Μειωμένη ανάπτυξη
4. Ακαμψία αρθρώσεων
5. Εκφυλιστική αρθρίτιδα
6. Προβλήματα με την καρδιά
7. Καρδιομυοπάθεια
8. Ηλεκτροκαρδιογραφικές ανωμαλίες
9. Νόσος των βαλβίδων
10. Στεφανιαία νόσος
11. Ενδοκαρδίτιδα
12. Στένωση των αγγείων
13. Αρτηριακή υπέρταση
14. Αναπνευστικές δυσλειτουργίες (Αποφρακτική άπνοια ύπνου, πνευμονία)
15. Οπτικές ανωμαλίες

16. Ατροφία οπτικού νεύρου

17. Θολός κερατοειδής

18. Αμφιβληστροειδοπάθεια

19. Οφθαλμική υπέρταση και γλαύκωμα

20. Μειωμένη οπτική οξύτητα και τύφλωση

21. Χονδροειδή χαρακτηριστικά προσώπου

22. Παραμόρφωση άκρων

23. Carpal tunnel syndrome (μυρμηγκιασμα, μούδιασμα ή κάψιμο)

Στοματοπροσωπικά

ευρήματα/δυσχέρειες

1. Υδροκεφαλία

Επιπτώσεις στην ακοή

1. Νευροαισθητήρια απώλεια ακοής ή αγωγιμότητας
2. Κώφωση
3. Επαναλαμβανόμενες λοιμώξεις του αυτιού

Επιπτώσεις στο λόγο & την ομιλία

Δεν σχετίζεται με γνωστική εξασθένηση, ωστόσο οι γνωστικές ικανότητες μπορεί να επηρεαστούν από τα ακουστικά και οπτικά ελλείμματα και από τους γενικότερους περιορισμούς που συνεπάγεται η διαταραχή.

Επιπτώσεις στην κατάποση

-

1.3.7. Σύνδρομο Kabuki (Kabukisynrome)

ICD-10: Q87.8

ORPHA: 2322

Αιτία-Κληρονομικότητα

Το σύνδρομο Kabuki προκαλείται από την απώλεια σε οποιοδήποτε από τα δύο γονίδια που κωδικοποιούν ένζυμα που τροποποιούν την ιστόνη (KMT2D/MLL2 και KDM6A). Οι περισσότερες αναφερόμενες μεταλλάξεις KMT2D και KDM6A είναι de novo μεταλλάξεις και εμφανίζονται σποραδικά. Όταν πρόκειται για μεταλλάξεις στο γονίδιο KMT2D, κληρονομείται με αυτοσωμικό κυρίαρχο τρόπο, ενώ όταν προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο KDM6A κληρονομείται με φυλοσύνδετο κυρίαρχο τρόπο.

Επιπολασμός

Ο επιπολασμός κυμαίνεται στις 1:32.000 γεννήσεις.

Γενικά χαρακτηριστικά

1. Νοητική υστέρηση (ήπια έως μέτρια)
2. Σκελετικές ανωμαλίες: βραχυδιδακτυλία στα χέρια και τα πόδια, παραμορφωμένοι σπόνδυλοι ή νευρώσεις, εξάρθρωση αρθρώσεων του ισχίου και της επιγονατίδας
3. Δερματικές ανωμαλίες
4. Καθυστέρηση ανάπτυξης κατά τη βρεφική ηλικία
5. Καρδιαγγειακές διαταραχές
6. Αναπνευστικές δυσκολίες, άσθμα
7. Νεφρικές, ηπατικές και γαστρεντερικές διαταραχές
8. Νευρολογικές αλλοιώσεις
9. Ευαισθησία σε λοιμώξεις (πνευμονία, ωτίτιδα, ρινίτιδα)
10. Οπτικές δυσκολίες, στραβισμός
11. Υποτονία, κατά τη βρεφική ηλικία (50-98%)
12. ΔΑΦ
13. Αλληλουχία PierreRobin
14. Επιληψία, εστιακού τύπου
15. Παχυσαρκία, κατά την εφηβεία

Στοματοπροσωπικά ευρήματα/δυσχέρειες

1. Δυσμορφία προσώπου: μεγάλες ραχιαίες ρωγμές με αναστροφή κάτω βλεφάρων, αφιδωτά φρύδια με σπάνια τρίχα στο πλευρικό τρίτο, μακριές καμπύλες βλεφαρίδες, μεγάλα προεξέχοντα αυτιά, συμπιεσμένη ρινική γέφυρα, φαρδιά μύτη με κλίση προς τα κάτω
2. Υψηλή, αφιδωτή μαλακή υπερώα
3. Χειλοσχιστία, υπερωιοσχιστία
4. Δισχιδής γλώσσα
5. Μικρογναθία, ρετρογναθισμός
6. Μικροκεφαλία
7. Μειωμένη εκφραστικότητα
8. Ατελής ανάπτυξη δοντιών, καθυστέρηση ανάπτυξη δοντιών, μικροδοντία, υπεράριθμα δόντια έκτοπα αναπτυγμένα, υποπλασία σφάλτου
9. Κακή στοματική υγιεινή

Επιπτώσεις στην ακοή

1. Έλλειμμα ακοής τύπου αγωγιμότητας
2. Συχνή μέση ωτίτιδα

Επιπτώσεις στο λόγο & την ομιλία

1. Καθυστέρηση ανάπτυξης λόγου και ομιλίας, λόγω νοητικής υστέρησης και ελλείμματος ακοής
2. Διαταραγμένη κατανόηση και παραγωγή ομιλίας
3. Συντακτικές και γραμματικές δυσκολίες
4. Ασάφεια
5. Μειωμένες επικοινωνιακές δεξιότητες, σύνδεση με ΔΑΦ

Επιπτώσεις στην κατάποση

1. Γαστροϊσοφαγική παλινδρόμηση
 2. Δυσκολία συντονισμού απομύζησης και κατάποσης
- Σίτιση με γαστροστομία ή ρινογαστρικό σωλήνα, όταν η στοματική σίτιση δεν είναι δυνατή (70%)

1.3.8. Σύνδρομο Kallmann (Kallmannsyndrome)

[Κλασσικός φαινότυπος]

ICD-10: E23.0

ORPHA:478

Αιτία-Κληρονομικότητα

Οι πιο κοινές μεταλλάξεις που σχετίζονται με το σύνδρομο είναι στα γονίδια KAL1 (Xp22.32), που σχετίζεται με φυλοσύνδετο υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας, FGFR1 (8p12), FGF8 (10q25-q26), CHD7 (8q12.2) και SOX10 (22q13.1), που σχετίζονται με αυτοσωμικό κυρίαρχο τύπο κληρονομικότητας και PROKR2 (20p12.3) και PROK2 (3p21.1), που σχετίζονται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας αλλά και με ολιγογενείς μορφές.

Επιπολασμός

Το σύνδρομο έχει συχνότητα 1:125.000 σε γυναίκες και 1:30.000 σε άνδρες.

Γενικά χαρακτηριστικά

1. Υπογοναδοτροπικός υπογοναδισμός (έλλειψη στην υπόφυση των ορμονών LH και FSH)
2. Συγγενής ανοσμία (πλήρης αδυναμία όσφρησης) ή υποσμία (μειωμένη ικανότητα όσφρησης)
3. Οπτικά προβλήματα (αχρωματοψία ή οπτική ατροφία)

4. Κινητικές διαταραχές
5. Καθυστερημένη εφηβεία
6. Γυναίκες: αμηνόρροια, έλλειψη των δευτερογενών χαρακτηριστικών του φύλου (απουσία ανάπτυξης του στήθους)
7. Άνδρες: φαινοτυπικά κανονικό πέος, ατροφία των όρχεων, έλλειψη των δευτερογενών χαρακτηριστικών του φύλου (σεξουαλική δυσλειτουργία, χαμηλή λίμπιντο)
8. Νεφρική ανεπάρκεια
9. Κοντό ανάστημα
10. Διαταραχή ισορροπίας, λόγω παρεγκεφαλιδικής αταξίας

Στοματοπροσωπικά

ευρήματα/δυσχέρειες

1. Χειλοοσχιστία, υπερωιοσχιστία
2. Συνκινήσια

Επιπτώσεις στην ακοή

Μπορεί να υπάρχει απώλεια ακοής.

Επιπτώσεις στο λόγο & την ομιλία

-

Επιπτώσεις στην κατάποση

Χειλοοσχιστία, υπερωιοσχιστία

1.3.9. Σύνδρομο Patau - Τρισωμία 13 (Patau syndrome - Trisomy13)

ICD-10: Q91.4 Q91.5 Q91.6 Q91.7

ORPHA: 3378

Αιτία-Κληρονομικότητα

Προκαλείται από μερική ή ολική τρισωμία του χρωμοσώματος 13.

Επιπολασμός

Ο επιπολασμός κυμαίνεται στις 1:29.000 γεννήσεις. Υπάρχει μικρό προσδόκιμο ζωής.

Γενικά χαρακτηριστικά

1. Πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες
2. Άπνοια
3. Συχνές αναπνευστικές λοιμώξεις
4. Επιληπτικές κρίσεις
5. Σπονδυλικές ανωμαλίες
6. Γνωστικά ελλείμματα
7. Αναπτυξιακή καθυστέρηση
8. Νοητική υστέρηση
9. Οδοντικά προβλήματα

Στοματοπροσωπικά

ευρήματα/δυσχέρειες

1. Χαρακτηριστικά προσώπου: πλατιά

ρινική γέφυρα, κοντή μύτη, μικρό μέτωπο με κλίση προς τα κάτω, χαμηλά αυτιά, μικρωτία, κοντός λαιμός, βλεφαρόπτωση, μεγάλα ρουθούνια

2. Ασυμμετρία προσώπου
3. Χειλοοσχιστία, υπερωιοσχιστία
4. Δισχιδής γλώσσα
5. Μικρογναθία
6. Μικροκεφαλία
7. Υψηλή υπερώα
8. Προγναθισμός

Επιπτώσεις στην ακοή

1. Απώλεια ακοής

Επιπτώσεις στο λόγο & την ομιλία

1. Καθυστέρηση ανάπτυξης λόγου και ομιλίας
2. Αρθρωτικές και φωνολογικές δυσκολίες λόγω ανατομικών ανωμαλιών γλώσσας και υπερώας

Επιπτώσεις στην κατάποση

1. Δυσκολία απομύζησης και κατάποσης

1.3.10. ΣύνδρομοεύθραυστουΧρωμοσώματος (Fragile Xsyndrome)

ICD-10: Q99.2

ORPHA: 908

Αιτία-Κληρονομικότητα

Προκαλείται από την αστάθεια ενός τμήματος DNA, του εύθραυστου γονιδίου νοητικής υστέρησης X (FMR1), στον μακρύ βραχίονα του X χρωμοσώματος (Xq27.3). Τα κορίτσια σχεδόν πάντα έχουν λιγότερο σοβαρά συμπτώματα, καθώς οι γυναίκες έχουν δύο χρωμοσώματα X.

Επιπολασμός

Η συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου στα αγόρια είναι 1:5.000 και στα κορίτσια 1:4.000. Όλα τα αγόρια, αλλά μόνο το 20% των κοριτσιών, που έχουν τη μετάλλαξη εμφανίζουν τα συμπτώματα.

