



Τεχνολογικό Εκπαιδευτικό Ίδρυμα Κρήτης
Σχολή Τεχνολογίας Γεωπονίας & Τεχνολογίας Τροφίμων
Τμήμα Διατροφής & Διαιτολογίας

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ: «Διατροφική - συμβουλευτική παρέμβαση στις παρακάτω αναπτυξιακές διαταραχές: Σύνδρομο Down, Αυτισμός, Σύνδρομο Asperger και Σύνδρομο Prader-Willi»

ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ: ΓΑΛΑΝΗ ΜΑΡΙΑΝΘΗ

ΚΑΛΕΣΟΠΟΥΛΟΥ ΧΡΥΣΑΝΘΗ

ΥΠΕΥΘΥΝΗ ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ: ΧΑΡΩΝΙΤΑΚΗ ΚΑΤΕΡΙΝΑ

ΣΗΤΕΙΑ, 2015

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Στην συγκεκριμένη εργασία έγινε βιβλιογραφική ανασκόπηση για την συμπεριφορική και διατροφική αντιμετώπιση κάποιων αναπτυξιακών διαταραχών. Οι αναπτυξιακές διαταραχές που αναλύονται είναι ο Αυτισμός, το σύνδρομο Asperger που ανήκει στις διαταραχές του φάσματος του αυτισμού, το Σύνδρομο Down και το Prader-Willi. Περιγράφονται τα χαρακτηριστικά και τα αίτια εμφάνισης της κάθε διαταραχής και παραθέτονται κάποιες μελέτες για προτεινόμενες συμπεριφορικές τεχνικές και δίαιτες που βοηθούν στην καλύτερη ανάπτυξη των παιδιών που πάσχουν απ' αυτές τις διαταραχές και μπορεί να βελτιώσουν την κατάστασή τους ή να την διατηρήσουν στάσιμη σε καλό επίπεδο, μειώνοντας την ένταση των συμπτωμάτων.

ΛΕΞΕΙΣ ΚΛΕΙΔΙΑ: Αναπτυξιακές διαταραχές, Prader-Willi, Σύνδρομο Down, Asperger, Αυτισμός, Διατροφή, Συμπεριφορική Αντιμετώπιση, Συμπληρώματα διατροφής.

ABSTRACT

This study is a literature review on behavioral and nutritional management of some developmental disorders. The developmental disorders which are analyzed are Autism, Asperger syndrome, which belongs to Autism Spectrum Disorders, Down syndrome and Prader-Willi. The characteristics and the causes of each disorder have been described. There are also references to some studies on these groups. According to these studies behavioral techniques and diets contribute to the better development of children suffering from these disorders. Their condition can be either improved or be kept stable by reducing the intensity of symptoms.

KEY WORDS: Developmental Disorders, Autism, Asperger, Down syndrome, Prader-Willi, Diet, Behavioral treatment, Nutritional Supplements.

ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Αφορμή για την επιλογή του συγκεκριμένου θέματος στάθηκε μία εργασία εξαμήνου που είχαμε κατά τη διάρκεια της φοίτησής μας στη σχολή. Το θέμα της εργασίας αφορούσε τα παιδιά με σύνδρομο Prader Willi και ο σκοπός της ήταν να αναλύσουμε την συγκεκριμένη πάθηση ιατρικά, διατροφικά και συμβουλευτικά. Αν και το θέμα ήταν παντελώς άγνωστο για μας, η συνεχής αναζήτηση πληροφοριών μας κέντρισε το ενδιαφέρον και προσπαθήσαμε να μη περιοριστούμε στα βασικά αλλά να προχωρήσουμε βαθύτερα στην πληροφόρηση ώστε να μάθουμε ποια είναι η καλύτερη δυνατή εξέλιξη της συγκεκριμένης αναπτυξιακής διαταραχής. Το αποτέλεσμα ήταν ιδιαίτερα ικανοποιητικό τόσο για εμάς όσο και για την υπεύθυνη καθηγήτρια του μαθήματός μας, κυρία Κατερίνα Χαρωνιτάκη.

Η κυρία Χαρωνιτάκη όντας ψυχολόγος, είχε αναλάβει τα μαθήματα της «Ψυχοπαθολογίας Της Διατροφής» καθώς και της «Συμβουλευτικής και Παιδαγωγικής Της Διατροφής» τα δύο τελευταία εξάμηνα της σχολής. Τα συγκριμένα μαθήματα για εμάς ήταν πολύ ενδιαφέροντα και η υπεύθυνη καθηγήτρια φρόντιζε να μη κάνει εκπτώσεις στο ζήλο της να μας διδάξει τόσο με τις διαλέξεις της, όσο και με βίντεο ή ταινίες προκειμένου να αποτυπωθεί η γνώση σε μας θεωρητικά αλλά και οπτικά. Αυτοί ήταν και οι λόγοι που μας έκαναν να διαλέξουμε την συγκεκριμένη καθηγήτρια ως υπεύθυνη της πτυχιακής μας. Όταν το συζητήσαμε μαζί της, της ζητήσαμε να μας προτείνει ένα θέμα για την πτυχιακή και εκείνη ορμώμενη από την εργασία του εξαμήνου, μας πρότεινε να μελετήσουμε και άλλες αναπτυξιακές διαταραχές όπως ο αυτισμός, το Asperger και το σύνδρομο Down.

Αποφασίσαμε λοιπόν να ασχοληθούμε παθολογικά, διατροφικά και συμβουλευτικά με τις παθήσεις Σύνδρομο Down, Prader-Willi, Αυτισμό και Asperger. Οι πληροφορίες που αντλήσαμε ήταν καθαρά και μόνο από βιβλιογραφική έρευνα και περιοριστήκαμε σε πληροφορίες που αφορούν κυρίως τον διατροφικό τομέα.

Σε αυτό το σημείο θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε τις οικογένειές μας για την υπομονή και την υποστήριξή τους όλο αυτό το χρονικό διάστημα, καθώς και την υπεύθυνη καθηγήτριά μας, κυρία Χαρωνιτάκη Κατερίνα για την πολύτιμη βοήθειά της με άρθρα και κατευθυντήριες οδηγίες που μας έδινε κατά καιρούς.

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....	σελ. 1
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: ΑΥΤΙΣΜΟΣ ΚΑΙ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ASPERGER	
1.1 ΓΕΝΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΤΟΥ ΑΥΤΙΣΜΟΥ.....	σελ. 8
1.1.1 Επιπολασμός του αυτισμού.....	σελ. 8
1.1.2 Χαρακτηριστικά γνωρίσματα του αυτισμού.....	σελ. 9
1.1.3 Αιτιολογία του αυτισμού.....	σελ. 9
1.2 ΓΕΝΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ ASPERGER.....	σελ. 11
1.2.1 Αιτιολογία του συνδρόμου Asperger.....	σελ. 11
1.3 ΣΗΜΑΔΙΑ ΚΑΙ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΤΟΥ ΑΥΤΙΣΜΟΥ ΚΑΙ ΤΟΥ ASPERGER.....	σελ. 12
1.4 ΣΥΜΠΕΡΙΦΟΡΙΚΗ ΚΑΙ ΙΑΤΡΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΟΥ ΑΥΤΙΣΜΟΥ.....	σελ. 13
1.4.1 Συμβουλευτική διατροφική αντιμετώπιση.....	σελ. 13
1.4.2 Θεραπεία αποσιδήρωσης και αυτισμός.....	σελ. 16
1.5 ΔΙΑΤΡΟΦΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΟΥ ΑΥΤΙΣΜΟΥ	σελ. 17
1.5.1 Διατροφικά συμπληρώματα και αυτισμός.....	σελ. 17
1.5.2 Η χρήση της σεκρετίνης.....	σελ. 19
1.5.3 Δίαιτες αποκλεισμού γλουτένης και καζεΐνης.....	σελ. 20
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN	
2.1 ΓΕΝΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN.....	σελ. 25
2.1.1 Χαρακτηριστικά γνωρίσματα συνδρόμου Down.....	σελ. 25
2.1.2 Αιτιολογία του συνδρόμου Down.....	σελ. 27
2.1.3 Διάγνωση του συνδρόμου Down.....	σελ.28
2.1.4 Παθοφυσιολογία του συνδρόμου Down	σελ. 29
2.2 ΣΥΜΠΕΡΙΦΟΡΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN	σελ. 31
2.3 ΔΙΑΤΡΟΦΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN.....	σελ. 34
2.3.1 Ελλείψεις και περίσσειες βιταμινών	σελ. 38
2.4 ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ ΚΑΙ ΔΙΑΤΡΟΦΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN.....	σελ. 40

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: ΣΥΝΔΡΟΜΟ PRADER-WILLI

3.1	ΓΕΝΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ PRADER-WILLI	σελ. 48
3.2	ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ PRADER-WILLI	σελ. 49
3.3	ΣΥΜΠΕΡΙΦΟΡΙΚΗ ΚΑΙ ΙΑΤΡΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ PRADER-WILLI	σελ. 53
3.3.1	Συμπεριφορική διαχείριση ατόμων με PWS	σελ. 53
3.3.2	Εκπαιδευτικές δυσκολίες και συμπεριφορικά και ψυχιατρικά προβλήματα	σελ. 55
3.3.3	Θεραπεία με υποκατάστατα ορμονών	σελ. 55
3.3.4	Χειρουργικές επεμβάσεις και Prader-Willi	σελ. 58
3.4	ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΑΤΡΟΦΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ	σελ. 58
3.4.1	Τα διατροφικά στάδια κατά την ανάπτυξη των ατόμων με PWS	σελ. 59
3.4.2	Διατροφική αντιμετώπιση από την βρεφική ηλικία έως την ενηλικίωση.....	σελ. 60
3.4.3	Ο ρόλος της γκρελίνης.....	σελ. 64
3.4.4	Έρευνες σχετικά με τα διατροφικά σχήματα.....	σελ. 65
3.4.5	Σύσταση σώματος ατόμων με Prader-Willi.....	σελ. 67
3.4.6	Διατροφική πυραμίδα PWS.....	σελ. 68

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ ΚΑΙ ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΕΣ ΜΕΛΕΤΕΣ

4.1	ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ & ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ.....	σελ. 71
4.1.1	Συμβουλές για καλές σχέσεις με τα τρόφιμα και υιοθέτηση υγιεινής διατροφής.....	σελ. 71
4.1.2	Τεχνικές για εισαγωγή νέων τροφίμων.....	σελ. 73
4.1.3	Στρατηγικές για φαγητό σε εστιατόρια.....	σελ. 74

4.1.4 Συμβουλές για την συμμετοχή σε αθλητικές δραστηριότητες.....σελ. 74

4.2 ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΕΣ ΕΡΕΥΝΕΣ.....σελ. 75

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....σελ. 78

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Η παχυσαρκία ορίζεται χρησιμοποιώντας τον Δείκτη Μάζας Σώματος (ΔΜΣ), που είναι μια εκτίμηση του σωματικού λίπους ενός ανθρώπου βασισμένη στο ύψος και το βάρος του.

Ένα παιδί θεωρείται υπέρβαρο αν ο ΔΜΣ του είναι πάνω απ' την 85^η εκατοστιαία θέση και κάτω απ' την 95^η, σύμφωνα με τις καμπύλες ανάπτυξης για παιδιά του ίδιου φύλου και της ίδιας ηλικίας. Ένα παιδί θεωρείται παχύσαρκο αν ο ΔΜΣ του είναι πάνω από την 95^η εκατοστιαία θέση, σύμφωνα με τις καμπύλες ανάπτυξης για παιδιά του ίδιου φύλου και της ίδιας ηλικίας.

Η παχυσαρκία είναι παγκόσμιο πρόβλημα. Είναι ο πέμπτος παράγοντας επικινδυνότητας για θανάτους και το πρόβλημα ολοένα και αυξάνεται. Παγκοσμίως η παχυσαρκία διπλασιάστηκε από το 1980. Στις Η.Π.Α. πάνω απ' το 1/3 των ενηλίκων είναι παχύσαρκοι. Ωστόσο, παρότι η παχυσαρκία επηρεάζει την πλειοψηφία του πληθυσμού του ανεπτυγμένου κόσμου, είναι πολύ μεγαλύτερο το ενδιαφέρον μας για τα άτομα με ειδικές ανάγκες. Έρευνες κατέληξαν ότι τόσο οι ενήλικες όσο και τα παιδιά με ειδικές ανάγκες είναι πιο πιθανό να είναι υπέρβαροι ή παχύσαρκοι σε σχέση με υγιείς συνομηλίκους τους (Minihan, et al., 2007).

Σύμφωνα με δεδομένα από το National Health and Nutrition Examination Survey (NHANES), το 22,5% των παιδιών με ειδικές ανάγκες είναι παχύσαρκα σε σύγκριση με το 16% των υγιών παιδιών. Το πρόβλημα είναι πιο διαδεδομένο στα κορίτσια απ' ότι στα αγόρια. Ανάμεσα στα κορίτσια με ειδικές ανάγκες, ηλικίας 2-17 ετών, ο επιπολασμός της παχυσαρκίας είναι 23%. Ενώ στα συνομήλικα τους, υγιή κορίτσια, ο επιπολασμός είναι 14%. Ανάμεσα στα αγόρια με ειδικές ανάγκες, ηλικίας 2-17 ετών, ο επιπολασμός της παχυσαρκίας είναι 21%. Ενώ στα συνομήλικα τους, υγιή αγόρια, ο επιπολασμός είναι 17% (Chen, et al., 2009).

Το πρόβλημα είναι ιδιαίτερα έντονο στους εφήβους. Σύμφωνα με το CDC (Centre for Disease Control) το 18% των υγιών παιδιών ηλικίας 10-14 ετών είναι παχύσαρκα. Το ποσοστό αυτό για τα παιδιά του ίδιου ηλικιακού γκρουπ με ειδικές ανάγκες ανέρχεται στο 30%.

Μια ανάλυση δεδομένων του NHANES από το 1999 έως το 2002 έδειξε τα παρακάτω αποτελέσματα:

- Το 80.6% των παιδιών με λειτουργικούς περιορισμούς στις αθλητικές δραστηριότητες ήταν είτε υπέρβαρα, είτε παχύσαρκα.
- Το 50,8% των παιδιών που ακολουθούσαν ειδική εκπαίδευση ήταν είτε υπέρβαρα, είτε παχύσαρκα.
- Το 44% των παιδιών με Διαταραχή ελλειμματικής προσοχής ήταν είτε υπέρβαρα, είτε παχύσαρκα.

Το 2010 ερευνητές μέτρησαν το ΔΜΣ 461 εφήβων ηλικίας 12-18 ετών με φυσικές, διανοητικές ή συμπεριφορικές δυσλειτουργίες και τα αποτελέσματα ήταν εντυπωσιακά:

- Το 67,1% των εφήβων με αυτισμό ήταν είτε υπέρβαροι, είτε παχύσαρκοι.
- Το 86,2% των εφήβων με σύνδρομο Down ήταν είτε υπέρβαροι, είτε παχύσαρκοι (Rimmer, et al., 2010).

Τα παιδιά και οι έφηβοι με νοητική αναπηρία εμφανίζουν υψηλότερα ποσοστά παχυσαρκίας από ότι οι τυπικά αναπτυσσόμενοι άνθρωποι. Αυτά τα στοιχεία παραμένουν παρά το διαφορετικό φύλο και την εθνικότητα των ατόμων (Rimmer, et al., 2011).

Μία πιθανή εξήγηση για την αυξημένη επικράτηση του υπερβολικού βάρους στα παιδιά με ειδικές ανάγκες είναι τα διάφορα εμπόδια που αντιμετωπίζουν σε σχέση με τις υγιείς συμπεριφορές και τον τρόπο ζωής τους. Έτσι είναι δύσκολο να διατηρήσουν ένα υγιές σωματικό βάρος. Για παράδειγμα, τα παιδιά με ειδικές ανάγκες μπορεί να έχουν μεγαλύτερη δυσκολία να συμμετέχουν σε φυσικές δραστηριότητες. Τα παιδιά με αυτισμό παρουσιάζουν συχνά κινητικές δυσκολίες όπως ακαθόριστες κινήσεις, κακή ισορροπία και κακό συντονισμό, κάτι που επηρεάζει την ικανότητά τους να ασχολούνται με σωματική δραστηριότητα (Obrusnikova & Cavalier, 2011).

Επιπλέον οι διαπροσωπικοί παράγοντες όπως η έλλειψη εξειδικευμένων γυμναστών ή η έλλειψη της υποστήριξης και της ενθάρρυνσης από το οικογενειακό περιβάλλον συμβάλει στην αύξηση του βάρους των παιδιών με ειδικές ανάγκες. Η υποστήριξη από το κοντινό περιβάλλον φαίνεται να βοηθάει και να δίνει επιπλέον κίνητρα τόσο σε φυσιολογικά άτομα όσο και σε παιδιά με ειδικές ανάγκες. Βέβαια, παιδιά με άλλες

αναπηρίες και με νευρομυικά προβλήματα μπορούν να συμμετέχουν σε πιο ήπιες φυσικές δραστηριότητες (Rimmer & Rowland, 2008).

Από τα παραπάνω δεδομένα φαίνεται πόσο σημαντική είναι η σωστή διατροφή και η άσκηση, από την παιδική κιόλας ηλικία, για τα παιδιά με αναπηρίες, τόσο κινητικές όσο και νοητικές. Τα παιδιά με ειδικές ανάγκες είναι συχνά πρόθυμα να συμμετέχουν σε φυσικές δραστηριότητες, αλλά οι γονείς τους, οι δάσκαλοι, οι παιδίατροι ακόμα και οι προπονητές μπορεί να πιστεύουν ότι η οποιαδήποτε δραστηριότητα θα είναι πολύ δύσκολη, πολύ επικίνδυνη ή απογοητευτική για ένα παιδί με κινητικά, διανοητικά ή συμπεριφορικά προβλήματα.

Σύμφωνα με μια έρευνα βρέθηκε ότι οι παιδίατροι συχνά υποτιμούν τα οφέλη και υπερτιμούν τους κινδύνους που ενέχει η φυσική δραστηριότητα για τα παιδιά με χρόνια προβλήματα υγείας. Επιπλέον, οι γονείς ανησυχούν για την πιθανότητα τα παιδιά τους να νιώσουν την αποτυχία σε περίπτωση που δεν τα καταφέρουν αλλά και για πιθανό τραυματισμό τους (Murphy & Carbone, 2008).

Παρά το γεγονός ότι τα παιδιά με νοητική υστέρηση είναι δύσκολο να κάνουν κάποια φυσική δραστηριότητα, όταν αυτό είναι εφικτό μπορούν να καταπολεμήσουν σε ένα πολύ μεγάλο βαθμό την παχυσαρκία και να ελέγχουν καλύτερα το βάρος τους.

Εκτός από τις δυσκολίες με τη σωματική δραστηριότητα, τα παιδιά με ειδικές ανάγκες, συχνά βιώνουν και διατροφικές προκλήσεις στη διαχείριση του βάρους τους. Στα παιδιά με ειδικές ανάγκες τόσο η περιορισμένη ποικιλία στη διατροφή (Bandini, et al., 2010) όσο και η έλλειψη λεκτικών κινήτρων (Page & Boucher, 1998) μπορεί να κάνει την τήρηση μίας διατροφής με ποικιλία τροφίμων μία ιδιαίτερα δύσκολη υπόθεση.

Συνοπτικά θα αναφέρουμε τα κύρια χαρακτηριστικά τεσσάρων από τις πιο διαδεδομένες αναπτυξιακές διαταραχές, τον Αυτισμό, το Asperger, το σύνδρομο Down και το Prader-Willi, οι οποίες θα αναλυθούν εκτενέστερα παρακάτω.

Τα παιδιά με Σύνδρομο Down είναι κοντύτερα σε σχέση με τα συνομήλικα τους υγιή παιδιά και μελέτες κατέδειξαν ότι ο βασικός μεταβολικός τους ρυθμός, δηλαδή οι θερμίδες που καταναλώνει το σώμα σε κατάσταση ηρεμίας, είναι χαμηλότερος. Επιπλέον, πολλές παράμετροι αυτού του συνδρόμου οδηγούν στην παχυσαρκία.

Για παράδειγμα ο υποθυρεοειδισμός, που προσβάλλει το 30-50% των παιδιών με σύνδρομο Down. Μια άλλη παράμετρος είναι η αυξημένη συγκέντρωση λεπτίνης, μιας ορμόνης που ρυθμίζει την πρόσληψη φαγητού και σχετίζεται με την παχυσαρκία. Τέλος,

η μειωμένη ικανότητα μάσησης που κάνει δύσκολη την κατανάλωση ωμών φρούτων και λαχανικών συμβάλει στην κακή διατροφή και κατ' επέκταση στην εμφάνιση παχυσαρκίας (*Science Daily*).

Παρότι οι εκτιμήσεις ποικίλουν, μια έρευνα καταδεικνύει ότι το 30-50% των παιδιών με σύνδρομο Down είναι παχύσαρκα. Τα παιδιά αυτά έχουν επίσης περισσότερες πιθανότητες εμφάνισης διαβήτη τύπου II τόσο εξαιτίας της προδιάθεσης τους για παχυσαρκία όσο και λόγω του αυξημένου σπλαχνικού λίπους (Murray & Ryan-Krause, 2010).

Τα δεδομένα από την Εθνική Έρευνα της Υγείας Παίδων δείχνουν ότι περίπου το 30% των παιδιών με αυτισμό έχουν ΔΜΣ πάνω από την 95^η εκατοστιαία θέση και είναι περίπου 40% πιο πιθανό να είναι παχύσαρκα σε σχέση με παιδιά χωρίς αυτισμό της ίδιας ηλικίας.

Επίσης τα παιδιά με αυτισμό δείχνουν μεγαλύτερη επιλεκτικότητα στα τρόφιμα και εμφανίζουν προβληματικές συμπεριφορές κατά την ώρα του φαγητού κάνοντας σπαστικές, επαναλαμβανόμενες κινήσεις (Pronost, et al., 2010). Έχουν συχνά προβλήματα με την αίσθηση που επηρεάζουν την αποδοχή υγιεινών τροφών και κάποιες φορές νιώθουν αποστροφή για συγκεκριμένες υφές, μυρωδιές, χρώματα, θερμοκρασίες ή επωνυμίες τροφίμων (Bandini, et al., 2010). Μάλιστα έχει παρατηρηθεί να αρνούνται να καταναλώσουν κάποια τρόφιμα 2 φορές πιο συχνά σε σχέση με τους συνομηλίκους τους και να καταναλώνουν περισσότερα ζαχαρούχα αναψυκτικά και σνακ (Curtin, et al., 2010). Τέλος έχει φανεί ότι τα παιδιά με αυτισμό καταναλώνουν περιορισμένη ποικιλία από φρούτα, γαλακτοκομικά προϊόντα, λαχανικά και πρωτεΐνες σε σχέση με τα φυσιολογικά αναπτυσσόμενα παιδιά (Schreck, et al., 2004).

Αυτή η περιορισμένη λοιπόν κατανάλωση τροφίμων έχει συσχετιστεί με ανεπαρκή πρόσληψη θρεπτικών συστατικών σε παιδιά με αυτισμό (Bandini, et al., 2010).

Από την άλλη μεριά τα παιδιά με Prader-Willi έχουν μονίμως το αίσθημα της πείνας, κάτι το οποίο τα οδηγεί να θέλουν να τρώνε και να «τσιμπολογούν» διαρκώς. Επιπλέον, τα παιδιά αυτά έχουν μικρότερες ανάγκες σε θερμίδες εξαιτίας του χαμηλού μεταβολικού τους ρυθμού και του χαμηλού αναστήματός τους. Η παχυσαρκία στα παιδιά με το σύνδρομο Prader Willi σχετίζεται με συνοδά νοσήματα, όπως είναι η υπνική άπνοια, ο διαβήτης και η ανώμαλη διεύρυνση της δεξιάς πλευράς της καρδιάς, ως αποτέλεσμα της νόσου των πνευμόνων ή των πνευμονικών αιμοφόρων αγγείων.

Αντιμετωπίζουν προβλήματα με τον ύπνο, κάτι που τα κάνει να είναι υποτονικά και με μειωμένη ενέργεια όλη μέρα. Συχνά έχουν συμπεριφορικά και διανοητικά προβλήματα όπως καταναγκαστικές κινήσεις και ιδιαίτερα ισχυρό πείσμα που κάνουν τη συμμετοχή τους σε αθλητικές δραστηριότητες δύσκολη. Τέλος, η σχέση τους με το φαγητό είναι σχεδόν εμμονική, αφού είναι ικανά να καταναλώσουν τρόφιμα από τα σκουπίδια ή ακόμα και κατεψυγμένα. Ο συνδυασμός λοιπόν, των παραπάνω παραγόντων κάνει το σύνδρομο αυτό την πιο συχνή γενετική αιτία παιδικής παχυσαρκίας που είναι απειλητική για την ζωή των παιδιών που πάσχουν.

Συμπεριφοριστικά προγράμματα που βασίζονται στην οικογένεια είναι ιδιαίτερα αποτελεσματικά για τη διαχείριση του βάρους σε τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά (McGovern, et al., 2008) ; (Epstein, et al., 1994).

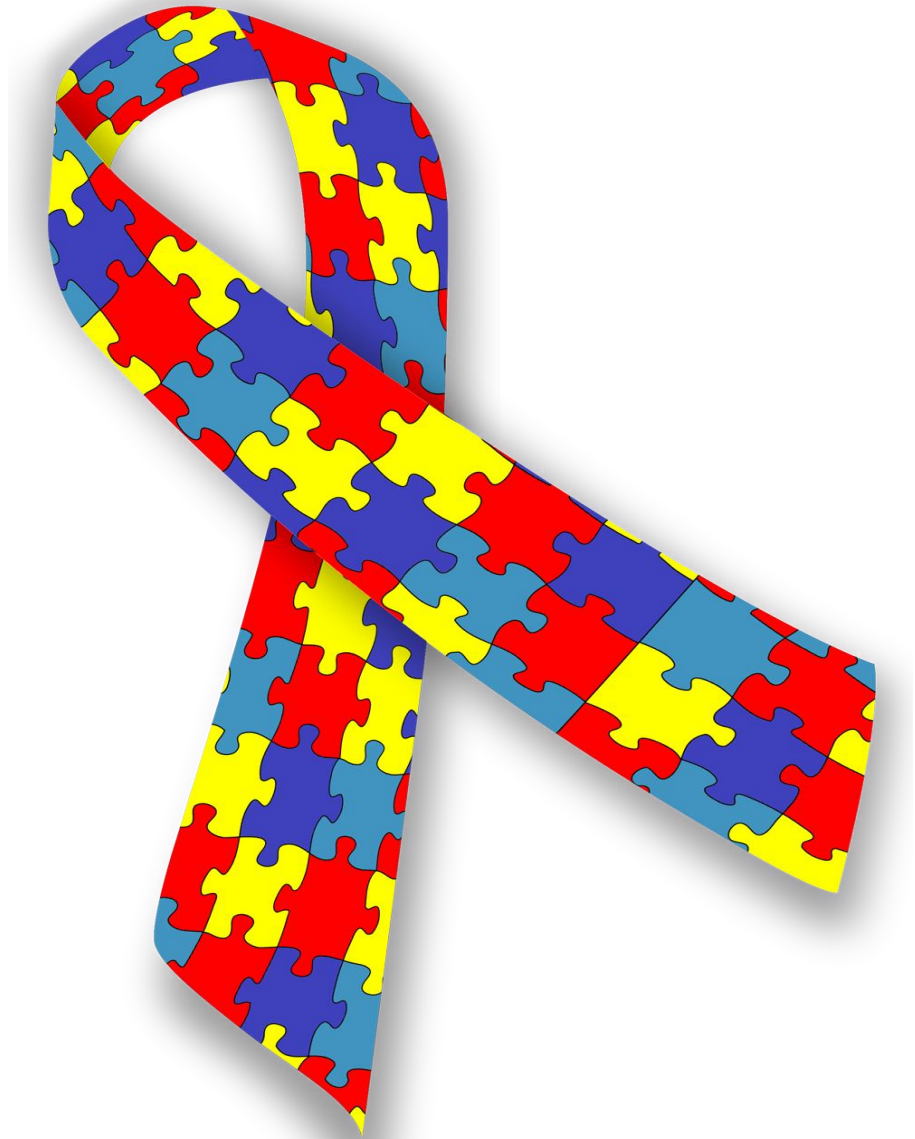
Τα προγράμματα αυτά περιλαμβάνουν τον αυτοέλεγχο, την αναγκαιότητα της ύπαρξης ενός πλάνου, τη σωματική δραστηριότητα και την ποικιλία στη διατροφή, σαφώς με τη συμμετοχή μιας ομάδας από επαγγελματίες όπως καθηγητές φυσικής αγωγής, διαιτολόγους, ψυχολόγους και γιατρούς (Gallagher, et al., 2011) ; (Steele, et al., 2012). Ωστόσο, η αποτελεσματικότητα αυτών των προγραμμάτων σε παιδιά με αναπτυξιακές αναπηρίες δεν έχει διερευνηθεί, και στην πραγματικότητα, τα παιδιά με ειδικές ανάγκες συχνά αποκλείονται από αυτά τα προγράμματα διαχείρισης βάρους (Savoye, et al., 2007) ; (Golley, et al., 2007). Επομένως είναι ασαφές εάν τα προγράμματα είναι αποτελεσματικά για τη θεραπεία της παχυσαρκίας σε παιδιά με ειδικές ανάγκες.

