

Σύνδρομο Apert:

Περιγραφή περιστατικού και θεραπευτική αντιμετώπιση

Νταβατζίκος Αργύριος¹, Μπαδάνης Κωνσταντίνος², Ορφανός Ιωάννης³,
Μαρμαρινού Αλεξάνδρα⁴, Τενεγκεντζή Αναστασία⁵, Μπάση Αθηνά⁶.

1: Εργοθεραπευτής, ΚΔΑΠ-ΜΕΑ, Δήμου Κορυδαλλού 2: Εργοθεραπευτής, Θεραπευτής Portage, ΠΔΤ
3: Ιατρός Ορθοπαιδικός, PhD4: Φυσικοθεραπεύτρια 5: Εργοθεραπεύτρια, Θ.Χ.Π.Π. Ρόδου 6: Ψυχολόγος, Θ.Χ.Π.Π. Ρόδου

Το 1906 ο Γάλλος φυσίατρος περιέγραψε τον πρώτο ασθενή με αυτό που σήμερα ονομάζεται σύνδρομο Apert. Το σπάνιο αυτό γενετικό σύνδρομο παρουσιάζει ποικίλα προβλήματα όπως επίσης και ποικίλου βαθμού νοητική υστέρηση. Στο άρθρο αυτό παρουσιάζεται η περίπτωση ενός κοριτσιού με σύνδρομο που νοσηλευόταν στο Θ.Χ.Π.Π. Ρόδου με βαριά κλινική εικόνα. Περιγράφεται η αξιολόγηση, καθώς και οι διάφορες δραστηριότητες για κινητική, γνωστική, κοινωνική και αισθητηριακή ανάπτυξη. Τα αποτελέσματα ανέδειξαν το δυναμικό του παιδιού για βελτίωση σε όλες τις δεξιότητες.

ΛΕΞΕΙΣ ΚΛΕΙΔΙΑ:

Σύνδρομο Apert, ακροκεφαλοσυνδακτυλία, κρανιοσυνοστεώση, ινοβλαστικός παράγοντας ανάπτυξης, θεραπευτική παρέμβαση, κινητικές δραστηριότητες, γνωστικές δραστηριότητες, αισθητηριακές δραστηριότητες.

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Το 1906 ο Γάλλος φυσίατρος E. Apert περιέγραψε τον πρώτο ασθενή με κρανιακή στένωση και πολυδακτυλίες. Αυτό το σύνδρομο ονομάστηκε ακροκεφαλοσυνδακτυλία. Το σύνδρομο Apert είναι μια σπάνια γενετική ανωμαλία που εμπίπτει στην ευρύτερη κατηγορία των ανωμαλιών του προσωπικού κρανίου και των άκρων, η οποία αναφέρετε ως ακροκεφαλοσυνδακτυλία. Μάλιστα το σύνδρομο Apert αναφέρεται και ως ακροκεφαλοσυνδακτυλία τύπου I. Μπορεί να κληρονομηθεί από ένα γονέα που πάσχει από σύνδρομο Apert ή μπορεί να είναι μια νέα μετάλλαξη. Το σύνδρομο χαρακτηρίζεται από συγκεκριμένες δυσπλασίες του κρανίου, του προσώπου, των χεριών και των ποδιών. Το κρανίο συνοστεώνεται (κρανιοσυνοστεώση) πρόωρα και δεν αναπτύσσεται ομαλά. Το μέσο μέρος του προσώπου, δηλαδή η περιοχή από την οφθαλμική κόγχη μέχρι το άνω σαγόνη, φαίνεται να μην αναπτύσσεται το ίδιο με το υπόλοιπο πρόσωπο, με αποτέλεσμα να φαίνεται 'βυθισμένο'. Τα δάκτυλα των χεριών και των ποδιών είναι ενωμένα σε διάφορους βαθμούς^{3,18}.

ΚΛΙΝΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ

Πρωτεύοντα κλινικά χαρακτηριστικά¹⁸

1. Πρόωρη συνοστεώση των ραφών του κρανίου
2. Βυθισμένο μεσοπρόσωπο
3. Συνδακτυλία στα χέρια και στα πόδια

Δευτερεύοντα κλινικά χαρακτηριστικά¹⁸

1. Ποικίλες καρδιακές ανωμαλίες
2. Πυλωρική στένωση
3. Πολυκυστικά νεφρά
4. Υδροκεφαλία
5. Λοιμώξεις του αυτιού
6. Άπνοια κατά την διάρκεια του ύπνου
7. Σοβαρή ακμή

Κλινικό πανόραμα του συνδρόμου Apert

Κεφάλι και αυχένια

1. Ακροβραχυκεφαλία
2. Μεγάλο και πλατύ μέτωπο
3. Πλατύ πρόσωπο
4. Προγναθισμός
5. Χρόνια ωτίτιδα
6. Υπερτελορισμός
7. Καθυστερημένη οδοντοφυΐα
8. Πρόπτωση
9. Βυθισμένη ρίζα της μύτης
10. Στραβισμός

Νευρολογικά προβλήματα

1. Νοητική καθυστέρηση σε διάφορους βαθμούς
2. Αγενησία του μεσολήθριου
3. Απουσία του διαφανούς διαφράγματος

Καρδιολογικά προβλήματα

1. Βαλβιδοπάθεια
2. Υπέρταση
3. Διαταραχές στην αορτή

Αναπνευστικά προβλήματα

1. Ανωμαλίες στην τραχεία
2. Άπνοια

Διαταραχές από το πεπτικό σύστημα

1. Πυλωρική στένωση
2. Ατρησία οισοφάγου

Ουρογεννητικά προβλήματα

1. Πολυκυστικά νεφρά
2. Κρυφορχία
3. Ατρησία κόλπου

Ορθοπεδικά προβλήματα

1. Κρανιοσυστέωση
2. Ένωση ακανθών αυχενικών σπονδύλων A5-A6
3. Συνοστέωση κερκίδας και ωλένης
4. Ένωση οστών του καρπού και ιδιαίτερα του κεφαλιωτού με το αγκιστροειδές
5. Συμμετρική οστεώδη και / ή δερματική συνδακτυλία στα χέρια και στα πόδια
6. Μακριά και πλατιά φάλαγγα του αντίχειρα