Γενικά χαρακτηριστικά

1. Καθυστερημένη ψυχοκινητική ανάπτυξη
2. Νοητική υστέρηση (ήπια έως σοβαρή)
3. ΔΕΠ-Υ
4. Αυτισμός ή αυτιστικά χαρακτηριστικά (μειωμένη βλεμματική επαφή, στερεοτυπίες)
5. Επιληψία
6. Καρδιακά προβλήματα
7. Κοινωνική φοβία, άγχος
8. Υποτονία (παιδιά), σπασμοί(ενήλικες)
9. Σκελετικά προβλήματα
Στοματοπροσωπικά
ευρήματα/δυσχέρειες

10. Μεγάλα, προεξέχοντα αυτιά

11. Μακρύ πρόσωπο

12. Προγναθισμός

13. Χειλοοσχιστία

14. Στραβισμός

Επιπτώσεις στην ακοή

1. Κώφωση, λόγω υποτροπών από λοιμώξεις των αυτιών

Επιπτώσεις στο λόγο & την ομιλία

1. Γρήγορος ή ασταθής ρυθμός ομιλίας
2. Δυσκατάληπτη ομιλία
3. Φωνολογικές διεργασίες απλοποίησης (αντικαταστάσεις, παραλείψεις και αλλοιώσεις)
4. Φωνολογική ανακρίβεια
5. Λάθη επιτονισμού
6. Μονότονη ομιλία
7. Διαταραχή ροής, τραυλισμός, ταχυλαλία
8. Μορφοσυντακτικά ελλείμματα, μικρό MLU
9. Πραγματολογικές δυσκολίες
10. Μειωμένες αφηγηματικές ικανότητες
11. Επανάληψη λέξεων, φράσεων, προτάσεων

Επιπτώσεις στην κατάποση

1. Υπερευαίσθησία στοματικής κοιλότητας

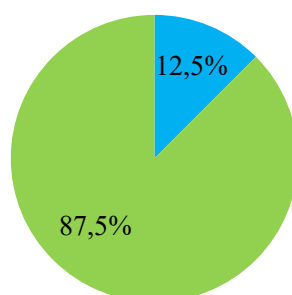
ΜΕΡΟΣ 2^ο -ΕΡΩΤΗΜΑΤΟΛΟΓΙΟ

2.1.Παρουσίαση ερωτηματολογίου ικανοποίησης χρηστών & Αποτελέσματα

Προκειμένου να εξεταστεί η πληρότητα της εφαρμογής, οι 8 συμμετέχοντες κλήθηκαν να χρησιμοποιήσουν την εφαρμογή και στη συνέχεια να απαντήσουν σε ένα ερωτηματολόγιο ικανοποίησης χρηστών. Συγκεκριμένα, απάντησαν σε ερωτήσεις σχετικά με προσωπικά στοιχεία (π.χ. φύλο, ηλικία, εκπαίδευση, εργασία), για το αν και κατά πόσο χρησιμοποιούν άλλες εφαρμογές ή γενικά το διαδίκτυο στην εργασία τους και τέλος, σε ερωτήσεις που αφορούν την εφαρμογή (π.χ. περιεχόμενο, χρησιμότητα). Ακόμα κλήθηκαν να απαντήσουν για το αν θεωρούν ότι η εφαρμογή παρουσιάζει ελλείψεις και σε περίπτωση που το θεωρούν, να προτείνουν ιδέες, τομείς, σύνδρομα που θα μπορούσαν να προστεθούν ή να αλλάξουν, ώστε μελλοντικά να γίνει πιο ολοκληρωμένη και να ανταποκρίνεται στις ανάγκες των λογοθεραπευτών. Πιο αναλυτικά:

Ποιο είναι το φύλο σας;

■ Άνδρας ■ Γυναίκα



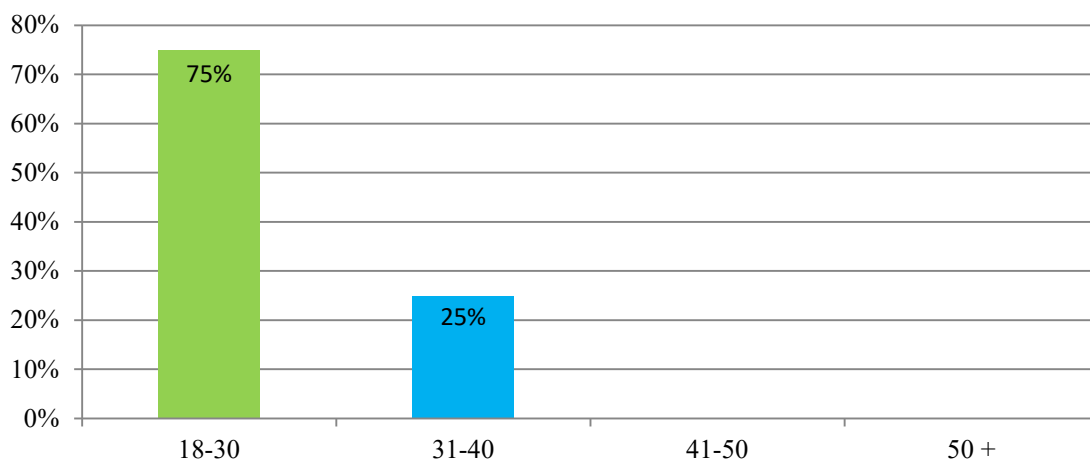
Διάγραμμα 2.1. Παραπάνω απεικονίζεται το ποσοστό των ανδρών και των γυναικών που συμμετείχαν.

| Ποιο είναι το φύλο σας; | |
|-------------------------|--------------------|
| ΑΠΑΝΤΗΣΗ | ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ |
| Άνδρας | 1 |
| Γυναίκα | 7 |
| ΣΥΝΟΛΟ | 8 |

Πίνακας 2.1. Παραπάνω αναγράφονται οι απαντήσεις και ο αριθμός των απαντήσεων που δόθηκαν.

Όπως προκύπτει από το **Διάγραμμα 2.1** και τον **Πίνακα 2.1.**, το 87,5% (7/8) των λογοθεραπευτών που απάντησαν είναι γυναίκες και το 12,5% (1/8) είναι άντρες.

Ποια είναι η ηλικία σας;



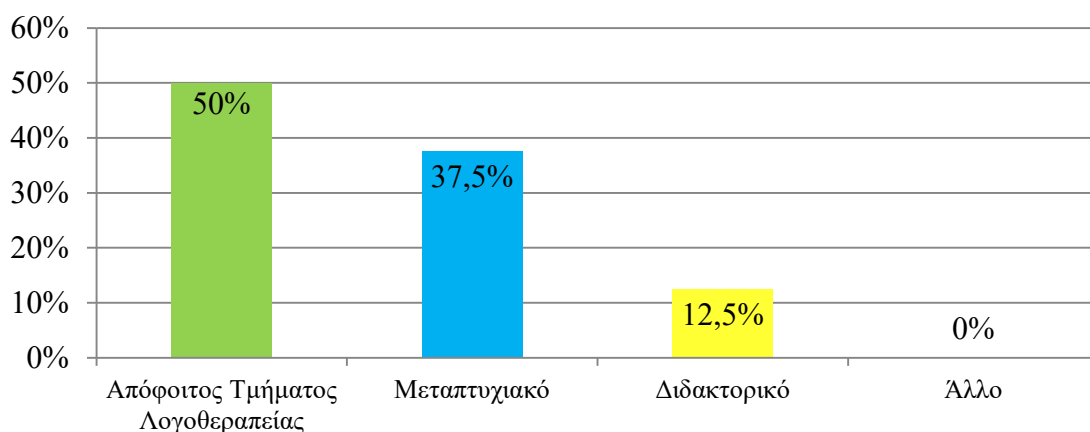
Διάγραμμα 2.2. Παραπάνω απεικονίζονται τα ποσοστά με τις ηλικίες των συμμετεχόντων.

| Ποια είναι η ηλικία σας; | |
|--------------------------|--------------------|
| ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ | ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ |
| 18-30 | 6 |
| 31-40 | 2 |
| 41-50 | 0 |
| 50+ | 0 |
| ΣΥΝΟΛΟ | 8 |

Πίνακας 2.2. Παραπάνω φαίνονται οι απαντήσεις και ο αριθμός των απαντήσεων που δόθηκαν σε κάθε απάντηση σχετικά με την ηλικία των λογοθεραπευτών.

Όπως προκύπτει από το **Διάγραμμα 2.2.** και τον **Πίνακα 2.2.**, το 75% (6/8) των λογοθεραπευτών που συμμετείχαν ανήκουν στο ηλικιακό φάσμα 18-30 ετών και το 25% (2/8) των λογοθεραπευτών ανήκουν στο ηλικιακό φάσμα 31-40 ετών.

Ποιο από τα παρακάτω ταιριάζει με την εκπαίδευσή σας;



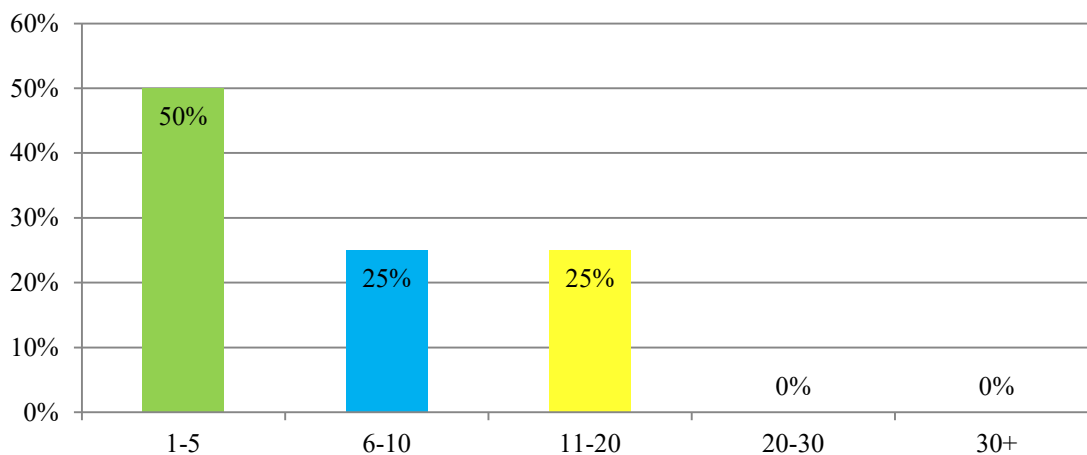
Διάγραμμα 2.3. Παραπάνω παρουσιάζονται τα ποσοστά που αντιστοιχούν στις απαντήσεις των λογοθεραπευτών σχετικά με τη εκπαίδευσή τους.

| Ποιο από τα παρακάτω ταιριάζει με την εκπαίδευσή σας; | |
|---|--------------------|
| ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ | ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ |
| Απόφοιτος Τμήματος Λογοθεραπείας | 4 |
| Μεταπτυχιακό | 3 |
| Διδακτορικό | 1 |
| Άλλο | 0 |
| ΣΥΝΟΛΟ | 8 |

Πίνακας 2.3. Παραπάνω αναγράφονται οι απαντήσεις και ο αριθμός των απαντήσεων που δόθηκαν σε κάθε απάντηση σχετικά με την εκπαίδευση των λογοθεραπευτών.

Όπως προκύπτει από το **Διάγραμμα 2.3.** και τον **Πίνακα 2.3.**, το 50% (4/8) των λογοθεραπευτών που συμμετείχαν έχουν πτυχίο Λογοθεραπείας από το Τμήμα Λογοθεραπείας, το 37,5% (3/8) των συμμετεχόντων έχουν περαιτέρω εξειδίκευση στη λογοθεραπεία κατέχοντας μεταπτυχιακό και το 12,5% (1/8) λογοθεραπευτές κατέχουν διδακτορικό.