Συστάσεις από προγράμματα για την προσαρμογή της διαχείρισης βάρους σε παιδιά με ειδικές ανάγκες, έχουν εντοπίσει ότι η αναπηρία ενός παιδιού μπορεί να επηρεάσει την ικανότητά του να μάθει και να επωφεληθεί από τα προγράμματα παρέμβασης σε αρκετές περιπτώσεις (Holcomb, et al., 2009) ; (Irby, et al., 2012). Οι πληροφορίες που χρησιμοποιούνται θα πρέπει να είναι εύκολες στην κατανόηση και να χρησιμοποιούν το αναπτυξιακό επίπεδο των παιδιών ως οδηγό. Για παράδειγμα μία μέθοδος είναι η μοντελοποίηση μίας υγιεινής συμπεριφοράς, όπου αρχικά γίνεται επίδειξη αυτής και ακολουθούν τα σταδιακά βήματα για αλλαγή. Αυτά τα δεδομένα κάνουν την συμμετοχή των γονέων σε αυτά τα προγράμματα ανάπτυξης απαραίτητη (Irby, et al., 2012).

Επιπλέον, οι ειδικοί θα πρέπει να λειτουργούν σε συνεργασία με τις οικογένειες για να μπορέσει να υπάρξει μία σταδιακή βελτίωση στη συμπεριφορά και στην υγεία

αυτών των παιδιών. Παρά τις συστάσεις αυτές είναι πολύ λίγα τα προγράμματα διαχείρισης βάρους ειδικά για παιδιά με αναπτυξιακές αναπηρίες και ειδικές ανάγκες καθώς τα αποτελέσματα για αυτόν τον πληθυσμό είναι ανύπαρκτα (Irby, et al., 2012).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1^ο: ΑΥΤΙΣΜΟΣ ΚΑΙ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ASPERGER



1.1 ΓΕΝΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΤΟΥ ΑΥΤΙΣΜΟΥ

Ο αυτισμός πρώτη φορά περιγράφηκε το 1943 από τον Δρ. Leo Kranner και εν συνεχεία το 1944 από τον Δρ. Hans Asperger (Nash & Bonesteel, 2002), οι οποίοι περιέγραψαν παιδιά που ήταν κοινωνικά αποτραβηγμένα, με προβλήματα στην ομιλία, τα οποία ακολουθούσαν συγκεκριμένες ρουτίνες.

Ο αυτισμός είναι μια σύνθετη αναπτυξιακή διαταραχή η οποία συνήθως εκδηλώνεται στα πρώτα 3 χρόνια της ζωής. Οι διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές (PPD) είναι αποτέλεσμα ελλιπούς νευρολογικής ανάπτυξης και διαγιγνώσκονται συμπεριφορικά. Το DSM-IV περιγράφει 5 αναγνωρισμένες διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές. Αυτές είναι το σύνδρομο Asperger, το σύνδρομο Rett, η Παιδική Αποδιοργανωτική Διαταραχή, η Διάχυτη Αναπτυξιακή Διαταραχή μη προσδιοριζόμενη αλλιώς (PDD-NOS) και ο Αυτισμός (American Psychiatric Association, 1994).

1.1.1 Επιπολασμός του αυτισμού

Ο αυτισμός εμφανίζεται περισσότερο σε αγόρια παρά σε κορίτσια, με συχνότητα 4:1. Η συχνότητα εμφάνισής του αυξάνεται συνεχώς με επιπολασμό περίπου 1 αυτιστικό παιδί στα 88 (*Centers for Disease Control & Prevention, 2012*). Βέβαια, η μεγάλη αύξηση της συχνότητας του αυτισμού μπορεί να είναι πλασματική και να οφείλεται στο ότι έχουν επαναπροσδιοριστεί τα κριτήρια με τα οποία ένα παιδί διαγιγνώσκεται με αυτισμό ή με κάποια διαταραχή του φάσματος του αυτισμού. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα κάποια παιδιά που παλιά μπορεί να χαρακτηρίζονταν ως διανοητικά υστερημένα με τα νέα κριτήρια να χαρακτηρίζονται ως αυτιστικά (*Shattuck, 2006*).

Η συχνότητα του αυτισμού και γενικά των διάχυτων αναπτυξιακών διαταραχών στο σύνολο του πληθυσμού, είναι σήμερα μεγαλύτερη από την τύφλωση και το σύνδρομο Down. Ο αυτισμός συναντάται σε ανθρώπους όλων των εθνικοτήτων, φυλών και κοινωνικών ομάδων. Οι επιδημιολογικές έρευνες έδειξαν ότι η συχνότητα της τυπικής μορφής του αυτισμού (σύνδρομο Kanner) είναι 4-6 στις 10.000. Όσον αφορά τις διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές τα αποτελέσματα των ερευνών διαφέρουν. Ορισμένοι ερευνητές αναφέρουν περίπου 50 στις 10.000 και άλλοι ανεβάζουν τον αριθμό αυτό στα 90 στις 10.000 υπολογίζοντας όλα τα σύνδρομα του φάσματος και τις

άτυπες μορφές (Νότας, 2013). Στην Ελλάδα δεν έχει γίνει επιδημιολογική έρευνα, αλλά υποθέτουμε ότι ο αριθμός είναι ανάλογος και αντίστοιχος του πληθυσμού της χώρας.

1.1.2 Χαρακτηριστικά γνωρίσματα του αυτισμού

Τα παιδιά με αυτισμό συνήθως εμφανίζουν ανικανότητα στην αμοιβαία κοινωνική αλληλεπίδραση και στα παιχνίδια με συνομήλικους. Αντιμετωπίζουν προβλήματα στη λεκτική και μη-λεκτική επικοινωνία καθώς και σε δημιουργικές δραστηριότητες. Στις μισές σχεδόν των περιπτώσεων, τα αυτιστικά παιδιά δεν αναπτύσσουν ποτέ επικοινωνιακή ομιλία. Ακόμα όμως κι αυτά που αναπτύσσουν ομιλία, αντιμετωπίζουν πρόβλημα με το να ξεκινήσουν ή να διατηρήσουν μια συζήτηση. Συνήθως γίνεται στερεότυπη και επαναληπτική χρήση της γλώσσας και παρατηρούνται ανωμαλίες στον τονισμό και το ρυθμό της ομιλίας. Συχνά παρατηρείται ανεξέλεγκτη επανάληψη μιας συγκεκριμένης λέξης ή φράσης ή και χειρονομίας παρά την απουσία ή την διακοπή του ερεθίσματος.

Είναι εμφανής η συναισθηματική άμβλυνση και η αδιαφορία για τα συναισθήματα των άλλων. Τα αυτιστικά παιδιά είναι συχνά απορροφημένα με ένα ή περισσότερα στερεότυπα και εμφανίζουν περιορισμένα ενδιαφέροντα ακολουθώντας άκαμπτα συγκεκριμένες, μη λειτουργικές πολλές φορές, τελετουργίες. Αυτά τα παιδιά συνήθως στενοχωριούνται και αγχώνονται πολύ ακόμη και με μικρές ή ασήμαντες αλλαγές στη ρουτίνα τους. Αυτό το εκδηλώνουν με στερεοτυπικές κινήσεις του σώματος όπως χτύπημα των χεριών, λικνίζοντας το σώμα τους ή στριφογυρίζοντας, τα οποία μπορεί μερικές φορές να προκαλέσουν αυτοτραυματισμό. Τέλος, τα αυτιστικά παιδιά μπορεί να έχουν εμμονή με κινούμενα αντικείμενα (π.χ. αυτοκίνητα, φύλλα δέντρων) και να συνδέονται με άψυχα αντικείμενα.

Ο αυτισμός συχνά συνοδεύεται και από άλλες νευροψυχιατρικές παθήσεις όπως είναι η επιληψία, που συναντάται σε πάνω από το 30% των αυτιστικών παιδιών, και η ιδεοψυχαναστική διαταραχή. Σε αυτές τις περιπτώσεις, τις περισσότερες φορές, απαιτείται φαρμακευτική αγωγή.

1.1.3 Αιτιολογία του αυτισμού

Η αιτία που προκαλεί τον αυτισμό είναι ακόμα άγνωστη. Ερευνητές υποστηρίζουν πως κάποιοι γεννιούνται με αυτισμό ή με την πιθανότητα να αναπτύξουν

αυτισμό (ASA, 2003). Μια άλλη θεωρία υποστηρίζει πως ο αυτισμός είναι γενετική διαταραχή η οποία πυροδοτείται από διάφορους παράγοντες όπως είναι η νευροτοξικότητα από χρήση εντομοκτόνων και υδραργύρου (Bernard, et al., 2000). Έχουν εντοπιστεί ανωμαλίες στην δομή και την λειτουργία του εγκεφάλου των παιδιών με αυτισμό, με βιολογικές, γενετικές και ιατρικές αιτίες να ερευνώνται. Ο αυτισμός εμφανίζεται συχνά σε άτομα με διάφορες παθήσεις όπως είναι η φαινυλκετονουρία, η οζώδης σκλήρυνση κ.α. (Amihäesei & Stefanachi, 2013).

Πολλοί ειδικοί υποστηρίζουν πως ο αυτισμός μπορεί να είναι αποτέλεσμα της προβληματικής ανάπτυξης των αισθήσεων του παιδιού, η οποία εκδηλώνεται με την δυσκολία στο να διαχειριστεί τα διάφορα ερεθίσματα. Τα παιδιά με αυτισμό εμφανίζουν ήπια ή πιο έντονη δυσκολία στη διαχείριση των περιβαλλοντικών ερεθισμάτων όπως είναι η γεύση, η αφή, η οσμή, ο ήχος ή η δόνηση και συχνά αντιδρούν υπερβολικά ή με άσχημο τρόπο ακόμα και σε πολύ ήπια ερεθίσματα.

Εκτός από γενετικούς, νευροχημικούς και νευροανατομικούς παράγοντες, μια άλλη θεωρία για την ανάπτυξη του αυτισμού είναι η «Θεωρία Περίσσειας Οπιοειδών» (opioid excess theory), σύμφωνα με την οποία ο αυτισμός είναι αποτέλεσμα της ανικανότητας του παιδιού να χωνέψει πλήρως τα οπιοειδή εξωγενούς προέλευσης (από την βρώμη, το σιτάρι, την σίκαλη) μετατρέποντας τα σε αβλαβείς ουσίες. Αυτό είναι μέρος της θεωρίας του Συνδρόμου Διαπερατού Εντέρου όπου υποστήριζαν ότι το συγκεκριμένο σύνδρομο καθώς και κάποια εμβόλια (MMR) συνέτειναν στην ανάπτυξη του αυτισμού (Wakefield, et al., 1998). Οι συγκεκριμένες θεωρίες απορρίφθηκαν αργότερα, καθώς οι μετέπειτα έρευνες δεν έδειξαν καμία συσχέτιση μεταξύ του αυτισμού και των εμβολίων MMR (Wilson, et al., 2003). Παρόλα αυτά με βάση αυτές τις θεωρίες πολλοί γονείς υπέβαλλαν σε αυστηρή δίαιτα τα αυτιστικά παιδιά τους.

Στη συνέχεια η έρευνα στράφηκε σε μια χημική ουσία που περιλαμβάνεται σε διάφορα εμβόλια γνωστή ως θειομερσάλη ή θειμεροσάλη, η οποία είναι αντισηπτικός και αντιμυκητιασικός παράγοντας. Η ουσία αυτή χρησιμοποιείται ως συντηρητικό και είναι μια μορφή υδραργύρου. Παρόλα αυτά το ΙΟΜ (Institute of Medicine) απέρριψε οποιαδήποτε συσχέτιση των εμβολιασμών και της θειομερσάλης με την ανάπτυξη του αυτισμού (ΙΟΜ, 2004). Ωστόσο, ύποπτες για την εμφάνιση αυτισμού θεωρήθηκαν και άλλες πηγές τοξικότητας από μέταλλα όπως είναι τα οδοντιατρικά αμαλγάματα, τα μεγάλα ψάρια που περιέχουν υδράργυρο και κάποια ρινικά σπρέι. Οι έρευνες όμως

έχουν αποδείξει ότι δεν υπάρχει καμία συσχέτιση μεταξύ της φυσιολογικής έκθεσης σε αυτά τα υλικά και της εμφάνισης αυτισμού (Hertz-Picciotto, et al., 2010).

Σήμερα αυτό που γνωρίζουμε είναι τι δεν προκαλεί τον αυτισμό. Φαίνεται λοιπόν ότι η σχέση μητέρας-παιδιού, πατέρα-παιδιού και γονέων μεταξύ τους δεν είναι η αιτία που προκαλεί τον αυτισμό, αλλά είναι πολύ σημαντική για την ανάπτυξη και την εξέλιξη του, όπως και η σχέση με τα άλλα μέλη της οικογένειας, κάτι που ισχύει για όλα τα παιδιά του κόσμου.

1.2 ΓΕΝΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ ASPERGER

Το σύνδρομο Asperger πήρε το όνομα του απ' τον αυστριακό παιδίατρο *Hans Asperger* ο οποίος, για πρώτη φορά το 1944, περιέγραψε παιδιά με προβληματική συμπεριφορά, λεκτικές και μαθητικές δυσκολίες καθώς και περιορισμένες σχέσεις με συνομηλίκους τους. Μέχρι και σήμερα δεν έχει εδραιωθεί ως διάγνωση γιατί υπάρχουν ερωτηματικά για το αν είναι διαφορετική ασθένεια από τον αυτισμό υψηλής λειτουργικότητας (Klin, 2006).

Το σύνδρομο Asperger είναι μια διαταραχή του φάσματος του αυτισμού και χαρακτηρίζεται από δυσκολία στην κοινωνική αλληλεπίδραση. Επιπλέον χαρακτηρίζεται από περιορισμένες και επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές και ενδιαφέροντα.

Θεωρείται ελαφριάς μορφής αυτισμός, διαφέρει όμως απ' τον αυτισμό γιατί τα παιδιά με αυτό το σύνδρομο διατηρούν την γλωσσική και γνωστική τους ανάπτυξη. Η διάγνωση του Asperger εξαλείφθηκε το 2013 στην 5^η έκδοση του Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-5) και αντικαταστάθηκε με μια διάγνωση του φάσματος του αυτισμού με βάση μια κλίμακα σοβαρότητας (Felder, et al., 2014).

1.2.1 Αιτιολογία του συνδρόμου Asperger

Τα αίτια εμφάνισης του Asperger δεν είναι γνωστά. Παρότι πιθανολογείται να έχει γενετική βάση δεν έχει βρεθεί γενετική αιτιολογία και στις απεικονίσεις εγκεφάλου ατόμων με Asperger δεν έχει εντοπιστεί κάποια κοινή παθολογία (McPartland & Klin, 2006).

1.3 ΣΗΜΑΔΙΑ ΚΑΙ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΤΟΥ ΑΥΤΙΣΜΟΥ ΚΑΙ ΤΟΥ ASPERGER

Τα αυτιστικά παιδιά εμφανίζουν ένα μεγάλο εύρος συμπτωμάτων που μπορεί να διαφέρουν κατά πολύ ανά περίπτωση. Δύο παιδιά με αυτισμό μπορεί να εμφανίζουν εντελώς διαφορετικά συμπτώματα, διαφορετικής σοβαρότητας καθώς και να έχουν διαφορετικές ικανότητες (ASA, 2003).

Κάποια γενικά χαρακτηριστικά που εμφανίζονται στα άτομα με αυτισμό είναι η μειωμένη κοινωνική αλληλεπίδραση, η μειωμένη λεκτική και μη λεκτική επικοινωνία καθώς και η ιδιόμορφη συμπεριφορά.

Σε περίπτωση που οι γονείς ανησυχούν για τυχόν καθυστέρηση στην κοινωνική ή λεκτική ανάπτυξη του παιδιού θα πρέπει να ζητήσουν τη βοήθεια ενός ειδικού προκειμένου να εξεταστεί το παιδί. Σε αυτές τις περιπτώσεις τα παιδιά θα πρέπει να εξετάζονται για τυχόν προβλήματα ακοής ή όρασης και αν αυτά αποκλειστούν να αξιολογούνται περαιτέρω. Μερικά από τα χαρακτηριστικά που θα πρέπει να ανησυχήσουν τους γονείς σχετικά με ένα παιδί είναι το να μην φλυαρεί, να μην δείχνει και να μην κάνει χειρονομίες μέχρι την ηλικία των 12 μηνών. Επίσης το να μην μπορεί να πει μεμονωμένες λέξεις μέχρι την ηλικία των 18 μηνών ή δυο συνεχόμενες λέξεις, όχι επαναλαμβανόμενες, μέχρι την ηλικία των 24 μηνών. Τέλος, κάθε απώλεια της γλώσσας ή των κοινωνικών δεξιοτήτων. Παλινδρόμηση σε οποιαδήποτε από αυτές τις δεξιότητες είναι σημάδι αυτισμού και παρατηρείται στο 30% των διαγνωσμένων περιπτώσεων (Baird, et al., 2003).

Τα παιδιά με αυτισμό ή Asperger συχνά εμφανίζουν δυσκολία στη συναναστροφή με άλλα παιδιά, εμμονή σε μια επανάληψη, απροθυμία στο να μεταβάλλουν μια ρουτίνα, ανάρμοστο γέλιο, επαναλαμβανόμενη χρήση μιας λέξης και αυξημένη νευρική κατάσταση. Επίσης, πολλές φορές δεν έχουν αίσθηση του φόβου ή του πόνου, προτιμούν να είναι μόνα τους και αποφεύγουν την οπτική επαφή. Πολλές φορές λόγω της διαφορετικότητάς τους πέφτουν θύματα προσβλητικών συμπεριφορών από άλλα παιδιά. Τέλος, τα παιδιά αυτά συχνά δεν ανταποκρίνονται στο κάλεσμα των άλλων και πολλές φορές αυτοτραυματίζονται (Seshadri & Mars, 2000).

Το **σύνδρομο Asperger**, όπως και οι άλλες διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές διακρίνεται από ένα συνδυασμό συμπτωμάτων κι όχι από ένα μεμονωμένο σύμπτωμα. Χαρακτηρίζεται από αδυναμία στην κοινωνική αλληλεπίδραση κι από στερεοτυπικές και επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές, δραστηριότητες και ενδιαφέροντα. Τα άτομα με Asperger δεν εμφανίζουν σημαντική καθυστέρηση στη γνωστική ανάπτυξη ή

καθυστέρηση στη γλώσσα. Η έντονη ενασχόληση με ένα απλό θέμα, η πολυλογία χωρίς συνομιλητή, η μονότονη ομιλία και η κινητική αδεξιότητα είναι τυπικά χαρακτηριστικά του Asperger αλλά δεν είναι απαραίτητα για την διάγνωση (Klin, 2006).

1.4 ΣΥΜΠΕΡΙΦΟΡΙΚΗ ΚΑΙ ΙΑΤΡΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΟΥ ΑΥΤΙΣΜΟΥ

Δυστυχώς δεν έχει βρεθεί θεραπεία για τον αυτισμό, η έγκαιρη διάγνωση όμως και η σωστή παρέμβαση βοηθούν στην καλύτερη εξέλιξη των παιδιών αυτών. Μόλις γίνει η διάγνωση πρέπει να αρχίσει και η εκπαίδευση όσον αφορά την συμπεριφορά και την ομιλία. Το κύριο πρόβλημα του αυτισμού δεν είναι ο λόγος αλλά η επικοινωνία. Μερικά παιδιά μπορεί να μην μιλήσουν ή να έχουν σοβαρές δυσκολίες, μπορούν όμως να μάθουν εναλλακτικούς τρόπους επικοινωνίας (Νότας, 2013).

Οι εκπαιδευτές αλλά και οι συγγενείς πρέπει να κερδίσουν την εμπιστοσύνη του παιδιού και να του τραβούν την προσοχή. Είναι χρήσιμο να χρησιμοποιούνται μικρά παιχνίδια για επιβράβευση όταν κάνουν κάτι σωστά. Πρέπει να ακολουθούνται συγκεκριμένες συμπεριφορικές στρατηγικές ώστε να αποφευχθεί ο εκνευρισμός του παιδιού ή η απόσπαση της προσοχής του.

1.4.1 Συμβουλευτική διατροφική αντιμετώπιση

Τα περισσότερα παιδιά κυρίως στις μικρές ηλικίες περνούν αναπτυξιακά στάδια κατά τα οποία παρουσιάζουν δυσκολίες στο φαγητό και ανεπιθύμητες συμπεριφορές. Οι δυσκολίες αυτές με το πέρασμα του χρόνου παρέρχονται σε σημαντικό βαθμό με τις επιβραβεύσεις του παιδιού και με τον αυτοέλεγχο που αναπτύσσει καθώς θυμάται τις υποδείξεις των γονέων ή των δασκάλων και θέλει να είναι συνεπής. Τα παιδιά εκφράζουν τις επιθυμίες και τις ανάγκες τους ή τους λόγους που δεν θέλουν να φάνε και αυτό είναι κάτι που βοηθάει στην κατανόηση και διευκολύνει τον διάλογο. Οι δυσκολίες των παιδιών με αυτισμό στην επικοινωνία, την κοινωνική αλληλεπίδραση και την κατανόηση καθιστούν σε μεγάλο βαθμό αναποτελεσματικές τις συνήθεις τεχνικές εκπαίδευσης. Οι ασυνήθιστες αντιδράσεις τους στη γεύση, τη μυρωδιά, την υφή και το χρώμα, στα χαρακτηριστικά της τροφής που μπορεί να επικεντρώσουν αποκλειστικά την προσοχή τους, είναι έντονες και μεταβάλλονται με μεγάλη δυσκολία. Άλλο ένα σοβαρό

πρόβλημα είναι η αντίσταση στην αλλαγή που συνοδεύεται από τελετουργική συμπεριφορά.

Οι γονείς πρέπει να ελέγχουν μήπως το παιδί τους έχει κάποια σωματικά προβλήματα υγείας (στοματική κοιλότητα, οισοφάγος, γαστρεντερικό σύστημα, αντιδράσεις αλλεργικού τύπου κλπ). Αφού αυτά αποκλειστούν αρχίζει η συστηματική παρατήρηση. Όσο περισσότερο καταλαβαίνουν οι γονείς το παιδί τους τόσο πιο εύκολα θα βρίσκουν τις λύσεις, μόνοι ή με την βοήθεια κάποιου ειδικού (Νότας, 2013).

Οι διατροφικές συνήθειες των παιδιών με αυτισμό είναι διαφορετικές καθώς προτιμούν συγκεκριμένα φαγητά και πολλές φορές εμφανίζουν αλλοτριοφαγία, μια διαταραχή που είναι γνωστή και ως Pica. Σε αυτή την περίπτωση τα παιδιά τρώνε διάφορα, μη θρεπτικά αντικείμενα και ουσίες όπως χώμα, κιμωλίες, κουμπιά, τρίχες κ.α. (Lewis & Bear, 2001). Τα αυτιστικά παιδιά έχουν προβλήματα συμπεριφοράς όσον αφορά την διατροφή. Τέτοια προβλήματα είναι η λήψη ορισμένων μόνο τροφών, η χρήση συγκεκριμένων σκευών, τα νεύρα κατά την διάρκεια του φαγητού, η άρνηση για κάποια φαγητά και άλλες μη λειτουργικές ρουτίνες κατά την διάρκεια του φαγητού.

Τα προβλήματα που συναντώνται πιο συχνά στα παιδιά με αυτισμό είναι:

- ✓ Δυσκολία στην εναλλαγή της υφής των τροφίμων
- ✓ Αυξημένη αισθητική ευαισθησία (κυρίως στο στόμα)
- ✓ Δυσκολία στην αποδοχή νέων φαγητών
- ✓ Αυστηρή πρόσληψη τροφής με βάση το χρώμα, την υφή, την συσκευασία, την θερμοκρασία του φαγητού κτλ.
- ✓ Δυσκολία στην εναλλαγή του τόπου που θα γίνει το γεύμα (π.χ. εστιατόριο)
- ✓ Δυσκολία με την παρουσίαση του φαγητού (π.χ. θέλουν συγκεκριμένο πιάτο ή μαχαιροπίρουνα, ή συγκεκριμένη θέση του φαγητού μέσα στο πιάτο)
- ✓ Τέλος, πολλά αυτιστικά παιδιά θέλουν να τρώνε συνεχώς, χωρίς να έχουν ξεκάθαρα γεύματα.

Πολλά απ' αυτά τα προβλήματα έχουν απόλυτη συσχέτιση με τον αυτισμό και είναι απόρροια αυτής της κατάστασης. Για παράδειγμα, τα παιδιά αυτά έχουν εμμονή με την τάξη και την οικειότητα. Δεν είναι εύκολο γι' αυτά να αλλάξουν την καθημερινή τους ρουτίνα. Οποιαδήποτε αλλαγή, ακόμα κι αν αυτή αφορά τα τρόφιμα, μπορεί να τους

προκαλέσει πολύ άγχος. Επιπλέον, τα αυτιστικά παιδιά έχουν διαστρεβλωμένη οπτική αντίληψη με αποτέλεσμα να τρομάζουν βλέποντας κάτι όπως για παράδειγμα μια σκιά (Isherwood, et al., 2010).

Τα παιδιά με αυτισμό συχνά επιλέγουν συγκεκριμένα φαγητά ανάλογα με το χρώμα, το σχήμα ή τη συσκευασία τους. Ο διαιτολόγος σε συνεργασία με τους γονείς μπορεί σιγά-σιγά να προσθέτει νέα φαγητά στη διατροφή του παιδιού (1 τρόφιμο την εβδομάδα για παράδειγμα) ώστε να διασφαλιστεί η επαρκής πρόσληψη θρεπτικών συστατικών (Galinat, et al., 2005).

Στις συμπεριφορικές παρεμβάσεις για τα προβλήματα με τα γεύματα και το φαγητό πρώτα πρέπει να εντοπιστεί αν κάτι τα πυροδοτεί και εν συνεχεία αν κάτι τα διατηρεί. Αν βρεθούν τέτοιοι παράγοντες πρέπει να περιοριστούν. Για παράδειγμα, η αλλαγή της ώρας του γεύματος ή της εμφάνισης του φαγητού μπορεί να προκαλέσουν αναστάτωση στο παιδί. Πρέπει να αντιμετωπιστούν οι μη επιτρεπτές αντιδράσεις του παιδιού και εν συνεχεία, όταν το παιδί συμπεριφέρεται σωστά και συνεργάζεται θα πρέπει να ανταμείβεται (Kodak & Piazza, 2009). Με αυτές τις τακτικές παρατηρήθηκε βελτίωση στην συμπεριφορά των παιδιών και στην αποδοχή νέων τροφίμων. Επιπλέον, κάποια παιδιά με αυτισμό συμπεριφέρονται καλύτερα την ώρα του φαγητού αν κάθονται μαζί με άλλους που τρώνε ενώ κάποια άλλα παιδιά προτιμούν να είναι μόνα τους και να μην τα κοιτάζει κανείς (Ahearn, 2003).

Μια άλλη προσέγγιση για την αντιμετώπιση των προβλημάτων αυτών είναι η επικέντρωση στην εκμάθηση της ρουτίνας που ακολουθείται κατά το γεύμα. Επιπλέον, κάποιοι ερευνητές παρατήρησαν ότι η αφήγηση ιστοριών σε αυτιστικά παιδιά κατά την διάρκεια του γεύματος οδήγησε σε βελτίωση κάποιων συμπεριφορών όπως το φτύσιμο του φαγητού, το να μιλούν με γεμάτο στόμα κ.α. Αν και αυτές οι τεχνικές βοηθούν στην βελτίωση της κοινωνικής συμπεριφοράς των παιδιών μπορούν να οδηγήσουν και σε καλύτερη διατροφή (Twachtman-Reilly, et al., 2008). Τέλος, έχει διαπιστωθεί ότι τα αυτιστικά παιδιά λειτουργούν καλύτερα όταν τους επιβάλλονται συγκεκριμένοι κανόνες.

Συχνά χρησιμοποιούνται φάρμακα για την αντιμετώπιση προβλημάτων που συνυπάρχουν με τον αυτισμό όπως είναι η ελλειμματική προσοχή, η νοητική υστέρηση, προβλήματα με τον ύπνο, συμπεριφορικά και συναισθηματικά προβλήματα καθώς και επιληπτικές κρίσεις.

1.4.2 Θεραπεία αποσιδήρωσης και αυτισμός

Παρά την έλλειψη αποδείξεων, η πιθανή σύνδεση μεταξύ της τοξικότητας από μέταλλα και της εμφάνισης αυτισμού ήταν ένας λόγος της εφαρμογής της θεραπείας αποσιδήρωσης σε άτομα με αυτισμό. Η θεραπεία αποσιδήρωσης είναι μια τεχνική που περιλαμβάνει την χορήγηση διάφορων χημικών ουσιών στο άτομο με σκοπό την δέσμευση και στη συνέχεια την απομάκρυνση συγκεκριμένων μετάλλων από τον οργανισμό του (Risher & Amler, 2005). Οι ουσίες που χρησιμοποιούνται για αυτή τη θεραπεία έχουν πολλές και σοβαρές παρενέργειες όπως: πυρετό, εμετό, διάρροια, μείωση της όρεξης, μεταλλική γεύση, υπέρταση, υπόταση, αιμορροϊδικά συμπτώματα, καρδιακές αρρυθμίες και υποκαλιαμία η οποία με την σειρά της μπορεί να οδηγήσει σε θανατηφόρα καρδιακή ανακοπή (Beauchamp, et al., 2006) ; (Doja & Roberts, 2006). Το 2005 για παράδειγμα, ένα αγοράκι με αυτισμό, 5 χρονών, πέθανε από καρδιακή ανακοπή που προκλήθηκε από υποκαλιαμία την ώρα που έκανε ενδοφλέβια αποσιδήρωση (Beauchamp, et al., 2006). Ακόμα και αν η δηλητηρίαση από μέταλλα οδηγεί σε εμφάνιση του αυτισμού, κάτι το οποίο δεν έχει επιβεβαιωθεί, δεν είναι εξακριβωμένο ότι η θεραπεία αποσιδήρωσης βοηθά στην βελτίωση των συμπτωμάτων ή ότι αποτρέπει την επιδείνωση τους.

