



**ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ
ΠΑΤΡΩΝ**
UNIVERSITY OF PATRAS

**ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΑΠΟΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ ΥΓΕΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ**

**ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN ΚΑΙ Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ
ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ**

ΦΟΙΤΗΤΡΙΕΣ:

**ΔΑΜΒΑΚΕΡΑΚΗ ΣΟΦΙΑ
ΠΑΝΑΓΙΩΤΟΠΟΥΛΟΥ ΠΑΝΑΓΙΩΤΑ
ΕΥΤΥΧΙΟΥ ΝΙΚΟΛΕΤΑ**

ΕΠΟΠΤΕΥΟΥΣΑ: Δρ Αντιγόνη-Μαρία Μιχαλοπούλου

ΠΑΤΡΑ 2021

Περιεχόμενα

Περίληψη	6
Abstract	7
Εισαγωγή	8
1. Σύνδρομο Down.....	10
1.1. Αιτιολογία	10
1.2. Επιδημιολογία	10
1.3. Παθοφυσιολογία.....	12
1.3.1. Γενετική του συνδρόμου Down.....	12
1.3.2. Επιδράσεις δΟΣολογίας γονιδίων.....	14
1.3.3. Διαταραχή της ομοιόστασης από γενετικές επιδράσεις στη ρύθμιση της μεταγραφής.....	15
1.4. Διάγνωση, έλεγχος και πρόληψη	19
1.4.1. Προγεννητικός έλεγχος	19
1.4.2. Μεταγεννητικός έλεγχος	22
1.5. Κλινικά χαρακτηριστικά	22
1.5.1. Συγγενή καρδιακά ελαττώματα	23
1.5.2. Ανωμαλίες του γαστρεντερικού συστήματος.....	24
1.5.3. Αιματολογικές Διαταραχές.....	24
1.5.4. Νευρολογικές διαταραχές.....	25
1.5.5. Ενδοκρινολογικές Διαταραχές.....	27
1.5.6. Μυοσκελετικές διαταραχές	28
1.5.7. Διαθλαστικά σφάλματα και οπτικές ανωμαλίες.....	28
1.5.8. Ωτορινολαρυγγολογικές διαταραχές	28
1.6. Αξιολόγηση	29
1.7. Θεραπεία	30
1.7.1. Περιγεννητική διαχείριση.....	31

1.7.2. Συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες	32
1.7.3. Άπνοια ύπνου.....	32
1.7.4. Δυσλειτουργία του θυρεοειδούς.....	33
1.7.5. Νόσος Αλτσχάιμερ	33
1.7.6. Επιληψία.....	34
1.7.7. Ακοή και όραση.....	35
1.7.8. Ατλαντοαξονική αστάθεια.....	35
1.7.9. Ψυχική υγεία.....	35
1.7.10. Νευροανάπτυξη	36
1.7.11. Προγεννητική θεραπεία για τη βελτίωση της νευρογνώσιας.....	37
1.7.12. Ανοσολογικά και αιματολογικά συστήματα	38
1.8. Πρόγνωση	39
2. Ανάγκες φροντίδας – Ο ρόλος της οικογένειας.....	40
2.1. Ο ρόλος των ψυχοκοινωνικών παραγόντων στη φροντίδα ενός παιδιού με σύνδρομο Down	41
2.1.1. Αντιμετώπιση και ευημερία	41
2.1.2. Ανθεκτικότητα και ευεξία	44
2.1.3. Αισιοδοξία και Ευημερία	44
2.1.4. Ατομικές διαφορές στους φροντιστές παιδιών με σύνδρομο Down	46
2.1.5. Στέρηση σε φροντιστές παιδιών με σύνδρομο Down	47
2.2. Το «πλεονέκτημα του συνδρόμου Down»	48
2.3. Φροντιστές παιδιών με σύνδρομο Down	49
2.4. Ο ρόλος των φροντιστών	51
2.4.1. Προσαρμογή.....	51
2.5. Παράγοντες που επηρεάζουν την προσαρμογή σε οικογένειες παιδιών με σύνδρομο Down	54
2.5.1. Οικογενειακές απαιτήσεις	54
2.5.2. Οικογενειακή εκτίμηση	55

2.5.3. Οικογενειακοί πόροι	55
2.5.4. Επίλυση και αντιμετώπιση οικογενειακών προβλημάτων	56
3. Στίγμα	57
3.1. Είδη στίγματος	57
3.1.1. Δημόσιο στίγμα	57
3.1.2. Στίγμα του εαυτού	61
3.1.3. Στίγμα ευγένειας.....	62
3.2. Στίγμα διανοητικών αναπηριών	62
3.3. Πρώτες εντυπώσεις και κρίσεις εμφάνισης.....	65
3.4. Στίγμα του συνδρόμου Down	66
3.5. Παράγοντες που επηρεάζουν τις αντιλήψεις των άλλων για τα άτομα με σύνδρομο Down	70
3.6. Γνώσεις και στάσεις απέναντι στο σύνδρομο Down	71
3.6.1. Γνώσεις του κοινού για το σύνδρομο Down	71
3.6.2. Οι στάσεις του κοινού για το σύνδρομο Down	72
3.6.3. Γνώσεις και στάσεις μεταξύ επαγγελματιών υγείας για το σύνδρομο Down	73
3.7. Διακρίσεις και άλλα εμπόδια στην πρόσβαση στην υγειονομική περίθαλψη: προοπτικές ασθενών με σύνδρομο Down και των φροντιστών τους.....	74
4. Ο ρόλος του νοσηλευτή στην παροχή φροντίδας ατόμων με σύνδρομο Down	76
4.1. Πολυπλοκότητα παροχής φροντίδας σε άτομα με σύνδρομο Down	76
4.2. Ελλιπής εκπαίδευση νοσηλευτών	77
4.3. Ασάφεια ρόλων	79
4.4. Χώροι Πρακτικής.....	80
4.5. Ισορροπία αντικρουόμενων ρόλων και μοντέλων υγειονομικής περίθαλψης ..	81
4.6. Κατανομή φόρτου εργασίας και οξύτητα	82
4.7. Μισθός.....	83
4.8. Επιπτώσεις στην πρακτική	84

4.9. Ρόλος νοσηλευτή στη φροντίδα ατόμων με σύνδρομο Down	85
4.10. Νοσηλευτικό πλάνο φροντίδας για ασθενή με σύνδρομο Down βασισμένο σε σενάρια.....	89
4.10.1. Ασθενής με σύνδρομο Down με χαμηλό βάρος.....	89
4.10.2. Ασθενής με σύνδρομο Down κοινωνικά απομονωμένος.....	92
Βιβλιογραφία	94

Περίληψη

Το σύνδρομο Down είναι η παρουσία ολόκληρου ή μέρους του τρίτου αντιγράφου του χρωμοσώματος 21 του Homo sapiens (HSA21). Ο φαινότυπος του συνδρόμου Down περιλαμβάνει εκδηλώσεις που επηρεάζουν πολλαπλά σωματικά συστήματα, ιδίως το μυοσκελετικό, το νευρολογικό και το καρδιαγγειακό σύστημα. Η διαχείριση των διάφορων συμπτωμάτων και η ποιότητα ζωής των ατόμων με σύνδρομο Down έχουν βελτιωθεί. Σημαντικό ρόλο στη φροντίδα των ατόμων με σύνδρομο Down παίζει η οικογένεια και το ευρύτερο οικογενειακό περιβάλλον, γιατί το μεγαλύτερο χρονικό διάστημα τα άτομα με σύνδρομο Down είναι στην κοινότητα και όχι στο νοσοκομείο. Λόγω της διαφορετικότητας των ατόμων με σύνδρομο Down, τόσο το κοινό όσο και οι επαγγελματίες υγείας τους περιθωριοποιούν. Οι επαγγελματίες υγείας υποστηρίζουν ότι έχουν έλλειμμα γνώσης όσον αφορά την παροχή φροντίδας των ατόμων με σύνδρομο Down και συχνά δεν δίνουν την πρέπουσα σημασία.

Η νοσηλευτική στον τομέα της διανοητικής και αναπτυξιακής αναπηρίας έχει εξελιχθεί την τελευταία δεκαετία. Τα άτομα με σύνδρομο Down δεν λαμβάνουν συχνά την απαραίτητη υγειονομική περίθαλψη, με την ασάφεια ρόλων μεταξύ των επαγγελματιών υγείας να εντείνει αυτό το φαινόμενο. Τα άτομα με σύνδρομο Down μπορεί να έχουν εναλλακτικές μεθόδους επικοινωνίας που μπορούν να εμποδίσουν τον εντοπισμό θεμάτων που σχετίζονται με την υγεία. Οι προκλητικές συμπεριφορές, οι πολλαπλοί χώροι υγειονομικής περίθαλψης και ο αυξημένος χρόνος για την ολοκλήρωση των αξιολογήσεων συμβάλλουν στη δυσκολία παροχής φροντίδας.

Οι νοσηλευτικές διαγνώσεις που περιγράφονται είναι η ανισορροπημένη διατροφή μικρότερη από τις απαιτήσεις του σώματος που σχετίζεται με τη δυσκολία σίτισης λόγω της μακρινής και υψηλής υπερώας γλώσσας, ο κίνδυνος τραυματισμού που σχετίζεται με μειωμένη ικανότητα ακοής, η αναποτελεσματική αντιμετώπιση της οικογένειας που σχετίζεται με οικονομικούς παράγοντες που απαιτούνται για τη συντήρηση, η έλλειψη κοινωνικής αλληλεπίδρασης που σχετίζεται με σωματικούς και ψυχικούς περιορισμούς και το έλλειμμα γνώσης (γονείς) που σχετίζεται με τη φροντίδα των παιδιών με σύνδρομο Down.

Λέξεις κλειδιά: σύνδρομο Down, νοσηλευτές, οικογένεια, νοσηλευτική διάγνωση, υγειονομική περίθαλψη

Abstract

Down syndrome is the presence of all or part of the third copy of Homo sapiens chromosome 21 (HSA21). Down syndrome phenotype includes manifestations that affect multiple body systems, especially the musculoskeletal, neurological and cardiovascular systems. The management of various symptoms and the quality of life of people with Down syndrome have improved. The family and the wider family environment play an important role in the care of people with Down syndrome, because most of the time people with Down syndrome are in the community and not in the hospital. Due to the diversity of people with Down syndrome, both the public and healthcare professionals marginalize them. Health professionals claim that they lack knowledge about providing care for people with Down syndrome and often do not give due importance.

Nursing in the field of mental and developmental disability has evolved over the last decade. People with Down syndrome often do not receive the necessary health care, with role ambiguity among health professionals exacerbating this phenomenon. People with Down syndrome may have alternative communication methods that can prevent them from identifying health-related issues. Provocative behaviors, multiple health care settings, and increased time to complete evaluations contribute to the difficulty of providing care.

The nursing diagnoses described are an unbalanced diet less than the body requirements associated with difficulty feeding due to distant and high palate, the risk of injury associated with hearing loss, ineffective family management associated with financial factors are required for maintenance, the lack of social interaction associated with physical and mental disabilities, and the lack of knowledge (parents) associated with caring for children with Down syndrome.

Keywords: Down syndrome, nurses, family, nursing diagnosis, healthcare

Εισαγωγή

Το σύνδρομο Down περιγράφηκε για πρώτη φορά από τον Άγγλο ιατρό John Langdon Down το 1866, αλλά η σχέση του με το χρωμόσωμα 21 καθιερώθηκε σχεδόν 100 χρόνια αργότερα από τον Δρ Jerome Lejeune στο Παρίσι. Είναι η παρουσία ολόκληρου ή μέρους του τρίτου αντιγράφου του χρωμοσώματος 21 του Homo sapiens (HSA21) που προκαλεί το σύνδρομο Down, την πιο κοινή χρωμοσωμική ανωμαλία που συμβαίνει στους ανθρώπους. (Holmes, 2014).

Ο φαινότυπος του συνδρόμου Down περιλαμβάνει εκδηλώσεις που επηρεάζουν πολλαπλά σωματικά συστήματα, ιδίως το μυοσκελετικό, το νευρολογικό και το καρδιαγγειακό σύστημα. Τα άτομα με σύνδρομο Down έχουν συνήθως μικρό ανάστημα, υποτονία των μυών, ατλαντοαξονική αστάθεια, μειωμένη νευρωνική πυκνότητα, υποπλασία παρεγκεφαλίδας, διανοητική αναπηρία και συγγενή καρδιακά ελαττώματα, ιδιαίτερα κολποκοιλιακά διαφραγματικά ελαττώματα. Τα άτομα με σύνδρομο Down είναι επίσης περισσότερο πιθανό να αναπτύξουν ορισμένες καταστάσεις υγείας, συμπεριλαμβανομένων του υποθυρεοειδισμού, αυτοάνοσων νοσημάτων, αποφρακτική άπνοια ύπνου, επιληψία, προβλήματα ακοής και όρασης, αιματολογικές διαταραχές (συμπεριλαμβανομένης της λευχαιμίας), υποτροπιάζουσες λοιμώξεις, αγγώδεις διαταραχές και πρόωμη έναρξη Αλτσχάιμερ. Άλλες καταστάσεις, όπως οι περισσότεροι συμπαγείς τύποι όγκων, παρουσιάζουν αντίστροφη συννοσηρότητα και φαίνεται να είναι λιγότερο συχνόί σε άτομα με σύνδρομο Down παρά στο γενικό πληθυσμό (Hasle et al., 2000).

Η ανακάλυψη μιας σύνδεσης μεταξύ ενός υπεράριθμου χρωμοσώματος 21 και του φαινότυπου του συνδρόμου Down αναφέρθηκε για πρώτη φορά το 1959 και αποτέλεσε σημαντικό ορόσημο για την ανάπτυξη της γενετικής ιατρικής. Μοντέλα ποντικών για τη μελέτη του συνδρόμου Down αναπτύχθηκαν για πρώτη φορά το 1990 και η πλήρης αλληλουχία νουκλεοτιδίων του μακρού βραχίονα του HSA21 δημοσιεύτηκε το 2000 από μια πολυεθνική κοινοπραξία ερευνητών. Τα επόμενα 19 χρόνια σημειώθηκε σημαντική πρόοδος στην κατανόηση της μοριακής παθοφυσιολογίας των διαφορετικών φαινοτυπικών εκδηλώσεων του συνδρόμου Down, το οποίο σήμερα θεωρείται μία διαταραχή της δυσλειτουργίας της γονιδιακής έκφρασης. Επιπλέον, έχουν εισαχθεί ευρέως χρησιμοποιούμενες μέθοδοι προσυμπτωματικού ελέγχου για τον προγεννητικό εντοπισμό των ατόμων με σύνδρομο

Down. Η διαχείριση των διάφορων συμπτωμάτων και η ποιότητα ζωής των ατόμων με σύνδρομο Down έχουν βελτιωθεί. Ωστόσο, παραμένουν τεράστιες προκλήσεις, συμπεριλαμβανομένης της κατανόησης του ακριβούς βιολογικού μηχανισμού κάθε φαινοτυπικού στοιχείου του συνδρόμου, της θεραπείας / διαχείρισης των διαφόρων συμπτωμάτων, συμπεριλαμβανομένων της γνωστικής δυσλειτουργίας και της ενσωμάτωσης των ατόμων με σύνδρομο Down στην κοινωνία σε διαφορετικά μέρη του κόσμου (Herault et al., 2017).

1. Σύνδρομο Down

1.1. Αιτιολογία

Η πλειοψηφία των ασθενών με σύνδρομο Down έχουν ένα επιπλέον αντίγραφο του χρωμοσώματος 21. Υπάρχουν διαφορετικές υποθέσεις που σχετίζονται με τη γενετική βάση του συνδρόμου Down και τη συσχέτιση διαφορετικών γονότυπων με τους φαινότυπους. Μεταξύ αυτών είναι η ανισορροπία δοσολογίας γονιδίου στην οποία υπάρχει αυξημένη δοσολογία ή αριθμός γονιδίων του Hsa21, που έχει ως αποτέλεσμα αυξημένη γονιδιακή επέκταση. Περιλαμβάνει περαιτέρω τη δυνατότητα συσχέτισης διαφορετικών γονιδίων με διαφορετικούς φαινότυπους του συνδρόμου Down. Η άλλη δημοφιλής υπόθεση είναι η ενισχυμένη υπόθεση αστάθειας ανάπτυξης, σύμφωνα με την οποία η γενετική ανισορροπία δημιουργείται από έναν αριθμό τρισωμικών γονιδίων και έχει ως αποτέλεσμα μεγαλύτερο αντίκτυπο στην έκφραση και τη ρύθμιση πολλών γονιδίων (Antonarakis et al., 2004).

Η υπόθεση της κρίσιμης περιοχής είναι επίσης πολύ γνωστή. Οι κρίσιμες περιοχές του συνδρόμου Down (DSCR) είναι λίγες χρωμοσωμικές περιοχές που σχετίζονται με μερική τρισωμία για το Has21. Το DSCR στις 21q21.22 είναι υπεύθυνο για πολλά κλινικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Down (Antonarakis et al., 2004). Μετά από ενδελεχή μελέτη διαφόρων αναλύσεων, κατέστη σαφές ότι ένα γονίδιο κρίσιμης περιοχής δεν μπορεί να προκαλέσει όλα τα φαινοτυπικά χαρακτηριστικά που σχετίζονται με την τρισωμία 21. Μάλλον είναι πιο προφανές ότι πολλαπλές κρίσιμες περιοχές ή κρίσιμα γονίδια έχουν ρόλο παίζει σε αυτό το φαινόμενο (Holland et al., 2000).

1.2. Επιδημιολογία

Ο επιπολασμός του συνδρόμου Down κατά τη διάρκεια της ζωής αυξάνεται σημαντικά καθώς ο παγκόσμιος πληθυσμός αυξάνεται. Για παράδειγμα, στις ΗΠΑ, ο επιπολασμός του πληθυσμού με σύνδρομο Down αυξήθηκε από περίπου 50.000 άτομα το 1950 (3,3 ανά 10.000 άτομα) σε περίπου 212.000 άτομα το 2013 (6,7 ανά 10.000 άτομα), κυρίως λόγω βελτιώσεων στην επιβίωση ατόμων παιδικής ηλικίας με σύνδρομο Down. Από το 2015, οι εκτιμήσεις του επιπολασμού του πληθυσμού με σύνδρομο Down έχουν

αναφερθεί για την Ευρώπη (4,9 ανά 10.000 άτομα), για την Ευρώπη χωρίς τις χώρες του πρώην Ανατολικού Μπλοκ (6,0 ανά 10.000 άτομα) και για τις χώρες του πρώην Ανατολικού Μπλοκ (3,3 ανά 10.000 άτομα). Ωστόσο, δεν μπορεί να υπολογιστεί μία ακριβής παγκόσμια εκτίμηση με αξιοπιστία μέχρι να δημιουργηθούν περισσότερα μητρώα γεννήσεων εντός των χωρών και να υπάρχουν περισσότερα δεδομένα για την ιστορική και τρέχουσα επιβίωση ατόμων με σύνδρομο Down σε διάφορα μέρη του κόσμου (De Graaf et al., 2017).

Το σύνδρομο Down εμφανίζεται σε όλους τους πληθυσμούς, αλλά διαφορές στην ηλικία της μητέρας κατά τη σύλληψη μεταξύ χωρών και εθνοτήτων επηρεάζουν τον αριθμό των ζωντανών γεννήσεων. Από το 2013 στις ΗΠΑ, αδημοσίευτα δεδομένα υποδηλώνουν ότι 1 κάθε 779 μωρά που γεννιόνταν είχαν σύνδρομο Down (περίπου 12,8 ανά 10.000 ζωντανές γεννήσεις). Ο επιπολασμός του συνδρόμου Down επηρεάζεται από την ηλικία της μητέρας κατά τη σύλληψη, η οποία ποικίλλει μεταξύ των χωρών και εκτιμάται ότι είναι περίπου 1 στα 365 έμβρυα στις 10 εβδομάδες κύησης (de Graaf et al., 2015). Είναι επίσης γνωστό ότι η συχνότητα των εμβρύων με σύνδρομο Down είναι αρκετά υψηλή τη στιγμή της σύλληψης, αλλά περίπου το 50% έως 75% αυτών των εμβρύων αποβάλλονται κατά τη διάρκεια του τοκετού. Η εμφάνιση άλλης αυτοσωμικής τρισωμίας είναι πολύ πιο συχνή από την τρισωμία 21, αλλά η επιβίωση μετά τον τοκετό είναι πολύ κακή σε σύγκριση με το σύνδρομο Down. Αυτό το υψηλό ποσοστό επιβίωσης ασθενών με τρισωμία 21 πιστεύεται ότι είναι συνάρτηση του μικρού αριθμού γονιδίων στο χρωμόσωμα 21 που ονομάζεται Hsa21, το οποίο είναι το μικρότερο και λιγότερο πυκνό από τα αυτοσώματα (Roper & Reeves, 2006).

Το ποσοστό των αυτόματων αποβολών εκτιμάται στο 32% των περιπτώσεων την 10^η εβδομάδα κύησης και η αναμενόμενη ηλικία γέννησης εκτιμάται στο 25% των περιπτώσεων στις 16 εβδομάδες κύησης. Ο αριθμός των κυήσεων που τερματίζονται επιλεκτικά επηρεάζονται από τη διαθεσιμότητα και την ακρίβεια των εξετάσεων προσυμπτωματικού ελέγχου σε κάθε χώρα, τον αριθμό των ατόμων που επιλέγουν τον προγεννητικό προσυμπτωματικό έλεγχο και ακολούθως προγεννητικό έλεγχο και τις γονικές αποφάσεις μόλις τεθεί η προγεννητική διάγνωση του συνδρόμου Down. Το 2013, εκτιμάται ότι πραγματοποιήθηκαν στις ΗΠΑ 3.400 διακοπές κύησης λόγω συνδρόμου Down, με αποτέλεσμα μείωση του αριθμού των μωρών με σύνδρομο Down που γεννήθηκαν εκείνη τη χρονιά κατά 33%. Συγκριτικά, η εκτιμώμενη ποσοστιαία μείωση ήταν 55% στην Αυστραλία για το 2004 και 54% στην Ευρώπη. Στην Κίνα,

κατά την περίοδο 2003–2011, το ποσοστό διακοπής κύησης για τα έμβρυα με σύνδρομο Down οδήγησε σε μείωση 55% στο συνολικό περιγεννητικό επιπολασμό (Savva et al., 2006).

Μελέτες από την Αγγλία και την Ουαλία (Bissell, 2011), τη Σλοβενία (Tul et al., 2007), την Αυστραλία (Collins et al., 2008) και τις περιοχές EUROCAT (Dolk et al., 2005) έχουν δείξει ότι η αύξηση της ηλικίας της μητέρας αντισταθμίζει το ποσοστό διενέργειας προγεννητικού ελέγχου, με ελαφριά μείωση του επιπολασμού του συνδρόμου Down σε ζωντανές γεννήσεις από τη δεκαετία του 1990 έως τώρα. Στην Ευρώπη, ο επιπολασμός του συνδρόμου Down στις ζωντανές γεννήσεις έχει μειωθεί ελαφρώς από τη δεκαετία του 1990, αν και υπάρχουν σημαντικές διαφορές ανά περιοχές. Στη Νότια Ευρώπη, ο επιπολασμός του συνδρόμου Down στις ζωντανές γεννήσεις μειώθηκε σχεδόν στο μισό την περίοδο 1980–2015. Αντίθετα, στην Ολλανδία, ο επιπολασμός του συνδρόμου Down στις ζωντανές γεννήσεις αυξήθηκε ελαφρώς την περίοδο 1980–2000 αλλά φαίνεται να μειώθηκε ελαφρώς από το 2005. Στις ΗΠΑ, η αύξηση του επιπολασμού του συνδρόμου Down στις ζωντανές γεννήσεις άρχισε τη δεκαετία του 1980 και παρέμεινε σταθερός μετά το 2005 (de Graaf et al., 2015).

1.3. Παθοφυσιολογία

1.3.1. Γενετική του συνδρόμου Down

Μερική ή πλήρης τρισωμία 21 (δηλαδή, η παρουσία μέρους ή πλήρες υπεράριθμο HSA21) είναι η γονιδιωματική αιτία του συνδρόμου Down. Ολική τρισωμία 21 υπάρχει στο 95% των ατόμων με σύνδρομο Down και προκύπτει από σφάλμα στη μητρική μείωση I (περίπου 66%) ή μείωση II (περίπου 21%), στην πατρική μείωση I (περίπου 3%) ή μείωση II (5%) ή στη μίτωση, μετά το σχηματισμό του ζυγώτη (5%). Η μετατόπιση αντιπροσωπεύει την τρισωμία 21 στο περίπου 5% των προσβεβλημένων ατόμων, συνήθως $t(14;21)$ ή $t(21;21)$. Μωσαϊσμός για τρισωμία 21 εμφανίζεται σε περίπου 2% των ατόμων με σύνδρομο Down. Μερική τρισωμία 21 είναι σπάνια και σχετίζεται με μια σειρά από συμπτώματα που ποικίλλουν ανάλογα με το μήκος του μερικού τριπλασιασμού του HSA21 (Morris et al., 2012).

Η πρώτη δημοσιευμένη ακολουθία του HSA21 σχολίασε 225 γονίδια στο χρωμόσωμα 21q. Με αυξημένη γνώση των στοιχείων των κωδικοποιημένων και μη κωδικοποιημένων γονιδίων και των ρυθμιστικών μοτίβων, ο αριθμός των δομών των γονιδίων που έχουν αναγνωρισθεί στο HSA21 έχει αυξηθεί σημαντικά. Η τρέχουσα έκδοση του GENCODE/ENSEMBL απαριθμεί 233 γονίδια κωδικοποίησης πρωτεϊνών, 423 γονίδια που δεν κωδικοποιούν πρωτεΐνες (69 μικρά, 330 μακριά και 24 διάφορα μη κωδικοποιημένα γονίδια) και 188 ψευδογόνα. Σημειωτέον, το 48% του HSA21 δεν έχει αναλυθεί, η πλειοψηφία των οποίων περιέχει επαναλαμβανόμενα στοιχεία (όπως είναι η περίπτωση για όλα τα ανθρώπινα χρωμοσώματα) (Gurta et al., 2016).

Η κατανόηση της γενετικής αιτιολογίας της αυξημένης ευαισθησίας των ατόμων με σύνδρομο Down σε πολλαπλές εκδηλώσεις ή καταστάσεις που σχετίζονται με τον φαινότυπο σύνδρομο Down είναι μια τεράστια πρόκληση. Συνδυάζοντας τη δυσκολία προσδιορισμού των συγκεκριμένων γενετικών και άλλων επιδράσεων της τρισωμίας 21, μελέτες του συνδρόμου Down σε ανθρώπους περιορίζονται σε αυτές τις έννοιες που επιβιώνουν στο όριο. Για παράδειγμα, στο 30-40% των κήσεων με επιβεβαιωμένη προγεννητική διάγνωση συνδρόμου Down συμβαίνει αυθόρμητη αποβολή στις 9-14 εβδομάδες (Savva et al., 2006).

Δύο βασικές υποθέσεις έχουν προταθεί για την εξήγηση των βιολογικών διαταραχών που αποτελούν τη βάση των φαινοτυπικών εκδηλώσεων του συνδρόμου Down. Η πρώτη αφορά την επίδραση μίας συγκεκριμένης γενετικής δοσολογίας HSA21, η οποία περιλαμβάνει τόσο τις άμεσες επιδράσεις της υπερέκφρασης των γονιδίων HSA21 όσο και τις συνέπειες αυτής της υπερέκφρασης. Η δεύτερη αφορά την αναπτυξιακή αστάθεια, στην οποία η μη ειδική διαταραχή της γονιδιακής έκφρασης από ένα έξτρα HSA21 έχει ως αποτέλεσμα τη διαταραχή της συνολικής βιολογικής ομοιόστασης. Είναι πιθανό ότι η αιτιολογία των φαινοτύπων που σχετίζονται με το σύνδρομο Down περιλαμβάνει και τους δύο προτεινόμενους μηχανισμούς. Μονοκυτταρικές αναλύσεις μεταγραφής στην τρισωμία 21 και άλλες τρισωμίες έχουν υποδείξει το φαινόμενο δοσολογίας γονιδίου για τρισωμικά γονίδια με χαμηλό μέσο όρο έκφρασης που οφείλεται κυρίως στο υψηλότερο κλάσμα τρισωμικών κυττάρων που εκφράζουν αυτά τα γονίδια. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα αναμενόμενη κατά 1,5 φορές υψηλότερη μέση έκφραση τρισωμικών γονιδίων στους διάφορους ιστούς των ατόμων με τρισωμία 21 (Stamoulis et al., 2019).

1.3.2. Επιδράσεις δοσολογίας γονιδίων

Το απλούστερο αποτέλεσμα της τρισωμίας HSA21 είναι το άμεσο αποτέλεσμα μιας αυξημένης δοσολογίας ενός μόνο γονιδίου HSA21. Για παράδειγμα, αυξημένη δοσολογία APP, ένα γονίδιο HSA21 που κωδικοποιεί την πρόδρομη πρωτεΐνη αμυλοειδούς (APP), αυξάνει την ευαισθησία στην πρόωμη έναρξη της νόσου σε άτομα με σύνδρομο Down. Η επιστροφή του αντιγράφου App σε δύο αντίγραφα σε μοντέλο ποντικίου με τρισωμία 21 (Ts65Dn) ανακουφίζει ορισμένες αλλά όχι όλα τα αποτελέσματα της δοσολογίας της APP (Salehi et al., 2006).

Για τον καθορισμό των άμεσων και έμμεσων συνεπειών της αυξημένης δόσης των γονιδίων, πολλές μελέτες έχουν χαρακτηρίσει το προφίλ έκφρασης των γονιδίων HSA21 και την επίδραση της υπερέκφρασης αυτών των γονιδίων στο υπόλοιπο γονιδίωμα. Μεταξύ αυτών των μελετών προκύπτουν κοινά ευρήματα. Πρώτον, η έκφραση των περισσότερων αλλά όχι όλων των γονιδίων HSA21 έχει αυξηθεί. Θα είναι σημαντικό να εντοπιστούν οι μηχανισμοί που βρίσκονται κάτω από αυτά τα ασυμβίβαστα επίπεδα έκφρασης, που μπορεί να περιλαμβάνει αρνητική ανατροφοδότηση, αντιστάθμιση δοσολογίας και επιγενετικές αλλοιώσεις. Δεύτερον, σε πολλά άτομα με σύνδρομο Down, αλλάζει επίσης και η έκφραση ορισμένων γονιδίων μη-HSA21, γεγονός που υποδηλώνει ότι η τρισωμία 21 οδηγεί σε διαταραχή των δικτύων μεταγραφής και σηματοδότησης. Μια μετα-ανάλυση συνέκρινε την έκφραση του προφίλ τρισωμίας 21 με ευπλοειδή δείγματα από διάφορους ανθρώπινους ιστούς (όπως ο εγκέφαλος και ο θύμος αδένας) ή κύτταρα (όπως λεμφοβλαστοειδείς κυτταρικές γραμμές (LCL), κύτταρα αίματος, ινοβλάστες και επαγόμενα πολυδύναμα βλαστοκύτταρα (iPSCs)). Αυτή η ανάλυση διαπίστωσε ότι η τρισωμία 21: η αναλογία της ευπλοειδούς έκφρασης ήταν συνήθως κοντά στο 3:2 για τα γονίδια και κοντά στο 1:1 για τα γονίδια που δεν επηρεάζονται. Αυτά τα δεδομένα είναι συνεπή με την υπόθεση ότι η υπερρύθμιση των δραστικών γονιδίων (δηλαδή αυτά που ενισχύουν ή καταστέλλουν τη γονιδιακή έκφραση) στο HSA21 οδηγεί σε παρόμοιες αλλαγές στην έκφραση των σχετικών γονιδίων, με αποτέλεσμα την τροποποιημένη αναλογία 3: 2 ή 2: 3 για αυτά τα γονίδια. Υπάρχουν εξαιρέσεις σε αυτό το μοτίβο, με πιο ακραίες αναλογίες που μπορεί να προκύψουν από αλληλεπιδράσεις γονιδίου -γονιδίου ή άλλους τύπους αλυσιδωτών εφέ που ενισχύουν τα επίπεδα τελικής έκφρασης. Για παράδειγμα, το JAKMIP3 είναι πολύ υπερρυθμισμένο (αναλογία 256,13: 1) στον χάρτη μεταγραφής

του θύμου, λαμβάνοντας υπόψη ότι το BEX5 είναι πολύ υπορυθμισμένο (αναλογία 0,07:1) στο μεταγραφικό χάρτη του εγκεφάλου (Pelleri et al., 2018).

Τέλος, όπως ήταν αναμενόμενο, τα πρότυπα έκφρασης και των γονιδίων HSA21 και των γονιδίων μη HSA21 στα κύτταρα τρισωμίας 21 διαφέρουν ανάλογα με τον υπό εξέταση ιστό. Για παράδειγμα, η απόκριση ιντερφερόνης είναι υψηλά ρυθμισμένη στην τρισωμία 21 στους ινοβλάστες και σε LCL, πιθανότατα λόγω της αυξημένης έκφρασης τεσσάρων γονιδίων του υποδοχέα ιντερφερόνης (IFNAR1, IFNAR2, INGR2 και IL10RB) που βρίσκονται στο HSA21. Αυξημένη απόκριση ιντερφερόνης ήταν επίσης παρούσα σε iPSC που δημιουργήθηκαν από την τρισωμία 21 σε ινοβλάστες αλλά όχι σε νευρωνικές καλλιέργειες που προέρχονται από αυτά τα iPSCs (Gonzales et al., 2017).

1.3.3. Διαταραχή της ομοιόστασης από γενετικές επιδράσεις στη ρύθμιση της μεταγραφής

Η τρισωμία 21 μπορεί επίσης να επηρεάσει την καθολική μεταγραφή, είτε άμεσα εάν ένα γονίδιο HSA21 λειτουργεί στη ρύθμιση της μεταγραφής ή έμμεσα ως υποπροϊόν του πρόσθετου γενετικού υλικού (Do et al., 2017; Letourneau et al., 2014). Για παράδειγμα, τουλάχιστον τρία γονίδια HSA21 κωδικοποιούν πρωτεΐνες που εμπλέκονται στη ρύθμιση της μεταγραφής: ADARB1 (μία από τις δύο πρωτεΐνες που εμπλέκονται στην επεξεργασία του RNA για τη μετατροπή της αδενοσίνης σε ινοσίνη), ο παράγοντας μίτωσης U2AF1 και η DYRK1A, μια κινάση διπλής ειδικότητας που φωσφορυλιώνεται σε παράγοντες μίτωσης (Gonzales et al., 2017).

Η πιθανότητα αυξημένου γενετικού υλικού που θα μπορούσε να οδηγήσει σε τροποποιημένη γονιδιωματική έκφραση γονιδίου προτάθηκε με βάση την παρατήρηση ότι τα γονίδια των οποίων η έκφραση μεταβάλλεται με παρόμοιο τρόπο (δηλαδή, υπερρυθμίζεται ή υπορυθμίζεται) ομαδοποιούνται σε περιοχές που ονομάζονται περιοχές έκφρασης δυσρύθμισης των γονιδίων (GEDDs) σε τρισωμικούς iPSCs και ινοβλάστες. Ωστόσο, άλλες μελέτες δεν βρήκαν στοιχεία για την ύπαρξη GEDDs στα κύτταρα με τρισωμία 21 (Letourneau et al., 2014).

Μελέτες οργάνωσης πυρηνικού γονιδιώματος χρησιμοποιώντας τρισδιάστατο φθορισμό in situ υβριδισμό (3D-FISH) έχουν δείξει ότι τα χρωμοσώματα εντοπίζονται

κατά προτίμηση σε διακριτές περιοχές μέσα στον πυρήνα, που ονομάζονται εδάφη χρωμοσωμάτων. Η ομοιότητα στα τρισωμικά κύτταρα μπορεί να διαταραχθεί από την αλλοίωση των χρωμοσωμικών περιοχών. Μελέτες έχουν διαπιστώσει ότι ένα επιπλέον HSA21 δεν αλλάζει τη συνολική οργάνωση των χρωμοσωμικών εδαφών στον πυρήνα, αλλά αλλάζει τη συμπύκνωση χρωμοσωμάτων και μετατοπίζει άλλες περιοχές χρωμοσωμάτων από τη συνήθη πυρηνική τους θέση (Umlauf & Mourad, 2019).

Η τρισωμία 21 αλλάζει επίσης τα τοπικά ή/και ολικά μοτίβα μεθυλίωσης, αν και οι αλλαγές μεθυλίωσης κατανέμονται ομοιόμορφα σε όλα τα χρωμοσώματα (Do et al., 2017). Ένα παρατηρούμενο πρότυπο είναι μια συνολική μεροληψία προς την υπερμεθυλίωση σε κύτταρα με σύνδρομο Down σε σύγκριση με ευπλοειδή κύτταρα, ιδιαίτερα σε δείγματα εγκεφάλου (Mendioroz et al., 2015). Επιπλέον, η διαφορική μεθυλίωση στα κύτταρα τρισωμίας 21 φαίνεται να εντοπίζεται σε διακριτές ρυθμιστικές περιοχές μεμονωμένων γονιδίων και όχι σε περιοχές που μοιάζουν με τομείς. Μία μετα-ανάλυση εντόπισε ένα μικρό σύνολο γονιδίων για τα οποία τα πρότυπα μεθυλίωσης ήταν διαφορετικά μεταξύ της τρισωμίας 21 και των ευπλοειδών κυττάρων σε όλους τους ιστούς που εξετάστηκαν, υποδηλώνοντας ότι αυτές οι αλλαγές στα πρότυπα αλλοίωσης της μεθυλίωσης καθιερώνονται νωρίς στην ανάπτυξη και επιμένουν σε πολλούς τύπους ιστών στο σύνδρομο Down (Do et al., 2017).

Δύο μηχανισμοί έχουν προταθεί για τα τροποποιημένα πρότυπα μεθυλίωσης στην τρισωμία 21. Πρώτον, ορισμένα γονίδια με τρισωμία 21 μπορεί να λειτουργήσουν απευθείας σε οδούς μεθυλίωσης, συμπεριλαμβανομένου του SLC19A1, FTCD, GART, CBS, PRMT2, N6AMT1, MIS18A και DNMT3L. Τα SLC19A1, FTCD, GART και CBS έχουν όλα ένα ρόλο στο μονοπάτι του μεταβολισμού του άνθρακα, το οποίο είναι η μεθυλίωση του DNA. Το PRMT2 κωδικοποιεί την πρωτεΐνη μεθυλτρανσφεράση αργινίνης με πολλαπλούς στόχους, συμπεριλαμβανομένων των ιστόνων. Το N6AMT1 κωδικοποιεί μια μεθυλτρανσφεράση που είναι υπεύθυνη για τη μεθυλίωση DNA N6-αδενοσίνης. Η πρωτεΐνη που κωδικοποιείται από το MIS18A εμπλέκεται στη διατήρηση της ετεροχρωματικής κατάστασης των κεντρομερών από τη στρατολόγηση των μεθυλτρανσφερασών DNA DNMT3A και DNMT3B, καταστέλλοντας έτσι την παραγωγή μη κωδικοποιημένων μεταγραφών από κεντρομερείς επαναλήψεις. Το DNMT3L αλληλοεπιδρά επίσης με τα DNMT3A και DNMT3B και ενισχύει τη *de novo* δραστηριότητα της μεθυλίωσης, αλλά στερείται της ίδιας της δραστηριότητας DNA μεθυλτρανσφεράσης. Το DNMT3L υπερεκφράζεται σε νευρογενετικά στοιχεία του

συνδρόμου Down, γεγονός που οδηγεί στην αυξημένη έκφραση των APP και PSD95 στη διαφοροποίηση των νευρώνων. Αυτά τα παραδείγματα απεικονίζουν τους διάφορους μηχανισμούς με τους οποίους η υπερέκφραση των γονιδίων με τρισωμία 21 μπορεί να οδηγήσουν σε διαγονιδιακές αλλαγές στο σύνδρομο Down (Veland et al., 2019).

Ο δεύτερος προτεινόμενος μηχανισμός είναι ότι η διαφορική μεθυλίωση είναι αποτέλεσμα αλλαγής του παράγοντα μεταγραφής των θέσεων δέσμευσης. Για παράδειγμα, το RUNX1, ένας παράγοντας μεταγραφής που κωδικοποιείται με HSA21, υπερεκφράζεται στα τρισωμικά 21 T λεμφοκύτταρα και οι διαφοροποιημένες μεθυλιωμένες θέσεις στα κύτταρα τρισωμίας 21 είναι εμπλουτισμένες για το μοτίβο δέσμευσης RUNX1. Έτσι, η υψηλότερη πληρότητα των θέσεων δέσμευσης RUNX1 στα κύτταρα τρισωμίας 21 επηρεάζει την μεθυλίωση CpG σε αυτές τις θέσεις. Πρόσθετη υποστήριξη για αυτή την υπόθεση προέρχεται από την παρατήρηση ότι αρκετοί τύποι μοτίβων αλληλουχίας, συμπεριλαμβανομένης της θέσης σύνδεσης για CTCF (μονωτική πρωτεΐνη που εμποδίζει την αλληλεπίδραση μεταξύ ενισχυτών και προωθητών), εμπλουτίζονται σε τόπους με διαφοροποιημένη μεθυλίωση σε όλους τους ιστούς με τρισωμία 21 που εξετάστηκαν. Επειδή η σύνδεση του CTCF με την τοποθεσία αναγνώρισης είναι ευαίσθητη στη μεθυλίωση, το μοτίβο πληρότητας του CTCF μπορεί να επηρεαστεί ιδιαίτερα από επιγενετικές διαταραχές που σχετίζονται με το σύνδρομο Down, οι οποίες μπορεί να προκύψουν σε τροποποιημένη τρισδιάστατη διαμόρφωση χρωματίνης στον πυρήνα (Mendioroz et al., 2015).