Πόσα χρόνια εργάζεστε ως λογοθεραπευτής/τρια;



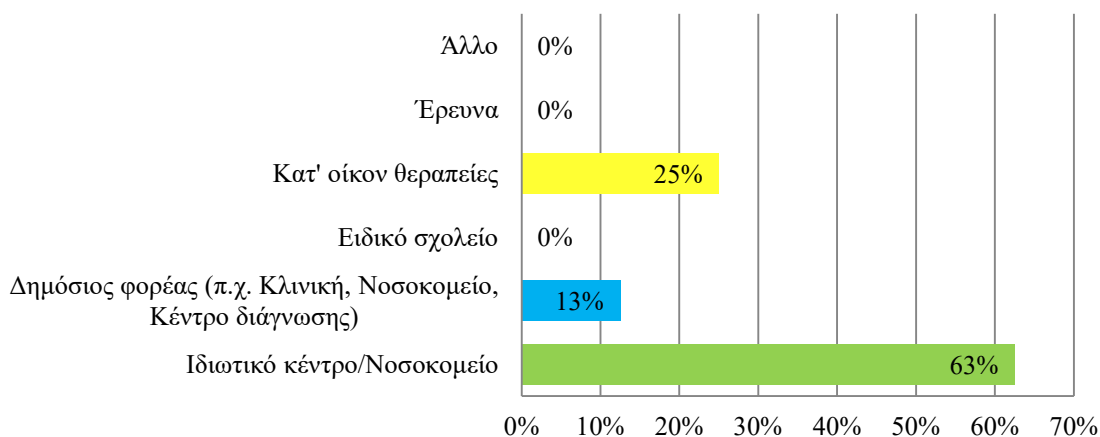
Διάγραμμα 2.4. Παραπάνω απεικονίζονται τα ποσοστά που αντιστοιχούν στα έτη εργασίας των λογοθεραπευτών.

| Πόσα χρόνια εργάζεστε ως λογοθεραπευτής/τρια; | |
|---|--------------------|
| ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ | ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ |
| 1-5 χρόνια | 4 |
| 6-10 χρόνια | 2 |
| 11-20 χρόνια | 2 |
| 21-30 χρόνια | 0 |
| 30+ χρόνια | 0 |
| ΣΥΝΟΛΟ | 8 |

Πίνακας 2.4. Παραπάνω αναγράφονται οι απαντήσεις και ο αριθμός των απαντήσεων που δόθηκαν σχετικά με τα έτη εργασίας των λογοθεραπευτών.

Όπως προκύπτει από το *Διάγραμμα 2.4.* και τον *Πίνακα 2.4.*, το 50% (4/8) των συμμετεχόντων εργάζεται ως λογοθεραπευτής/-τρια 1-5 χρόνια, το 25% (2/8) 6-10 χρόνια και το υπόλοιπο 25% 11-20 χρόνια.

Πού εργάζεστε;



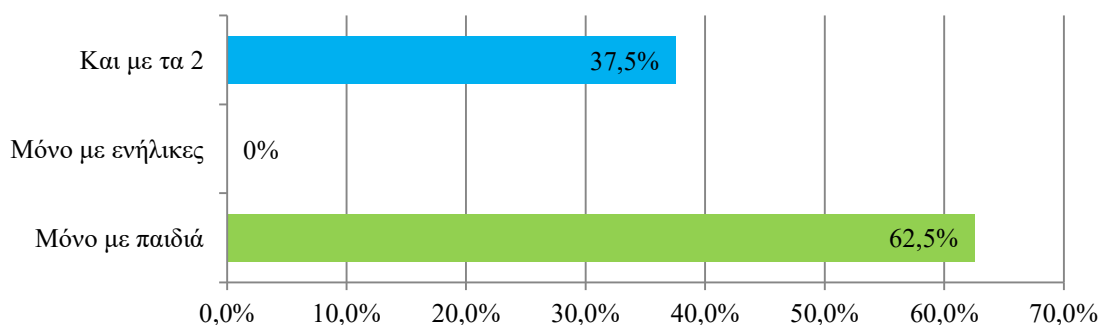
Διάγραμμα 2.5. Παραπάνω απεικονίζονται τα ποσοστά που αντιστοιχούν στο φορέα απασχόλησης των λογοθεραπευτών.

| Πού εργάζεστε; | |
|--|--------------------|
| ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ | ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ |
| Ιδιωτικό κέντρο/Νοσοκομείο | 5 |
| Δημόσιος φορέας (π.χ. Κλινική, Νοσοκομείο, Κέντρο διάγνωσης) | 1 |
| Ειδικό σχολείο | 0 |
| Κατ' οίκον θεραπείες | 2 |
| Έρευνα | 0 |
| Άλλο | 0 |
| ΣΥΝΟΛΟ | 8 |

Πίνακας 2.5. Παραπάνω αναγράφονται αναλυτικά οι απαντήσεις και ο αριθμός των απαντήσεων που δόθηκαν σε κάθε απάντηση σχετικά με το φορέα απασχόλησης των λογοθεραπευτών.

Όπως προκύπτει από το *Διάγραμμα 2.5.* και τον *Πίνακα 2.5.*, το 62,5% (5/8) λογοθεραπευτές εργάζονται σε κάποιο Ιδιωτικό κέντρο ή Ιδιωτικό Νοσοκομείο, το 12,5% (1/8) εργάζονται σε κάποιο Δημόσιο φορέα και το 25% (2/8) κάνουν κατ' οίκον θεραπείες.

Με πληθυσμό ατόμων ποιας ηλικιακής ομάδας εργάζεστε κυρίως;



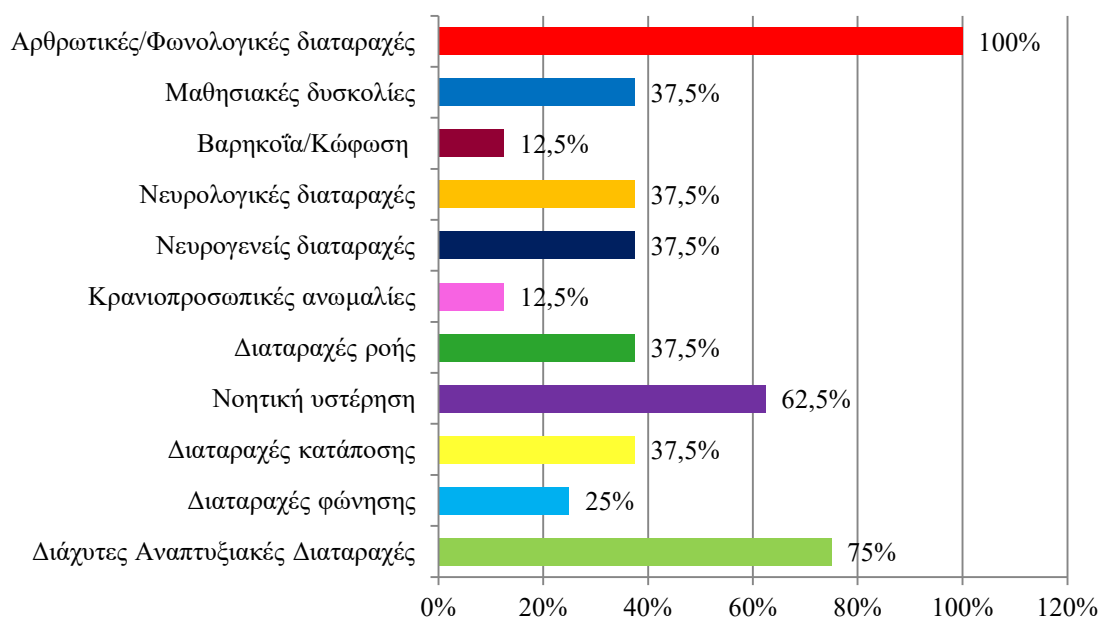
Διάγραμμα 2.6. Παραπάνω απεικονίζονται με ποσοστά η ηλικιακή ομάδα με την οποία εργάζονται οι λογοθεραπευτές.

| Με πληθυσμό ατόμων ποιας ηλικιακής ομάδας εργάζεστε κυρίως; | |
|---|--------------------|
| ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ | ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ |
| Μόνο με παιδιά | 5 |
| Μόνο με ενήλικες | 0 |
| Και τα 2 | 3 |
| ΣΥΝΟΛΟ | 8 |

Πίνακας 2.6. Παραπάνω αναγράφονται οι απαντήσεις και ο αριθμός των απαντήσεων που δόθηκαν σχετικά με την ηλικιακή ομάδα με την οποία εργάζονται οι λογοθεραπευτές.

Όπως προκύπτει από το **Διάγραμμα 2.6.** και τον **Πίνακα 2.6.**, το 62,5% (5/8) λογοθεραπευτές εργάζονται μόνο με παιδιά, ενώ το 37,5% (3/5) λογοθεραπευτές εργάζονται και με παιδιά και με ενήλικες.

Με τι περιστατικά δουλεύετε κυρίως;



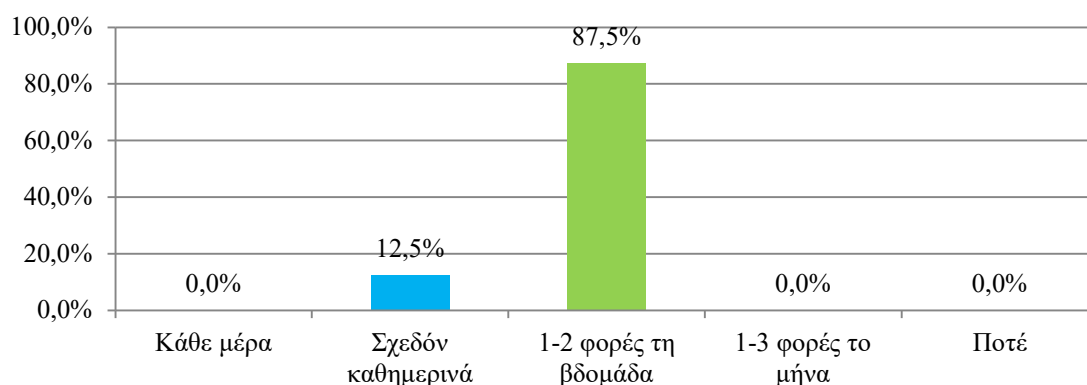
Διάγραμμα 2.7. Παραπάνω παρουσιάζονται με ποσοστά οι κατηγορίες περιστατικών με τις οποίες δουλεύουν οι λογοθεραπευτές.

| Με τι περιστατικά δουλεύετε κυρίως; | |
|-------------------------------------|--------------------|
| ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ | ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ |
| Διάχυτες Αναπτυξιακές Διαταραχές | 6 |
| Διαταραχές φώνησης | 2 |
| Διαταραχές κατάποσης | 3 |
| Νοητική υστέρηση | 5 |
| Διαταραχές ροής | 3 |
| Κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες | 1 |
| Νευρολογικές διαταραχές | 3 |
| Νευρογενείς διαταραχές | 3 |
| Βαρηκοΐα/Κώφωση | 1 |
| Μαθησιακές δυσκολίες | 3 |
| Αρθρωτικές/Φωνολογικές διαταραχές | 8 |
| ΣΥΝΟΛΟ | 38 |

Πίνακας 2.7. Παραπάνω αναγράφονται αναλυτικά οι απαντήσεις και ο αριθμός των απαντήσεων που δόθηκαν σε κάθε απάντηση σχετικά με τα περιστατικά των λογοθεραπευτών.