Σε μια ανασκόπηση που έγινε, μελετήθηκαν 5 έρευνες που σχετίζονταν με την θεραπεία αποσιδήρωσης. Συνολικά και στις 5 έρευνες συμμετείχαν 82 άτομα με αυτισμό που ακολουθούσαν τη συγκεκριμένη θεραπεία. Όλοι οι συμμετέχοντες ήταν παιδιά ηλικίας από 3 έως 14 ετών. Η θεραπεία διαρκούσε από 1,5 έως 7 μήνες. Όλες οι έρευνες κρίθηκαν ανεπαρκείς. Οι 4 από τις 5 έρευνες δεν είχαν ξεκάθαρα αποτελέσματα και μόνο μια ανέφερε θετικά αποτελέσματα τα οποία μπορεί να οφείλονται και σε άλλους παράγοντες, π.χ. χρήση διατροφικών συμπληρωμάτων και βιταμινών. Με βάση λοιπόν τη συγκεκριμένη ανασκόπηση δεν προτείνεται η εφαρμογή της αποσιδήρωσης σε άτομα με διαταραχές του φάσματος του αυτισμού και θεωρείται ελλιπής η έρευνα πάνω σε αυτό το κομμάτι (Davis, et al., 2013).

Οι οικογένειες των παιδιών με αυτισμό πρέπει να υποστηρίζονται και να εκπαιδεύονται κατάλληλα ώστε να μπορούν να ανταπεξέλθουν και να συνεργαστούν με τους εκπαιδευτές των παιδιών. Το μέγιστο ενός αυτιστικού παιδιού μπορεί να προκαλεί μεγάλο άγχος στους γονείς.

1.5 ΔΙΑΤΡΟΦΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΟΥ ΑΥΤΙΣΜΟΥ

Από μελέτες που έχουν γίνει έχει βρεθεί ότι τα παιδιά με αυτισμό έχουν διαφορετική εντερική χλωρίδα σε σχέση με τα υγιή παιδιά. Το 30% με 80% των περιπτώσεων εμφανίζουν διάφορα γαστρεντερικά συμπτώματα και μεγαλύτερη διαπερατότητα εντέρου, πράγμα που μπορεί να συμβάλει στην εμφάνιση του αυτισμού ή τουλάχιστον στα συμπτώματά του (Maureen, et al., 2010). Πέρα όμως από την διαφορετική φυσιολογία του γαστρεντερικού συστήματος των παιδιών αυτών υπάρχουν και κάποια λειτουργικά προβλήματα που μπορεί να δυσκολεύουν την διατροφή τους. Μπορεί για παράδειγμα, να έχουν μειωμένη μασητική ικανότητα, να δυσκολεύονται κατά την κατάποση, να μην κλείνουν καλά τα χείλη τους και να πνίγονται με ορισμένες τροφές.

Διάφορα προβλήματα με το γαστρεντερικό εμφανίζονται σε μεγάλο ποσοστό των περιπτώσεων αυτισμού. Τα προβλήματα αυτά περιλαμβάνουν γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση, χρόνιες διάρροιες ή δυσκοιλιότητα, χρόνιο κοιλιακό άλγος και δυσφορία. Για αυτά τα συμπτώματα μπορεί να ευθύνεται κάποια ανωμαλία του γαστρεντερικού σωλήνα ή της μικροχλωρίδας του εντέρου (Weber & Newmark, 2007).

Σε μια κλινική μελέτη που έγινε, χορηγήθηκε σε 11 παιδιά με αυτισμό αντιβίωση από το στόμα (βανκομικίνη) με σκοπό την μεταβολή της εντερικής χλωρίδας. Παρατηρήθηκε λοιπόν, στα 8 από αυτά βελτίωση των γαστρεντερικών συμπτωμάτων αλλά και στην συμπεριφορά και την επικοινωνία. Ωστόσο υπάρχουν ανησυχίες για την μακροχρόνια χρήση βανκομικίνης γιατί υπάρχει κίνδυνος εμφάνισης κολίτιδας και επομένως περεταίρω γαστρεντερικών προβλημάτων, καθώς επίσης και τα βακτηριακά στελέχη γίνονται πιο ανθεκτικά (Sandler, et al., 2000). Είναι προτιμότερη λοιπόν, η χρήση προβιοτικών και όχι αντιβιοτικών για την βελτίωση της μικροχλωρίδας στα παιδιά με αυτισμό.

1.5.1 Διατροφικά συμπληρώματα και αυτισμός

Η χρήση συμπληρωμάτων διατροφής, βοτάνων και εναλλακτικών διαιτών φαίνεται ότι είναι συχνή σε παιδιά με αυτισμό και έχει απασχολήσει πολλούς ερευνητές. Έγινε μια έρευνα σε οικογένειες με αυτιστικά παιδιά στο Οχάιο και βρέθηκε ότι το 83% αυτών χρησιμοποιούσαν τουλάχιστον 1 συμπλήρωμα την ημέρα και το 50% των

οικογενειών χρησιμοποιούσαν τουλάχιστον 2 συμπληρώματα διατροφής. Από τα πιο δημοφιλή συμπληρώματα είναι τα πολυβιταμινούχα σκευάσματα, η βιταμίνη Β6, τα προβιοτικά, το μουρουνέλαιο και τα συμπληρώματα μαγνησίου (Marschner, et al., 2008).

Οι μασώμενες παιδικές πολυβιταμίνες είναι μια πολύ καλή λύση για παιδιά που είναι πρόθυμα να τις πάρουν. Κάποια παιδιά όμως με προβλήματα στην γεύση ή την υφή των τροφών μπορεί να αρνούνται να τις καταναλώσουν. Σε αυτές τις περιπτώσεις πρέπει να βρεθεί η μορφή βιταμινών που είναι ανεκτή από το παιδί. Πολλά παιδιά με αυτισμό προτιμούν τις «κολλώδεις» βιταμίνες, οι οποίες όμως συνήθως περιλαμβάνουν συγκεκριμένα θρεπτικά συστατικά και σχεδόν ποτέ δεν περιλαμβάνουν σίδηρο. Όσα παιδιά δεν προτιμούν τις μασώμενες ή τις κολλώδεις βιταμίνες μπορούν να χρησιμοποιήσουν τις βιταμίνες σε υγρή μορφή (Maureen, et al., 2010). Πέρα από πολυβιταμινούχα σκευάσματα δεν προτείνονται άλλα συμπληρώματα εκτός από ασβέστιο και βιταμίνη D. Τρόφιμα πλούσια σε βιταμίνη D είναι τα εμπλουτισμένα τρόφιμα, οι κρόκοι αυγών και τα ψάρια.

Η σύσταση λήψης Βιταμίνης Β6 (πυριδοξίνη) άρχισε πριν από περίπου 40 χρόνια λόγω του ρόλου που παίζει για την σωστή λειτουργία του νευρικού συστήματος (McGuire & Beerman, 2007). Υπάρχει μια θεωρία σύμφωνα με την οποία τα παιδιά με αυτισμό έχουν έλλειψη πυριδοξίνης λόγω έλλειψης ενός ενζύμου που μετατρέπει την ανενεργή μορφή της βιταμίνης Β6 στην ενεργή της μορφή. Παρότι η θεωρία αυτή είναι πολύ ενδιαφέρουσα δεν έχει ακόμα εξακριβωθεί. Οι διαιτολόγοι λοιπόν είναι επιφυλακτικοί με την χορήγηση τέτοιων συμπληρωμάτων (Strickland, 2009). Μελέτες έχουν γίνει και για την συγχορήγηση βιταμίνης Β6 και μαγνησίου χωρίς όμως επιβεβαιωμένα αποτελέσματα.

Σε μια έρευνα που συμμετείχαν παιδιά με μια μορφή αυτισμού (Διάχυτη Αναπτυξιακή Διαταραχή μη προσδιοριζόμενη αλλιώς (PDD-NOS)) τους χορηγήθηκε 0,6mg/kg την ημέρα πυριδοξίνης και 6mg/kg την ημέρα μαγνησίου για διάστημα 8 μηνών. Το 60% των συμμετεχόντων είχαν βελτίωση σε ένα ή περισσότερα από τα παρακάτω συμπτώματα: επικοινωνία, κοινωνική αλληλεπίδραση και στερεοτυπική συμπεριφορά. Μόλις σταμάτησε όμως η χορήγηση των συμπληρωμάτων επανήλθαν και τα συμπτώματα (Musain-Bosc, et al., 2006).

Περίπου 1 στους 4 γονείς δίνει συμπληρώματα ωμέγα-3 λιπαρών οξέων στα παιδιά με αυτισμό (Green, et al., 2006). Τα ωμέγα-3 λιπαρά οξέα είναι πολυακόρεστα και δεν μπορεί κάποιος να τα παράγει στον οργανισμό του, γι' αυτό είναι απαραίτητο να τα εξασφαλίσει από την τροφή ή από συμπληρώματα. Βρίσκονται στους ξηρούς καρπούς, τα ψάρια και το ιχθυέλαιο. Τα ωμέγα-3 λιπαρά οξέα είναι απαραίτητα για την υγιά ανάπτυξη του εγκεφάλου και την σωστή λειτουργία του νευρικού συστήματος (Moriguchi, et al., 2000). Ωστόσο, ο ακριβής μηχανισμός δράσης των Ω-3 λιπαρών οξέων σε σχέση με τον αυτισμό δεν έχει διευκρινιστεί πλήρως και γίνονται μελέτες που είναι μεν σε αρχικό στάδιο αλλά ενθαρρυντικές (Weber, et al., 2007).

Πραγματοποιήθηκαν μελέτες όπου εξετάστηκε η αποτελεσματικότητα της χορήγησης Ω-3 λιπαρών οξέων σε αυτιστικά παιδιά. Οι δόσεις που τους χορηγούσαν ήταν από 300mg έως 3000mg ημερησίως. Παρατηρήθηκε λοιπόν, βελτίωση κάποιων συμπτωμάτων που σχετίζονται με τον αυτισμό, όπως ήταν τα προβλήματα με τον ύπνο, η κινητικότητα, η ευερεθιστότητα, η οπτική επαφή κ.α. Ωστόσο, υπήρχαν διάφοροι περιορισμοί στις μελέτες αυτές και μικρός αριθμός συμμετεχόντων και τα αποτελέσματα δεν είναι επιβεβαιωμένα (Bent, et al., 2009).

Πολλοί γονείς δίνουν στα αυτιστικά παιδιά τους μεγάλες ποσότητες Ω-3 λιπαρών οξέων (πάνω από 1gr την ημέρα) χωρίς να έχουν συμβουλευτεί διαιτολόγο ή γιατρό. Παρότι δεν υπάρχουν στοιχεία για παιδιά, φαίνεται ότι η χορήγηση 3gr ιχθυελαίου την ημέρα σε ενήλικες με αυτισμό είναι καλά ανεκτό, αν και σε κάποιες περιπτώσεις υπάρχουν παρενέργειες όπως είναι η δυσπεψία, η διάρροια και οι καούρες. Η χορήγηση περισσότερων από 3gr την ημέρα μπορεί να οδηγήσει σε συσσώρευση αιμοπεταλίων και να αυξήσει τον κίνδυνο για αιμορραγικό εγκεφαλικό (FDA) (Saavedra, 2007).

Τα προβιοτικά είναι ζωντανά βακτήρια που όταν χορηγούνται, αποικίζουν στον γαστρεντερικό σωλήνα και είναι ωφέλιμα για τον άνθρωπο. Συνίσταται η χρήση τους σε περιπτώσεις παιδιών με αυτισμό και προβλήματα στο γαστρεντερικό καθώς φαίνεται πως βοηθούν στη μείωση των συμπτωμάτων (Saavedra, 2007).

1.5.2 Η χρήση της σεκρετίνης

Το 1998 αναφέρθηκε για πρώτη φορά η χρήση σεκρετίνης ως αποτελεσματική θεραπεία σε άτομα με διαταραχές του φάσματος του αυτισμού, βασισμένη όμως σε ανεπίσημα στοιχεία.

Η σεκρετίνη, ή αλλιώς εκκριματίνη, είναι μια ορμόνη πεπτιδικής φύσης η οποία παράγεται από τα S κύτταρα του βλεννογόνου του δωδεκαδακτύλου. Ερέθισμα για την έκκριση αυτής της ορμόνης αποτελεί το χαμηλό pH του περιεχομένου του δωδεκαδακτύλου. Η εκκριματίνη αυξάνει την έκκριση από το πάγκρεας, τα χοληφόρα και τους δωδεκαδακτυλικούς αδένες. Οι εκκρίσεις των αδένων αυτών είναι αλκαλικές με αποτέλεσμα την εξουδετέρωση του όξινου πεπτικού περιεχομένου. Παράλληλα, εμποδίζεται η έκκριση οξέος από το στομάχι, με την αναστολή της έκκρισης γαστρίνης από τον βλεννογόνο του στομάχου. Το ουδέτερο pH βοηθά στην ενεργοποίηση των παγκρεατικών ενζύμων που συνεχίζουν την διαδικασία για την διάσπαση της τροφής. Επιπλέον με αυτό τον τρόπο προστατεύεται και ο βλεννογόνος του εντέρου από το οξύ.

Σε μια ανασκόπηση που έγινε το 2012 δεν βρέθηκαν επαρκείς αποδείξεις ότι η ενδοφλέβια χρήση σεκρετίνης μπορεί να ωφελήσει τα άτομα με διαταραχές του φάσματος του αυτισμού και ως εκ τούτου δεν συστήνεται η χορήγηση της. Περεταίρω πειραματική αξιολόγηση της αποτελεσματικότητας της σεκρετίνης στα άτομα με αυτισμό θα μπορούσε να δικαιολογηθεί μόνο αν υπάρξουν νέες, αξιόπιστες επιστημονικές αποδείξεις είτε ότι η σεκρετίνη παίζει κάποιο ρόλο στη νευροδιαβίβαση με κάποιο τρόπο που θα μπορούσε να ωφελήσει όλα τα παιδιά με αυτισμό, είτε προσδιορίζοντας κάποιες υποομάδες παιδιών με αυτισμό που θα μπορούσαν να ωφεληθούν από την σεκρετίνη εξαιτίας κάποιας αποδεδειγμένης σύνδεσης μεταξύ της δράσης της και των γνωστών αιτιών του αυτισμού ή των προβλημάτων που αντιμετωπίζουν αυτά τα παιδιά (Williams, et al., 2012).

1.5.3 Δίαιτες αποκλεισμού γλουτένης και καζεΐνης

Πολλές φορές οι οικογένειες των παιδιών ακολουθούν εναλλακτικές μεθόδους σε συνδυασμό με την εκπαίδευση των παιδιών καθώς δεν έχει βρεθεί συγκεκριμένη θεραπεία για τον αυτισμό και είναι πρόθυμοι να εφαρμόσουν οτιδήποτε μπορεί να είναι ωφέλιμο στην εξέλιξη του παιδιού τους. Χρησιμοποιούνται λοιπόν, συχνά διάφορα συμπληρώματα διατροφής και ειδικές δίαιτες με αποκλεισμό της γλουτένης ή της καζεΐνης (Blackwell & Niederhauser, 2003).

Αναπτύχθηκε μια θεωρία σύμφωνα με την οποία τα παιδιά που έχουν αυτισμό πιθανόν να πάσχουν κι από κοιλιοκάκη, δηλαδή δυσανεξία στην γλουτένη και μπορεί να

ωφεληθούν από κάποιους διατροφικούς περιορισμούς (Levy & Hyman, 2002). Στην *κοιλιοκάκη* το έντερο είναι υπερβολικά διαπερατό με αποτέλεσμα να μην επιτρέπεται η σωστή απορρόφηση των θρεπτικών συστατικών. Επιπλέον, ο οργανισμός δεν μπορεί να μεταβολίσει την γλουτένη με συνέπεια πλήθος προβλημάτων. Σε αυτή την περίπτωση η πιο συνήθης διατροφική παρέμβαση είναι ο αποκλεισμός την γλουτένης και της καζεΐνης (πρωτεΐνη του γάλακτος). Με τον αποκλεισμό αυτών βέβαια, υπάρχει ο κίνδυνος έλλειψης βιταμίνης D και ασβεστίου καθώς και μειωμένη πρόσληψη πρωτεϊνών. Οι γονείς προσπαθώντας να βελτιώσουν την κατάσταση της υγείας των παιδιών με αυτισμό είναι πρόθυμοι να υιοθετήσουν κάθε πιθανή μέθοδο που μπορεί να βοηθήσει και θεωρούν ότι δεν είναι επιβλαβής. Ωστόσο, η πεποίθηση ότι η δίαιτα αποκλεισμού της γλουτένης και της καζεΐνης δεν έχει αρνητικές επιπτώσεις στην υγεία των παιδιών είναι λανθασμένη. Εκτός απ' το ότι απαιτούνται χρήματα για την αγορά ειδικών τροφίμων και χρόνος για την παρασκευή ειδικών γευμάτων για τα παιδιά, οι δίαιτες αποκλεισμού μπορεί να στιγματίσουν και κοινωνικά τα παιδιά. Για παράδειγμα, ένα παιδί με αυτισμό σε ένα πάρτι ή ένα εστιατόριο, δεν θα μπορεί να φάει ότι τρώνε και οι συνομήλικοί του. Επιπλέον η δίαιτα αποκλεισμού γλουτένης και καζεΐνης μπορεί να είναι επικίνδυνη για την υγεία του παιδιού. Μια από τις κύριες ανησυχίες είναι ο αυξημένος κίνδυνος για ελλείψεις σε θρεπτικά συστατικά.

Σε μια μελέτη που έγινε συνέλεξαν πλάσμα 36 παιδιών με αυτισμό και εξέτασαν τα αμινοξέα και βρέθηκε ότι ήταν πιο πιθανό να έχουν έλλειψη θρεπτικών συστατικών και χαμηλότερα επίπεδα απαραίτητων αμινοξέων στο πλάσμα (Arnold, et al., 2003). Τα παιδιά με αυτισμό που ακολουθούσαν δίαιτα αποκλεισμού γλουτένης και καζεΐνης ήταν σε πολύ μεγαλύτερο κίνδυνο σε σχέση με τα παιδιά που τρέφονταν κανονικά.

Αυτό μπορεί να οφείλεται τόσο στην έλλειψη πρωτεϊνών που βρίσκονται συγκεκριμένα στην γλουτένη και την καζεΐνη όσο και στην αυξημένη άρνηση των παιδιών να καταναλώσουν τα ειδικά τρόφιμα που μπορεί να ακολουθήσει την επιβολή της συγκεκριμένης δίαιτας (Irvin, 2006).

Σε μελέτη που έγινε σε ομάδα 75 αγοριών, ηλικίας από 4 έως 8 χρόνων, που ακολουθούσαν δίαιτα ελεύθερη καζεΐνης φάνηκε ότι είχαν μειωμένη οστική ανάπτυξη και συγκεκριμένα μειωμένο πάχος του φλοιού των οστών. Βέβαια, στην συγκεκριμένη μελέτη δεν αξιολογήθηκε η πρόσληψη ασβεστίου και βιταμίνης D, που είναι πολύ σημαντικά θρεπτικά συστατικά για την υγιή ανάπτυξη των οστών, παρόλα αυτά τα

ευρήματα της μελέτης πρέπει να ληφθούν υπόψη για το τι μπορεί να προκαλέσει ο αποκλεισμός γαλακτοκομικών στα παιδιά με αυτισμό (Hediger, et al., 2008).

Σύμφωνα με μια ανασκόπηση του 2009, οι μέχρι στιγμής έρευνες δεν υποστηρίζουν την εφαρμογή της δίαιτας αποκλεισμού γλουτένης και καζεΐνης στα παιδιά με αυτισμό. Μέχρι λοιπόν να βρεθούν αποδείξεις για τα οφέλη αυτών των διαιτών αποκλεισμού, θα πρέπει να αποφεύγεται η εφαρμογή τους εκτός κι αν υπάρχουν διαπιστωμένες τροφικές αλλεργίες ή δυσανεξία (Mulloy, et al., 2009).

Από μελέτες που έχουν γίνει φαίνεται ότι τα αυτιστικά παιδιά λαμβάνουν επαρκείς ποσότητες υδατανθράκων και λιπών. Στις περιπτώσεις δε που δεν αποκλείονται τα γαλακτοκομικά από την διατροφή τους, έχουν και επαρκή πρόσληψη πρωτεϊνών. Αγαπημένες τους τροφές είναι οι τηγανιτές πατάτες, τα δημητριακά, τα μακαρόνια και οι μπουκίτσες κοτόπουλου. Εκτός από το κοτόπουλο, είναι σύνηθες να αποφεύγουν το κρέας, χοιρινό και μοσχαρίσιο, τα ψάρια και τα πουλερικά. Αυτό οδηγεί σε μειωμένη πρόσληψη σιδήρου και ψευδαργύρου. Επιπλέον, η πρόσληψη φυτικών ινών είναι ελλιπής. Όσον αφορά τα μικροθρεπτικά συστατικά εμφανίζονται πολλές ελλείψεις κυρίως στις βιταμίνες A, D, E και K, σε σίδηρο, ασβέστιο, ψευδάργυρο και βιταμίνη B5 (Maureen, et al., 2010).

Τα τελευταία χρόνια η έρευνα έχει επικεντρωθεί στην διατροφή και την επαρκή πρόσληψη θρεπτικών συστατικών στα αυτιστικά παιδιά. Φαίνεται πως υπάρχουν πολλοί παράγοντες που επηρεάζουν την διατροφική κατάσταση αυτών των παιδιών, και έχουν να κάνουν τόσο με την διατροφή και τα φάρμακα που λαμβάνουν όσο και με την συμπεριφορά τους. Μερικοί από τους παράγοντες αυτούς είναι προβλήματα με το γαστρεντερικό, τροφικές αλλεργίες, μεταβολικές ανωμαλίες και προϋπάρχουσες ελλείψεις θρεπτικών συστατικών καθώς και παρενέργειες από φαρμακευτικές αγωγές που τυχόν ακολουθούν. Επιπλέον παράγοντες που επηρεάζουν την διατροφική τους κατάσταση είναι η στάση της οικογένειάς τους, προβλήματα συμπεριφοράς όσον αφορά το φαγητό και προβλήματα στην αντίληψη της γεύσης ή της οσμής των τροφίμων.

Μια πρόσφατη έρευνα έδειξε ότι η διατροφή με αποκλεισμό των γαλακτοκομικών σε αγόρια με αυτισμό μπορεί να οδηγήσει σε χαμηλότερο βάρος από το κανονικό και σε μειωμένη οστική πυκνότητα σε σύγκριση με αγόρια της ίδιας ηλικίας που δεν είχαν αυτισμό (Hediger, et al., 2008). Οι ερευνητές αποδίδουν τη μειωμένη οστική πυκνότητα σε διάφορους παράγοντες όπως είναι η μειωμένη άσκηση, η

περιορισμένη διατροφή, η έλλειψη βιταμίνης D, τα προβλήματα στην πέψη καθώς και οι δίαιτες που αποκλείουν την καζεΐνη από την διατροφή των παιδιών (Maureen, et al., 2010).

Μία δίαιτα αποκλεισμού που έγινε δημοφιλής σε παιδιά και ενήλικες με αυτισμό είναι η δίαιτα με περιορισμένους υδατάνθρακες. Η λογική της δίαιτας αυτής στηρίζεται στο ότι οι μονοσακχαρίτες (απλοί υδατάνθρακες) είναι πιο εύκολα απορροφήσιμοι από τους δυσακχαρίτες και τους πολυσακχαρίτες και έτσι τα παιδιά με αυτισμό που υποφέρουν από γαστρεντερικά προβλήματα θα επωφελούνταν από μια δίαιτα μόνο με μονοσακχαρίτες. Πιθανολογείται ότι καθώς οι δυσακχαρίτες και οι πολυσακχαρίτες φτάνουν στο παχύ έντερο χωρίς να έχουν μεταβολιστεί προκαλούν διάρροια, τυμπανισμό, αέρια, δυσκοιλιότητα και υπερβολική ανάπτυξη παθογόνων βακτηρίων τα οποία οδηγούν σε φλεγμονή. Ο σκοπός λοιπόν αυτής της δίαιτας είναι παρόμοιος με την χρήση προβιοτικών (Gottschall, 1994). Τα αποτελέσματα αυτής της δίαιτας ποικίλουν και δεν είναι εξακριβωμένα.

Η Strickland, μια ερευνήτρια που είχε δουλέψει με αυτιστικά παιδιά για πάνω από 25 χρόνια, παρατήρησε ότι λίγα παιδιά βοηθήθηκαν από αυτή τη δίαιτα. Αντί αυτού πρότεινε ότι μια πιο εμπλουτισμένη δίαιτα με καλά λιπαρά, επαρκείς πρωτεΐνες, ακατέργαστους υδατάνθρακες και όχι υπερβολική ποσότητα υδατανθράκων θα ήταν πιο ωφέλιμη (Strickland, 2009).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2^ο: ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN



2.1 ΓΕΝΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN

Το σύνδρομο Down αποτελεί ένα από τα πιο διαδεδομένα γενετικά σύνδρομα με συχνότητα περίπου 1/700 γεννήσεις (Stylianou, et al. 2001). Η ονομασία του οφείλεται στον γιατρό που το περιέγραψε για πρώτη φορά το 1866, τον John Down.

Η κλινική εικόνα των παιδιών με το σύνδρομο δεν είναι ίδια για όλα. Για παράδειγμα, αν και η υποτονία και το χαρακτηριστικό τους προσωπείο είναι δύο από τα βασικότερα χαρακτηριστικά τους, δεν παρατηρείται σε όλα τα παιδιά.

Αποτελεί το 10-20% του θεσμοθετημένου διανοητικά υστερημένου πληθυσμού (Heller, 1969) ; (Gibson,1978).

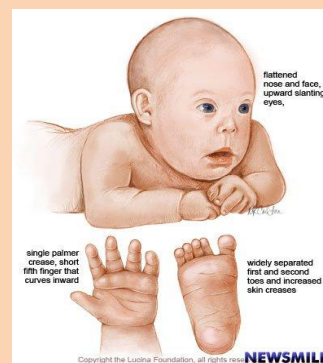
2.1.1 Χαρακτηριστικά γνωρίσματα συνδρόμου Down

Κατά τη γέννηση, τα παιδιά αυτά έχουν συνήθως μικρότερο βάρος και μήκος σώματος, παρά τη φυσιολογική διάρκεια της κύησης, λόγω καθυστέρησης της ενδομήτριας ανάπτυξης τους. Η καθυστέρηση της ανάπτυξης συνεχίζεται και μετά τη γέννησή τους και έτσι το βάρος και το ύψος των παιδιών αυτών εξακολουθούν να είναι χαμηλότερα του μέσου όρου που αντιστοιχεί στην ηλικία τους (Smith & Berg, 1976). Γενικά η ανάπτυξή τους καθυστερεί και συνήθως δεν φτάνουν το μέσο ύψος σε σχέση με τα παιδιά της ηλικίας τους, ενώ επηρεάζονται και άλλα αναπτυξιακά ορόσημα του ατόμου.

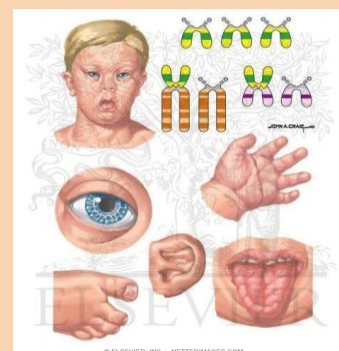
Τα τυπικά χαρακτηριστικά που εντοπίζονται σε αυτά τα παιδιά είναι βραχυκεφαλία (63-98%), λοξές κεφαλικές σχισμές



Εικόνα 2.1.1. A drawing of the facial features of Down syndrome, Center For Disease Control and Prevention, 2012



Εικόνα 2.1.2. A broad description of physical traits among children with Down Syndrome, Newsmild



Εικόνα 2.1.3 Elsevier. INC

(70-98%), μεγάλη απόσταση 1^{ου} και 2^{ου} δακτύλου στα πόδια (44-97%), περίσσεια δέρματος στον αυχένα (17-94%), υπερεκτασιμότητα (42-92%), δυσπλαστικά αυτιά (28-91%), προέχουσα γλώσσα (32-89%), καθίζηση της βάσης της μύτης (57-87%), μυϊκή υποτονία (21-85%), επίκανθος (η πτυχή δέρματος που κάνει τα μάτια να φαίνονται λοξά και καλύπτει εν μέρει το βλέφαρο και τον έσω κανθό) (28-79%), κηλίδες brush field (μικρές λευκές ή γκριζωπό/καφέ κηλίδες στην περιφέρεια της ίριδας) (35-78%), βραχύς πέμπτος δάκτυλος (51-77%), κλινοδακτυλία πέμπτου δακτύλου (43-77%), κοντά πλατιά δάχτυλα (38-75%), θολωτή υπερώα (59-74%), μονήρης χειρομαντική γραμμή (42-64%), χωνοειδής θώρακας-προτεταμένο στέρνο και προέχουσα κοιλιά. Επίσης τα παιδιά αυτά μπορεί να παρουσιάσουν έντονα οδοντιατρικά-γναθικά προβλήματα, συγγενείς καρδιοπάθειες και γαστρεντερικά προβλήματα.