Δερματολογία προβλήματα

1. Σοβαρή ακμή

Ανάπτυξη

1. Επιβράδυνση της ανάπτυξης κατά την παιδική ηλικία
2. Φυσιολογικό βάρος και μήκος κατά την γέννηση
1. (Huang 2004)

ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ

Η συχνότητα ανεύρεσης του συνδρόμου Apert είναι 1 στις 160.000 με 200.000 γεννήσεις (Blank 1960). Άλλοι ερευνητές αναφέρουν συχνότητα 1 στις 60.000 (Cohen 1992). Αποτελεί το 4,5% των περιπτώσεων κρανιοσυστέωσης^{14,21}.

ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ

Το σύνδρομο οφείλεται σε μετάλλαξη στα γονίδια που ελέγχουν την κατασκευή των υποδοχέων των ινοβλαστικών παραγόντων των κυττάρων. Οι περισσότερες περιπτώσεις είναι σποραδικές, όμως επικρατεί αυτοσομική κληρονομικότητα μπορεί να είναι πιθανή (Huang 2004). Μάλιστα όσο μεγαλύτερης ηλικίας είναι ο άντρας τόσο μεγαλύτερη είναι η τάση για μεταλλάξεις που προκαλούν το σύνδρομο (Glaser 2003).

Οι ινοβλαστικοί παράγοντες (Fibroblast Growth Factors, FGFs) αποτελούν μια μεγάλη οικογένεια παραγόντων ανάπτυξης που παίζουν ζωτικό ρόλο στον ομαλό κυτταρικό πολλαπλασιασμό, στην ομαλή μετανάστευση και στην ομαλή διαφοροποίηση των κυττάρων. Οι υποδοχείς των ινοβλαστικών παραγόντων ανάπτυ-

ξης (Fibroblast Growth Factors Receptors, FGFRs) αποτελούν εξειδικευμένους σχηματισμούς που κατά ένα μέρος έχουν την δομή ανοσοσφαιρινών τύπου ανοσογλοβουλίνης το οποίο είναι εξωκυττάριο, ένα μέρος που συνδέεται με την κυτταρική μεμβράνη και ένα εσωκυττάριο μέρος. Με βάση το εξωκυττάριο μέρος χωρίζονται σε D1, D2 και D3 (Nagendra 2001, Lin Chen 1999). Ο ινοβλαστικός παράγοντας ανάπτυξης τύπου 2 που δρα πάνω στους αντίστοιχους υποδοχείς παίζει ρόλο στην ανάπτυξη των οστών και πολύηλικων σχηματισμών του νευρικού συστήματος. Ιδιαίτερα στην ανάπτυξη των μακρών οστών, των οστών του κρανίου, και των μικρών οστών των άκρων²⁶. Μετάλλαξη στα γονίδια που ελέγχουν τον υποδοχέα του ινοβλαστικού παράγοντα τύπου 2 ευθύνονται σχεδόν για όλες τις γνωστές περιπτώσεις εμφάνισης του συνδρόμου Apert. Η δημιουργία των ραφών περιλαμβάνει μια συντονισμένη διαδικασία πολλαπλασιασμού, εξάπλωσης και διαφοροποίησης των βλαστικών κυττάρων του μεσοδέρματος σε ώριμους οστεοβλάστες. Έπειτα οι οστεοβλάστες είτε γίνονται οστεοκύτταρα είτε ενσωματώνονται στην μήτρα του οστού. Η μετάλλαξη στον FGFR2 διαταράσσει αυτή την διαδικασία προκαλώντας απόπτωση, πολλαπλασιασμό, εξάπλωση και διαφοροποίηση των κυττάρων σε λάθος χρόνο²¹. Ο Lomri ανέλυσε τον πολλαπλασιασμό, την εξάπλωση και την διαφοροποίηση κυττάρων από βρέφη με σύνδρομο Apert και βρήκε πρόωρη οστεοποίηση και αύξηση του οστού κάτω από το περίοστεο (Lomri 1998). Τα ευρήματα αυτά δείχνουν ότι υπάρχει μια αύξηση των πρόδρομων κυττάρων που μπαίνουν στην οστεογενετική οδό, που τελικά καταλήγει σε αύξηση του οστού κάτω από το περίοστεο και πρόωρη οστεοποίηση κατά την διάρκεια της βρεφικής ηλικίας.

ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΓΝΩΣΤΙΚΗ ΑΝΑΠΤΥΞΗ ΣΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ APERT

Στα παιδιά με σύνδρομο έχουν αναφερθεί διαταραχές στην ανατομική του μεσολήβιου, όπως αγενεσία, διαταραχές στην ανατομική του μεταιχμιακού συστήματος, καθώς επίσης και ανατομικές διαταραχές στο διάφραγμα του εγκεφάλου. (Cohen & Kreiborg 1990). Οι Cohen και Kreiborg υποθέτουν ότι οι δομικές αυτές ανωμαλίες σχετίζονται με την νοντική καθυστέρηση που εμφανίζουν τα παιδιά με σύνδρομο. Επίσης άλλοι ερευνητές όπως ο Sarimski αναφέρουν ενδείξεις για ελλείμματα στην μνήμη και την προσοχή, ίσως λόγω της διαταραγμένης συμμετοχής του μεταιχμιακού συστήματος σε αυτές τις διαδικασίες (Sarimski 1997). Επιπρόσθετα σοβαρά προβλήματα εμφανίζονται σε πιο σύνθετες γνωστικές ικανότητες όπως στην απόκτηση της γλώσσας, αλλά και στην λεπτή κίνηση (Scheuerle 1991). Από την άλλη αν και ποικίλου βαθμού νοντική ανεπάρκεια έχει συσχετισθεί με το σύνδρομο αυτό, έχουν αναφερθεί άτομα με φυσιολογική νοημοσύνη. Σε μια μελέτη αναφέρθηκαν 48% με φυσιολογική ή οριακή νοημοσύνη, 31% ελαφρά νοντική καθυστέρηση, 13% μέτρια νοντική καθυστέρηση και 7% σοβαρή νον-