Στην παραπάνω ερώτηση οι συμμετέχοντες είχαν τη δυνατότητα να διαλέξουν περισσότερες από 1 απαντήσεις. Όπως προκύπτει από το **Διάγραμμα 2.7.** και τον **Πίνακα 2.7.**, όλοι οι συμμετέχοντες (100%, 8/8) ασχολούνται με αρθρωτικές/φωνολογικές διαταραχές, το 75% αυτών (6/8) ασχολούνται με διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές, το 62,5% (5/8) ασχολείται με ασθενείς με νοητική υστέρηση, το 37,5% (3/8) ασχολείται με διαταραχές κατάποσης, διαταραχές ροής, μαθησιακές δυσκολίες, νευρολογικές και νευρογενείς διαταραχές, το 25% (2/8) των λογοθεραπευτών ασχολείται με διαταραχές φώνησης και το 12,5% (1/8) ασχολείται με άτομα με κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες και βαρηκοΐα/κώφωση. Να σημειωθεί ότι στην παραπάνω ερώτηση το κάθε άτομο είχε την δυνατότητα να δώσει παραπάνω από 1 απαντήσεις, γι' αυτό και το σύνολο των απαντήσεων που συγκεντρώθηκαν είναι 38. Ο συνολικός αριθμός των ατόμων που ερωτήθηκαν είναι 8.

Πόσο συχνά χρησιμοποιείτε το διαδίκτυο ή άλλες εφαρμογές ως λογοθεραπευτής/τρια για να βρείτε πληροφορίες;



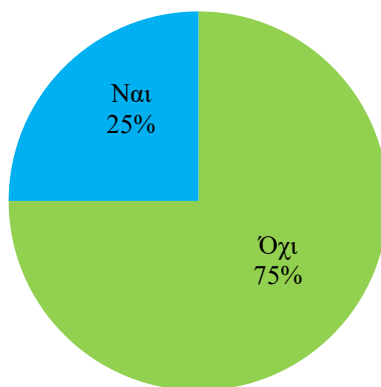
Διάγραμμα 2.8. Παραπάνω απεικονίζεται με ποσοστά η συχνότητα χρήσης του διαδικτύου από τους λογοθεραπευτές για την εύρεση πληροφοριών σχετικών με την εργασία τους.

| Πόσο συχνά χρησιμοποιείτε το διαδίκτυο ή άλλες εφαρμογές ως λογοθεραπευτής/τρια για να βρείτε πληροφορίες; | |
|--|--------------------|
| ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ | ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ |
| Κάθε μέρα | 0 |
| Σχεδόν καθημερινά | 1 |
| 1-2 φορές τη βδομάδα | 7 |
| 1-3 φορές το μήνα | 0 |
| Ποτέ | 0 |
| ΣΥΝΟΛΟ | 8 |

Πίνακας 2.8. Παραπάνω αναγράφονται οι απαντήσεις και ο αριθμός των απαντήσεων που δόθηκαν σε κάθε απάντηση σχετικά με τη συχνότητα χρήσης του διαδικτύου από τους λογοθεραπευτές για την εύρεση πληροφοριών σχετικών με την εργασία τους.

Όπως προκύπτει από το **Διάγραμμα 2.8.** και τον **Πίνακα 2.8.**, το 87,5% (7/8) των συμμετεχόντων δήλωσε πως χρησιμοποιεί το διαδίκτυο 1-2 φορές την εβδομάδα για να βρει πληροφορίες σχετικές με τη δουλειά τους, ενώ το 12,5% (1/8) χρησιμοποιούν το διαδίκτυο για την εύρεση πληροφοριών σχεδόν καθημερινά.

Χρησιμοποιείτε κάποια άλλη εφαρμογή λογοθεραπείας;



Διάγραμμα 2.9. Παραπάνω αναπαρίστανται με ποσοστά οι απαντήσεις των λογοθεραπευτών για το αν χρησιμοποιούν ή όχι κάποια άλλη εφαρμογή λογοθεραπείας.

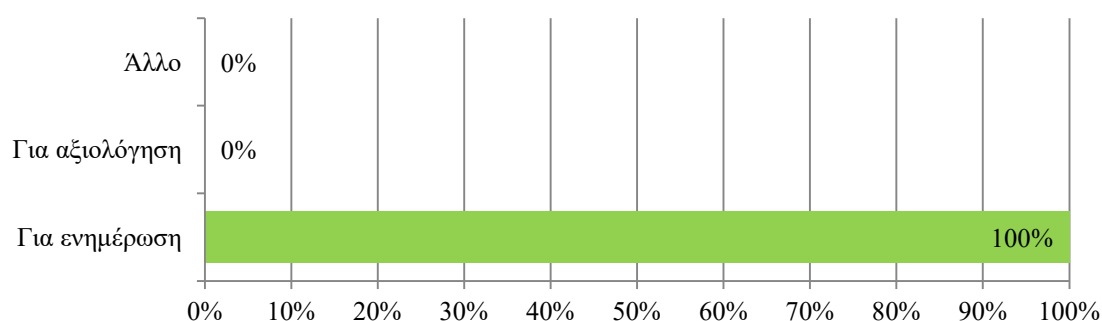
| Χρησιμοποιείτε κάποια άλλη εφαρμογή λογοθεραπείας; | |
|--|--------------------|
| ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ | ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ |
| Ναι | 2 |
| Όχι | 6 |
| ΣΥΝΟΛΟ | 8 |

Πίνακας 2.9. Παραπάνω αναγράφονται οι απαντήσεις και ο αριθμός των απαντήσεων που δόθηκαν σχετικά με το αν οι συμμετέχοντες χρησιμοποιούν ή όχι κάποια άλλη εφαρμογή λογοθεραπείας.

Όπως προκύπτει από το *Διάγραμμα 2.9.* και τον *Πίνακα 2.9.*, το 75% (6/8) των συμμετεχόντων δεν χρησιμοποιεί κάποια άλλη εφαρμογή λογοθεραπείας, ενώ το 25% (2/8) χρησιμοποιεί.

Στην περίπτωση που η απάντηση στην παραπάνω ερώτηση ήταν ναι, οι λογοθεραπευτές κλήθηκαν να απαντήσουν ποια/-ες εφαρμογές χρησιμοποιούν ή τι είδους, όπως π.χ. ονομαστικά ανέφεραν: LetMeTalk, JABtalk, SpeechBlubs, SpeechTherapyFlashcards, ApraxiaTherapy (της TactusTherapySolutions), ebooks της SmallTalk, αλλά και διάφορες εφαρμογές για εναλλακτική επικοινωνία.

Για ποιο λόγο θα χρησιμοποιούσατε μια εφαρμογή σαν αυτή;



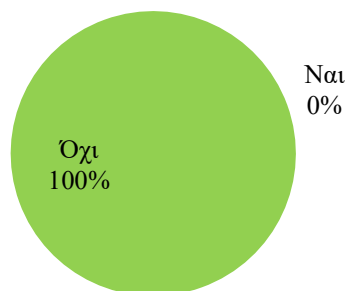
Διάγραμμα 2.10. Παραπάνω απεικονίζονται με ποσοστά οι απαντήσεις των συμμετεχόντων για τον λόγο για τον οποίο θα χρησιμοποιούσαν μια τέτοια εφαρμογή.

| Για ποιο λόγο θα χρησιμοποιούσατε μια εφαρμογή σαν αυτή; | |
|--|--------------------|
| ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ | ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ |
| Για ενημέρωση | 8 |
| Για την αξιολόγηση | 0 |
| Άλλο | 0 |
| ΣΥΝΟΛΟ | 8 |

Πίνακας 2.10. Παραπάνω αναγράφονται οι απαντήσεις και ο αριθμός των απαντήσεων που δόθηκαν σχετικά με τον λόγο που οι συμμετέχοντες θα χρησιμοποιούσαν μια τέτοια εφαρμογή.

Όπως προκύπτει από το *Διάγραμμα 2.10.* και τον *Πίνακα 2.10.*, όλοι οι συμμετέχοντες λογοθεραπευτές (100%, 8/8) θα χρησιμοποιούσαν μια τέτοια εφαρμογή για να ενημερωθούν.

Χρησιμοποιείτε κάποια άλλη εφαρμογή για άμεση πρόσβαση σε πληροφορίες για τα περιστατικά σας;



Διάγραμμα 2.11. Παραπάνω απεικονίζεται το ποσοστό των απαντήσεων που δόθηκαν για το αν οι συμμετέχοντες χρησιμοποιούν κάποια άλλη εφαρμογή για άμεση πρόσβαση σε πληροφορίες για τα περιστατικά τους.

| Χρησιμοποιείτε κάποια άλλη εφαρμογή για άμεση πρόσβαση σε πληροφορίες για τα περιστατικά σας; | |
|---|--------------------|
| ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ | ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ |
| Ναι | 0 |
| Όχι | 8 |
| ΣΥΝΟΛΟ | 8 |

Πίνακας 2.11. Παραπάνω αναγράφονται οι απαντήσεις και ο αριθμός των απαντήσεων που δόθηκαν σε κάθε απάντηση σχετικά με το αν οι λογοθεραπευτές χρησιμοποιούν ή όχι κάποια άλλη εφαρμογή για να έχουν άμεση πρόσβαση σε πληροφορίες για τα περιστατικά τους.

Όπως προκύπτει από το **Διάγραμμα 2.11.** και τον **Πίνακα 2.11.**, κανένας λογοθεραπευτής (100%, 8/8) δεν χρησιμοποιεί κάποια άλλη εφαρμογή για να έχει άμεση πρόσβαση σε πληροφορίες για τα περιστατικού.

Πόσο ικανοποιημένος/η είστε με τα παρακάτω;



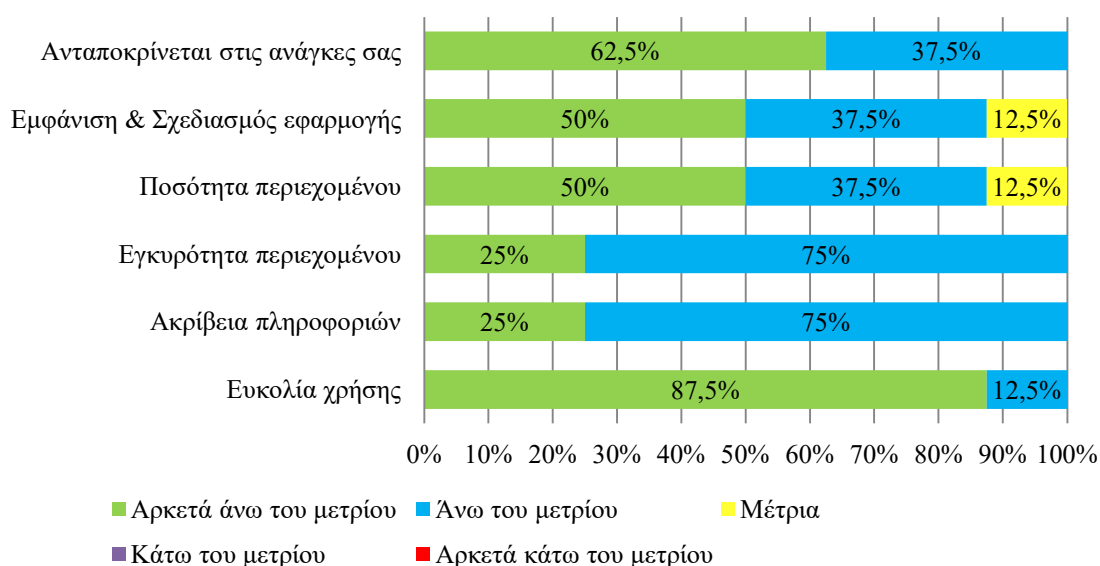
Διάγραμμα 2.12. Παραπάνω παρουσιάζονται τα ποσοστά ικανοποίησης των λογοθεραπευτών που χρησιμοποίησαν την εφαρμογή ως προς (1) το περιεχόμενό της, (2) την ευκολία χρήσης της και (3) το εύρος πληροφοριών που παρέχονται.

| Πόσο ικανοποιημένος/η είστε με τα παρακάτω; | | | | |
|---|---------------------------|-----------------------|----------------|----------------------------------|
| | | Περιεχόμενο εφαρμογής | Ευκολία χρήσης | Εύρος πληροφοριών που παρέχονται |
| ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ | ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ | | | |
| | Πολύ ικανοποιημένος/η | 3 | 7 | 2 |
| | Ικανοποιημένος/η | 5 | 1 | 6 |
| | Μέτρια ικανοποιημένος/η | 0 | 0 | 0 |
| | Λίγο ικανοποιημένος/η | 0 | 0 | 0 |
| | Καθόλου ικανοποιημένος/η | 0 | 0 | 0 |
| ΣΥΝΟΛΟ | | 8 | 8 | 8 |

Πίνακας 2.12. Παραπάνω αναγράφονται αναλυτικά οι απαντήσεις και ο αριθμός των απαντήσεων που δόθηκαν σε καθεμία από τις απαντήσεις σχετικά με το πόσο ικανοποιημένοι έμειναν οι χρήστες της εφαρμογής με (1) το περιεχόμενό της, (2) την ευκολία χρήσης της και (3) το εύρος των πληροφοριών που παρέχονται.