Το 1980 ο Freid πρότεινε έναν διαγνωστικό κατάλογο με 8 κλινικά χαρακτηριστικά για την διάγνωση του συνδρόμου στην νεογνική ηλικία. Αυτά είναι μεγάλη απόσταση 1^{ου} και 2^{ου} δακτύλου στα πόδια, περίσσεια δέρματος στον αυχένα, επίκανθος (πτώση του άνω βλεφάρου που εμφανίζεται κατά τη γέννηση), προς τα κάτω γωνίες του στόματος, γενική υποτονία, πλατύ πρόσωπο, δυσπλαστικά αυτιά και προβάλλουσα γλώσσα. Αν ένα νεογνό παρουσιάσει 6-8 από αυτά τα χαρακτηριστικά είναι βέβαιο ότι έχει το σύνδρομο Down και οι πιθανότητες να μην το παρουσιάσει είναι 1/100.000. Αν έχει 3-5 χαρακτηριστικά η διάγνωση είναι αβέβαιη και τέλος αν συμπληρώνει 0-2 χαρακτηριστικά οι πιθανότητες να έχει σύνδρομο down το παιδί είναι 1/100 (Freid, 1980).

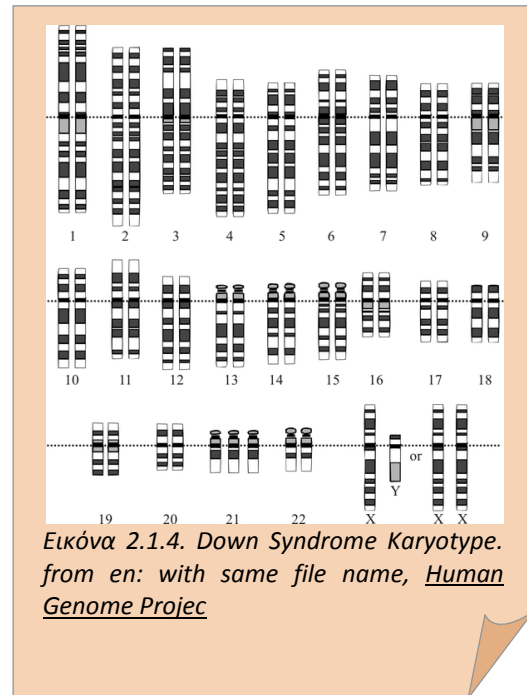
Τα άτομα με σύνδρομο Down φαίνεται να έχουν μαθησιακές δυσκολίες και να χρήζουν ειδικής αντιμετώπισης. Χαρακτηρίζονται από μία διανοητική αναπηρία η οποία μπορεί να είναι από ήπια (IQ 50-70) έως μέτρια (IQ 35-50) (American Academy of Pediatrics Committee on Genetics, 2001) καθώς είναι περίπου 10-15 μονάδες κάτω των φυσιολογικών ατόμων (Strom, 2006). Μάλιστα έχει αποδειχτεί πως με την αύξηση της ηλικίας, η νοητική ικανότητα των παιδιών αυτών μειώνεται. Το φαινόμενο αυτό αν και είναι συχνό, δεν συνεπάγεται ότι η πραγματική δυνατότητα του παιδιού μειώνεται, αλλά ότι μειώνεται ο ρυθμός με τον οποίο μαθαίνει τις νέες δεξιότητες σε σύγκριση με ένα κανονικό παιδί (Cunningham, 1982).

2.1.2. Αιτιολογία του συνδρόμου Down

Φυσιολογικά, σε κάθε ανθρώπινο ον, ο πυρήνας του κάθε κυττάρου περιέχει 23 ζεύγη χρωμοσωμάτων, τα μισά εκ των οποίων κληρονομούνται από κάθε γονέα. Στο σύνδρομο Down κάποια από τα κύτταρα του ατόμου έχουν ένα επιπλέον πλήρες ή ένα μερικό αντίγραφο του χρωμοσώματος 21.

Καθώς το έμβρυο αναπτύσσεται, το επιπλέον χρωμόσωμα αντιγράφεται σε κάθε κύτταρο του σώματος. Αυτό το σφάλμα στην κυτταρική διαίρεση είναι υπεύθυνο για το 95% των περιπτώσεων του συνδρόμου Down.

Έχοντας ένα επιπλέον αντίγραφο αυτού του χρωμοσώματος, κάθε γονίδιο μπορεί να παράγει περισσότερη πρωτεΐνη από το φυσιολογικό.



Υπάρχουν τρεις τύποι που εντοπίζονται στο σύνδρομο Down και αυτοί είναι:

1. Καθαρή ελεύθερη τρισωμία όπου κάθε κύτταρο έχει ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21 (95% των περιπτώσεων).
2. Μετάθεση όπου ένα επιπλέον κομμάτι του 21^{ου} χρωμοσώματος συνδέεται ή «μετατοπίζεται» σε άλλο χρωμόσωμα (3-4 % των περιπτώσεων)
3. Μωσαϊκισμός όπου αντί για ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21 σε κάθε κύτταρο, τα άτομα αυτά έχουν 46 χρωμοσώματα σε κάποια κύτταρα και 47 χρωμοσώματα σε κάποια άλλα.

Ο μόνος παράγοντας που είναι γνωστό ότι επηρεάζει την πιθανότητα να γεννηθεί ένα παιδί με σύνδρομο Down είναι η ηλικία της μητέρας, καθώς με την πάροδο της ηλικίας αυξάνεται και η συχνότητα εμφάνισης συνδρόμου Down φτάνοντας στο 1% μετά τα 40 χρόνια ζωής (Seguin, 1846). Η ηλικία του πατέρα φαίνεται να μην επηρεάζει από μόνη της στον ίδιο βαθμό αλλά περισσότερο όταν είναι σε συνδυασμό με την αυξημένη ηλικία της μητέρας (Harry, 2003). Άλλοι παράγοντες μπορεί να είναι η εμφάνιση υπερθυρεοειδισμού πριν από τη σύλληψη αλλά και κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης (Fialkow, et al., 1971), ιογενείς λοιμώξεις όπως ηπατίτιδα (Stroller & Colman, 1969)

καθώς και αναιμία (Harlap, 1973). Επίσης υπάρχει ένας αξιόλογος αριθμός ερευνών οι οποίες υποστηρίζουν πως η έλλειψη της Β1 βιταμίνης πριν την κύηση αλλά και κατά την διάρκεια μπορεί να οδηγήσει στη γέννηση ενός παιδιού με σύνδρομο Down αλλά και με άλλα προβλήματα (Reading, et al., 1979).

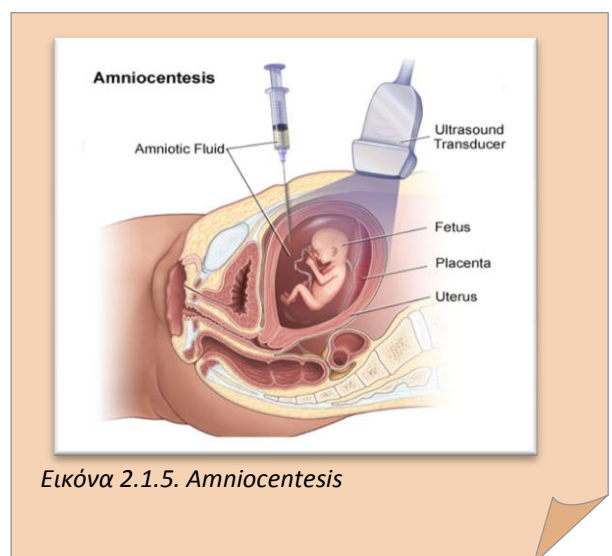
2.1.3. Διάγνωση του συνδρόμου Down

Το σύνδρομο Down μπορεί να ανιχνευθεί πριν αλλά και μετά από τη γέννηση του ατόμου. Εξετάσεις για την ανίχνευση του συνδρόμου κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης είναι:

1. Ο υπέρηχος για τη μέτρηση μιας συγκεκριμένης περιοχής στον αυχένα του μωρού μεταξύ της 11ης και της 14ης εβδομάδας κύησης. Αυτή η εξέταση είναι γνωστή ως αυχενική διαφάνεια.
2. Εξετάσεις αίματος. Τα αποτελέσματα των υπερήχων έχουν συνδυαστεί με αιματολογικές εξετάσεις (PAPP-A και μια ορμόνη που είναι γνωστή ως ανθρώπινη χοριακή γοναδοτροπίνη HCG). Ανώμαλα επίπεδα της PAPP-A και της HCG μπορεί να υποδηλώνουν κάποιο πρόβλημα με το μωρό. Όταν πραγματοποιηθεί αυτός ο έλεγχος κατά την 11η εβδομάδα της κύησης, οι ερευνητές υποστηρίζουν ότι μπορεί να εντοπιστεί το 87% των μωρών με το σύνδρομο Down.

Εάν κάποια από τις παραπάνω εξετάσεις δείχνει υψηλό κίνδυνο για σύνδρομο Down ο θεράπων ιατρός μπορεί να προχωρήσει σε μια περισσότερο επεμβατική δοκιμή:

3. Την αμνιοπαρακέντηση που μπορεί να χρησιμοποιηθεί για να καθοριστεί αν το μωρό πράγματι έχει σύνδρομο Down. Συλλέγεται δείγμα αμνιακού υγρού, που περιβάλλει το έμβρυο, με μια βελόνα που εισάγεται στην μήτρα της μητέρας. Το δείγμα αυτό στη συνέχεια χρησιμοποιείται για την ανάλυση των χρωμοσωμάτων του εμβρύου.



Σε περίπτωση διάγνωσης του συνδρόμου είναι δυνατή η διακοπή της κύησης μέχρι την 23^η εβδομάδα. Αν παρ' όλα αυτά δεν γίνει έγκαιρα η διάγνωση, μετά τη γέννηση και σε μη εμφανείς περιπτώσεις μπορεί να γίνει:

- Διενέργεια υπερηχογραφήματος
- Έλεγχος θυρεοειδούς και θυρεοειδικών ορμονών
- Ωτικός και οφθαλμικός έλεγχος
- Ακτινογραφία αυχενικής μοίρας σπονδυλικής στήλης
- Ανοσολογικός έλεγχος για κοιλιοκάκη
- Παρακολούθηση της καμπύλης ύψους-βάρους

2.1.4. Παθοφυσιολογία του συνδρόμου Down

Λόγω της εντόπισης της βλάβης σε κυτταρικό επίπεδο και συγκεκριμένα στο γενετικό υλικό, το σύνδρομο Down επηρεάζει πολλαπλά συστήματα χωρίς όμως αυτό να σημαίνει ότι εμφανίζονται όλα σε όλους τους πάσχοντες.

Τα παιδιά με σύνδρομο Down μπορεί να παρουσιάσουν μία σειρά από επιπλοκές όπως καρδιακές παθήσεις, λευχαιμία, λοιμώξεις, άνοια, γαστρεντερικά προβλήματα, προβλήματα θυρεοειδή, απώλεια της ακοής και δυσκολίες στην όραση (Urbano, 2010).

- Η νοητική υστέρηση μπορεί να είναι βαριά (IQ 20-35) ή και ελαφριά (IQ 50-75).
- Είναι επηρεασμένες η βραχυχρόνια μνήμη, η ικανότητα της σκέψης, της ομιλίας και της κινητικότητας. Οι ερευνητές ανακάλυψαν ότι το επιπλέον χρωμόσωμα που κληρονομείται βλάπτει τη μνήμη διότι οδηγεί σε χαμηλά επίπεδα παραγωγής της SNX27, πρωτεΐνης του εγκεφάλου (Wang, 2013). Οι ίδιοι ερευνητές έδειξαν σε πειράματα που έκαναν σε ποντίκια, ότι η αποκατάσταση της SNX27 πρωτεΐνης βελτιώνει τη γνωστική λειτουργία καθώς επίσης και τη συμπεριφορά.
- Η κινητική και λεκτική υστέρηση είναι εμφανής στα πρώτα χρόνια ζωής των παιδιών.
- Συχνά αυτά τα παιδιά είναι υπερκινητικά και εμφανίζουν κατάθλιψη σε πρώιμη ηλικία.
- Το χαμηλό ανάστημα και η τάση για παχυσαρκία είναι συνήθη χαρακτηριστικά, τα οποία όμως με σωστή διατροφή, άσκηση και έγκαιρη διάγνωση από ενδοκρινολόγο, μπορούν να προληφθούν.

- Σχεδόν τα μισά παιδιά με Down εμφανίζουν κάποια καρδιοπάθεια, ενώ το 5% κάποιο πρόβλημα στον πεπτικό σωλήνα.
- Ο υποθυρεοειδισμός είναι κοινό πρόβλημα για τα παιδιά με σύνδρομο Down.
- Η γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση και η κοιλιοκάκη εμφανίζονται πολύ συχνά.
- Οι πιθανότητες να εμφανίσουν σπασμούς είναι δεκαπλάσιες από τα φυσιολογικά άτομα.
- Οι πνεύμονες είναι συχνό να εμφανίζουν λοιμώξεις ενώ επίσης συχνά αναφέρονται περιστατικά υπνικής άπνοιας.
- Οι άντρες με σύνδρομο Down είναι στείροι ενώ οι γυναίκες έχουν 50% πιθανότητες να γεννήσουν παιδί επίσης με σύνδρομο Down (Asher Tal., 2014).

Μερικά ακόμη συμπτώματα των ατόμων με σύνδρομο Down είναι προβλήματα ακοής, προβλήματα στα μάτια, όπως ο καταρράκτης, δυσλειτουργίες του θυρεοειδούς, σκελετικά προβλήματα, ακόμη και άνοια, παρόμοια με τη νόσο του Αλτσχάιμερ. Σε έρευνα μάλιστα που πραγματοποιήθηκε σε νεκροτομικά ευρήματα ασθενών με σύνδρομο Down έδειξαν μία συσσώρευση αμυλοειδούς στον εγκέφαλο, η οποία ευθύνεται για την πρόωμη έναρξη της νόσου Αλτσχάιμερ (Golaz, et al., 1991). Τα παραπάνω δικαιολογούν και την άποψη ότι το σύνδρομο Down είναι υπεύθυνο για την πρόωρη γήρανση όπως νόσος Αλτσχάιμερ και πρόωμη αρθρίτιδα (Francheshi, 1990).

Επιπλέον, τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν διαταραχή με τη σύνθεση εξωκυττάριας ουσίας εξαιτίας αυτής της τρισωμικής ανωμαλίας. Το δέρμα τους είναι πλούσιο σε κολλαγόνο τύπου VI. Στην τρισωμία 21 η διαταραχή στη σύνθεση κολλαγόνου και ακολούθως η αλλαγή των χαρακτηριστικών του, καταλήγει στη δημιουργία υποδόριου οιδήματος (Καμπουρίδου, 2006).

Σύμφωνα με τον οργανισμό National Association Of Child Development (NACD) (2009) είναι πολύ συχνό να αναφέρονται ενοχλήσεις του γαστρεντερικού συστήματος στα παιδιά με σύνδρομο Down. Ήδη από τη νεογνική ηλικία υπάρχουν προβλήματα σίτισης αλλά και διαταραχές στις κενώσεις. Τα προβλήματα στον γαστρεντερικό σωλήνα μπορεί να προκαλούνται από την ανώμαλη δομή του ή επειδή κάποιο μέρος του σωλήνα δεν λειτουργεί σωστά. Τα παιδιά με το σύνδρομο βέβαια, μπορεί να έχουν και τα δύο.

Πιο συγκεκριμένα μερικά συμπτώματα γαστρεντερικών διαταραχών σε παιδιά με σύνδρομο Down είναι ο εμετός, η διάρροια και η δυσκοιλιότητα. Με την τελευταία να

είναι ένα πολύ κοινό πρόβλημα αυτών των παιδιών, καθώς εκτός από την «κακή» διατροφή που πιθανότατα να κάνουν και την ανεπαρκή πρόσληψη υγρών, έχουν και χαμηλό μυϊκό τόνο όπως και κακή κινητικότητα του εντέρου (NACD, 2009).

Τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν πολύ μεγαλύτερο κίνδυνο εμφάνισης συγγενούς καρδιοπάθειας. Η συχνότητα εμφάνισης συγγενών καρδιοπαθειών σε γενικό πληθυσμό παιδιών είναι 0,8% ενώ στα παιδιά με σύνδρομο Down είναι 40-60% (Freeman, 1998).

Μερικές συγγενείς καρδιοπάθειες, όπως μικρές επικοινωνίες ή ήπιες βαλβιδικές στενώσεις, σε ένα ποσοστό 10-20% του συνόλου, δεν έχουν αιμοδυναμική σημασία και δεν επηρεάζουν τις καθημερινές δραστηριότητες γι αυτό αρκεί μόνο η παρακολούθηση. Αν όμως είναι ιδιαίτερα σημαντικό το πρόβλημα τότε ίσως χρειαστεί χειρουργική επέμβαση για να διορθωθεί (Freeman, 1998).

Εκτός από τις ανωμαλίες της καρδιάς, η υψηλή πίεση του αίματος στους πνεύμονες (πνευμονική υπέρταση) είναι ιδιαίτερα συχνή στα παιδιά με σύνδρομο Down. Αυτή η υψηλή πίεση μπορεί να είναι αποτέλεσμα της δυσπλασίας του πνευμονικού ιστού αλλά η ακριβής αιτία δεν έχει γίνει ακόμα γνωστή (NACD, 2009).

Το συνολικό ποσοστό θνησιμότητας είναι περισσότερο από 5 φορές μεγαλύτερο σε σχέση με το γενικό πληθυσμό (Oster, et al., 1975). Σύμφωνα με τον Thase (1982), τα αυξημένα ποσοστά θνησιμότητας οφείλονται κυρίως σε αναπνευστικές νόσους, συγγενείς καρδιακές νόσους, λευχαιμία και νευρολογικές διαταραχές. Η διαταραγμένη ανοσολογία, ειδικά των Τ-κυττάρων, φαίνεται να έχει κάποια θετική συσχέτιση με την αυξημένη ευπάθεια αυτών των παιδιών.

Οι περίοδοι του υψηλότερου κινδύνου είναι οι εξής:

1. Βρεφική ηλικία, λόγω συγγενής καρδιοπάθειας, λευχαιμίας και αναπνευστικών διαταραχών.

2. Αργά στην ενήλικη ζωή, όταν εμφανίζονται προβλήματα όπως άνοια τύπου Alzheimer (ATD) και μείωση της ανοσολογικής λειτουργίας (Thase, 1982).

2.2. ΣΥΜΠΕΡΙΦΟΡΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN

Αν και η νοητική ανάπτυξη αυτών των παιδιών είναι επηρεασμένη σε όλες τις περιπτώσεις, τα τελευταία 20 χρόνια τα παιδιά εξελίσσονται καλύτερα από αυτά που

γεννήθηκαν παλιότερα. Βέβαια, η νοητική τους ανάπτυξη είναι απρόβλεπτη, καθώς κάθε άτομο έχει διαφορετικές ικανότητες όπως και προσωπικότητα. Είναι βέβαιο ότι με την έγκαιρη παρέμβαση και με ειδικά εκπαιδευτικά προγράμματα αυτά τα παιδιά βελτιώνονται από τον πρώτο χρόνο της ζωής τους σχετικά με μειονεκτήματα που προκύπτουν από την χαρακτηριστική τους υποτονία. Γι' αυτό ο προσδιορισμός των καλύτερων μεθόδων εκπαίδευσης για ένα παιδί ιδανικά αρχίζει σύντομα μετά τη γέννηση.

Είναι πολύ σημαντικό να υπάρχουν τόνωση, ενθάρρυνση και συνεχής ενασχόληση κατά την εκπαίδευση των παιδιών με σύνδρομο Down από την παιδική τους ηλικία. Για παράδειγμα, διάφορα οπτικοακουστικά ερεθίσματα ή ακόμη και παιχνίδια που διεγείρουν την περιέργεια, βοηθούν το βρέφος να αναπτύξει πιο γρήγορα τις κινητικές του δεξιότητες. Δεδομένου ότι αυτά τα παιδιά έχουν ένα ευρύ φάσμα δυνατοτήτων και η ικανότητα μάθησης δεν σταματάει ποτέ, η επιτυχία στο σχολείο αλλά και μετέπειτα στην εργασία δεν είναι σε καμία περίπτωση μάταιος αγώνας. Υπάρχουν αρκετά προγράμματα για μικρά παιδιά με ειδικές ανάγκες που προσφέρονται σε πολλές κοινότητες.

Η καλή υγειονομική περίθαλψη σε συνδυασμό με την άσκηση από τους πρώτους μήνες ζωής τους, θεωρούνται σημαντικές για την πρόοδο των μωρών με σύνδρομο Down. Οι κινητικές ικανότητες των παιδιών καθυστερούν και συχνά υστερούν με ακαθόριστες κινητικές δεξιότητες. Αυτές όμως οι ακαθόριστες κινητικές δεξιότητες δεν είναι μία υποχρεωτικά μόνιμη κατάσταση καθώς οι τακτικές φυσικοθεραπείες και η συμμετοχή τους σε κάποιο προσαρμοσμένο πρόγραμμα φυσικής αγωγής, μπορεί να προωθήσει την ενίσχυση της ανάπτυξής τους καθώς και των κινητικών δεξιοτήτων τους (Bruni, 1998). Έχει αποδειχτεί πως η φυσική δραστηριότητα των παιδιών με σύνδρομο Down μπορεί να βοηθήσει σημαντικά την κινητική λειτουργία και την οξείδωση των λιπιδίων και των πρωτεϊνών του αίματος, κάτι που ενισχύει την άποψη ότι θα έπρεπε να μπει στο εβδομαδιαίο πρόγραμμα των παιδιών αυτών (Aderbal, et al., 2008).

Σήμερα τα περισσότερα παιδιά στις αναπτυγμένες χώρες, λαμβάνουν ιδιαίτερη βοήθεια όπως φυσικοθεραπεία, λογοθεραπεία αλλά και κατ' οίκον διδασκαλία. Με τη φυσικοθεραπεία τα παιδιά βελτιώνουν τον τόνο των μυών τους και τα βοηθάει να καθίσουν, να στέκονται και να περπατούν. Τα εργοθεραπευτικά προγράμματα

εστιάζονται σε ασκήσεις συγκέντρωσης, οπτικοκινητικού συντονισμού, οπτικής μνήμης καθώς και ανάπτυξη γνωστικών δεξιοτήτων.

Η βοήθεια του λογοθεραπευτή είναι επίσης απαραίτητη από το πρώτο έτος της ζωής τους. Η επικοινωνία των μωρών με τη μητέρα αναπτύσσεται από τη γέννηση και αποτελεί τα θεμέλια που προετοιμάζουν το έδαφος για την ομιλία που πρέπει να αναπτυχθεί αργότερα. Τα περισσότερα παιδιά με σύνδρομο Down εμφανίζουν καθυστέρηση στον τομέα της γλωσσικής ανάπτυξης και έτσι είναι απαραίτητο να μπει έγκαιρα στο πρόγραμμα τους η λογοθεραπεία για να μπορέσουν τα παιδιά να αποκτήσουν λεξιλόγιο, βελτίωση φωνής, έκφρασης και γενικότερα ανάπτυξη επικοινωνίας και μάθησης.

Οι δυσκολίες στην ακοή και την όραση, που αγνοήθηκαν χαρακτηριστικά κατά το παρελθόν, πρέπει να ελέγχονται συχνά, σε ετήσια βάση. Μερικοί ειδικοί μάλιστα πρότειναν τη διδασκαλία της νοηματικής γλώσσας κατά τα πρώτα χρόνια της ζωής τους ως ενισχυτικό μέσο για τη γλωσσική τους ανάπτυξη. Πολλοί θεωρούν την ειδική γλωσσική διδασκαλία απαραίτητη, με τη λογοθεραπεία όμως να τη συνοδεύει από πολύ νωρίς (Buckley, et al., 1986).

Η πρώιμη διδακτική παρέμβαση πρέπει να αρχίζει από το πρώτο έτος της ζωής του παιδιού με έναν δάσκαλο στο σπίτι σε εβδομαδιαία βάση. Έρευνες έχουν δείξει πως τα παιδιά με σύνδρομο Down σημειώνουν γρηγορότερη πρόοδο όταν έχουν πρόωρη εκπαίδευση (Buckley, 1984). Ο ρόλος του περιπατητικού δασκάλου μάλιστα επεκτείνεται και στον συμβουλευτικό τομέα για την οικογένεια και ειδικά για τη μητέρα ενώ παράλληλα αντιμετωπίζονται σε πρώτο επίπεδο οι μαθησιακές δυσκολίες του παιδιού (Eric, 1993).

Γενικά ένα μέσο παιδί με σύνδρομο Down, στην ηλικία των πέντε ετών θα πρέπει να περπατά, να τρέχει και να ανεβαίνει σκαλοπάτια σε ικανοποιητικό βαθμό. Τα περισσότερα θα πρέπει:

- i. Να ανταποκρίνονται ικανοποιητικά στην εκπαίδευση για την τουαλέτα την ημέρα, αν και υπάρχουν περιπτώσεις που αντιμετωπίζουν προβλήματα το βράδυ.
- ii. Να τρώνε μόνα τους ικανοποιητικά, αν και μερικά θα θέλουν να τους κόβονται κάποιες τροφές, αλλά είναι ακόμη λίγο αδέξια και ακατάστατα.
- iii. Να βάζουν και να βγάζουν τα ρούχα τους, αλλά χρειάζονται ακόμη βοήθεια για ζώνες και τιράντες.

Η έκταση των ικανοτήτων και της συμπεριφοράς κάθε παιδιού καθώς μεγαλώνει εξαρτάται:

- i. Από τους βιολογικούς παράγοντες που κληρονόμησε και
- ii. από τις ευκαιρίες που του παρέχονται ώστε να τους αναπτύξει.

Η αλληλεπίδραση αυτών των παραγόντων είναι σύνθετη και συνεχής. Τα περισσότερα παιδιά όμως μπορούν να μάθουν και ν' αναπτυχθούν αλλά και οι δυο αυτές παράμετροι επηρεάζονται από το περιβάλλον του σπιτιού και του σχολείου. Η σημαντικότητα του ρόλου, της εμπειρίας και της εκπαίδευσης αντανακλώνεται σε όλες σχεδόν τις ερευνητικές εργασίες των τελευταίων πενήντα ετών (Connolly & John, 1978). Έχει αποδειχθεί όμως πως δεν γίνεται μέσα από αυτά τα εκπαιδευτικά προγράμματα να εξαλειφθεί η νοητική υστέρηση των παιδιών (Seguin, 1846).

Η κοινωνική και πνευματική διέγερση για παιδιά με ειδικές ανάγκες είναι ζωτικής σημασίας για την ανάπτυξή τους και τη σωματική τους ευεξία. Έχει παρατηρηθεί ότι τα άτομα με σύνδρομο Down είναι ισχυρότερα και υγιέστερα όταν αποτελούν μέρος ενός ζωντανού και τονωτικού κοινωνικοπολιτιστικού περιβάλλοντος. Είναι επίσης γνωστό, ότι η δυσαρμονία, όπως για παράδειγμα οι οικογενειακές εντάσεις από το άμεσο περιβάλλον, μπορούν να επιφέρουν σύγχυση και θλίψη.

2.3. ΔΙΑΤΡΟΦΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN

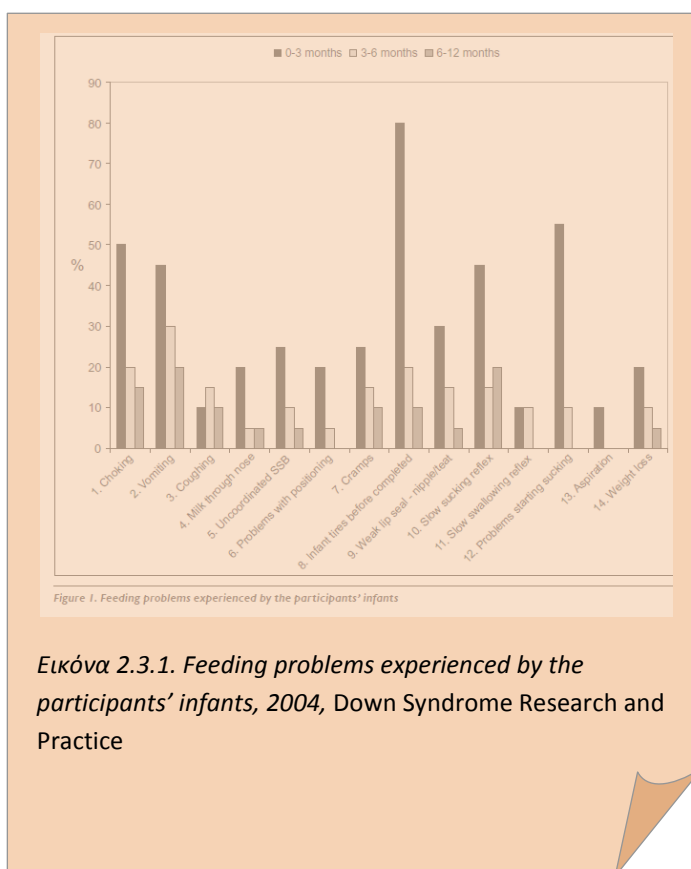
Τα βρέφη με σύνδρομο Down συχνά έχουν προβλήματα σίτισης τα οποία αρχίζουν από τη γέννηση τους. Οφείλονται κυρίως στην υποτονία των μασητήρων μυών, την προβάλλουσα γλώσσα και τη μικρή χωρητικότητα της στοματικής κοιλότητας (Aumonier & Cunningham, 1983). Στη μελέτη των Mizuno και Ueda μετά από υπερηχογραφική παρακολούθηση της συμπεριφοράς των βρεφών κατά το θηλασμό φάνηκε ότι η δυσκολία των παιδιών να θηλάσουν οφειλόταν στις ανεπαρκείς κινήσεις της γλώσσας (Mizuno & Ueda, 2001).