τική υστέρηση. Η πρόωμη κρανιοτομή δεν φάνηκε να επηρεάζει την απόκτηση της γλώσσας (Patton 1988). Σε αντίθεση με τα αποτελέσματα του Patton, οι Cohen και Kreiborg βρήκαν ότι οι πιο πολλοί ασθενείς είχαν νοτική υστέρηση (Cohen & Kreiborg 1990). Επιπρόσθετα ο Renier βρήκε ότι το 50 % των παιδιών που είχαν κάνει κρανιοτομή για αποσυμπίεση πριν κλείσουν τον 1^ο χρόνο ζωής είχαν IQ πάνω από 70 σε αντίθεση με τα παιδιά που έκαναν κρανιοτομή μετά τον πρώτο χρόνο ζωής ή αργότερα που παρουσίασαν IQ πάνω από 70 μόνο σε ποσοστό 7%. Ανωμαλίες στο μεσολόβιο και το κοιλιτικό μέγεθος δεν συσχετίστηκαν με το τελικό IQ ενώ οι ανωμαλίες του διαφανούς διαφράγματος του εγκεφάλου είχαν σχέση με το τελικό IQ. Έτσι υπέθεσε ότι υπάρχει άμεση σχέση μεταξύ ενδοκρανιακής πίεσης και νοημοσύνης ή νοτικής ανάπτυξης (Renier 1982, Renier 1996). Σε αντίθεση με τα αποτελέσματα του Renier, ο Kapp-Simon (Kapp-Simon et al. 1993) αναφέρει ότι δεν υπάρχει καμία σχέση μεταξύ ενδοκρανιακής πίεσης και νοτικής ανάπτυξης. Σύμφωνα με τον Renier ένα άλλος σημαντικός παράγοντας που επηρεάζει την λεκτική ικανότητα των παιδιών με Apert είναι το είδος του πλαισίου που μεγάλωσαν. Μόνο το 12,5% των ιδρυματικών παιδιών είχαν φυσιολογικό IQ σε σύγκριση με ένα 39,9% των παιδιών που ζούσαν με τις οικογένειές τους και είχαν φυσιολογική νοημοσύνη. Η μελέτη του βασίστηκε σε 38 ασθενείς με σύνδρομο ηλικίας 3 ετών και πάνω των οποίων ο Δ.Ν. κυμαινόταν από 10 ως 114 με μέσο όρο 62 (Renier 1996). Άλλοι ερευνητές αναφέρουν διαφορετικά αποτελέσματα. Ο Lefebvre ανέφερε ότι ο Δ.Ν. σε 20 παιδιά με σύνδρομο ηλικίας από 1 ως 15 κυμαίνεται από 52 ως 89 με μέσο όρο 73,6 (Lefebvre 1986). Ο Sarimski ανέφερε ότι οι γενικές γνωστικές ικανότητες σε παιδιά με σύνδρομο ηλικίας από 2 ως 12 κυμαίνονται από την μέτρια νοτική υστέρηση ως την φυσιολογική νοημοσύνη (Sarimski 1997). Η Da Costa σε μια νευροψυχολογική μελέτη παιδιών με σύνδρομο βρήκε μεγάλες διαφορές στις γνωστικές ικανότητες μεταξύ των παιδιών. Επίσης βρήκαν μεγάλες ένδοατομικές διαφορές στις ικανότητες των παιδιών (Da Costa

et al 2005). Τα ευρήματα αυτά δείχνουν ότι παρόλο την ίδια γενετική βάση μπορούν να υπάρχουν ποικίλες γνωστικές και λειτουργικές ικανότητες. Το γεγονός αυτό δείχνει ότι μπορεί να υπάρχει δυναμικό ανάπτυξης σε αυτά τα παιδιά.

ΟΡΘΟΠΕΔΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΣΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ APERT

Από λειτουργική άποψη τα πιο σοβαρά ορθοπδικά προβλήματα, πέρα από την αισθητική εμφάνιση του προσώπου, είναι οι συνοστεώσεις, οι συνδακτυλίες και οι δυσπλασίες στα οστά της άκρας χείρας αλλά και στα οστά του ποδιού. Μάλιστα οι συνοστεώσεις μπορεί να γίνονται προοδευτικά με την ωρίμανση του σκελετού. (Manikowski 1991). Στο άνω άκρο συχνή είναι η συνοστέωση της κερκίδας και της ωλένης, ενώ στην άκρα χείρα συνοστέωση των οστών του καρπού και ιδιαίτερα του κεφαλωτού με το αγκιστροειδές (Huang 2004). Στο κάτω άκρο υπάρχουν και εκεί ποικίλες οστεώδης και δερματικές συνδακτυλίες, με κύριο χαρακτηριστικό την προοδευτική παραμόρφωση του ποδιού, τον πιθανό συνοδό πόνο και την δυσκολία στην εφαρμογή υποδημάτων. Μάλιστα η δυσκολία στην εφαρμογή των υποδημάτων αποτελεί και την πιο συχνή αιτία για χειρουργική επέμβαση, όπως οστεοτομία στα μετατάρσια, στο πόδι των παιδιών με σύνδρομο^{2,7}. Η αντιμετώπιση αυτών των προβλημάτων γίνεται πιο δύσκολη καθώς η προοδευτική αλλαγή, λόγω της ανάπτυξης, φαίνεται να επισκιάζει τα λειτουργικά αποτελέσματα της θεραπείας (Manikowski 1991).

ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ

Κορίτσι ηλικίας 2,5 ετών, νοσηλεύεται στο θεραπευτήριο Χρονίων Παθήσεων Παίδων Ρόδου «Ο Άγιος Ανδρέας». Η διάγνωση εισόδου ήταν σύνδρομο Apert. Η νεαρή ασθενής παρουσιάζει κρανιακή στένωση και συνδακτυλία. Έχει τυπική εικόνα του συνδρόμου με ευρύ μέτωπο, αποπλατυσμένο ινίο, μεγάλη απόσταση μεταξύ των οφθαλμών, χαμηλότερη θέση των έξω κανθών σε σχέση με τους έσω κανθούς, προεξέχουσα κάτω γνάθο και νοτική υστέρηση. Εντούτοις, το κύριο ορθοπδικό πρόβλημα το οποίο παρουσιάζει και

“Στα παιδιά με σύνδρομο έχουν αναφερθεί διαταραχές στην ανατομική του μεσολόβιου, όπως αγενεσία, διαταραχές στην ανατομική του μεταιχμιακού συστήματος, καθώς επίσης και ανατομικές διαταραχές στο διάφραγμα του εγκεφάλου.”

“ Από λειτουργική άποψη τα πιο σοβαρά ορθοπεδικά προβλήματα, πέρα από την αισθητική εμφάνιση του προσώπου, είναι οι συνοστεώσεις, οι συνδακτυλίες και οι δυσπλασίες στα οστά της άκρας χείρας αλλά και στα οστά του ποδιού. ”

το οποίο δυσχεραίνει την κίνησή της είναι το out-toeing. Από την κλινική εξέταση παρατηρείται μεγάλη έξω στροφή των ισχίων με σημαντικό περιορισμό της έσω στροφής. Κατά τον ακτινολογικό έλεγχο βρέθηκε δυσπλασία κοτυλών με υπεξάρθρωμα των ισχίων, διάσπαση του θυροαυχενικού τόξου και μεγάλη βλαισότητα των αυχένων των μηριαίων. Δεν αναφέρονται στη διεθνή βιβλιογραφία περιστατικά συνδρόμου Apert με συνοδό εξάρθρωμα ισχίου.

ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

ΑΡΧΙΚΗ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ

Περιοχές αξιολόγησης⁹

- *Αυτό-φροντίδα ή αυτό-εξυπηρέτηση:* Πλήρης εξάρτηση, δεν έχει έλεγχο σφιγκτήρων, δυσκολία στο τάισμα, μόνο με μπιμπερό, αποστρέφεται το κουτάλι, έχει την τάση να βγάζει τα ρούχα της.
- *Παραγωγικές δραστηριότητες / δραστηριότητες παιχνιδιού:* Δεν φαίνεται να υπάρχουν, αρέσκετε σε επαναλαμβανόμενες δραστηριότητες με μαλακά αντικείμενα, κυρίως να τα αγγίζει ξανά και ξανά. Δεν παίζει δημιουργικά με τα παιχνίδια, παρά μόνο τα χρησιμοποιεί στερεοτυπικά, κυρίως τα γρατζουνάει και μετά τα αφήνει.
- *Αισθητηριακές δεξιότητες:* Παρακολουθεί αντικείμενα και τα αναζητάει στιγμιαία, δεν της αρέσει να την αγγίζουν.
- *Κινητικές δεξιότητες:* Δεν περπατά, δεν στηρίζεται, δεν κάθεται. Φέρνει χέρια στο στόμα, πόδια στο στόμα. Πιάνει, αφήνει, κατευθύνει το χέρι, δεν έχει υπερτονία, φαίνεται περισσότερο υποτονική, έχει συγγενές εξάρθρωμα ισχίου
- *Γνωστικές δεξιότητες:* Δεν υπάρχει ξεκάθαρα μονιμότητα στα αντικείμενα, δεν ταιριάζει αντικείμενα, δεν βάζει, δεν βγάζει, δεν κατασκευάζει, ενδιαφέρεται για τα αντικείμενα με στερεοτυπικό τρόπο, αφήνει και παίρνει αντικείμενα χωρίς να δείχνει πρόθεση.
- *Επικοινωνιακές δεξιότητες:* Δυσανασχετεί όταν την παίρνουμε αγκαλιά, δεν της αρέσει να την χαϊδεύουν, δεν διατηρεί την βλεμματική της επαφή, δεν γελάει συχνά, της αρέσει να είναι απομονωμένη. Παράγει μόνο άναρθρες κραυγές.

ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

Θεωρητικά μοντέλα που εφαρμόστηκαν

Αρχές της νευροαναπτυξιακής μεθόδου
Αρχές της γνωσιακής θεωρίας του Πιαζέ
Αρχές της αισθητηριακής ολοκλήρωσης
Αρχές της συμπεριφοριστικής μεθόδου

Κινητικό πρόγραμμα δραστηριοτήτων

Βασισμένοι στις αρχές της νευροαναπτυξιακής μεθόδου²²

- Από ύπτια καθιστή θέση για εκμάθηση της κίνησης και ενίσχυση των μυών που εμπλέκονται
- Ρολλάρισμα με στροφή κορμού στο στρώμα από ύπτια σε πρηνή για απόκτηση ευλυγισίας και ενίσχυση των στροφών του κορμού
- Ρολλάρισμα με στροφή κορμού στο ρολλό από ύπτια σε πρηνή
- Πρηνή σε ρολλό για ενίσχυση του ορθοτήρα της πλάτης και προετοιμασία για στήριξη της πλάτης και για την καθιστή και όρθια στάση. Επίσης ανάπτυξη των πρόσθιων προστατευτικών αντιδράσεων
- Πρηνή σε μπάλα