Όπως προκύπτει από το **Διάγραμμα 2.12.** και τον **Πίνακα 2.12.**, για το περιεχόμενο της εφαρμογής, το 37,5% (3/8) των χρηστών δήλωσαν ότι έμειναν πολύ ικανοποιημένοι με το περιεχόμενό της εφαρμογής και το 62,5% (5/8) ότι έμειναν ικανοποιημένοι. Για την ευκολία χρήσης, προκύπτει ότι το 87,5% (7/8) των συμμετεχόντων που χρησιμοποίησαν την εφαρμογή έμειναν πολύ ικανοποιημένοι από την ευκολία χρήσης της και το 12,5% (1/8) έμειναν απλά ικανοποιημένοι. Ως προς το εύρος των πληροφοριών που παρέχονται, προκύπτει πως το 25% (2/8) των χρηστών έμειναν πολύ ικανοποιημένοι με το εύρος που καλύπτουν οι πληροφορίες που παρέχονται μέσω της εφαρμογής και το 75% (6/8) έμειναν ικανοποιημένοι.

Αξιολογήστε τα ακόλουθα χαρακτηριστικά της εφαρμογής:



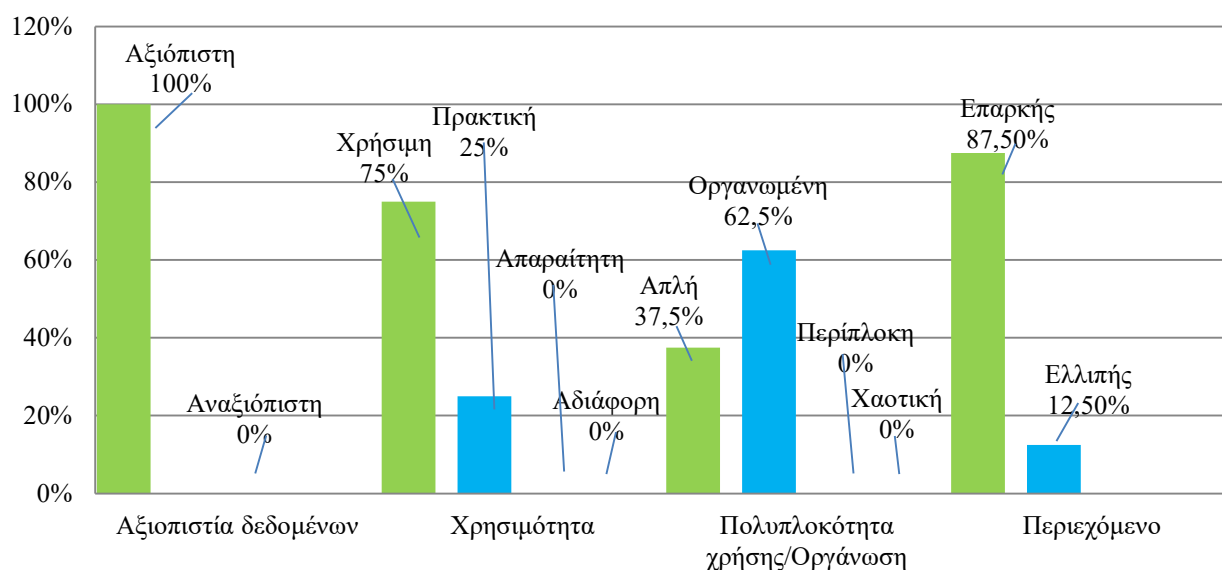
Διάγραμμα 2.13. Παραπάνω απεικονίζονται τα ποσοστά που αντιστοιχούν στις απαντήσεις αξιολόγησης των χρηστών της εφαρμογής σχετικά με (1) την ευκολία χρήσης, (2) την ακρίβεια των πληροφοριών, (3) την εγκυρότητα του περιεχομένου, (4) την ποσότητα του περιεχομένου, (5) την εμφάνιση και το σχεδιασμό της εφαρμογής και (6) το αν η εφαρμογή ανταποκρίνεται στις ανάγκες τους.

| Αξιολογήστε τα ακόλουθα χαρακτηριστικά της εφαρμογής: | | | | |
|---|---------------------------|--------------------------|---------------------------------------|------------------------------------|
| | | Ευκολία χρήσης | Ακρίβεια πληροφοριών | Εγκυρότητα περιεχομένου |
| ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ | ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ | | | |
| | Αρκετά άνω του μετρίου | 7 | 2 | 2 |
| | Άνω του μετρίου | 1 | 6 | 6 |
| | Μέτρια | 0 | 0 | 0 |
| | Κάτω του μετρίου | 0 | 0 | 0 |
| | Αρκετά κάτω του μετρίου | 0 | 0 | 0 |
| ΣΥΝΟΛΟ | | 8 | 8 | 8 |
| | | Ποσότητα περιεχομένου | Εμφάνιση & Σχεδιασμός εφαρμογής | Ανταποκρίνεται στις ανάγκες σας |
| ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ | ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ | | | |
| | Αρκετά άνω του μετρίου | 4 | 4 | 5 |
| | Άνω του μετρίου | 3 | 3 | 3 |
| | Μέτρια | 1 | 1 | 0 |
| | Κάτω του μετρίου | 0 | 0 | 0 |
| | Αρκετά κάτω του μετρίου | 0 | 0 | 0 |
| ΣΥΝΟΛΟ | | 8 | 8 | 8 |

Πίνακας 2.13. Παραπάνω αναγράφονται αναλυτικά οι απαντήσεις και ο αριθμός των απαντήσεων που δόθηκαν σε κάθε απάντηση για την αξιολόγηση της εφαρμογής ως προς (1) την ευκολία χρήσης, (2) την ακρίβεια των πληροφοριών, (3) την εγκυρότητα του περιεχομένου, (4) την ποσότητα του περιεχομένου, (5) την εμφάνιση και το σχεδιασμό της εφαρμογής και (6) το αν ανταποκρίνεται στις ανάγκες του εκάστοτε λογοθεραπευτή.

Όπως προκύπτει από το **Διάγραμμα 2.13.** και τον **Πίνακα 2.13.**, το 87,5% (7/8) των χρηστών βρίσκουν την εφαρμογή ως προς την ευκολία χρήσης της αρκετά άνω του μετρίου, ενώ το 12,5% (1/8) τη βρίσκουν απλά άνω του μετρίου. Το 25% (2/8) των χρηστών αξιολογούν την εφαρμογή ως προς την ακρίβεια των πληροφοριών και την εγκυρότητα του περιεχομένου ως "αρκετά άνω του μετρίου", ενώ το 75% (6/8) την αξιολογούν ως "άνω του μετρίου". Το 50% (4/8) των χρηστών θεωρούν ότι η ποσότητα του περιεχομένου της εφαρμογής είναι αρκετά άνω του μετρίου, το 37,1% (3/8) θεωρεί ότι είναι άνω του μετρίου και το 12,5% (1/8) θεωρεί μέτρια την ποσότητα. Ως προς την εμφάνιση και το σχεδιασμό, η εφαρμογή αξιολογήθηκε ως "αρκετά άνω του μετρίου" από το 50% (4/8) των χρηστών, "άνω του μετρίου" από το 37,5% (4/8) και "μέτρια" από το 12,5% (1/8) των χρηστών. Τέλος, το 62,5% (5/8) των λογοθεραπευτών που χρησιμοποίησαν την εφαρμογή, την αξιολόγησαν για το αν ανταποκρίνεται στις ανάγκες τους ως "αρκετά άνω του μετρίου" και το 37,5% (3/8) αυτών ως "άνω του μετρίου".

Πώς θα χαρακτηρίζατε την εφαρμογή ως προς τα παρακάτω;



Διάγραμμα 2.14. Παραπάνω απεικονίζονται με ποσοστά οι απαντήσεις των χρηστών για το πώς θα χαρακτήριζαν την εφαρμογή.

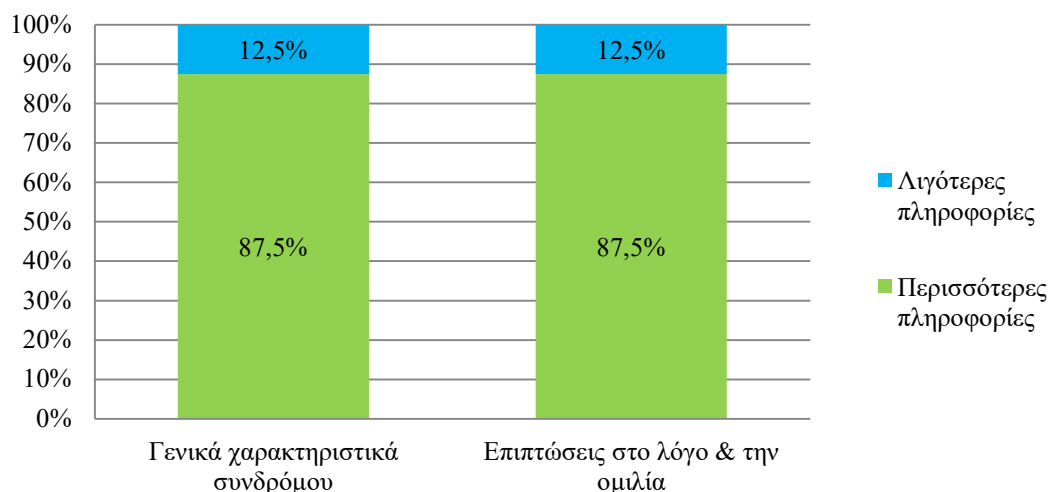
| Πώς θα χαρακτηρίζατε την εφαρμογή μας ως προς τα παρακάτω; | |
|--|---------------------------|
| 1. ΑΞΙΟΠΙΣΤΙΑ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ | |
| ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ | ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ |
| Αξιόπιστη | 8 |
| Αναξιόπιστη | 0 |
| ΣΥΝΟΛΟ | 8 |
| 2. ΧΡΗΣΙΜΟΤΗΤΑ | |
| ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ | ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ |
| Χρήσιμη | 6 |
| Πρακτική | 2 |
| Απαραίτητη | 0 |
| Αδιάφορη | 0 |
| ΣΥΝΟΛΟ | 8 |
| 3. ΠΟΛΥΠΛΟΚΟΤΗΤΑ ΧΡΗΣΗΣ/ΟΡΓΑΝΩΣΗ | |
| ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ | ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ |
| Απλή | 3 |
| Οργανωμένη | 5 |
| Περίπλοκη | 0 |
| Χαοτική | 0 |
| ΣΥΝΟΛΟ | 8 |
| 4. ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΟ | |
| ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ | ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ |
| Επαρκής | 7 |
| Ελλιπής | 1 |
| ΣΥΝΟΛΟ | 8 |

Πίνακας 2.14. Παραπάνω αναγράφονται αναλυτικά οι απαντήσεις και ο αριθμός των απαντήσεων που δόθηκαν σε κάθε απάντηση σχετικά με τον τρόπο που θα χαρακτήριζαν οι λογοθεραπευτές που χρησιμοποίησαν την εφαρμογή ως προς (1) την αξιοπιστία των δεδομένων, (2) τη χρησιμότητα, (3) την πολυπλοκότητα χρήσης και την οργάνωση και (4) το περιεχόμενο.