Η αποακετυλίωση και η ακετυλίωση ιστόνης είναι άλλοι επιγενετικοί μηχανισμοί που ενδεχομένως επηρεάζονται από τον τριπλασιασμό ορισμένων γονιδίων με τρισωμία 21. Για παράδειγμα, το DYRK1A, που υπερεκφράζεται στην τρισωμία 21, προάγει την αποακετυλίωση της ιστόνης με φωσφορυλίωση και ενεργοποιεί την αποακετυλίωση του SIRT1. Επιπλέον, το DYRK1A επηρεάζει την αναδιαμόρφωση της χρωματίνης μέσω της αλληλεπίδρασής της με τον κατασταλτικό παράγοντα μεταγραφής REST (επίσης γνωστός ως NRSF), με αποτέλεσμα τη δυσλειτουργία των νευρωνικών γονιδίων που θα μπορούσαν να συμβάλλουν στις νευρικές φαινοτυπικές αλλαγές που σχετίζονται με το σύνδρομο Down (Lepagnol-Bestel et al., 2009).

Αν και τα γονιδιωματικά και μεταγραφικά δεδομένα είναι σημαντικά για την κατανόηση των συνεπειών της τρισωμίας 21 και πώς σχετίζονται με τη διακύμανση

των κλινικών εκδηλώσεων, η ενσωμάτωση με άλλα «όμοια» σύνολα δεδομένων είναι απαραίτητη για να αποκτηθεί μια πλήρη εικόνα των επιδράσεων της τρισωμίας 21. Για παράδειγμα, σε μια πρωτεομική μελέτη χρησιμοποιώντας μια μέθοδο που ανέλυσε ένα μεγάλο κλάσμα πρωτεομικών ινοβλαστών από ένα ζεύγος μονοζυγωτικών διδύμων με σύνδρομο Down, εντοπίστηκαν εκτεταμένες αλλαγές στα επίπεδα των κωδικοποιημένων πρωτεϊνών μεταξύ γονιδίων με τρισωμία 21 και γονίδια χωρίς τρισωμία 21. Σε μεταγραφικά δεδομένα και από τα δύο αυτά δίδυμα (Letourneau et al., 2014), τα σταθερά επίπεδα μεταγραφής συσχετίστηκαν μέτρια με τα επίπεδα πρωτεΐνης. Ωστόσο, οι αναλογίες τρισωμίας 21: ευπλοειδών για την έκφραση γονιδίων και τα επίπεδα πρωτεΐνης συσχετίστηκαν ελάχιστα, με τη συσχέτιση να οφείλεται κυρίως σε ασυμφωνία μεταγραφής και στα επίπεδα πρωτεΐνης για τα ευπλοειδικά γονίδια. Έτσι, η μετα-μεταγραφική ρύθμιση έχει ρόλο στη διαφορική επίδραση της τρισωμίας 21 στα επίπεδα έκφρασης διαφορετικών γονιδίων. Οι αναλύσεις εμπλουτισμού έδειξαν ότι τα επίπεδα πρωτεΐνης τροποποιούνται ουσιαστικά για λειτουργίες που σχετίζονται με τον κυτταρικό κύκλο, την κυτταρική μορφογένεση, το μεταβολισμό λιποπρωτεϊνών και την κυτταρική αναπνοή στα μιτοχόνδρια (Liu et al., 2017).

Δείκτες μιτοχονδριακής δυσλειτουργίας έχουν παρατηρηθεί σε κύτταρα τρισωμίας 21 (για παράδειγμα, ινοβλάστες) και όργανα, συμπεριλαμβανομένης της καρδιάς. Ο μιτοχονδριακός φαινότυπος στο σύνδρομο Down περιλαμβάνει μειωμένη παραγωγή ATP με οξειδωτική φωσφορυλίωση, μειωμένη αναπνευστική ικανότητα, διαταραγμένη παραγωγή δυναμικού μιτοχονδριακής μεμβράνης και μεταβολές στη δομή των μιτοχονδρίων. Αυτές οι τροποποιημένες λειτουργίες έχουν ως αποτέλεσμα διαταραγμένο μεταβολισμό της μιτοχονδριακής ενέργειας και οξειδωτικού στρες, το οποίο με τη σειρά του θα μπορούσε να αυξήσει την ευαισθησία των ατόμων με σύνδρομο Down σε ένα ευρύ φάσμα συνθηκών, συμπεριλαμβανομένης της διανοητικής αναπηρίας και της νόσου Αλτσχάιμερ. Η μοριακή βάση για τη μιτοχονδριακή δυσλειτουργία περιλαμβάνει την ενεργοποίηση των γονιδίων με τρισωμία 21 και βασικές ρυθμιστικές οδούς σηματοδότησης (Zamponi & Helguera, 2019).

1.4. Διάγνωση, έλεγχος και πρόληψη

1.4.1. Προγεννητικός έλεγχος

Στις ανεπτυγμένες χώρες, ο προγεννητικός προσυμπτωματικός έλεγχος με βάση το εργαστήριο για το σύνδρομο Down προσφέρεται ως μέρος της ρουτίνας προγεννητικής φροντίδας. Ο προσυμπτωματικός έλεγχος είναι ένας τρόπος για να προσδιοριστούν οι κτήσεις που βρίσκονται σε υψηλό κίνδυνο με σκοπό την ελαχιστοποίηση του κινδύνου ιατρογενούς αποβολής. Από τη δεκαετία του 1980, η πρωταρχική προσέγγιση προγεννητικού ελέγχου περιλαμβάνει ένα συνδυασμό εξετάσεων περιλαμβάνοντας βιοχημική ανάλυση του μητρικού ορού και του μεγέθους του εμβρυϊκού νεύρου (αυχενική διαφάνεια) στο πρώτο τρίμηνο (Cuckle & Maymon, 2016). Αρχικά, μετρούταν τα επίπεδα της α-φετοπρωτεΐνης στον μητρικό ορό και στο αμνιακό υγρό στο δεύτερο τρίμηνο και περίπου το 70% αυτών σε μία φυσιολογική εγκυμοσύνη έδειξε αυξημένο κίνδυνο για σύνδρομο Down. Πιο πρόσφατα, μετρήθηκαν πρόσθετες αναλύσεις μητρικού ορού συμπεριλαμβανομένης της β-ανθρώπινης χοριακής γοναδοτροπίνης, της μη συζευγμένης οιστριόλης, της ινχιμπίνης Α και της σχετιζόμενης με την εγκυμοσύνη πρωτεΐνης πλάσματος Α. Τα επίπεδα όλων αυτών των δεικτών αλλάζουν με την ηλικία κύησης. Άλλοι δείκτες είναι καλύτεροι για τη διάκριση μεταξύ τρισωμίας 21 και ευπλοειδών εμβρύων στο πρώτο τρίμηνο και άλλοι δείκτες είναι καλύτεροι στο δεύτερο τρίμηνο. Έτσι, απαιτείται η σωστή χρονολόγηση της εγκυμοσύνης με υπερηχογράφημα για την ακριβή ερμηνεία των αποτελεσμάτων αυτών. Για κάθε γυναίκα, ο κίνδυνος να κυοφορούν έμβρυο με σύνδρομο Down υπολογίζεται χρησιμοποιώντας έναν αλγόριθμο με εισροές ακατέργαστων τιμών αναλύτη, ηλικία κύησης και δημογραφικές πληροφορίες, όπως η ηλικία της μητέρας, το γεωεθνικό ιστορικό, την κατάσταση καπνίσματος και αν έχουν ή όχι σακχαρώδη διαβήτη. Οι αριθμητικές τιμές αποκοπής κινδύνου που χρησιμοποιούνται στην κλινική πρακτική διαφέρουν στα σημεία αναφοράς τους. Η πιθανότητα να γεννηθεί ένα βρέφος με σύνδρομο Down είναι μικρότερη από την πιθανότητα να έχει έμβρυο με σύνδρομο Down στο δεύτερο τρίμηνο διότι ορισμένα από τα έμβρυα θα αποβληθούν αυθόρμητα στο δεύτερο τρίμηνο. Οι κλινικές κατευθυντήριες οδηγίες συνιστούν στις έγκυες γυναίκες με θετικά αποτελέσματα προσυμπτωματικού ελέγχου να δέχονται συμβουλές και να υποβληθούν σε κάποιο διαγνωστικό τεστ, όπως αμνιοπαρακέντηση ή λήψη χοριακών λαχνών ακολουθούμενη από γενετική ανάλυση (Savva et al., 2006).

Στα τέλη της δεκαετίας του 1980 και στις αρχές της δεκαετίας του 1990, το προγεννητικό υπερηχογράφημα ενσωματώθηκε στη συνήθη φροντίδα και αποδείχθηκε ότι ορισμένες ανωμαλίες σχετίζονται με το σύνδρομο Down. Αξίζει να σημειωθεί ότι κανένα εμβρυϊκό ανατομικό εύρημα δεν είναι διαγνωστικό του συνδρόμου Down και, μάλιστα, πολλά νεογνά με σύνδρομο Down έχουν προφανώς φυσιολογικά προγεννητικά υπερηχογραφήματα. Τα χαρακτηριστικά του υπερηχογραφήματος του τρίτου τριμήνου που μπορεί να υποδεικνύουν σύνδρομο Down περιλαμβάνουν αυξημένη μέτρηση αυχενικής διαφάνειας για την ηλικία κύησης και τέσσερις άλλους δείκτες πρώτου τριμήνου: απουσία ρινικού οστού, αυξημένη μετωπογοναθική γωνία, παλινδρόμηση τριγλώχινας βαλβίδας και απουσία ή μειωμένη ροή στο φλεβικό πόρο. Μία σάρωση ανωμαλίας δεύτερου τριμήνου έχει γίνει ρουτίνα στις 18-20 εβδομάδες κύησης και περιλαμβάνει ποσοτικοποιήσιμους δείκτες, όπως μια πυκνωμένη νυχική πτυχή του δέρματος και μετρήσεις μήκους του μηριαίου και βραχιόνιου οστού. Οι πρόσθετοι «μαλακοί» υπερηχογραφικοί δείκτες περιλαμβάνουν κυστικό υγρό, εξέχουσα γλώσσα, κύστεις χοριοειδούς πλέγματος, ήπια οξύτητα κοιλίας, καρδιακά ελαττώματα, ηχογενές έντερο, δωδεκαδακτυλική ατρησία, πυελεκτασία, αμφίπλευρη κλινικοδακτυλία στο πέμπτο δάχτυλο και ένα μεγάλο διάστημα μεταξύ των μεγάλων και παράμεσων δαχτύλων των ποδιών (Cuckle & Maymon, 2016).

Χρησιμοποιώντας έναν συνδυασμό ποσοτικών αναλύσεων του μητρικού ορού είτε του πρώτου είτε του δεύτερου τριμήνου και μέτρησης της αυχενικής διαφάνειας, οι θετικές προγνωστικές τιμές για τα θετικά αποτελέσματα προσυμπτωματικού ελέγχου είναι περίπου 3-5% (Norton et al., 2015). Το 2011, έγινε κλινικά διαθέσιμος ο προσδιορισμός της αλληλουχίας DNA χωρίς κύτταρα στον ορό της μητέρας. Χρησιμοποιώντας μαζικές παράλληλες αλληλουχίες, μετρούνται τα θραύσματα DNA, αντιστοιχούνται σε συγκεκριμένες περιοχές του γονιδιώματος και συγκρίνονται με μια τιμή αναφοράς. Υπερβολικός αριθμός θραυσμάτων υποδηλώνει σύνδρομο Down. Μέσα σε πολύ σύντομο χρονικό διάστημα, ο προσυμπτωματικός νεογνικός έλεγχος έχει γίνει το πιο κλινικά εφαρμοζόμενο παράδειγμα γονιδιωματικής ιατρικής, με 10 εκατομμύρια περίπου εξετάσεις να έχουν πραγματοποιηθεί μέχρι σήμερα. Επί του παρόντος, στις ΗΠΑ, μια έγκυος γυναίκα με υψηλό κίνδυνο να έχει ένα έμβρυο με σύνδρομο Down (ηλικία μητέρας > 35 ετών, θετικό οικογενειακό ιστορικό, θετικές αναλύσεις ορού ή/και μετρήσεις αυχενικής διαφάνειας, ενδεικτικές υπερηχογραφικές ανωμαλίες) είναι υποψήφια για μη επεμβατικό νεογνικό προσυμπτωματικό έλεγχο. Σε

πολλές χώρες στην Ευρώπη, ο μη επεμβατικός νεογνικός προσυμπτωματικός έλεγχος αρχίζει να προσφέρεται ως δευτερεύουσα εξέταση μετά από θετικό πρωτογενή έλεγχο. Σήμερα, μόνο στο Βέλγιο και τις Κάτω Χώρες ο μη επεμβατικός νεογνικός προσυμπτωματικός έλεγχος γίνεται σε όλες τις έγκυες γυναίκες, ανεξάρτητα του κινδύνου που διατρέχουν (Bianchi & Chiu, 2019).

Μια μετα-ανάλυση εξέτασε τη θετική προγνωστική αξία του μη επεμβατικού νεογνικού προσυμπτωματικού ελέγχου σε έγκυες γυναίκες με υψηλό ή χαμηλό κίνδυνο να έχουν έμβρυο με σύνδρομο Down. Για το σύνδρομο Down, οι θετικές προγνωστικές αξίες ήταν 91% για εγκυμονούσες υψηλού κινδύνου και 82% για εγκυμονούσες χαμηλού κινδύνου. Μελέτες που συνέκριναν άμεσα την προγνωστική απόδοση του αναλυτή ή/και της αυχενικής διαφάνειας με εκείνη του μη επεμβατικού νεογνικού προσυμπτωματικού ελέγχου στην ίδια έγκυο έχει δείξει 10-20 φορές αύξηση των θετικών προγνωστικών αξιών (Norton et al., 2015). Ο μη επεμβατικός νεογνικός προσυμπτωματικός έλεγχος δεν εξαρτάται από την ηλικία κύησης και μπορεί να γίνει ανά πάσα στιγμή μεταξύ 10 εβδομάδων κύησης και τοκετού. Επειδή ο μη επεμβατικός νεογνικός προσυμπτωματικός έλεγχος αποδίδει καλύτερα από τα τρέχοντα πρότυπα περίθαλψης, σε ορισμένες χώρες με εθνικά συστήματα υγείας υπάρχει μια κίνηση προς την παροχή μη επεμβατικού νεογνικού προσυμπτωματικού ελέγχου ως πρωτογενή προσυμπτωματικό έλεγχο για το σύνδρομο Down (Bianchi & Chiu, 2019).

Επειδή ο μη επεμβατικός νεογνικός προσυμπτωματικός έλεγχος είναι μη επεμβατικός και έχει πολύ καλή θετική προγνωστική αξία, υπήρξαν ανησυχίες για το τι αποτέλεσμα θα έχει αυτή η εξέταση στα ζωντανά ποσοστά γεννήσεων των βρεφών με σύνδρομο Down. Μια μελέτη σε οχτώ χώρες δεν βρήκε καμία διαφορά στον αριθμό των ζωντανών γεννήσεων μωρών με σύνδρομο Down πριν και μετά το μη επεμβατικό νεογνικό προσυμπτωματικό έλεγχο. Ωστόσο, χωρίς πρόσβαση σε όλα τα αποτελέσματα των προγεννητικών εξετάσεων, δεν είναι σαφές πώς πολύ περισσότερα μωρά με σύνδρομο Down θα είχαν γεννηθεί κατά τη διάρκεια αυτής της χρονικής περιόδου. Απαιτούνται εκτενέστερες μελέτες για την αξιολόγηση της επίδρασης του ο μη επεμβατικού νεογνικού προσυμπτωματικού ελέγχου στη συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου Down. Αν και πολλές γυναίκες επιλέγουν να μην κάνουν προγεννητικό έλεγχο γιατί δεν θα επηρεάσει την απόφασή τους για συνέχιση ή διακοπή της κύησης, σε μια μελέτη βρέθηκε ότι γυναίκες που γνώριζαν προγεννητικά ότι τα μωρά τους είχαν σύνδρομο Down είχαν καλύτερα αποτελέσματα στην ψυχολογία τους σε σχέση με τις

γυναίκες που ανακάλυψαν κατά τη γέννηση ότι το μωρό τους είχε σύνδρομο Down. Η προγεννητική διάγνωση του συνδρόμου Down έχει αναφερθεί ότι έχει πολλά οφέλη, συμπεριλαμβανομένης της ευκαιρίας για την εκπαίδευση των γονέων, συναντήσεις με ειδικούς παιδίατρος πριν από τον τοκετό και αλλαγή της τοποθεσίας τοκετού έτσι ώστε να είναι διαθέσιμοι εξειδικευμένοι παιδίατροι, επιτρέποντας έτσι στη μητέρα και το μωρό να παραμένουν στο ίδιο νοσοκομείο μαζί (Hill et al., 2018).

1.4.2. Μεταγεννητικός έλεγχος

Κατά τον τοκετό, οι νοσηλευτές και οι ιατροί είναι συνήθως ενήμεροι για την πιθανότητα να έχει το νεογνό σύνδρομο Down με βάση την εμφάνισή του. Η φυσική εξέταση είναι η πιο ακριβής αρχική διαγνωστική εκτίμηση και ένας έμπειρος κλινικός ιατρός θα αναγνωρίσει τα συνήθη φυσιολογικά χαρακτηριστικά, που συχνά συνοδεύονται από μυϊκή υποτονία, που υποδηλώνουν τη διάγνωση του συνδρόμου Down. Όταν υπάρχει υποψία για σύνδρομο Down μεταγεννητικά, ο πιο κατάλληλος γενετικός έλεγχος είναι ένας καρυότυπος, αφού τα αποτελέσματα είναι απαραίτητα για γενετική συμβουλευτική. Εάν απαιτείται επείγουσα επιβεβαίωση της διάγνωσης για τη λήψη αποφάσεων σχετικά με την κλινική διαχείριση, τα αποτελέσματα του υβριδικού φθορισμού in situ (FISH) του χρωμοσώματος 21 συνήθως λαμβάνεται σε μια ημέρα. Η διάγνωση της τρισωμίας 21 μέσω FISH ακολουθείται από έναν καρυότυπο για να προσδιοριστεί εάν η αιτία είναι μια μετατόπιση ή μη διασύνδεση. Για τους γονείς που είχαν ένα παιδί με σύνδρομο Down, ο κίνδυνος να αποκτήσουν άλλο παιδί με το σύνδρομο εξαρτάται από την ηλικία της μητέρας, τα αποτελέσματα του καρυότυπου και ο τύπος της μετατόπισης, εάν υπάρχει (Bull, 2020).

1.5. Κλινικά χαρακτηριστικά

Διαφορετικές κλινικές καταστάσεις συνδέονται με το σύνδρομο Down, καθώς διαφορετικά συστήματα επηρεάζονται από αυτό. Αυτοί οι ασθενείς έχουν ένα ευρύ φάσμα σημείων και συμπτωμάτων όπως διανοητικές και αναπτυξιακές δυσκολίες ή νευρολογικά χαρακτηριστικά, συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες, γαστρεντερικές ανωμαλίες, χαρακτηριστικά του προσώπου και ανωμαλίες (J. K. Choi, 2008).

1.5.1. Συγγενή καρδιακά ελαττώματα

Τα συγγενή καρδιακά ελαττώματα είναι μακράν η πιο κοινή και κύρια αιτία που σχετίζεται με τη νοσηρότητα και τη θνησιμότητα στους ασθενείς με σύνδρομο Down, ειδικά στα πρώτα 2 χρόνια της ζωής. Παρόλο που έχουν γίνει διαφορετικές προτάσεις σχετικά με τη γεωγραφική αλλά και την εποχιακή διακύμανση στην εμφάνιση διαφόρων τύπων συγγενών καρδιακών ελαττωμάτων στην τρισωμία 21, μέχρι στιγμής κανένα από τα αποτελέσματα δεν ήταν οριστικό (Benhaourech et al., 2016).

Η συχνότητα εμφάνισης των συγγενών καρδιακών ελαττωμάτων σε βρέφη που γεννιούνται με σύνδρομο Down είναι έως και 50%. Το πιο συνηθισμένο καρδιακό ελάττωμα που σχετίζεται με το σύνδρομο Down είναι ένα κολποκοιλιακό διαφραγματικό ελάττωμα (AVSD) και αυτό το ελάττωμα αποτελεί έως και το 40% των συγγενών καρδιακών ελαττωμάτων στο σύνδρομο Down (Asim et al., 2015). Λέγεται ότι σχετίζεται με τη μετάλλαξη του μη Hsa21 γονιδίου CRELD1 (Asim et al., 2015). Το δεύτερο πιο συχνό καρδιακό ελάττωμα στο σύνδρομο Down είναι ένα κοιλιακό διαφραγματικό ελάττωμα (VSD), το οποίο παρατηρείται σε περίπου 32% των ασθενών με σύνδρομο Down. Μαζί με το κολποκοιλιακό διαφραγματικό ελάττωμα, αντιπροσωπεύουν περισσότερο από το 50% των συγγενών καρδιακών ανωμαλιών σε ασθενείς με σύνδρομο Down (Asim et al., 2015).

Τα άλλα καρδιακά ελαττώματα που σχετίζονται με την τρισωμία 21 είναι το δευτερογενές κοιλιακό ελάττωμα (10%), η τετραλογία Fallot (6%) και το απομονωμένο PDA (4%), ενώ περίπου το 30% των ασθενών έχουν περισσότερα από ένα καρδιακά ελαττώματα. Υπάρχει γεωγραφική διακύμανση στον επιπολασμό του καρδιακού ελαττώματος στο σύνδρομο Down, με το κοιλιακό διαφραγματικό ελάττωμα να είναι το πιο κοινό στην Ασία και ο δευτερεύον τύπος ASD στη Λατινική Αμερική. Ο λόγος πίσω από αυτή τη διαφορά στον επιπολασμό διαφορετικών τύπων συγγενών καρδιακών ελαττωμάτων σε διαφορετικές περιοχές είναι ακόμα ασαφής και πολλοί παράγοντες όπως η εγγύτητα των περιφερειών έχουν βρεθεί ότι συμβάλλουν (Asim et al., 2015).

Λόγω του τόσο υψηλού επιπολασμού της καρδιαγγειακής νόσου σε ασθενείς με σύνδρομο Down, έχει προταθεί όλοι οι ασθενείς να υποβληθούν σε υπερηχογράφημα εντός των πρώτων εβδομάδων της ζωής τους.

1.5.2. Ανωμαλίες του γαστρεντερικού συστήματος

Οι ασθενείς με τρισωμία 21 έχουν πολλές δομικές και λειτουργικές διαταραχές που σχετίζονται με το γαστρεντερικό σωλήνα. Δομικά ελαττώματα μπορεί να εμφανιστούν οπουδήποτε από το στόμα έως τον πρωκτό, και έχει διαπιστωθεί ότι ορισμένα ελαττώματα όπως δωδεκαδακτυλική και ατρησία του λεπτού εντέρου ή στένωση, δακτυλιοειδές πάγκρεας, διάτρητος πρωκτός και νόσος Hirschsprung εμφανίζονται συχνότερα σε αυτούς τους ασθενείς σε σύγκριση με τον γενικό πληθυσμό (Holmes, 2014).

Περίπου το 2% των ασθενών με σύνδρομο Down έχουν νόσο Hirschsprung ενώ το 12% των ασθενών με νόσο Hirschsprung έχουν σύνδρομο Down (Asim et al., 2015; Holmes, 2014). Η νόσος Hirschsprung είναι μια μορφή λειτουργικής απόφραξης του κατώτερου εντέρου κατά την οποία τα νευρικά κύτταρα αποτυγχάνουν να μεταναστεύσουν στο περιφερικό τμήμα του ορθού με αποτέλεσμα ένα αγαγγλιονικό τμήμα που δεν έχει φυσιολογική περισταλτική συμβάλλοντας έτσι σε αποτυχία του φυσιολογικού αντανακλαστικού της αφόδευσης που προκαλεί μια λειτουργική απόφραξη. Το βρέφος παρουσιάζει συνήθως σημεία και συμπτώματα που σχετίζονται με εντερική απόφραξη. Δωδεκαδακτυλική ατρησία και αδιάτρητος πρωκτός συνήθως υπάρχουν στη νεογνική περίοδο (Amiel et al., 2008).

Εκτός από τις δομικές ανωμαλίες των ασθενών με σύνδρομο Down, οι ασθενείς είναι επίσης επιρρεπείς σε πολλές άλλες διαταραχές του γαστρεντερικού σωλήνα όπως γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση (GERD), χρόνια δυσκοιλιότητα, διαλείπουσα διάρροια και κοιλιοκάκη. Δεδομένου ότι υπάρχει ισχυρή συσχέτιση της κοιλιοκάκης με το σύνδρομο Down που υπάρχει σε περίπου 5% αυτών των ασθενών, συνιστάται να γίνεται ετήσιος έλεγχος της κοιλιοκάκης. Μόλις διαγνωστούν, αυτοί οι ασθενείς θα πρέπει να παραμείνουν σε δίαιτα χωρίς γλουτένη για το υπόλοιπο της ζωής τους (Wallace, 2007).

1.5.3. Αιματολογικές Διαταραχές

Υπάρχουν αρκετές αιματολογικές διαταραχές που σχετίζονται με το σύνδρομο Down. Οι αιματολογικές ανωμαλίες σε νεογέννητα με σύνδρομο Down (HANDS) συμπεριλαμβάνουν την ουδετεροφιλία, τη θρομβοπενία και την πολυκυτταραιμία, οι

οποίες παρατηρούνται στο 80%, 66% και 34% των βρεφών με σύνδρομο Down αντίστοιχα. Οι αιματολογικές ανωμαλίες σε νεογέννητα με σύνδρομο Down είναι συνήθως ήπιες και υποχωρούν μέσα στις πρώτες τριάντα εβδομάδες της ζωής (E. Henry et al., 2007).

Η άλλη διαταραχή που είναι αρκετά συγκεκριμένη για το σύνδρομο Down είναι μια παροδική μυελοπολλαπλασιαστική διαταραχή, η οποία ορίζεται ως ανίχνευση βλαστικών κυττάρων σε βρέφη ηλικίας μικρότερης των 3 μηνών με σύνδρομο Down. Χαρακτηρίζεται από τον κλωνικό πολλαπλασιασμό των μεγακαρυοκυττάρων και ανιχνεύεται κατά την πρώτη εβδομάδα της ζωής και επιλύεται κατά 3 μήνες ζωής. Είναι επίσης γνωστή ως παροδική μη φυσιολογική μυελοποίηση ή παροδική λευχαιμία και είναι γνωστό ότι υπάρχει σε περίπου 10% των ασθενών με σύνδρομο Down. Εάν αυτό συμβεί στο έμβρυο, μπορεί να προκαλέσει αυτόματα αποβολή κατά την κύηση (Zipursky et al., 1999).

Οι ασθενείς με σύνδρομο Down κινδυνεύουν 10 φορές περισσότερο να εμφανίσουν λευχαιμία, που αποτελούν περίπου το 2% του συνόλου της παιδιατρικής οξείας λεμφοβλαστικής λευχαιμίας και το 10% του συνόλου της παιδιατρικής οξείας μυελογενούς λευχαιμίας. Το 30 % των ασθενών με σύνδρομο Down με οξεία λεμφοβλαστική λευχαιμία έχουν σχέση με τη μετάλλαξη της λειτουργίας στο γονίδιο Janus Kinase 2 (Kearney et al., 2009).

Περίπου το 10% των ασθενών με χρόνια μυελογενή λευχαιμία (TML) αναπτύσσουν λευχαιμογένεση οξείας μεγακαρυοβλαστικής λευχαιμίας (AMKL) πριν από την ηλικία των 4 ετών. Η λευχαιμογένεση οξείας μεγακαρυοβλαστικής λευχαιμίας σχετίζεται με το γονίδιο GATA1 το οποίο είναι ένας παράγοντας μεταγραφής που συνδέεται με το X και οδηγεί σε ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό ανώριμων μεγακαρυοκυττάρων (Wechsler et al., 2002).

1.5.4. Νευρολογικές διαταραχές

Η τρισωμία του Hsa21 έχει συσχετιστεί με μειωμένο όγκο εγκεφάλου, ιδίως ιππόκαμπο και παρεγκεφαλίδα. Η υποτονία είναι το σήμα κατατεθέν των μωρών με σύνδρομο Down και υπάρχει σχεδόν σε όλα αυτά. Ορίζεται ως μειωμένη αντίσταση στην παθητική διάταση των μυών και είναι υπεύθυνη για την καθυστερημένη κινητική

ανάπτυξη σε αυτούς τους ασθενείς. Λόγω της υποτονίας, οι ασθενείς με σύνδρομο Down έχουν χαλαρότητα στις αρθρώσεις που προκαλεί μειωμένη σταθερότητα στο βάδισμα και αυξημένη ενεργειακή απαίτηση για σωματική άσκηση. Αυτοί οι ασθενείς είναι επιρρεπείς σε μειωμένη οστική μάζα και αυξημένο κίνδυνο καταγμάτων λόγω του χαμηλού επιπέδου σωματικής δραστηριότητας, ενώ η χαλάρωση των συνδέσμων προδιαθέτει αυτούς τους ασθενείς σε ατλαντοαξονική υπεξάρθρωση (Hawli et al., 2009).

Το 5% έως 13% των παιδιών με σύνδρομο Down έχουν επιληπτικές κρίσεις. Από αυτό, το 40% θα έχει επιληπτικές κρίσεις πριν από τα πρώτα τους γενέθλια, και σε αυτές τις περιπτώσεις, οι επιληπτικές κρίσεις είναι συνήθως βρεφικοί σπασμοί. Τα παιδιά με σύνδρομο Down με βρεφικό σπασμό ανταποκρίνονται καλύτερα στα αντιεπιληπτικά φάρμακα σε σύγκριση με άλλα παιδιά με το ίδιο, και ως εκ τούτου, η έγκαιρη παρέμβαση και θεραπεία βελτιώνουν το αναπτυξιακό αποτέλεσμα (Arya et al., 2011).

Το σύνδρομο Lennox-Gestaut φαίνεται επίσης ότι είναι πιο διαδεδομένο σε παιδιά με σύνδρομο Down, έχει καθυστερημένη έναρξη και σχετίζεται με αντανακλαστικές κρίσεις μαζί με αυξημένο ποσοστό ανωμαλιών του ηλεκτροεγκεφαλογραφήματος (Ferlazzo et al., 2009).

Το 40% των ασθενών με σύνδρομο Down αναπτύσσουν τονικοκλονικούς ή μυοκλονικούς σπασμούς στις πρώτες 3 δεκαετίες τους. Η άνοια εμφανίζεται συχνότερα σε ασθενείς ηλικίας άνω των 45 ετών με σύνδρομο Down και περίπου το 84% είναι πιο επιρρεπείς στην ανάπτυξη επιληπτικών κρίσεων. Οι επιληπτικές κρίσεις σε αυτούς τους ασθενείς σχετίζονται με την ταχεία πτώση των γνωστικών λειτουργιών τους (Lott et al., 2012).

Ο κίνδυνος ανάπτυξης πρώιμης νόσου Αλτσχάιμερ είναι σημαντικά υψηλός σε ασθενείς με σύνδρομο Down με 50% έως 70% των ασθενών να εμφανίζουν άνοια στην ηλικία των 60 ετών. Η πρόδρομη πρωτεΐνη αμυλοειδούς (APP), η οποία είναι γνωστό ότι σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο για τη νόσο Αλτσχάιμερ, διαπιστώνεται ότι κωδικοποιείται στο Hsa21 και η τρισωμία αυτής της πρωτεΐνης είναι πιθανό να είναι υπεύθυνη για αυξημένη συχνότητα άνοιας σε άτομα με σύνδρομο Down. Πρόσφατες μελέτες έχουν δείξει ότι ο τριπλασιασμός του APP σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο

πρώιμης έναρξης της νόσου Αλτσχάιμερ ακόμη και στον κανονικό πληθυσμό (Hunter et al., 2004).

Σχεδόν όλοι οι ασθενείς με σύνδρομο Down έχουν ήπια έως μέτρια μαθησιακή δυσκολία. Η τρισωμία πολλαπλών γονιδίων, συμπεριλαμβανομένων των DYRK1A, synaptojanin 1 και single-minded homolog 2 (SIM2), βρέθηκε ότι προκαλεί ελαττώματα μάθησης και μνήμης σε ποντίκια, γεγονός που υποδηλώνει την πιθανότητα ότι η υπερέκφραση αυτών των γονιδίων πιθανόν να προκαλεί μαθησιακή δυσκολία στους ανθρώπους με σύνδρομο Down (Voronov et al., 2008).

1.5.5. Ενδοκρινολογικές Διαταραχές

Η δυσλειτουργία του θυρεοειδούς αδένου σχετίζεται συχνότερα με το σύνδρομο Down. Ο υποθυρεοειδισμός μπορεί να είναι συγγενής ή να αποκτηθεί οποιαδήποτε στιγμή της ζωής. Το πρόγραμμα ελέγχου νεογέννητων στη Νέα Υόρκη έχει αναφέρει αυξημένη συγγενή υποθυρεοειδισμό σε βρέφη με σύνδρομο Down σε σύγκριση με τα άλλα. Τα αυτοαντισώματα κατά του θυρεοειδούς βρέθηκαν στο 13% έως 34% των ασθενών με σύνδρομο Down που είχαν αποκτήσει υποθυρεοειδισμό και η συγκέντρωση αυτών των αντισωμάτων αυξήθηκε μετά από 8 χρόνια ζωής. Περίπου οι μισοί ασθενείς με σύνδρομο Down έχουν αποδειχθεί ότι έχουν υποκλινικό υποθυρεοειδισμό με αυξημένη TSH και φυσιολογικά επίπεδα θυροξίνης. Ο υπερθυρεοειδισμός είναι πολύ λιγότερο συχνός σε ασθενείς με σύνδρομο Down σε σύγκριση με τον υποθυρεοειδισμό, αν και το ποσοστό του εξακολουθεί να υπερβαίνει τη συχνότητα εμφάνισης υπερθυρεοειδισμού στον γενικό παιδιατρικό πληθυσμό (Hawli et al., 2009).

Οι ανωμαλίες στη σεξουαλική ανάπτυξη σημειώνονται επίσης ότι είναι σημαντικές με καθυστερημένη εφηβεία και στα δύο φύλα. Στα κορίτσια, ο πρωτογενής υπογοναδισμός εμφανίζεται ως καθυστέρηση στην εμμηνόρροια ή το επινεφρίδιο, ενώ στα αγόρια μπορεί να εκδηλωθεί ως κρυπορχία, διαφορούμενα γεννητικά όργανα, μικροπενία, μικροί όρχεις, χαμηλός αριθμός σπερματοζωαρίων και πενιχρή ανάπτυξη μασχαλαίων και ηβικών τριχών (Hawli et al., 2009).

Ο αυξητικός παράγοντας που μοιάζει με ινσουλίνη λέγεται επίσης ότι ευθύνεται για την καθυστέρηση της σκελετικής ωρίμανσης και του μικρού αναστήματος σε ασθενείς με σύνδρομο Down (Hawli et al., 2009).

1.5.6. Μυοσκελετικές διαταραχές

Τα παιδιά με σύνδρομο Down διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο μειωμένης μυϊκής μάζας λόγω της υποτονίας της αυξημένης χαλαρότητας των συνδέσμων, η οποία προκαλεί καθυστέρηση των κινητικών δεξιοτήτων και μπορεί να οδηγήσει σε εξάρθρωση της άρθρωσης. Αυτοί οι ασθενείς έχουν επίσης ανεπάρκεια βιταμίνης D λόγω διαφόρων παραγόντων όπως ανεπαρκής έκθεση στο ηλιακό φως, ανεπαρκής πρόσληψη βιταμίνης D, δυσασπορρόφηση δευτερογενής λόγω κοιλιοκάκης, αυξημένη διάσπαση λόγω αντισπασμωδικής θεραπείας, μεταξύ άλλων παραγόντων. Αυτοί οι παράγοντες αυξάνουν τον κίνδυνο μείωσης της οστικής μάζας σε παιδιά με σύνδρομο Down και τα προδιαθέτουν σε υποτροπιάζοντα κατάγματα (Cabana et al., 1997).

1.5.7. Διαθλαστικά σφάλματα και οπτικές ανωμαλίες

Οι οφθαλμικές και τροχιακές ανωμαλίες είναι συχνές σε παιδιά με σύνδρομο Down. Αυτά περιλαμβάνουν βλεφαρίτιδα (2 έως 7%), κερατόκωνο (5 έως 8%), καταρράκτη (25% έως 85%), ανωμαλίες αμφιβληστροειδούς (0% έως 38%), στραβισμό (23% έως 44%), αμβλυωπία (10% έως 26%), νυσταγμός (5% έως 30%), διαθλαστικά σφάλματα (18% έως 58%), γλαύκωμα (λιγότερο από 1%), ανωμαλίες ίριδας (38% έως 90%) και ανωμαλίες οπτικού νεύρου (πολύ λίγες περιπτώσεις). Οι οφθαλμικές ανωμαλίες, αν αφεθούν χωρίς θεραπεία, μπορούν να επηρεάσουν σημαντικά τη ζωή αυτών των ασθενών. Επομένως, όλοι οι ασθενείς με σύνδρομο Down θα πρέπει να υποβληθούν σε οφθαλμολογικό έλεγχο κατά τους πρώτους 6 μήνες της ζωής τους και στη συνέχεια σε ετήσια βάση (Merrick & Koslowe, 2001).

1.5.8. Ωτορινολαρυγγολογικές διαταραχές

Τα προβλήματα στα αυτιά, τη μύτη και το λαιμό είναι επίσης αρκετά συνηθισμένα σε ασθενείς με σύνδρομο Down. Η ανατομική δομή του αυτιού σε ασθενείς με σύνδρομο Down τους προδιαθέτει σε προβλήματα ακοής. Η απώλεια ακοής είναι συνήθως αγωγήμη λόγω προσβολής παθολογιών του τραχήλου και του μέσου ωτός που περιλαμβάνουν χρόνια συλλογή του μέσου αυτιού λόγω του μικρού ευσταχιανού σωλήνα, οξείας μέσης ωτίτιδας και διάτρησης του τυμπάνου. Αυτοί οι ασθενείς

συνήθως απαιτούν σωλήνες εξισορρόπησης πίεσης για τη θεραπεία. Η αισθητηριακή απώλεια ακοής έχει επίσης συσχετιστεί με το σύνδρομο Down λόγω των δομικών ανωμαλιών στα εσωτερικά αυτιά, όπως στενά εσωτερικά ακουστικά κανάλια (Shott, 2006).

1.6. Αξιολόγηση

Υπάρχουν διάφορες μέθοδοι που χρησιμοποιούνται για την προγεννητική διάγνωση του συνδρόμου Down. Ο υπέρηχος μεταξύ 14 και 24 εβδομάδων κύησης μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως εργαλείο για τη διάγνωση με βάση τους μαλακούς δείκτες όπως αυξημένο πάχος νυχτερινής πτυχής, μικρό ή καθόλου ρινικό οστό και μεγάλες κοιλίες. Η αμνιοπαρακέντηση και η δειγματοληψία χοριακών λαχνών είχαν χρησιμοποιηθεί ευρέως για τη διάγνωση, αλλά υπάρχει μικρός κίνδυνος αποβολών μεταξύ 0,5% έως 1% (Agathokleous et al., 2013).

Αρκετές άλλες μέθοδοι έχουν επίσης αναπτυχθεί και χρησιμοποιούνται για την ταχεία ανίχνευση της τρισωμίας 21 τόσο κατά τη διάρκεια της εμβρυϊκής ζωής όσο και μετά τη γέννηση. Το πιο συχνά χρησιμοποιούμενο είναι το FISH των πυρήνων μεσοφάσεων είτε χρησιμοποιώντας ειδικούς ανιχνευτές Hsa21 είτε ολόκληρους του Hsa21. Μια άλλη μέθοδος που χρησιμοποιείται αυτήν τη στιγμή είναι η QF-PCR, η οποία προσδιορίζει την παρουσία 3 διαφορετικών αλληλόμορφων χρησιμοποιώντας πολυμορφικούς δείκτες DNA. Η επιτυχία αυτής της μεθόδου εξαρτάται από τους ενημερωτικούς δείκτες και την παρουσία DNA. Έχει διαπιστωθεί ότι έως και το 86,67% των περιπτώσεων του συνδρόμου Down μπορεί να εντοπιστεί χρησιμοποιώντας τη μέθοδο δείκτη STR (Jain et al., 2012).

Μια σχετικά νέα μέθοδος που ονομάζεται ποσοτικοποίηση ακολουθίας παράλογου (PSQ) χρησιμοποιεί την ακολουθία παραλόγου στον αριθμό αντιγραφής Hsa21. Είναι μια μέθοδος βασισμένη σε PCR που χρησιμοποιεί τα παράλογα γονίδια για να ανιχνεύσει τις στοχευμένες ανωμαλίες του αριθμού των χρωμοσωμάτων που είναι γνωστές ως ποσοτικοποίηση αλληλουχίας παραλόγου (Deutsch et al., 2004).

Υπάρχουν μη επεμβατικές προγεννητικές διαγνωστικές μέθοδοι που μελετώνται για να χρησιμοποιηθούν για τη διάγνωση του συνδρόμου Down προγεννητικά. Αυτά βασίζονται στην παρουσία εμβρυϊκών κυττάρων στο μητρικό αίμα

και στην παρουσία εμβρυϊκού DNA χωρίς κύτταρα στον μητρικό ορό (Jacobs & Smith, 1969).

Το εμβρυϊκό DNA χωρίς κύτταρα αποτελεί το 5% έως 10% του πλάσματος της μητέρας και αυξάνεται κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης και διαγράφεται μετά τον τοκετό. Αν και αυτή η μέθοδος έχει χρησιμοποιηθεί για τον προσδιορισμό της εμβρυϊκής κατάστασης Rh σε γυναίκες Rh⁺, το φύλο στις διαταραχές που συνδέονται με το φύλο και για τον εντοπισμό πατρογονικά κληρονομικών αυτοσωμικών υπολειπόμενων και κυρίαρχων χαρακτηριστικών, αλλά η χρήση της για την ανίχνευση της χρωμοσωμικής ανευπλοειδίας, ιδίως της τρισωμίας, εξακολουθεί να αποτελεί πρόκληση (Wright & Burton, 2009).