Σύμφωνα με τους Wolf και Glass (1992), ενώ η πλειοψηφία των μητέρων προσπαθούν να θηλάσουν, μόνο το ένα τρίτο τα καταφέρνει. Αυτός είναι ένας σημαντικός αριθμός παιδιών καθώς ο θηλασμός έχει αποδειχτεί ότι προάγει τη σχέση μητέρας και βρέφους αλλά μπορεί και να μειώσει το στρες της μητέρας εξαιτίας της διάγνωσης του παιδιού της με σύνδρομο Down (Wolf & Glass, 1992).

Από τη γέννηση έως την ηλικία των τριών μηνών έχουν αναφερθεί τα περισσότερα προβλήματα σίτισης σε παιδιά με σύνδρομο Down. Καρδιακές ανωμαλίες και χαμηλός μυϊκός τόνος (εικόνα 2.3.1) είναι οι κύριες αιτίες που οδηγούν σε εξάντληση των νεογνών (Pilcher, 1998) ; (Cousneau & Lauer, 1995) ; (Kumin, 1994). Ο μειωμένος μυϊκός τόνος συνδέεται επίσης και με προβλήματα στο πιπίλισμα, με αδυναμία των παιδιών να κλείνουν το στόμα τους κατά το θηλασμό, με το ιδιαίτερα καθυστερημένο αντανακλαστικό της διαδικασίας πιπίλισμα-κατάποση και τον ασυντόνιστο ρυθμό αναπνοής και πιπίλισματος (Wolf & Glass, 1992). Αυτές οι συνθήκες μπορούν να οδηγήσουν σε βήχα, πνιγμό, εισρόφηση, σε διαφυγή γάλακτος από τη μύτη ακόμα και στον έμετο, ο οποίος με τη σειρά του μπορεί να οδηγήσει σε κράμπες. Όπως είναι λογικό αυτά τα προβλήματα τροφοδοσίας οδηγούν σε απώλεια βάρους, καρδιακές ανωμαλίες και ατρησία δωδεκαδακτύλου (Cousineau & Lauer, 1995) ; (Van Dyke, et al., 1995).

Τα προβλήματα σίτισης φαίνεται να μειώνονται μετά τον τέταρτο μήνα και ως των δωδέκατο (εικόνα 2.3.1) (Lewis & Kritzinger, 2004).

Τα δόντια των παιδιών αυτών καθυστερούν να βγουν και αυτό συμβάλει στην καθυστερημένη εισαγωγή στέρεων τροφών (Horman, et al., 1998). Είναι όμως απαραίτητο να ενθαρρύνεται η ένταξή τους στο καθημερινό διαιτολόγιο της οικογένειας όσο πιο νωρίς γίνεται, με τους γονείς να παίζουν καταλυτικό ρόλο στην εκπαίδευση του παιδιού να μασά την τροφή και να πίνει από το ποτήρι. Μάλιστα έχει παρατηρηθεί πως τόσο η μάσηση όσο και ο θηλασμός βελτιώνουν την κινητικότητα της γλώσσας και συμβάλλουν στην εγκατάσταση του λόγου (Timko, et al., 1986) ; (Lawrence, 1994).



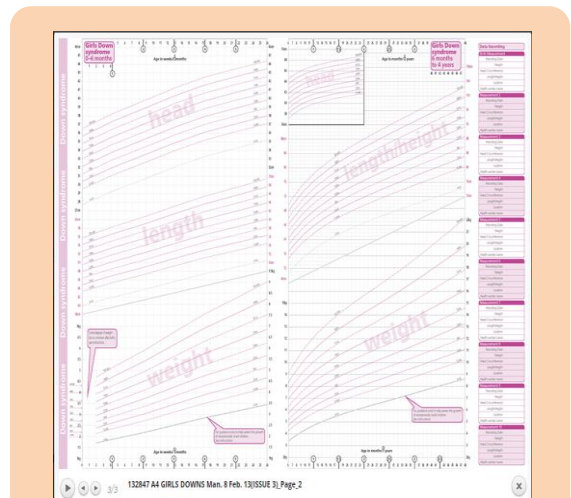
Εικόνα 2.3.1. Feeding problems experienced by the participants' infants, 2004, Down Syndrome Research and Practice

Οι καμπύλες ανάπτυξης για παιδιά με σύνδρομο Down είναι απαραίτητες γιατί αυτά τα παιδιά είναι πολύ πιθανό να εμφανίσουν πρώιμους δείκτες ιατρικών προβλημάτων. Τακτικές μετρήσεις, συχνή αξιολόγηση της διατροφικής κατάστασης αλλά και της γενικότερης υγείας των παιδιών μαζί με την παρακολούθηση του θυρεοειδούς αδένου πρέπει να γίνονται για να προληφθούν τυχόν προβλήματα υγείας.

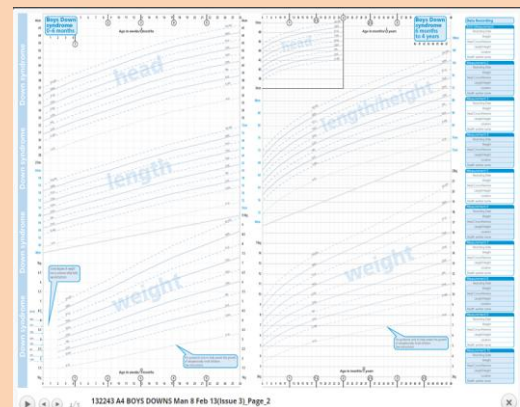
Καθώς τα παιδιά με σύνδρομο Down αναπτύσσονται πιο αργά σε σύγκριση με τα άλλα παιδιά, τείνουν να έχουν μικρότερο ανάστημα από τους συνομηλικούς τους. Πέρα όμως από τις υψομετρικές διαφορές υπάρχουν και διαφορετικά «πρότυπα» βάρους.

Η έμφαση όμως θα πρέπει να δίνεται περισσότερο στην διαφορά βάρους και ύψους σε σχέση με παλαιότερες μετρήσεις, παρά στο καθεαυτό βάρος και ύψος αντίστοιχα του κάθε παιδιού την παρούσα χρονική στιγμή.

Το 2011 οι Ομάδες Ενδιαφέροντος του Συνδρόμου Down (Down Syndrome Medical Interest group (DSMIG)) και το Βασιλικό Κολέγιο Παιδιατρικής & Παιδικής Υγείας (Royal College of Paediatrics and Child Health) επανασχεδιάσανε από κοινού τις καμπύλες ανάπτυξης για παιδιά με σύνδρομο Down. Τα διαγράμματα χρησιμοποιούν τις ίδιες αρχές σχεδιασμού από τη γέννηση έως την ενηλικίωση (18 ετών) των παιδιών αυτών, όπως οι αντίστοιχες του Παγκόσμιου Οργανισμού Υγείας για το 2009 (UK-WHO).



Εικόνα 2.3.2 Περίμετρος κεφαλής, Βάρος και Ύψος σε κορίτσια 0-6 μηνών (Down Syndrome PCHR Insert, 2011).



Εικόνα 2.3.3 Περίμετρος κεφαλής, Βάρος και Ύψος σε αγόρια 0-6 μηνών (Down Syndrome PCHR Insert, 2011)

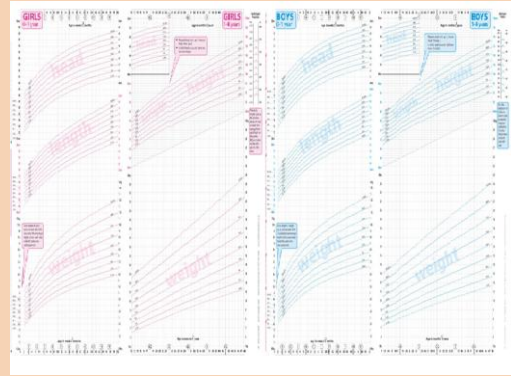
Τα δύο πρώτα γραφήματα (Εικόνα 2.3.2 και Εικόνα 2.3.3) καλύπτουν την φυσιολογική ανάπτυξη των παιδιών με σύνδρομο Down από 0-6 μηνών και επιτρέπουν την πιο ακριβή αποτύπωση κατά τη διάρκεια αυτής της περιόδου όταν το βάρος του παιδιού αλλάζει πολύ γρήγορα.

Το τρίτο γράφημα καλύπτει ηλικιακά από 0 μηνών έως 4 ετών (Εικόνα 2.3.4) και το τρίτο και τελευταίο από 4 ετών έως 18 ετών. (Εικόνα 2.3.5) Τα διαγράμματα αυτά περιέχουν -4 SD (τυπική απόκλιση).

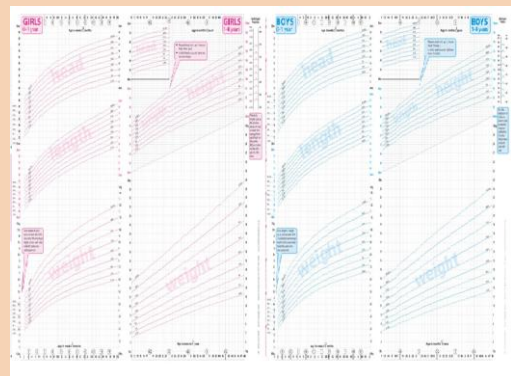
Θα ήταν καλό να καταγράφεται συχνά το βάρος και το ύψος στα διαγράμματα τα πρώτα 2 χρόνια ζωής των παιδιών με σύνδρομο Down, ενώ μετά μπορεί να επαναλαμβάνεται η μέτρηση τουλάχιστον ετησίως, μέχρι την ενηλικίωση των παιδιών.

Το βάρος των παιδιών μπορεί να ληφθεί σε αυτές τις καμπύλες ανάπτυξης όταν η κύηση έχει διαρκέσει 37 εβδομάδες οπότε τότε το παιδί “τοποθετείται” στην καμπύλη ανάπτυξης στην ηλικία μηδέν (zero (0)).

Για μωρά που έχουν γεννηθεί πρόωρα ο Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας του Ηνωμένου Βασιλείου Νεογνών και Νηπίων (UK-WHO Neonatal and Infant Close Monitoring (NICM)) το 2009 κατασκεύασε άλλες καμπύλες ανάπτυξης. Γνωρίζουμε ότι τα παιδιά με σύνδρομο Down είναι πιο πιθανό να γεννηθούν πρόωρα και η ανάπτυξή τους τις πρώτες εβδομάδες είναι παρόμοια με αυτή του γενικότερου πληθυσμού. Ως εκ



Εικόνα 2.3.4 Περίμετρος κεφαλής, Βάρος και Ύψος σε κορίτσια και αγόρια από 0-4 ετών 2009, World Health Organization (WHO)



Εικόνα 2.3.5 Περίμετρος κεφαλής, Βάρος και Ύψος σε κορίτσια και αγόρια από 4-18 ετών (World Health Organization (WHO), 2009).

τούτου μέχρι τα μωρά να φτάσουν τις φυσιολογικές εβδομάδες ανάπτυξης (38 εβδομάδες) θα πρέπει να τοποθετούνται στα διαγράμματα του NICM, 2009.

Η περίμετρος κεφαλιού θα πρέπει να μετράται κατά τη γέννηση και στις 6 εβδομάδες ζωής του βρέφους για να σημειωθούν στα διαγράμματα. Μεταγενέστερες μετρήσεις μπορούν να γίνουν όπως ενδείκνυται κλινικά (Myreliid, et al., 2002).

2.3.1 Ελλείψεις και περίσσειες βιταμινών

Τα παιδιά με σύνδρομο Down παρουσιάζουν έλλειψη στη βιταμίνη B1 (θειαμίνη) όχι όμως εξαιτίας ελλιπούς πρόσληψης αλλά εξαιτίας αδυναμίας του μεταβολισμού της (Chris, 1984). Μια μελέτη που έγινε σε 90 παιδιά ηλικίας έως 16 ετών με σύνδρομο Down διαπίστωσε ότι υπήρχε οριακή ανεπάρκεια θειαμίνης σε αυτόν τον πληθυσμό (Schmid, Christeller, Rehm, 1975). Η επαρκής πρόσληψη της θειαμίνης θα βοηθήσει στην κανονική ωρίμανση του κεντρικού νευρικού συστήματος, στη βελτίωση των κινητικών δεξιοτήτων και στη συμπεριφορά και την πρόληψη της πρόωρης γήρανσης. Οι απαιτήσεις σε βιταμίνη B1 αυξάνονται με την ηλικία. Γι' αυτό και οι άνθρωποι με σύνδρομο Down είναι πιο επιρρεπείς στην άνοια όπως π.χ. στη νόσο Alzheimer (Reading, et al., 1979).

Ο μη φυσιολογικός μεταβολισμός της βιταμίνης B6 έχει παρατηρηθεί σε άτομα με σύνδρομο Down (McCoy, et al., 1969 ; Tu & Zellweger, 1965).

Μια διαχρονική μελέτη σε άτομα με Down έδειξε ότι τα συμπληρώματα βιταμίνης B6 συνέβαλαν στην ομαλοποίηση της λειτουργίας του εγκεφάλου (Fragger, et al., 1985).

Παιδιά με σύνδρομο Down εμφανίζουν συχνά χαμηλότερα επίπεδα φυλλικού οξέος (David, et al., 1996) ; (Ibarra, et al., 1990).

Κάποιες έρευνες μιλούν για ανεπάρκεια στη βιταμίνη B12 (Hestnes, et al., 1991) ενώ κάποιες άλλες δεν μπορούν να υποστηρίξουν με βεβαιότητα κάτι τέτοιο (David, et al., 1996).

Δύο μελέτες διαπίστωσαν ότι πολλά παιδιά με σύνδρομο Down έχουν ανεπάρκεια της βιταμίνης C (Colombo, et al., 1989) ; (Hilty, et al., 1991), ενώ μια άλλη μελέτη υποστήριξε ότι τα παιδιά στα ιδρύματα με σύνδρομο Down έχουν την τάση να

καταναλώνουν περισσότερη βιταμίνη C από τη συνιστώμενη ημερήσια πρόσληψη (Chad, Jobling A, Frail H. 1990).

Χαμηλά επίπεδα βιταμίνης D έχουν επίσης αναφερθεί σε άτομα με σύνδρομο Down όχι απλά επειδή υπήρχε ανεπαρκής πρόσληψη, αλλά ακόμη και όταν η έκθεση στον ήλιο ήταν υψηλή (Center J, Beange H, McElduff A., 1998).

Μια πρόσφατη μελέτη διαπίστωσε ότι τα παιδιά με σύνδρομο Down έχουν σημαντικά χαμηλότερα επίπεδα βιταμίνης E από τα υγιή (Cengiz M, Seven M., 2000). Επίσης ασθενείς με σύνδρομο Down και άνοια έχουν χαμηλότερα επίπεδα της βιταμίνης E στο πλάσμα από ότι εκείνοι που δεν έχουν άνοια (Werbach M., 1999).

Οι Turkel και Nusbaum το 1985 υποστήριξαν ότι τα άτομα με σύνδρομο Down έχουν συχνά διαταραχές του μεταβολισμού του ασβεστίου. Επιπλέον, μειωμένα επίπεδα ενδοκυτταρικού ασβεστίου έχουν βρεθεί σε αυτούς τους ασθενείς (McCoy & Sneddon, 1984), ενώ μια άλλη μελέτη διαπίστωσε ότι αυτά τα παιδιά έχουν την τάση να καταναλώνουν περισσότερο ασβέστιο από τη συνιστώμενη ημερήσια πρόσληψη (Chad, Jobling, Frail, 1990).

Επίσης, συχνά αναφέρονται αυξημένα επίπεδα χαλκού σε ασθενείς με σύνδρομο Down. Αυτές οι αυξήσεις έχουν βρεθεί σε ερυθροκύτταρα, ουδετερόφιλα, αιμοπετάλια, και στον ορό του αίματος (Purice, et al., 1988) ; (Kadrobova, et al., 1996) ; (Anneren, et al., 1985).

Μια άλλη όμως μελέτη διαπίστωσε κανονικά επίπεδα χαλκού παρά τη φτωχή διαιτητική του πρόσληψη (Ogunmekan & Hwang, 1989).

Χαμηλά επίπεδα σεληνίου έχουν επίσης αναφερθεί σε ασθενείς με σύνδρομο Down και μάλιστα έχει δειχθεί πως η χορήγηση συμπληρωμάτων μπορεί να μειώσει έως και 50% τα αυξημένα επίπεδα χαλκού στο αίμα (Hamilton, 1994).

Επιπλέον, τα επίπεδα μαγνησίου στα ερυθροκύτταρα και τα αιμοπετάλια, αλλά όχι και στα ουδετερόφιλα ήταν χαμηλότερα σε παιδιά με σύνδρομο Down (Anneren, et al., 1985).

Αρκετές έρευνες υποδεικνύουν ότι οι ασθενείς με σύνδρομο Down έχουν ψευδάργυρο κάτω από τα φυσιολογικά επίπεδα στο πλάσμα του αίματος (Purice, et al., 1988) ; (Kadrobova, et al., 1996) ; (Hamilton K., 1994) ; (Sherman, 1992). Μία μελέτη, κατέληξε στο συμπέρασμα ότι τα συμπληρώματα ψευδαργύρου αυξάνουν τη σύνθεση του DNA σε αυτούς τους ασθενείς που έχουν χαμηλά επίπεδα ψευδαργύρου (Stabile, et

al., 1991). Ενώ μια άλλη μελέτη διαπίστωσε ότι ο ψευδάργυρος μείωσε την TSH κατά 34% σε ασθενείς με σύνδρομο Down και υποθυρεοειδισμό (Bucci, et al., 1999).

Ελλιπή είναι και τα επίπεδα της καρνιτίνης στο αίμα σε παιδιά με σύνδρομο Down σε σχέση με τα υγιή (Werbach, 1999). Συμπληρώματα μάλιστα με ακετυλο-L-καρνιτίνη έχει αποδειχθεί ότι βελτιώνουν την μνήμη και την προσοχή σε αυτούς τους ασθενείς (De Falco, et al., 1994).

Τέλος, περίσσεια φαινυλαλανίνης είναι ιδιαίτερα συχνή σε ασθενείς με σύνδρομο Down (Watkins, et al., 1989). Φαίνεται να υπάρχει μια δυσκολία στην μετατροπή της φαινυλαλανίνης σε τυροσίνη, πιθανώς επειδή η δραστηριότητα της υδροξυλάσης της φαινυλαλανίνης είναι μειωμένη στο ήπαρ των ατόμων αυτών (Shaposhnikov, et al., 1979).

Ο Harrel και οι συνάδελφοί του το 1981, διαπίστωσαν πως με τη χορήγηση βιταμινών, μετάλλων και θυρεοειδικών ορμονών σε παιδιά με σύνδρομο Down, σύμφωνα με το Τεστ Stanford-Binet, αυξήθηκε ο δείκτης IQ τους κατά 10-25 μονάδες, βελτιώθηκε η αντίληψή τους την ώρα του διαβάσματος και γενικότερα υπήρχε μία καλύτερη απόδοση στο σχολείο. Επίσης, πήραν περισσότερο ύψος σε σχέση με τα παιδιά που δεν τους χορηγήθηκαν συμπληρώματα, ενώ εμφάνισαν πιο υγιή μαλλιά και δέρμα. Να σημειωθεί πως κατά την πραγματοποίηση της συγκεκριμένης έρευνας είχε ζητηθεί από όλους τους γονείς να μειώσουν την προσφορά τροφίμων που ήταν πλούσια σε ζάχαρη καθώς και τα αναψυκτικά στα παιδιά και να αντικατασταθούν από φρούτα και άφθονο γάλα (Harrell, et al., 1981).

Φαίνεται λοιπόν πως αν και υπάρχουν αρκετές μελέτες που αναφέρονται σε διατροφικά συμπληρώματα σε παιδιά με σύνδρομο Down όπως για παράδειγμα ψευδάργυρο, σελήνιο, βιταμίνη Α, βιταμίνη Β6 και άλλα, λίγες από αυτές είναι εμπεριστατωμένες.

2.4. ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΑΤΡΟΦΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ DOWN

Τα παιδιά με σύνδρομο Down αντιμετωπίζουν πιο έντονο πρόβλημα παχυσαρκίας σε σχέση με τον γενικό πληθυσμό (Soler, et al., 2011). Στις Ηνωμένες Πολιτείες της Αμερικής περίπου το 45% των ανδρών με Down και το 56% των γυναικών είναι υπέρβαροι με το ΔΜΣ των ανδρών να είναι $\geq 27,8$ και των γυναικών $\geq 27,3$ σε

σύγκριση με το 33% των υπέρβαρων ανδρών και το 36% των υπέρβαρων γυναικών που δεν έχουν σύνδρομο Down (O'Neill, et al., 2005).

Ο υψηλός επιπολασμός της παχυσαρκίας σε συνδυασμό με την αύξηση του προσδόκιμου ζωής κατά τις τελευταίες δεκαετίες για τα άτομα με σύνδρομο Down, εγείρει ανησυχίες σχετικά με τον κίνδυνο για χρόνιες ασθένειες που επιδεινώνονται από την παχυσαρκία. Ως εκ τούτου, η πρόληψη της παχυσαρκίας κατά την παιδική ηλικία είναι ένα σημαντικό ζήτημα υγείας για αυτό τον πληθυσμό. Δεν έχει γίνει γνωστό όμως γιατί αυτά τα παιδιά έχουν μία προδιάθεση για παχυσαρκία, αλλά φαίνεται να έχουν χαμηλότερη ενεργειακή δαπάνη σε κατάσταση ηρεμίας σε σχέση με το βάρος του σώματός τους και το φύλο τους (Allison, et al., 1995).

Τα διαθέσιμα στοιχεία δείχνουν ότι τα παιδιά που εκτίθενται σε έλεγχο των πρακτικών σίτισης είναι πιο πιθανό να τρώνε απουσία πείνας. Τα περισσότερα έχουν υψηλότερο ΔΜΣ και περισσότερη λιπώδη μάζα σε σχέση με τα φυσιολογικά παιδιά της ίδιας ηλικίας (Real de Asua, et al., 2014).

Ωστόσο, η πλειονότητα των μελετών έχει περιοριστεί σε υγιή παιδιά και οι κατευθυντήριες οδηγίες που δίνονται είναι να παρέχεται μία ποικιλία από θρεπτικά συστατικά και να προσφέρονται στα παιδιά με ουδέτερο τρόπο έτσι ώστε να καθοριστεί από το παιδί πόσο και εάν θα φάει. Είναι όμως ασαφές κατά πόσον η προσέγγιση αυτή είναι κατάλληλη για παιδιά με νοητική αναπηρία που έχουν προδιάθεση να γίνουν υπέρβαρα.

Οι θερμίδες στα παιδιά με σύνδρομο Down καίγονται με βραδύτερο ρυθμό ενώ ο υποθυρεοειδισμός, που πιθανότατα να έχουν, συμβάλει στα επιπλέον κιλά τους. Οι σχετικοί κίνδυνοι για την υγεία, σε συνδυασμό με την ευπάθεια και τις ιδιαίτερες ανάγκες των ενηλίκων με αυτό το σύνδρομο, απαιτούν την παροχή αποτελεσματικών παρεμβάσεων και προσιτών υπηρεσιών.

Οι γονείς των παιδιών με ειδικές ανάγκες φαίνεται να έχουν περισσότερο άγχος για την ανατροφή των παιδιών τους σε σχέση με τα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά (Bhushan Gupta, 2007).

Σε έρευνα που πραγματοποιήθηκε σε οικογένειες με παραπάνω από ένα παιδιά, εκ των οποίων το ένα έπασχε από σύνδρομο Down, αποδείχτηκε πως οι γονείς έδιναν ιδιαίτερη προσοχή στη διατροφή και στον έλεγχο της αύξησης του βάρους των παιδιών με σύνδρομο Down σε σχέση με τα φυσιολογικά παιδιά της οικογένειας. Επίσης, δεν

ασκούσαν την ίδια πίεση για κατανάλωση τροφής και στα δύο αδέρφια, με αυτή στα παιδιά με σύνδρομο Down να είναι χαμηλότερη. Στην ίδια έρευνα μάλιστα φάνηκε ότι η πίεση ήταν αντιστρόφως ανάλογη με τη συμπεριφορά τους και πως τα παιδιά με σύνδρομο Down είχαν σαφώς υψηλότερο ΔΜΣ από τα αδέρφια τους ακόμη και αν ήταν και τα δύο με βάρος άνω του φυσιολογικού (O'Neill, et al., 2005). Σε αυτό το σημείο έρχονται και άλλες έρευνες να επιβεβαιώσουν το ίδιο συμπέρασμα και όχι μόνο. Μία μάλιστα υποστηρίζει πως η άσκηση της πίεσης στα παιδιά επηρέαζε και την ανάπτυξή τους, με αυτά που τους ασκούσαν μεγαλύτερη πίεση να είναι πιο κοντά (Francis, et al., 2001).

Σε μία συγχρονική μελέτη όπου συμπεριλήφθηκαν παιδιά με σύνδρομο Down, φάνηκε πως οι μητέρες των παιδιών αυτών είχαν υψηλότερη ανησυχία για τη λιπώδη μάζα των παιδιών τους και τους ασκούσαν μικρότερη πίεση στο φαγητό, ακόμη και μετά την ρύθμιση της άλιπης μάζας και της θερμιδικής πρόσληψης (Spruijt-Metz, et al., 2002). Ούτε όμως ο υπερβολικός έλεγχος κάνει σε αυτά τα παιδιά καλό, καθώς πιθανότατα να αρχίσουν να αγνοούν το αίσθημα της πείνας αλλά και του κορεσμού, επιδεινώνοντας έτσι την προδιάθεση για παχυσαρκία (Costanzo, et al., 1985). Άλλωστε έχει αποδειχτεί ότι τρώγοντας θρεπτικά βελτιώνεται η συνολική υγεία των παιδιών (Banks, 2012). Τα βιολογικά λαχανικά για παράδειγμα, έχουν πολλά από τα θρεπτικά συστατικά που απαιτούνται για να έχουν τα παιδιά αυτά ένα υγιές σώμα και έναν εγκέφαλο που να είναι σε εγρήγορση. Παρ' όλα αυτά, σε πολλά παιδιά δίνονται λίγα λαχανικά και η διαίτά τους είναι πλούσια σε ψωμί, σάκχαρα και ζυμαρικά με τα περισσότερα από αυτά να αποτελούνται από απλούς υδατάνθρακες, οι οποίοι είναι γνωστό ότι αυξάνουν το περιεχόμενο του εντερικού σωλήνα, καθυστερούν την πέψη και προκαλούν δυσκοιλιότητα (Soler Marín & Xandri Graupera, 2011).

Ο Meredith και οι συνεργάτες του, το 2014, σχεδίασαν ένα πρόγραμμα προσαρμοσμένο σε παιδιά με σύνδρομο Down, το οποίο απευθύνεται στις ειδικές ανάγκες του κάθε παιδιού και της οικογένειάς του, με έμφαση στα εμπόδια για την αλλαγή συμπεριφοράς. Τα εμπόδια που συζητήθηκαν περιλαμβάνουν τις διατροφικές δυσκολίες (π.χ. την επιλεκτικότητα των τροφίμων και την ακαμψία, την προβληματική συμπεριφορά την ώρα του φαγητού κτλ.), την έλλειψη λεκτικής επικοινωνίας και την επιθετική συμπεριφορά που ενδέχεται να προκύψει μετά τις αλλαγές στις καθημερινές συνήθειες του παιδιού.

Οι συνεδρίες επικεντρώθηκαν σε θέματα όπως η παροχή στρατηγικών συμπεριφοράς για τη διαχείριση δυσκολιών σίτισης, ερεθίσματα ελέγχου, η πραγματοποίηση μικρών αλλαγών στις προτιμώμενες τροφές (π.χ. αλλαγή στο σχήμα, στο χρώμα, στην υφή ή στη γεύση των τροφίμων ώστε το παιδί να αντιληφθεί την αλλαγή, αλλά να έχει δεχτεί το φαγητό και έτσι να προχωρά σε μεγαλύτερη επισιτιστική ποικιλία), τον καθορισμό του στόχου και την παρακολούθηση στην ανταπόκριση της παρέμβασης (Toomey & Sundseth, 2011).

Στην αρχή της μελέτης, οι συμμετέχοντες είχαν κάπως περιορισμένες προτιμήσεις τροφίμων, ιδίως για τα φρούτα και τα λαχανικά. Η ηλικία φάνηκε να συσχετίζεται σημαντικά με τον αριθμό των λαχανικών, των πρωτεϊνών και των σπόρων, με τα μικρότερα παιδιά να καταναλώνουν ένα μικρότερο ποσοστό σε σχέση με τα μεγαλύτερα παιδιά του δείγματος. Επίσης το φύλο φάνηκε να συσχετίζεται με τις επιλογές, καθώς τα κορίτσια είχαν μία μεγαλύτερη διατροφική ποικιλία σε φρούτα και λαχανικά απ' ό τι τα αγόρια.

Το αρχικό δείγμα των ατόμων της έρευνας ήταν 76 άτομα, μόλις όμως τα 30 δεν διέκοψαν την παρακολούθηση ενώ τα 63 ήταν συνεπή μόνο για τους πρώτους έξι μήνες. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα τα συμπεράσματα της έρευνας να περιοριστούν σε αυτά τα 30 άτομα και ίσως να μην είναι τόσο αξιόπιστα.