Από το **Διάγραμμα 2.14.** και τον **Πίνακα 2.14.** προκύπτουν τα εξής συμπεράσματα:

1. Ως προς την αξιοπιστία των δεδομένων της, η εφαρμογή κρίθηκε από το 100% (8/8) των λογοθεραπευτών ως αξιόπιστη.
2. Ως προς τη χρησιμότητά της, το 75% (6/8) των χρηστών θεωρεί ότι η εφαρμογή είναι χρήσιμη και το 25% (2/8) θα την χαρακτήριζε πρακτική.
3. Ακόμα, το 37,5% (3/8) των χρηστών θεωρεί πως η εφαρμογή είναι απλή στην χρήση της και όχι περίπλοκη και το 62,5% (5/8) πως είναι οργανωμένη.
4. Τέλος, το περιεχόμενο της εφαρμογής κρίθηκε από το 87,5% (7/8) επαρκές και από το 12,5% (1/8) ελλιπές.

Ποια εκδοχή προτιμάτε; Αυτή με τις περισσότερες ή αυτή με τις λιγότερες πληροφορίες;



Διάγραμμα 2.15. Παραπάνω φαίνεται το ποσοστό των χρηστών που προτιμά να εμφανίζονται περισσότερες πληροφορίες και το ποσοστό των χρηστών που προτιμά λιγότερες.

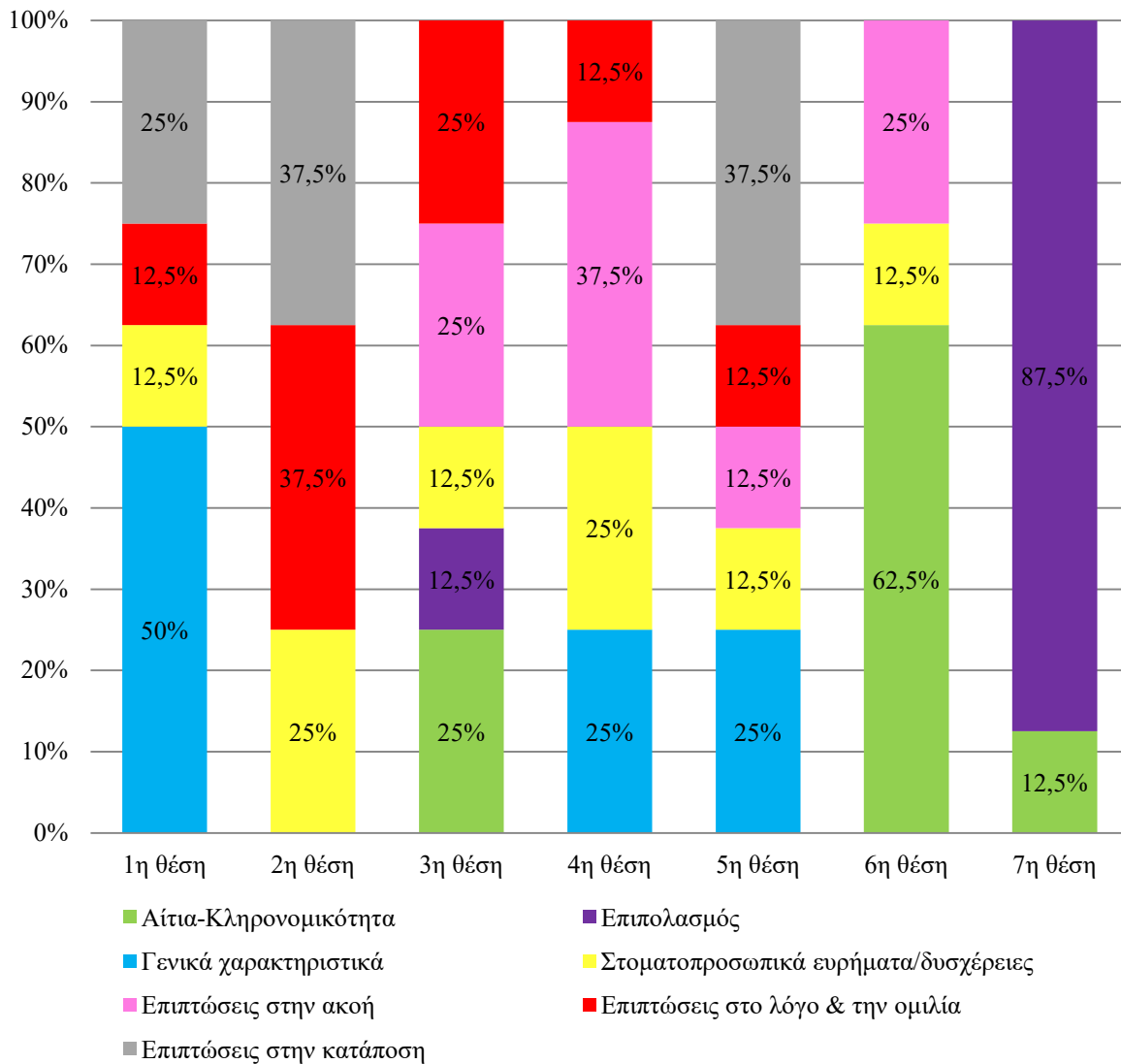
| Ποια εκδοχή προτιμάτε; Αυτή με τις περισσότερες ή αυτή με τις λιγότερες πληροφορίες; | | |
|--|---------------------------------|----------------------------------|
| | Γενικά χαρακτηριστικά συνδρόμου | Επιπτώσεις στο λόγο & την ομιλία |
| ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ | ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ | |
| Περισσότερες πληροφορίες | 7 | 7 |
| Λιγότερες πληροφορίες | 1 | 1 |
| ΣΥΝΟΛΟ | 8 | 8 |

Πίνακας 2.15. Παραπάνω αναγράφονται αναλυτικά οι απαντήσεις και ο αριθμός των

απαντήσεων που δόθηκαν σε κάθε απάντηση σχετικά με την προτίμηση των χρηστών στην ποσότητα των πληροφοριών που δίνονται σε καθεμία από τις υποενότητες "Γενικά χαρακτηριστικά" και "Επιπτώσεις στο λόγο και την ομιλία".

Για την παραπάνω ερώτηση, δόθηκαν στους συμμετέχοντες δύο εκδοχές παρουσίασης δεδομένων για καθεμία από τις υποενότητες "Γενικά χαρακτηριστικά" και "Επιπτώσεις στο λόγο και την ομιλία", όπου η μία εκδοχή περιείχε περισσότερες πληροφορίες και η άλλη λιγότερες. Οι λογοθεραπευτές κλήθηκαν να διαλέξουν ποια από τις 2 εκδοχές προτιμούν. Όπως προκύπτει από το *Διάγραμμα 2.15.* και τον *Πίνακα 2.15.*, το 87,5% (7/8) των λογοθεραπευτών που χρησιμοποίησαν την εφαρμογή, δήλωσαν ότι προτιμούν την εκδοχή με τις περισσότερες πληροφορίες και στις δύο προαναφερθείσες υποενότητες και το 12,5% (1/8) δήλωσαν ότι προτιμούν την εκδοχή με τις λιγότερες πληροφορίες.

Ποια από τις κατηγορίες που αναλύονται σε κάθε σύνδρομο σας φάνηκε πιο χρήσιμη σύμφωνα με το πεδίο δράσης σας σαν λογοθεραπευτής/-τρια;



Διάγραμμα 2.16. Παραπάνω απεικονίζεται με ποσοστά η κατάταξη των κατηγοριών που αναλύονται σε κάθε σύνδρομο.

| Ποια από τις κατηγορίες που αναλύονται σε κάθε σύνδρομο σας φάνηκε πιο χρήσιμη σύμφωνα με το πεδίο δράσης σας ως λογοθεραπευτής/-τρια; | | | | | | | |
|--|----------------------------|----------------------------|----------------------------|----------------------------|----------------------------|----------------------------|----------------------------|
| | 1 ^η θέσ η | 2 ^η θέσ η | 3 ^η θέσ η | 4 ^η θέσ η | 5 ^η θέσ η | 6 ^η θέσ η | 7 ^η θέσ η |
| ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ | ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ | | | | | | |
| Αίτια-Κληρονομικότητα | 0 | 0 | 2 | 0 | 0 | 5 | 1 |
| Επιπολασμός | 0 | 0 | 1 | 0 | 0 | 0 | 7 |
| Γενικά χαρακτηριστικά | 4 | 0 | 0 | 2 | 2 | 0 | 0 |
| Στοματοπροσωπικά ευρήματα/δυσχέρειες | 1 | 2 | 1 | 2 | 1 | 1 | 0 |
| Επιπτώσεις στην ακοή | 0 | 0 | 2 | 3 | 1 | 2 | 0 |
| Επιπτώσεις στο λόγο & την ομιλία | 1 | 3 | 2 | 1 | 1 | 0 | 0 |
| Επιπτώσεις στην κατάποση | 2 | 3 | 0 | 0 | 3 | 0 | 0 |
| ΣΥΝΟΛΟ | 8 | 8 | 8 | 8 | 8 | 8 | 8 |

Πίνακας 2.16. Παραπάνω φαίνονται οι απαντήσεις και ο αριθμός των απαντήσεων που δόθηκαν σχετικά την κατάταξη προτίμησης των 7 κατηγοριών που αναλύονται σε κάθε σύνδρομο.

Οι συμμετέχοντες λογοθεραπευτές κλήθηκαν να κατατάξουν τις 7 υποενότητες που αναλύονται σε κάθε σύνδρομο με κριτήριο το ποια τους φάνηκε πιο χρήσιμη ανάλογα με το πεδίο δράσης τους ως επαγγελματίες λογοθεραπευτές.

Όπως προκύπτει από το **Διάγραμμα 2.16.** και τον **Πίνακα 2.16.**, το 50% (4/8) των λογοθεραπευτών θεωρούν ότι η πιο χρήσιμη κατηγορία είναι τα "Γενικά χαρακτηριστικά", το 25% (2/8) τοποθετεί στην 1η θέση τις "Επιπτώσεις στην κατάποση", το 12,5% (1/8) τις "Επιπτώσεις στο λόγο και την ομιλία" και το υπόλοιπο 12,5% (1/8) τα "Στοματοπροσωπικά ευρήματα/δυσχέρειες".

Στη 2η θέση, κατατάσσονται ισόψηφα οι "Επιπτώσεις στην κατάποση" και οι "Επιπτώσεις στον λόγο και την ομιλία" από το 37,5% (3/8) των λογοθεραπευτών, ενώ το υπόλοιπο 25% (4/8) τοποθετεί στη 2η θέση την κατηγορία "Στοματοπροσωπικά ευρήματα/δυσχέρειες".