Λίγες άλλες πρόσφατες μέθοδοι όπως η ψηφιακή PCR και η αλληλουχία επόμενης γενιάς (NGS) αναπτύσσονται επίσης για τη διάγνωση του συνδρόμου Down (Wright & Burton, 2009).

1.7. Θεραπεία

Κάθε άτομο με σύνδρομο Down έχει ένα ξεχωριστό σύνολο δυνατοτήτων και προκλήσεων που μπορούν να αλλάξουν σε όλη του τη ζωή (M. Alexander et al., 2016). Ορισμένα άτομα θα χρειαστούν υψηλά επίπεδα παροχής υγειονομικής περίθαλψης από τη γέννηση, ενώ άλλα μπορεί να έχουν λίγες επιπλοκές υγείας. Ομοίως, ορισμένα άτομα θα χρειαστούν κοινωνική φροντίδα και υποστήριξη καθόλη την ενηλικίωση, ενώ άλλα ζουν ανεξάρτητα. Αρκετά προβλήματα υγείας είναι συχνότερα σε άτομα με σύνδρομο Down παρά στο γενικό πληθυσμό, συμπεριλαμβανομένων των συγγενών καρδιακών διαταραχών, της αποφρακτικής άπνοιας ύπνου, των διαταραχών του θυρεοειδούς, της άνοιας, της επιληψίας, των γαστρεντερικών διαταραχών, των προβλημάτων ακοής και όρασης, της διανοητικής αναπηρίας και των αναπτυξιακών διαταραχών, της ψυχικής ασθένειας, της ανοσολογικής δυσλειτουργίας, των αιματολογικών διαταραχών και των μυοσκελετικών προβλημάτων. Ο προσυμπτωματικός έλεγχος αυτών των καταστάσεων πρέπει να πραγματοποιείται τακτικά. Υπάρχουν συναινετικές κατευθυντήριες οδηγίες για τον προσυμπτωματικό έλεγχο των παιδιών με σύνδρομο Down, όπως οι οδηγίες της Αμερικανικής Παιδιατρικής Ακαδημίας (Feingold et al., 2001), αλλά όχι ακόμη για ενήλικες (Carone

et al., 2018; Roizen & Patterson, 2003). Οι υπηρεσίες για ενήλικες είναι συχνά πιο εξειδικευμένες από αυτές για τα παιδιά και η φροντίδα συνήθως παρέχεται από έναν αριθμό διαφορετικών ιατρικών ειδικοτήτων. Δεν υπάρχει συναίνεση προς το παρόν για το ποιος πρέπει να επιβλέπει τη φροντίδα στους ενήλικες με σύνδρομο Down, αλλά οι ιατροί πρωτοβάθμιας φροντίδας συχνά αναλαμβάνουν αυτό τον ρόλο. Περιστασιακά, οι παιδίατροι μπορεί να εμπλακούν μέχρι την πρώιμη ενηλικίωση, και σε ορισμένες χώρες, όπως το Ηνωμένο Βασίλειο, οι ψυχίατροι διανοητικής αναπηρίας είναι πιο πιθανό να παρέχουν ιατρική υποστήριξη εντός των κοινοτικών ομάδων. Λόγω της έλλειψης συναίνεσης, οι ενήλικες με σύνδρομο Down μπορεί να χάσουν τον τακτικό προσυμπτωματικό έλεγχο και τις προληπτικές θεραπείες, με τις παρεμβάσεις να εφαρμόζονται μόνο όταν οι δυσκολίες είναι κλινικά εμφανής (Carone et al., 2018).

Η ασθένεια μπορεί να εμφανίζεται διαφορετικά στους ανθρώπους με σύνδρομο Down. Υπάρχει κίνδυνος επισκίασης της διάγνωσης και εσφαλμένης απόδοσης των συμπτωμάτων, τα οποία μπορούν να επιδεινωθούν λόγω του υψηλού επιπολασμού των δυσκολιών επικοινωνίας στα άτομα με σύνδρομο Down. Λόγω της εμπλοκής πολλών συστημάτων στα άτομα με σύνδρομο Down, η φροντίδα απαιτεί πολυεπιστημονική συμβολή από μια σειρά από ιατρικές, κοινωνικές υπηρεσίες και εκπαιδευτικές ομάδες (Carone et al., 2018).

1.7.1. Περιγεννητική διαχείριση

Έγκυες γυναίκες που φέρουν έμβρυο με επιβεβαιωμένη διάγνωση με σύνδρομο Down απαιτούν τακτική παρακολούθηση και υποστήριξη καθόλη την περιγεννητική περίοδο. Έγκυες γυναίκες που κυοφορούν ένα έμβρυο με σύνδρομο Down διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο αποβολής, με εκτιμώμενο ποσοστό αυθόρμητου εμβρυϊκού θανάτου μετά από 12 εβδομάδες 30%, το οποίο αυξάνεται με την ηλικία της μητέρας. Οι συστάσεις παρακολούθησης προτείνουν μια λεπτομερή υπερηχογραφική εξέταση και ηχοκαρδιογραφία εμβρύου θα πρέπει να πραγματοποιείται στις 18-20 εβδομάδες κύησης, με περαιτέρω υπερηχογραφικές εξετάσεις στις 28-30, 34-36 και 38 εβδομάδες για αξιολόγηση για απόφραξη του ανώτερου γαστρεντερικού συστήματος, χυλοθώρακα, υδροψία εμβρύου και περιορισμό της ενδομήτριας ανάπτυξης. Εάν ανιχνευτούν ανωμαλίες, συνιστάται αυξημένη παρακολούθηση του εμβρύου. Οι τοπικές παιδιατρικές ομάδες θα πρέπει να ενημερώνονται εάν εντοπιστούν ανωμαλίες,

έτσι ώστε να μπορούν να εμπλακούν στο σχεδιασμό της μεταγεννητικής φροντίδας και θεραπείας (Savva et al., 2006).

1.7.2. Συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες

Τα συγγενή καρδιακά νοσήματα εμφανίζονται στο περίπου 50% των ατόμων με σύνδρομο Down. Τα συνηθέστερα είναι τα κολποκοιλιακά διαφραγματικά ελαττώματα (42% των συγγενών καρδιακών νοσημάτων σε άτομα με σύνδρομο Down), το ελαττωματικό κοιλιακό διαφράγμα (22%) και το κολπικό διάφραγμα (16%). Αν και η συχνότητα του συγκεκριμένου τύπου των συγγενών καρδιακών νοσημάτων εξαρτάται από την ηλικία και την εθνικότητα, το κύριο σημείο είναι ότι τα συγγενή καρδιακά νοσήματα έχουν σοβαρή επίδραση στην ποιότητα ζωής των ανθρώπων. Κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, ηχοκαρδιογραφία εμβρύου συνιστάται για εξέταση. Μια καρδιολογική εξέταση θα πρέπει να λαμβάνει χώρα μετά τον τοκετό και άλλη ηχοκαρδιογραφική εξέταση πρέπει να πραγματοποιείται εντός του πρώτου μήνα μετά τη γέννηση. Η διαχείριση είναι η ίδια με αυτή του γενικού πληθυσμού, συμπεριλαμβανομένης της χειρουργικής αποκατάστασης. Το ποσοστό θνησιμότητας μετά από χειρουργική επέμβαση σε παιδιά με σύνδρομο Down είναι ίσο ή χαμηλότερο από αυτό του γενικού πληθυσμού. Όλα τα άτομα με σύνδρομο Down πρέπει να υποβάλλονται σε ετήσιο προσυμπτωματικό έλεγχο καθόλη τη ζωή για σημάδια επίκτητης νόσου της βαλβίδας και συγκοπή (Russell et al., 2018).

1.7.3. Άπνοια ύπνου

Η αποφρακτική άπνοια ύπνου είναι συχνή σε άτομα με σύνδρομο Down, με εκτιμώμενο επιπολασμό 54-90% (Carone et al., 2018; Churchill et al., 2012). Ο προσυμπτωματικός έλεγχος των συμπτωμάτων πρέπει να γίνεται με την κάθε ευκαιρία. Αυτά τα συμπτώματα περιλαμβάνουν έντονο ροχαλητό, βαριά αναπνοή, ανήσυχες νύχτες και υπνηλία κατά τη διάρκεια της ημέρας, καθώς και νευρογνωστικά συμπτώματα, όπως ευερεθιστότητα, κατάθλιψη, παράνοια, γνωστική παρακμή και συμπεριφορικά προβλήματα (D. S. Smith, 2001). Σε όλα τα παιδιά με σύνδρομο Down πριν από την ηλικία των 4 ετών συνιστάται πολύτροπη μελέτη ύπνου κατά τη διάρκεια της νύχτας, ανεξάρτητα από τα συμπτώματα (Feingold et al., 2001). Εναλλακτικές

προσεγγίσεις, όπως η οξυμετρία στο σπίτι, έχουν προταθεί για την ταυτοποίηση των ατόμων που βρίσκονται σε κίνδυνο και για τη μείωση του αριθμού των παιδιών που απαιτούν πλήρεις διαγνωστικές μελέτες. Η διαχείριση της άπνοιας ύπνου περιλαμβάνει τη χρήση συνεχής θετικής πίεσης αεραγωγών (CPAP), συσκευές προόδου κάτω γνάθου και απώλεια βάρους. Χειρουργικές επεμβάσεις, συμπεριλαμβανομένης της αμυγδαλεκτομής και της αδενοειδεκτομής, μπορεί να εξεταστεί, αν και η άπνοια ύπνου μπορεί να επιμείνει μετά από χειρουργική επέμβαση (Churchill et al., 2012).

1.7.4. Δυσλειτουργία του θυρεοειδούς

Ο συγγενής υποθυρεοειδισμός υπάρχει σε περίπου 1% των ατόμων με σύνδρομο Down και μη φυσιολογικές δοκιμασίες λειτουργίας του θυρεοειδούς έχουν αναφερθεί σε περισσότερο από το 50% των νεογνών με σύνδρομο Down. Αυξημένος κίνδυνος ανάπτυξης νόσου του θυρεοειδούς παραμένει καθόλη τη διάρκεια της ζωής και ο κίνδυνος ανάπτυξης αυτοάνοσης δυσλειτουργίας του θυρεοειδούς αυξάνεται με την ηλικία. Καθώς η κλινική διάγνωση μπορεί να είναι δύσκολη, είναι σημαντικό να πραγματοποιείται τακτικός έλεγχος αίματος. Τα επίπεδα των θυρεοειδικών ορμονών TSH και T4 πρέπει να μετρούνται στους 6 και 12 μήνες μετά τη γέννηση. Οι μετρήσεις της TSH θα πρέπει στη συνέχεια να επαναλαμβάνονται ετησίως (Feingold et al., 2001).

1.7.5. Νόσος Αλτσχάιμερ

Ένα σημαντικό ποσοστό ατόμων με σύνδρομο Down αναπτύσσει πρώιμα Αλτσχάιμερ, το οποίο σχετίζεται με υπερπαραγωγή APP, ενώ η άνοια είναι η εγγύς αιτία θανάτου στο 70% των ηλικιωμένων ενηλίκων με σύνδρομο Down. Κλινικά συμπτώματα εμφανίζονται μετά την ηλικία των 40 ετών και το 77% των ατόμων με σύνδρομο Down ηλικίας 60-69 ετών και έως 100% των ατόμων ηλικίας μεγαλύτερης των 70 ετών, θα αναπτύξει γνωστική παρακμή. Η γνωστική παρακμή πρέπει να γίνει κατανοητή στο πλαίσιο του υπάρχοντος γνωστικού φαινοτύπου και ατομικού κινδύνου, συμπεριλαμβανομένου του γονότυπου APOE, καθώς η παρουσία του αλληλόμορφου APOE*ε4 φαίνεται να αυξάνει τον κίνδυνο πρώιμης γνωστικής παρακμής λόγω Αλτσχάιμερ και θνησιμότητας (Bayen et al., 2018).

Τα ελλείμματα στη μνήμη και την προσοχή εμφανίζονται νωρίς στα άτομα με σύνδρομο Dow, όπως σε άτομα με σποραδική νόσο Αλτσχάιμερ, αλλά συχνά περνάνε απαρατήρητα μέχρι να εμφανιστούν αλλαγές στη συμπεριφορά. Μερικά άτομα με σύνδρομο Down και άνοια μπορεί να παρουσιάσουν επιληπτικές κρίσεις και, καθώς η ασθένεια εξελίσσεται, αναπτύσσονται συνήθως νευρολογικά συμπτώματα, όπως μυοκλονία και επιληπτικές κρίσεις (Startin et al., 2019).

Μια βασική εκτίμηση της γνωστικής και προσαρμοστικής λειτουργίας σε ηλικία 30 ετών συνιστάται σε όλα τα άτομα με σύνδρομο Down, για να βοηθήσει τη μελλοντική παρακολούθηση και διάγνωση. Η διαχείριση πρέπει να επικεντρωθεί στην έγκαιρη ανίχνευση και στα υποστηρικτικά μέτρα. Μπορεί να επιτευχθεί θετικό όφελος από τη χρήση αναστολέων ακετυλοχολινεστεράσης, αν και ορισμένα άτομα μπορεί να αναπτύξουν μειωμένο καρδιακό ρυθμό και άλλες ανεπιθύμητες ενέργειες. Άτομα με σύνδρομο Down και άνοια θα πρέπει να έχουν πρόσβαση σε επαρκή υποστήριξη, ανάλογα με τις ανάγκες τους, οι οποίες μπορεί να αυξηθούν καθώς η ασθένεια εξελίσσεται. Πρέπει να καταβληθούν προσπάθειες για να παραμένουν τα άτομα μέσα στις οικείες τους και η μεταφορά σε άλλους παρόχους θα πρέπει να βασίζεται σε ατομικές συνθήκες και ανάγκες (Eady et al., 2018).

1.7.6. Επιληψία

Η επιληψία είναι παρούσα στο 8% των παιδιών με σύνδρομο Down, με διτροπική ηλικία έναρξης (μία κορυφή πριν από την ηλικία των 3 ετών και το άλλο μετά την ηλικία των 30 ετών) (Roizen & Patterson, 2003). Οι περισσότεροι βρεφικοί σπασμοί έχουν συσχετιστεί με σοβαρή μορφή επιληψίας που ονομάζεται σύνδρομο West, η οποία περιλαμβάνει στην ηλεκτροεγκεφαλογραφία την ψυχοκινητική παλινδρόμηση και την υπεραρρυθμία (ένα ανώμαλο μοτίβο δραστηριότητας μεταξύ σπασμών) και εμφανίζεται στο περίπου 6-32% των επιληπτικών κρίσεων που αναφέρθηκαν σε βρέφη. Αργότερα η επιληψία σχετίζεται με την ανάπτυξη της νόσου Αλτσχάιμερ. Η διαχείριση της επιληψίας εξαρτάται από την αιτιολογία, αλλά συνήθως περιλαμβάνει αντισπασμωδική φαρμακευτική αγωγή, η οποία είναι γενικά αποτελεσματική στη μείωση της δραστηριότητας των επιληπτικών κρίσεων (M. Alexander et al., 2016; Bayen et al., 2018).

1.7.7. Ακοή και όραση

Η αγωγή απώλεια ακοής είναι συχνή σε άτομα με σύνδρομο Down, με υψηλό επιπολασμό μέσης ωτίτιδας με συλλογή. Θα πρέπει να πραγματοποιηθούν βασικές εξετάσεις ακοής μεταγεννητικά χρησιμοποιώντας, για παράδειγμα, την ακουστική απόκριση στο ακουστικό στέλεχος του εγκεφάλου και στη συνέχεια κάθε 6 μήνες μέχρι την σχολική ηλικία και τουλάχιστον ετησίως στη συνέχεια (Feingold et al., 2001). Η πρόωμη αναγνώριση και θεραπεία μπορεί να μειώσει τον κίνδυνο μεταγενέστερης απώλειας της ακοής. Η αισθητηριακή απώλεια γίνεται όλο και συχνότερη στην ενηλικίωση. Θεραπεία με ακουστικά βαρηκοΐας και κοχλιακή εμφύτευση είναι επιτυχής. Η χρήση λογοθεραπείας, επικοινωνιακών βοηθημάτων και νοηματικής γλώσσας, συμπεριλαμβανομένου του γλωσσικού προγράμματος Makaton, μπορεί επίσης να είναι ευεργετικά (Roizen & Patterson, 2003).

Επειδή υπάρχει αυξημένος κίνδυνος διαθλαστικών σφαλμάτων, καταρράκτη (συγγενής και αναπτυξιακός), κερατόκωνο και αμβλυωπία σε άτομα με σύνδρομο Down, οφθαλμολογική εξέταση πρέπει να γίνεται κατά τη γέννηση και τακτικά καθόλη τη διάρκεια της ζωής, ιδανικά κάθε 1-2 χρόνια. Θα πρέπει να χορηγούνται άμεσα θεραπεία και βοηθητικά μέσα. Τακτικά, διενεργείται χειρουργική επέμβαση καταρράκτη με συνήθως καλά αποτελέσματα (Feingold et al., 2001).

1.7.8. Ατλαντοαξονική αστάθεια

Ατλαντοαξονική υπεξάρθρωση (κακή ευθυγράμμιση του πρώτου και δεύτερου αυχενικού σπονδύλου) αναπτύσσεται σε περίπου 1–2% των παιδιών με σύνδρομο Down. Εάν η κατάσταση είναι παρούσα, οι γονείς θα πρέπει να ενημερωθούν ότι η συμμετοχή σε αθλήματα αυξάνει τον κίνδυνο τραυματισμού του ωτιαίου μυελού στο παιδί. Συμπτώματα, όπως πόνος στον αυχένα, αδυναμία, σπαστικότητα, δυσκολίες στο βάδισμα και υπεραντακλαστικότητα πρέπει να αξιολογούνται με ακτινογραφία αυχενικής μοίρας (Feingold et al., 2001).

1.7.9. Ψυχική υγεία

Τα άτομα με σύνδρομο Down έχουν αυξημένη επικράτηση συμπεριφορικών και προβλημάτων ψυχικής υγείας σε σύγκριση με το γενικό πληθυσμό και συγκεκριμένα

καταθλιπτικές και αγχώδεις διαταραχές. Ένα μικρό ποσοστό εφήβων και νέων ενήλικων με σύνδρομο Down υποβάλλονται σε οξεία παλινδρόμηση (επίσης γνωστή ως διάσπαση διαταραχής συνδρόμου Down), που συνεπάγεται απώλεια δεξιοτήτων και ανεξαρτησίας σε σύγκριση με τα προηγούμενα επίπεδα λειτουργίας τους. Σήμερα, η αιτία αυτής της πτώσης είναι άγνωστη, αν και συχνά φαίνεται να συμβαίνει μετά από έκθεση σε συναισθηματικούς παράγοντες στρες. Μέχρι σήμερα, δεν υπάρχει οριστική θεραπεία για αυτό το σύμπτωμα (Cieuta-Walti et al., 2017).

Η διάγνωση των προβλημάτων ψυχικής υγείας σε άτομα με σύνδρομο Down μπορεί να περιπλέκεται από την παρουσία διανοούμενης αναπηρία, δυσκολιών επικοινωνίας και άτυπων συμπτωμάτων. Η επίδραση του ψυχολογικών στρες δεν πρέπει να υποτιμάται, συμπεριλαμβανομένων των μεταβάσεων σε χώρους διαμονής, σχολείου ή φροντίδας και πένθος. Η θεραπεία για ψυχικές ασθένειες πρέπει να βασίζεται σε τυπικές κλινικές κατευθυντήριες οδηγίες και τα άτομα με σύνδρομο Down δείχνουν ότι ανταποκρίνονται θετικά στις συμπεριφορικές παρεμβάσεις, στα ψυχοτρόπα φάρμακα και στην ψυχολογική θεραπεία (D. S. Smith, 2001).

1.7.10. Νευροανάπτυξη

Το σύνδρομο Down είναι η πιο κοινή γενετική αιτία διανοητικής αναπηρίας, με την πλειοψηφία των ατόμων με σύνδρομο Down να ταξινομούνται με ήπια έως μέτρια αναπηρία. Το γνωστικό προφίλ επιδεικνύει δυνάμεις στην οπτική μάθηση, αλλά αδυναμίες στην εκφραστική γλώσσα, λεκτική λειτουργική μνήμη και επεισοδιακή μνήμη. Ωστόσο, υπάρχει ένα ευρύ φάσμα στη γνωστική λειτουργία, με παραλλαγές στο IQ, στη γλώσσα, στην προσοχή, στη μνήμη και τις λειτουργικές ικανότητες (d'Ardhuy et al., 2015).

Τα άτομα με σύνδρομο Down έχουν συχνά διαταραχή φάσματος αυτισμού (10 - 15%) και Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής και Υπερκινητικότητας (ΔΕΠΥ, περίπου 6%). Τα κλινικά συμπτώματα μπορεί να διαφέρουν από αυτά του γενικού πληθυσμού και οι αξιολογήσεις ενδέχεται να χρειαστούν βοήθεια από ειδικούς. Συνιστάται θεραπεία για ΔΕΠΥ, αν και μπορεί να είναι λιγότερο έντονη η απάντηση σε διεγερτικά φάρμακα σε άτομα με διανοητική αναπηρία παρά σε εκείνα χωρίς διανοητική αναπηρία (Roizen & Patterson, 2003).

1.7.11. Προγεννητική θεραπεία για τη βελτίωση της νευρογνωσίας

Έχει δοθεί αυξανόμενη προσοχή στη χρήση της προγεννητικής διάγνωσης σε άτομα με σύνδρομο Down ως ευκαιρία παροχής προγεννητικής θεραπείας για τη βελτίωση της νευρογνωσίας (Guedj et al., 2014). Η διαταραχή της νευρογένεσης σε άτομα με σύνδρομο Down αρχίζει προγεννητικά και είναι ένας από τους πολλούς παράγοντες που οδηγούν σε ανωμαλίες στην ανάπτυξη και το σχήμα του εγκεφάλου του εμβρύου που είναι αναγνωρίσιμες στο προγεννητικό υπερηχογράφημα τρίτου τριμήνου και στη μαγνητική τομογραφία. Έτσι, η θεραπεία που ξεκινάει από το έμβρυο ή νωρίς στη νεογνική ζωή υποτίθεται ότι έχει το μέγιστο αποτέλεσμα (Stagni et al., 2018).

Μέχρι σήμερα, τα περισσότερα πειράματα που περιλάμβαναν εμβρυοθεραπεία έχουν εκτελεστεί χρησιμοποιώντας μοντέλα ποντικών με σύνδρομο Down. Προγεννητικές θεραπείες που οδήγησαν σε μεταγεννητική βελτίωση στη μάθηση και τη νευροσυμπεριφορά σε ποντίκια Ts65Dn περιλαμβάνουν δοσολογία με αγγειοδραστικά εντερικά πεπτίδια NAPVSIPQ (NAP) και SALLRSIPA (SAL), διαιτητικό συμπλήρωμα χολίνης και αναστολή του DYRK1A. Για παράδειγμα, προγεννητική θεραπεία με αναστολέας DYRK1A EGCG, ο οποίος διασχίζει και τον πλακουντικό και τον αιματοεγκεφαλικό φραγμό σε ποντίκια, βελτιώνουν ορισμένες πτυχές των μορφολογικών ελαττωμάτων του κρανιακού θόλου σε ποντίκια Ts65Dn. Επιπλέον, η από του στόματος χορήγηση του νέου αναστολέα DYRK1A ALGERNON (τροποποιημένη γενιά νευρώνων) σε έγκυα φράγματα Ts1Cje από τη 10^η εμβρυϊκή ημέρα (E10) έως την 15^η βελτιώνει τη νευρογένεση, την κορτικογένεση και τη συμπεριφορική απόδοση των νεογνών, πιθανώς ενισχύοντας τον πολλαπλασιασμό των νευρικών βλαστοκυττάρων (Nakano-Kobayashi et al., 2017).

Έχουν προσδιοριστεί και άλλοι πιθανοί θεραπευτικοί στόχοι από μελέτες μοντέλων ποντικών. Για παράδειγμα, η μιτοχονδριακή δυσλειτουργία στους ινοβλάστες από ανθρώπινα έμβρυα με σύνδρομο Down αντιστρέφεται με την ενεργοποίηση του μονοπατιού PGC1α χρησιμοποιώντας μετφορμίνη. Τα επίπεδα mRNA και πρωτεϊνών του PGC1α μειώνονται σημαντικά στους ινοβλάστες από τα έμβρυα με σύνδρομο Down και η θεραπεία με μετφορμίνη βελτιώνει την κατανάλωση οξυγόνου και την κυτταρική συγκέντρωση ATP, βελτιώνοντας την αναπνευστική δραστηριότητα, αυξάνοντας την δυναμική μιτοχονδριακή μεμβράνη και

αντιστρέφοντας τις δομικές μιτοχονδριακές ανωμαλίες σε αυτά τα κύτταρα. Η μετορμίνη έχει ήδη εγκριθεί για χρήση από το FDA για τη θεραπεία της μητέρας με σακχαρώδη διαβήτη κύησης. Επομένως η χρήση της σε κλινικές δοκιμές στις έγκυες γυναίκες που φέρουν έμβρυα με σύνδρομο Down θα μπορούσαν δυνητικά να αντιμετωπίζουν λιγότερα ρυθμιστικά εμπόδια. Μελέτες σε ποντίκια με σύνδρομο Down έχουν επίσης δείξει ότι η προγεννητική θεραπεία με τον εκλεκτικό αναστολέα επαναπρόσληψης σεροτονίνης φλουοξετίνη αποκαθιστά τη νευρογένεση και τη συνδεσιμότητα του ιππόκαμπου, τον αριθμό των κοκκιοκυττάρων και τα δενδριτικά μοτίβα και τις εξαρτώμενες από τον ιππόκαμπο λειτουργίες της μνήμης. Η χρήση φλουοξετίνης στο πρώτο τρίμηνο μπορεί να έχει ανεπιθύμητες ενέργειες, επειδή αυξάνει τον κίνδυνο συγγενών καρδιακών παθήσεων και άλλων δυσπλασιών (Izzo et al., 2017).

Η απιγενίνη, μια φυσική φλαβόνη που βρίσκεται στα εσπεριδοειδή και στα φυλλώδη πράσινα λαχανικά, μειώνει το οξειδωτικό στρες και βελτιώνει τη συνολική οξειδωτική ικανότητα στα ανθρώπινα κύτταρα από έμβρυα με τρισωμία 21, βελτιώνοντας επίσης ορισμένες συμπεριφορές σε νεογνά και ενήλικα ποντίκια Ts1Cje που υποβλήθηκαν σε θεραπεία προγεννητικά (Guedj et al., 2014).

1.7.12. Ανοσολογικά και αιματολογικά συστήματα

Τα άτομα με σύνδρομο Down είναι πιο επιρρεπή σε λοιμώξεις, ιδιαίτερα της αναπνευστικής οδού. Οι λοιμώξεις πρέπει να αναγνωριστούν και να αντιμετωπιστούν άμεσα. Δεν υπάρχουν αντενδείξεις για εμβολιασμούς και το πρότυπο παιδικό πρόγραμμα πρέπει να τηρείται (Feingold et al., 2001).

Τα άτομα με σύνδρομο Down δείχνουν επίσης προδιάθεση για αυτοάνοσα νοσήματα, ιδιαίτερα κοιλιοκάκη (Roizen & Patterson, 2003). Έλεγχος των επιπέδων των αντισωμάτων ανοσοσφαιρίνης Α στον ιστό συνιστάται με την τρανσγλουταμινάση 2 εάν υπάρχουν συμπτώματα κοιλιοκάκης (Feingold et al., 2001), αλλά ο προσυμπτωματικός έλεγχος των ασυμπτωματικών ατόμων δεν είναι οικονομικά αποδοτικός. Ο σακχαρώδης διαβήτης τύπου 1, αλωπεκία αρέτα και νόσος Addison έχουν επίσης αναφερθεί σε άτομα με σύνδρομο Down με υψηλότερα ποσοστά σε σχέση με το γενικό πληθυσμό (Swigonski et al., 2006).

Τα παιδιά με σύνδρομο Down διατρέχουν σημαντικά αυξημένο κίνδυνο οξείας λευχαιμίας, σε σύγκριση με τα παιδιά χωρίς σύνδρομο Down. Παροδική μυελοπολλαπλασιαστική διαταραχή, που αναφέρεται επίσης ως παροδική λευχαιμία στο σύνδρομο Down παρατηρείται στο 5–30% των ατόμων με σύνδρομο Down πριν την ηλικία των 3 μηνών και θα πρέπει να γίνεται μέτρηση αίματος και φιλμ εντός 3 ημερών από τη γέννηση για να καταστεί δυνατή η ταυτοποίηση και παρακολούθηση αυτής της διαταραχής (Tunstall et al., 2018). Παρόλο που η μυελοπολλαπλασιαστική διαταραχή συνήθως υποχωρεί χωρίς θεραπεία στους πρώτους λίγους μήνες της ζωής, φαίνεται να αυξάνει τον κίνδυνο ανάπτυξης λευχαιμίας έως την ηλικία των 5 ετών και υπολογίζεται ότι το 20-30% των ατόμων με μυελοπολλαπλασιαστική διαταραχή θα αναπτύξουν μυελογενής λευχαιμία συνδρόμου Down (Feingold et al., 2001).

1.8. Πρόγνωση

Με τις πρόσφατες εξελίξεις στην ιατρική πρακτική, την ανάπτυξη χειρουργικών τεχνικών για τη διόρθωση των συγγενών αναπηριών και τη βελτίωση της γενικής περίθαλψης, υπήρξε μια τεράστια αύξηση στην επιβίωση των βρεφών και στο προσδόκιμο ζωής των ασθενών με σύνδρομο Down. Μια μελέτη του Μπέρμιγχαμ (Ηνωμένο Βασίλειο) που έγινε πριν από σχεδόν 60 χρόνια έδειξε ότι το 45% των βρεφών επιβίωσαν τον πρώτο χρόνο της ζωής τους και μόνο το 40% θα ήταν ζωντανά στα 5 χρόνια. Μια μεταγενέστερη μελέτη που πραγματοποιήθηκε περίπου 50 χρόνια μετά έδειξε ότι το 78% των ασθενών με σύνδρομο Down συν ένα συγγενές καρδιακό ελάττωμα επέζησαν για 1 χρόνο, ενώ ο αριθμός αυξήθηκε στο 96% σε ασθενείς χωρίς ανωμαλίες. Αυτή η αύξηση του προσδόκιμου ζωής αυτών των ασθενών θα πρέπει να συνεχίσει να αυξάνεται σημαντικά λόγω των εξελίξεων στην ιατρική επιστήμη. Οι εγκαταστάσεις υγειονομικής περίθαλψης στοχεύουν να παρέχουν σωστή και έγκαιρη διαχείριση σε αυτούς τους ασθενείς και να τους βοηθήσουν να έχουν μια ολοκληρωμένη και παραγωγική ζωή (Skotko et al., 2013).

2. Ανάγκες φροντίδας – Ο ρόλος της οικογένειας

Τα άτομα με σύνδρομο Down έχουν συχνά σωματικές και διανοητικές αναπηρίες και οι νοητικές τους ικανότητες είναι συνήθως παρόμοιες με αυτές ενός οχτώ ή εννέα ετών παιδιού όταν είναι ενήλικες. Συνήθως έχουν κακή ανοσολογική λειτουργία και τυπικά έχουν αυξημένο κίνδυνο για μια σειρά άλλων προβλημάτων υγείας, όπως συγγενή καρδιακή ανεπάρκεια, επιληψία, λευχαιμία, ασθένειες του θυρεοειδούς και ψυχικές διαταραχές. Συνήθως φτάνουν σε αναπτυξιακά ορόσημα σε μεταγενέστερη ηλικία (Hickey et al., 2012).

Όσοι έχουν σύνδρομο Down μπορεί να έχουν κάποια ή όλα τα ακόλουθα φυσικά χαρακτηριστικά: μικρό πηγούνι, λοξά μάτια, κακό μυϊκό τόνο, επίπεδη ρινική γέφυρα, πτυχή της παλάμης, προεξέχουσα γλώσσα λόγω μικρού στόματος και σχετικά μεγάλης γλώσσας. Στη συνέχεια, αυτές οι αλλαγές των αεραγωγών μπορεί να οδηγήσουν σε αποφρακτική άπνοια ύπνου σε περίπου τους μισούς από εκείνους με σύνδρομο Down. Άλλα κοινά χαρακτηριστικά περιλαμβάνουν ένα επίπεδο και φαρδύ πρόσωπο, κοντό λαιμό, υπερβολική ευελιξία στις αρθρώσεις, επιπλέον χώρο μεταξύ του μεγάλου και του δεύτερου δακτύλου, μη φυσιολογικά σχέδια στις άκρες των δακτύλων και κοντά δάχτυλα (Hickey et al., 2012).

Τα περισσότερα άτομα με σύνδρομο Down έχουν ήπια ή μέτρια νοητική αναπηρία με ορισμένες περιπτώσεις να έχουν σοβαρές δυσκολίες (Lansdown, 2013). Καθώς μεγαλώνουν, τα άτομα με σύνδρομο Down τυπικά δεν αποδίδουν τόσο καλά όσο οι συνομήλικοί τους, ενώ μερικοί μετά την ηλικία των 30 ετών μπορεί να χάσουν την ικανότητά τους να μιλούν. Αυτό το σύνδρομο προκαλεί περίπου το ένα τρίτο των περιπτώσεων διανοητικής αναπηρίας. Πολλά αναπτυξιακά ορόσημα καθυστερούν με την ικανότητα αντίληψης να εμφανίζεται συνήθως γύρω στους 8 μήνες αντί για 5 μήνες και την ικανότητα να περπατήσουν περίπου στους 21 μήνες αντί για 14 μήνες (Patterson et al., 2013).

Παρόλο που τα άτομα με σύνδρομο Down ενδέχεται να έχουν κάποιες ομοιότητες, συνήθως διαφέρουν σε τομείς όπως η εμφάνιση, η προσωπικότητα και οι ικανότητες. Μερικοί μπορεί να έχουν πιο σοβαρές δυσκολίες από άλλους, ωστόσο, αυτό μπορεί να γίνει πιο εμφανές καθώς το παιδί μεγαλώνει. Πολλά παιδιά με σύνδρομο Down ανταπεξέρχονται καλά στο γενικό σχολείο με κάποια να χρειάζονται επιπλέον υποστήριξη. Πολλοί ενήλικες με σύνδρομο Down μπορεί να εργάζονται και

να ζουν αρκετά ανεξάρτητες ζωές. Ωστόσο, οι περισσότεροι άνθρωποι με σύνδρομο Down χρειάζονται κάποιο βαθμό μακροχρόνιας βοήθειας και υποστήριξης, ιδιαίτερα ως παιδιά και ενώ μεγαλώνουν (Lansdown, 2013).

2.1. Ο ρόλος των ψυχοκοινωνικών παραγόντων στη φροντίδα ενός παιδιού με σύνδρομο Down

Το ψυχοκοινωνικό σε αυτό το πλαίσιο αναφέρεται στη συνδυασμένη επίδραση που έχουν οι ψυχολογικοί παράγοντες και το κοινωνικό περιβάλλον στη σωματική και ψυχική ευημερία ενός ατόμου. Τα άτομα μπορεί να μην έχουν πάντα πλήρη επίγνωση της σχέσης μεταξύ της ευημερίας τους και του περιβάλλοντος, ωστόσο αυτά τα δύο έχουν συνδεθεί σε μεγάλο αριθμό μελετών.

2.1.1. Αντιμετώπιση και ευημερία

Η γονική μέριμνα ενός παιδιού με διανοητική αναπηρία, όπως το σύνδρομο Down, μπορεί να είναι πηγή σημαντικού άγχους. Τα ευρήματα της έρευνας που επικεντρώθηκαν γενικότερα στους οικογενειακούς φροντιστές ατόμων με διανοητική αναπηρία έδειξαν ότι το επίπεδο του γονικού άγχους είναι υψηλότερο σε γονείς παιδιών προσχολικής ηλικίας με αναπτυξιακές δυσκολίες από ό,τι στους γονείς τυπικά αναπτυσσόμενων παιδιών. Κατά συνέπεια, η ικανότητα αντιμετώπισης αγχωτικών καταστάσεων μπορεί να είναι ύψιστης σημασίας. Η αντιμετώπιση ορίζεται συνήθως ως «γνωστικές και συμπεριφορικές προσπάθειες για τη διαχείριση συγκεκριμένων εξωτερικών ή/και εσωτερικών απαιτήσεων, οι οποίες εκτιμώνται ότι υπερβαίνουν τους πόρους ενός ατόμου» (Spratt et al., 2007).

Οι Hastings και Johnson (2001) διαπίστωσαν ότι η αντιμετώπιση επηρεάζει το επίπεδο του γονικού άγχους, ωστόσο, η σχέση μεταξύ γονικού άγχους και αντιμετώπισης δεν έχει εξηγηθεί πλήρως (Hastings & Johnson, 2001). Οι Hastings et al (2005) διαπίστωσαν ότι η αντιμετώπιση της ενεργητικής αποφυγής σχετίζεται με υψηλό επίπεδο στρες και δυσκολιών ψυχικής υγείας τόσο σε μητέρες όσο και σε πατέρες παιδιών προσχολικής και σχολικής ηλικίας (Hastings et al., 2005). Ο Smith και οι συνεργάτες του έδειξαν ότι ανεξάρτητα από το επίπεδο συμπτωματολογίας του

παιδιού, η ευημερία των μητέρων μικρών παιδιών με διανοητική αναπηρία συνδέθηκε με χαμηλότερο επίπεδο αντιμετώπισης των συναισθημάτων και υψηλότερο επίπεδο αντιμετώπισης προβλημάτων (L. E. Smith et al., 2008).

Όσον αφορά τη βιβλιογραφία που εστιάζει ειδικά στους οικογενειακούς φροντιστές ατόμων με σύνδρομο Down, ο Hsiao (2014) διεξήγαγε μια μελέτη που διερεύνησε τις απαιτήσεις της οικογένειας, την κοινωνική υποστήριξη και τη λειτουργία της οικογένειας στην ανατροφή παιδιών με σύνδρομο Down σε δείγμα 83 οικογενειών (80 μητέρες και 75 πατέρες). Τα αποτελέσματα αυτής της μελέτης πρότειναν ότι οικογένειες με μεγαλύτερα παιδιά με σύνδρομο Down, μεγαλύτερη εκπαίδευση γονέων, υψηλότερο οικογενειακό εισόδημα, λιγότερες οικογενειακές απαιτήσεις και μεγαλύτερη κοινωνική υποστήριξη γνώρισαν υγιέστερη οικογενειακή λειτουργία. Τα συμπεράσματα αυτής της μελέτης υποστηρίζουν επίσης προηγούμενη έρευνα που υποδηλώνει ότι οι οικογένειες που αντιμετωπίζουν λιγότερες απαιτήσεις και αντιλαμβάνονται υψηλότερα επίπεδα κοινωνικής υποστήριξης λειτουργούν καλύτερα από εκείνες που αντιμετωπίζουν πολλαπλές απαιτήσεις και αντιλαμβάνονται περιορισμένη κοινωνική υποστήριξη. Ο Hsiao κατέληξε στο συμπέρασμα ότι η μελλοντική έρευνα θα μπορούσε να ωφεληθεί από την εξέταση πηγών άτυπης/επίσημης υποστήριξης και επίσης αναγνώρισε ότι υπάρχει ανάγκη να συμπεριληφθούν και άλλα μέλη της οικογένειας σε μελλοντική έρευνα (C. Y. Hsiao, 2014).

Μία άλλη μελέτη διερεύνησε τη συναισθηματική ευημερία σε 553 γονείς παιδιών με σύνδρομο Down (ηλικίας 0-18 ετών). Χρησιμοποίησε μέτρα διαταραχής στόχου, γνωστικής αντιμετώπισης, κοινωνικής υποστήριξης, συσχέτισης με συνομήλικους και αντιμετώπισης της αυτο-αποτελεσματικότητας στο ερωτηματολόγιους. Τα ευρήματα έδειξαν ότι η κοινωνική υποστήριξη φαινόταν πρωτίστως σημαντική για την εξήγηση της θετικής επίδρασης στους γονείς. Η στρατηγική αντιμετώπισης της «θετικής επανεκτίμησης» συσχετίστηκε επίσης σημαντικά με τη θετική επίδραση, ενώ οι στρατηγικές αντιμετώπισης της «αυτοκατηγορίας» και της «φήμης» συσχετίστηκαν θετικά με τα συμπτώματα κατάθλιψης. Ως εκ τούτου, η κοινωνική υποστήριξη και οι τρόποι αντιμετώπισης ήταν και οι δύο σημαντικοί για την ψυχολογική ευημερία των οικογενειακών φροντιστών ατόμων με σύνδρομο Down (Van Der Veek et al., 2009).

Σε άλλη μελέτη χρησιμοποιήθηκε μικτή μέθοδος για να διερευνηθούν οι εμπειρίες 445 γονέων παιδιών με σύνδρομο Down σε τέσσερις διαφορετικές φάσεις της διάρκειας ζωής. Ο στόχος της μελέτης ήταν να κατανοήσει τις αλλαγές στην αντιμετώπιση και την ικανοποίηση από τη ζωή σε σχέση με την ευημερία των γονέων. Οι ερευνητές κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι οι γονικές στρατηγικές αντιμετώπισης είναι σημαντικές σε σχέση με την ευημερία και την ικανοποίηση από τη ζωή, ωστόσο οι στρατηγικές αντιμετώπισης μπορεί να διαφέρουν σε διαφορετικά σημεία της διάρκειας ζωής. Τα ευρήματα αυτής της μελέτης έδειξαν επίσης καλύτερες στρατηγικές αντιμετώπισης σε γονείς παιδιών με σύνδρομο Down κατά τα μεσαία στάδια της διάρκειας ζωής. Οι ερευνητές υποθέτουν ότι αυτό το εύρημα θα μπορούσε ενδεχομένως να οφείλεται στο πρόσθετο βάρος και στους παράγοντες άγχους που σχετίζονται με τη φροντίδα των ηλικιωμένων παιδιών που συχνά δεν είναι τόσο ανεξάρτητα όσο τα παιδιά χωρίς αναπηρίες. Καθώς αυτή η μελέτη πραγματοποιήθηκε στις Ηνωμένες Πολιτείες, οι συστάσεις των συγγραφέων ήταν να πραγματοποιηθούν παρόμοιες μελέτες σε διαφορετικούς πληθυσμούς για να κατανοήσουν περαιτέρω και να καθορίσουν εάν παρόμοιες τάσεις συμβαίνουν σε άλλες χώρες (Nelson Goff et al., 2016).