Σε αυτούς τους 30 ασθενείς παρατηρήθηκε μία σημαντική μείωση του ΔΜΣ στην οποία όμως παρατηρήθηκε μία μεγαλύτερη διαφορά σε μικρότερες ηλικίες σε σχέση με τις μεγαλύτερες εξαιτίας της ταχύτατης ανάπτυξης των παιδιών. Επιπλέον, παρατηρήθηκε διαφορά στο φύλο, με τα κορίτσια να μειώνουν περισσότερο το ΔΜΣ τους από τα αγόρια χωρίς όμως αυτή η διαφορά να είναι άξια θαυμασμού. Τέλος, η εθνικότητα, η κοινωνική ασφάλιση και ο αριθμός των επισκέψεων φάνηκε να μην επηρεάζουν τον ΔΜΣ του δείγματος.

Στους πρώτους έξι μήνες της θεραπείας τα παιδιά έδειξαν μία σημαντική αύξηση στην κατανάλωση των λαχανικών, των φρούτων και των σπόρων. Υπήρξε μία αύξηση και στην κατανάλωση πρωτεΐνης ενώ αυτή των γαλακτοκομικών δεν φάνηκε να επηρεάστηκε ιδιαίτερα.

Παρά το γεγονός ότι υπήρχαν σημαντικές αλλαγές στην ποικιλία κατανάλωσης τροφίμων, η οποία καταγράφηκε από τους γονείς, δεν υπήρξε θετική συσχέτιση με τη μείωση του ΔΜΣ κατά τους πρώτους έξι μήνες παρακολούθησης.

Τα αποτελέσματα μας δείχνουν ότι η παρέμβαση μπορεί να είναι πιο επιτυχημένη σε νεότερα παιδιά και κορίτσια, ακόμη και αν η μείωση του ΔΜΣ δεν έφτασε σε σημαντικά επίπεδα. Προηγούμενη έρευνα έχει υποστηρίξει ότι οι μικρότερες ηλικιακές ομάδες έχουν καλύτερα αποτελέσματα όσον αφορά τις αλλαγές στον τρόπο ζωής, υποστηρίζοντας τη σημασία της έγκαιρης παρέμβασης (Reinehr, et al., 2010); (Pott, et al., 2009).

Η συγκεκριμένη έρευνα δεν είναι σε θέση να υποδείξει το συγκεκριμένο πρόγραμμα ή παρόμοιο ως το ιδανικό για όλες τις οικογένειες των υπέρβαρων παιδιών με σύνδρομο Down καθώς το μέγεθος του δείγματος είναι μικρό και έχει περιορισμένη στατιστική ισχύ. Επιπλέον, δεν έχει αξιολογηθεί η συχνότητα κατανάλωσης των νέων διατροφικών επιλογών με αποτέλεσμα να μην μπορούμε να συσχετίσουμε αυτή την αλλαγή με τη μείωση του ΔΜΣ.

Σε μία άλλη έρευνα η Carol Curtin και οι συνεργάτες της το 2013 προσπάθησαν να εκτιμήσουν κατά πόσον η εκπαίδευση των γονέων σε μία συμπεριφορική παρέμβαση και ο σχεδιασμός ενός εξατομικευμένου προγράμματος άσκησης και διατροφής σε εφήβους και νεαρούς ενήλικες με σύνδρομο Down, μπορούν να βελτιώσουν την απώλεια βάρους.

Για τη διατροφή υπήρχε ένα υποθερμιδικό πρόγραμμα, μειωμένο κατά 250 θερμίδες, για τον κάθε συμμετέχοντα και εκπαίδευση σε βασικές διατροφικές έννοιες. Αυτός ο συντηρητικός θερμιδικός στόχος βασίστηκε στην Αμερικανική Ακαδημία συστάσεων Παιδιατρικής για τους εφήβους. Η εκπαίδευση γινόταν με ασκήσεις, προφορικές οδηγίες, διαδηλώσεις, γευστικές δοκιμές και δραστηριότητες όπως π.χ. το παιχνίδι. Οι συμμετέχοντες διδάχτηκαν να επιλέγουν τα τρόφιμα του προγράμματος διατροφής δίνοντας μεγαλύτερη έμφαση στα φρούτα, στα λαχανικά και στα χαμηλής περιεκτικότητας σε λιπαρά, γαλακτοκομικά προϊόντα. Επίσης διδάχτηκαν το σωστό μέγεθος των μερίδων και ποιο είναι ένα υγιεινό σνακ.

Για την άσκηση υπήρχε ένα φυσικοθεραπευτής ο οποίος έκανε στα παιδιά ασκήσεις ευλυγισίας, αερόβια δραστηριότητα και προπονήσεις δύναμης με μπάλες άσκησης. Εκπαίδευση γινόταν επίσης και στους γονείς, τόσο για το διατροφικό κομμάτι όσο και για το κομμάτι της άσκησης.

Στους 6 μήνες που διήρκησε η έρευνα, οι συμμετέχοντες έχασαν κατά μέσο όρο 3,2 κιλά και αύξησαν τη σωματική τους δραστηριότητα κατά 18 λεπτά την ημέρα. Ενώ

μέσω της συμπεριφοριστικής μεθόδου οι συμμετέχοντες αύξησαν τις μερίδες φρούτων και λαχανικών κατά 1,6 μερίδες.

Έγινε λοιπόν αντιληπτό ότι η συμπεριφορική παρέμβαση για την εκπαίδευση και την απώλεια βάρους σε εφήβους και νεαρούς ενήλικες με σύνδρομο Down είναι επιτυχημένη όταν υπάρχει υποστήριξη από το οικογενειακό περιβάλλον.

Όπως ήδη αναφέραμε, τα παιδιά με σύνδρομο Down υποφέρουν από ένα σχετικά μεγάλο εύρος νόσων, οι οποίες επιδέχονται βελτίωση και διατροφικά, εκτός από φαρμακευτικά ή χειρουργικά. Για παράδειγμα, τα πεπτικά προβλήματα είναι πολύ συχνά σε παιδιά με σύνδρομο Down και μπορούν να προληφθούν με την έναρξη μίας εύπεπτης δίαιτας. Η δυσκοιλιότητα των παιδιών αυτών δεν είναι μία βιώσιμη επιλογή καθώς με αυτό τον τρόπο επιτρέπεται στις τοξίνες να διαρρέουν μέσα στο αίμα διαμέσου του λεπτού εντέρου. Είναι σημαντικό λοιπόν να ενισχύεται η διατροφή των παιδιών αυτών με φρούτα και λαχανικά, τα οποία είναι πλούσια σε φυτικές ίνες και βοηθούν στην κινητικότητα του εντέρου.

Θέματα όπως η κοιλιοκάκη αντιμετωπίζονται με την αποφυγή τροφίμων που περιέχουν γλουτένη ή ίχνη αυτής. Μάλιστα οι ειδικοί προτείνουν να αποφεύγεται η εισαγωγή της γλουτένης που περιέχεται στα τρόφιμα μέχρι την ηλικία των 18-24 μηνών ώστε να προλάβει να αναπτυχθεί καλύτερα το πεπτικό σύστημα των παιδιών (Banks, 2012). Τρόφιμα που ενεργοποιούν την γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση θα πρέπει να αποφεύγονται. Ένοχα θεωρούνται τα εσπεριδοειδή φρούτα και τα τρόφιμα με υψηλή περιεκτικότητα σε σάκχαρα και λιπαρά όπως μπισκότα, σοκολάτες, κρεμώδεις σάλτσες, παγωτά, λιπαρά κρέατα και πάσης φύσεως τηγανητά (Καφεζάς, 2013).

Είναι σημαντικό οι γονείς να εκπαιδεύονται στην ανάγνωση ετικετών για να αποτρέπουν τα παιδιά τους από τα συμπτώματα της κοιλιοκάκης. Εάν το παιδί βιώνει παλινδρόμηση πρέπει να αποφεύγονται όξινες τροφές και να γίνεται το διαιτολόγιο πιο πλούσιο σε αλκαλικές. Και σε αυτό το σημείο λοιπόν, θα πρέπει να είναι σε θέση οι γονείς να ξεχωρίσουν τα όξινα από τα αλκαλικά προϊόντα.

Γενικά, τροφές πλούσιες σε βιταμίνη C μπορεί να βοηθήσουν τόσο ως αντιοξειδωτικές ουσίες για την δέσμευση των ελεύθερων ριζών, όσο και για την στοματική υγιεινή των παιδιών αυτών. Επίσης τα εσπεριδοειδή, για εκείνους που δεν πάσχουν από γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση, όπως είναι οι φράουλες, οι πράσινες πιπεριές και το μπρόκολο είναι πολύ καλές επιλογές για να «τσιμπολογούν» τα παιδιά

κατά τη διάρκεια της μέρας. Οι αντιμικροβιακές τροφές όπως σκόρδο, κρεμμύδι, θυμάρι, ρίγανη, εστραγκόν και κανέλα είναι ιδανικές για να χρησιμοποιούνται σε τακτική βάση ώστε να βοηθήσουν στην εξουδετέρωση των βακτηρίων που οδηγούν στην εμφάνιση πέτρας και στη συσσώρευση πλάκας στα δόντια.

Τέλος, ένα ημερολόγιο τροφίμων θα ήταν μία πολύ καλή λύση για την ημερήσια πρόσληψη θερμίδων αυτών των παιδιών αλλά και για τη συσχέτιση τυχόν συμπτωμάτων με κάποια τρόφιμα έτσι ώστε να αποφεύγονται.

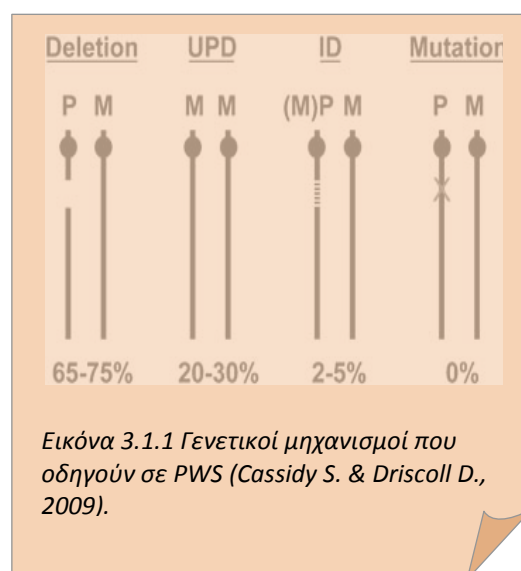
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3^ο: ΣΥΝΔΡΟΜΟ PRADER-WILLI



3.1 ΓΕΝΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ

Το **σύνδρομο Prader-Willi** (PWS) περιγράφηκε πρώτη φορά το 1956 από τον Andrea Prader και τον Heinrich Willi απ' όπου πήρε και το όνομά του. Είναι μια σχετικά συχνή γενετική διαταραχή που εμφανίζεται σε 1:10.000-1:30.000 γεννήσεις (Cassidy, et al., 2012-2013).

Το σύνδρομο αυτό οφείλεται στην απώλεια της λειτουργίας των γονιδίων που βρίσκονται σε μια συγκεκριμένη περιοχή του χρωμοσώματος 15. Φυσιολογικά, όλα τα γονίδια εκτός από τα φυλετικά είναι ανά ζεύγη, ένα από τη μητέρα και ένα από τον πατέρα. Στην περίπτωση του PWS στο χρωμόσωμα 15 λείπει το πατρικό μέρος του γονιδίου. Οι τρεις διαφορετικοί γενετικοί μηχανισμοί που οδηγούν στην εμφάνιση του Prader-Willi (εικόνα 3.1.1) είναι η



Εικόνα 3.1.1 Γενετικοί μηχανισμοί που οδηγούν σε PWS (Cassidy S. & Driscoll D., 2009).

διαγραφή μέρους του πατρικού γονιδίου (70% των περιπτώσεων), η αντιγραφή 2 μητρικών γονιδίων (20-30%) και πιο σπάνια η ελαττωματική αποτύπωση των πατρικών γονιδίων (2-5%) (Glenn, et al., 1997).

Η διαταραχή χαρακτηρίζεται από κεντρική παχυσαρκία, χαμηλό ανάστημα, χαρακτηριστική εμφάνιση του προσώπου και του σώματος και δυσλειτουργία διαφόρων κέντρων του υποθαλάμου. Επιπλέον, απ' τα κύρια χαρακτηριστικά του συνδρόμου είναι ο λήθαργος στα νεογνά και η υποτονία με αποτέλεσμα την ανεπαρκή ανάπτυξή τους, η κινητική και νοητική δυσλειτουργία, ο υπογοναδισμός, η υπερφαγία που οδηγεί σε νοσογόνο παχυσαρκία και μια χαρακτηριστική συμπεριφορά που περιλαμβάνει εκρήξεις θυμού και ψυχαναγκαστικά γνωρίσματα. Τα συμπτώματα αυτά οδηγούν σταδιακά σε μεταβολικές, αναπνευστικές, κυκλοφορικές και ορθοπεδικές επιπλοκές (Holm, et al., 1993).

Εξαιτίας της αιτιολογίας της διαταραχής, δεν υπάρχει γνωστή θεραπεία. Οι ασθενείς θα πρέπει να συμμορφώνονται με τους διατροφικούς περιορισμούς και με

συμπεριφορικές αλλαγές που μπορεί να μειώσουν τον κίνδυνο των ασθενειών που σχετίζονται με την παχυσαρκία.

Παρότι υπάρχουν διατυπωμένα και κοινώς αποδεκτά διαγνωστικά κριτήρια για το σύνδρομο αυτό, η διάγνωση δεν θα πρέπει να βασίζεται αποκλειστικά σε αυτά. Υπάρχουν πολλές διαταραχές στις οποίες μπορεί να οφείλονται τα συμπτώματα, όπως αυτό της υποτονίας για παράδειγμα. Είναι πλέον απαραίτητη η διενέργεια ειδικών εξετάσεων DNA που μπορούν να εξακριβώσουν το Prader-Willi αλλά και να το διαφοροποιήσουν απ' το «αδελφό» σύνδρομο Angelman, που προκύπτει από βλάβη του μητρικού γονιδίου στο χρωμόσωμα 15. Πρέπει να σημειωθεί ότι το Prader-Willi μπορεί να διαγνωσθεί πριν την γέννηση του βρέφους με αμνιοπαρακέντηση (Cassidy, et al., 2012)

3.2 ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ

Τα κυριότερα συμπτώματα του συνδρόμου είναι μειωμένος μυϊκός τόνος κατά τη γέννηση, κάποια δυσμορφολογικά γνωρίσματα (π.χ. κοντό ανάστημα, μικρά άκρα για το ύψος και την ηλικία), καθυστερημένη εφηβική ανάπτυξη, διαταραχές κίνησης και λόγου, νοητική δυσλειτουργία, υψηλό όριο πόνου, οδοντικά προβλήματα, άλλα ψυχιατρικά συμπτώματα και τσίμπημα του δέρματος. Στα παραπάνω συμπτώματα προστίθενται υπερβολική όρεξη με προοδευτική παχυσαρκία, υπογοναδισμός, συνεχής υπνηλία και προβλήματα ύπνου (συμπεριλαμβανομένης άπνοιας). Γενικά, αυτά τα μωρά φαίνονται υποτονικά, ξυπνούν δύσκολα και το κλάμα τους είναι πολύ αδύναμο. (Cassidy & Driscoll, 2009).

Σε μελέτη που έγινε και συμμετείχαν οι γονείς 67 παιδιών με PWS βρέθηκε ότι το τσίμπημα του δέρματος επιβεβαιωνόταν στο 95,5% των νέων. Ωστόσο δεν βρέθηκε να έχει μεγάλη συσχέτιση με το ποσοστό του άγχους, την αναπτυξιακή λειτουργία και την ποιότητα ζωής τους (Morgan, et al., 2010).

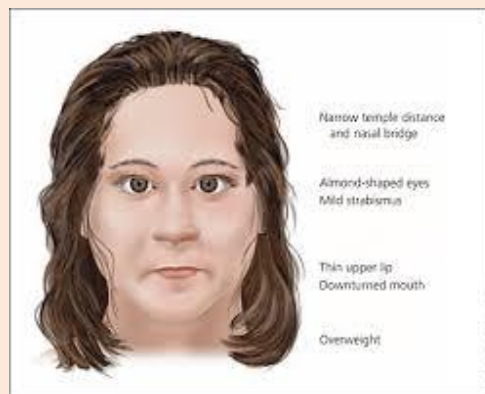
Κεντρικό ρόλο στα περισσότερα συμπτώματα φαίνεται ότι παίζει ο υποθάλαμος, καθώς η υπνηλία, το κοντό ανάστημα (από ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης ή παράγοντα απελευθέρωσης αυτής) και η παχυσαρκία (από υπερφαγία και μειωμένο αίσθημα κορεσμού) προκύπτουν από κάποια διαταραχή στη φυσιολογική λειτουργία του καθώς είναι υπεύθυνος για τον έλεγχο της πείνας και της δίψας και για την έκκριση ορμονών

που είναι υπεύθυνες για την ανάπτυξη. Παρακάτω θα δούμε κάποια απ' αυτά τα συμπτώματα αναλυτικά.

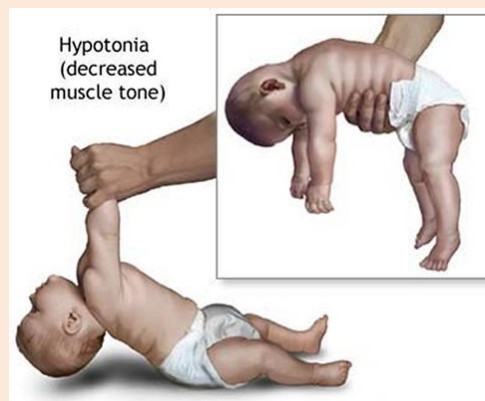
Τα άτομα με Prader-Willi γεννιούνται με κάποια κοινά χαρακτηριστικά προσώπου όπως είναι τα αμυγδαλωτά μάτια, το στένεμα το κεφαλιού στην περιοχή των κροτάφων, το μικρό άνω χείλος και το στόμα που έχει κλίση προς τα κάτω. Τα μάτια τους συνήθως δεν κινούνται μαζί επομένως αναπτύσσουν στραβισμό (εικόνα 3.2.1).

Το **χαμηλό ανάστημα** είναι ένα ακόμα χαρακτηριστικό των ατόμων με Prader-Willi. Η πλειοψηφία των παιδιών που δεν παίρνουν υποκατάστατα αυξητικής ορμόνης έχει μειωμένο ύψος και κοντά χέρια και πόδια. Η μειωμένη ανάπτυξη κατά την εφηβεία οδηγεί σε ενήλικες με μέσο ύψος 1,55m για τους άνδρες και 1,48m για τις γυναίκες (Butler & Meaney, 1991). Επιπλέον τα παιδιά αυτά έχουν μειωμένη μυϊκή μάζα και μπορεί να εμφανίσουν σκολίωση.

Η **υποτονία** (μειωμένος μυϊκός τόνος) εμφανίζεται προγεννητικά και συνήθως εκδηλώνεται ως μειωμένη κινητικότητα του εμβρύου και ανώμαλη εμβρυακή θέση κατά τον τοκετό με αποτέλεσμα αυξημένη ανάγκη για υποβοηθούμενο τοκετό ή καισαρική τομή. Στην βρεφική ηλικία τα μωρά με Prader-Willi



Εικόνα 3.2.1 Χαρακτηριστικά προσώπου



Εικόνα 3.2.2 Μειωμένος μυϊκός τόνος (υποτονία)



Εικόνα 3.2.3 Μειωμένος μυϊκός τόνος (υποτονία)

εμφανίζουν μειωμένη κινητικότητα και λήθαργο. Είναι χαρακτηριστικό το ότι τα βρέφη αυτά κοιμούνται με τους αγκώνες και τα γόνατά τους ανοιχτά αντί της κλασικής εμβρυικής στάσης όπου είναι μαζεμένα. Ακόμη, όταν τα σηκώνουν φαίνεται να κρέμονται σαν πάνινες κούκλες (εικόνα 3.2.2 και 3.2.3). Δεν αντιδρούν στα εξωτερικά ερεθίσματα και έχουν αδύναμο κλάμα. Επιπλέον έχουν δυσκολία στο να θηλάσουν, κάτι που οδηγεί σε υποσιτισμό και μειωμένη αύξηση βάρους. Είναι απαραίτητη λοιπόν η σίτιση των βρεφών με ειδικές θηλές, συχνότερα γεύματα και με την χρήση ειδικών σωλήνων τροφής. Η υποτονία είναι χαρακτηριστικό γνώρισμα του συνδρόμου και σε ηπιότερη μορφή, παραμένει καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής των παιδιών αυτών (Miller, et al., 1999).

Ο **υπογοναδισμός** είναι άλλο ένα σύμπτωμα του συνδρόμου και για τα 2 φύλα και οφείλεται σε δυσλειτουργία του υποθαλάμου. Εκδηλώνεται με υποπλασία των γεννητικών οργάνων και στειρότητα στην συντριπτική πλειοψηφία των περιπτώσεων. Στους άνδρες το πέος μπορεί να είναι μικρό, αλλά πιο χαρακτηριστική είναι η υποπλασία του οσχέου που δεν είναι επαρκώς ανεπτυγμένο και το δέρμα εμφανίζει αποχρωματισμό. Η μονομερής ή διμερής κρυψορχία εμφανίζεται στο 80-90% των περιπτώσεων. Στις γυναίκες τα εξωτερικά γεννητικά όργανα είναι ανεπαρκώς ανεπτυγμένα και η έμμηνος ρύση μπορεί να εμφανιστεί μετά τα 30 έτη. Η αδρεναρχή (εμφάνιση τριχοφυΐας στις μασχάλες και το εφηβαίο) εμφανίζεται πρώιμα και στα δύο φύλα, στο 20% περίπου των περιπτώσεων. Ωστόσο στις περισσότερες περιπτώσεις η εφηβική ανάπτυξη καθυστερεί πολύ να ολοκληρωθεί ή μένει ημιτελής. Στους άνδρες η φωνή αλλάζει ελάχιστα και τα γένια και η τριχοφυΐα στο σώμα είναι αραιή (Crino, et al., 2003).

Τα παιδιά με Prader-Willi έχουν **αναπτυξιακή και γνωστική καθυστέρηση** σε σχέση με τα υγιή παιδιά. Τα πρώτα δείγματα ομιλίας και κινητικής ανάπτυξης φαίνονται στον διπλάσιο χρόνο απ' το κανονικό. Για παράδειγμα, τα παιδιά αυτά αρχίζουν να κάθονται στους 12 μήνες ενώ τα πρώτα τους βήματα και τις πρώτες τους λέξεις τις λένε περίπου στους 24 μήνες. Η νοητική τους υστέρηση γίνεται εμφανής απ' την σχολική ηλικία. Τα περισσότερα άτομα με το συγκεκριμένο σύνδρομο έχουν ήπιας μορφής καθυστέρηση (μέσο όρο IQ 60-70), το 40% περίπου έχει οριακή νοητική υστέρηση που θα μπορούσε να χαρακτηριστεί και χαμηλή φυσιολογική νοημοσύνη, ενώ το 20% έχει μέτρια καθυστέρηση (Malich, et al., 2000). Παρότι όμως το IQ τους δεν είναι ιδιαίτερα

χαμηλό, τα παιδιά αυτά αντιμετωπίζουν πολλές μαθησιακές δυσκολίες και η σχολική τους πορεία δεν είναι καθόλου καλή. Επιπλέον, αντιμετωπίζουν σοβαρά προβλήματα με την άρθρωση και την ομιλία (Lewis, et al., 2002).

Στο 70-90% των παιδιών με το σύνδρομο εμφανίζεται, από πολύ μικρή ηλικία, μια χαρακτηριστική συμπεριφορά που περιλαμβάνει πείσμα, εκρήξεις θυμού, ψυχαναγκαστική συμπεριφορά, αδυναμία για οποιαδήποτε αλλαγή της ρουτίνας τους και επιθυμία ελέγχου και χειραγώγησης (Dykens & Cassidy, 1995). Η ελλειμματική προσοχή, η υπερκινητικότητα και η επιμονή στη ρουτίνα είναι χαρακτηριστικά που εμφανίζονται από πολύ νωρίς (Wigren & Hansen, 2005). Η προβληματική συμπεριφορά αυξάνεται αναλογικά με την ηλικία και τον δείκτη μάζας σώματος των παιδιών με Prader-Willi και εν συνεχεία φαίνεται να μειώνεται μετά την ενηλικίωση, σε μεγαλύτερη ηλικία (Steinhausen, et al., 2004).

Ένα άλλο κοινό πρόβλημα είναι οι **διαταραχές ύπνου**. Σε αυτές περιλαμβάνεται η υπνική άπνοια, η μη φυσιολογική διέγερση, οι διαταραχές του κικκαδιανού ρυθμού του REM ύπνου, καθώς και υπερβολική υπνηλία κατά τη διάρκεια της ημέρας. Η παχυσαρκία μπορεί να χειροτερέψει τις διαταραχές αυτές (Nixon & Brouillette, 2002).

Η **υπερφαγία** και κατ' επέκταση η **παχυσαρκία** είναι το πιο χαρακτηριστικό γνώρισμα του συνδρόμου Prader-Willi. Η παχυσαρκία ξεκινά μεταξύ του πρώτου και του τέταρτου χρόνου ζωής των παιδιών με Prader-Willi. Λίγο αργότερα εμφανίζουν μια ακόρεστη όρεξη (υπερφαγία), η οποία οφείλεται στον υποθάλαμο και έχει ως αποτέλεσμα την έλλειψη της αίσθησης του κορεσμού (Holland, et al., 1993). Είναι συχνή λοιπόν η συνεχής αναζήτηση τροφής, η συσσώρευση τροφίμων, η κατανάλωση μη ελκυστικών τροφίμων και η κλοπή φαγώσιμων ή χρημάτων για την αγορά φαγώσιμων. Αν λοιπόν, η πρόσληψη τροφής δεν περιοριστεί, σε συνδυασμό με τον χαμηλό μεταβολικό ρυθμό που έχουν τα παιδιά αυτά και την μειωμένη σωματική δραστηριότητα, έχουν ως αποτέλεσμα την εμφάνιση κεντρικής παχυσαρκίας.

Η παχυσαρκία προκαλεί πολλές επιπλοκές στην υγεία των παιδιών οι οποίες είναι οι κύριες αιτίες νοσηρότητας και θνησιμότητας. Τέτοιες επιπλοκές είναι η καρδιοαναπνευστική ανεπάρκεια, η υπνική άπνοια, η θρομβοφλεβίτιδα και το χρόνιο οίδημα των κάτω άκρων. Πάνω απ' το 25% των παχύσαρκων ενηλίκων με Prader-Willi έχουν διαβήτη τύπου II ο οποίος εκδηλώνεται κατά μέσο όρο στα 20 περίπου έτη (Butler, et al., 2002).

3.3 ΣΥΜΠΕΡΙΦΟΡΙΚΗ ΚΑΙ ΙΑΤΡΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

Τόσο η συμπεριφορική όσο και η ιατρική αντιμετώπιση των ατόμων με Prader-Willi είναι συμπτωματική, δίνοντας έμφαση στον έλεγχο της προσλαμβανόμενης τροφής, σε θεραπεία με ορμόνες και σε ειδική εκπαίδευση, τόσο μαθησιακή όσο και συμπεριφορική. Για την καλύτερη εξέλιξη των παιδιών αυτών είναι σημαντική η έγκαιρη διάγνωση και παρέμβαση.

Έγινε μια μελέτη σε 19 βρέφη που διαγνώσθηκαν με PWS πριν από το δεύτερο μήνα της ζωής τους και παρακολουθήθηκαν από μια διεπιστημονική ομάδα. Τα αποτελέσματα συγκρίθηκαν με ομάδα παιδιών με PWS που είχε διαγνωσθεί σε μέση ηλικία των 36 μηνών και έδειξαν ότι η διάρκεια του χρόνου παραμονής στο νοσοκομείο της πρώτης ομάδας ήταν σημαντικά μειωμένη από 30 σε 21 ημέρες και η διάρκεια χρήσης του γαστρικού σωλήνα σίτισης μειώθηκε σημαντικά από 30,5 σε 15 ημέρες. Μόνο 1 βρέφος έγινε παχύσαρκο στα 2,5 χρόνια. Το συμπέρασμα ήταν πως η πρώιμη διάγνωση σε συνδυασμό με την διεπιστημονική φροντίδα μειώνει το χρόνο νοσηλείας, τη διάρκεια του γαστρικού σωλήνα σίτισης και εμποδίζει την πρόωρη παχυσαρκία σε βρέφη με PWS (Bachere, et al., 2008).

Με την πρόωρη διάγνωση λοιπόν και την έγκαιρη παρέμβαση, έχει φανεί ότι το ποσοστό παχύσαρκων παιδιών με Prader-Willi έχει μειωθεί και είναι παρόμοιο με αυτό του υπόλοιπου πληθυσμού. Επιπλέον, η συμπεριφορική θεραπεία και κάποιες ιατρικές παρεμβάσεις μπορεί να βελτιώσουν κατά πολύ τα συμπτώματα του συνδρόμου (Cassidy & Driscoll, 2009).

3.3.1 Συμπεριφορική διαχείριση ατόμων με PWS.