Στην 3η θέση βρίσκονται με ισάριθμες ψήφους (25%, 2/8) οι κατηγορίες "Αίτια/Κληρονομικότητα", "Επιπτώσεις στην ακοή" και "Επιπτώσεις στο λόγο και την ομιλία". Στην 3η θέση ακόμα τοποθετήθηκαν από το 12,5% (1/8) των λογοθεραπευτών τα "Στοματοπροσωπικά ευρήματα/δυσχέρειες" και από το υπόλοιπο 12,5% (1/8) ο "Επιπολασμός".

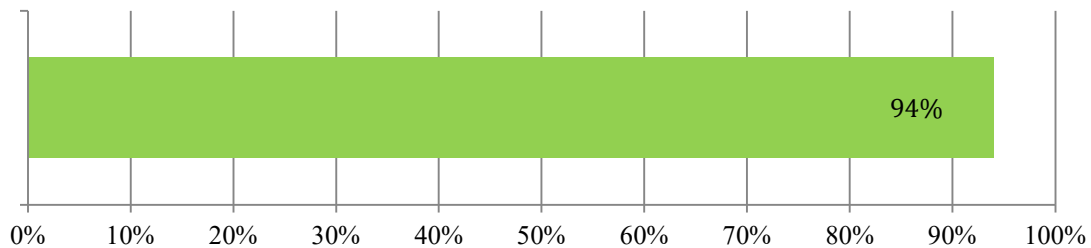
Στην 4η θέση, κατατάσσονται οι "Επιπτώσεις στην ακοή" από το 37,5% (3/8) των λογοθεραπευτών. Ακολουθούν με ισάριθμες ψήφους (25%, 2/8) οι κατηγορίες "Γενικά χαρακτηριστικά" και "Στοματοπροσωπικά ευρήματα/δυσχέρειες" και οι "Επιπτώσεις στο λόγο και την ομιλία" με ποσοστό 12,5% (1/8).

Στην 5η θέση τοποθετήθηκε η κατηγορία "Επιπτώσεις στην κατάποση" από το 37,5% (3/8) των λογοθεραπευτών, ακολουθούμενη από τα "Γενικά χαρακτηριστικά" με ποσοστό 25% (2/8). Ίσο αριθμό ψήφων (12,5%, 1/8) σε αυτή τη θέση, συγκέντρωσαν και οι κατηγορίες "Στοματοπροσωπικά ευρήματα/δυσχέρειες", "Επιπτώσεις στην ακοή" και "Επιπτώσεις στο λόγο και την ομιλία".

Το 62,5% (5/8) των λογοθεραπευτών κατατάσσει στην 6η θέση την κατηγορία "Αίτια/ Κληρονομικότητα", ενώ το υπόλοιπο 25% (2/8) και 12,5% (1/8) τοποθετεί τις κατηγορίες "Επιπτώσεις στην ακοή" και "Στοματοπροσωπικά ευρήματα/δυσχέρειες" αντίστοιχα.

Τέλος, το 87,5% (7/8) των λογοθεραπευτών θεωρεί λιγότερο χρήσιμη κατηγορία τον "Επιπολασμό", ενώ το υπόλοιπο 12,5% (1/8) την κατηγορία "Αίτια/ Κληρονομικότητα" τοποθετώντας τες στην 7η θέση.

Σε κλίμακα από το 0-100, πόσο πιθανό είναι να προτείνετε την εφαρμογή μας σε έναν φίλο ή συνάδελφο;



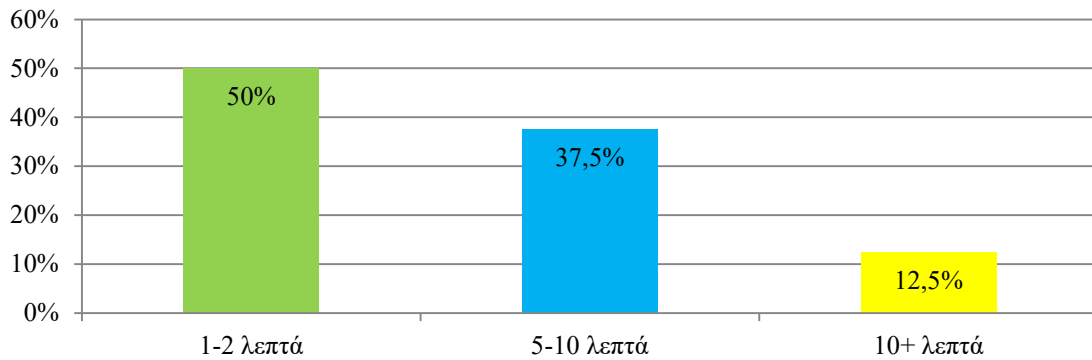
Διάγραμμα 2.17. Παραπάνω αναπαρίσταται το ποσοστό του πόσο πιθανό οι λογοθεραπευτές που συμμετείχαν να προτείνουν την εφαρμογή σε έναν φίλο ή συνάδελφο.

| Σε κλίμακα από το 0-100, πόσο πιθανό είναι να προτείνετε την εφαρμογή μας σε έναν φίλο ή συνάδελφο; | |
|---|----------------|
| ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ | |
| 90 | Μέσος όρος: 94 |
| 100 | |
| 100 | |
| 76 | |
| 100 | |
| 100 | |
| 100 | |
| 85 | |
| ΣΥΝΟΛΟ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ: 8 | |

Πίνακας 2.17. Παραπάνω αναγράφονται αναλυτικά οι απαντήσεις των λογοθεραπευτών για το πόσο πιθανό είναι να προτείνουν την εφαρμογή σε κάποιο φίλο ή συνάδελφο.

Όπως προκύπτει από το **Διάγραμμα 2.17.** και τον **Πίνακα 2.17.**, οι συμμετέχοντες θα πρότειναν την εφαρμογή σε κάποιο φίλο ή συνάδελφο κατά 94%.

Πόσο χρόνο δαπανήσατε στην εφαρμογή μας;



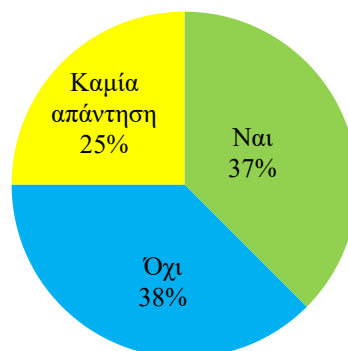
Διάγραμμα 2.18. Παραπάνω απεικονίζονται τα ποσοστά των χρόνων παραμονής των χρηστών στην εφαρμογή.

| Πόσο χρόνο δαπανήσατε στην εφαρμογή μας; | |
|--|--------------------|
| ΑΠΑΝΤΗΣΕΙΣ | ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ |
| 1-2 λεπτά | 4 |
| 5-10 λεπτά | 3 |
| 10+ λεπτά | 1 |
| ΣΥΝΟΛΟ | 8 |

Πίνακας 2.18. Παραπάνω αναγράφονται οι απαντήσεις και ο αριθμός των απαντήσεων για κάθε απάντηση σχετικά με το χρόνο παραμονής των χρηστών στην εφαρμογή.

Όπως προκύπτει από το **Διάγραμμα 2.18.** και τον **Πίνακα 2.18.**, το 50% (4/8) των χρηστών δαπάνησε στην εφαρμογή 1-2 λεπτά, το 37,5% (3/8) για 5-10 λεπτά και το υπόλοιπο 12,5% (1/8) χρησιμοποίησε την εφαρμογή για περισσότερα από 10 λεπτά.

Βρήκατε κάποια έλλειψη στην εφαρμογή μας;



Διάγραμμα 2.19. Παραπάνω φαίνονται τα ποσοστά των απαντήσεων σχετικά με τυχόν ελλείψεις της εφαρμογής.

| Βρήκατε κάποια έλλειψη στην εφαρμογή μας; | |
|---|--------------------|
| ΑΠΑΝΤΗΣΗ | ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΠΑΝΤΗΣΕΩΝ |
| Ναι | 3 |
| Όχι | 3 |
| Καμία απάντηση | 2 |
| ΣΥΝΟΛΟ | 8 |

Πίνακας 2.19. Παραπάνω αναγράφονται οι απαντήσεις και ο αριθμός των απαντήσεων που δόθηκαν σε κάθε απάντηση σχετικά με τυχόν ελλείψεις που βρήκαν οι συμμετέχοντες στην εφαρμογή.

Όπως προκύπτει από το **Διάγραμμα 2.19.** και τον **Πίνακα 2.19.**, το 37,5% (3/8) των χρηστών δεν βρήκε ελλείψεις, το 37,5% (3/8) βρήκε κάποιες ελλείψεις και το υπόλοιπο 25% (2/8) δεν απάντησε. Επειδή η συγκεκριμένη ερώτηση ήταν ανοιχτού τύπου, στην περίπτωση που οι λογοθεραπευτές εντόπισαν ελλείψεις κλήθηκαν αν θέλουν να ονομάσουν κάποιες. Οι ελλείψεις που εντοπίστηκαν αφορούν την απουσία ορισμένων συνδρόμων, όπως π.χ. το σύνδρομο Dravet, την απουσία αναγραφής των θεραπειών και της αντιμετώπισης (φαρμακευτική, χειρουργική ή μη) χρήζει το κάθε σύνδρομο.

2.2.Συζήτηση/Συμπεράσματα

Για τους σκοπούς της δημιουργίας της εφαρμογής "SLTSyndromeApp", συγκεντρώθηκαν δεδομένα για 52 γενετικά σύνδρομα, άλλα πιο σπάνια και άλλα με μεγαλύτερη συχνότητα εμφάνισης στον γενικό πληθυσμό. Όλα τα σύνδρομα αναλύθηκαν ως προς συγκεκριμένες 7 κατηγορίες που αφορούν τα ενδιαφέροντα των λογοθεραπευτών. Η εφαρμογή στη συνέχεια χορηγήθηκε σε έλληνες λογοθεραπευτές οι οποίοι χρησιμοποίησαν την εφαρμογή και στη συνέχεια συμπλήρωσαν το ερωτηματολόγιο ικανοποίησης χρηστών για την εν λόγω εφαρμογή.

Οι συμμετέχοντες ανήκουν σε διαφορετικές ηλικιακές ομάδες, με διαφορετική εκπαίδευση, με διαφορετική εμπειρία και αλλιώς πεδίο ενασχόλησης περιστατικών, κάτι που είναι πολύ σημαντικό για την παρούσα μελέτη προκειμένου τα συμπεράσματα να είναι περισσότερο αντιπροσωπευτικά.

Τα αποτελέσματα που αναλύονται στην **Ενότητα 2.1.** καθιστούν σαφές ότι όλοι οι συμμετέχοντες έχουν κάποια εξοικείωση με πληθυσμό παιδικής ηλικίας στον οποίο και είναι πιο συχνό/πιθανό να συναντήσει κανείς κάποιο γενετικό σύνδρομο, μια και το προσδόκιμο ζωής αρκετών ατόμων με κάποιο σπάνιο γενετικό σύνδρομο είναι μικρό. Σίγουρα, επειδή η συχνότητα εμφάνισης των συμπεριλαμβανομένων γενετικών συνδρόμων είναι αρκετά μικρή, κανείς δύσκολα θα συναντήσει μεγάλο μέρος αυτών στην επαγγελματική του πορεία. Ωστόσο, είναι σκόπιμο, η εφαρμογή να βελτιωθεί και προσαρμοστεί στις ανάγκες των λογοθεραπευτών αποτελώντας ένα πρακτικό και εύχρηστο μέσο άντλησης πληροφοριών σε περίπτωση που έρθει κανείς αντιμέτωπος με κάποιο τέτοιο περιστατικό. Αξιοσημείωτο, ακόμα είναι ότι τα γενετικά σύνδρομα που αναλύονται στο 1ο Μέρος και που έχουν συμπεριληφθεί στην εφαρμογή, παρουσιάζουν χαρακτηριστικά που ανήκουν σε όλες τις κατηγορίες περιστατικών με τις οποίες έχουν εργαστεί οι συμμετέχοντες λογοθεραπευτές. Στα περισσότερα σύνδρομα, τα άτομα παρουσιάζουν κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες (κρανιοσυνοστέωση, χειλοεσχιστία, υπερωιοεσχιστία), δυσκολίες κατάποσης λόγω ανατομικών και νευρολογικών ανωμαλιών, διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές (αυτισμός ή αυτιστικά χαρακτηριστικά), νοητική υστέρηση, αρθρωτικές και φωνολογικές διαταραχές

λόγω ανατομικών ανωμαλιών, μαθησιακές δυσκολίες, διαταραχές ροής (τραυλισμός) αλλά και διαταραχές φώνησης.