Οι Alexander και Walendzik (2016) πραγματοποίησαν μια μελέτη διατομής με 49 γονείς παιδιών με σύνδρομο Down για να διερευνήσουν εάν οι προτιμώμενες στρατηγικές αντιμετώπισης εξηγούν διαφορές στη γονική υγεία. Οι γονείς συμπλήρωσαν ερωτηματολόγια σχετικά με την ψυχολογική και σωματική υγεία και τη συμπεριφορά αντιμετώπισης και η ιεραρχική παλινδρόμηση χρησιμοποιήθηκε για την ανάλυση των αποτελεσμάτων. Τα ευρήματα τόνισαν ότι οι γονείς που χρησιμοποιούσαν συχνά αναγεννητικές στρατηγικές αντιμετώπισης αντιμετώπιζαν λιγότερο άγχος και κατάθλιψη, ενώ η δυσλειτουργική αντιμετώπιση ήταν ο καλύτερος προγνωστικός παράγοντας για την κατάθλιψη των γονέων. Οι ερευνητές κατέληξαν με τις συστάσεις ότι τα προγράμματα παρέμβασης για οικογένειες παιδιών με σύνδρομο Down μπορεί να είναι ωφέλιμα εάν απευθύνονται στους προβληματισμούς των γονέων για τα συναισθήματά τους και μεταδίδουν γνώσεις σχετικά με μακροπρόθεσμες στρατηγικές αναγέννησης αντιμετώπισης (T. Alexander & Walendzik, 2016).

2.1.2. Ανθεκτικότητα και ευεξία

Παρόμοια με την αντιμετώπιση, η ανθεκτικότητα μπορεί επίσης να είναι ζωτικής σημασίας για τους γονείς προκειμένου να μεγαλώσουν επιτυχώς ένα παιδί με διανοητική αναπηρία. Η ανθεκτικότητα έχει οριστεί με διάφορους τρόπους, συμπεριλαμβανομένης της ικανότητας να επανέλθει ένα άτομο στην πρότερη κατάσταση ή να αναρρώσει από το άγχος, να προσαρμοστεί σε αγχωτικές συνθήκες, να μην αρρωστήσει παρά τις σημαντικές αντιξοότητες και να λειτουργήσει σε δύσκολες συνθήκες παρά το άγχος ή τις αντιξοότητες. Η έρευνα που σχετίζεται με οικογένειες παιδιών με σύνδρομο Down έχει μετατοπιστεί από έμφαση στην παθολογία σε έμφαση στην ανθεκτικότητα και τη δύναμη στις οικογένειες (Hodapp, 2007).

Ο Van-Riper (2007) πραγματοποίησε μια ποσοτική μελέτη με 76 μητέρες που διερεύνησαν τις μητρικές αντιλήψεις όσον αφορά τη γονική και οικογενειακή προσαρμογή σε οικογένειες που μεγαλώνουν ένα παιδί με σύνδρομο Down. Τα ευρήματα αυτής της μελέτης τόνισαν ότι το 70% των μητέρων αξιολόγησαν τη συνολική λειτουργία της οικογένειάς τους ως 4 ή 5 σε κλίμακα 5 βαθμών (1 = φτωχή, 5 = άριστη). Διαπίστωσαν επίσης ότι οι τρεις μεταβλητές (απαιτήσεις της οικογένειας, οικογενειακοί πόροι και επικοινωνία) επίλυσης προβλημάτων της οικογένειας συνδέθηκαν σημαντικά με την προσαρμογή στην οικογένεια. Επιπλέον, κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι αυτά τα αποτελέσματα παρείχαν την πεποίθηση ότι πολλές οικογένειες παιδιών με σύνδρομο Down ανταποκρίνονται στην «αλλαγή σχεδίων» με ανθεκτικότητα. Δηλαδή, είναι σε θέση να διασφαλίσουν, να επιβιώσουν και ακόμη και να ευδοκιμήσουν μπροστά σε συνεχείς προκλήσεις που σχετίζονται με την ανατροφή ενός παιδιού με σύνδρομο Down, υποστηρίζοντας ως εκ τούτου τη σημασία της ανθεκτικότητας στη λειτουργία της οικογένειας και την ευημερία των γονέων (Van Riper, 2007).

2.1.3. Αισιοδοξία και Ευημερία

Παράλληλα με την αντιμετώπιση και την ανθεκτικότητα, η αισιοδοξία-απαισιοδοξία είναι μια έννοια που έχει επίσης ερευνηθεί σε σχέση με την ευημερία των οικογενειών με παιδιά με σύνδρομο Down. Η αισιοδοξία και η απαισιοδοξία γενικά ορίζονται ως θετικές και αρνητικές προσδοκίες για το αποτέλεσμα. Οι αισιόδοξοι λέγεται ότι έχουν ευνοϊκή άποψη για τη ζωή. Πιστεύουν ότι θα τους συμβούν καλά πράγματα και όχι

άσχημα. Ουσιαστικά στοιχεία υποδηλώνουν ότι η αισιοδοξία είναι ευεργετική για την υγεία ενός ατόμου (Baker et al., 2005).

Οι αισιόδοξοι άνθρωποι, για παράδειγμα, έχουν λιγότερες ασθένειες και επισκέψεις σε ιατρούς, λιγότερα ατυχήματα, μεγαλύτερη βαθμολογία γενικής ευημερίας από ιατρούς, μεγαλύτερο χρόνο επιβίωσης μετά από καρδιακή προσβολή ή διάγνωση AIDS και μεγαλύτερη διάρκεια ζωής. Οι Clarke & Beck (1999) έχουν υποστηρίξει ότι σε γνωστικό επίπεδο, η χρόνια εμπλοκή στην απαισιόδοξη σκέψη μπορεί να οδηγήσει στην ανάπτυξη μιας ψυχολογικής ευπάθειας στην εμπειρία αρνητικών συναισθημάτων, τα οποία με τη σειρά τους μπορούν να συμβάλουν στα συμπτώματα της κατάθλιψης, του άγχους, του θυμού και του πανικού (Clarke & Beck, 1999).

Η διερεύνηση αυτής της έννοιας στους φροντιστές ατόμων με διανοητική αναπηρία ή/και σύνδρομο Down είναι περιορισμένη. Μία μελέτη διερεύνησε την ευημερία 214 γονέων με παιδί με διανοητική αναπηρία σε σχέση με τις συμπεριφορικές δυσκολίες του παιδιού και την αισιοδοξία των γονέων. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι η αισιοδοξία είχε μια σταθερά θετική σχέση κύριου αποτελέσματος με την ευημερία των γονέων. Οι υψηλότερες βαθμολογίες αισιοδοξίας σχετίζονται σταθερά με πιο θετικές βαθμολογίες για τα μέτρα ευημερίας τόσο για τις μητέρες όσο και για τους πατέρες. Η μελέτη κατέληξε επίσης στο συμπέρασμα ότι η αισιοδοξία σχετίζεται σημαντικά με τα προβλήματα συμπεριφοράς των παιδιών καθώς και με την ευημερία των γονέων. Ωστόσο, η αισιοδοξία δεν ήταν σημαντικός μεσολαβητής στη σχέση μεταξύ των δυσκολιών συμπεριφοράς του παιδιού και της γονικής ευημερίας (Baker et al., 2005).

Άλλη μελέτη διερεύνησε την ελπίδα, την αντιμετώπιση και την ποιότητα σχέσης σε μητέρες παιδιών με σύνδρομο Down χρησιμοποιώντας μοντελοποίηση δομικών εξισώσεων σε δείγμα 351 μητέρων. Η ελπίδα ορίστηκε ως μια γενικευμένη θετική κατάσταση που προέρχεται από μια προσωπική αίσθηση της ελευθερίας. Τα αποτελέσματα αυτής της μελέτης έδειξαν ότι ένας μεγαλύτερος βαθμός θρησκευτικής αντιμετώπισης και εσωτερικής αντιμετώπισης συνδέονταν σημαντικά με περισσότερη ελπίδα, ενώ η αναζήτηση υποστήριξης δεν σχετίζεται με την ελπίδα. Επιπλέον, η υψηλότερη ελπίδα συνδέθηκε σημαντικά με μεγαλύτερη ποιότητα σχέσης. Αν και αυτή η μελέτη δεν διερεύνησε την ίδια την αισιοδοξία, δείχνει ότι το να αισθάνεται πιο

ελπιδοφόρος μπορεί να έχει θετικό αντίκτυπο στους φροντιστές ατόμων με σύνδρομο Down (Cless et al., 2018).

Παρόλο που δεν έχει υπάρξει πλήρης συνέπεια σε όλες τις μελέτες που έχουν διερευνηθεί μέχρι τώρα, τα ευρήματα έδειξαν γενικά ότι οι γονείς με υψηλότερα επίπεδα κοινωνικής υποστήριξης, υψηλότερη αισιοδοξία και οι οποίοι χρησιμοποιούν στρατηγικές αντιμετώπισης προβλημάτων έχουν αναφερθεί ότι έχουν πιο θετική οικογενειακή λειτουργία και ευημερία. Ωστόσο, ορισμένες κριτικές αμφισβήτησαν εάν οι στρατηγικές αντιμετώπισης κυριαρχούνται ως «γνώρισμα ή κατάσταση» και ο βαθμός στον οποίο οι ατομικές διαφορές επηρεάζουν τη χρήση και την αποτελεσματικότητά τους (Cless et al., 2018).

2.1.4. Ατομικές διαφορές στους φροντιστές παιδιών με σύνδρομο Down

Έχει αναφερθεί ότι είναι πολύ περιορισμένη η γνώση για το πώς οι ατομικές διαφορές, όπως ο γονικός ρόλος, η προσωπικότητα και άλλα οικογενειακά χαρακτηριστικά επηρεάζουν την πιθανότητα να προκαλέσουν θετική επίδραση. Μία μελέτη που διερευνά την προσωπικότητα, το στυλ αντιμετώπισης και την ευημερία 97 γονέων που μεγαλώνουν ένα παιδί με διανοητική αναπηρία περιέγραψε τις αγχωτικές καταστάσεις που σχετίζονται με το παιδί τους. Τα ευρήματα αυτής της μελέτης αναγνώρισαν ότι οι παράγοντες προσωπικότητας, ιδιαίτερα ο νευρωτισμός, ήταν προγνωστικοί για τη χρήση στρατηγικής αντιμετώπισης. Επιπλέον, υψηλότερα επίπεδα θετικής επανεκτίμησης του τρόπου αντιμετώπισης συνδέθηκαν με υψηλότερα επίπεδα ευημερίας, ενώ υψηλότερα επίπεδα στρατηγικής αντιμετώπισης αποφυγής διαφυγής συνδέθηκαν με χαμηλότερα επίπεδα ευημερίας. Συνολικά, οι ερευνητές κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι οι γονείς παιδιών με διανοητική αναπηρία χρησιμοποιούν περισσότερο στρατηγικές εστιασμένες στο πρόβλημα παρά συγκινήσεις και ότι η χρήση της στρατηγικής σχετίζεται με τα χαρακτηριστικά της προσωπικότητας (Glidden et al., 2006).

Η προαναφερθείσα μελέτη επαναλήφθηκε και διαπιστώθηκε ότι οι σχέσεις μεταξύ προσωπικότητας, αντιμετώπισης και γονικών αποτελεσμάτων, όπως η ευημερία, ήταν συνεπείς και σταθερές σε διάστημα έξι ετών. Επιπλέον, τονίστηκε ότι υπήρχαν πολλές ομοιότητες μεταξύ μητέρων και πατέρων στη συχνότητα χρήσης διαφορετικών στρατηγικών αντιμετώπισης και επίσης στην κατεύθυνση της επιρροής

της προσωπικότητας και της στρατηγικής αντιμετώπισης των μεταβλητών γονικού αποτελέσματος (Glidden & Natcher, 2009).

Παρόλο που αυτές οι μελέτες περιελάμβαναν ατομικές διαφορές, όπως χαρακτηριστικά της προσωπικότητας, δεν φαίνεται να έχουν διερευνήσει τον άμεσο αντίκτυπο τέτοιων ατομικών διαφορών στην ευημερία των γονέων/φροντιστών. Εκτός από την προσωπικότητα, μπορεί επίσης να υπάρχουν πολλές άλλες μεμονωμένες διαφορές που μπορεί να επηρεάσουν την ευημερία των φροντιστών, όπως, εάν είναι οι μόνοι φροντιστές, η ηλικία, το φύλο και πιθανώς ακόμη και το μορφωτικό τους υπόβαθρο.

2.1.5. Στέρηση σε φροντιστές παιδιών με σύνδρομο Down

Πέρα από τους μεμονωμένους παράγοντες, οι κοινωνικές και οικονομικές πτυχές της ζωής μπορεί επίσης να παίζουν ρόλο στην ευημερία του φροντιστή. Έχει υποστηριχθεί ότι η έρευνα τείνει να εστιάζει στα συναισθηματικά βάρη της απόκτησης ενός παιδιού με διανοητική αναπηρία και λιγότερο στα βάρη που επιβάλλει η ανεπαρκής κοινωνική υποστήριξη για το χρονοβόρο και δαπανηρό έργο της φροντίδας ενός παιδιού με αναπηρία. Ο αυξημένος κίνδυνος για φτωχότερη γονική ευημερία θα μπορούσε να αποδοθεί στον αυξημένο κίνδυνο έκθεσής τους σε φτωχότερες κοινωνικοοικονομικές συνθήκες (Eric Emerson et al., 2006). Επιπλέον, μια μελέτη κατέληξε στο συμπέρασμα ότι οι διαφορές στην κοινωνικοοικονομική κατάσταση εξηγούσαν πλήρως τον αυξημένο κίνδυνο κακής μητρικής ευημερίας σε ένα δείγμα Λατίνων μητέρων παιδιών με διανοητική αναπηρία (Eisenhower & Blacher, 2006).

Μία μελέτη διερεύνησε τις κοινωνικοοικονομικές και ψυχολογικές μεταβλητές ως παράγοντες κινδύνου και προστασίας για την ευημερία των γονέων σε οικογένειες παιδιών με διανοητική αναπηρία. Η κοινωνικοοικονομική κατάσταση και οι δυσκολίες αξιολογήθηκαν υπολογίζοντας τον αριθμό των αντικειμένων / δραστηριοτήτων που ο γονέας θα ήθελε να κατέχει ή να συμμετάσχει αλλά δεν μπορούσε να αντέξει οικονομικά. Τα στοιχεία αφορούσαν κοινωνικές δραστηριότητες και ρούχα. Τα αποτελέσματα αυτής της μελέτης έδειξαν ότι οι διαφορές στην οικονομική δυσπραγία και την αυτοαξιολογούμενη υγεία ήταν οι πιο ισχυροί προγνωστικοί παράγοντες για την ευημερία. Οι ερευνητές πρότειναν ότι, εκτός από ψυχοκοινωνικούς παράγοντες και

ατομικές διαφορές, η στέρηση μπορεί επίσης να διαδραματίσει ρόλο στην πρόβλεψη της ευημερίας σε φροντιστές παιδιών με σύνδρομο Down (Olsson & Hwang, 2006).

2.2. Το «πλεονέκτημα του συνδρόμου Down»

Οικογένειες παιδιών με σύνδρομο Down, σε σύγκριση με οικογένειες παιδιών με άλλες αναπηρίες, έχουν αναφερθεί ότι έχουν χαμηλότερα επίπεδα διαζυγίου και μεγαλύτερη οικογενειακή αντιμετώπιση και λειτουργία. Αυτό το φαινόμενο, γνωστό ως «πλεονέκτημα του συνδρόμου Down», έχει αναγνωριστεί ότι σχετίζεται τόσο με το παιδί όσο και με χαρακτηριστικά που σχετίζονται με το σύνδρομο. Πολλές μελέτες έχουν διαπιστώσει ότι, σε σύγκριση με οικογένειες παιδιών με άλλες αναπηρίες, οι οικογένειες παιδιών με σύνδρομο Down αντιμετωπίζουν καλύτερα την κατάσταση. Οι οικογένειες φαίνεται να είναι πιο ζεστές και πιο αρμονικές, οι μητέρες βιώνουν λιγότερο άγχος και οι στενές, αρμονικές σχέσεις με τους απογόνους τους αναφέρονται από τους πατέρες και από ενήλικα αδέρφια του ατόμου με σύνδρομο Down έναντι άλλων αναπηριών (Hodapp, 2007).

Οι Blacher και McIntyre (2006) πραγματοποίησαν μια ποιοτική μελέτη διερευνώντας αν οι δυσκολίες συμπεριφοράς των νεαρών ενηλίκων χαμηλής λειτουργικότητας και η ευημερία των οικογενειών τους ποικίλλουν ανάλογα με το διαγνωστικό σύνδρομο. Πήραν συνέντευξη από 282 φροντιστές που είχαν παιδιά με διάγνωση είτε για σύνδρομο Down, αυτισμό, εγκεφαλική παράλυση είτε για μικτή πνευματική αναπηρία. Κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι τα ευρήματά τους σχετικά με τη γονική προσαρμογή υποστηρίζουν το πλεονέκτημα του συνδρόμου Down με στοιχεία ότι οι μητέρες νεαρών ενηλίκων με σύνδρομο Down βιώνουν λιγότερη κατάθλιψη και έχουν πιο θετικό αντίκτυπο από ό, τι οι μητέρες νεαρών ενηλίκων με άλλες αναπτυξιακές αναπηρίες (Blacher & McIntyre, 2006). Παρόμοιες συγκριτικές μελέτες έχουν επίσης αναφέρει ότι οι οικογένειες των παιδιών με σύνδρομο Down είχαν καλύτερη διαχείριση, όπως αποδεικνύεται έχοντας μεγαλύτερη συνοχή, βιώνοντας περισσότερη ανταμοιβή, λιγότερο άγχος και μικρότερο βάρος φροντίδας (Dykens et al., 2002).

Ενώ η έρευνα υποστηρίζει το πλεονέκτημα του συνδρόμου Down, είναι ωστόσο σημαντικό να μην παραβλέπονται οι οικογένειες παιδιών και ενηλίκων με σύνδρομο

Down. Παρόλο που αυτές οι οικογένειες μπορεί να φαίνονται «καλύτερες» σε σύγκριση με οικογένειες παιδιών με άλλες διανοητικές αναπηρίες, η ευημερία αυτών των οικογενειών εξακολουθεί να είναι σημαντική και ως εκ τούτου δεν πρέπει να αγνοηθεί. Ο όρος «πλεονέκτημα του συνδρόμου Down» μπορεί να είναι αμφιλεγόμενος ως προς τον αντίκτυπό του στις οικογένειες, καθώς μπορεί να διατηρήσει στερεότυπα σχετικά με τη λειτουργία και την ευημερία των οικογενειών που έχουν παιδί με σύνδρομο Down (Dykens et al., 2002).

Αν και μπορεί να υπάρχουν οικογένειες παιδιών με σύνδρομο Down που φαίνεται να λειτουργούν καλύτερα από οικογένειες παιδιών με άλλες διανοητικές αναπηρίες, η λειτουργία αυτών των οικογενειών μπορεί να είναι διαφορετική σε σύγκριση με οικογένειες τυπικά αναπτυσσόμενων παιδιών. Ως εκ τούτου, είναι σημαντικό να ληφθούν υπόψη οι μοναδικές ανάγκες των οικογενειών παιδιών με σύνδρομο Down και ο αντίκτυπος που μπορεί να έχει η ανατροφή ενός παιδιού με σύνδρομο Down στην οικογένεια (Dykens et al., 2002).

2.3. Φροντιστές παιδιών με σύνδρομο Down

Η διαδικασία ανατροφής οποιουδήποτε παιδιού μπορεί μερικές φορές να περιλαμβάνει άγχος και απαιτεί αντιμετώπιση για να προσαρμοστεί σε αυτό το άγχος. Ωστόσο, οι γονείς παιδιών με σύνδρομο Down είναι πιθανό να αντιμετωπίσουν κάποιες προκλήσεις πολύ πιο συχνά από τους γονείς των τυπικά αναπτυσσόμενων παιδιών. Για παράδειγμα, η συνεννόηση με την κατάσταση και τους περιορισμούς του παιδιού, η παροχή ή η εξεύρεση παρόχων για εξειδικευμένη φροντίδα, η επίτευξη κοινοτικών πόρων και ο προγραμματισμός για μελλοντική φροντίδα είναι κοινές απαιτήσεις που περιγράφονται σε έρευνες και συνεντεύξεις που μελετήθηκαν με γονείς (Baker et al., 2002).

Κατά τη σύγκριση οικογενειών παιδιών με σύνδρομο Down με οικογένειες τυπικά αναπτυσσόμενων παιδιών, το πλεονέκτημα του συνδρόμου Down φαίνεται να εξαφανίζεται. Οικογένειες με παιδί με σύνδρομο Down αναφέρουν υψηλότερα επίπεδα άγχους, δυσκολίες προσαρμογής και φτωχότερες στρατηγικές αντιμετώπισης σε σύγκριση με οικογένειες παιδιών χωρίς αναπηρία. Αυτές οι οικογένειες αναφέρουν επίσης λιγότερη συμμετοχή της οικογένειας σε δραστηριότητες, μεγαλύτερη

οικονομική επιβάρυνση και βάρος φροντίδας και θεωρούν ότι τα παιδιά τους έχουν πιο αρνητικά χαρακτηριστικά σε σύγκριση με τους γονείς των τυπικά αναπτυσσόμενων παιδιών (Hodapp, 2007).

Οι Povee et al (2012) πραγματοποίησαν μια μελέτη μικτών μεθόδων στην Αυστραλία διερευνώντας τους παράγοντες που προβλέπουν τη λειτουργία σε οικογένειες με παιδί με σύνδρομο Down. Συμμετείχαν διακόσιες είκοσι τέσσερις κύριοι φροντιστές παιδιών με σύνδρομο Down ηλικίας 4 έως 25 ετών. Τα ερωτηματολόγια συμπληρώθηκαν από τους συμμετέχοντες για την ποσοτική συνιστώσα της μελέτης και για την ποιοτική συνιστώσα ζητήθηκε από τους συμμετέχοντες γραπτή ανατροφοδότηση. Το κύριο εύρημα που προέκυψε από αυτή τη μελέτη ήταν αυτό της «φυσιολογικής» οικογενειακής λειτουργίας. Η ποσοτική ανάλυση έδειξε ότι η λειτουργία των οικογενειών με παιδί με σύνδρομο Down είναι συγκρίσιμη με τις οικογένειες των τυπικά αναπτυσσόμενων παιδιών. Τα ποιοτικά ευρήματα αυτής της μελέτης φάνηκε επίσης να απηχούν αυτό το αποτέλεσμα της φυσιολογικής οικογενειακής λειτουργίας καθώς οι γονείς περιέγραψαν την αποδοχή του παιδιού ως μέρος της οικογένειας. Ωστόσο, οι συγγραφείς πρότειναν ότι η υγιής λειτουργία της οικογένειας μπορεί να σχετίζεται με τα υψηλά επίπεδα υποστήριξης που διατίθενται στη Δυτική Αυστραλία, καθώς οι περισσότερες οικογένειες ανέφεραν ικανοποίηση με τους περισσότερους τομείς οικογενειακής φροντίδας που λαμβάνουν (Povee et al., 2012).

Οι Povee et al. (2012) διερεύνησαν επίσης τον αντίκτυπο της απόκτησης παιδιού με σύνδρομο Down στην οικογένεια. Ενώ ορισμένοι γονείς/φροντιστές ανέφεραν τις θετικές επιδράσεις της απόκτησης ενός παιδιού με σύνδρομο Down στην οικογένεια, αναφέρθηκε ότι υπήρχαν περισσότεροι γονείς/φροντιστές που θεωρούσαν ότι η απόκτηση ενός παιδιού με σύνδρομο Down επηρεάζει αρνητικά την οικογένεια. Οι απαιτήσεις φροντίδας του παιδιού με σύνδρομο Down, συμπεριλαμβανομένης της μεταφοράς, του ντυσίματος, της σίτισης και της τουαλέτας, χαρακτηρίστηκαν ως αγχωτικές και εξαντλητικές, ενώ η οικονομική επιβάρυνση και ο περιορισμός του χρόνου θα μπορούσε να περάσει με άλλα μέλη της οικογένειας. Μερικοί γονείς/φροντιστές εξέφρασαν μια αίσθηση απώλειας για τη «δική τους ζωή» καθώς το παιδί με σύνδρομο Down θα ήταν πάντα εξαρτημένο. Τα ευρήματα έδειξαν επίσης ότι οι συμπεριφορικές δυσκολίες του παιδιού συνδέονταν με την κακή οικογενειακή λειτουργία μαζί με την κοινωνική απομόνωση των γονέων και την απώλεια φίλων.

Υπήρχε επίσης μια ισχυρή σχέση μεταξύ χαμηλού εισοδήματος και κακής λειτουργίας της οικογένειας. Οι συγγραφείς αυτής της μελέτης κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι υπάρχει μεταβλητότητα στη λειτουργία των οικογενειών με παιδί με σύνδρομο Down. Προτάθηκε ότι η μελλοντική έρευνα θα μπορούσε να ωφεληθεί από τη διερεύνηση των στρατηγικών αντιμετώπισης και των περιβαλλοντικών υποστηρίξεων που χρησιμοποιούνται από γονείς/φροντιστές, καθώς και τη διερεύνηση της λειτουργίας πιο μειονεκτούντων γονέων/φροντιστών παιδιών με σύνδρομο Down (Povee et al., 2012).

2.4. Ο ρόλος των φροντιστών

Όπως είναι κατανοητό, οι φροντιστές παιδιών με σύνδρομο Down παίζουν ζωτικό ρόλο στη φροντίδα των παιδιών τους από την αρχή και ενδεχομένως ακόμη και στην υπόλοιπη ζωή τους. Ο ρόλος αυτών των φροντιστών μπορεί να εξαρτάται από το πόσο ή λίγη υποστήριξη έχουν οι ίδιοι από την οικογένεια, τους φίλους και την κοινότητα γύρω τους. Ένας φροντιστής ενός παιδιού με σύνδρομο Down αναμένεται να κάνει ό,τι απαιτείται από έναν γονέα/φροντιστή ενός τυπικού παιδιού χωρίς σύνδρομο Down. Ωστόσο, ανάλογα με τις ανάγκες του παιδιού με σύνδρομο Down, μπορεί να απαιτηθούν περισσότερα από τους φροντιστές. Για παράδειγμα, ιατρική υποστήριξη, υποστήριξη με προσωπική υγιεινή, υποστήριξη σίτισης, πρόσθετη υποστήριξη με επίτευξη αναπτυξιακών ορόσημων και πολλά άλλα (Hodapp, 2007).

Καθώς το παιδί μεγαλώνει, μπορεί να απαιτείται περισσότερη ή λιγότερη υποστήριξη από τους γονείς/φροντιστές. Αυτό θα εξαρτηθεί σε μεγάλο βαθμό από τη σοβαρότητα του συνδρόμου Down. Μπορεί να απαιτείται από τους φροντιστές να συνεχίζουν να παρέχουν καθημερινή υποστήριξη στο παιδί τους, η οποία μπορεί να μην συνδυάζεται με την υποστήριξη που παρέχεται από φροντιστές τυπικά αναπτυσσόμενων παιδιών. Μερικά παραδείγματα μπορεί να είναι, συνεχής υποστήριξη με προσωπική υγιεινή, υποστήριξη επικοινωνίας, ιατρική υποστήριξη, οικονομική υποστήριξη και υποστήριξη για εύρεση εργασίας (Hodapp, 2007).

2.4.1. Προσαρμογή

Η οικογενειακή προσαρμογή αναφέρεται στο «αποτέλεσμα των οικογενειακών προσπαθειών για να φέρει ένα νέο επίπεδο ισορροπίας, αρμονίας και λειτουργίας σε

μια κατάσταση οικογενειακής κρίσης». Η επιτυχής προσαρμογή (bon adaptation) συμβαίνει όταν η οικογένεια είναι σε θέση να επιτύχει μια ισορροπία μεταξύ των αναγκών του παιδιού με σύνδρομο Down, των αναγκών των άλλων μελών της οικογένειας και των αναγκών της οικογένειας στο σύνολό της. Η ανεπιτυχής προσαρμογή (δυσπροσαρμογή) συμβαίνει όταν η οικογένεια δεν είναι σε θέση να επιτύχει αυτήν την ισορροπία (McCubbin et al., 2001).

Οι οικογένειες σε ορισμένες χώρες εμφανίστηκαν καλύτερα προσαρμοσμένες από τις οικογένειες σε άλλες χώρες. Για παράδειγμα, στις μελέτες με κορεάτικες οικογένειες, η πλειοψηφία των οικογενειών φάνηκε να λειτουργούν καλά τόσο σε οικογενειακό όσο και σε ατομικό επίπεδο. Στη μελέτη των Choi και Yoo, οι περισσότεροι γονείς (91,3%) περιγράφουν την τρέχουσα οικογενειακή τους λειτουργία ως καλή ή μέση. Επιπλέον, το 65,9% των γονέων αντιλήφθηκε την κατάσταση της ψυχολογικής τους υγείας ως φυσιολογική, ενώ το 19% των γονέων ανέφεραν μέτρια έως σοβαρή κατάθλιψη που απαιτούσε επαγγελματική θεραπεία (E. K. Choi & Yoo, 2015). Σε μια άλλη μελέτη που πραγματοποιήθηκε στην Κορέα, τα αδέλφια των παιδιών με σύνδρομο Down έδειξαν καλή προσαρμογή με βάση τις μητρικές αναφορές για τα πρότυπα συμπεριφοράς τους. Ωστόσο, ορισμένα από τα εργαλεία που χρησιμοποιήθηκαν σχετικά με τις συμπεριφορές αδελφών έδειξαν χαμηλή αξιοπιστία (Choi & Riper, 2014).

Ευρήματα από οικογένειες που ζουν στην Ταϊβάν υποδηλώνουν λιγότερο υγιή οικογενειακή λειτουργία σε οικογένειες παιδιών με σύνδρομο Down. Οι Hsiao και Van Riper (2011) διαπίστωσαν ότι μόνο το 31% των γονέων θεωρούσαν την οικογένειά τους υγιή και ο Gau και οι συνάδελφοί του (2008) ανέφεραν χαμηλότερες βαθμολογίες οικογενειακής συνοχής για οικογένειες παιδιών με σύνδρομο Down από ό, τι για οικογένειες με παιδιά με φυσιολογική ανάπτυξη. Οι συζυγικές σχέσεις γονέων παιδιών με σύνδρομο Down ήταν συγκρίσιμες με τις συζυγικές σχέσεις γονέων παιδιών με φυσιολογική ανάπτυξη. Ωστόσο, οι μητέρες έτειναν να αναφέρουν ότι αντιμετωπίζουν ψυχολογικά προβλήματα πιο συχνά από τους συντρόφους τους και πιο συχνά από τις μητέρες παιδιών με φυσιολογική ανάπτυξη. Επιπλέον, οι πατέρες είχαν περισσότερες πιθανότητες να αντιμετωπίσουν ψυχολογικά προβλήματα από τους πατέρες παιδιών με φυσιολογική ανάπτυξη. Οι μητέρες ανέφεραν χειρότερη υγεία από τους συντρόφους τους (Gau et al., 2008; Hsiao & Van Riper, 2011). Όσον αφορά την προσαρμογή των αδελφών, τα αδέλφια των παιδιών με σύνδρομο Down δεν διέφεραν σημαντικά από

εκείνα με αδέρφια με φυσιολογική ανάπτυξη όσον αφορά τα συναισθηματικά και συμπεριφορικά προβλήματα σύμφωνα με τις αναφορές των γονέων (Gau et al., 2008). Αν και είναι δύσκολο να συγκριθούν τα ευρήματα λόγω του διαφορετικού αναπτυξιακού σταδίου των αδερφών, τα ενήλικα αδέρφια ανδρικού φύλου ατόμων με σύνδρομο Down αντιμετώπισαν δυσκολίες να προσαρμοστούν σε άγνωστες ευθύνες φροντίδας όταν ανέλαβαν τον πρωταρχικό ρόλο φροντίδας των γονιών τους (Κυο, 2014).

Οι περισσότερες Κινέζες μητέρες που ζούσαν είτε στην Κίνα είτε στο Χονγκ Κονγκ ανέφεραν δύσκολα ψυχολογικά συναισθήματα και ποικίλες αντιδράσεις όταν τα παιδιά τους διαγνώστηκαν με σύνδρομο Down. Ωστόσο, το 65,7% δεν αντιλήφθηκε την οικογένειά του ως δυσλειτουργική λόγω του παιδιού τους με σύνδρομο Down (Chiu et al., 1998). Χρειάστηκαν από μερικές ημέρες έως αρκετούς μήνες (Chiu et al., 1998) ή χρόνια (Lam & Mackenzie, 2002) για να προσαρμοστούν οι μητέρες στο παιδί τους με σύνδρομο Down. Επιπλέον, οι πατέρες και οι μητέρες διέφεραν στον χρόνο που χρειάστηκε για να δεχτούν το παιδί τους με ειδικές ανάγκες. Οι μητέρες αντιμετώπισαν υψηλό άγχος γονέων (Lam & Mackenzie, 2002) και μεγαλύτερη ψυχολογική ταλαιπωρία από τους πατέρες (Cheng & Tang, 1995). Παρόλο που τα επίπεδα ψυχολογικής δυσφορίας για γονείς παιδιών με σύνδρομο Down ήταν υψηλότερα από εκείνα των γονέων παιδιών με φυσιολογική ανάπτυξη, δεν διέφεραν από αυτά των γονέων παιδιών με καθυστερημένη ομιλία (Cheng & Tang, 1995). Περισσότερο από το 85% των μητέρων στη μελέτη του Chiu και των συναδέλφων (1998) περιέγραψαν τις σχέσεις τους με τους συντρόφους τους ως ικανοποιητικές. Ωστόσο, ορισμένες μητέρες αντιμετωπίζουν αυξημένες συζυγικές δυσκολίες που σχετίζονται με την απόκτηση παιδιού με ειδικές ανάγκες (π.χ. πατρική αδιαφορία για τη φροντίδα των παιδιών), έως ότου ο σύντροφός τους αποδεχτεί και μοιραστεί τις ευθύνες της φροντίδας των παιδιών (Lam & Mackenzie, 2002).

2.5. Παράγοντες που επηρεάζουν την προσαρμογή σε οικογένειες παιδιών με σύνδρομο Down

2.5.1. Οικογενειακές απαιτήσεις

Οι οικογένειες των παιδιών με σύνδρομο Down δεν υπόκεινται μόνο στη συσσώρευση απαιτήσεων (π.χ. στρες, πιέσεις και μεταπτώσεις) που αντιμετωπίζουν οι οικογένειες των παιδιών με φυσιολογική ανάπτυξη, αλλά και στις μοναδικές απαιτήσεις που σχετίζονται με την ανατροφή ενός παιδιού με σύνδρομο Down. Πολλοί γονείς (ειδικά οι μητέρες) αναφέρουν ότι αντιμετωπίζουν επιπλέον δυσκολίες φροντίδας, αλλαγές ρόλων και αυξημένες απαιτήσεις χρόνου (Chiu et al., 1998; Lam & Mackenzie, 2002). Η απροσδόκητη γέννηση ενός παιδιού με σύνδρομο Down ήταν ένας σημαντικός παράγοντας άγχους για τις περισσότερες οικογένειες και για πολλές οικογένειες ήταν μια εμπειρία που άλλαξε τη ζωή (Chiu et al., 1998; Lam & Mackenzie, 2002). Ο τύπος των απαιτήσεων που αντιμετώπισαν οι οικογένειες άλλαξε με την πάροδο του χρόνου (Kuo, 2014; Lam & Mackenzie, 2002). Συγκεκριμένα, όταν οι γονείς δεν είναι πλέον σε θέση να είναι ο κύριος φροντιστής, ο ρόλος μετατοπίζεται πολλές φορές στα αδέρφια και κυρίως στα αγόρια. Αυτό μπορεί να είναι δύσκολο για τα αδέρφια ανδρικού φύλου επειδή πολλά αδέρφια ανδρικού φύλου δεν είναι εξοικειωμένα με τον ρόλο της φροντίδας (Kuo, 2014).

Ο βαθμός στον οποίο οι μητέρες της Κορέας αντιλήφθηκαν πόσο καλά προσαρμόστηκαν τα παιδιά με φυσιολογική ανάπτυξη στη ζωή με έναν αδελφό με σύνδρομο Down επηρεάστηκε από την αντίληψή τους για την προσπάθεια που απαιτείται για τη φροντίδα του παιδιού τους με σύνδρομο Down (H. Choi & Riper, 2014). Δηλαδή, όσο περισσότερη προσπάθεια γίνεται αντιληπτή από τη μητέρα, τόσο περισσότερες κοινωνικές συμπεριφορές προς τους άλλους και λιγότερο θετικές σχέσεις μεταξύ των αδελφών που ανέφεραν. Επιπλέον, ορισμένα χαρακτηριστικά των μελών της οικογένειας θεωρήθηκαν ως απαιτήσεις της οικογένειας. Οι αναφορές των γονέων έδειξαν ότι οι οικογένειες ήταν πιο προσαρμοστικές όταν το παιδί ήταν μικρότερο και είχαν μικρότερη αναπτυξιακή κατάσταση (Choi & Yoo, 2015). Επιπλέον, γονείς παιδιών με σύνδρομο Down που αντιμετώπισαν κατάθλιψη, στίγμα (Lam & Mackenzie, 2002) και διακρίσεις, βίωσαν κατάθλιψη (Choi & Yoo, 2015). Αν και οι απαιτήσεις της οικογένειας, συμπεριλαμβανομένων των ευθυνών φροντίδας (Kuo, 2014), συνδέονταν αρνητικά με την οικογενειακή και ατομική προσαρμογή (Hsiao &

Van Riper, 2011; Hsiao, 2014), οι σχέσεις μεταξύ των οικογενειακών απαιτήσεων και της προσαρμογής της οικογένειας και των γονέων διαμεσολαβούνται εν μέρει από την εκτίμηση της οικογένειας αυτών των προκλήσεων (Hsiao & Van Riper, 2011).

2.5.2. Οικογενειακή εκτίμηση

Η οικογενειακή εκτίμηση αναφέρεται στον ορισμό της οικογένειας για κρίσιμα γεγονότα ή στρεσογόνους παράγοντες και στην εκτίμησή τους για την ικανότητά τους να διαχειρίζονται σχετικές απαιτήσεις. Σε πολλές μελέτες παρατηρήθηκε ότι οι γονείς βίωναν συχνά αρνητικά συναισθήματα και αντιδράσεις, τουλάχιστον κατά την αρχική περίοδο μετά τη διάγνωση του συνδρόμου Down (Chiu et al., 1998; Lam & Mackenzie, 2002). Ωστόσο, οι περισσότερες οικογένειες ανέφεραν ότι συνολικά, η εμπειρία απόκτησης παιδιού με σύνδρομο Down ήταν μια θετική εμπειρία (Chiu et al., 1998; Hsiao & Van Riper, 2011) και πολλές αναγνώρισαν θετικά χαρακτηριστικά του παιδιού με σύνδρομο Down (Chiu et al., 1998; Kuo, 2014). Για παράδειγμα, το 77% των μητέρων στη μελέτη του Chiu (1998) θεώρησαν ότι η ανατροφή ενός παιδιού με σύνδρομο Down ενίσχυσε τη θέλησή τους και τους έδωσε μεγαλύτερο κουράγιο και νέες φιλίες. Οι οικογένειες που πίστευαν ότι ήταν σε θέση να διαχειριστούν τις δυσκολίες που σχετίζονται με τη φροντίδα του παιδιού τους με σύνδρομο Down έδειξαν καλύτερη προσαρμογή αδελφών (Choi & Riper, 2014). Η οικογενειακή εκτίμηση συνδέθηκε θετικά με τη λειτουργία της οικογένειας και την ευημερία των γονέων και μεσολάβησε εν μέρει τη σχέση μεταξύ των οικογενειακών απαιτήσεων και της προσαρμογής της οικογένειας και των γονέων (Hsiao & Van Riper, 2011).

2.5.3. Οικογενειακοί πόροι

Οι οικογενειακοί πόροι είναι τα δυνατά σημεία και οι δυνατότητες των μεμονωμένων μελών της οικογένειας (π.χ. χαρακτηριστικά της προσωπικότητας), της οικογενειακής μονάδας (π.χ. συνοχή της οικογένειας) και της κοινότητας (π.χ. κοινωνικά δίκτυα) (McCubbin et al., 2001). Οι πόροι ατομικού επιπέδου έπαιξαν σημαντικό ρόλο στην προσαρμογή (Chiu et al., 1998; Choi & Yoo, 2015; Choi & Riper, 2014; Hsiao & Van Riper, 2011; Hsiao, 2014). Για παράδειγμα, η έλλειψη υποστήριξης από τα μέλη της οικογένειας, ιδιαίτερα από τους συζύγους, συνέβαλε στο οικογενειακό άγχος (Lam &

Mackenzie, 2002). Τα χαρακτηριστικά της οικογένειας (δηλαδή μεγαλύτερο οικογενειακό εισόδημα και περισσότερα παιδιά στην οικογένεια) (Choi & Riper, 2014; Hsiao, 2014), τα παιδιά με σύνδρομο Down (δηλαδή ηλικία και αναπτυξιακό επίπεδο) (Choi & Yoo, 2015; Choi & Riper, 2014; Hsiao & Van Riper, 2011; Hsiao, 2014) και οι γονείς (δηλαδή τριτοβάθμια εκπαίδευση, προχωρημένη ηλικία μητέρας, θρησκεία και καλή κατάσταση υγείας) (Choi & Yoo, 2015; Choi & Riper, 2014; Hsiao, 2014) συσχετίστηκαν με θετική οικογενειακή προσαρμογή. Ειδικότερα, η ηλικία των παιδιών με σύνδρομο Down ήταν ένα αμφιλεγόμενο χαρακτηριστικό που απαιτεί περαιτέρω μελέτη και συζήτηση.