Αφού απέκτησε την καθιστή θέση²²

- Από ύπτια θέση διευκόλυνση για μπουσουλίμα
- Σε καθιστή θέση μεταφορές βάρους
- Σε καθιστή θέση ανάπτυξη πλάγιων και οπίσθιων προστατευτικών αντιδράσεων
- Από πρηνή στο στρώμα σε καθιστή θέση για εκμάθηση των αλλαγών των θέσεων και βελτίωση του συντονισμού των μυών
- Από πρηνή στην μπάλα σε καθιστή θέση
- Σε καθιστή θέση στην μπάλα για απόκτηση ισορροπιστικών αντιδράσεων
- Ιππαστή στο ρολό για μεταφορές βάρους από το ένα πόδι στο άλλο, προετοιμασία για όρθια στάση
- Ημιγονάτισμα με μικρό ρολό ανάμεσα στα πόδια
- Ημιγονάτισμα με το παιδί να στηρίζεται στο ρολό για διαχωρισμό των ποδιών, συντονισμό και ενίσχυση των μυών για όρθια στάση και βάδιση
- Από πρηνή θέση σε τετραποδική

- Από πρηνή στην μπάλα σε όρθια με το σώμα να στηρίζεται στην μπάλα και τα πόδια να πατάνε στο στρώμα
- Από καθιστή θέση στο ρολό σε όρθια
- Από ημιγονάτισμα σε όρθια θέση
- Από ημιγονάτισμα σε μονοποδική στήριξη

Λόγω του συνδρόμου η ανάπτυξη της άκρας χείρας και ιδιαίτερα των δακτύλων δεν είναι φυσιολογική, για αυτό και η λεπτή κινητικότητα του χεριού ήταν μειωμένη. Προτάθηκαν δραστηριότητες για απομόνωση των δακτύλων και διευκόλυνση των λαβών, όπως μπίλιες διαφόρου μεγέθους και παιχνίδια με πλαστελίνη.

Πρόγραμμα γνωστικών δραστηριοτήτων^{5,8,15,25}.

- *Ενίσχυση του προσανατολισμού του παιδιού προς το περιβάλλον και ενίσχυση των ανακουφωτικών αντιδράσεων:* Παρουσιάζουμε στο παιδί μια δραστηριότητα με ένα πολύ απλό παιχνίδι και του δείχνουμε ότι μπορεί να την επαναλάβει.
- *Ανάπτυξη και τελειοποίηση της μονιμότητας του αντικειμένου:* Παιχνίδια με εξαφάνιση αντικειμένων που κινούνται και το παιδί τα παρακολουθεί, Κρυβόμαστε από το παιδί και του μιλάμε από διαφορετικές θέσεις. Μερικός κρυμμένα παιχνίδια όλο και περισσότερο. Κρύβουμε αντικείμενο στην μια παλάμη και βάζουμε μπροστά του και τις δυο. Αντικείμενα κρυμμένα σε κουτί.
- *Ανάπτυξη και τελειοποίηση δραστηριοτήτων με μέσα και σκοπό:* Κολλήσαμε χρωματιστά αυτοκόλλητα στο χέρι για να το παρακολουθεί (να ξεχωρίζει ως μέσο) ενθαρρύνουμε να φτάσει και να πιάσει αντικείμενα από το χέρι μας (ως ο σκοπός). Δραστηριότητες με παιχνίδια που κάνουν θόρυβο και μουσική και ενθαρρύνουμε το παιδί να τα περιεργαστεί. Δραστηριότητες με μουσικά παιχνίδια όπου πρέπει να τα χτυπήσει με ένα άλλο αντικείμενο.
- *Ανάπτυξη της αντίληψης του αιτίου-αιτιατού:* Δραστηριότητες με παιχνίδια που επαναλαμβάνουν την ίδια κίνηση ή ήχο, και που για να λειτουργήσουν χρειάζεται να πατήσουμε ένα κουμπί.
- *Ανάπτυξη και τελειοποίηση χωρικό-αντιληπτικών ικανοτήτων:* Δραστηριότητες με παιχνίδια που τα κινούμε και ενθαρρύνουμε να τα πιάσει, για να κατανοήσει ότι η απόσταση αλλιάζει. Ανίχνευση αντικειμένων που πέφτουν. Περαιτέρω αντικειμένων που πέφτουν μέσα σε ένα αντικείμενο. Συνδυασμός αντικειμένων όπως το να βάζουμε το ένα μέσα στο άλλο. Δραστηριότητες όπου βάζουμε όλα τα παιχνίδια ένα-ένα και έπειτα τα βγάζουμε όλα μαζί, έπειτα η ίδια δραστηριότητα βγάζοντας ένα-ένα. Χτίσιμο πύργων από τουβλάκια. Παιχνίδια με κύβους που έχουν μόνο μια λειτουργική πλευρά, οπότε το παιδί πρέπει ψάξει να την βρει.
- *Λειτουργική χρήση αντικειμένων:* Δραστηριότητες με παιχνίδια όπως πλαστικό ποτήρι, κουτάλι, φαγητό.
- *Ανάπτυξη εικόνας σώματος:* Παιχνίδι με κούκλες. Δείξιμο της μύτης και του άλλου. Παρουσίαση του σώματος του παιδιού σε καθρέπτη.