Είναι αλήθεια ότι η εφαρμογή έχει αρκετές ελλείψεις ως προς το περιεχόμενο, όπως επισήμαναν και ορισμένοι χρήστες, δεδομένου του πλήθους των γενετικών ανωμαλιών που έχουν διαγνωστεί παγκοσμίως. Είναι επομένως λογικό και επόμενο να μην έχουν συμπεριληφθεί όλα τα γενετικά σύνδρομα. Μελλοντικά, η εφαρμογή πρόκειται να ανανεωθεί και να τροποποιηθεί κατάλληλα σύμφωνα με τις ανάγκες των λογοθεραπευτών. Παρ' όλα αυτά, υπήρξαν κυρίως ευχάριστες αντιδράσεις και κριτικές ως προς την ποσότητα, την εγκυρότητα και την ακρίβεια των πληροφοριών που παρέχονται.

Η εφαρμογή σχεδιάστηκε για να είναι εύκολη στη χρήση της, κάτι που επιβεβαιώνουν όλοι οι χρήστες που τη δοκίμασαν. Οι περισσότεροι, δήλωσαν ικανοποιημένοι με την εμφάνιση και το σχεδιασμό της, τα οποία πρόκειται επίσης να τροποποιηθούν προκειμένου η περιήγηση να είναι περισσότερο ευχάριστη και ενδεχομένως διαδραστική.

Ο τρόπος παρουσίασης των δεδομένων άφησε αρκετά ικανοποιημένους τους περισσότερους χρήστες, οι οποίοι όπως δήλωσαν δεν θα προτιμούσαν λιγότερες πληροφορίες από αυτές που υπάρχουν ήδη. Ακόμα, στην πλειονότητά τους, θεωρούν πολύ χρήσιμες τις κατηγορίες που αναλύονται σε κάθε σύνδρομο με τις κατηγορίες "Γενικά χαρακτηριστικά", "Επιπτώσεις στην κατάποση", "Επιπτώσεις στο λόγο και την ομιλία" και τα "Στοματοπροσωπικά ευρήματα/δυσχέρειες" να ξεχωρίζουν. Φυσικά, η χρησιμότητα της κάθε κατηγορίας εξαρτάται από το πεδίο δράσης του εκάστοτε λογοθεραπευτή. Στην εφαρμογή έχουν συμπεριληφθεί οι περισσότερες κατηγορίες που μπορεί να απασχολήσουν έναν λογοθεραπευτή, με εξαίρεση την πιθανή θεραπεία ή αντιμετώπιση που χρήζει το κάθε περιστατικό. Είναι κρίσιμο να τονιστεί, ότι το κάθε άτομο πρέπει να αντιμετωπίζεται σαν μεμονωμένο περιστατικό και δεν θα πρέπει να ακολουθείται κοινό θεραπευτικό πλάνο, ακόμα και σε άτομα με την ίδια διαταραχή. Η θεραπεία του εκάστοτε ατόμου, καλό θα ήταν να αποφασίζεται από ολόκληρη τη διεπιστημονική ομάδα, δεδομένου ότι το κάθε σύνδρομο/διαταραχή εμφανίζει ποικιλία χαρακτηριστικών που αφορούν διαφορετικές ειδικότητες. Ωστόσο, θα μπορούσε ενδεχομένως να συμπεριληφθεί ο αριθμός των συνεδριών που προβλέπονται για κάθε διαταραχή και κάποιες γενικές συστάσεις σύμφωνα με τη βιβλιογραφία.

Εν κατακλείδι, η συγκεκριμένη η εφαρμογή χρειάζεται ακόμα αρκετές τροποποιήσεις και προσθήκη αρκετού ακόμα υλικού, κάτι που πρόκειται να γίνει ούτως ή άλλως μελλοντικά, για να ανταποκρίνεται πλήρως στις ανάγκες των λογοθεραπευτών. Γενικά, οι εντυπώσεις στην πλειοψηφία τους ήταν πολύ θετικές χαρακτηρίζοντας την εφαρμογή πρακτική, εύχρηστη, χρήσιμη και οργανωμένη.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

ΠΗΓΕΣ ΕΙΚΟΝΩΝ

Όλες οι φωτογραφίες προέρχονται από συγκεκριμένα ανοιχτά για το κοινό περιοδικά και υπάρχει η δυνατότητα να χρησιμοποιηθούν.

Εικόνα 1: Sesenna E, Magri AS, Magnani C, Brevi BC, Anghinoni ML. Mandibular distraction in neonates: indications, technique, results. *Ital J Pediatr.* 2012 Feb 2;38:7

Εικόνα2,3: Arvio M, Mononen I. Aspartylglycosaminuria: a review. *Orphanet J Rare Dis.* 2016;11(1):162. Published 2016 Dec 1. doi:10.1186/s13023-016-0544-6

Εικόνα 4: Beighton, P., & Craig, J..Atlanto-axial subluxation in the Morquio syndrome. Report of a case. *The Journal of bone and joint surgery. British volume* 1973, 55 3, 478-81 .

Εικόνα5: Alpöz AR, Coker M, Celen E, Ersin NK, Gökçen D, van Diggelenc OP, Huijmansc JG. The oral manifestations of Maroteaux-Lamy syndrome (mucopolysaccharidosis VI): a case report. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral RadiolEndod.* 2006 May;101(5):632-7. doi: 10.1016/j.tripleo.2005.06.023.

Εικόνα6: Al-Mosawi AJ. Clinical and radiologic diagnosis of a patient with Maroteaux-Lamy syndrome. *Series Med Sci.* 2020;1(1):1-5

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ - ΜΕΡΟΣ 1^ο

Βιβλιογραφία (Ακολουθία Pierre Robin)

3. https://en.wikipedia.org/wiki/Pierre_Robin_sequence#cite_note-Jakobsen2006-6
4. John M. Graham, Glenis K. Scadding, Peter D. Bull, Eitors, *Pediatric ENT*,2007.
5. Anne Morice et al., " Severity of Retrognathia and Glossoptosis Does Not Predict Respiratory and Feeding Disorders in Pierre Robin Sequence",*Front Pediatr.*,2018.
6. Noopur Gangopadhyayet al., "Pierre Robin Sequence",*SeminPlast Surg.*,2012

Βιβλιογραφία (AGU)

1. John M. Graham, Glenis K. Scadding, Peter D. Bull, Eitors, *Pediatric ENT*,2007.
2. <https://www.genlab.gr/oloprosegkefalia/>
3. <https://emvriomitriki.gr/egkymosynh/evryikes-anwmalies/kentriko-neyriko-systhma/oloprosegkefalia>
4. Manu S Raam et al., "Holoprosencephaly: A Guide to Diagnosis and Clinical Management", *Indian Pediatr.* 2011
5. Paul KruszkaandMaximilianMuenke,"Syndromes Associated with Holoprosencephaly",*Am J Med Genet C Semin Med Genet.*2018

Βιβλιογραφία (Ανεπάρκεια LCHAD)

1. <https://www.mun-h-center.se/en/research-and-facts/rare-diseases/lchad-deficiency/>

Βιβλιογραφία (Ανεπάρκεια GLUT1)

1. <https://www.mun-h-center.se/en/research-and-facts/rare-diseases/huntingtons-disease/>
2. N. E. Carlozzietal., "HDQLIFE: The development of two new computer adaptive tests for use in Huntington disease, Speech Difficulties and Swallowing",*Qual Life Res.*2016
3. Lena Hartelius et al., " Speech disorders in mild and moderate Huntington disease: results of dysarthria assessments of 19 individuals", *Delmar Learning*,2003
4. Heemskerk AW,Roos RA., "Dysphagia in Huntington's disease: a review.", *Epub*2010
5. Jan Ruszet al., " Phonatory Dysfunction as a Preclinical Symptom of Huntington Disease",*PLoS One.*2014

Βιβλιογραφία (Σύνδρομο Morquio)

1. Kazuki Sawamoto et al., " Mucopolysaccharidosis IVA: Diagnosis, Treatment, and Management", Int J Mol Sci. 2020
2. Kyoko Nagao et al., " Neurophysiology of Hearing in Patients with Mucopolysaccharidosis type IV", Mol Genet Metab. 2018
3. Krzysztof Szklanny et al., " Voice alterations in patients with Morquio A syndrome", J Appl Genet. 2018

Βιβλιογραφία (Σύνδρομο Maroteaux-Lamy)

1. Hansjörg Dilger et al., " Illness Perception and Clinical Treatment Experiences in Patients with M. Maroteaux-Lamy (Mucopolysaccharidosis Type VI) and a Turkish Migration Background in Germany" , PLoS One. 2013
2. Mehmet Umut Akyol et al., " Recommendations for the management of MPS VI: systematic evidence- and consensus-based guidance" , Orphanet J Rare Dis. 2019

Βιβλιογραφία (Σύνδρομο Kabuki)

1. <https://www.mun-h-center.se/en/research-and-facts/rare-diseases/kabuki-syndrome/>
2. Natália Silva-Andrade et al., " Orofacial features and medical profile of eight individuals with Kabuki syndrome" Med Oral Patol Oral Cir Bucal. 2019 Sep; 24(5):e630–e635

Βιβλιογραφία (Σύνδρομο Kallmann)

1. Maria I. Stamou and Neoklis A. Georgopoulos " Kallmann syndrome: phenotype and genotype of hypogonadotropic hypogonadism" Metabolism. Authormanuscript; available in PMC 2018 Sep 1.

Βιβλιογραφία (Σύνδρομο Patau)

1. Harry Pachajoa and Luis Enrique Meza Escobar " Mosaic trisomy 13 and a sacral appendage" BMJ Case Rep. 2013
2. Fulesh Kunwar et al. " Constitutional Mosaic Trisomy 13 in Two Germ Cell Layers is Different from Patau Syndrome? A Case Report" J Clin Diagn Res. 2016 Mar; 10(3): GD03–GD05.

Βιβλιογραφία (Σύνδρομο εύθραστου Χ χρωμοσώματος)

1. <https://www.mun-h-center.se/en/research-and-facts/rare-diseases/fragile-x-syndrome/>
2. Elizabeth Barnes et al. Phonological Accuracy and Intelligibility in Connected Speech of Boys with Fragile X Syndrome or Down Syndrome. J Speech Lang Hear Res. 2009 Aug; 52(4):1048–1061.
3. Bruno Estigarribia et al. Expressive morphosyntax in boys with Fragile X syndrome with and without autism spectrum disorder. Int J Lang Commun Disord. 2011 Mar-Apr; 46(2):216–230.
4. Abigail L. Hogan-Brown et al. An Investigation of Narrative Ability in Boys with Autism and Fragile X Syndrome. Am J Intellect Dev Disabil. 2013 Mar; 118(2):77–94.
5. Wilmar Saldarriaga et al. Fragile X syndrome. Colomb Med (Cali). 2014 Oct-Dec; 45(4):190–198.