Οι πόροι σε επίπεδο οικογένειας, ειδικότερα, η ευελιξία της οικογένειας και το θετικό πρότυπο οικογενειακής επικοινωνίας διέθεταν αρκετά ισχυρούς συντελεστές συσχέτισης. Συγκεκριμένα, οι γονείς ανέφεραν καλύτερη προσαρμογή όταν έλαβαν τη διάγνωση από νοσηλεύτες ή παιδίατρους παρουσία του συζύγου τους και σε υποστηρικτικό περιβάλλον, ειδικά όταν τους δόθηκαν ενημερωμένες πληροφορίες σχετικά με το σύνδρομο Down, τους διαθέσιμους κοινοτικούς πόρους και τα δίκτυα γονέων για επέκταση του κοινωνικού τους δίκτυο με οικογένειες που αντιμετωπίζουν παρόμοιες προκλήσεις. Δηλαδή, η υποστήριξη από άλλους γονείς παιδιών με σύνδρομο Down (Chiu et al., 1998), φίλους και συγγενείς (Choi & Yoo, 2015) συνδέθηκε θετικά με την ατομική και οικογενειακή προσαρμογή. Η επίγνωση των διαθέσιμων κοινοτικών πόρων ήταν σημαντική τόσο για την αρχική όσο και για τη συνεχή προσαρμογή (Choi & Yoo, 2015). Ωστόσο, ορισμένες μητέρες ανέφεραν ότι οι υπάρχουσες πηγές υποστήριξής τους, όπως τα θρησκευτικά ιδρύματα, κατέληξαν να μην υποστηρίζουν αυτήν την εμπειρία (Choi & Riper, 2014).

2.5.4. Επίλυση και αντιμετώπιση οικογενειακών προβλημάτων

Η επίλυση και η αντιμετώπιση προβλημάτων της οικογένειας είναι συγκεκριμένες προσπάθειες που καταβάλλονται από μεμονωμένα μέλη της οικογένειας ή την οικογενειακή μονάδα για τη διαχείριση του άγχους και των προκλήσεων, την απόκτηση πόρων, τη μείωση των οικογενειακών πιέσεων και τη διαμόρφωση ή την αναδιαμόρφωση της οικογενειακής αξιολόγησης. Η απόκτηση, η κατανομή και η αποτελεσματική χρήση των πόρων είναι ζωτικής σημασίας για τη διαχείριση των οικογενειακών απαιτήσεων (McCubbin et al., 2001).

Οι οικογένειες χρησιμοποίησαν στρατηγικές αντιμετώπισης τόσο των συναισθημάτων (Kuo, 2014) όσο και των προβλημάτων σύμφωνα με το αναπτυξιακό στάδιο του παιδιού τους (Lam & Mackenzie, 2002). Για παράδειγμα, οι μητέρες ήταν πιο πιθανό να αποφύγουν τη συναισθηματική έκφραση και να κρύψουν τη συναισθηματική τους ευπάθεια μεταξύ τοκετού και 6 μηνών λόγω κοινωνικού στιγματισμού. Καθώς το παιδί πλησίαζε τα 2 του χρόνια, οι μητέρες δεν βασιζόνταν μόνο στον εαυτό τους, αλλά άρχισαν να αναζητούν κοινωνική υποστήριξη. Κατά την πρώιμη παιδική ηλικία (2-6 ετών), ήταν ακόμα αυτοδύναμοι, αλλά ήταν πιο πιθανό να αναζητήσουν κοινωνική υποστήριξη, πληροφορίες και δημόσιες υπηρεσίες παιδικής φροντίδας (Lam & Mackenzie, 2002). Οι γονείς των παιδιών με σύνδρομο Down χρησιμοποιούσαν συχνά παθητικά, στυλ αντιμετώπισης αποφυγής σε σύγκριση με τους γονείς παιδιών με φυσιολογική ανάπτυξη και ήταν πιθανό να παρουσιάζουν φτωχότερη ψυχολογική ευημερία, ενώ η αισιοδοξία και η προσωπική κυριαρχία στη ζωή έχουν συνδεθεί με καλύτερη προσαρμογή. Ωστόσο, απαιτείται προσοχή κατά την ερμηνεία αυτών των ευρημάτων λόγω της χαμηλής αξιοπιστίας της κλίμακας αυτοκυριαρχίας (Cheng & Tang, 1995). Ο Gau (2008) ανέφερε ότι οι μητέρες είχαν την τάση να προστατεύουν υπερβολικά το παιδί τους με σύνδρομο Down. Οι γονείς προσέφεραν λιγότερη φροντίδα και άσκησαν λιγότερο έλεγχο στα παιδιά με φυσιολογική ανάπτυξη σε σύγκριση με τους γονείς στην ομάδα ελέγχου. Επιπλέον, οι πατέρες ήταν πιο πιθανό να είναι υπερπροστατευτικοί για τα παιδιά τους με σύνδρομο Down από ό, τι οι μητέρες (Gau et al., 2008). Οι ενήλικες που ήταν ο κύριος φροντιστής για τα αδέρφια τους με σύνδρομο Down έτειναν να χρησιμοποιούν αναδιαμόρφωση που ερμηνεύει μια δύσκολη κατάσταση ως θετική ή εποικοδομητική ή εστιάζοντας στα οφέλη της ζωής με ένα αδελφό με ειδικές ανάγκες (Kuo, 2014).

3. Στίγμα

3.1. Είδη στίγματος

3.1.1. Δημόσιο στίγμα

Ορισμός του δημόσιου στίγματος

Το στίγμα είναι μια διαδικασία κατά την οποία ορισμένες ομάδες, όπως αυτές με ψυχικές ασθένειες ή διανοητικές διαταραχές, περιθωριοποιούνται και απαξιώνονται από την κοινωνία επειδή οι αξίες, τα χαρακτηριστικά ή οι πρακτικές τους διαφέρουν από την κυρίαρχη πολιτιστική ομάδα. Παρά τις έρευνες αρκετών δεκαετιών για το στίγμα, εξακολουθεί να υπάρχει συζήτηση για το πώς πρέπει να οριστεί το στίγμα. Ο χαρακτηρισμός του στιγματισμού από τον Goffman (1963) ως «ανεπιθύμητο ή δυσφημιστικό χαρακτηριστικό που μειώνει την κατάσταση του ατόμου στην κοινωνία», έχει υποστηριχθεί από πολλούς ότι έχει περιορισμένη χρησιμότητα στη σύλληψη της έννοιας του στίγματος που σχετίζεται με την υγεία λόγω της ξεπερασμένης χρήσης της γλώσσας, της γενικευμένης εφαρμογής σε ένα ευρύ φάσμα φαινομένων και επικεντρώνεται στις κοινωνικές αλληλεπιδράσεις και όχι στις πολιτικές ή δομικές πτυχές. Το στίγμα θεωρείται πλέον ως μια διαδικασία, η οποία διαμορφώνεται από δομικές και πολιτιστικές δυνάμεις (Weiss et al., 2006).

Οι Link και Phelan (2001) υποστηρίζουν ότι το δημόσιο ή κοινωνικό στίγμα εμφανίζεται μέσω μιας σειράς διαφορετικών διαδικασιών: επισήμανση (προσδιορισμός των χαρακτηριστικών ως διαφορετικών), στερεότυπα (εκχώρηση ανεπιθύμητων χαρακτηριστικών σε αυτές τις διαφορές), διαχωρισμός (κάνοντας διάκριση μεταξύ της κανονικής ομάδας και επισημασμένων ομάδα), απώλεια κατάστασης και τέλος, διάκριση (απαξίωση, απόρριψη και αποκλεισμός της επισημασμένης ομάδας). Υποστηρίζουν ότι για να συμβεί αυτό πρέπει να υπάρχει μια ανισορροπία δύναμης, που τροφοδοτείται από κοινωνικές, οικονομικές και πολιτικές διαφορές, που επιτρέπει σε ορισμένες ομάδες να γίνουν πιο κυρίαρχες και να στιγματίσουν άλλες (Link & Phelan, 2001).

Ο Corrigan και οι συνεργάτες του έχουν επίσης συμβάλει στην κατανόηση του δημόσιου στίγματος. Το κοινωνικό γνωστικό μοντέλο τους περιλαμβάνει γνωστικές, συμπεριφορικές και συναισθηματικές πτυχές που παρουσιάζονται ως στερεότυπα, προκαταλήψεις και διακρίσεις. Τα στερεότυπα μπορούν να έχουν μια χρήσιμη λειτουργία, καθώς μπορούν να αποτελέσουν έναν αποτελεσματικό τρόπο ή να οργανώσουν συλλογικές πληροφορίες για συγκεκριμένες πολιτιστικές ομάδες και μπορούν να είναι θετικά και αρνητικά. Τα κοινά αρνητικά στερεότυπα για τις ψυχικές ασθένειες ή τα άτομα με διανοητικές διαταραχές περιλαμβάνουν πεποιθήσεις σχετικά με την ανικανότητα (π.χ. ανικανότητα εργασίας ή φροντίδα για τον εαυτό τους), αδυναμία χαρακτήρα (π.χ. αδυναμία προσωπικότητας, κρίση ή παράλογο) και

επικινδυνότητα (βίαη, παρορμητική). Η προκατάληψη εμφανίζεται όταν τα αρνητικά στερεότυπα εγκρίνονται και συνδυάζονται με μια αρνητική συναισθηματική απάντηση προς μια στερεότυπη ομάδα (π.χ. «με τρομάζουν ή με αηδιάζουν») και μπορούν να οδηγήσουν σε διακρίσεις. Διαφορετικοί τύποι προκαταλήψεων μπορεί να οδηγήσουν σε διαφορετικούς τύπους διακριτικής συμπεριφοράς. Για παράδειγμα, ο θυμός μπορεί να οδηγήσει σε βία κατά της στιγματισμένης ομάδας και ο φόβος μπορεί να οδηγήσει σε αποφυγή ή διαχωρισμό της στιγματισμένης ομάδας (P. Corrigan, 2004; P. W. Corrigan & Watson, 2002).

Οι Thornicroft et al (2007) περιγράφουν επίσης το στίγμα που προκύπτει από τρία βασικά προβλήματα: άγνοια, που προκύπτει από προβλήματα γνώσης, προκατάληψη που προκύπτει από προβλήματα στάσης και διακρίσεις ως προβλήματα συμπεριφοράς. Ωστόσο, η κατοχή μεγαλύτερης γνώσης δεν οδηγεί απαραίτητα σε λιγότερες προκαταλήψεις. Η αύξηση της γνώσης του κοινού για τις ψυχικές ασθένειες (π.χ. η ψυχική ασθένεια έχει βιολογική αιτιολογία) και η μεγαλύτερη αποδοχή της επαγγελματικής βοήθειας για προβλήματα ψυχικής υγείας, δεν έχει συνδυαστεί με πιο θετικές στάσεις απέναντι σε άτομα με ψυχική ασθένεια (Schomerus et al, 2012).

Οι Thornicroft et al (2007) υποστηρίζουν ότι η έρευνα για το στίγμα σε άτομα με ψυχικές διαταραχές (και άλλες διαταραχές υγείας) θα πρέπει να εστιάζει περισσότερο σε πτυχές προκαταλήψεων και διακρίσεων, άποψη που υποστηρίζουν επίσης οι υποστηρικτές του κοινωνικού μοντέλου αναπηρίας. Παραδοσιακά η αναπηρία αντιμετωπίζεται μέσω του ιατρικού μοντέλου, σύμφωνα με το οποίο η αναπηρία θεωρείται ως ατομική τραγωδία, η οποία έχει φυσική ή οργανική αιτιολογία. Ωστόσο, τα τελευταία 30 χρόνια, το κίνημα αναπηρίας έχει υποστηρίξει ότι η αναπηρία είναι κοινωνικά κατασκευασμένη και επιβάλλεται στα άτομα λόγω της αδυναμίας της κοινωνίας να προσαρμοστεί και να ανταποκριθεί στις ανάγκες των ανθρώπων και επομένως είναι η κοινωνία που καταπιέζει και περιθωριοποιεί τους ανθρώπους μέσω κοινωνικών και δομικών φραγμών (Oliver, 1996). Αυτό έχει μετατοπίσει την ευθύνη από το άτομο στην κοινωνία και έχει οδηγήσει σε μια απομάκρυνση από την εστίαση στο στίγμα σε μια μεγαλύτερη εξέταση των διακρίσεων, οι οποίες μπορούν να αντιμετωπιστούν μέσω της εφαρμογής της πολιτικής που σχετίζεται με την αναπηρία (όπως ο νόμος για τις διακρίσεις αναπηρίας στην το Ηνωμένο Βασίλειο). Παρόλα αυτά, έχει υποστηριχθεί ότι το κίνημα αναπηρίας έχει αποκλείσει ορισμένες ομάδες όπως γυναίκες και άτομα με νοητική αναπηρία (Marks, 1999).

Ο αντίκτυπος του δημόσιου στίγματος και των διακρίσεων

Οι διακρίσεις που προκύπτουν από το δημόσιο στίγμα μπορεί να λάβουν διάφορες μορφές. Μπορεί να οδηγήσει σε παρακράτηση βοήθειας, αποφυγή, εξαναγκαστική θεραπεία και διαχωρισμό. Άνθρωποι από στιγματισμένες ομάδες, όπως εκείνοι με ψυχικές ασθένειες, αντιμετωπίζουν συχνά διακρίσεις που περιορίζουν τις ευκαιρίες σε διάφορους τομείς, όπως στέγαση, εκπαίδευση, απασχόληση, παροχές, σχέσεις με την οικογένεια και τους φίλους και προοπτικές γνωριμιών και γάμου. Τα ποσοστά απασχόλησης είναι ιδιαίτερα χαμηλά μεταξύ των ατόμων με σύνδρομο Down και όταν υπάρχει αμειβόμενη εργασία, συνήθως έχει τη μορφή προστατευμένων εργαστηρίων. Ένα βασικό εμπόδιο στην απασχόληση με βάση την κοινότητα είναι η πεποίθηση ότι τα άτομα με σύνδρομο Down είναι «ανεργά» (P. W. Corrigan & Watson, 2002).

Έρευνες δείχνουν ότι τα άτομα με σύνδρομο Down έχουν επίγνωση του στιγματισμού. Μια από τις πρώτες μελέτες περιλαμβάνει το έργο του Edgerton (1967), ο οποίος διαπίστωσε ότι άτομα που απελευθερώθηκαν από ιδρύματα μακράς διαμονής στην κοινότητα, προσπάθησαν να κρύψουν την αναπηρία τους λόγω του φόβου τους να στιγματιστούν. Η εμπειρία του στιγματισμού σε άτομα με σύνδρομο Down μπορεί να περιλαμβάνει εμφανείς πράξεις κακοποίησης ή διακρίσεων, όπως εκφοβισμός ή πειράγματα. Ωστόσο, είναι συχνά πιο λεπτό, όπως η άρνηση του δικαιώματος να κάνει επιλογές καθώς το άτομο θεωρείται ανίκανο να πάρει τις δικές του αποφάσεις ή η ύπαρξη υπερπροστατευτικών οικογενειών που διστάζουν να προωθήσουν την ανεξαρτησία (Jahoda et al., 2010).

Διακρίσεις μπορεί επίσης να προκύψουν από επαγγελματίες υγείας προς άτομα με ψυχική ασθένεια και σύνδρομο Down. Ένας λόγος για αυτό είναι η «προκατάληψη του ιατρού», καθώς οι ιατροί (ιδιαίτερα οι ψυχίατροι) έχουν επαφή με τις πιο σοβαρές περιπτώσεις και λιγότερη επαφή με άτομα που έχουν αναρρώσει πλήρως. Αυτό μπορεί να οδηγήσει σε λανθασμένες αντιλήψεις σχετικά με την πρόγνωση της πάθησης, με αποτέλεσμα οι ψυχίατροι να μεταφέρουν μια μη αισιόδοξη άποψη σχετικά με την ψυχική ασθένεια ή την πνευματική αναπηρία στους χρήστες και τους φροντιστές υπηρεσιών. Αυτό μπορεί επίσης να διαιωνίσει τον αυτό-στιγματισμό. Επιπλέον, η «διαγνωστική επισκίαση», όπου τα συμπτώματα που οφείλονται σε προβλήματα σωματικής υγείας αποδίδονται στην ψυχική ασθένεια ή την πνευματική αναπηρία του

ατόμου, μπορεί να οδηγήσει σε καθυστερήσεις στη διάγνωση και τη θεραπεία των προβλημάτων σωματικής υγείας που οδηγούν σε ανισότητες υγείας (Fearn, 2007).

3.1.2. Στίγμα του εαυτού

Το αυτο-στίγμα, γνωστό και ως εσωτερικευμένο στίγμα συμβαίνει όταν τα άτομα κατευθύνουν τις στιγματισμένες συμπεριφορές προς τον εαυτό τους (P. Corrigan, 2004; P. W. Corrigan & Watson, 2002). Το αυτοστίγμα, όπως το δημόσιο στίγμα, περιλαμβάνει στερεότυπα, προκαταλήψεις και διακρίσεις. Τα στερεότυπα όπως «είμαι αδύναμος άνθρωπος» επικυρώνονται από το άτομο και οδηγούν σε προκατάληψη για τον εαυτό με τη μορφή αρνητικών συναισθηματικών αντιδράσεων, όπως χαμηλή αυτοεκτίμηση. Η προκατάληψη για τον εαυτό μπορεί στη συνέχεια να οδηγήσει σε αυτοδιάκριση μέσω συμπεριφορικών αντιδράσεων, όπως η αναζήτηση ευκαιριών απασχόλησης ή η αποφυγή κοινωνικών σχέσεων. Το στίγμα του εαυτού εμφανίζεται μόνο όταν συμβαίνουν και τα τρία παρακάτω: το άτομο πρέπει να έχει επίγνωση των πολιτιστικών στερεοτύπων που σχετίζονται με τη διαταραχή, πρέπει να εγκρίνει αυτές τις πεποιθήσεις και να τις εφαρμόζει στον εαυτό του. Το στίγμα του εαυτού μπορεί να εμφανιστεί απουσία πραγματικών εμπειριών διάκρισης και προκύπτει λόγω της πρόβλεψης ή του φόβου απόρριψης ή υποτίμησης (P. W. Corrigan et al., 2009).

Παράγοντες που επηρεάζουν το αυτοστίγμα

Ωστόσο, δεν αναπτύσσουν όλοι οι άνθρωποι με στιγματιστική κατάσταση αυτοστίγμα, ακόμη και αν έχουν υποστεί διακρίσεις. Επομένως, υπάρχουν παράγοντες που συμβάλλουν στην ανθεκτικότητα. Σε ορισμένες στιγματισμένες ομάδες, όπως οι Αφροαμερικανοί ή εκείνοι με σωματική αναπηρία, μπορεί να υπάρχει αυξημένη αυτοεκτίμηση. Αυτό ίσως γιατί έχουν αντιδράσει στο στίγμα διαμαρτυρόμενοι για την αδικία που προκαλείται από το στίγμα και τις διακρίσεις, εστιάζοντας σε θετικά χαρακτηριστικά. Άλλες ομάδες μπορεί να αδιαφορούν για τα δημόσια στερεότυπα. Μια πτυχή που φαίνεται να είναι σημαντική είναι αν ένα άτομο ταυτίζεται με μια στιγματισμένη ομάδα. Η έλλειψη ταύτισης με τη στιγματισμένη ομάδα μπορεί να οδηγήσει σε αδιαφορία καθώς δεν πιστεύει ότι τα στερεότυπα ισχύουν για αυτά, αλλά η ταύτιση με την ομάδα θα μπορούσε να οδηγήσει σε αυτοστίγμα, καθώς απειλεί την

ταυτότητα του εαυτού του. Ωστόσο, εάν τα στερεότυπα θεωρούνται παράνομα και άδικα, τα άτομα μπορεί να αντιδρούν με δίκαιο θυμό και είναι πιθανό να είναι προληπτικά στην εκστρατεία για ενδυνάμωση και ισότητα (Aronson & McGlone, 2009).

3.1.3. Στίγμα ευγένειας

Το στίγμα μπορεί επίσης να επηρεάσει εκείνους που είναι στενά συνδεδεμένοι, όπως μέλη της οικογένειας, φίλοι και ακόμη και επαγγελματίες που συνεργάζονται με το άτομο. Αυτό είναι γνωστό ως στίγμα ευγένειας. Αυτό μπορεί να έχει ως αποτέλεσμα να πειράζονται, να κακοποιούνται, να κατηγορούνται ή να θεωρούνται υπεύθυνοι για την αναπηρία των μελών της οικογένειας. Τα μέλη της οικογένειας μπορεί να αναπτύξουν αρνητικές αυτοαξιολογήσεις και αρνητικά συναισθήματα, ώστε να αποσύρουν ή να αποκρύψουν την αρνητική τους κατάσταση από τους άλλους. Αυτή η διαδικασία αυτοστιγματισμού στα μέλη της οικογένειας έχει περιγραφεί ως «φιλικό» στίγμα (Larson & Corrigan, 2008).

3.2. Στίγμα διανοητικών αναπηριών

Το στίγμα εμφανίζεται όταν ομάδες ατόμων, όπως άτομα με διανοητική αναπηρία, απαξιώνονται από την κοινωνία βάσει αξιών ή χαρακτηριστικών που διαφέρουν από τον κανόνα. Το στίγμα εμφανίζεται σε πολλούς χώρους, όπως στο σχολείο, στη δουλειά ή στην κοινότητα (Ali et al., 2012). Το στίγμα μπορεί να παρουσιαστεί με πολλούς τρόπους. Η γενική προθυμία ένταξης ατόμων με ένα αναγνωριστικό στην κοινότητα μπορεί να αντιπροσωπεύει τον στιγματισμό. Η δυσφορία να σκεφτεί κανείς τη διεξαγωγή συνομιλίας ή το να βρίσκεται κοντά σε κάποιον που έχει διανοητική αναπηρία είναι ένα παράδειγμα του τρόπου με τον οποίο το στίγμα μπορεί εμφανιστεί. Προηγούμενες μελέτες έχουν εξετάσει το στίγμα που διατηρεί το κοινό για τα άτομα με διανοητικές αναπηρίες. Οι Antonak και Harth (1994) διαπίστωσαν ότι οι άνθρωποι στο ευρύ κοινό που εκπαιδεύτηκαν σχετικά με την διανοητική αναπηρία ή συνεργάστηκαν επαγγελματικά με αυτόν τον πληθυσμό δεν έδειξαν στίγμα σε τέτοιο βαθμό όπως τα άτομα που ήταν χαμηλού εκπαιδευτικού επιπέδου (αναλφάβητοι) και δεν είχαν προσωπική εμπειρία με την διανοητική αναπηρία (Antonak & Harth, 1994).

Ομοίως, οι Henry, Keys, Jopp και Balcazar (1996) εξέτασαν τις αντιλήψεις ατόμων με διανοητική αναπηρία σε εργαζόμενους στον τομέα των ανθρώπινων υπηρεσιών και σε φοιτητές που συνεχίζουν το πτυχίο τους. Το αποτέλεσμα του πειράματός τους σχετικά με τη στάση της κοινότητας απέναντι στα άτομα με διανοητική αναπηρία δείχνουν ευνοϊκότητα προς αυτόν τον πληθυσμό σε κλίμακες που αφορούν την ενδυνάμωση, τον αποκλεισμό, την κλίμακα προστασίας και την ομοιότητα. Αν και αυτή η μελέτη διαπίστωσε ότι η κοινότητα σκέφτηκε θετικά για τον πληθυσμό της διανοητικής αναπηρίας, οι συμμετέχοντες αποτελούνταν κυρίως από φοιτητές που εκπαιδεύτηκαν στην διανοητική αναπηρία και ενήλικες που εργάζονταν ως κοινωνικοί λειτουργοί, στο γραφείο διαχείρισης ανθρώπινου δυναμικού (γραφείο προσωπικού) και ως εκπαιδευτικοί. Οι εμπειρίες και η εκπαίδευση που είχαν οι συμμετέχοντες με διανοητική αναπηρία θα μπορούσε να κάνουν αυτή την αναπηρία να φαίνεται λιγότερο αρνητική σε σύγκριση με κάποιον που δεν είχε καμία γνώση ή δεν συνάντησε ποτέ ένα άτομο με διανοητική αναπηρία, κάτι που θα μπορούσε να έχει επηρεάσει τα αποτελέσματα αυτής της μελέτης (D. Henry et al., 1996). Αυτό υποστηρίζει τα αποτελέσματα της μελέτης που πραγματοποιήθηκε από τους Antonak και Harth (1994) επειδή η γνώση και η εμπειρία με τον πληθυσμό της διανοητικής αναπηρίας θα μπορούσε να μειώσει το σχετικό στίγμα με αυτούς. Οι άνθρωποι που εργάζονται με άτομα που έχουν διανοητική αναπηρία βλέπουν αυτόν τον πληθυσμό διαφορετικά από εκείνους που δεν το κάνουν αφού έχουν καλύτερη κατανόηση των ικανοτήτων που έχουν και της βελτίωσής τους καθώς αναπτύσσονται. Η αλληλεπίδραση με αυτό τον πληθυσμό μπορεί να τους αναγκάσει να μην συγκρίνουν άτομα με διανοητική αναπηρία με το γενικό πληθυσμό, το οποίο επηρεάζει μια πιο θετική στάση σε άτομα με διανοητική αναπηρία από εκείνα που δεν έχουν αυτή την εμπειρία από πρώτο χέρι. Τα άτομα που δεν εκτίθενται στον πληθυσμό με διανοητική αναπηρία κατανοούν δυσκολότερα τις διαφορές που μπορεί να εμφανιστούν κατά τη σύγκριση των ατόμων με διανοητική αναπηρία με τον γενικό πληθυσμό, δημιουργώντας με αυτό τον τρόπο ένα στίγμα γύρω από αυτές τις διαφορές (Antonak & Harth, 1994).

Αρνητικές αντιλήψεις για την διανοητική αναπηρία παρατηρούνται επίσης σε παιδιά εντός του σχολικού συστήματος. Τα παιδιά στιγματίζουν τους άλλους σε μικρή ηλικία. Τα παιδιά στο δημοτικό σχολείο βρέθηκαν να βαθμολογούν τα άτομα με διανοητική αναπηρία πιο αρνητικά σε σχέση με τους άλλους συνομήλικους χωρίς

διανοητική αναπηρία. Ωστόσο, όταν τα παιδιά σχολικής ηλικίας βρέθηκαν να συναναστρέφονται με ένα παιδί του ίδιου φύλου και ηλικίας που έχει διανοητική αναπηρία, η αντίληψή τους ήταν πιο θετική από τα άλλα παιδιά που δεν συναναστράφηκαν ποτέ (Nowicki & Sandieson, 2002). Ομοίως, οι Scior, Addai-Davis, Kenyon και Sheridan (2013) αξιολόγησαν εάν η γνώση της διανοητική αναπηρίας επηρέασε τη βαθμολογία των συμμετεχόντων στην ενδυνάμωση, στον αποκλεισμό και στην ομοιότητα του ατόμου που εμφάνισε συμπτώματα διανοητική αναπηρίας (π.χ. χαμηλό IQ). Τα αποτελέσματά τους διαπίστωσαν ότι τα άτομα που έχουν αλληλοεπιδράσει και είχαν γνώση της διανοητική αναπηρίας αξιολόγησαν ένα άτομο με χαρακτηριστικά διανοητική αναπηρίας παρόμοια με τα άτομα που είχαν περιορισμένη γνώση και συναντήσεις με άτομα διανοητική αναπηρίας (Scior et al., 2013). Και οι δύο μελέτες έδειξαν την επίδραση που έχουν οι γνώσεις και οι ομοιότητες στον αντιληπτό στιγματισμό προς την διανοητική αναπηρία. Όσο περισσότερες γνώσεις έχουν οι άνθρωποι και όσο περισσότερο σχετίζονται με αυτό το άτομο με διανοητική αναπηρία τόσο λιγότερο αρνητικά θα τους κρίνουν. Άτομα που δεν γνωρίζουν άλλα άτομα με διανοητική αναπηρία και δεν έχουν αλληλοεπιδράσει με άτομο με διανοητική αναπηρία μπορεί να τα θεωρήσουν μη φυσιολογικά.

Το στίγμα μπορεί ασυναίσθητα να επηρεάσει τις αλληλεπιδράσεις μεταξύ των ανθρώπων. Για παράδειγμα, ο επιστάτης μπορεί να ενεργοποιήσει ένα άτομο με διανοητική αναπηρία επειδή αυτός ο πληθυσμός συνήθως θεωρείται ως ανίκανος να πάρει αποφάσεις ή να ολοκληρώσει εργασίες ανεξάρτητα. Το στίγμα επηρεάζει επίσης τις λεπτές διακρίσεις μέσα στο σχολείο. Σε ορισμένες περιπτώσεις οι μαθητές με διανοητική αναπηρία διαχωρίζονται σε ημερήσια προγράμματα και εργαστήρια. Αυτός ο αποκλεισμός ατόμων με διανοητική αναπηρία δεν βοηθά στην εκπαίδευση αυτής της αναπηρίας σε άλλους. Μπορεί να εκληφθούν αρνητικά επειδή είναι ξένοι (Ditchman et al., 2013).

Ο στιγματισμός της διανοητική αναπηρίας συνεχίζεται και στην ενήλικη ζωή. Μόλις τα άτομα με διανοητική αναπηρία έχουν την επιθυμία να ξεκινήσουν να εργάζονται, υφίστανται διακρίσεις εντός του εργατικού δυναμικού, καθώς πολλοί ενήλικες μπορεί να βλέπουν τα άτομα με διανοητική αναπηρία ως «άνεργοι» και να αμφιβάλουν για την ικανότητά τους. Επιπλέον, πολλές μελέτες έχουν αξιολογήσει την ταλαιπωρία και την απόσταση που θα ήθελαν οι άνθρωποι από ένα άτομο με διανοητική αναπηρία (Antonak & Harth, 1994; Ditchman et al., 2013; D. Henry et al.,

1996). Αυτές οι μελέτες έχουν διαπιστώσει ότι γενικά οι άνθρωποι στην κοινωνία θέλουν να κρατήσουν απόσταση από άτομα με διανοητική αναπηρία και νιώθουν δυσφορία όταν βρίσκονται γύρω από άτομα με διανοητική αναπηρία. Τα άτομα που έχουν διανοητική αναπηρία έχουν βιώσει τον στιγματισμό και τις διακρίσεις του γενικού πληθυσμού, Ωστόσο, αυτά τα άτομα εξακολουθούν να έχουν θετική προοπτική για τον εαυτό τους και τις ικανότητές τους, πράγμα που σημαίνει ότι μπορεί να μην κατανοήσουν καταστάσεις που συνεπάγονται στιγματισμό απέναντί τους που συμβαίνουν σε καθημερινή βάση (Ali et al., 2012).

3.3. Πρώτες εντυπώσεις και κρίσεις εμφάνισης

Οι άνθρωποι τείνουν να κάνουν υποθέσεις σχετικά με την προσωπικότητα ενός ατόμου με βάση μόνο τη δική τους εμφάνιση. Οι κρίσεις που γίνονται με βάση την εμφάνιση επηρεάζουν τον τρόπο με τον οποίο τα άτομα αλληλοεπιδρούν μεταξύ τους. Στα πρώτα 39 δευτερόλεπτα βλέποντας ένα πρόσωπο οι άνθρωποι ήδη κρίνουν αν ένα άτομο είναι απειλητικό ή μη απειλητικό. Η χρήση των πρώτων εντυπώσεων με βάση την εμφάνιση μπορεί να είναι χρήσιμη. Για παράδειγμα, τα άτομα μπορούν να καθορίσουν εάν ένα άτομο απειλεί την ασφάλειά τους από τις ενδείξεις στα πρόσωπά τους, όπως η γωνία των φρυδιών, υποδηλώνοντας θυμό (Wolffhechel et al., 2014). Μόλις ο εγκέφαλος παρατηρήσει το συναίσθημα του θυμού στο πρόσωπο ενός ατόμου, αρχίζει να λειτουργεί το αυτόνομο νευρικό σύστημα, το οποίο είναι μια προειδοποίηση και μπορεί να κρατήσει ένα άτομο μακριά από τον κίνδυνο. Επίσης, οι πρώτες κρίσεις οδηγούν σε υποθέσεις που γίνονται για την προσωπικότητα κάποιου. Στη μελέτη των Naumann, Vazire, Rentfrow και Gosling (2009) διαπιστώθηκε ότι οι περισσότεροι άνθρωποι προβλέπουν τα ακριβή χαρακτηριστικά της προσωπικότητας με βάση το πρόσωπο και το σώμα ενός ατόμου, τα οποία μπορούν να βοηθήσουν στην κατεύθυνση της συνομιλίας (Naumann et al., 2009).

Αν και οι πρώτες εντυπώσεις μπορούν δυνητικά να σώσουν ένα άτομο από τον κίνδυνο και βοηθούν στη σύνδεση με άλλους, μπορεί επίσης να επηρεάσουν ορισμένες αρνητικές συνέπειες, όπως π.χ. στίγμα και διακρίσεις. Όταν βλέπει κανείς ένα παιδί με σύνδρομο Down, το οποίο έχει διακριτά χαρακτηριστικά του προσώπου, οι άνθρωποι συνδέουν γρήγορα αυτό το άτομο με αρνητικά χαρακτηριστικά. Εκτός από τις αρχικές αρνητικές παραδοχές, όταν βλέπει κανείς φωτογραφίες παιδιών που διαφέρουν ως προς

τη σοβαρότητα των τυπικών χαρακτηριστικών του προσώπου, όπως στα άτομα με σύνδρομο Down, αξιολογεί τα άτομα της φωτογραφίας που παρουσίαζαν έντονα χαρακτηριστικά προσώπου ως λιγότερο έξυπνα σε σχέση με τα άτομα που απεικονίζονται στις φωτογραφίες και δεν έφεραν στα διακριτά χαρακτηριστικά. Αυτό δείχνει ότι τα εξωτερικά χαρακτηριστικά ενός ατόμου θα μπορούσε να επηρεάσει τον τρόπο που οι άλλοι αλληλοεπιδρούν και επικοινωνούν με αυτά τα άτομα. Η αλλαγή των μοτίβων επικοινωνίας και των τρόπων αλληλεπίδρασης θα μπορούσε να προκαλέσει την εμφάνιση στίγματος έναντι των ατόμων με σύνδρομο Down. Επίσης, η διαφορά στην επικοινωνία και την αλληλεπίδραση μπορεί δυνητικά να προκαλέσει αρνητικές επιπτώσεις στην εξέλιξη και τη γνωστική ανάπτυξη σε ένα άτομο με σύνδρομο Down (Enea-Drapeau et al., 2014).

3.4. Στίγμα του συνδρόμου Down

Από τα 4,6 εκατομμύρια άτομα που έχουν διανοητική αναπηρία, περίπου 400.000 πάσχουν από σύνδρομο Down. Το σύνδρομο Down είναι μια χρωμοσωμική ανωμαλία που προκαλεί καθυστερήσεις στη φυσική ανάπτυξη και συνυπάρχει με διανοητικές αναπηρίες. Έχουν γίνει αρκετές μελέτες που εξετάζουν τις γνωστικές ικανότητες ατόμων με σύνδρομο Down προτείνοντας ότι τα άτομα με σύνδρομο Down δεν αναπτύσσονται πλήρως γνωστικά (Virji-Babul et al., 2012; Wishart et al., 2007).

Οι ερευνητές εξέτασαν την ικανότητα των παιδιών να κατανοούν διαφορετικές εκφράσεις του προσώπου. Τα αποτελέσματα διαπίστωσαν ότι ένα παιδί με σύνδρομο Down έκανε τα περισσότερα λάθη σε σύγκριση με ένα τυπικό αναπτυσσόμενο παιδί και ένα αυτιστικό παιδί, υποδηλώνοντας ότι τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν τις περισσότερες διανοητικές αποκλίσεις (Wishart et al., 2007). Επιπλέον, οι Virji-Babul et al. (2012) διαπίστωσαν ότι οι ενήλικες με σύνδρομο Down μπορούσαν να προσδιορίσουν την ευτυχία. Ωστόσο, δυσκολεύονται να αναγνωρίσουν τα πρόσωπα με θλιβερές εκφράσεις γιατί η ερμηνεία απαιτεί επίγνωση των κοινωνικών υποδείξεων, καθώς και έννοιες της θλίψης. Αυτό συνεπάγεται ότι η νοημοσύνη για ένα άτομο με σύνδρομο Down σε νεαρή ηλικία είναι περιορισμένη, η οποία έχει ως αποτέλεσμα τη μη εκμάθηση κοινωνικών ενδείξεων και την ικανότητα ερμηνείας της έκφρασης του προσώπου, όπως π.χ. θλίψης, ενώ τα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά θα συνεχίσουν να προοδεύουν γνωστικά. Οι διανοητικές αποκλίσεις μπορεί να επηρεάσουν τα άτομα

χωρίς σύνδρομο Down να βαθμολογήσουν περισσότερο αρνητικά ένα άτομο με σύνδρομο Down όταν ρωτούνται αν μπορούν να διαχειριστούν τα συναισθήματά τους ή να εκφράσουν τα συναισθήματά τους.

Σε αντίθεση με άλλες διανοητικές αναπηρίες, το σύνδρομο Down είναι ορατό σε κάθε παριστάμενο. Μερικά χαρακτηριστικά που έχουν τα άτομα με σύνδρομο Down περιλαμβάνουν το στρογγυλό πρόσωπο, τις πτυχώσεις του δέρματος στην εσωτερική γωνία των ματιών, την άνω κλίση των ματιών και την επίπεδη ρινική γέφυρα (Enea-Drapeau et al., 2014). Έχοντας τόσο προφανή χαρακτηριστικά που σχετίζονται με αυτήν την αναπηρία, δημιουργείται μια ενστικτώδης πρώτη εντύπωση, η οποία μπορεί να επηρεάσει την επικοινωνία και τον τρόπο με τον οποίο το άτομο θα γίνει αντιληπτό (Wolffhechel et al., 2014). Τα χαρακτηριστικά του προσώπου που σχετίζονται άμεσα με το σύνδρομο Down δημιουργούν στίγμα, το οποίο επηρεάζει τα άτομα να τα αντιληφθούν διαφορετικά με βάση τα φυσικά χαρακτηριστικά και όχι μόνο την πνευματική ικανότητα.

Οι Enea-Drapeau et al. (2012) διερεύνησαν τις επιδράσεις των χαρακτηριστικών του προσώπου στις πρώτες κρίσεις και διαπίστωσαν ότι όσο πιο διακριτά ήταν τα χαρακτηριστικά του προσώπου στα άτομα με σύνδρομο Down τόσο πιο αρνητικές ήταν οι αντιλήψεις για το άτομο. Ωστόσο, εάν ο συμμετέχων είχε οποιαδήποτε σχέση, ακόμη και επαγγελματική σχέση, με ένα άτομο που είχε σύνδρομο Down, βαθμολόγησε υποσυνείδητα τις εικόνες πιο θετικά από τα άτομα που δεν είχαν καμία σχέση με κανέναν άτομο με σύνδρομο Down (Enea-Drapeau et al., 2014; Lawson & Walls-Ingram, 2010). Για παράδειγμα, οι γονείς εφήβων με σύνδρομο Down έχουν αντίληψη ότι τα παιδιά τους είναι πολύ εξωστρεφή και ευτυχισμένα άτομα, κάτι που δεν υποδηλώνει στίγμα που επηρεάζει τη σχέση γονέα-παιδιού (Burke et al., 2012).

Το στίγμα βρίσκεται σε όλη τη διάρκεια ζωής ενός ατόμου με σύνδρομο Down, ακόμη και όταν η μητέρα είναι έγκυος σε παιδί με σύνδρομο Down. Σύμφωνα με τον Feldman (2014), οι μητέρες έχουν την ευκαιρία να κάνουν εξετάσεις που καθορίζουν εάν υπάρχουν χρωμοσωμικές ανωμαλίες στο έμβρυο και να ανιχνευθεί το επιπλέον χρωμόσωμα. Αυτό θα μπορούσε να οδηγήσει στη δυνατότητα τερματισμού της κύησης με βάση τη γνώση ότι το αγέννητο παιδί έχει σύνδρομο Down. Ο Lalvani (2008) διαπίστωσε ότι στον ιατρικό τομέα υπάρχει στίγμα που σχετίζεται με το σύνδρομο Down. Οι ιατροί έδειξαν οίκτο για μια έγκυο μητέρα και συσχέτισαν ένα παιδί με

σύνδρομο Down με ένα λαχανικό. Μια μητέρα δήλωσε ότι ενημερώθηκε μόνο για τον αρνητικό τρόπο ζωής που επρόκειτο να βιώσει και τίποτα θετικό δεν είχε δηλωθεί μόλις ανακάλυψε ότι επρόκειτο να αποκτήσει παιδί με σύνδρομο Down. Όλες οι αρνητικές επιπτώσεις της ανατροφής ενός παιδιού με σύνδρομο Down υποδηλώνουν μεγάλο στιγματισμό που συνδέεται με το σύνδρομο Down. Εκτός από τους ιατρούς που εκφράζουν τις ανησυχίες τους, οι οικογένειες γύρω από αυτές τις μητέρες είχαν επίσης αρνητική αντίληψη, όπως, η συσχέτιση της κατάστασης με μια τραγωδία και η συμβουλή για την έναρξη της εγκυμοσύνης ξανά, προτείνοντας τη διακοπή της τρέχουσας. Αυτό δείχνει ότι το στίγμα προς το σύνδρομο Down υπάρχει σε πολλούς τομείς, είτε επαγγελματίες ιατρούς είτε μέλη οικογένειας. Η κοινωνία επίσης συμβάλλει σε αυτόν τον στιγματισμό της αναπηρίας, δυσχεραίνοντας το έργο των φροντιστών ενός παιδιού με σύνδρομο Down και επηρεάζοντας αρνητικά την ψυχολογική τους κατάσταση. Εκφράζοντας οίκτο για ένα άτομο με σύνδρομο Down ή την εμπλεκόμενη οικογένεια δείχνει την αρνητικότητα που σχετίζεται με το σύνδρομο Down, το οποίο συνεπάγεται στιγματισμό προς αυτόν τον πληθυσμό (Lalvani, 2008).