- **Ανάπτυξη διαδικασιών:** Παιχνίδια με δώσε-πάρε, βάλε-βγάλε.
- **Ανάπτυξη προσαρμογής και αφομοίωσης:** Κάθε δραστηριότητα και παιχνίδι το παρουσιάζουμε με έναν όσο το δυνατόν απόλυτο, ορισμένο και ολλόιδιο τρόπο. Αφού το παιδί τον μάθει καλά, τότε αλληλάζουμε την δραστηριότητα κατά έναν τρόπο ώστε να αναγκάσουμε το παιδί να αυτενεργήσει και να αλληλάξει τον τρόπο με τον οποίο θα αντιδράσει. Δραστηριότητες με παιχνίδια που τα χωρίζουμε αδρά σε δυο κατηγορίες π.χ. με βάση το χρώμα, το σχήμα, το αν τρώγεται. Αργότερα με σχηματοσανίδες δυο κομματιών και διάφορα απλά παζλ.
- **Ανάπτυξη της ικανότητας για επεξεργασία των αντικειμένων:** Ενθαρρύνουμε το πιάσιμο των αντικειμένων, το πέταγμα, το κοίταγμα.

Πρόγραμμα αισθητηριακών δραστηριοτήτων με βάση την αισθητηριακή ολοκλήρωση^{4,13,32}

Ομαλοποίηση και ανάπτυξης της απτικής αισθητηριακής καταγραφής.

- Δραστηριότητες για εμπειρία με διάφορες υφές αντικειμένων, σφουγγάρια, ακιδωτά μπαλάκια, αφρός, δαχτυλομπογιές αρχικά στα χέρια.
- Πρόγραμμα δραστηριοτήτων για βούρτσισμα διαφόρων μερών του σώματος με μαλακές βούρτσες και μαλακά σφουγγάρια.
- Δραστηριότητας για ανάπτυξη της ιδιοδεκτικότητας. Παροχή βαθιάς πίεσης σε στρώματα, σε μπάλες, με τύλιγμα με μαλακό στρώμα.

Ανάπτυξη αισθητικοκινητικής και κινητικού προγραμματισμού

- Δραστηριότητες με κινητικά παιχνίδια όπως με αλογάκι, με καρτσάκι, με αυτοκινητάκι όπου κινούμε το παιδί, για να αποκτήσει καλύτερη αισθητικοκινητική εμπειρία. Έπειτα στις ίδιες δραστηριότητες ζητάμε από το παιδί να πιάνει π.χ. μια μπάλα που κρατάμε στο χέρι μας ή μια μπάλα που του πετάμε.

Πρόγραμμα δραστηριοτήτων επικοινωνίας^{1,13}

- Μιλάμε με διάφορους τόνους, και ενθαρρύνουμε το παιδί να μας μιμηθεί.
- Μιμούμαστε τις φωνές του παιδιού για να κατανοήσει ότι αντιδρούμε στην φωνή του και έτσι να εγκαταστήσουμε επικοινωνία με αυτό.
- Παίζουμε παιχνίδια όπως 'κου-κου-τσά'.
- Ενθαρρύνουμε το παιδί να παράγει φωνούλες. Παράγουμε ήχους παίζοντας με τα παιχνίδια και ζητάμε από το παιδί να μας μιμηθεί.
- Κάνουμε παιχνίδια όπου παίζουμε με το παιδί εναλλάξ (turn taking games), π.χ. βάζουμε ή βγάζουμε παιχνίδια μέσα σε κουτί εναλλάξ ή πατάμε παιχνίδια με κουμπιά εναλλάξ με σκοπό το παιδί να μάθει να περιμένει και γενικά να συγχρονίζει την αμφίδρομη επικοινωνία του.

Ανάλυση και κατάτμηση των δραστηριοτήτων με βάση συμπεριφοριστικές τεχνικές¹⁰

Κάθε δραστηριότητα που κάνουμε για την εκμάθηση γνωστικών και επικοινωνιακών ικανοτήτων την εφαρμόζουμε με βάση συμπεριφοριστικές τεχνικές όπως:

- **Κατάτμηση των δραστηριοτήτων με την μορφή 'αλυσίδας' (chaining).** Κομματιάζουμε κάθε δραστηριότητα σε στάδια. Εκπαιδεύουμε το παιδί στο πρώτο στάδιο. Έπειτα στο πρώτο και στο δεύτερο, και ου το κάθε εξής, μέχρις ότου είναι ικανό να κάνει όλα τα στάδια της δραστηριότητας.
- **Ενίσχυση με μίμηση (modeling).** Σε πρώτη φάση εκτελούμε την δραστηριότητα με το παιδί να μας παρακολουθεί, το κάνουμε αρκετές φορές με σκοπό το παιδί να μας μιμηθεί.
- **Σωματική καθοδήγηση (physical prompting).** Καθοδηγούμε σε δεύτερη φάση με το χέρι μας το παιδί κατά την εκτέλεση της δραστηριότητας.
- **Ενίσχυση με παρότρυνση (Gesture prompting, verbal prompting).** Σε τρίτη φάση δείχνουμε με χειρονομίες τι θέλουμε να κάνει το παιδί, καθώς και με τον τόνο της φωνής μας.
- **Συγχρονισμός της ενίσχυσης που δίνουμε με την επιθυμητή συμπεριφορά του παιδιού (timing).**
- **Μη ενίσχυση και μη ανατροφοδότηση των ανεπιθύμητων συμπεριφορών του παιδιού (behaviour management).**

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Μετά από 20 μήνες περίπου εφαρμογής του προγράμματος, τα αποτελέσματα ήταν τα εξής στους διάφορους τομείς:

- **Αυτό-φροντίδα ή αυτό-εξυπηρέτηση:** Εξακολουθεί να μην έχει έλεγχο των σφιγκτήρων. Όμως τώρα πια μπορεί να κρατάει με τα χέρια της το μπιμπερό και να τρώει, μπορεί να κρατάει μόνη της το κύπελλο και να πίνει, καθώς και να βοηθάει στο ντύσιμο της με το να τεντώνει τα χέρια και τα πόδια της και στο γδύσιμο με το να τα τραβάει.
- **Παραγωγικές δραστηριότητες / Δραστηριότητες παιχνιδιού:** Ο στερεοτυπικός τρόπος επεξεργασίας των αντικειμένων έχει μειωθεί καθώς παίζει πιο δημιουργικά με διάφορα παιχνίδια όπως κουμπιά, κορδόνια, κύβους, σχηματοσανίδες, παζλ, κούκλες, παιχνίδια με ήχους, αν και δεν φαίνεται να υπάρχει ακόμα κάποιο είδος συμβολικού παιχνιδιού. Γενικά όμως μπορεί πλέον να εξερευνά το περιβάλλον πιο λειτουργικά και δημιουργικά και να ασχολείται παίζοντας μόνη της.
- **Αισθητηριακές δεξιότητες:** Η απτική αμυντικότητα που παρουσίαζε στο ανθρώπινο άγγιγμα και στα ρούχα όπως και σε διάφορα άλλα υλικά έχει μειωθεί, και έτσι έχει μειωθεί η τάση να βγάζει τα ρούχα της καθώς επίσης έχει διευκολυνθεί η κοινωνικοποίηση της.
- **Κινητικές δεξιότητες:** Το παιδί ανταποκρίθηκε σχετικά γρήγορα στο κινητικό πρόγραμμα και απέκτησε και την όρθια θέση και την βάδιση. Όμως λόγω του συγγενές εξαρθήματος και των δυο ισχύων δεν κατάφερε να περπατά ανεξάρτητα, παρά μόνο υποστηριζόμενο είτε από εμάς είτε από έπιπλα, τοίχους και

άλλα. Και αυτό γιατί η έξω στροφή λόγω του εξαρθήματος ήταν τόσο μεγάλη που το πέλημα δεν ερχόταν καθόλου σε οβελιαία κατεύθυνση, με αποτέλεσμα όταν περπατάει να μην προσκρούει η πτέρνα, όπως απαιτείται, αλλά όλο σχεδόν το έξω χείλος του πέληματος. Αυτό την εμπόδιζε να περπατάει σε ίσια κατεύθυνση παρά μόνο πλάγια, λόγω έλλειψης ισορροπίας. Μετά από χειρουργική επέμβαση και στα δυο ισχία για αποκατάσταση της κοτύλης και του εξαρθήματος, το παιδί μπόρεσε να περπατήσει φυσιολογικά.

- **Γνωστικές δεξιότητες:** Έχει αναπτύξει μονιμότητα του αντικείμενου καθώς μπορεί να αναζητάει και να βρίσκει αντικείμενα και πρόσωπα. Επίσης έχει αναπτύξει την έννοια της διαδικασίας καθώς μπορεί να βάζει ένα-ένα κύβους σε κουτί, να βγάζει ένα-ένα κύβους από κουτί, να παίρνει και να δίνει, να πετάει, να πιάνει και να ξαναπετάει με σκοπό και πρόθεση, να τοποθετεί στρογγυλά καρφάκια σε βάση, να ταυτίζει σχηματοσανίδες 3 κομματιών (κύκλιο, τετράγωνο, κύκλιο). Φαίνεται να χρησιμοποιεί τις ανακλωτικές αντιδράσεις για να λύνει προβλήματα και για να εξερευνά το περιβάλλον.
- **Επικοινωνιακές δεξιότητες:** Τώρα πια αποζητά την ανθρώπινη παρουσία και επικοινωνία. Θέλει να την παίρνουμε αγκαλιά και διατηρεί την βλεμματική επαφή μαζί

μας. Χαμογελάει, μιμείται, ανταποκρίνεται στο όνομα της και δείχνει να αντιλαμβάνεται με αδρό τρόπο το συναίσθημα που της εκπέμπουμε. Συνεργάζεται μαζί μας και ακολουθεί εντολές όσο μπορεί να τις καταλάβει από τις χειρονομίες μας. Με τα άλλα παιδιά μπορεί να παρευρίσκεται μέσα σε μια ομάδα, έχοντας την δική της ασχολία π.χ. ένα παιχνίδι, χωρίς όμως να αλληλεπιδρά μαζί τους.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ

Παρά την αρχικά βαριά εικόνα που παρουσίαζε η μικρή ασθενής, έδειξε ότι είχε ένα δυναμικό για βελτίωση σε όλους τους τομείς μέσα σε ένα δεδομένο χρονικό διάστημα, και αυτό βάζει τις βάσεις για την περαιτέρω εξέλιξη της. Έτσι από ένα ολικά εξαρτημένο παιδί με κατάληπτη και δομημένη θεραπεία σε όλους τους τομείς έδειξε να αποκτά δεξιότητες απαραίτητες για την ανεξαρτητοποίηση της και για την καλύτερη ποιότητα ζωής της.

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Ευχαριστούμε θερμά όλο το προσωπικό του θεραπευτηρίου Χρονίων Παθήσεων Παίδων Ρόδου «Άγιος Ανδρέας», τον πρώην Πρόεδρο του Δ.Σ. του Θ.Χ.Π.Π. Τεχνίτη Μιχαήλ, Δικηγόρο, για την υποστήριξη και την αγάπη στην μικρή ασθενή, καθώς και την Νίκη Βασιλείου, Κλινική Ψυχολόγος, ΒΑ, Msc.