Τα άτομα με Prader-Willi έχουν το αίσθημα της πείνας μόνιμα και δεν νιώθουν κορεσμό ακόμα και μετά από ένα πολύ μεγάλο γεύμα. Είναι λοιπόν, απαραίτητο να έχουν από πολύ μικρή ηλικία περιορισμένα όρια στη διατροφή τους και πλήρη εποπτεία. Στην παιδική ηλικία πρέπει να υπάρχει αυστηρή εποπτεία της ημερήσιας πρόσληψης τροφής με βάση το ύψος, το βάρος και τον δείκτη μάζας σώματος για την κάλυψη των ενεργειακών αναγκών, περιορίζοντας ταυτόχρονα την αύξηση του σωματικού βάρους (κρατώντας το $\Delta MΣ < 30$). Η εποπτεία αυτή μπορεί να γίνεται με τη στεγανοποίηση των τροφίμων σε ψυγείο, ντουλάπια και αποθήκες τροφίμων, με την παροχή γευμάτων από

το σπίτι ώστε να αποφεύγονται τα υψηλής θερμιδικής αξίας γεύματα και με τη συνεχή επικοινωνία με το σχολείο και με τα άτομα που μεταχειρίζονται τα τρόφιμα. Τα άτομα στο σχολείο πρέπει να είναι εκπαιδευμένα σχετικά με την εποπτεία των παιδιών ώστε αυτά να μην παίρνουν τρόφιμα από άλλα παιδιά. Είναι επίσης πολύ σημαντικό τα άτομα αυτά να έχουν συγκεκριμένο πρόγραμμα γευμάτων και σνακ και να καταναλώνουν μικρές μερίδες από μικρή ηλικία (Cassidy & Driscoll, 2009).

Από τη νηπιακή κιόλας ηλικία, πρέπει να εδραιωθούν σωστές διατροφικές συνήθειες καθώς ο έλεγχος του βάρους των παιδιών με Prader-Willi είναι δυνατός αρκεί να υπάρχει η σωστή προσέγγιση από νωρίς. Πρέπει να υπάρχει αυστηρός έλεγχος της ποσότητας αλλά και της ποιότητας της προσλαμβανόμενης τροφής καθώς επίσης και των τροφίμων που είναι διαθέσιμα και προσβάσιμα από τα παιδιά και κατάλληλη διαχείριση της συμπεριφοράς των παιδιών (Davies & Knight, 2012).

Έχει βρεθεί ότι μετά τους 30 μήνες τα νήπια με PWS εμφανίζουν σταδιακή αύξηση του ΔΜΣ, κάτι που μπορεί να οδηγήσει σε παχυσαρκία πριν ακόμα αυξηθεί το ενδιαφέρον τους για το φαγητό. Κι όπως είναι πλέον γνωστό τα παιδιά με PWS που είναι παχύσαρκα από πολύ μικρή ηλικία είναι πιο δύσκολο να διαχειριστούν το βάρος τους μεγαλώνοντας (Davies & Knight, 2012).

Η διατροφή ενός μωρού με PWS δεν διαφέρει και πολύ σε σχέση με αυτή ενός υγιούς μωρού. Είναι απαραίτητο όμως μεγαλώνοντας να μάθει ότι θα πρέπει να τρώει μόνο ό,τι του σερβίρουν και πως μόνο του δεν μπορεί να έχει πρόσβαση σε τροφές.

Στα παιδιά με PWS πρέπει να παρέχονται μόνο υγιεινές επιλογές τροφίμων. Τρόφιμα πλούσια σε θερμίδες και λιπαρά καθώς και λιχουδιές δεν θα πρέπει να δίνονται σε αυτά γιατί αργότερα, που ο έλεγχος του βάρους τους θα είναι απαραίτητος, θα πρέπει αυτά να αφαιρεθούν από τη διατροφή τους, κάτι που θα είναι ιδιαίτερα δύσκολο (Davies & Knight, 2012).

Είναι σημαντικό να σημειωθεί ότι τα παιδιά με PWS συχνά έχουν τόσο έντονη επιθυμία για φαγητό που μπορεί να καταναλώσουν χαλασμένα τρόφιμα, ακόμα και μέσα από τα σκουπίδια, ή ουσίες μη βρώσιμες ή και τοξικές. Επιπλέον, το γεγονός ότι τα παιδιά αυτά έχουν μειωμένη ικανότητα να κάνουν έμετο και να νιώσουν πόνο ή δυσφορία, τα καθιστά σε μεγάλο κίνδυνο. Είναι απαραίτητο λοιπόν, όσοι ασχολούνται με την φροντίδα αυτών των παιδιών να τα προσέχουν συνεχώς και να έχουν σε μη προσβάσιμα μέρη τα σκουπίδια και τυχόν βλαβερές ουσίες (Davies & Knight, 2012).

3.3.2 Εκπαιδευτικές δυσκολίες και συμπεριφορικά και ψυχιατρικά προβλήματα

Είναι πολύ σημαντική η πρόωρη παρέμβαση με φυσικοθεραπείες, λογοθεραπείες και ειδικό πρόγραμμα εκπαίδευσης, τόσο μαθησιακών όσο και κοινωνικών δεξιοτήτων, για τα παιδιά με Prader-Willi. Για τους ενήλικες, είναι απαραίτητη η επιβλεπόμενη εργασία και διαβίωση.

Η **φυσικοθεραπεία** μπορεί να βελτιώσει τον μυϊκό τόνο των παιδιών αυτών. Επιπλέον, σε συνδυασμό με ένα κατάλληλο πρόγραμμα γυμναστικής, όπως ιπασία και κολύμβηση για τα παιδιά και αεροβική άσκηση μέτριας έντασης με αντιστάσεις για τους εφήβους και τους ενήλικες, τουλάχιστον 3 φορές την εβδομάδα (ιδανικά όμως κάθε μέρα), βοηθά στον έλεγχο του βάρους και στην αύξηση της μυϊκής μάζας και κατ' επέκταση του μυϊκού τόνου (Cassidy, et al., 2012).

Σε περιπτώσεις προβλημάτων συμπεριφοράς, αυτά θα πρέπει να εντοπίζονται έγκαιρα και να αντιμετωπίζονται αναλόγως με σωστή εκπαίδευση των γονέων, ώστε να θέτουν συνεχώς όρια στα παιδιά. Επιπλέον, αν αυτό κρίνεται απαραίτητο, θα πρέπει να απευθύνονται σε έναν σύμβουλο ή ακόμα και σε γιατρό για την χρήση ψυχοτροπικών φαρμάκων (Brice, 2000).

Από μελέτες έχει αποδειχτεί ότι η χρήση ανταγωνιστών σεροτονίνης είναι πολύ αποτελεσματική στην μείωση των εκρήξεων θυμού και των ψυχαναγκασμών (Dykens & Shah, 2003).

Οι οικογένειες των παιδιών με Prader-Willi θα πρέπει να γνωρίζουν τα σημάδια της ψύχωσης και να απευθύνονται άμεσα σε κάποιον ειδικό για ψυχιατρική αξιολόγηση του ατόμου σε περίπτωση που εμφανιστεί κάποια διαταραχή της σκέψης. Είναι απαραίτητο να γνωρίζουν ότι ψυχώσεις εμφανίζονται σε πολύ μεγάλο ποσοστό των ενηλίκων με Prader-Willi και αυτές αντιμετωπίζονται με πολύ συγκεκριμένο τρόπο (Vogels, et al., 2004).

3.3.3 Θεραπεία με υποκατάστατα ορμονών

Στους ασθενείς με PWS εμφανίζονται συχνά επιπλοκές, τόσο λόγω του υπογοναδισμού όσο και της παχυσαρκίας. Ο υπογοναδισμός μπορεί να προκαλέσει στείριότητα, όπως έχουμε προαναφέρει, και οστεοπόρωση. Αντίστοιχα, η παχυσαρκία μπορεί να είναι υπεύθυνη για την εμφάνιση Σακχαρώδη Διαβήτη τύπου II,

οστεοαρθρίτιδας, λόγω καταπόνησης των οστών και των συνδέσμων από το υπερβολικό βάρος, υπνικής άπνοιας και καρδιαγγειακών παθήσεων. Σύμφωνα με έρευνα το 7-25% των νέων ενήλικων με PWS θα εμφανίσουν ΣΔ τύπου II και φυσικά οι πιθανότητες εμφάνισής του αυξάνονται με το αυξημένο βάρος και το οικογενειακό ιστορικό (Davies & Knight, 2012).

Οι παχύσαρκοι είναι πιο πιθανό να έχουν υψηλή αρτηριακή πίεση, σκλήρυνση αρτηριών, υψηλή χοληστερόλη και άλλους παράγοντες που οδηγούν σε καρδιαγγειακή νόσο και έμφραγμα. Τα άτομα με σύνδρομο Prader-Willi, έχουν μειωμένο προσδόκιμο ζωής λόγω καρδιαγγειακής νόσου. Γι' αυτό το λόγο έγιναν έρευνες με σκοπό να δουν αν μπορούν να μειωθούν οι παράγοντες κινδύνου εμφάνισης καρδιαγγειακών μετά τη μακρόχρονη χορήγηση αυξητικής ορμόνης (GH).

Το 40-100% των παιδιών με το σύνδρομο, υποφέρουν από ανεπαρκή έκκριση αυξητικής ορμόνης (GH). Μελέτες που έγιναν ερεύνησαν κατά πόσο η απόκριση στην θεραπεία με GH στο PWS σχετίζεται με την ηλικία της έναρξης της GH, συγκρίνοντας παιδιά που είχαν αρχίσει πριν από την ηλικία των 3 ετών την θεραπεία (πρόωρη ομάδα) με παιδιά που άρχισαν μετά από τα 3 έτη (μετέπειτα ομάδα). Κατά τη διάρκεια των 4 ετών που διήρκεσε η θεραπεία με GH, συγκρίθηκαν χαρακτηριστικά όπως το ύψος, το βάρος και ο Δείκτης Μάζας Σώματος (ΔΜΣ) μεταξύ των δύο ομάδων. Αν και η αρχική δόση GH για την πρόωρη ομάδα ήταν χαμηλότερη από εκείνη της μετέπειτα ομάδας, η πρώτη είχε καλύτερα αποτελέσματα στο ύψος και το ΔΜΣ (Nyunt, et al., 2010).

Επιπλέον έχει φανεί ότι με την έναρξη της αυξητικής ορμόνης απ' την βρεφική ηλικία βελτιώνονται τα χαρακτηριστικά του προσώπου (Carrel, et al., 2006). Καταλήγουμε λοιπόν στο συμπέρασμα πως όσο νωρίτερα αρχίσει η θεραπεία με GH τόσο καλύτερη είναι η ανταπόκριση των παιδιών.

Σε μελέτη του 2010 φάνηκε ότι μετά την χορήγηση GH βελτιώθηκαν τα επίπεδα της HDL και LDL χοληστερόλης, το % λίπος σώματος, όχι όμως και τα επίπεδα της ASP (μίας πρωτεΐνης που ελέγχει την λειτουργία του λιπώδους ιστού και διεγείρει την πρόσληψη γλυκόζης και την αποθήκευση τριγλυκεριδίων στο λιπώδη ιστό) (De Lind van Wijngaarden, et al., 2010).

Σε μία άλλη έρευνα που πραγματοποιήθηκε βρέθηκε πως με τη μακρόχρονη χορήγηση αυξητικής ορμόνης, σε παιδιά ηλικίας κάτω των 2 ετών με σύνδρομο Prader-Willi, βελτιώθηκε σημαντικά η κατάστασή τους. Τα αποτελέσματα και αυτής της έρευνας

έδειξαν πως τα παιδιά που τους είχε χορηγηθεί αυξητική ορμόνη είχαν σημαντικά χαμηλότερο βάρος, μεγαλύτερο ύψος, περισσότερη κινητικότητα, αυξημένη φυσική δραστηριότητα και ενεργειακές καύσεις, υψηλότερη HDL χοληστερόλη και χαμηλότερη LDL χοληστερόλη (Carrel, et al., 2010).

Είναι σημαντικό να σημειωθεί πως η θεραπεία με αυξητική ορμόνη δεν θα εξαλείψει όλα τα συμπτώματα και τα προβλήματα που εμφανίζουν τα άτομα με PWS, αλλά βοηθά στην βελτίωση τους και στην καλύτερη ποιότητα της ζωής τους. Επιπλέον, η χορήγηση αυξητικής ορμόνης δεν αυξάνει την ποσότητα των θερμίδων που μπορεί να καταναλώσει το άτομο που την παίρνει και δεν υπάρχουν αποδείξεις ότι μειώνει την όρεξη (Davies, et al., 1998).

Έχουν αναφερθεί κάποιες σπάνιες παρενέργειες της θεραπείας με αυξητική ορμόνη όπως είναι το οίδημα των κάτω άκρων, η επίσπευση της εμφάνισης σκολίωσης, η επιφυσιολίσθηση κεφαλής μηριαίου και ο κίνδυνος δημιουργίας ψευδοόγκου στον εγκέφαλο. Η πιο συχνή παρενέργεια είναι η πρώιμη αδρεναρχή (Angulo, et al., 2007).

Επιπλέον, υπάρχει φόβος αναπάντεχου θανάτου λόγω αναπνευστικής απόφραξης στην αρχή της θεραπείας με αυξητική ορμόνη. Γι' αυτό το λόγο κρίνεται απαραίτητη η πολυσωματοκαταγραφική μελέτη κατά τον ύπνο και η εξέταση των αμυγδαλών και τυχόν αδενωμάτων των παιδιών για διόγκωση πριν την έναρξη της θεραπείας και εν συνεχεία 6-8 εβδομάδες μετά την έναρξη της. Είναι επίσης πολύ σημαντικό να εξετασθεί η λειτουργία του θυρεοειδούς πριν ξεκινήσει η θεραπεία με αυξητική ορμόνη γιατί έχει διαπιστωθεί ότι το 15% των ατόμων με Prader-Willi πάσχει από υποθυρεοειδισμό. Τέλος, είναι σημαντικό να παρακολουθούνται τα επίπεδα της IGF-1 στον ορό (ορμόνη με παρόμοια μοριακή δομή με αυτή της ινσουλίνης, η οποία παίζει σημαντικό ρόλο στην ανάπτυξη κατά την παιδική ηλικία), η ταχύτητα ανάπτυξης και η περίμετρος κεφαλιού και να διατηρούνται στα φυσιολογικά επίπεδα (Miller, et al., 2006).

Εκτός από την χρήση αυξητικής ορμόνης για την βελτίωση του Prader-Willi, σε κάποιες περιπτώσεις χρησιμοποιούνται και φυλετικές ορμόνες για την καλύτερη ανάπτυξη κατά την εφηβεία και τον σχηματισμό των δευτερευόντων φυλετικών χαρακτηριστικών. Υπήρχαν βέβαια κάποιες ανησυχίες για την χρήση τεστοστερόνης στους άνδρες, λόγω του ότι ήταν πιθανό να δημιουργήσει προβλήματα στην συμπεριφορά. Αυτό όμως έχει μετριαστεί μιας και πλέον χρησιμοποιούνται για την

υποκατάσταση τεστοστερόνης ειδικά αυτοκόλλητα ή τζελ σε καθημερινή βάση και όχι ενδομυϊκές ενέσεις κάθε μήνα, όπως γινόταν παλιά. Για τις γυναίκες υπάρχουν ανησυχίες για θέματα υγιεινής όσον αφορά την έμμηνο ρύση και υπάρχει αυξημένος κίνδυνος εγκεφαλικών εξαιτίας της υποκατάστασης οιστρογόνων. Λίγες είναι οι καλά σχεδιασμένες μελέτες που έχουν εκδοθεί και αφορούν την υποκατάσταση φυλετικών ορμονών. Ωστόσο, η μεγάλη συχνότητα εμφάνισης οστεοπενίας και οστεοπόρωσης στα άτομα με Prader-Willi, τάσσεται υπέρ της θεραπείας με φυλετικές ορμόνες. Τέλος, αν και οι σεξουαλικές ορμές στα άτομα αυτά είναι μειωμένες, είναι απαραίτητη η σεξουαλική διαπαιδαγώγηση για την αποφυγή σεξουαλικά μεταδιδόμενων ασθενειών και πιθανής εγκυμοσύνης (Cassidy & Driscoll, 2009).

3.3.4 Χειρουργικές επεμβάσεις και Prader-Willi

Υπήρχαν υποψίες ότι η κατάσταση της υγείας των ατόμων με PWS θα μπορούσε να βελτιωθεί με βariatρικές επεμβάσεις. Έτσι πραγματοποιήθηκε μια μελέτη όπου χρησιμοποιήθηκαν διάφορες μέθοδοι, όπως παγκρεατική εκτροπή (BPD), γαστρική παράκαμψη, μπαλονάκι, κάθετη γαστροπλαστική κ.α. Αν και μία σειρά υποθέσεων ανέφεραν βραχυπρόθεσμη επιτυχία μετά τη χειρουργική επέμβαση, τα αποτελέσματα της εν λόγω μελέτης δείχνουν ότι δύσκολα μπορεί να δικαιολογηθεί η υποβολή των ασθενών αυτών στους δυνητικούς κινδύνους των χειρουργικών επεμβάσεων, αφού το μοναδικό θετικό που παρατηρήθηκε, ήταν μία περιορισμένη μείωση του βάρους στην καλύτερη των περιπτώσεων. Υποστηρίζεται λοιπόν, πως θα ήταν προτιμότερο να εφαρμοστεί μια δίαιτα με μειωμένες θερμίδες, με τις απαραίτητες βιταμίνες και τα ανόργανα συστατικά και μία καθημερινή θεραπευτική αγωγή που να συμπεριλαμβάνει άσκηση (Scheimann, et al., 2008).

3.4 ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ ΔΙΑΤΡΟΦΙΚΗ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗ

Οι βασικές οδηγίες διατροφικής αντιμετώπισης του Prader-Willi περιλαμβάνουν περιορισμένη πρόσβαση των προσβεβλημένων ανθρώπων σε τρόφιμα και ποτά και την αυστηρή παρακολούθησή τους. Βέβαια, το να στερείς από κάποιον το δικαίωμα να καθορίζει μόνος του την ποσότητα του φαγητού που καταναλώνει εγείρει κάποια ηθικά

ζητήματα, όμως στην περίπτωση των ατόμων με αυτό το σύνδρομο ο περιορισμός αυτός έχει ως σκοπό μόνο το καλό τους. Γι' αυτό το λόγο είναι πολύ σημαντικό να δίνεται ιδιαίτερη προσοχή ώστε η διατροφή αυτών των ατόμων να είναι πλούσια σε θρεπτικά συστατικά και σε όλες τις απαραίτητες βιταμίνες που χρειάζονται και σύμφωνα με τις συστάσεις για την σωστή ανάπτυξη και την υγεία.

Επειδή η διατροφή αυτών των παιδιών είναι πολύ περιορισμένη, πολλές φορές οι γονείς ανησυχούν ότι το παιδί τους υποσιτίζεται. Είναι απαραίτητο λοιπόν να ελέγχεται η ανάπτυξη των παιδιών αυτών από τον παιδίατρο ή τον διαιτολόγο κάθε 3 μήνες ή τουλάχιστον 2 φορές το χρόνο και οι μετρήσεις τους να συγκρίνονται με αυτές των υγιών παιδιών της ίδιας ηλικίας και του ίδιου φύλου (Davies & Knight, 2012).

Η παχυσαρκία εκδηλώνεται μεταξύ του πρώτου και του τρίτου έτους ζωής των παιδιών με Prader-Willi γι' αυτό είναι πολύ σημαντικό απ' την βρεφική κιόλας ηλικία να έχουν μια ισορροπημένη και πλήρη διατροφή. Η πρόσληψη των θερμίδων πρέπει να είναι μειωμένη λόγω των μειωμένων καύσεων.

Σύμφωνα με μια μελέτη του 1976 οι καύσεις των παιδιών με Prader-Willi είναι στο 60% περίπου των καύσεων των υγιών παιδιών με το ίδιο σωματικό βάρος (Holm, 1976).

Από πιο πρόσφατες μελέτες που έγιναν υπολογίζεται ότι οι ενεργειακές απαιτήσεις των παιδιών ηλικίας από 8 ετών και πάνω και των ενηλίκων με Prader-Willi είναι περίπου 20-30% χαμηλότερες απ' αυτές των υγιών συνομηλίκων τους. Οι μειωμένες καύσεις εξηγούνται, σε μεγάλο βαθμό, από τον μειωμένο μεταβολικό ρυθμό λόγω της διαφορετικής σύστασης σώματος όπου η μυϊκή μάζα, που είναι μεταβολικά πιο ενεργή, είναι μειωμένη. Επιπλέον τα άτομα με Prader-Willi έχουν μειωμένη σωματική δραστηριότητα (Butler, et al., 2007).

3.4.1 Τα διατροφικά στάδια κατά την ανάπτυξη των ατόμων με PWS

Η διατροφική πρόσληψη των ατόμων με Prader-Willi περιγράφεται συνήθως σε 2 φάσεις. Αρχικά μειωμένη πρόσληψη τροφής και αδυναμία σωστής ανάπτυξης που ξεκινάει απ' την γέννηση έως το πρώτο περίπου έτος της ζωής του παιδιού και εν συνεχεία ξεκινάει η δεύτερη φάση που χαρακτηρίζεται από υπερφαγία που οδηγεί σε παχυσαρκία (McCune, et al., 2005). Ωστόσο, σε μια μελέτη που έγινε το 2011, έχουν

καθορίσει 7 διατροφικές φάσεις στα άτομα με Prader-Willi, 5 κύριες φάσεις και 2 υποκατηγορίες στις φάσεις 1 και 2 (Miller, et al., 2011).

Η φάση 0 κατά την εμβρυική ηλικία, χαρακτηρίζεται από μειωμένη κινητικότητα του εμβρύου και μειωμένο βάρος και ύψος γέννησης. Μετά την γέννηση ξεκινάει η φάση 1 όπου το βρέφος είναι υποτονικό και λιποβαρές. Σε αυτή τη φάση υπάρχουν 2 υποκατηγορίες, η φάση 1α, μεταξύ 0-9 μηνών, που χαρακτηρίζεται από δυσκολία στη σίτιση και η φάση 1β, μεταξύ 9-25 μηνών, όπου το βρέφος αρχίζει να σιτίζεται καλύτερα και να αναπτύσσεται σωστά.

Η φάση 2 σχετίζεται με την αύξηση του βάρους. Χωρίζεται κι αυτή σε 2 υποκατηγορίες 2α και 2β. Η φάση 2α, μεταξύ 25 μηνών και 4,5 χρονών, χαρακτηρίζεται από αύξηση του βάρους των παιδιών χωρίς ιδιαίτερη αλλαγή στις διατροφικές τους συνήθειες, ενώ η φάση 2β, μεταξύ 4,5 και 8 χρονών, χαρακτηρίζεται από αύξηση του βάρους των παιδιών με ταυτόχρονη όμως αύξηση και του ενδιαφέροντός τους για φαγητό.

Από το 8 έτος της ζωής αρχίζει η φάση 3 που διαρκεί έως την ενηλικίωση και χαρακτηρίζεται από υπερφαγία που συνοδεύεται από συνεχή αναζήτηση τροφής και έλλειψη του αισθήματος κορεσμού. Τέλος, υπάρχει και η φάση 4 όπου το άτομο με PWS που ήταν πριν στην φάση 3 νιώθει πλέον κορεσμό. Βέβαια, στην μελέτη που έγινε μόνο 2 άτομα έφτασαν στην φάση 4 μετά το 20^ο έτος της ζωής τους (Miller, et al., 2011).

3.4.2 Διατροφική αντιμετώπιση από την βρεφική ηλικία έως την ενηλικίωση

Υπάρχει ένα παράδοξο με την διατροφή των παιδιών με Prader-Willi. Ενώ μέχρι το 5^ο περίπου έτος της ζωής τους εμφανίζουν δυσκολίες στην επαρκή πρόσληψη τροφής και κατά συνέπεια και στην σωστή σωματική και διανοητική τους ανάπτυξη, από το 5^ο έτος και μετά αντιμετωπίζουν σοβαρότατα προβλήματα παχυσαρκίας. Γι' αυτό το λόγο η διατροφή τους θα πρέπει να διαμορφώνεται ανάλογα με τα διάφορα στάδια της ζωής τους.

Τα βρέφη με PWS αντιμετωπίζουν σοβαρά προβλήματα σίτισης καθώς είναι υποτονικά, ληθαργικά κι έχουν μειωμένη ικανότητα θηλασμού και κατάποσης. Αναπτύσσονται με πιο αργούς ρυθμούς σε σχέση με τα υγιή βρέφη και οι γονείς τους συχνά αντιμετωπίζουν προβλήματα με τη σίτιση τους καθώς δεν εμφανίζουν ενδιαφέρον

για το φαγητό, δεν θηλάζουν και συχνά αποκοιμούνται. Είναι απαραίτητη λοιπόν η χρήση ειδικών μπουκαλιών και θηλών καθώς και η χορήγηση ειδικών, ενισχυμένων φόρμουλων γάλακτος για να διασφαλιστεί η επαρκής πρόσληψη θρεπτικών ουσιών. Σε κάποιες περιπτώσεις μπορεί να κριθεί απαραίτητη η χρήση ρινογαστρικού σωλήνα σίτισης για να διασφαλιστεί η επαρκής πρόσληψη τροφής. Σε αυτή την περίπτωση ο ρινογαστρικός σωλήνας θα αφαιρεθεί μόνο όταν το μωρό αναπτύξει το αντανακλαστικό της κατάποσης και είναι σε θέση να προσλάβει επαρκή ποσότητα τροφής από το στόμα. Καταλαβαίνουμε λοιπόν πόσο σημαντική είναι η συμβολή ενός παιδίατρου και ενός διαιτολόγου, ιδιαίτερα σε αυτή τη φάση, για την σωστή ανάπτυξη των βρεφών (Davies & Knight, 2012).

Κατά το πρώτο εξάμηνο της ζωής τους θα πρέπει να ελέγχεται, κάθε μήνα, το ύψος, το βάρος και η περιμέτρος κεφαλής των βρεφών και να συγκρίνονται με τα διαγράμματα ανάπτυξης. Από 12 έως 24 μηνών ο έλεγχος αυτός μπορεί να γίνεται κάθε 3μηνο. Σε αυτή την φάση ανάπτυξης δεν θα πρέπει να περιορίζονται τα λιπαρά γιατί είναι απαραίτητα για την σωστή ανάπτυξη του εγκεφάλου. Θα πρέπει να καταγράφεται το βάρος των παιδιών με Prader-Willi καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής τους και μετά την ενηλικίωση να υπάρχει αρχείο από προηγούμενες μετρήσεις ώστε αν υπάρξει αύξηση βάρους να γίνει άμεσα αντιληπτή και να αντιμετωπιστεί όσο το δυνατόν πιο έγκαιρα (Cassidy & Driscoll, 2009).

Η εισαγωγή στερεάς τροφής μπορεί να καθυστερήσει σε σχέση με τα υγιή παιδιά αλλά γίνεται με τον ίδιο τρόπο, εισάγοντας σταδιακά διάφορα τρόφιμα και ξεκινώντας από κρέμες, αλεσμένα φρούτα και λαχανικά, μετά κρέας κτλ. Σε αυτό το στάδιο μέχρι τα νήπια να προσλαμβάνουν επαρκή τροφή ίσως χρειαστεί να παίρνουν κάποιο συμπλήρωμα διατροφής. Ωστόσο, μετά τα 2 έτη, τα παιδιά με PWS πρέπει να καταναλώνουν γαλακτοκομικά μειωμένων λιπαρών και να ενθαρρύνονται να πίνουν πολύ νερό. Είναι πολύ σημαντικό να διατηρηθεί το βάρος τους σε φυσιολογικά επίπεδα και να εδραιωθούν σωστές διατροφικές συνήθειες.

Τα παιδιά ηλικίας 6 έως 12 ετών διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης παχυσαρκίας. Σε αυτή τη φάση, όπου αρχίζουν και το σχολείο, είναι πολύ σημαντικό να έχουν εδραιωμένες διατροφικές συνήθειες και να γνωρίζουν ότι δεν τους επιτρέπεται να τρώνε επιπλέον πέρα από τα προκαθορισμένα γεύματα και σνακ. Θα πρέπει λοιπόν να ενθαρρύνονται να καταναλώνουν μια ποικιλία υγιεινών τροφών, όπως φρούτα και

λαχανικά και να έχουν συγκεκριμένο και αυστηρό πρόγραμμα διατροφής σε συνδυασμό με καθημερινή άσκηση.

Κατά την εφηβεία και την ενήλικη ζωή τα άτομα με PWS θα πρέπει να έχουν ήδη καθιερωμένες ρουτίνες γύρω από το φαγητό και την άσκηση, αυστηρό πρόγραμμα διατροφής και περιορισμένη πρόσβαση στα τρόφιμα καθώς είναι απαραίτητο να διατηρείται το βάρος τους σταθερό, σε φυσιολογικά επίπεδα.

Είναι σημαντικό οι γονείς να προτρέπουν συνεχώς τα παιδιά τους να τρώνε φρούτα και λαχανικά από πολύ μικρή ηλικία μέχρι να εξοικειωθούν με αυτά και φυσικά είναι απαραίτητο και οι ίδιοι οι γονείς να αποτελούν καλό πρότυπο για το παιδί τους και να καταναλώνουν και οι ίδιοι πολλά φρούτα και λαχανικά ημερησίως (Davies & Knight, 2012).