Ο στιγματισμός του συνδρόμου Down εμφανίζεται επίσης από την οικογένεια κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, όχι μόνο από το ιατρικό προσωπικό. Οι άνθρωποι μπορεί να συζητήσουν ή να επιλέξουν να διακόψουν μια εγκυμοσύνη με βάση το στίγμα που σχετίζεται με το σύνδρομο Down. Ο Lawson (2006) μελέτησε τις προσδοκίες της ανατροφής ενός παιδιού με σύνδρομο Down και διερεύνησε την πρόθεση και τελικά τη διακοπή της εγκυμοσύνης. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι οι προσδοκίες των γονέων ενός παιδιού με σύνδρομο Down θεωρήθηκαν αρνητικές, με έλλειψη ανταμοιβών και αυξημένο κόστος. Αυτές οι αρνητικές προοπτικές για την αναμονή της ανατροφής ενός παιδιού με σύνδρομο Down οδηγεί στην προθυμία για διακοπή της κύησης (Lawson, 2006). Αυτό υποστηρίζει τα προηγούμενα αποτελέσματα μελετών σχετικά με το στίγμα για το σύνδρομο Down. Οι Lawson και Walls-Ingram (2010) μελέτησαν την επίδραση της επαφής με ένα άτομο με σύνδρομο Down σχετικά με την προθυμία να τερματίσει μια εγκυμοσύνη. Τα αποτελέσματά τους υποδηλώνουν ότι έχοντας επαφή με άτομο με σύνδρομο Down μειώνει την προθυμία να τερματίσει την εγκυμοσύνη ενός παιδιού με σύνδρομο Down (Lawson & Walls-Ingram, 2010). Αυτό συνεπάγεται ότι η σχέση με κάποιον που έχει σύνδρομο Down μπορεί να επηρεάσει την αρχική αντίληψη ενός ατόμου με βάση τα χαρακτηριστικά του, επηρεάζοντας πιο θετικές απόψεις προς τον πληθυσμό με σύνδρομο Down,

υπονοώντας ότι όσο περισσότερο βλέπουν και αλληλοεπιδρούν με άτομα με σύνδρομο Down τόσο περισσότερο μειώνεται το στίγμα (Enea-Drapeau et al., 2014; Lawson & Walls-Ingram, 2010).

Το στίγμα του συνδρόμου Down παρατηρείται ακόμη και στο σχολικό σύστημα. Οι Freeman, Alkin, and Kasari (1999) μελέτησαν την ικανοποίηση των γονέων από την εκπαιδευτική τοποθέτηση του παιδιού τους με σύνδρομο Down. Οι περισσότεροι γονείς δήλωσαν ότι θα μπορούσαν να αλλάξουν το σχολείο του παιδιού τους αν μπορούσαν. Η πλειοψηφία εξέφρασε ότι ο λόγος πίσω από την αλλαγή είναι έτσι ώστε το παιδί τους να συμπεριληφθεί καλύτερα (mainstream) στις ακαδημαϊκοί και κοινωνικές αλληλεπιδράσεις (Freeman et al., 1999). Αυτό υποδηλώνει ότι υπάρχει ένα στίγμα που σχετίζεται στο σχολικό σύστημα, εκτός από τα μαθήματα ειδικής αγωγής, που αποκλείει τα παιδιά με σύνδρομο Down. Παρόλο που οι γονείς επιθυμούν να ενσωματώσουν το παιδί τους με σύνδρομο Down, εκφράζουν επίσης ανησυχία για τα συντριπτικά συναισθήματα που θα ένιωθε το παιδί τους αν συμπεριλαμβανόταν σε κανονικές τάξεις μεγέθους. Αυτές οι ειδικές τάξεις για την εκπαίδευση των παιδιών με σύνδρομο Down είναι απαραίτητες, ώστε να μπορούν να επικεντρωθούν στην εκπαίδευση των παιδιών με σύνδρομο Down. Από την άλλη μεριά, όμως, και σύμφωνα με τη γνώμη των γονιών, ο αποκλεισμός από τα κοινωνικά γεγονότα δεν θεωρείται ιδανικός. Η επιθυμία των γονέων για ένταξη βασίστηκε στην ηλικία του παιδιού. Γονείς των οποίων το παιδί ήταν έξι έως δέκα ετών ανησυχούσαν περισσότερο για να βρουν περισσότερα σχολικά προγράμματα χωρίς αποκλεισμούς για το παιδί τους, ωστόσο, καθώς το παιδί μεγάλωνε, οι γονείς ανησυχούσαν λιγότερο για την εύρεση εναλλακτικών προγραμμάτων (Kasari et al., 1999). Αυτό σημαίνει ότι μπορεί να υπάρχουν λιγότερες επιλογές για εναλλακτικά σχολεία με προγράμματα χωρίς αποκλεισμούς καθώς το παιδί μεγαλώνει, αν και η κοινωνική ένταξη θεωρείται απαραίτητη από ορισμένους γονείς. Η συμπερίληψη ατόμων με σύνδρομο Down μπορεί να έχει θετικό αντίκτυπο στο στίγμα του συνδρόμου Down επειδή τα άτομα που αλληλοεπιδρούν με άτομα με σύνδρομο Down τείνουν να βαθμολογούν τον πληθυσμό με σύνδρομο Down πιο θετικά (Enea-Drapeau et al., 2014; Lawson & Walls-Ingram, 2010).

Οι Sirloru, Gonzalez, Bohner και Siebler (2008) εξέτασαν τα οφέλη της ένταξης στο σχολικό σύστημα. Διαπίστωσαν ότι η συμπερίληψη αυξάνει τις θετικές απόψεις των ατόμων με σύνδρομο Down, επειδή οι συνομήλικοι είναι ενήμεροι και

περιβάλλονται από διαφορές, αποδέχονται περισσότερο τους άλλους (Sirloπού et al., 2008). Δεδομένου ότι υπάρχει στιγματισμός που σχετίζεται με το σύνδρομο Down, η συμπερίληψη μπορεί να μην συμβεί στην κοινότητα ή στα σχολεία, ωστόσο, οι οικογένειες επιθυμούν να υπάρχει μεγαλύτερη ένταξη (Kasari et al., 1999). Βασισμένη σε προηγούμενη έρευνα, η συμπερίληψη μπορεί να ωφελήσει και τα δύο εμπλεκόμενα μέρη και τα παιδιά με σύνδρομο Down και τα παιδιά χωρίς σύνδρομο Down. Αν και ορισμένα άτομα βλέπουν την ένταξη των ατόμων με σύνδρομο Down πιο θετικά από άλλα, υπάρχει ακόμα στίγμα που σχετίζεται με την αναπηρία. Τα ξεχωριστά χαρακτηριστικά ενός ατόμου με σύνδρομο Down δίνει στους άλλους την ευκαιρία να κρίνουν βάσει φυσικών χαρακτηριστικών χωρίς αλληλεπίδραση με ένα άτομο, το οποίο επηρεάζει την αντίληψη των ικανοτήτων του ατόμου με σύνδρομο Down (Sirloπού et al., 2008).

3.5. Παράγοντες που επηρεάζουν τις αντιλήψεις των άλλων για τα άτομα με σύνδρομο Down

Σε όλο τον κόσμο υπάρχουν περίπου 650 εκατομμύρια άνθρωποι που υποφέρουν από σωματική ή νοητική αναπηρία. Στο Διαγνωστικό και Στατιστικό Εγχειρίδιο για την ψυχική Διαταραχή μια διανοητική αναπηρία χαρακτηρίζεται από περιορισμούς στην πνευματική λειτουργία, που συνίσταται στις ικανότητες επίλυσης προβλημάτων, στην αφηρημένη σκέψη και στο συλλογισμό. Η διανοητική λειτουργία μετριέται γενικά με ένα τεστ νοημοσύνης, το οποίο υποδηλώνει διανοητική αναπηρία εάν η βαθμολογία του ατόμου κυμαίνεται από 65-70. Αυτές οι βαθμολογίες μπορεί να είναι χαμηλότερες ή υψηλότερες, οι οποίες καθορίζουν τη σοβαρότητα της αναπηρίας. Εκτός από το επίπεδο της πνευματικής λειτουργίας, η προσαρμοστική συμπεριφορά είναι επίσης ένας δείκτης μιας διανοητικής αναπηρίας. Η προσαρμοστική συμπεριφορά συνίσταται στην αδυναμία τήρησης συγκεκριμένων προτύπων, αναπτυξιακών και κοινωνικών, για ανεξαρτησία και κοινωνική ευθύνη. Αυτό περιλαμβάνει περιορισμένες επικοινωνιακές δεξιότητες και περιορισμένη κοινωνική συμμετοχή. Εκτός από την πνευματική και προσαρμοστική λειτουργία, η εμφάνιση αυτών των ελλειμμάτων κατά τη διάρκεια της περιόδου ανάπτυξης σημαίνει ότι τα ελλείμματα είναι παρόντα κατά την παιδική ή εφηβική ηλικία (Del Barrio, 2016).

Η διανοητική αναπηρία έχει ένα στίγμα που σχετίζεται είτε με την ίδια την αναπηρία (αυτό-στίγμα) είτε με το στίγμα των συνομηλίκων. Σύμφωνα με το Merriam-Webster Encyclopedia Britannica, το στίγμα είναι ένα σύνολο αρνητικών πεποιθήσεων που έχει η κοινωνία ή μια ομάδα ανθρώπων έναντι μίας άλλης ομάδας ανθρώπων, η οποία είναι συχνά άδικη. Αυτοστίγμα συμβαίνει όταν ένα άτομο εσωτερικεύει το στίγμα από τους άλλους. Τα άτομα με διανοητική αναπηρία αποκλείονται μερικές φορές από άλλους επειδή διαφέρουν από άτομα που δεν έχουν διανοητική αναπηρία, περιθωριοποιώντας τα σε σύγκριση με τα άτομα που δεν έχουν διανοητική αναπηρία. Αυτό το στίγμα είναι αποτέλεσμα της αρνητικής άποψης απέναντι των ατόμων που έχουν διανοητική αναπηρία. Το στίγμα μπορεί να προκαλέσει πολλές δυσκολίες σε ένα άτομο, συμπεριλαμβανομένων των διακρίσεων καθόλη τη διάρκεια της ζωής και της απόρριψης από τους συνομηλίκους (Ali et al., 2012).

3.6. Γνώσεις και στάσεις απέναντι στο σύνδρομο Down

3.6.1. Γνώσεις του κοινού για το σύνδρομο Down

Μια συστηματική ανασκόπηση παρέχει μια ολοκληρωμένη περίληψη της έρευνας σχετικά με τη γνώση και τη στάση του κοινού απέναντι στα άτομα με σύνδρομο Down (Scior et al., 2013). Αρκετές μελέτες δείχνουν ότι το κοινό έχει περιορισμένη κατανόηση της έννοιας του συνδρόμου Down και ότι η ευαισθητοποίηση και η γνώση ποικίλλουν μεταξύ των ερωτηθέντων από διαφορετικό πολιτιστικό και εθνικό υπόβαθρο (Gordon, P. et al., 2004). Η γνώση σχετικά με τον επιπολασμό του συνδρόμου Down είναι συχνά ανακριβής και μία μελέτη διαπίστωσε ότι μόνο ένας στους τέσσερις ανθρώπους ήταν σε θέση να αναγνωρίσει ένα άτομο με σύνδρομο Down. Η αναγνώριση ήταν υψηλότερη μεταξύ των λευκών βρετανών συμμετεχόντων σε σύγκριση με εκείνους που είχαν ασιατική και αφρικανική καταγωγή. Η γνώση συνδέεται επίσης με το αυξημένο επίπεδο εκπαίδευσης (Scior et al., 2013).

Υπάρχουν λανθασμένες αντιλήψεις σχετικά με την αιτιολογία του συνδρόμου Down. Στην Ινδία, οι κοινές εξηγήσεις ήταν «το θέλημα του Θεού» ή το λάθος των γονέων (Madhavan et al., 1990) και στην Τανζανία η μαγεία αναφερόταν συνήθως ως αιτία από τους ηγέτες των φυλών (Kisanji, 1995).

3.6.2. Οι στάσεις του κοινού για το σύνδρομο Down

Μελέτες που εξετάζουν την κοινωνική απόσταση υποδηλώνουν ότι οι ερωτηθέντες είναι πολύ απίθανο να θεωρήσουν φίλο κάποιο άτομο με σύνδρομο Down. Η έρευνα για τις στάσεις επικεντρώθηκε σε τέσσερις κύριους παράγοντες που προάγουν την ένταξη, σύμφωνα με την πολιτική της «εξομάλυνσης»: ενδυνάμωση (έκταση στην οποία δίνεται η ελευθερία στα άτομα να κάνουν τις δικές τους επιλογές ζωής), αποκλεισμός (έκταση στα οποία οι ερωτηθέντες θα ήθελαν να αποκλείσουν τα άτομα με σύνδρομο Down από την κοινωνία), η στέγαση (ο βαθμός στον οποίο τα άτομα με διανοητική ανάγκη χρειάζονται βοήθεια για να είναι ασφαλή) και η ομοιότητα (ο βαθμός στον οποίο τα άτομα με σύνδρομο Down μοιράζονται κοινούς στόχους). Η ενδυνάμωση και η ομοιότητα θεωρούνται θετικές στάσεις και ο αποκλεισμός και η στέγαση αρνητικές (Gordon, P. et al., 2004).

Οι στάσεις στις ανεπτυγμένες χώρες γενικά προωθούν την ένταξη των ανθρώπων με σύνδρομο Down στην κοινωνία. Ωστόσο, μια σημαντική μειοψηφία αντιτίθεται στην ένταξη ατόμων με σύνδρομο Down στην κανονική εκπαίδευση ή εργασία, είτε προς όφελος του ατόμου, είτε επειδή αυτό θα είχε αρνητικό αντίκτυπο σε άλλους. Οι ερωτηθέντες από τις ανεπτυγμένες χώρες συμφωνούν γενικά ότι τα άτομα με σύνδρομο Down μοιράζονται παρόμοιες ανησυχίες και φιλοδοξίες, αλλά μια μελέτη σε Γερμανούς μαθητές λυκείου διαπίστωσε ότι η συμφωνία ήταν χαμηλή σε σύγκριση με τους Αυστραλούς και τους Ιρλανδούς μαθητές. Οι αρνητικές στάσεις είναι πιο πιθανό να σχετίζονται με υπερφυσικές δυνάμεις και απόψεις σχετικά με την κατάσταση που προκαλείται από τον εαυτό (Panek & Jungers, 2008).

Οι κοινωνικοδημογραφικοί παράγοντες είναι σημαντικοί για την πρόβλεψη της στάσης απέναντι στα άτομα με σύνδρομο Down. Άτομα που είναι γυναίκες, νεότεροι και πιο μορφωμένοι τείνουν να έχουν πιο θετικές στάσεις (Yazbeck et al., 2004), αν και η επίδραση του φύλου είναι ασυνεπής και μειώνεται όταν ληφθούν υπόψη άλλες μεταβλητές (Scior et al., 2013). Μερικές μελέτες διαπολιτισμικών συγκρίσεων υποδηλώνουν ότι ορισμένοι πολιτισμοί μπορεί να έχουν ιδιαίτερα αρνητικές στάσεις. Για παράδειγμα, οι φοιτητές της Ασίας Αμερικής είχαν περισσότερες αρνητικές στάσεις από τους μαθητές της Λατινικής Αμερικής ή της Αφρικής και οι Λευκοί Βρετανοί ερωτηθέντες ήταν πιο θετικοί απέναντι στα άτομα με σύνδρομο Down σε

σύγκριση με τους ερωτηθέντες από το Χονγκ Κονγκ (Scior et al., 2013; Yazbeck et al., 2004).

Ο πιο συνεπής παράγοντας που σχετίζεται με τις θετικές στάσεις είναι η προηγούμενη επαφή με κάποιον με σύνδρομο Down. Συγκεκριμένα, οι θετικές στάσεις σχετίζονται με τη θετική επαφή (Morin et al., 2013).

3.6.3. Γνώσεις και στάσεις μεταξύ επαγγελματιών υγείας για το σύνδρομο Down

Αρκετές μελέτες δείχνουν ότι οι ιατροί συχνά αναφέρουν ότι δεν έχουν επαρκή γνώση για τη θεραπεία ατόμων με σύνδρομο Down. Μια μελέτη ψυχιάτρων στην Αυστραλία διαπίστωσε ότι το ένα τρίτο ήταν απρόθυμοι να αντιμετωπίσουν προβλήματα ψυχικής υγείας σε αυτήν την ομάδα. Η ανεπαρκής κατάρτιση και εκπαίδευση για το σύνδρομο Down αναφέρεται επίσης από τους γενικούς ιατρούς ως λόγος παροχής ανεπαρκούς φροντίδας σε αυτήν την ομάδα (Edwards et al., 2007).

Οι επαγγελματίες υγείας μπορούν επίσης να έχουν αρνητικές πεποιθήσεις και στάσεις απέναντι στα άτομα με σύνδρομο Down, οι οποίες θα μπορούσαν να επηρεάσουν την ποιότητα της φροντίδας που παρέχουν σε αυτήν την ομάδα. Μια αυστραλιανή μελέτη σε επαγγελματίες υγείας από διαφορετικές εθνικές καταβολές διαπίστωσε ότι η σύνδρομο Down ήταν από τις λιγότερο αποδεκτές ομάδες. Μια μελέτη διαπίστωσε ότι το νοσηλευτικό προσωπικό, που εργαζόταν σε ένα γενικό νοσοκομείο, ήταν πιο πιθανό να έχει λιγότερες θετικές στάσεις και περισσότερα αρνητικά συναισθήματα απέναντι σε ασθενείς με σύνδρομο Down σε σύγκριση με εκείνους με σωματική αναπηρία. Οι ένοικοι σε ψυχιατρικές δομές είναι πιο πιθανό να υποστηρίζουν τη στέγαση και όχι την ενδυνάμωση των ατόμων με σύνδρομο Down. Μια άλλη μελέτη διαπίστωσε ότι οι άνδρες ένοικοι ψυχιατρικών δομών ήταν πιο πιθανό από τις γυναίκες να υποστηρίζουν τον αποκλεισμό των ατόμων με σύνδρομο Down από την κοινωνική ζωή. Οι γυναίκες ένοικοι τείνουν να ευνοούν την ενδυνάμωση και την ομοιότητα. Οι ένοικοι ψυχιατρικών δομών είχαν επίσης υψηλότερες βαθμολογίες για τη στέγαση και τον αποκλεισμό και χαμηλότερες βαθμολογίες για την ενδυνάμωση, σε σύγκριση με τους μάνατζερ και τους επαγγελματίες που εργάζονταν με άτομα με σύνδρομο Down (Ouellette-Kuntz et al., 2003).

3.7. Διακρίσεις και άλλα εμπόδια στην πρόσβαση στην υγειονομική περίθαλψη: προοπτικές ασθενών με σύνδρομο Down και των φροντιστών τους

Τα άτομα με σύνδρομο Down έχουν μεγαλύτερη συχνότητα προβλημάτων υγείας και η μέση ηλικία θανάτου είναι 25 χρόνια μικρότερη από τον γενικό πληθυσμό. Είναι πιο πιθανό να αντιμετωπίσουν ανισότητες στην πρόσβαση στην υγειονομική περίθαλψη και να πεθάνουν από αιτίες που μπορούν να αποφευχθούν, πιθανώς ως αποτέλεσμα θεσμικών διακρίσεων εντός των υπηρεσιών υγείας (E. Emerson, 2010).

Μια σειρά ποιοτικών και μικτών μελετών έχουν διερευνήσει τις εμπειρίες ατόμων με σύνδρομο Down και των φροντιστών τους, όσον αφορά την πρόσβαση σε γενικές υπηρεσίες υγείας για προβλήματα σωματικής υγείας. Οι περισσότερες μελέτες αφορούν εμπειρίες από υπηρεσίες και δομές πρωτοβάθμιας περίθαλψης και λιγότερες αφορούν εμπειρίες από νοσοκομεία. Αυτές οι μελέτες έχουν επισημάνει μια σειρά από εμπόδια στην πρόσβαση στην υγειονομική περίθαλψη. Τα εμπόδια που έχουν αναφερθεί είναι: δυσκολίες επικοινωνίας που απορρέουν από την εξαίρεση ατόμων με σύνδρομο Down από τις διαβουλεύσεις (Ward et al., 2010; Ziviani et al., 2004), αποτυχία των Γενικών Ιατρών να λάβουν ιατρικό ιστορικό, να καταγράψουν τη φαρμακευτική αγωγή των ασθενών που λαμβάνουν και να διενεργούν εξετάσεις αίματος και κλινική εξέταση, έλλειψη προαγωγής και ελέγχου της υγείας (Ward et al., 2010) και ανεπαρκής γνώση των ιατρών σχετικά με τις ανάγκες υγείας των ατόμων με σύνδρομο Down (Ward et al., 2010), η οποία έχει συμβάλει στη διαγνωστική επισκίαση (Dinsmore Adam, 2012; Ziviani et al., 2004). Η διαγνωστική επισκίαση συμβαίνει όταν σημεία και συμπτώματα που προκύπτουν από προβλήματα σωματικής ή ψυχικής υγείας αποδίδονται λανθασμένα στην πνευματική αναπηρία του ατόμου και μπορεί να οδηγήσουν σε καθυστερημένη διάγνωση και θεραπεία.

Στα νοσοκομεία, έχουν αναφερθεί ανησυχίες σχετικά με την άρνηση βασικών αναγκών, όπως η έλλειψη υποστήριξης κατά τη διάρκεια των γευμάτων ή η τουαλέτα, προβλήματα στη χορήγηση φαρμάκων και ανεπαρκείς συνεννοήσεις για την έξοδο των ασθενών με σύνδρομο Down από το νοσοκομείο (Dinsmore Adam, 2012). Επιπλέον, μελέτες έχουν αναφέρει έλλειψη υποστήριξης που παρέχεται στους φροντιστές, αδιαφορία για τις πληροφορίες που παρέχονται από τους φροντιστές και μη ρεαλιστικές

προσδοκίες των φροντιστών να αναλάβουν την παροχή φροντίδας στο τμήμα (Dinsmore Adam, 2012).

Αρκετές μελέτες κατέληξαν στο συμπέρασμα ότι οι ασθενείς με σύνδρομο Down έλαβαν μη βέλτιστη φροντίδα και τους αρνήθηκε η κατάλληλη θεραπεία (Ward et al., 2010; Ziviani et al., 2004). Οι επαγγελματίες υγείας έδειχναν συχνά αρνητικές στάσεις και συμπεριφορές απέναντι σε άτομα με σύνδρομο Down, συμπεριλαμβανομένης της ερώτησης εάν το άτομο ήταν άξιο χειρουργικής θεραπείας, λόγω διακρίσεων σχετικά με την ποιότητα ζωής του ατόμου (Dinsmore Adam, 2012; Ward et al., 2010).

Στην Αγγλία, μια σειρά συστάσεων και πρωτοβουλιών για τη βελτίωση της πρόσβασης σε υπηρεσίες υγείας για άτομα με σύνδρομο Down εισήχθησαν μετά από ανεξάρτητη έρευνα για την πρόσβαση στην υγειονομική περίθαλψη. Αυτές περιλαμβάνουν την ανάγκη των υπηρεσιών υγείας να προσαρμοστούν και να επιτρέψουν στα άτομα με σύνδρομο Down να έχουν πρόσβαση σε υπηρεσίες, όπως ορίζεται από τον νόμο για τις διακρίσεις λόγω αναπηρίας. Ο νόμος απαιτεί ότι οι πληροφορίες σχετικά με τις επιλογές θεραπείας, τις διαδικασίες και τα ραντεβού, παρέχονται σε προσιτή μορφή και ότι τυχόν διαδικασίες που μπορεί να διακρίνουν άτομα με αναπηρία, άμεσα ή έμμεσα, θα πρέπει να τροποποιηθούν έτσι ώστε να είναι ευκολότερα στη χρήση. Οι υπηρεσίες υγείας είναι επίσης υποχρεωμένες να λάβουν μέτρα για την προώθηση της ισότητας των ατόμων με διανοητικές διαταραχές και να διασφαλίσουν ότι οι ανάγκες τους καλύπτονται ακόμη και αν αυτό συνεπάγεται ευνοϊκότερη μεταχείριση (Michael, 2008).

Από το 2008, οι γενικοί ιατροί στην Αγγλία έχουν κίνητρο να παρέχουν ετήσιους υγειονομικούς ελέγχους σε άτομα με νοητική αναπηρία, οπότε και άτομα με σύνδρομο Down. Οι υγειονομικοί έλεγχοι έχουν αποδειχθεί ότι αυξάνουν τον εντοπισμό σοβαρών ανεκπλήρωτων αναγκών υγείας, όπως ο καρκίνος, η άνοια και οι καρδιακές παθήσεις. Αυξάνουν επίσης την ανίχνευση μικρών προβλημάτων υγείας όπως οι αισθητηριακές διαταραχές, τα οποία είναι συχνά θεραπεύσιμα και μπορούν να βελτιώσουν σημαντικά την ποιότητα ζωής του ατόμου (Hoghton et al., 2012).

4. Ο ρόλος του νοσηλευτή στην παροχή φροντίδας ατόμων με σύνδρομο Down

Η νοσηλευτική στον τομέα της διανοητικής και αναπτυξιακής αναπηρίας έχει εξελιχθεί την τελευταία δεκαετία. Με αυτήν την εξέλιξη έχουν προκύψει νέες προκλήσεις που σχετίζονται με αυτόν τον τομέα της νοσηλευτικής πρακτικής. Ο ρόλος του νοσηλευτή στα άτομα με σύνδρομο Down είναι περίπλοκος και θεωρείται εκτός της σφαίρας της κοινής νοσηλευτικής πρακτικής. Δεδομένης της πολυπλοκότητας και της μοναδικότητας αυτού του τομέα νοσηλευτικής πρακτικής, οι νοσηλευτές αντιμετωπίζουν προκλήσεις όταν υποστηρίζουν αυτόν τον πληθυσμό.

Η νοσηλευτική στον τομέα της διανοητικής και αναπτυξιακής αναπηρίας είναι ένας εξειδικευμένος τομέας νοσηλευτικής που επικεντρώνεται στις σύνθετες ανάγκες υγειονομικής περίθαλψης αυτού του πληθυσμού. Αυτός ο τομέας της νοσηλευτικής απαιτεί ένα ευρύ φάσμα συγκεκριμένων δεξιοτήτων προκειμένου να καλυφθούν οι ποικίλες ανάγκες υγείας, συμπεριφοράς, συνηγορίας και κοινωνίας των ατόμων με σύνδρομο Down.

4.1. Πολυπλοκότητα παροχής φροντίδας σε άτομα με σύνδρομο Down

Τα άτομα με σύνδρομο Down έχουν πολύπλευρες καταστάσεις υγειονομικής περίθαλψης που απαιτούν από μια ομάδα επαγγελματιών υγείας να διασφαλίσουν ότι παρέχεται ολοκληρωμένη φροντίδα και γίνονται οι κατάλληλες παραπομπές. Οι Dixon-Ibarra και Horner-Johnson αναφέρουν ότι υπάρχει μια ισχυρή σχέση μεταξύ του συνδρόμου Down και του αυξημένου ποσοστού χρόνιων παθήσεων υγείας (Dixon-Ibarra & Horner-Johnson, 2014). Οι χρόνιες καταστάσεις υγείας μεταξύ των ατόμων με σύνδρομο Down περιλαμβάνουν αναρρόφηση, αφυδάτωση, δυσκοιλιότητα, σπασμούς, κινητικά ελλείμματα, αλλεργίες, μέση ωτίτιδα, γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση, σακχαρώδη διαβήτη, δυσμηνόρροια, διαταραχές ύπνου, διαταραχές του θυρεοειδούς αδένα, ψυχικές ασθένειες, προβλήματα όρασης και ακοής και προβλήματα στοματικής υγείας. Τα άτομα με σύνδρομο Down δεν λαμβάνουν συχνά την απαραίτητη υγειονομική περίθαλψη. Τα άτομα με σύνδρομο Down μπορεί να έχουν εναλλακτικές μεθόδους επικοινωνίας που μπορούν να εμποδίσουν τον εντοπισμό

θεμάτων που σχετίζονται με την υγεία. Οι προκλητικές συμπεριφορές, οι πολλαπλοί χώροι υγειονομικής περίθαλψης και ο αυξημένος χρόνος για την ολοκλήρωση των αξιολογήσεων συμβάλλουν στη δυσκολία παροχής φροντίδας (Centers for Disease Control and Prevention, National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities, 2018).

4.2. Ελλιπής εκπαίδευση νοσηλευτών

Δεδομένης της πολυπλοκότητας της παροχής υγειονομικής περίθαλψης σε άτομα με σύνδρομο Down, οι νοσηλευτές σε αυτόν τον τομέα θα πρέπει ιδανικά να εργάζονται ως μέρος μιας ομάδας αφιερωμένης στην εξασφάλιση ότι κάθε άτομο λαμβάνει την κατάλληλη υγειονομική περίθαλψη και ότι του παρέχεται η ίδια πρόσβαση υγειονομικής περίθαλψης στην κοινότητά του με τον γενικό πληθυσμό. Ωστόσο, οι νοσηλευτές σε αυτόν τον τομέα καλούνται συχνά να εργάζονται ανεξάρτητα και επιβαρύνονται με ανεξάρτητη λήψη αποφάσεων σχετικά με την κλινική περίθαλψη. Το άγχος της ανεξάρτητης λήψης αποφάσεων μπορεί να προσθέσει στην επαγγελματική εξουθένωση των νοσηλευτών που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down. Το συναισθηματικό κόστος αυτού του τύπου φροντίδας έχει προσδιοριστεί ως ένας σημαντικός παράγοντας στο εργασιακό άγχος του νοσηλευτικού προσωπικού. Αυτή η ανεξάρτητη λήψη αποφάσεων από νοσηλευτές για την παροχή φροντίδας σε ασθενείς με σύνδρομο Down μπορεί να είναι αποτέλεσμα απροετοίμαστων μελών της ομάδας υγειονομικής περίθαλψης να αναγνωρίζουν και να ερμηνεύουν βασικά σημεία και συμπτώματα ασθένειας προκειμένου να καθοδηγήσουν τη φροντίδα για τις ξεχωριστές ανάγκες αυτού του πληθυσμού (Rehabilitation Research and Training Institute. New York State Rehabilitation Association., 2018).

Σε μία μελέτη οι νοσηλευτές ανέφεραν ότι δεν έλαβαν καμία επίσημη εκπαίδευση ή πρακτική εμπειρία για ασθενείς με σύνδρομο Down ή με διανοητικές διαταραχές γενικότερα πριν από την παροχή νοσηλευτικής φροντίδας. Επιπλέον, τα ευρήματα μίας άλλης μελέτης έδειξαν ότι οι νοσηλευτές της κοινότητας θεώρησαν τις γνώσεις και τις δεξιότητές τους σχετικά με τη φροντίδα ατόμων με διανοητική αναπηρία ως ανεπαρκείς και σημείωσαν την ανάγκη για εκπαίδευση γνώσεων και δεξιοτήτων που σχετίζονται ειδικά με τη νοσηλευτική φροντίδα αναπηρίας. Στην προσωπική εμπειρία του συγγραφέα αυτό ήταν ένα κοινό θέμα. Η έλλειψη γνώσης

μπορεί να αποτελέσει εμπόδιο στη διασφάλιση ποιοτικής φροντίδας για άτομα με σύνδρομο Down. Το έλλειμμα νοσηλευτικής γνώσης θέτει επίσης αδικαιολόγητη επιβάρυνση στους νοσηλευτές που παρέχουν φροντίδα στους ασθενείς με σύνδρομο Down (McKeon, 2009).

Η επίσημη εκπαίδευση για την προετοιμασία των νοσηλευτών να παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με διανοητικές και αναπτυξιακές διαταραχές είναι ανεπαρκής. Ο Smeltzer ανέφερε έλλειψη χρηματοδότησης και ελλιπή γνώση διδακτικού προσωπικού ως δύο λόγους για να μην συμπεριληφθεί η εκπαίδευση για τα άτομα με σύνδρομο Down στα προγράμματα σπουδών νοσηλευτικής (Smeltzer et al., 2005). Παρόλα αυτά, ένα άρθρο του Cervasio περιγράφει την αναγκαιότητα των σχολών νοσηλευτικής να συμπεριλάβουν μαθήματα για άτομα με σύνδρομο Down στα προγράμματά τους. Προς το παρόν, τα περισσότερα διδακτικά μαθήματα και οι χώροι πρακτικής δεν περιλαμβάνουν περιεχόμενο ειδικό για τις ανάγκες υγειονομικής περίθαλψης του πληθυσμού με σύνδρομο Down (Cervasio, 2011).

Προσθήκη στην έλλειψη εμπειρογνωμοσύνης στον τομέα της υγείας είναι η περιορισμένη ιατρική εκπαίδευση για τους ιατρούς που σχετίζεται με τις επιπλοκές της φροντίδας αυτού του πληθυσμού. Οι Tyler και Baker αναγνωρίζουν ότι πέρα από μερικές συζητήσεις σχετικά με τη γενετική του πρώτου έτους, οι περισσότεροι ιατροί έχουν πολύ μικρή έκθεση σε άτομα με σύνδρομο Down. Οι προσπάθειες για την αύξηση της εκπαίδευσης για τους ιατρούς σχετικά με τις ανάγκες υγείας των ατόμων με σύνδρομο Down έχουν αυξηθεί. Ωστόσο, προς το παρόν δεν υπάρχει ακόμη επαρκής αριθμός ιατρών για την παροχή ποιοτικής υγειονομικής περίθαλψης ειδικά για αυτόν τον πληθυσμό. Η Αμερικανική Ένωση Αναπτυξιακής Ιατρικής και Οδοντιατρικής αναγνωρίζει ότι οι περισσότεροι ιατροί δεν λαμβάνουν κατάλληλη προετοιμασία για την κάλυψη των αναγκών υγειονομικής περίθαλψης ατόμων με σύνδρομο Down. Η ανεπαρκής εκπαίδευση της ομάδας υγειονομικής περίθαλψης ασκεί περαιτέρω πίεση στο νοσηλευτή κατά την παροχή κλινικής φροντίδας σε ασθενείς με σύνδρομο Down (Tyler & Baker, 2009).

4.3. Ασάφεια ρόλων

Ο Εθνικός Σύλλογος Νοσηλευτών Αναπτυξιακών Αναπηριών κατηγοριοποιεί τις ευθύνες των νοσηλευτών σε έντεκα κατηγορίες: δημιουργία θεραπευτικής σχέσης, μέλος της διεπιστημονικής ομάδας, συλλογή δεδομένων, προσδιορισμός των αναγκών υγειονομικής περίθαλψης, σχεδιασμός, εφαρμογή, αξιολόγηση, διασφάλιση ποιότητας, συνήγορος, εκπαιδευτικός και συνεχιζόμενη εκπαίδευση. Οι αρμοδιότητες ανάθεσης και εξουσίας συμβάλλουν στον διαφορούμενο ρόλο των νοσηλευτών που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down. Η ανάθεση είναι η διαδικασία με την οποία η ευθύνη και η εξουσία για την εκτέλεση μιας εργασίας μεταβιβάζονται σε άλλο άτομο. Στη διαδικασία ανάθεσης, ο εκπρόσωπος παραμένει υπεύθυνος για το έργο που έχει ανατεθεί. Το Εθνικό Συμβούλιο Κρατικών Συμβουλίων Νοσηλευτικής απαριθμεί πέντε δικαιώματα ανάθεσης: το σωστό έργο, τη σωστή συγκυρία, το σωστό πρόσωπο, τη σωστή κατεύθυνση και επικοινωνία και τη σωστή επίβλεψη. Η εξουσία είναι η πρακτική καθοδήγησης και επιρροής στο αποτέλεσμα της εκτέλεσης μιας εργασίας ενός ατόμου. Ωστόσο, σε πολλές περιπτώσεις, ο νοσηλευτής που παρέχει φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down δεν έχει εποπτική αρχή επί του μη αδειοδοτημένου προσωπικού άμεσης υποστήριξης που παρέχει μεγάλο μέρος της καθημερινής φροντίδας στα άτομα με σύνδρομο Down. Οι ευθύνες του μη αδειοδοτημένου προσωπικού υποστήριξης στον τομέα του συνδρόμου Down είναι ευρείας κλίμακας και περιλαμβάνει την παροχή άμεσης φροντίδας, τη χορήγηση φαρμάκων και θεραπειών και την εφαρμογή σχεδίων συμπεριφοράς. Πολλά από αυτά τα καθήκοντα σε άλλους τομείς της νοσηλευτικής ανατίθενται μόνο σε αδειοδοτημένους επαγγελματίες υγείας ή σε μη εξουσιοδοτημένο προσωπικό υποστήριξης υπό την άμεση έγκυρη επίβλεψη διπλωματούχων νοσηλευτών. Η Αμερικανική Ένωση Νοσηλευτών περιγράφει το μη εξουσιοδοτημένο προσωπικό υποστήριξης ως άτομα που εκπαιδεύονται να λειτουργούν σε βοηθητικό ρόλο στο νοσηλευτικό προσωπικό. Χωρίς εποπτική αρχή, οι νοσηλευτές που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down έχουν ελάχιστη ευκαιρία να παρέμβουν όταν είναι απαραίτητο για να εξασφαλίσουν ασφαλή και κατάλληλη υγειονομική περίθαλψη. Αυτή η αδυναμία άσκησης σε πλήρη έκταση μπορεί να προκαλέσει στο νοσηλευτικό προσωπικό απογοήτευση. Δεδομένης της πολυπλοκότητας της παροχής φροντίδας σε αυτόν τον πληθυσμό, η έλλειψη νοσηλευτικής εξουσίας μπορεί να θέσει σε αδικαιολόγητο κίνδυνο το άτομο με σύνδρομο Down που λαμβάνει φροντίδα. Σε ορισμένες

περιπτώσεις θέτει επίσης υπό αμφισβήτηση τη νομιμότητα μιας τέτοιας ανάθεσης, καθώς και τον κίνδυνο που μπορεί να εκτεθεί ο νοσηλευτής κατά την παροχή φροντίδας (American Nurses Association, 2012).

Σύμφωνα με τον Schilling, κάθε νοσηλευτής που εργάζεται σε εναλλακτικό περιβάλλον (όπως οι χώροι της κοινότητας) πρέπει να είναι ενημερωμένος για τους νομικούς κινδύνους και να συμμορφώνεται με τις οδηγίες της πρακτικής νοσηλευτικής. Τα Πρότυπα Διανοητικής και Αναπτυξιακής Αναπηρίας διατυπώθηκαν μέσω του τμήματος Νοσηλευτικής της Αμερικανικής Ένωσης για τις Διανοητικές και Αναπτυξιακές Αναπηρίες. Εν μέρει, το πρότυπο δηλώνει ότι ο νοσηλευτής πρέπει να τηρεί τα πρότυπα και τις οδηγίες επαγγελματικής πρακτικής, καθώς και τα σχετικά καταστατικά, κανόνες και κανονισμούς. Ωστόσο, η ποικίλη εξελισσόμενη πολιτική στους χώρους της κοινότητας κατακερματίζει τους κανόνες και τους κανονισμούς που καθοδηγούν τη νοσηλευτική πρακτική για τα άτομα με σύνδρομο Down στις ΗΠΑ. Αυτό το πλαίσιο μπορεί να εμποδίσει το νοσηλευτή να κατανοήσει το ρόλο του στην ανάθεση και σε άλλους τομείς της πρακτικής τους, καθώς και να εκτιμήσει τους κινδύνους που ενέχονται (Sines & McNally, 2007).

4.4. Χώροι Πρακτικής

Ιστορικά, οι νοσηλευτές που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με διανοητικές διαταραχές εργάζονταν συχνότερα σε μεγάλες εγκαταστάσεις που φιλοξενούσαν άτομα με σύνδρομο Down. Ένα φιλοσοφικό και χρηματοδοτικό κίνημα στη δεκαετία του 1990 είχε ως αποτέλεσμα το κλείσιμο πολλών μεγάλων ιδρυμάτων. Σήμερα, οι περισσότεροι νοσηλευτές που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down εργάζονται σε κοινοτικούς χώρους διαφόρων τύπων, όπως ξενώνες, κλινικές, μικρές εγκαταστάσεις, περιβάλλοντα ειδικής εκπαίδευσης σε σχολεία ή σπίτια. Αυτό το ποικίλο τοπίο χώρων μπορεί να εγείρει διαφορετικές προσδοκίες και ορισμούς ρόλους για τους νοσηλευτές που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down (Anne Roll, 2016).

Η μεταφορά των ατόμων εκτός ιδρυμάτων και σε περιβάλλοντα κοινότητας πρόσθεσε περαιτέρω τον διαφορούμενο ρόλο των νοσηλευτών που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down. Όπως αναφέρθηκε προηγουμένως, οι νοσηλευτές που

παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down εργάζονται σε μια ποικιλία κοινοτικών χώρων και αυτοί οι χώροι μπορεί να έχουν διαφορετικές απόψεις σχετικά με το ρόλο των νοσηλευτών που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down. Οι νοσηλευτές που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down και εργάζονται στην κοινότητα μπορούν να εργάζονται ως σύμβουλοι, επόπτες ή διαχειριστές. Ωστόσο, η σαφήνεια αυτών των ρόλων και η αξία που προσφέρουν οι νοσηλευτές που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down στα άτομα σε κοινότητες δεν μπορούν να τεκμηριωθούν στην τρέχουσα βιβλιογραφία. Αυτή η περιθωριοποίηση ενδέχεται να οφείλεται εν μέρει στην αποτυχία του τομέα της νοσηλευτικής να καλύψει πλήρως το «ιατρικό μοντέλο» περίθαλψης που είναι ενσωματωμένο στο νοσηλευτικό επάγγελμα (Anne Roll, 2016).