1. Aarons M., Gittens T., [1998]. Autism: A social skills approach for children and adolescents, Bicester: Winslow Press Limited.
2. Anderson P.J., Hall C.M., Evans R.D., Hayward R.D., Jones B.M., [1999]. The feet in Apert's syndrome, *Journal of Pediatric Orthopedic*, 19: 504-7.
3. Apert E., [1906]. De l'acrocephalosyndactylie, *Bull Soc Med Paris*, 23: 1310-1330.
4. Ayres A.J., [1979]. Sensory integration and the child, Los Angeles: Western Psychological Services.
5. Bell S.M., [1970]. The development of the concept of object as related to infant-mother attachment, *Child Development*, 41: 291-311.
6. Blank C.E., [1960]. Apert's syndrome [a type of acrocephalosyndactyly]: observations on a British series of thirty-nine cases, *Annual of Human Genetics*, 24:151-164.
7. Blauth W, von Torne O., [1978]. Apert's foot, *Zeitschrift fur Orthopadie und Ihre Grenzgebiete*, 116: 1-6.
8. Brossard M.D., [1974]. The infant's conception of object permanence and his reaction to strangers, In Decarie T.G., (Ed.), *The infant's reaction to strangers*, London: Methuen.
9. Chia S.H., [2001]. Children with learning disabilities, In Chia S.H., Howard L., [2001] (Eds.), *Occupational therapy in childhood*, London and Philadelphia: Whurr Publishers.
10. Chia S.H., Peck C., [2001]. Behavioural approaches [or acquisitional frame of reference], In Chia S.H., Howard L., [2001] (Eds.), *Occupational therapy in childhood*, London and Philadelphia: Whurr Publishers.
11. Cohen M.M.Jr, Kreiborg S., [1990]. The central nervous system in the Apert syndrome, *American Journal of Medical Genetics*, 35: 36-45.
12. Cohen M.M.Jr, Kreiborg S., Lammer E. J., Cordero J.F, Mastroiacovo P., Erickson J.D., Roeper P., Martinez-Frias M. L., [1992]. Birth prevalence study of the Apert syndrome, *American Journal of Medical Genetics*, 42: 655-659.
13. Coling C.M., [1991]. *Developing Integrated Programs: A transdisciplinary approach for early intervention*, San Antonio: Therapy Skill Builders.
14. Da Costa A. C., Savarirayan R., Wrennall J. A., Walters I., Gardiner N., Tucker A., Anderson V., Meara J. G., [2005]. Neuropsychological diversity in Apert syndrome: A comparison of cognitive profiles, *Annals of plastic surgery*, 54: 450-455.
15. Dunst C.J., [1978]. A cognitive-social approach for assessment of early nonverbal communication behaviour, *Journal of Childhood Communication disorders*, 2: 110-23.
16. Glaser R., L., Broman K., W., Schulman R., L., Eskenazi B., Wyrobek A. J., Jabs E. W., [2003]. The paternal-age effect in Apert syndrome is due, in part, to the increased frequency of mutations in sperm, *American Journal of Human Genetics*, 73: 939-947.
17. Huang F., [2004]. Apert syndrome and hearing loss with ear anomalies: a case report and literature review, *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 68: 495-501.
18. Kaplan C. L., [1991]. Multispecialty Management of Apert Syndrome, *Clinics in Plastic Surgery*, 18: 217-25.
19. Kapp-Simon K.A., Figueroa A., Jocher C.A., Schafer M., [1993]. Longitudinal assessment of mental development in infants with nonsyndromic craniosynostosis with and without cranial release and reconstruction, *Plastic Reconstruction Surgery*, 92: 831-841.
20. Lefebvre A., Amdt E., Travis F., [1986]. A psychiatric profile before and after reconstructive surgery in children with Apert's syndrome, *British Journal of Plastic Surgery*, 39: 510-513.
21. Lin Chen, Dan Li, Cuiling Li, April Engel, Chu-Xia Deng, [2003]. A Ser250Trp substitution in mouse fibroblast growth factor receptor 2 [Fgfr2] results in craniosynostosis, *Bone*, 33: 169-178.
22. Lois B., [1999]. *Baby treatment based on NDT principles*, San Antonio: Therapy Skill Builders.
23. Lomri A., Lemonnier J., Hott M., de Parseval N. et al, [1998]. Increased calvaria cell differentiation and bone matrix formation induced by fibroblast growth factor receptor 2 mutations in Apert syndrome, *Journal of Clinical Investigation*, 101: 1310-1317.
24. Manikowski W., Jozwiak M., Glowacki M., [1991]. Apert Syndrome: orthopedic aspects and treatment outcome, *Chirurgia Narzadow Ruchu i Ortopedia Polska*, 56:58-61.
25. Morehead D.M., Morehead A., [1974]. From signal to sign: A Piagetian view of thought and language during the first two years, In Schiefelbusch R.L., Lloyd L.L., [Eds.], *Language perspective: Acquisition, retardation and intervention*, Baltimore: University Park Press.
26. Nagendra H.G., Harrington A. E., Harmer N.J., Pellegrini L., Blundell T. L., Burke D. F., [2001]. Sequence analyses and comparative modelling of fly and worm fibroblast growth factor receptors indicate that the determinants for FGF and heparin binding are retained in evolution, *FEBS Letters*, 501: 51-58.
27. Patton, M.A., Goodship J., Hayward R., Lansdown R., [1988]. Intellectual development in Apert's syndrome: a long term follow up of 29 patients, *Journal of Medical Genetics*, 25: 164-167.
28. Renier D., Arnaud E., Cinalli G., Sebag G., Zerah M., Marchac D., [1996]. Prognosis for mental function in Apert's syndrome, *Journal of Neurosurgery*, 85: 66-72.
29. Renier D., Sainte-rose C., Marchac D., Hirsch J.F., [1982]. Intracranial pressure in craniosynostosis. *Journal of Neurosurgery*, 57:370-377.
30. Sarimski K., [1997]. Cognitive functioning of young children with Apert's syndrome. *Genetic Counselling*, 8: 317-22.
31. Scheuerle J., Habal M.B., [1991]. Behaviour assessment before and after corrective surgery, In Montoya A.G., [Ed.], *Proceedings of the Fourth Meeting of the International Society of Cranio-Mazillo Facial Surgery*, Santiago De Compostela, Spain, Monduzzi Editore, 31-32.
32. Wilbarger P., [1989]. *Sensory defensiveness: A parent's guide*, Alameda, CA: Anyk Press.