4.5. Ισορροπία αντικρουόμενων ρόλων και μοντέλων υγειονομικής περίθαλψης

Η προσέγγιση του ιατρικού μοντέλου θεωρεί ότι η υγειονομική περίθαλψη για άτομα με αναπηρία ελέγχεται από επαγγελματίες υγείας που θεωρούνται ειδικοί. Η αναπηρία προσδιορίζεται ως απόκλιση από το φυσιολογικό και τα άτομα με αναπηρία θεωρείται ότι αποδέχονται την υγειονομική περίθαλψη που προσφέρουν οι επαγγελματίες υγείας. Αυτή η ερμηνεία ιατρικού μοντέλου συχνά δεν χρησιμοποιείται από άτομα με σύνδρομο Down. Κατά την άποψή τους, το ιατρικό μοντέλο τονίζει ότι μόνο οι ιατροί, οι νοσηλευτές και άλλοι επαγγελματίες υγείας μπορούν να πάρουν αποφάσεις σχετικά με τα θέματα υγείας τους. Οι νοσηλευτές που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down δεν υποστηρίζουν απαραίτητα ή/και εργάζονται σύμφωνα με την προσέγγιση του ιατρικού μοντέλου. Ωστόσο, η ανησυχία για τη χρήση της μεθόδου «ιατρικό μοντέλο» συχνά επισκιάζει την υποστήριξη ειδικών που μπορούν να προσφέρουν οι νοσηλευτές που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down. Και πάλι, αυτό οφείλεται εν μέρει στον διαφορετικό ρόλο των νοσηλευτών που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down στις κοινότητες, καθώς και στη σύγχυση σχετικά με την αντιληπτή χρήση αυτού του μοντέλου από νοσηλευτές που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down. Η πρόκληση της παροχής ποιοτικής φροντίδας με ταυτόχρονη διασφάλιση των δικαιωμάτων και της αυτονομίας των ατόμων με σύνδρομο Down είναι κεντρική για τη νοσηλευτική φροντίδα ατόμων

με σύνδρομο Down και μπορεί να είναι δύσκολη. Οι νοσηλευτές που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down συνήθως προσυπογράφουν την «προσωποκεντρική προσέγγιση» στην υγειονομική περίθαλψη των ατόμων με σύνδρομο Down και υποστηρίζουν τα άτομα αυτά στην προσπάθειά τους για αυτονομία στη ζωή τους (Smeltzer, 2007).

Η ανθρωποκεντρική υποστήριξη υγειονομικής περίθαλψης μπορεί να περιγραφεί ως μια προσέγγιση στην υγειονομική περίθαλψη που λαμβάνει υπόψη τις αξίες, τις επιθυμίες, την οικογενειακή κατάσταση και τους στόχους των ατόμων κατά την ανάπτυξη ενός σχεδίου περίθαλψης. Το άτομο αναγνωρίζεται ως ισότιμος συνεργάτης με το νοσηλευτή στην ανάπτυξη και παρακολούθηση του συμφωνημένου σχεδίου περίθαλψης. Ο προσωποκεντρικός προγραμματισμός θέτει το άτομο με αναπηρία στο επίκεντρο του σχεδιασμού. Η διαφορά μεταξύ της χρήσης του ιατρικού μοντέλου φροντίδας στο νοσηλευτικό επάγγελμα και της χρήσης του προσωποκεντρικού μοντέλου περίθαλψης από νοσηλευτές που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down μπορεί να δημιουργήσει διαχωρισμό και αντιπαράθεση στο νοσηλευτικό επάγγελμα. Επιπλέον, το κοινωνικό στίγμα που μπορεί να εφαρμοστεί σε άτομα με αναπηρία μπορεί να μεταφερθεί στους νοσηλευτές που φροντίζουν αυτόν τον πληθυσμό, με αποτέλεσμα περαιτέρω διαχωρισμό και διαμάχη. Αυτός ο διαχωρισμός και η διαμάχη μπορεί να μειώσει τον ρόλο των νοσηλευτών που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down στο πλαίσιο του νοσηλευτικού επαγγέλματος στο σύνολό του. Η επακόλουθη αποσύνδεση μπορεί να επηρεάσει την επίσημη υποστήριξη των νοσηλευτών που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down από το επάγγελμα του νοσηλευτή, επηρεάζοντας τομείς όπως η αναλογία νοσηλευτών προς ασθενών με σύνδρομο Down (McClimens & Nutting, 2014).

4.6. Κατανομή φόρτου εργασίας και οξύτητα

Στη βιβλιογραφία αναφέρεται ότι δεν υπάρχει ενιαία διαδικασία για τον προσδιορισμό ενός κατάλληλου αριθμού ή «ασφαλούς φόρτου» ατόμων που θα εξυπηρετήσει ένας νοσηλευτής που παρέχει φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down σε περιβάλλοντα με βάση την κοινότητα. Αυτή η έλλειψη ομοιομορφίας μπορεί να έχει ως αποτέλεσμα οι νοσηλευτές να παρέχουν φροντίδα σε μεγάλο αριθμό ασθενών με σύνδρομο Down, που έχουν αυξημένες απαιτήσεις, χωρίς την απαραίτητη υποστήριξη για την

αποτελεσματική διαχείριση της περίθαλψης. Η Εθνική Λίγκα Νοσηλευτικής προσφέρει ένα συγκεκριμένο εργαλείο για την αξιολόγηση ατόμων με αναπηρία. Ενώ το εργαλείο αξιολόγησης του ασθενή με αναπηρία παρέχει καθοδήγηση, δεν εξετάζει τον αριθμό ή την κατανομή του φόρτου εργασίας. Το Γραφείο Υπηρεσιών Αναπτυξιακής Αναπηρίας στην Ιντιάνα παρέχει ένα εργαλείο αξιολόγησης αναγκών και μια ρουμπρίκα για να εφαρμόσουν οι νοσηλευτές που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down. Ωστόσο, η εκτίμηση αναγκών και η ρουμπρίκα δεν καθορίζουν τον αριθμό των ατόμων με σύνδρομο Down που μπορεί να φροντίζει ένας νοσηλευτής. Αυτό καθορίζεται από τον οργανισμό ή τη δομή που απασχολείται ο νοσηλευτής (National League of Nursing, 2017).

Ένας άλλος παράγοντας που αυξάνει το φόρτο εργασίας των νοσηλευτών και πρέπει να ληφθεί υπόψη είναι η γεωγραφική κατανομή των ασθενών. Ο χρόνος που δαπανάται από τους νοσηλευτές για τη μετακίνησή τους μεταξύ των διαφόρων περιοχών, ώστε να επισκεφθούν τα άτομα με σύνδρομο Down στην οικεία τους, μπορεί να μειώσει τον χρόνο που μπορεί να περάσουν οι νοσηλευτές που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down με κάθε άτομο. Σε μια μελέτη, οι νοσηλευτές που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down αναγνώρισαν δύο σημαντικές ανησυχίες όταν φροντίζουν αυτόν τον πληθυσμό. Πρώτον, ανεπαρκής χρόνος για να κατανοήσουν τις ανάγκες του ατόμου και να παρέμβουν διεξοδικά και δεύτερον, ο αριθμός των ατόμων που είχαν υπό ευθύνη τους δεν επέτρεπε αρκετό χρόνο για αποτελεσματική επικοινωνία με τα άτομα, έτσι ώστε να μπορούσε να υπάρξει επαρκής κατανόηση από το άτομο με σύνδρομο Down (Ndengeyingoma & Ruel, 2016).

4.7. Μισθός

Οι εξειδικευμένες γνώσεις και δεξιότητες των νοσηλευτών που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down είναι απαραίτητες για να λάβουν τα άτομα τη βέλτιστη περίθαλψη. Ωστόσο, η σημασία της γνώσης και των δεξιοτήτων των νοσηλευτών που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down δεν αναγνωρίζεται στους μισθούς τους. Ο μισθός των νοσηλευτών που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down είναι χαμηλότερος από τους νοσηλευτές που εργάζονται σε άλλους τομείς της νοσηλευτικής (Rehabilitation Research and Training Institute. New York State Rehabilitation Association., 2018). Ενώ πολλοί νοσηλευτές αναφέρουν υψηλή

ικανοποίηση όταν εργάζονται με αυτόν τον πληθυσμό, η οικονομική ανταμοιβή τους προκαλεί δυσαρέσκεια. Το σκεπτικό για χαμηλότερους μισθούς δεν είναι σαφώς κατανοητό, αλλά μπορεί να επηρεαστεί από την έλλειψη αναγνώρισης σχετικά με την ειδικότητα του νοσηλευτή στα άτομα με αναπτυξιακές και διανοητικές διαταραχές, τον διφορούμενο χαρακτήρα του νοσηλευτικού ρόλου για τα άτομα με αναπτυξιακές και διανοητικές διαταραχές και την έλλειψη έρευνας για την καθοδήγηση της πρακτικής στις αναπτυξιακές και διανοητικές διαταραχές (Fotiadou et al., 2015).

4.8. Επιπτώσεις στην πρακτική

Οι νοσηλευτές που εργάζονται με αυτόν τον πληθυσμό αντιμετωπίζουν προκλήσεις που μπορεί να είναι ξεχωριστές σε αυτόν τον τομέα της νοσηλευτικής. Η εκπαιδευτική προετοιμασία για νοσηλευτές και ιατρούς είναι ελάχιστη. Αυτό το κενό στη γνώση μπορεί να δημιουργήσει κίνδυνο για την υγεία των ατόμων με σύνδρομο Down. Μπορεί επίσης να αυξήσει το εργασιακό άγχος των νοσηλευτών που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down. Τα νοσηλευτικά και ιατρικά προγράμματα θα πρέπει να αναζητούν τρόπους για να συμπεριλάβουν ή να επεκτείνουν το περιεχόμενο προς τις επιπλοκές υγείας αυτού του πληθυσμού. Οι πολύπλευρες ανάγκες των ατόμων με σύνδρομο Down και οι διαφορετικές χώροι που εργάζονται οι νοσηλευτές δημιουργούν ένα κατακερματισμένο σύστημα μέσα στο οποίο είναι δύσκολο να εργαστούν. Το πεδίο των ατόμων με σύνδρομο Down απαιτεί μια σύνθετη προσέγγιση στη διαχείριση της υγειονομικής περίθαλψης που προς το παρόν δεν φαίνεται να υπάρχει σε όλους τους χώρους. Επιπλέον, η τυποποίηση των αρχών περίθαλψης και η διευκρίνιση του ρόλου για τους νοσηλευτές που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down σε όλους τους χώρους είναι απαραίτητη. Ο προσδιορισμός του ακριβές ρόλου των νοσηλευτών που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down θα διευκρινίσει τις δεξιότητες και τις γνώσεις που απαιτούνται για την αντιμετώπιση των προκλήσεων σε αυτόν τον τομέα της νοσηλευτικής.

Οι νοσηλευτές που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down πρέπει να αναλάβουν την ευθύνη της διεξαγωγής και της διάδοσης της έρευνας. Χωρίς τεκμηριωμένες παρεμβάσεις για την καθοδήγηση της νοσηλευτικής σε άτομα με σύνδρομο Down, οι νοσηλευτές στερούνται ενός πλαισίου για να καθοδηγούν

εξειδικευμένα την πρακτική τους. Η έρευνα μπορεί να βελτιώσει το περιβάλλον όπου ασκούνται οι νοσηλευτές. Για παράδειγμα, η εφαρμογή μιας ενιαίας μεθόδου για τον προσδιορισμό των νοσηλευτικών υποθέσεων που βασίζονται όχι μόνο σε αριθμούς αλλά σε οξύτητα και γεωγραφική εξάπλωση. Επιπλέον, οι νοσηλευτές που παρέχουν φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down είναι σε θέση να εντοπίσουν τις ανάγκες υγειονομικής περίθαλψης αυτού του πληθυσμού και να κάνουν δοκιμαστικές παρεμβάσεις που αποσκοπούν στη βελτίωση της υγειονομικής περίθαλψης.

Τέλος, η σωστή ηγεσία μπορεί να βοηθήσει στη διαμόρφωση της τρέχουσας και μελλοντικής νοσηλευτικής πρακτικής στους ασθενείς με σύνδρομο Down. Οι ηγέτες μπορούν να βοηθήσουν στον καθορισμό εκπαιδευτικών στόχων, επηρεάζοντας την πρακτική, ενθαρρύνοντας την έρευνα και συμβάλλοντας στη γεφύρωση των σχέσεων μεταξύ του τομέα της νοσηλευτικής που παρέχει φροντίδα σε ασθενείς με σύνδρομο Down και ολόκληρου του νοσηλευτικού επαγγέλματος.

4.9. Ρόλος νοσηλευτή στη φροντίδα ατόμων με σύνδρομο Down

Κατά τη φροντίδα ενός ασθενή με σύνδρομο Down, είναι σημαντικό ο νοσηλευτής να γνωρίζει ότι ο ασθενής μπορεί να δυσκολευτεί με τις ανάγκες του λόγου, της μάθησης, της κινητικότητας και της αυτοφροντίδας. Αυτές οι ανάγκες μπορεί να είναι εκτεταμένες, ειδικά στο σπίτι. Ο ασθενής εξακολουθεί να έχει το δικαίωμα να κάνει επιλογές εάν είναι σε θέση και να αντιμετωπίζεται με αξιοπρέπεια και σεβασμό. Για αυτό το λόγο πρέπει να παρέχεται πάντα ποιοτική φροντίδα με θετική στάση. Οι νοσηλευτές πρέπει να έχουν στο νου ότι οι γονείς μπορεί να θρηνούν και να αγωνίζονται για το πώς να χειριστούν όλες τις επιπλοκές που σχετίζονται με τη νόσο. Είναι σημαντικό να δοθεί έμφαση σε πόρους όπως επαγγελματίες υγείας παιδιών και ομαδική συμβουλευτική καθώς και βιβλιογραφία για να βοηθήσει την οικογένεια να μάθει και να αντιμετωπίσει τα προβλήματα του παιδιού. Πρέπει να βοηθήσουν στην προαγωγή της ανεξαρτησίας και των δεξιοτήτων αυτοβοήθειας, όπως η αυτο-σίτιση. Ορισμένοι τομείς που πρέπει να τηρούνται είναι οι δεξιότητες κοινωνικοποίησης, οι δεξιότητες ομιλίας, οι δραστηριότητες της καθημερινής ζωής, η προληπτική υγεία, η διατροφή και οι συμπεριφορές. Οτιδήποτε πρέπει να μάθει το παιδί θα πρέπει να χωριστεί σε επιμέρους τμήματα για να μπορεί να αφομοιώσει καλύτερα τις πληροφορίες (Hockenberry & Wilon, 2018).

Η κοινωνικοποίηση μπορεί να είναι δύσκολη για τον ασθενή με σύνδρομο Down. Το παιχνίδι ρόλων και η θετική ενίσχυση μπορεί να είναι ιδιαίτερα χρήσιμα. Οι νοσηλευτές πρέπει να εκπαιδεύσουν και να ενθαρρύνουν τους γονείς να δείχνουν στο παιδί κοινωνικά αποδεκτές συμπεριφορές, όπως το αντίο, το χαιρετισμό, την απάντηση στο όνομά τους και τον χαιρετισμό των επισκεπτών. Μπορεί να είναι χρήσιμο να εκτίθεται το παιδί σε ξένους ώστε να μπορούν να εξασκηθούν για να ενισχύσουν την αυτοεκτίμησή τους. Το πρόγραμμα προσχολικής ηλικίας μπορεί να είναι χρήσιμο και να ενθαρρύνει τις κοινωνικές αλληλεπιδράσεις. Η εκπαίδευση της οικογένειας είναι πολύ σημαντική. Εάν υπάρχουν γνωστικές διαταραχές, το παιδί ή ο ενήλικας μπορεί να μην είναι σε θέση να αναγνωρίσει ενδείξεις από άλλους. Αυτό μπορεί να είναι απογοητευτικό τόσο για τον ασθενή όσο και για την οικογένεια. Μία στρατηγική είναι η εξάσκηση υπερβολικών υποδείξεων για να βοηθήσει τον ασθενή να αναγνωρίσει τις συμπεριφορές των άλλων και να ανταποκριθεί κατάλληλα. Η βραχυπρόθεσμη μνήμη μπορεί επίσης να είναι πρόβλημα. Η εξήγηση οδηγιών σε απλή, σύντομη πρόταση, ένα βήμα τη φορά μπορεί να είναι χρήσιμη (Hockenberry & Wilson, 2018).

Οι λεκτικές δεξιότητες μπορεί να καθυστερήσουν περισσότερο από άλλες φυσικές δεξιότητες. Εάν τα άτομα με σύνδρομο Down δεν μιλάνε, οι νοσηλευτές πρέπει να ελέγξουν την ακοή και την ερμηνεία των ήχων για να βεβαιωθούν ότι ο ασθενής ακούει σωστά. Ενδέχεται να χρειάζονται βοηθητικές συσκευές για να βοηθήσουν τη διαδικασία. Μερικές φορές ένας πίνακας εικόνων μπορεί να χρησιμοποιηθεί για να βοηθήσει το παιδί να εκφράσει τα συναισθήματα και τις σκέψεις του. Σε περίπτωση που δεν μπορούν να μιλήσουν, τα παιδιά μπορούν να μάθουν τη νοηματική γλώσσα. Ο νοσηλευτής μπορεί να βοηθήσει στην εκπαίδευση των παιδιών (Hockenberry & Wilson, 2018).

Κατά την φροντίδα ατόμου με σύνδρομο Down, οι παρατηρήσεις του νοσηλευτή πρέπει να περιλαμβάνουν την παρατήρηση εάν ο ασθενής είναι ευερέθιστος, δεν ανταποκρίνεται στην επαφή, έχει ανώμαλη οπτική επαφή κατά τη διάρκεια της σίτισης, μεγάλα κινητικά προβλήματα, μειωμένη εγρήγορση στα φωνητικά σήματα ή δυσκολίες στις καθημερινές δραστηριότητες. Εάν κάποια από αυτές τις περιοχές παρουσιάζει αλλαγή, θα πρέπει να ειδοποιείται ο νοσηλευτής.

Ο νοσηλευτής πρέπει να βοηθήσει την οικογένεια στην πρόληψη άλλων προβλημάτων. Πρέπει να προάγει τη συζήτηση για την ανάγκη για τροποποιήσεις ως

μέρος της καθημερινής ρουτίνας για να διευκολυνθεί η φροντίδα των ασθενών. Για παράδειγμα, οι αρθρώσεις σε ένα μωρό ή ένα μικρό παιδί με σύνδρομο Down μπορεί να είναι χαλαρές και το παιδί να κρεμάσει στην αγκαλιά του γονέα. Ο νοσηλευτής πρέπει να ενθαρρύνει τους γονείς να στριφογυρίζουν σφιχτά το νεογέννητο και να κρατούν το μικρό παιδί κοντά στηρίζοντας το κεφάλι και τη σπονδυλική στήλη (Perry et al., 2014). Επίσης, ο νοσηλευτής πρέπει να ελέγχει για αναπνευστικά προβλήματα λόγω μείωσης του μυϊκού τόνου. Ένα υποανάπτυκτο ρινικό οστό μπορεί να οδηγήσει σε ανεπαρκή παροχέτευση, βουλώματα και ξηροστομία. Το παιδί μπορεί επίσης να κινδυνεύει για λοιμώξεις του ανώτερου αναπνευστικού. Ο νοσηλευτής πρέπει να βεβαιώνεται ότι οι γονείς γνωρίζουν πώς να αναρροφούν σωστά τις ρινικές διόδους εάν χρειάζεται. Προτείνετε στους γονείς να ξεπλένουν το στόμα του παιδιού μετά το φαγητό και να το ταΐζουν σε καθιστή θέση. Επίσης, οι νοσηλευτές πρέπει να εκπαιδεύσουν τους γονείς για το πως να ταΐζουν το παιδί τους με σύνδρομο Down. Συγκεκριμένα, πρέπει να παρέχεται επαρκής χρόνος για μάσημα, ενώ το στόμα πρέπει να είναι άδειο πριν οι γονείς βάλουν νέα τροφή. Χρησιμοποιώντας ένα μακρύ, ίσιο κουτάλι για να σπρώξουν προς το πίσω μέρος του στόματος θα αποτρέψουν τη γλώσσα να σπρώξει το φαγητό προς τα έξω (Hockenberry & Wilson, 2018).

Οι νοσηλευτές γνωρίζουν ότι η αναπνοή από το στόμα δυσκολεύει την κατάποση. Έτσι, πρέπει να παρατηρούν για πνιγμό. Τα τρόφιμα πρέπει να τρώγονται αργά και πρέπει να τρώνε μικρές μπουκιές. Τα υγρά πρέπει επίσης να καταναλώνονται αργά. Η δυσφαγία συχνά προκαλεί ανησυχία λόγω του κοντού λαιμού του ασθενούς. Αυτό μπορεί να αυξήσει τον κίνδυνο αναπνευστικής πνευμονίας. Οι νοσηλευτές πρέπει να εκπαιδεύσουν τους γονείς ή τον ασθενή σχετικά με τη σημασία του να αφιερώνουν χρόνο για να φάνε τα γεύματα. Επιπροσθέτως, ο ασθενής με σύνδρομο Down έχει συχνά προβλήματα με τη γαστρική κινητικότητα, όπως γαστρική παλινδρόμηση ή γαστρεντερική διαταραχή. Οι νοσηλευτές πρέπει να παρατηρούν για μη λεκτικές ενδείξεις πόνου και να χρησιμοποιούν μια κλίμακα βαθμολογίας για τα επίπεδα πόνου (Herron-Foster & Bustos, 2014).

Λόγω του κακού μυϊκού τόνου, η γαστρική κινητικότητα μπορεί να επιβραδυνθεί προκαλώντας δυσκοιλιότητα. Για αυτό το λόγο είναι σημαντικό να καταναλώνονται καθημερινά φυτικές ίνες. Οι διατροφικές συνήθειες πρέπει να τηρούνται προσεκτικά και να τεκμηριώνονται. Η μέτρηση του ύψους και του βάρους

θα πρέπει να παρακολουθείται τακτικά για έλεγχο παχυσαρκίας και υψηλού δείκτη μάζας σώματος (Perry et al., 2014).

Το παιδί μπορεί να μεγαλώσει πιο αργά και να μην φτάσει στα αναπτυξιακά ορόσημα εγκαίρως. Για αυτό το λόγο πρέπει να διατηρείται ένα διάγραμμα ανάπτυξης για να μετριέται το ύψος και το βάρος σε τακτική βάση. Η φροντίδα του δέρματος είναι επίσης σημαντική. Ο νοσηλευτής πρέπει να ελέγξει το δέρμα για ρωγμές ή κοκκινισμένες περιοχές, να εφαρμόζει λοσιόν όταν είναι απαραίτητο και αντηλιακό όταν είναι έξω (Perry et al., 2014). Επιπλέον, οι νοσηλευτές πρέπει να ελέγχουν τις οστικές προεξοχές όπως τις πτέρνες και τους αγκώνες για κόκκινες περιοχές ή πληγές. Επιπλέον, πρέπει να ελέγχουν τις πτυχώσεις του δέρματος για εξανθήματα. Η περιοχή πρέπει να είναι καθαρή και στεγνή. Εάν οποιαδήποτε περιοχή φαίνεται να είναι δυνητικά ανησυχητική, πρέπει να εξετάζεται πρόσθετος σχεδιασμός θεραπείας. Δεν πρέπει να χρησιμοποιούνται προϊόντα αρωματισμένα ή με βάση το αλκοόλ, καθώς αυτό μπορεί να προκαλέσει ερεθισμό (Herron-Foster & Bustos, 2014).

Οι ψυχαγωγικές δραστηριότητες είναι επίσης σημαντικές. Αυτές οι δραστηριότητες όχι μόνο βοηθούν στον μυϊκό τόνο, την ισορροπία και τον συντονισμό, αλλά βοηθούν επίσης στη διαχείριση του βάρους. Επιπλέον, οι δραστηριότητες στην κοινότητα μπορούν να βοηθήσουν στις δεξιότητες κοινωνικοποίησης. Οι δραστηριότητες πρέπει να είναι εντός των ορίων του παιδιού ή του ενήλικα και δεν θα πρέπει να προκαλούν άσκοπη πίεση στις αρθρώσεις και στους αδύναμους μύς (Hockenberry & Wilson, 2018).

Η παρακολούθηση ενός διατροφικού σχεδίου είναι επίσης σημαντική. Ο ασθενής πρέπει να τρώει τρία γεύματα την ημέρα που περιλαμβάνουν τις ομάδες τροφίμων. Οι τεχνικές αυτοδιαχείρισης μπορούν να περιλαμβάνουν ένα ημερολόγιο τροφίμων για την παρακολούθηση της πρόσληψης θερμίδων και νατρίου εάν υπάρχουν καρδιακές παθήσεις (Perry et al., 2014).

Άλλη ευθύνη που έχουν οι νοσηλευτές είναι ο έλεγχος για σωστή στοματική υγιεινή των παιδιών με σύνδρομο Down. Ο ασθενής μπορεί να μην είναι σε θέση να βουρτσίζει αποτελεσματικά τα δόντια του λόγω μειωμένων κινητικών δεξιοτήτων ή γνωστικών διαταραχών. Σε αυτή την περίπτωση χρειάζονται οδηγίες για το πώς να βουρτσίζουν και να χρησιμοποιούν νήματα αποτελεσματικά. Υπάρχουν επίσης πολλά διαθέσιμα προϊόντα που μπορούν να βοηθήσουν τον ασθενή στην στοματική του

υγιεινή. Ο νοσηλευτής πρέπει να ελέγξει το σχέδιο θεραπείας για βοηθήματα ή να μιλήσει με οδοντίατρο εάν παρατηρήσει προβλήματα (Herron-Foster & Bustos, 2014).

Η ασφάλεια είναι επίσης μια ανησυχία. Ο ασθενής μπορεί να έχει κακό έλεγχο του αυχένα ή να είναι γενικά αδύναμος. Η προστασία του αυχένα και η σωστή μεταφορά κλινήρων ασθενών είναι απαραίτητη. Μπορεί να χρησιμοποιηθούν τεχνικές καταγραφής καθώς και ανελκυστήρας δύο ατόμων ή εξοπλισμός που έχει σχεδιαστεί για να ανυψώνει ασθενείς. Άλλος ιατρικός εξοπλισμός μπορεί επίσης να χρησιμοποιηθεί για την πρόληψη πτώσεων. Παραδείγματα είναι αναπηρικές καρέκλες, καρέκλες ντους ή περιπατητές (Hockenberry & Wilson, 2018).

Στους μεγαλύτερους ενήλικες, η αρθρίτιδα μπορεί να είναι ένα πρόβλημα. Μπορεί να χρειαστούν ειδικά μαξιλάρια ή πετσέτες για τη στήριξη του λαιμού. Επιπλέον, μια επίπεδη πετσέτα μπορεί να είναι μια καλύτερη εναλλακτική λύση από ένα μαξιλάρι, έτσι ώστε ο λαιμός να μην είναι πολύ λυγισμένος. Οι σφήνες μπορούν επίσης να βοηθήσουν στην ανακούφιση του πόνου στην πλάτη και στο ισχίο. Ο νοσηλευτής πρέπει να καταγράφει κάθε πόνο και ειδικά εάν ο πόνος είναι νέος ή έχει επιδεινωθεί (Herron-Foster & Bustos, 2014).

Η πρόληψη της ασθένειας είναι επίσης σημαντική. Ο νοσηλευτής πρέπει να διδάσκει τον ασθενή να πλένει καλά τα χέρια του και να μένει μακριά από άτομα που είναι άρρωστα. Κατά τη διδασκαλία του ασθενούς, μπορεί να χρειαστεί να χωριστεί η εργασία σε βήματα. Πρέπει να χρησιμοποιούνται απλές, σύντομες προτάσεις και ο ασθενής πρέπει να επαναλάβει κάθε βήμα (Herron-Foster & Bustos, 2014).

4.10. Νοσηλευτικό πλάνο φροντίδας για ασθενή με σύνδρομο Down βασισμένο σε σενάρια

4.10.1. Ασθενής με σύνδρομο Down με χαμηλό βάρος

Ασθενής με σύνδρομο Down επισκέπτεται το ειδικό κέντρο φροντίδας ατόμων με αναπτυξιακές διαταραχές συνοδευόμενος από τους γονείς του. Κατά την είσοδό του στο κέντρο, τον παραλαμβάνει νοσηλευτής και τον οδηγεί σε μία αίθουσα φωτεινή, καθαρή και ήσυχη. Κατά τη λήψη ιστορικού παρατηρεί ότι είναι αδύνατος και μετά τη μέτρηση του ύψους και του βάρους του υπολογίζει το δείκτη μάζας σώματος σε 24.2

kg/m², θέτοντας τη διάγνωση «λιποβαρής». Ο νοσηλευτής, επίσης, παρατηρεί ότι τα γόνατα και οι αγκώνες του ασθενή έχουν αρκετές αμυχές. Σε ερώτησή της στους γονείς λαμβάνει την απάντηση ότι έχει αρκετές πτώσεις και μάλιστα όταν του μιλούν σιγά, ο ασθενής δεν ακούει καλά. Επειδή μένουν στην επαρχία, οι γονείς δεν έχουν την οικονομική δυνατότητα να επισκέπτονται το ειδικό κέντρο που εδρεύει στην πόλη. Οπότε, αναγκάζονται να του «φωνάζουν». Στον πίνακα 1 ακολουθεί ένα νοσηλευτικό πλάνο για τον ασθενή με σύνδρομο Down βασιζόμενο στο χαμηλό βάρος και στον αυξημένο κίνδυνο τραυματισμού.

Πίνακας 1. Νοσηλευτικό πλάνο για ασθενή με σύνδρομο Down

Αξιολόγηση Ανάγκες	Νοσηλευτική διάγνωση	Ιεράρχηση αναγκών	στόχοι	Νοσηλευτικές Παρεμβάσεις	Εφαρμογή	Εκτίμηση
Ανορεξία Τραύματα στο σώμα Μειωμένη ακοή	Μη ισορροπημένη διατροφή μικρότερη από τις απαιτήσεις του σώματος που σχετίζεται με τη δυσκολία σίτισης λόγω της μακρινής και υψηλής υπερώας γλώσσας.	Ανορεξία Μειωμένη ακοή Τραύματα	1. Ο ασθενής να έχει σωστή και επαρκή διατροφή ή. 2. Να γίνουν ειδικές εξετάσεις για τον έλεγχο της ακοής του ασθενή 3. Έλεγχος του	Παροχή επαρκούς διατροφής. Έλεγχος ικανότητας ατόμου αν καταπίνει. Παροχή πληροφοριών στους γονείς σχετικά με τον σωστό τρόπο / σωστή παροχή καλής τροφής. Παροχή καλής διατροφής και αποφυγή πρόχειρου φαγητού.	Δόθηκε πρόγραμμα σωστής διατροφής και ελέγχθηκε η κατάποση του ασθενή. Πληροφορήθηκαν οι γονείς και εκπαιδεύτηκαν. Έγινε παροχή εξετάσεων για μειωμένη ακοή.	Δεν υπάρχει δυσκολία σίτιση του παιδιού. Το παιδί λαμβάνει επαρκή διατροφή.

			ασθενή για αποφυγή περαιτέρω τραυματισμού		
	Κίνδυνος τραυματισμού που σχετίζεται με μειωμένη ικανότητα ακοής.			Ενθάρρυνση γονέων να ελέγχουν τακτικά την ακοή και την όραση των παιδιών με σύνδρομο Down.	Η ακοή και όραση τα παιδιού μπορούν να εντοπιστούν νωρίς και να αξιολογηθούν σε τακτική βάση.
	Αναποτελεσματική αντιμετώπιση της οικογένειας που σχετίζεται με οικονομικούς παράγοντες που απαιτούνται για τη συντήρηση.			Αξιολόγηση των γνώσεων των γονιών για το σύνδρομο Down. Παροχή πληροφοριών στους γονείς για την κατάσταση του παιδιού τους. Εξετάσεις για την ακοή του ασθενή. Παροχή πληροφοριών στους γονείς	Οι οικογένειες συμμετέχουν ενεργά στην φροντίδα τα παιδιών με σύνδρομο Down.

				σχετικά με τη φροντίδα των παιδιών με σύνδρομο Down και εκμάθηση στην προσοχή για αποφυγή τραυματισμών.		
--	--	--	--	---	--	--

4.10.2. Ασθενής με σύνδρομο Down κοινωνικά απομονωμένος

Ασθενής με σύνδρομο Down επισκέπτεται το ειδικό κέντρο φροντίδας ατόμων με αναπτυξιακές διαταραχές συνοδευόμενος από τους γονείς του. Οι γονείς του υποστηρίζουν ότι δεν παίζει με τα άλλα παιδιά στη γειτονιά, όπως έκανε παλιά και αρνείται να βγει εκτός της οικείας του. Έχουν προσπαθήσει πολλές φορές να τον δελεάσουν με το αγαπημένο του παγωτό για να βγουν έξω και να πάνε βόλτα στην παραλία, αλλά αρνείται συνεχώς. Στον πίνακα 2 ακολουθεί ένα νοσηλευτικό πλάνο για τον ασθενή με σύνδρομο Down που είναι κοινωνικά απομονωμένος.

Πίνακας 2. Νοσηλευτικό πλάνο για ασθενή με σύνδρομο Down που είναι κοινωνικά απομονωμένος

Αξιολόγηση Ανάγκες	Νοσηλευτική διάγνωση	Ιεράρχηση αναγκών	στόχοι	Νοσηλευτικές Παρεμβάσεις	Εφαρμογή	Εκτίμηση
<ul style="list-style-type: none"> Δεν παίζει με τα άλλα παιδιά Άρνηση Θα πρέπει να κοινωνικοποιηθεί και να αλληλεπιδράσει καλά έτσι ώστε να μπορέσει να χτίσει σχέση με άλλους ανθρώπους και να μην αισθάνεται ανασφάλεια 	<ul style="list-style-type: none"> Αρνητική και κακή ψυχολογία Έλλειψη κοινωνικής αλληλεπίδρασης που σχετίζεται με σωματικούς και ψυχικούς περιορισμούς Έλλειψη γνώσης (γονείς) που σχετίζεται με την φροντίδα των παιδιών με 	<ul style="list-style-type: none"> Κοινωνική απομόνωση Συμμετοχή σε δραστηριότητες με τα άλλα παιδιά Διδασκαλία 	<ul style="list-style-type: none"> Ο ασθενής να ξεκινήσει να παίζει με τα άλλα παιδιά Ο ασθενής να προσθέσει στην καθημερινότητα του την κοινωνική αλληλεπίδραση 	<ul style="list-style-type: none"> Χορήγηση βιταμινών για καλή διάθεση και ενέργεια Να γίνει ενημέρωση σχετικά με την διάγνωση και τη φροντίδα στον ίδιο και στην 	<ul style="list-style-type: none"> Δόθηκαν βιταμίνες οδηγίων Συζητήθηκε με τον ασθενή ή Ενημέρωσαν οι γονείς για τη διάγνωση 	<ul style="list-style-type: none"> Ο ασθενής είναι πιο ευδιάθετος και θετικός Ο ασθενής είναι ήρεμος ενώ είναι μαζί οι γονείς του Ο ασθενής κατανοεί τους

	σύνδρομο down.	ία και ενμη έρω ση γονέ ων	<ul style="list-style-type: none"> • Ο ασθενής να είναι ήρεμος εντός της ημέρας. 	<p>οικογένεια</p> <ul style="list-style-type: none"> • Παρότρυνση στην οικογένεια για παροχή ευελιξίας και ελευθερίας • Παρότρυνση γονέων για παροχή κατάλληλου περιβάλλοντος στο παιδί • Παροχή κινητικών ασκήσεων για την ομιλία του ασθενή 	<p>ωση και το πλάνο της νοσηλευτικής φροντίδας</p> <ul style="list-style-type: none"> • Διδάχθηκε ο ασθενής και η οικογένεια τρόπους αντιμετώπισης της πάθησής του 	<p>παράγοντες που επηρεάζουν την ψυχολογία του και καταλαβαίνει πως πρέπει να το διαχειριστεί</p>
--	----------------	----------------------------	---	--	---	---

Βιβλιογραφία

- Agathokleous, M., Chaveeva, P., Poon, L. C. Y., Kosinski, P., & Nicolaidis, K. H. (2013). Meta-analysis of second-trimester markers for trisomy 21. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, *41*(3), 247–261. <https://doi.org/10.1002/uog.12364>
- Alexander, M., Petri, H., Ding, Y., Wandel, C., Khwaja, O., & Foskett, N. (2016). Morbidity and medication in a large population of individuals with Down syndrome compared to the general population. *Developmental Medicine and Child Neurology*, *58*(3), 246–254. <https://doi.org/10.1111/dmcn.12868>
- Alexander, T., & Walendzik, J. (2016). Raising a Child with Down Syndrome: Do Preferred Coping Strategies Explain Differences in Parental Health? *Psychology*, *07*(01), 28–39. <https://doi.org/10.4236/psych.2016.71005>
- Ali, A., Hassiotis, A., Strydom, A., & King, M. (2012). Self stigma in people with intellectual disabilities and courtesy stigma in family carers: A systematic review. *Research in Developmental Disabilities*, *33*(6), 2122–2140. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2012.06.013>
- American Nurses Association. (2012). *Principles of delegation for registered nurses to unlicensed personnel*. <https://www.nursingworld.org/~4af4f2/globalassets/docs/ana/ethics/principlesofdelegation.pdf>.
- Amiel, J., Sproat-Emison, E., Garcia-Barcelo, M., Lantieri, F., Burzynski, G., Borrego, S., Pelet, A., Arnold, S., Miao, X., Griseri, P., Brooks, A. S., Antinolo, G., De Pontual, L., Clement-Ziza, M., Munnich, A., Kashuk, C., West, K., Wong, K. K. Y., Lyonnet, S., ... Fernandez, R. (2008). Hirschsprung disease, associated syndromes and genetics: A review. *Journal of Medical Genetics*, *45*(1), 1–14. <https://doi.org/10.1136/jmg.2007.053959>
- Anne Roll, B. B. (2016). Promoting Healthy Aging of Individuals With Developmental Disabilities. *Western Journal of Nursing Research*, *39*(2), 234–251.
- Antonak, R. F., & Harth, R. (1994). Psychometric analysis and revision of the mental retardation attitude inventory. *Mental Retardation*, *32*(4), 272–280.
- Antonarakis, S. E., Lyle, R., Dermitzakis, E. T., Raymond, A., & Deutsch, S. (2004).

- Chromosome 21 and Down syndrome: From genomics to pathophysiology. *Nature Reviews Genetics*, 5(10), 725–738. <https://doi.org/10.1038/nrg1448>
- Aronson, J., & McGlone, C. (2009). Stereotype and social identity threat. In T. D. Nelson (Ed.), *The handbook of prejudice, stereotyping, and discrimination* (pp. 153–178). Guilford.
- Arya, R., Kabra, M., & Gulati, S. (2011). Epilepsy in children with Down syndrome. *Epileptic Disorders*, 13(1), 1–7. <https://doi.org/10.1684/epd.2011.0415>
- Asim, A., Kumar, A., Muthuswamy, S., Jain, S., & Agarwal, S. (2015). “down syndrome: An insight of the disease.” *Journal of Biomedical Science*, 22(1). <https://doi.org/10.1186/s12929-015-0138-y>
- Baker, B. L., Blacher, J., Crnic, K. A., & Edelbrock, C. (2002). Behavior Problems and Parenting Stress in Families of Three-Year-Old Children With and Without Developmental Delays. *American Journal on Mental Retardation*, 107(6), 433. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(2002\)107<0433:BPAPSI>2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(2002)107<0433:BPAPSI>2.0.CO;2)
- Baker, B. L., Blacher, J., & Olsson, M. B. (2005). Preschool children with and without developmental delay: Behaviour problems, parents’ optimism and well-being. *Journal of Intellectual Disability Research*, 49(8), 575–590. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2005.00691.x>
- Bayen, E., Possin, K. L., Chen, Y., Cleret De Langavant, L., & Yaffe, K. (2018). Prevalence of Aging, Dementia, and Multimorbidity in Older Adults with Down Syndrome. *JAMA Neurology*, 75(11), 1399–1406. <https://doi.org/10.1001/jamaneurol.2018.2210>
- Benhaourech, S., Drighil, A., & El Hammiri, A. (2016). Congenital heart disease and down syndrome: Various aspects of a confirmed association. *Cardiovascular Journal of Africa*, 27(5), 287–290. <https://doi.org/10.5830/CVJA-2016-019>
- Bianchi, D. W., & Chiu, R. W. K. (2019). Sequencing of Circulating Cell-free DNA During Pregnancy. *Obstetric Anesthesia Digest*, 39(1), 43–44. <https://doi.org/10.1097/01.aoa.0000552918.35824.84>
- Bissell, M. G. (2011). Trends in Down’s syndrome live births and antenatal diagnoses in England and Wales from 1989 to 2008: analysis of data from the National Down

- Syndrome Cytogenetic Register. *Yearbook of Pathology and Laboratory Medicine*, 2011, 333–334. [https://doi.org/10.1016/s1077-9108\(10\)79509-8](https://doi.org/10.1016/s1077-9108(10)79509-8)
- Blacher, J., & McIntyre, L. L. (2006). Syndrome specificity and behavioural disorders in young adults with intellectual disability: Cultural differences in family impact. *Journal of Intellectual Disability Research*, 50(3), 184–198. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2005.00768.x>
- Bull, M. J. (2020). Down Syndrome. *New England Journal of Medicine*, 382(24), 2344–2352. <https://doi.org/10.1056/NEJMra1706537>
- Burke, M. M., Fisher, M. H., Hodapp, R. M., & Kennedy, V. (2012). Relations of Parental Perceptions to the Behavioural Characteristics of Adolescents with down Syndrome. *Journal on Developmental Disabilities*, 18(2), 50–58.
- Cabana, M. D., Capone, G., Fritz, A., & Berkovitz, G. (1997). Nutritional rickets in a child with Down syndrome. *Clinical Pediatrics*, 36(4), 235–237. <https://doi.org/10.1177/000992289703600409>
- Capone, G. T., Chicoine, B., Bulova, P., Stephens, M., Hart, S., Crissman, B., Videlefsky, A., Myers, K., Roizen, N., Esbensen, A., Peterson, M., Santoro, S., Woodward, J., Martin, B., & Smith, D. (2018). Co-occurring medical conditions in adults with Down syndrome: A systematic review toward the development of health care guidelines. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, 176(1), 116–133. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38512>
- Centers for Disease Control and Prevention, National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities, D. of H. D. and D. (2018). *Disability and Health Data System (DHDS)*. <https://dhds.cdc.gov>
- Cervasio, K. (2011). Inclusion of developmental disability nursing content into undergraduate nursing education: A renewed call for pediatric curricula reform. *International Journal of Nursing in Intellectual and Developmental Disabilities*, 6(1).
- Cheng, P., & Tang, C. S. K. (1995). Coping and psychological distress of Chinese parents of children with Down syndrome. *Mental Retardation*, 33(1), 10–20.
- Chiu, G., Chow, C. B., Tam, A., Lui, B., Yau, E., Tong, H., & Yu, C. M. (1998). Survey

- on the response and adaptation of families born with babies with Down syndrome in Hong Kong. *HKJ Paediatric (New Series)*, 3(1), 36–44.
- Choi, E. K., & Yoo, I. Y. (2015). Resilience in families of children with Down syndrome in Korea. *International Journal of Nursing Practice*, 21(5), 532–541. <https://doi.org/10.1111/ijn.12321>
- Choi, H., & Riper, M. Van. (2014). Maternal perceptions of sibling adaptation in Korean families of children with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 58(10), 962–977. <https://doi.org/10.1111/jir.12126>
- Choi, J. K. (2008). Hematopoietic disorders in Down syndrome. *International Journal of Clinical and Experimental Pathology*, 1(5), 387–395. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18787621><http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=PMC2480572>
- Churchill, S. S., Kieckhefer, G. M., Landis, C. A., & Ward, T. M. (2012). Sleep measurement and monitoring in children with Down syndrome: A review of the literature, 1960-2010. *Sleep Medicine Reviews*, 16(5), 477–488. <https://doi.org/10.1016/j.smr.2011.10.003>
- Cieuta-Walti, C., Mircher, C., Rebillat, A.-S., Marey, I., Cretu, L., Milenko, E., Conte, M., Toulas, J., Walti, H., & Ravel, A. (2017). Acute regression in young people with Down Syndrome. *European Journal of Paediatric Neurology*, 21, e23. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2017.04.1143>
- Clarke, D., & Beck, A. (1999). *Scientific Foundations of Cognitive Theory and Therapy of Depression*. John Wiley & Sons.
- Cless, J. D., Nelson Goff, B. S., & Durtschi, J. A. (2018). Hope, Coping, and Relationship Quality in Mothers of Children With Down Syndrome. *Journal of Marital and Family Therapy*, 44(2), 307–322. <https://doi.org/10.1111/jmft.12249>
- Collins, V. R., Muggli, E. E., Riley, M., Palma, S., & Halliday, J. L. (2008). Is Down Syndrome a Disappearing Birth Defect? *Journal of Pediatrics*, 152(1). <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2007.07.045>
- Corrigan, P. (2004). How stigma interferes with mental health care. *American Psychologist*, 59(7), 614–625. <https://doi.org/10.1037/0003-066X.59.7.614>

- Corrigan, P. W., Larson, J. E., & Rüsch, N. (2009). Self-stigma and the “why try” effect: Impact on life goals and evidence-based practices. *World Psychiatry*, *8*(2), 75–81. <https://doi.org/10.1002/j.2051-5545.2009.tb00218.x>
- Corrigan, P. W., & Watson, A. C. (2002). Understanding the impact of stigma on people with mental illness. *World Psychiatry : Official Journal of the World Psychiatric Association (WPA)*, *1*(1), 16–20. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16946807><http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=PMC1489832>
- Cuckle, H., & Maymon, R. (2016). Development of prenatal screening-A historical overview. *Seminars in Perinatology*, *40*(1), 12–22. <https://doi.org/10.1053/j.semperi.2015.11.003>
- d’Ardhuy, X. L., Edgin, J. O., Bouis, C., de Sola, S., Goedner, C., Kishnani, P., Nöldeke, J., Rice, S., Sacco, S., Squassante, L., Spiridigliozzi, G., Visootsak, J., Heller, J., & Khwaja, O. (2015). Assessment of cognitive scales to examine memory, executive function and language in individuals with down syndrome: Implications of a 6-month observational study. *Frontiers in Behavioral Neuroscience*, *9*(NOVEMBER). <https://doi.org/10.3389/fnbeh.2015.00300>
- de Graaf, G., Buckley, F., & Skotko, B. G. (2015). Estimates of the live births, natural losses, and elective terminations with Down syndrome in the United States. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, *167*(4), 756–767. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37001>
- De Graaf, G., Buckley, F., & Skotko, B. G. (2017). Estimation of the number of people with Down syndrome in the United States. *Genetics in Medicine*, *19*(4), 439–447. <https://doi.org/10.1038/gim.2016.127>
- Del Barrio, V. (2016). Diagnostic and statistical manual of mental disorders. *The Curated Reference Collection in Neuroscience and Biobehavioral Psychology*. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-809324-5.05530-9>
- Deutsch, S., Choudhury, U., Merla, G., Howald, C., Sylvan, A., & Antonarakis, S. E. (2004). Detection of aneuploidies by paralogous sequence quantification. *Journal of Medical Genetics*, *41*(12), 908–915. <https://doi.org/10.1136/jmg.2004.023184>

- Dinsmore Adam, P. (2012). A small-scale investigation of hospital experiences among people with a learning disability on Merseyside: speaking with patients and their carers. *British Journal of Learning Disabilities*, 40(3), 201–212. <http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&AuthType=ip,url,uid,shib&db=rzh&AN=2011656401&site=ehost-live>
- Ditchman, N., Werner, S., Kosyluk, K., Jones, N., Elg, B., & Corrigan, P. W. (2013). Stigma and intellectual disability: Potential application of mental illness research. *Rehabilitation Psychology*, 58(2), 206–216. <https://doi.org/10.1037/a0032466>
- Dixon-Ibarra, A., & Horner-Johnson, W. (2014). Disability status as an antecedent to chronic conditions: National Health Interview Survey, 2006-2012. *Preventing Chronic Disease*, 11(17), 130251. <http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=3917726&tool=pmcentrez&rendertype=abstract>
- Do, C., Xing, Z., Yu, Y. E., & Tycko, B. (2017). Trans-acting epigenetic effects of chromosomal aneuploidies: Lessons from Down syndrome and mouse models. *Epigenomics*, 9(2), 189–207. <https://doi.org/10.2217/epi-2016-0138>
- Dolk, H., Loane, M., Garne, E., De Walle, H., Queisser-Luft, A., De Vigan, C., Addor, M., Gener, B., Haeusler, M., Jordan, H., Tucker, D., Stoll, C., Feijoo, M., Lillis, D., & Bianchi, F. (2005). Trends and geographic inequalities in the prevalence of Down syndrome in Europe, 1980-1999. *Revue d'Epidemiologie et de Sante Publique*, 53(HS2). [https://doi.org/10.1016/s0398-7620\(05\)84771-6](https://doi.org/10.1016/s0398-7620(05)84771-6)
- Dykens, E. M., Shah, B., Sagun, J., Beck, T., & King, B. H. (2002). Maladaptive behaviour in children and adolescents with Down's syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 46(6), 484–492. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2788.2002.00431.x>
- Eady, N., Sheehan, R., Rantell, K., Sinai, A., Bernal, J., Bohnen, I., Bonell, S., Courtenay, K., Dodd, K., Gazizova, D., Hassiotis, A., Hillier, R., McBrien, J., Mukherji, K., Naeem, A., Perez-Achiaga, N., Sharma, V., Thomas, D., Walker, Z., ... Strydom, A. (2018). Impact of cholinesterase inhibitors or memantine on survival in adults with Down syndrome and dementia: Clinical cohort study. *British Journal of Psychiatry*, 212(3), 155–160.

<https://doi.org/10.1192/bjp.2017.21>

- Edwards, N., Lennox, N., & White, P. (2007). Queensland psychiatrists' attitudes and perceptions of adults with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research, 51*(1), 75–81. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2006.00870.x>
- Eisenhower, A., & Blacher, J. (2006). Mothers of young adults with intellectual disability: Multiple roles, ethnicity and well-being. *Journal of Intellectual Disability Research, 50*(12), 905–916. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2006.00913.x>
- Emerson, E. (2010). Self-reported exposure to disablism is associated with poorer self-reported health and well-being among adults with intellectual disabilities in England: A cross-sectional survey. *Public Health, 124*(12), 682–689. <https://doi.org/10.1016/j.puhe.2010.08.020>
- Emerson, Eric, Hatton, C., Llewellyn, G., Blacker, J., & Graham, H. (2006). Socio-economic position, household composition, health status and indicators of the well-being of mothers of children with and without intellectual disabilities. *Journal of Intellectual Disability Research, 50*(12), 862–873. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2006.00900.x>
- Enea-Drapeau, C., Huguet, P., & Carlier, M. (2014). Misleading face-based judgment of cognitive level in intellectual disability: The case of trisomy 21 (Down syndrome). *Research in Developmental Disabilities, 35*(12), 3598–3605. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2014.09.003>
- Fearn, D. (2007). Death by indifference. In *British journal of nursing (Mark Allen Publishing)* (Vol. 16, Issue 11).
- Feingold, M., Geggel, R. L., Marino, B., Digilio, M. C., Di Donato, R., Cuniff, C., & Trotter, T. (2001). Health Supervision for Children With Down Syndrome. *Pediatrics, 108*(6), 1384–1385. <https://doi.org/10.1542/peds.108.6.1384>
- Ferlazzo, E., Adjien, C. K., Guerrini, R., Calarese, T., Crespel, A., Elia, M., Striano, P., Gelisse, P., Bramanti, P., Di Bella, P., & Genton, P. (2009). Lennox-Gastaut syndrome with late-onset and prominent reflex seizures in trisomy 21 patients. *Epilepsia, 50*(6), 1587–1595. <https://doi.org/10.1111/j.1528-1167.2008.01944.x>

- Fotiadou, E., Malliarou, M., Zetta, S., Gouva, M., & Kotrotsiou, E. (2015). Nursing Care as Perceived by Nurses Working in Disability Community Settings in Greece. *Global Journal of Health Science*, 8(2), 209–218. <https://doi.org/10.5539/gjhs.v8n2p209>
- Freeman, S. F. N., Alkin, M. C., & Kasari, C. L. (1999). Satisfaction and desire for change in educational placement for children with down syndrome: Perceptions of parents. *Remedial and Special Education*, 20(3), 143–151. <https://doi.org/10.1177/074193259902000304>
- Gau, S. S.-F., Chiu, Y.-N., Soong, W.-T., & Lee, M.-B. (2008). Parental Characteristics, Parenting Style, and Behavioral Problems Among Chinese Children with Down Syndrome, Their Siblings and Controls in Taiwan. *Journal of the Formosan Medical Association*, 107(9), 693–703. [https://doi.org/10.1016/S0929-6646\(08\)60114-X](https://doi.org/10.1016/S0929-6646(08)60114-X)
- Glidden, L. M., Billings, F. J., & Jobe, B. M. (2006). Personality, coping style and well-being of parents rearing children with developmental disabilities. *Journal of Intellectual Disability Research*, 50(12), 949–962. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2006.00929.x>
- Glidden, L. M., & Natcher, A. L. (2009). Coping strategy use, personality, and adjustment of parents rearing children with developmental disabilities. *Journal of Intellectual Disability Research*, 53(12), 998–1013. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2009.01217.x>
- Gonzales, P., Fonte, G., Roberts, C., Jacobsen, C., Stein, G. H., & Link, C. D. (2017). Transcriptome analysis of genetically matched human induced pluripotent stem cells disomic or trisomic for chromosome 21. *BioRxiv*. <https://doi.org/10.1101/100859>
- Gordon, P., Feldman, D., Chiriboga Tantillo, J., & Perrone, K. (2004). Attitudes regarding interpersonal relationships with persons with mental illness and mental retardation. *Journal of Rehabilitation*, 70(1), 50–57.
- Guedj, F., Bianchi, D. W., & Delabar, J. M. (2014). Prenatal treatment of Down syndrome: A reality? *Current Opinion in Obstetrics and Gynecology*, 26(2), 92–103. <https://doi.org/10.1097/GCO.0000000000000056>

- Gupta, M., Dhanasekaran, A. R., & Gardiner, K. J. (2016). Mouse models of Down syndrome: gene content and consequences. *Mammalian Genome*, *27*(11–12), 538–555. <https://doi.org/10.1007/s00335-016-9661-8>
- Hasle, H., Haunstrup Clemmensen, I., & Mikkelsen, M. (2000). Risks of leukaemia and solid tumours in individuals with Down's syndrome. *Lancet*, *355*(9199), 165–169. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(99\)05264-2](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(99)05264-2)
- Hastings, R. P., & Johnson, E. (2001). Stress in UK Families Conducting Intensive Home-Based Behavioral Intervention for Their Young Child with Autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *31*(3), 327–336. <https://doi.org/10.1023/A:1010799320795>
- Hastings, R. P., Kovshoff, H., Brown, T., Ward, N. J., Espinosa, F. D., & Remington, B. (2005). Coping strategies in mothers and fathers of preschool and school-age children with autism. *Autism*, *9*(4), 377–391. <https://doi.org/10.1177/1362361305056078>
- Hawli, Y., Nasrallah, M., & Fuleihan, G. E. H. (2009). Endocrine and musculoskeletal abnormalities in patients with Down syndrome. *Nature Reviews Endocrinology*, *5*(6), 327–334. <https://doi.org/10.1038/nrendo.2009.80>
- Henry, D., Keys, C., Jopp, D., & Balcazar, F. (1996). The community living attitudes scale, mental retardation form: Development and psychometric properties. *Mental Retardation*, *34*(3), 149–158.
- Henry, E., Walker, D., Wiedmeier, S. E., & Christensen, R. D. (2007). Hematological abnormalities during the first week of life among neonates with Down syndrome: Data from a multihospital healthcare system. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, *143*(1), 42–50. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.31442>
- Herault, Y., Delabar, J. M., Fisher, E. M. C., Tybulewicz, V. L. J., Yu, E., & Brault, V. (2017). Rodent models in Down syndrome research: Impact and future opportunities. *DMM Disease Models and Mechanisms*, *10*(10), 1165–1186. <https://doi.org/10.1242/dmm.029728>
- Herron-Foster, B. J., & Bustos, J. J. (2014). Special needs: Caring for the older adult with down syndrome. *MEDSURG Nursing*, *23*(4), 225–237.

[http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&AuthType=ip,shib&db=jlh
&AN=2012695203&site=ehost-live&scope=site](http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&AuthType=ip,shib&db=jlh&AN=2012695203&site=ehost-live&scope=site)

- Hickey, F., Hickey, E., & Summar, K. L. (2012). Medical Update for Children With Down Syndrome for the Pediatrician and Family Practitioner. *Advances in Pediatrics*, 59(1), 137–157. <https://doi.org/10.1016/j.yapd.2012.04.006>
- Hill, M., Barrett, A., Choolani, M., Lewis, C., Fisher, J., & Chitty, L. S. (2018). Has Noninvasive Prenatal Testing Impacted Termination of Pregnancy and Live Birth Rates of Infants with Down Syndrome? *Obstetrical and Gynecological Survey*, 73(5), 269–270. <https://doi.org/10.1097/01.ogx.0000534154.01991.cc>
- Hockenberry, M. J., & Wilon, D. (2018). Wong`s nursing care of infants and children. *Elsevier Inc.*, 10, 1–1737.
- Hodapp, M. R. (2007). Families of persons with Down syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13, 279–287.
- Hoghton, M., Martin, G., & Chauhan, U. (2012). Annual health checks for people with intellectual disabilities. *BMJ (Online)*, 345(7885). <https://doi.org/10.1136/bmj.e7589>
- Holland, A. J., Hon, J., Huppert, F. A., & Stevens, F. (2000). Incidence and course of dementia in people with Down's syndrome: Findings from a population-based study. *Journal of Intellectual Disability Research*, 44(2), 138–146. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2788.2000.00263.x>
- Holmes, G. (2014). Gastrointestinal disorders in Down syndrome. *Gastroenterology and Hepatology from Bed to Bench*, 7(1), 6–8. <https://doi.org/10.22037/ghfbb.v7i1.503>
- Hsiao, C.-Y., & Van Riper, M. (2011). Individual and Family Adaptation in Taiwanese Families Living With Down Syndrome. *Journal of Family Nursing*, 17(2), 182–201. <https://doi.org/10.1177/1074840711405205>
- Hsiao, C. Y. (2014). Family demands, social support and family functioning in Taiwanese families rearing children with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 58(6), 549–559. <https://doi.org/10.1111/jir.12052>
- Hunter, C. L., Bachman, D., & Granholm, A. C. (2004). Minocycline prevents

- cholinergic loss in a mouse model of Down's syndrome. *Annals of Neurology*, 56(5), 675–688. <https://doi.org/10.1002/ana.20250>
- Izzo, A., Nitti, M., Mollo, N., Paladino, S., Procaccini, C., Faicchia, D., Cali, G., Genesio, R., Bonfiglio, F., Cicatiello, R., Polishchuk, E., Polishchuk, R., Pinton, P., Matarese, G., Conti, A., & Nitsch, L. (2017). Metformin restores the mitochondrial network and reverses mitochondrial dysfunction in Down syndrome cells. *Human Molecular Genetics*, 26(6), 1056–1069. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddx016>
- Jacobs, P. A., & Smith, P. G. (1969). Practical and theoretical implications of fetal-maternal lymphocyte transfer. *Lancet*, 2(7623), 745. [https://doi.org/10.1016/s0140-6736\(69\)90455-3](https://doi.org/10.1016/s0140-6736(69)90455-3)
- Jahoda, A., Wilson, A., Stalker, K., & Cairney, A. (2010). Living with Stigma and the Self-Perceptions of People with Mild Intellectual Disabilities. *Journal of Social Issues*, 66(3), 521–534. <https://doi.org/10.1111/j.1540-4560.2010.01660.x>
- Jain, S., Panigrahi, I., Gupta, R., Phadke, S. R., & Agarwal, S. (2012). Multiplex quantitative fluorescent polymerase chain reaction for detection of aneuploidies. *Genetic Testing and Molecular Biomarkers*, 16(6), 624–627. <https://doi.org/10.1089/gtmb.2011.0243>
- Kasari, C., Freeman, S. F. N., Bauminger, N., & Alkin, M. C. (1999). Parental perspectives on inclusion: Effects of autism and down syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 29(4), 297–305. <https://doi.org/10.1023/A:1022159302571>
- Kearney, L., Castro, D. G. De, Yeung, J., Procter, J., Horsley, S. W., Minenori, E. I., Bateman, C. M., Anderson, K., Chaplin, T., Young, B. D., Harrison, C. J., Kempski, H., So, C. W. E., Ford, A. M., & Greaves, M. (2009). Specific JAK2 mutation (JAK2R683) and multiple gene deletions in down syndrome acute lymphoblastic leukemia. *Blood*, 113(3), 646–648. <https://doi.org/10.1182/blood-2008-08-170928>
- Kisanji, J. (1995). Interface between Culture and Disability in the Tanzanian Context: Part II. *International Journal of Disability, Development and Education*, 42(2), 109–124. <https://doi.org/10.1080/0156655950420203>

- Kuo, Y. (2014). Brothers' Experiences Caring for a Sibling With Down Syndrome. *Qualitative Health Research*, 24(8), 1102–1113. <https://doi.org/10.1177/1049732314543110>
- Lalvani, P. (2008). Mothers of children with down syndrome: Constructing the sociocultural meaning of disability. *Intellectual and Developmental Disabilities*, 46(6), 436–445. <https://doi.org/10.1352/2008.46:436-445>
- Lam, L.-W., & Mackenzie, A. E. (2002). Coping with a Child with Down Syndrome: The Experiences of Mothers in Hong Kong. *Qualitative Health Research*, 12(2), 223–237. <https://doi.org/10.1177/104973202129119856>
- Lansdown, G. (2013). Children with disabilities. In *Human Rights and Disability Advocacy*.
- Larson, J. E., & Corrigan, P. (2008). The stigma of families with mental illness. *Academic Psychiatry*, 32(2), 87–91. <https://doi.org/10.1176/appi.ap.32.2.87>
- Lawson, K. L. (2006). Expectations of the parenting experience and willingness to consider selective termination for Down Syndrome. *Journal of Reproductive and Infant Psychology*, 24(1), 43–59. <https://doi.org/10.1080/02646830500475351>
- Lawson, K. L., & Walls-Ingram, S. A. (2010). Selective abortion for down syndrome: The relation between the quality of intergroup contact, parenting expectations, and willingness to terminate. *Journal of Applied Social Psychology*, 40(3), 554–578. <https://doi.org/10.1111/j.1559-1816.2010.00587.x>
- Lepagnol-Bestel, A. M., Zvara, A., Maussion, G., Quignon, F., Ngimbous, B., Ramoz, N., Imbeaud, S., Loe-Mie, Y., Benihoud, K., Agier, N., Salin, P. A., Cardona, A., Khung-Savatovsky, S., Kallunki, P., Delabar, J. M., Puskas, L. G., Delacroix, H., Aggerbeck, L., Delezoide, A. L., ... Simonneau, M. (2009). DYRK1A interacts with the REST/NRSF-SWI/SNF chromatin remodelling complex to deregulate gene clusters involved in the neuronal phenotypic traits of Down syndrome. *Human Molecular Genetics*, 18(8), 1405–1414. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddp047>
- Letourneau, A., Santoni, F. A., Bonilla, X., Sailani, M. R., Gonzalez, D., Kind, J., Chevalier, C., Thurman, R., Sandstrom, R. S., Hibaoui, Y., Garieri, M., Popadin,

- K., Falconnet, E., Gagnebin, M., Gehrig, C., Vannier, A., Guipponi, M., Farinelli, L., Robyr, D., ... Antonarakis, S. E. (2014). Domains of genome-wide gene expression dysregulation in Down's syndrome. *Nature*, 508(7496), 345–350. <https://doi.org/10.1038/nature13200>
- Link, B. G., & Phelan, J. C. (2001). Conceptualizing stigma. *Annual Review of Sociology*, 27, 363–385. <https://doi.org/10.1146/annurev.soc.27.1.363>
- Liu, Y., Borel, C., Li, L., Müller, T., Williams, E. G., Germain, P. L., Buljan, M., Sajic, T., Boersema, P. J., Shao, W., Faini, M., Testa, G., Beyer, A., Antonarakis, S. E., & Aebersold, R. (2017). Systematic proteome and proteostasis profiling in human Trisomy 21 fibroblast cells. *Nature Communications*, 8(1). <https://doi.org/10.1038/s41467-017-01422-6>
- Lott, I. T., Doran, E., Nguyen, V. Q., Tournay, A., Movsesyan, N., & Gillen, D. L. (2012). Down syndrome and dementia: Seizures and cognitive decline. *Journal of Alzheimer's Disease*, 29(1), 177–185. <https://doi.org/10.3233/JAD-2012-111613>
- Madhavan, T., Menon, D. K., Kumari, R. S., & Kalyan, M. (1990). Mental retardation awareness in the community. *Indian Journal of Disability & Rehabilitation*, 4(1), 9–21.
<http://ezproxy.staffs.ac.uk/login?url=http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&db=psyh&AN=1993-26092-001&site=ehost-live>
- McClimens, A., & Nutting, C. (2014). Is there a prejudice against practitioners? *Learning Disability Practice*, 17(5), 16–20. <https://doi.org/10.7748/ldp.17.5.16.e1545>
- McCubbin, H. I., Thompson, A. I., & McC. (2001). *Family measures: Stress, coping and resiliency. Inventories for research and practice.*
- McKeon, M. (2009). A survey of clinical nursing skills in intellectual disability nursing. *Journal of Intellectual Disabilities*, 13(1), 31–41. <https://doi.org/10.1177/1744629509103517>
- Mendioroz, M., Do, C., Jiang, X., Liu, C., Darbary, H. K., Lang, C. F., Lin, J., Thomas, A., Abu-Amero, S., Stanier, P., Temkin, A., Yale, A., Liu, M. M., Li, Y., Salas, M., Kerkel, K., Capone, G., Silverman, W., Yu, Y. E., ... Tycko, B. (2015). Trans

- effects of chromosome aneuploidies on DNA methylation patterns in human Down syndrome and mouse models. *Genome Biology*, 16(1). <https://doi.org/10.1186/s13059-015-0827-6>
- Merrick, J., & Koslowe, K. (2001). Refractive errors and visual anomalies in Down syndrome. *Down's Syndrome, Research and Practice : The Journal of the Sarah Duffen Centre / University of Portsmouth*, 6(3), 131–133. <https://doi.org/10.3104/reports.105>
- Michael, J. (2008). Report of the independent Inquiry Into access to healthcare for people with learning disabilities. *Healthcare for All*. https://webarchive.nationalarchives.gov.uk/20130105064756/http://www.dh.gov.uk/prod_consum_dh/groups/dh_digitalassets/@dh/@en/documents/digitalasset/dh_106126.pdf
- Morin, D., Rivard, M., Crocker, A. G., Boursier, C. P., & Caron, J. (2013). Public attitudes towards intellectual disability: A multidimensional perspective. *Journal of Intellectual Disability Research*, 57(3), 279–292. <https://doi.org/10.1111/jir.12008>
- Morris, J. K., Alberman, E., Mutton, D., & Jacobs, P. (2012). Cytogenetic and epidemiological findings in Down syndrome: England and Wales 1989-2009. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, 158 A(5), 1151–1157. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.35248>
- Nakano-Kobayashi, A., Awaya, T., Kii, I., Sumida, Y., Okuno, Y., Yoshida, S., Sumida, T., Inoue, H., Hosoya, T., & Hagiwara, M. (2017). Prenatal neurogenesis induction therapy normalizes brain structure and function in Down syndrome mice. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 114(38), 10268–10273. <https://doi.org/10.1073/pnas.1704143114>
- National League of Nursing. (2017). *Assessing a patient with a disability*. <http://www.nln.org/docs/default-source/professional-development-programs/ace-series/assessment-of-pwd-checklist-rev-7-19-17.pdf?sfvrsn=6>
- Naumann, L. P., Vazire, S., Rentfrow, P. J., & Gosling, S. D. (2009). Personality judgments based on physical appearance. *Personality and Social Psychology Bulletin*, 35(12), 1661–1671. <https://doi.org/10.1177/0146167209346309>

- Ndengeyingoma, A., & Ruel, J. (2016). Nurses' representations of caring for intellectually disabled patients and perceived needs to ensure quality care. *Journal of Clinical Nursing*, 25(21–22), 3199–3208. <https://doi.org/10.1111/jocn.13338>
- Nelson Goff, B. S., Monk, J. K., Malone, J., Staats, N., Tanner, A., & Springer, N. P. (2016). Comparing Parents of Children With Down Syndrome at Different Life Span Stages. *Journal of Marriage and Family*, 78(4), 1131–1148. <https://doi.org/10.1111/jomf.12312>
- Norton, M. E., Jacobsson, B., Swamy, G. K., Laurent, L. C., Ranzini, A. C., Brar, H., Tomlinson, M. W., Pereira, L., Spitz, J. L., Hollemon, D., Cuckle, H., Musci, T. J., & Wapner, R. J. (2015). Cell-free DNA Analysis for Noninvasive Examination of Trisomy. *New England Journal of Medicine*, 372(17), 1589–1597. <https://doi.org/10.1056/nejmoa1407349>
- Nowicki, E. A., & Sandieson, R. (2002). A meta-analysis of school-age children's attitudes towards persons with physical or intellectual disabilities. *International Journal of Phytoremediation*, 21(1), 243–265. <https://doi.org/10.1080/1034912022000007270>
- Olsson, M. B., & Hwang, C. P. (2006). Well-being, involvement in paid work and division of child-care in parents of children with intellectual disabilities in Sweden. *Journal of Intellectual Disability Research*, 50(12), 963–969. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2006.00930.x>
- Ouellette-Kuntz, H., Burge, P., Henry, D. B., Bradley, E. A., & Leichner, P. (2003). Attitudes of Senior Psychiatry Residents toward Persons with Intellectual Disabilities. *The Canadian Journal of Psychiatry*, 48(8), 538–545. <https://doi.org/10.1177/070674370304800805>
- Panek, P. E., & Jungers, M. K. (2008). Effects of age, gender, and causality on perceptions of persons with mental retardation. *Research in Developmental Disabilities*, 29(2), 125–132. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2007.01.002>
- Patterson, T., Rapsey, C. M., & Glue, P. (2013). Systematic review of cognitive development across childhood in Down syndrome: Implications for treatment interventions. *Journal of Intellectual Disability Research*, 57(4), 306–318. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2012.01536.x>

- Pelleri, M. C., Cattani, C., Vitale, L., Antonaros, F., Strippoli, P., Locatelli, C., Cocchi, G., Piovesan, A., & Caracausi, M. (2018). Integrated quantitative transcriptome maps of human trisomy 21 tissues and cells. *Frontiers in Genetics*, 9(APR). <https://doi.org/10.3389/fgene.2018.00125>
- Perry, S. E., Hockenberry, M. J., Lowdermilk, D. L., & Wilson, D. (2014). *Maternal Child Nursing Care*. 316. <http://evolve.elsevier.com>
- Povee, K., Roberts, L., Bourke, J., & Leonard, H. (2012). Family functioning in families with a child with Down syndrome: A mixed methods approach. *Journal of Intellectual Disability Research*, 56(10), 961–973. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2012.01561.x>
- Rehabilitation Research and Training Institute. New York State Rehabilitation Association. (2018). *Have you considered DD nursing?*
- Roizen, N. J., & Patterson, D. (2003). Down's syndrome. *Lancet*, 361, 1281–1289.
- Roper, R. J., & Reeves, R. H. (2006). Understanding the basis for Down syndrome phenotypes. *PLoS Genetics*, 2(3), 0231–0236. <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.0020050>
- Russell, M. W., Chung, W. K., Kaltman, J. R., & Miller, T. A. (2018). Advances in the understanding of the genetic determinants of congenital heart disease and their impact on clinical outcomes. *Journal of the American Heart Association*, 7(6). <https://doi.org/10.1161/JAHA.117.006906>
- Salehi, A., Delcroix, J. D., Belichenko, P. V., Zhan, K., Wu, C., Valletta, J. S., Takimoto-Kimura, R., Kleschevnikov, A. M., Sambamurti, K., Chung, P. P., Xia, W., Villar, A., Campbell, W. A., Kulnane, L. S., Nixon, R. A., Lamb, B. T., Epstein, C. J., Stokin, G. B., Goldstein, L. S. B., & Mobley, W. C. (2006). Increased APP Expression in a Mouse Model of Down's Syndrome Disrupts NGF Transport and Causes Cholinergic Neuron Degeneration. *Neuron*, 51(1), 29–42. <https://doi.org/10.1016/j.neuron.2006.05.022>
- Savva, G. M., Morris, J. K., Mutton, D. E., & Alberman, E. (2006). Maternal age-specific fetal loss rates in Down syndrome pregnancies. *Prenatal Diagnosis*, 26(6), 499–504. <https://doi.org/10.1002/pd.1443>

- Scior, K., Addai-Davis, J., Kenyon, M., & Sheridan, J. C. (2013). Stigma, public awareness about intellectual disability and attitudes to inclusion among different ethnic groups. *Journal of Intellectual Disability Research*, 57(11), 1014–1026. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2012.01597.x>
- Shott, S. R. (2006). Down syndrome: Common otolaryngologic manifestations. *American Journal of Medical Genetics, Part C: Seminars in Medical Genetics*, 142(3), 131–140. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.30095>
- Sines, D., & McNally, S. (2007). An investigation into the perceptions of clinical supervision experienced by learning disability nurses. *Journal of Intellectual Disabilities*, 11(4), 307–328. <https://doi.org/10.1177/1744629507083582>
- Sirlopú, D., González, R., Bohner, G., Siebler, F., Ordóñez, G., Millar, A., Torres, D., & De Tezanos-Pinto, P. (2008). Promoting positive attitudes toward people with Down syndrome: The benefit of school inclusion programs. *Journal of Applied Social Psychology*, 38(11), 2710–2736. <https://doi.org/10.1111/j.1559-1816.2008.00411.x>
- Skotko, B. G., Davidson, E. J., & Weintraub, G. S. (2013). Contributions of a specialty clinic for children and adolescents with Down syndrome. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, 161(3), 430–437. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.35795>
- Smeltzer, S. C. (2007). Improving the health and wellness of persons with disabilities: A call to action too important for nursing to ignore. *Nursing Outlook*, 55(4). <https://doi.org/10.1016/j.outlook.2007.04.001>
- Smeltzer, S. C., Dolen, M. A., Robinson-Smith, G., & Zimmerman, V. (2005). Integration of disability-related content in nursing curricula. *Nursing Education Perspectives*, 26(4), 210–216. [https://doi.org/10.1043/1094-2831\(2005\)026\[0210:IODCIN\]2.0.CO;2](https://doi.org/10.1043/1094-2831(2005)026[0210:IODCIN]2.0.CO;2)
- Smith, D. S. (2001). Health care management of adults with Down syndrome. *American Family Physician*, 64(6), 1031–1040.
- Smith, L. E., Seltzer, M. M., Tager-Flusberg, H., Greenberg, J. S., & Carter, A. S. (2008). A comparative analysis of well-being and coping among mothers of toddlers and mothers of adolescents with ASD. *Journal of Autism and*

- Developmental Disorders*, 38(5), 876–889. <https://doi.org/10.1007/s10803-007-0461-6>
- Spratt, E. G., Saylor, C. F., & Macias, M. M. (2007). Assessing Parenting Stress in Multiple Samples of Children With Special Needs (CSN). *Families, Systems and Health*, 25(4), 435–449. <https://doi.org/10.1037/1091-7527.25.4.435>
- Stagni, F., Giacomini, A., Emili, M., Guidi, S., & Bartesaghi, R. (2018). Neurogenesis impairment: An early developmental defect in Down syndrome. *Free Radical Biology and Medicine*, 114, 15–32. <https://doi.org/10.1016/j.freeradbiomed.2017.07.026>
- Stamoulis, G., Garieri, M., Makrythanasis, P., Letourneau, A., Guipponi, M., Panousis, N., Sloan-Béna, F., Falconnet, E., Ribaux, P., Borel, C., Santoni, F., & Antonarakis, S. E. (2019). Single cell transcriptome in aneuploidies reveals mechanisms of gene dosage imbalance. *Nature Communications*, 10(1). <https://doi.org/10.1038/s41467-019-12273-8>
- Startin, C. M., Hamburg, S., Hithersay, R., Al-Janabi, T., Mok, K. Y., Hardy, J., Strydom, A., Fisher, E., Nizetic, D., Tybulewicz, V., Karmiloff-Smith, A., Aggarwal, N., Davies, A., Fodor-Wynne, L., Lowe, B., Rodger, E., Checkley, L., Gallagher, P., Knight, B., ... Zhang, D. (2019). Cognitive markers of preclinical and prodromal Alzheimer’s disease in Down syndrome. *Alzheimer’s and Dementia*, 15(2), 245–257. <https://doi.org/10.1016/j.jalz.2018.08.009>
- Swigonski, N. L., Kuhlenschmidt, H. L., Bull, M. J., Corkins, M. R., & Downs, S. M. (2006). Screening for celiac disease in asymptomatic children with Down syndrome: Cost-effectiveness of preventing lymphoma. *Pediatrics*, 118(2), 594–602. <https://doi.org/10.1542/peds.2005-2123>
- Tul, N., Verdenik, I., Srsen, T. P., & Antolic, Z. N. (2007). P31.05: Incidence of Down syndrome in Slovenia in the last 15 years. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, 30(4), 569–570. <https://doi.org/10.1002/uog.4775>
- Tunstall, O., Bhatnagar, N., James, B., Norton, A., O’Marcaigh, A. S., Watts, T., Greenough, A., Vyas, P., Roberts, I., & Wright, M. (2018). Guidelines for the investigation and management of Transient Leukaemia of Down Syndrome. *British Journal of Haematology*, 182(2), 200–211.

<https://doi.org/10.1111/bjh.15390>

- Tyler, C., & Baker, S. (2009). *Intellectual disabilities at your fingertips: A health care resource*. IL: High Tide Express.
- Umlauf, D., & Mourad, R. (2019). The 3D genome: From fundamental principles to disease and cancer. *Seminars in Cell and Developmental Biology*, *90*, 128–137. <https://doi.org/10.1016/j.semcdb.2018.07.002>
- Van Der Veek, S. M. C., Kraaij, V., & Garnefski, N. (2009). Down or up? Explaining positive and negative emotions in parents of children with Down’s syndrome: Goals, cognitive coping, and resources. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, *34*(3), 216–229. <https://doi.org/10.1080/13668250903093133>
- Van Riper, M. (2007). Families of Children with Down Syndrome: Responding to “A Change in Plans” with Resilience. *Journal of Pediatric Nursing*, *22*(2), 116–128. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2006.07.004>
- Veland, N., Lu, Y., Hardikar, S., Gaddis, S., Zeng, Y., Liu, B., Estecio, M. R., Takata, Y., Lin, K., Tomida, M. W., Shen, J., Saha, D., Gowher, H., Zhao, H., & Chen, T. (2019). DNMT3L facilitates DNA methylation partly by maintaining DNMT3A stability in mouse embryonic stem cells. *Nucleic Acids Research*, *47*(1), 152–167. <https://doi.org/10.1093/nar/gky947>
- Virji-Babul, N., Watt, K., Nathoo, F., & Johnson, P. (2012). Recognition of facial expressions of emotion in adults with down syndrome. *Physical and Occupational Therapy in Pediatrics*, *32*(3), 333–343. <https://doi.org/10.3109/01942638.2011.653626>
- Voronov, S. V., Frere, S. G., Giovedi, S., Pollina, E. A., Borel, C., Zhang, H., Schmidt, C., Akeson, E. C., Wenk, M. R., Cimasoni, L., Arancio, O., Davisson, M. T., Antonarakis, S. E., Gardiner, K., De Camilli, P., & Di Paolo, G. (2008). Synaptojanin 1-linked phosphoinositide dyshomeostasis and cognitive deficits in mouse models of Down’s syndrome. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, *105*(27), 9415–9420. <https://doi.org/10.1073/pnas.0803756105>
- Wallace, R. A. (2007). Clinical audit of gastrointestinal conditions occurring among

- adults with Down syndrome attending a specialist clinic. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 32(1), 45–50.
<https://doi.org/10.1080/13668250601146761>
- Ward, R. L., Nichols, A. D., & Freedman, R. I. (2010). Uncovering health care inequalities among adults with intellectual and developmental disabilities. *Health and Social Work*, 35(4), 280–290. <https://doi.org/10.1093/hsw/35.4.280>
- Wechsler, J., Greene, M., McDevitt, M. A., Anastasi, J., Karp, J. E., Le Beau, M. M., & Crispino, J. D. (2002). Acquired mutations in GATA1 in the megakaryoblastic leukemia of Down syndrome. *Nature Genetics*, 32(1), 148–152.
<https://doi.org/10.1038/ng955>
- Weiss, M. G., Ramakrishna, J., & Somma, D. (2006). Health-related stigma: Rethinking concepts and interventions. *Psychology, Health and Medicine*, 11(3), 277–287. <https://doi.org/10.1080/13548500600595053>
- Wishart, J. G., Cebula, K. R., Willis, D. S., & Pitcairn, T. K. (2007). Understanding of facial expressions of emotion by children with intellectual disabilities of differing aetiology. *Journal of Intellectual Disability Research*, 51(7), 551–563.
<https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2006.00947.x>
- Wolffhechel, K., Fagertun, J., Jacobsen, U. P., Majewski, W., Hemmingsen, A. S., Larsen, C. L., Lorentzen, S. K., & Jarmer, H. (2014). Interpretation of appearance: The effect of facial features on first impressions and personality. *PLoS ONE*, 9(9).
<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0107721>
- Wright, C. F., & Burton, H. (2009). The use of cell-free fetal nucleic acids in maternal blood for non-invasive prenatal diagnosis. *Human Reproduction Update*, 15(1), 139–151. <https://doi.org/10.1093/humupd/dmn047>
- Yazbeck, M., McVilly, K., & Parmenter, T. (2004). Attitudes towards people with intellectual disability: An Australian perspective. *Journal of Intellectual Disability Research*, 48(1), 97–111.
- Zamponi, E., & Helguera, P. R. (2019). The Shape of Mitochondrial Dysfunction in Down Syndrome. *Developmental Neurobiology*, 79(7), 613–621.
<https://doi.org/10.1002/dneu.22673>

Zipursky, A., Brown, E. J., Christensen, H., & Doyle, J. (1999). Transient myeloproliferative disorder (transient leukemia) and hematologic manifestations of Down syndrome. *Clinics in Laboratory Medicine*, 19(1), 157–167. [https://doi.org/10.1016/s0272-2712\(18\)30133-1](https://doi.org/10.1016/s0272-2712(18)30133-1)

Ziviani, J., Lennox, N., Allison, H., Lyons, M., & Del Mar, C. (2004). Meeting in the middle: Improving communication in primary health care consultations with people with an intellectual disability. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 29(3), 211–225. <https://doi.org/10.1080/13668250412331285163>