Επειδή τα παιδιά με PWS πρέπει να ακολουθούν εφ' όρου ζωής μια δίαιτα με περιορισμένα λιπαρά, ειδικά διαμορφωμένη γι' αυτά, θα πρέπει οι γονείς να διαλέγουν προσεκτικά τα τρόφιμα που θα καταναλώσουν αλλά και τον τρόπο που θα τα μαγειρέψουν. Θα πρέπει για παράδειγμα να διαλέγουν άπαχα κομμάτια κρέατος κι επιπλέον να αφαιρούν όλα τα ορατά λίπη καθώς και την πέτσα από το κοτόπουλο. Ένας καλός τρόπος για να αφαιρεθεί το επιπλέον λίπος από τις σούπες και τα βραστά είναι να μένουν έως ότου να κρυώσουν και κατόπιν να αφαιρείται το λίπος που έχει στερεοποιηθεί στην επιφάνεια. Οι καλύτεροι τρόποι μαγειρέματος είναι το ψήσιμο, το βράσιμο, το μαγείρεμα στον ατμό καθώς και στον φούρνο μικροκυμάτων. Επιπλέον, όπως έχει αναφερθεί και παραπάνω, τα παιδιά αυτά θα πρέπει να καταναλώνουν γαλακτοκομικά με μειωμένα λιπαρά και οι γαρνιτούρες που μπορεί τυχόν να χρησιμοποιούνται στις σαλάτες θα πρέπει να είναι λίγων θερμίδων.

Τα άτομα με Prader-Willi εμφανίζουν πολύ συχνά δυσκοιλιότητα. Καθώς έχουν μειωμένη αίσθηση του πόνου θα πρέπει οι γονείς να είναι πολύ προσεκτικοί να παρακολουθούν τα παιδιά τους για τυχόν σημάδια δυσκοιλιότητας. Για να αποφευχθεί αυτό θα πρέπει τα άτομα με PWS να καταναλώνουν πολλές φυτικές ίνες και προϊόντα ολικής άλεσης. Επιπλέον, θα πρέπει να καταναλώνουν τα φρούτα με την φλούδα, αν είναι δυνατόν, και να πίνουν πολύ νερό και να ασκούνται επαρκώς.

Είναι πολύ σημαντικό να σημειωθεί ότι δεν θα πρέπει να καταναλώνουν τα άτομα με PWS παχυντικά γλυκά με πολλές θερμίδες κι ότι τέτοιου είδους γλυκίσματα καλό θα ήταν να μην χρησιμοποιούνται ως επιβράβευση για κάποια καλή συμπεριφορά

ή αντίθετα, ως τιμωρία. Αυτό που μπορούν να καταναλώνουν περιοδικά, είναι κάποια διαιτητικά ζελέ ή μικρές μερίδες γλυκών με μειωμένες θερμίδες καθώς και χυμοί φρούτων χωρίς ζάχαρη (Davies & Knight, 2012).

Πέρα όμως από τα τρόφιμα που είναι κατάλληλα ή όχι για τα άτομα με Prader-Willi υπάρχουν και κάποιες στρατηγικές για την διαχείριση των διατροφικών τους συνηθειών. Τόσο οι γονείς όσο κι αυτοί που ασχολούνται με την φροντίδα των ατόμων αυτών θα πρέπει να γνωρίζουν τις τεχνικές αυτές έτσι ώστε να καθιερωθεί μια υγιεινή διατροφή και να διατηρηθεί το βάρος τους σε φυσιολογικά επίπεδα. Παρακάτω αναλύονται κάποιες από αυτές τις στρατηγικές.

Μια καλή αρχή είναι η ύπαρξη ενός προγράμματος που θα είναι κολλημένο σε εμφανές σημείο και θα περιλαμβάνει όλες τις δραστηριότητες του παιδιού, συμπεριλαμβανομένων των ωρών των ενδιάμεσων και των κυρίων γευμάτων. Είναι πολύ σημαντικό τα παιδιά αυτά να έχουν μια συγκεκριμένη ρουτίνα γύρω από το φαγητό γι' αυτό το λόγο αν πρόκειται να συμβούν αλλαγές στη ρουτίνα αυτή θα πρέπει να συζητηθεί εκ των προτέρων.

Επιπλέον, θα πρέπει να μάθει το παιδί να κάνει καλές και υγιεινές διατροφικές επιλογές και φυσικά οι γονείς θα πρέπει να αποτελούν σωστό πρότυπο για τα παιδιά τους. Πρέπει να μην καταναλώνει κανείς από την οικογένεια λιχουδιές και παχυντικά τρόφιμα μπροστά στο παιδί για να μην μπαίνει στον πειρασμό και νιώθει αδικημένο. Το παιδί θα πρέπει να γνωρίζει από νωρίς ότι ο καθένας έχει το δικό του γεύμα και πως δεν επιτρέπεται να φάει και δεύτερη μερίδα. Είναι καλό να αποφεύγονται τα ψώνια τροφίμων καθώς και το φαγητό έξω, διαφορετικά θα πρέπει να έχουν ήδη καθοριστεί σαφείς κανόνες για τέτοιες περιπτώσεις.

Είναι απαραίτητο να είναι ενημερωμένοι για τους κανόνες γύρω από το φαγητό τόσο οι δάσκαλοι όσο κι όλοι όσοι ασχολούνται με την φροντίδα των παιδιών με PWS και να τους εφαρμόζουν. Τέλος, θα πρέπει οι γονείς να αναπτύξουν στρατηγικές για την αντιμετώπιση της συνεχούς ζήτησης τροφής από τα παιδιά τους έτσι ώστε να τους αποσπούν την προσοχή και επιπλέον θα πρέπει να επιβραβεύουν με απλά πράγματα (αγκαλιές, αυτοκόλλητα, βόλτες κτλ.) τις καλές συμπεριφορές των παιδιών τους. Όπως έχει αναφερθεί βέβαια και παραπάνω δεν θα πρέπει ποτέ το φαγητό να χρησιμοποιείται ως επιβράβευση ή τιμωρία (Davies & Knight, 2012).

3.4.3 Ο ρόλος της γκρελίνης

Κάποιοι ερευνητές προσπάθησαν να εξηγήσουν την ακατάπαυστη επιθυμία των ατόμων με Prader-Willi για τροφή. Μελέτησαν λοιπόν, τον δυνητικό ρόλο της γκρελίνης (ορμόνη που διεγείρει την όρεξη) και του πεπτιδίου ΥΥ (πεπτίδιο που μειώνει την όρεξη) στην υπερφαγία των ασθενών με σύνδρομο Prader-Willi. Τα αποτελέσματα της έρευνας έδειξαν πως τα παιδιά με PWS παρουσίασαν υψηλότερα επίπεδα γκρελίνης σε κατάσταση νηστείας, σε σχέση με τα παχύσαρκα και με τα παιδιά φυσιολογικού βάρους χωρίς το σύνδρομο. Μεταγευματικά η πτώση της γκρελίνης ήταν εντονότερη στα παιδιά με PWS απ' ότι στις άλλες ομάδες μελέτης. Δεν παρατηρήθηκαν όμως σημαντικές διαφορές μεταξύ των ομάδων όσον αφορά το πεπτίδιο ΥΥ. Ακόμα και στα παιδιά με το σύνδρομο που είχαν κάνει θεραπεία με αυξητική ορμόνη τα αποτελέσματα ήταν παρόμοια. Τα συμπεράσματα που βγήκαν από αυτή τη μελέτη επιβεβαιώνουν την υπεργκρελιναιμία σε κατάσταση νηστείας στα παιδιά με PWS. Δεδομένου ότι έχει αναφερθεί προηγουμένως σε ενήλικες με PWS να έχουν μειωμένη μεταγευματική καταστολή της γκρελίνης στο πλάσμα που συνδέεται με μια στρογγυλευμένη μεταγευματική απόκριση του πεπτιδίου ΥΥ, η εύρεση της αύξησης και της μείωσης των επιπέδων της γκρελίνης και του πεπτιδίου ΥΥ αντίστοιχα, μετά από ένα γεύμα, θα σήμαινε ότι το αίσθημα της όρεξης και του κορεσμού λειτουργεί κανονικά στην παιδική ηλικία, όμως επιδεινώνεται σταδιακά και χάνεται στην ενήλικη ζωή όταν η υπερφαγία και η παχυσαρκία έχουν εμφανιστεί σε μεγαλύτερο βαθμό (Bizzarri, et al., 2010).

Ιδιαίτερο ενδιαφέρον έχει μία άλλη έρευνα η οποία μέτρησε τη συγκέντρωση γκρελίνης στο πλάσμα μετά από νηστεία σε άτομα με PWS και το σύγκρινε με υγιή άτομα. Η μέση συγκέντρωση γκρελίνης στο πλάσμα ήταν και εδώ υψηλότερη στα παιδιά με το σύνδρομο ακόμα και όταν ρυθμίστηκε το ποσοστό του σωματικού λίπους τους. Εντυπωσιακό είναι ότι η γκρελίνη ήταν υψηλότερη στα άτομα με το σύνδρομο σε σύγκριση με 5 υγιή άτομα ακόμα και μετά από νηστεία 36 ωρών. Καταλήγει λοιπόν η έρευνα ότι υπάρχει θετική συσχέτιση μεταξύ της γκρελίνης πλάσματος και της πείνας (DeIParigi, et al., 2002). Παρόλα αυτά, δεν έχουν ανακαλυφθεί ακόμα φάρμακα για την αντιμετώπιση της διαρκούς πείνας.

3.4.4 Έρευνες σχετικά με διατροφικά σχήματα

Σε μια έρευνα που έγινε στη Νορβηγία και ξεκίνησε το 2002 συμμετείχαν 6 παιδιά με PWS (3 κορίτσια και 3 αγόρια), στα οποία είχε γίνει διάγνωση από τον πρώτο μήνα της ζωής τους. Σε διάστημα 2 ετών έγιναν 4 αξιολογήσεις της διατροφικής τους πρόσληψης, ανά εξάμηνο, με συνέντευξη των γονέων ή των ατόμων που τα φρόντιζαν. Η πρόσληψη θρεπτικών συστατικών συγκρίθηκε με βάση το NNR (Nordic Nutritional Recommendations) και υπολογίστηκε επί τοις εκατό.

Βρέθηκε λοιπόν, ότι η μέση ενεργειακή πρόσληψη ήταν 61%, 68% και 77% για τα παιδιά με PWS ηλικίας 2, 3 και 4 ετών αντίστοιχα, σε σχέση με τις συστάσεις του NNR. Τα παιδιά αυτά είχαν μειωμένη πρόσληψη λιπαρών, με την μέση πρόσληψη θερμίδων από τα λιπαρά να είναι 24% για τα παιδιά ηλικίας 2 ετών, και 25% για τα παιδιά ηλικίας 3 και 4 ετών. Τα ποσοστά αυτά είναι χαμηλότερα απ' τις συστάσεις και πολύ πιο χαμηλά σε σχέση με την ομάδα ελέγχου. Κατ' επέκταση, μειωμένη είναι και η πρόσληψη μονοακόρεστων και κορεσμένων λιπαρών οξέων, ωστόσο η πρόσληψη των πολυακόρεστων λιπαρών ήταν εντός των ορίων του NNR.

Η πρόσληψη υδατανθράκων, πρωτεϊνών και σακχάρων ήταν εντός των συνιστώμενων τιμών με βάση το NNR αν και τα σάκχαρα που προσλάμβαναν τα παιδιά με PWS ήταν σημαντικά μειωμένα σε σχέση με αυτά που έπαιρνε ο πληθυσμός αναφοράς.

Γενικά, η διατροφή των παιδιών με PWS περιελάμβανε επαρκή ποσότητα υδατοδιαλυτών βιταμινών ακόμη και χωρίς την χρήση συμπληρωμάτων διατροφής. Αντίθετα, η πρόσληψη βιταμίνης D ήταν σημαντικά μειωμένη στο 26%, 38% και 32% του NNR για τα παιδιά ηλικίας 2, 3 και 4 ετών αντίστοιχα, όταν αυτά δεν λάμβαναν συμπληρώματα. Παρομοίως, η πρόσληψη τοκοφερόλης (βιταμίνη E) ήταν 47%, 45% και 57% σε σχέση με το NNR για τα παιδιά 2, 3 και 4 ετών αντίστοιχα.

Τέλος, η πρόσληψη σιδηρού ήταν λίγο χαμηλότερη απ' τις συστάσεις (84-96%), αλλά παρόμοια με αυτή της ομάδας των υγιών παιδιών ίδιας ηλικίας και η πρόσληψη ασβεστίου ήταν σύμφωνη με το NNR.

Τα παιδιά που συμμετείχαν σε αυτή την έρευνα χρησιμοποιούσαν συμπληρώματα διατροφής, όπως μουρουνέλαιο, πολυβιταμίνες ή πολυβιταμίνες και μέταλλα. Τα περισσότερα παιδιά χρησιμοποιούσαν ένα συμπλήρωμα αλλά κάποια έκαναν

συνδυασμό. Η λήψη μουρουνέλαιου αυξάνει την πρόσληψη των λιποδιαλυτών βιταμινών και των πολυακόρεστων λιπαρών οξέων. Σύμφωνα με την έρευνα αυτή λοιπόν, κάποιιοι γονείς ήταν πολύ αυστηροί στον περιορισμό των λιπαρών με αποτέλεσμα να είναι πολύ μειωμένη η πρόσληψη πολυακόρεστων λιπαρών, κάτι που ενέχει κινδύνους για την σωστή ανάπτυξη του εγκεφάλου και του νευρικού συστήματος. Κρίνεται λοιπόν απαραίτητη η επαγγελματική βοήθεια για την ενημέρωση των γονέων πάνω στην διατροφή που πρέπει να ακολουθούν τα παιδιά με PWS και στα τρόφιμα που περιέχουν τα ωφέλιμα λιπαρά. Τέλος, φαίνεται να είναι ωφέλιμη για τα παιδιά αυτά η χρήση συμπληρωμάτων βιταμινών D και E, ασβεστίου και σιδήρου (Lindmark, et al., 2010).

Σε μια μελέτη που έγινε το 2008, συμμετείχαν παιδιά με PWS όπου απ' το δεύτερο έτος ξεκίνησαν μια τροποποιημένη διαίτα με μειωμένη πρόσληψη λιπαρών και υδατανθράκων. Η διαίτα αυτή παρείχε 10 Kcal/cm ύψους. Φάνηκε λοιπόν ότι τα παιδιά αυτά είχαν μειωμένη ανάπτυξη και χαμηλότερο ύψος σε σύγκριση με την ομάδα ελέγχου που ήταν παιδιά με PWS στα οποία όμως είχε γίνει διάγνωση αργότερα στην ζωή τους και δεν είχαν ακολουθήσει τέτοια διαίτα (Schmidt , et al., 2008).

Σε μία άλλη έρευνα που έγινε, μελετήθηκε κατά πόσο η διατροφή μπορεί να βελτιώσει το βάρος και το ΔΜΣ. Εφαρμόστηκε λοιπόν σε παιδιά με PWS μία αυστηρή διατροφή, μειωμένου λίπους και μειωμένων υδατανθράκων. Ο μέσος όρος της ηλικίας των παιδιών ήταν 16 και ο μέσος ΔΜΣ ήταν 41,3 kg/m². Μετά από 2 χρόνια εφαρμογής της συγκεκριμένης διαίτας παρατηρήθηκε μείωση του ΔΜΣ στο 33 kg/m². Ενώ μετά από 4-6 χρόνια ο ΔΜΣ μειώθηκε κι άλλο φτάνοντας στο 30,5 kg/m² (Bonfig, et al., 2009).

Αν και τα παιδιά με Prader Willi έχουν μεγαλύτερη ευαισθησία στην ινσουλίνη σε σχέση με συνομήλικα παχύσαρκα παιδιά, που δε φέρουν το σύνδρομο, η εικόνα κεντρικής παχυσαρκίας που εμφανίζουν επιβάλλει την αντιμετώπιση τους με βάση τις διατροφικές οδηγίες για σακχαρώδη διαβήτη. Ο καταμερισμός του φαγητού σε μικρά και τακτικά γεύματα, η περιορισμένη πρόσληψη λιπαρών (25-30%), η επαρκής ημερήσια πρόσληψη σύνθετων υδατανθράκων και η αυξημένη πρόσληψη φυτικών ινών (από φρούτα, λαχανικά, μη επεξεργασμένα δημητριακά και άλευρα) θα ωφελήσουν ούτως ή άλλως αυτούς τους ασθενείς. Δυνητικά, η χρήση υδατανθράκων χαμηλού γλυκαιμικού δείκτη μπορεί να βελτιώσει τον γλυκαιμικό έλεγχο. Δίαιτες γύρω στις 800-1000 kcal/ημέρα θα πρέπει να δίνονται σε αυτή την ηλικία ώστε να προσαρμοστεί το παιδί στο

κατάλληλο βάρος και ύψος. Τέλος, είναι καλό να αποφεύγεται η υπερφόρτωση με υγρά (Viardot, et al., 2010).

Στους ενήλικες με PWS οι θερμίδες κυμαίνονται στις 1000-1200 Kcal την ημέρα κι αν είναι απαραίτητη η γρήγορη απώλεια βάρους τότε οι ημερήσιες θερμίδες μπορούν να πέσουν στις 600-800. Η χαμηλότερη θερμιδικά δίαιτα μπορεί να εξαρτάται απ' την φυσική τους δραστηριότητα και το ποσό της αύξησης του βάρους. Ο ΔΜΣ πρέπει να είναι πάντα χαμηλότερος του 30 και είναι απαραίτητα η συχνή παρακολούθηση του βάρους (Bonfig, et al., 2009).

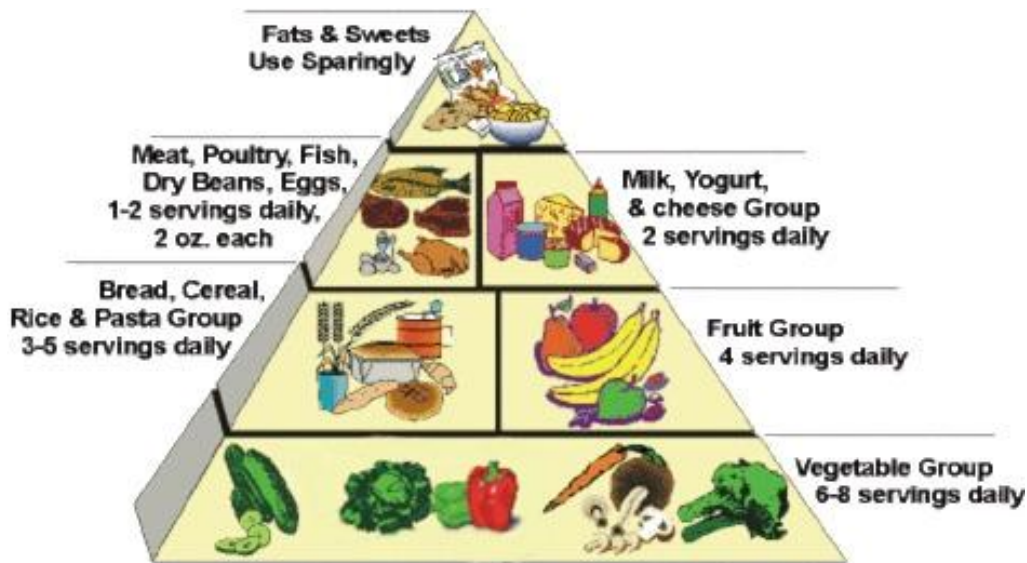
3.4.5 Σύσταση Σώματος ατόμων με Prader-Willi

Όσον αφορά τη σύσταση σώματος των ατόμων με PWS, ενώ στην απλή παχυσαρκία η λιπώδης μάζα είναι αυξημένη και η άλιπη μάζα σώματος φυσιολογική ή αυξημένη, στο σύνδρομο Prader-Willi έχουμε αυξημένο λιπώδη ιστό και μειωμένη μυϊκή μάζα, ακόμα και στα αδύνατα άτομα.

Συγκεκριμένα, σε έρευνα που έγινε σε άτομα με PWS που είχαν χάσει βάρος και ήταν κοντά στο φυσιολογικό ή στο φυσιολογικό βάρος για το ύψος τους συνέχιζαν να έχουν 30-40% σωματικό λίπος (Schoeller, et al., 1988). Στα άτομα με Prader-Willi παρατηρείται κεντρικού τύπου παχυσαρκία, η οποία συνοδεύεται από αυξημένο, σε σχέση με τα άλλα παχύσαρκα άτομα, σπλαχνικό λίπος.

Τέλος, σε μία μελέτη που έγινε σε 16 βρέφη και νήπια με PWS αναλύθηκε η σύσταση του σώματός τους και μετρήθηκαν οι ενεργειακές τους δαπάνες. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι το ποσοστό του σωματικού λίπους ήταν σημαντικά αυξημένο και η άλιπη μάζα σημαντικά μειωμένη. Επιπλέον, οι συνολικές δαπάνες ενέργειας ήταν σημαντικά μειωμένες λόγω της μειωμένης άλιπης μάζας (Bekx, et al., 2003).

3.4.6 Διατροφική πυραμίδα Prader-Willi



3.4.1 Διατροφική πυραμίδα PWS (Beverly Ekaitis, 2010)

Η διατροφική πυραμίδα των ατόμων με Prader Willi έχει σαν βάση της τα λαχανικά προτείνοντας 6-8 μερίδες την ημέρα. Αυτό οφείλεται στο γεγονός ότι αυτά είναι τρόφιμα που έχουν χαμηλή περιεκτικότητα σε θερμίδες και λίπος και έτσι θα επιτρέψουν την κατανάλωση αυτής της ομάδας σε μεγάλο όγκο χωρίς να δίνουν πολλές πρόσθετες θερμίδες.

Η ομάδα των αμυλούχων τροφών περιορίζεται στις 3-5 μερίδες την ημέρα καθώς είναι πλούσιες σε θερμίδες. Σε αυτή την κατηγορία περιλαμβάνονται και τα αμυλούχα λαχανικά τύπου καλαμπόκι.

Η ομάδα των φρούτων περιορίζεται στις 4 μερίδες την ημέρα. Αυτό αν και φαίνεται αντιφατικό από την άποψη ότι τα φρούτα είναι πολύ καλές πηγές ιών και βιταμινών, γίνεται γιατί έχουν και αρκετές θερμίδες. Σε αυτές τις περιπτώσεις λοιπόν, που όλα πρέπει να υπολογίζονται, πρέπει να περιοριστούν.

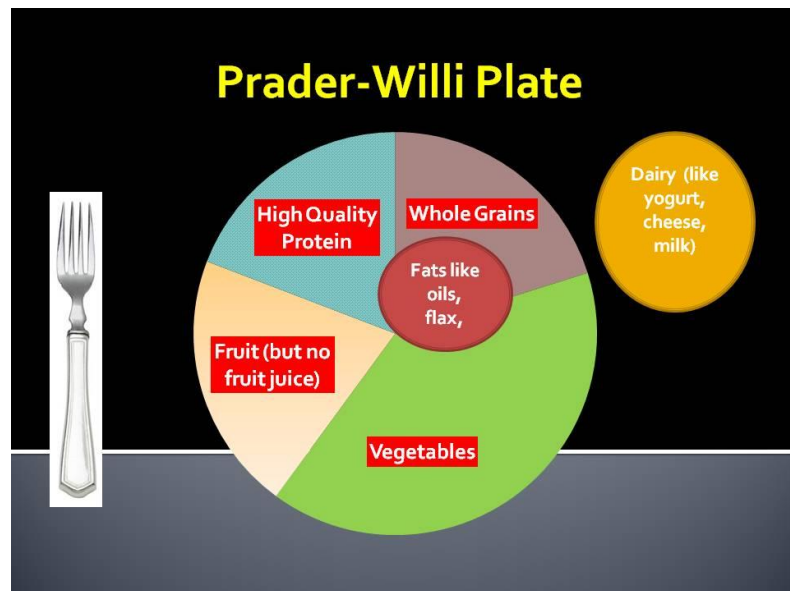
Δύο μερίδες γάλακτος ημερησίως φαίνεται να είναι αρκετές για άτομα με Prader Willi. Βασική προϋπόθεση όμως είναι τα γαλακτοκομικά προϊόντα να είναι άπαχα ή τουλάχιστον χαμηλά σε λιπαρά.

Για το κρέας, συστήνεται να καταναλώνουν 2 ουγκιές κρέατος ημερησίως, αυτό αντιστοιχεί σε περίπου 56gr. Προτείνεται όμως η ποσότητα αυτή να μοιράζεται σε 2

γεύματα μέσα στην ημέρα. Στη γλώσσα των ισοδυνάμων αυτό αντιστοιχεί σε 2 ισοδύναμα κρέατος ημερησίως.

Τέλος, το λίπος φαίνεται να έχει ανεπιθύμητες θερμίδες και λίγα θρεπτικά συστατικά για τη διατροφή παιδιών με Prader-Willi. Θα πρέπει να περιορίζεται σε μία φορά το μήνα για ένα διαιτολόγιο 800 θερμίδων και μια φορά την εβδομάδα για ένα διαιτολόγιο 1.200 θερμίδων.

Για τα άτομα με Prader-Willi έχει σχεδιαστεί εκτός από τη διατροφική πυραμίδα και ο καινούριος οδηγός διατροφής το “Prader-Willi Plate” ή “Διατροφικό Πιάτο για Prader-Willi” το οποίο απεικονίζει σε τι ποσοστό θα πρέπει να υπάρχει, σε κάθε γεύμα, η κάθε κατηγορία τροφίμων. (Εικόνα 3.4.2)



Εικόνα 3.4.2 Διατροφικό πιάτο PWS

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4^ο: ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ ΚΑΙ ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΕΣ ΕΡΕΥΝΕΣ

4.1 ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Συνοψίζοντας όλα όσα αναφέρθηκαν στην παραπάνω ανασκόπηση καταλήγουμε στο ότι παρότι έχουν πραγματοποιηθεί πολλές έρευνες, τα αποτελέσματά τους είναι αντικρουόμενα. Θα πρέπει λοιπόν να υπάρξουν κι άλλες, πιο καλά οργανωμένες, για να μπορέσουμε να καταλήξουμε σε ασφαλή συμπεράσματα. Πάντως είναι βέβαιο ότι μια πλήρης, υγιεινή και εξατομικευμένη, για τις ανάγκες του κάθε ατόμου, δίαιτα είναι ευεργετική για την καλύτερη σωματική και πνευματική ανάπτυξη των ατόμων με αναπτυξιακές διαταραχές. Πέραν όμως από τη διαιτητική και ιατρική προσέγγιση, είναι απαραίτητη και η σωστή συμπεριφορική αντιμετώπιση των ατόμων με αναπτυξιακές διαταραχές. Παρακάτω παρουσιάζονται συνοπτικά κάποιες συμπεριφορικές τακτικές για την εισαγωγή νέων τροφών ή την διατροφή σε εστιατόρια, για την συμμετοχή σε αθλήματα και γενικώς για την ανάπτυξη υγιεινής διατροφής και τρόπου ζωής.

4.1.1 Συμβουλές για καλές σχέσεις με τα τρόφιμα και υιοθέτηση υγιεινής διατροφής

Ο καλύτερος τρόπος για να αποφύγουν οι γονείς την παχυσαρκία σε παιδιά με ειδικές ανάγκες είναι η πρόληψη. Είναι πιο εύκολο να διατηρήσει κανείς ένα υγιές βάρος παρά να χάσει κιλά και να κόψει κακές διατροφικές συνήθειες που έχει ήδη υιοθετήσει. Σε οικογένειες με παιδί με ειδικές ανάγκες είναι απαραίτητο να ακολουθούν όλοι έναν υγιεινό τρόπο ζωής. Όλοι ωφελούνται από τα υγιεινά τρόφιμα, τον περιορισμό στην ώρα τηλεθέασης και την συμμετοχή σε αθλητικές δραστηριότητες. Είναι γνωστές πάνω κάτω οι βασικές τεχνικές για απώλεια βάρους, όπως να θέσουμε τον στόχο μας, να ενθαρρύνουμε και να επιβραβεύουμε το παιδί για την προσπάθεια του και να περιορίζουμε τα αρνητικά ερεθίσματα και τις επιρροές του περιβάλλοντος. Η ρουτίνα είναι πολύ σημαντική για όλες τις οικογένειες πόσο μάλλον γι' αυτές με παιδιά με ειδικές ανάγκες. Δεν είναι σωστό ξαφνικά να τα αλλάξουμε όλα στο θέμα της διατροφής και της σωματικής τους δραστηριότητας. Οι αλλαγές πρέπει να γίνονται σταδιακά και σε μεγάλο χρονικό διάστημα.

Επιπλέον, είναι πολύ σημαντικό να εντοπίσουν οι γονείς ποιες μπορεί να είναι οι καταστάσεις που οδηγούν το παιδί σε παλιές, ανθυγιεινές συνήθειες και να τις προλαμβάνουν. Τέλος, είναι πολύ σημαντικό να επιβραβεύουν τα παιδιά τους όταν

πετυχαίνουν κάποιο στόχο τους, όπως είναι για παράδειγμα, η κατανάλωση περισσότερων φρούτων.

Στα παιδιά με ειδικές ανάγκες θα πρέπει να δίνονται υγιεινά σνακ που να περιέχουν 2 κατηγορίες τροφίμων, π.χ. πρωτεΐνες και υδατάνθρακες. Είναι καλό οι γονείς να έχουν σε ένα προσβάσιμο σημείο υγιεινές επιλογές για τα παιδιά όπως φρούτα, λαχανικά και δημητριακά ολικής άλεσης. Οι γονείς όταν πρόκειται να λείψουν απ' το σπίτι με τα παιδιά τους, θα πρέπει να παίρνουν μαζί τους διάφορα σνακ για να αποφύγουν τα έτοιμα απ' έξω που είναι πιο ανθυγιεινά.

Απ' την άλλη μεριά, είναι πολύ σημαντικό για να μην συνδέσει το παιδί την ώρα του φαγητού με αρνητικά συναισθήματα. Να αποφεύγονται οι διαμάχες γύρω από το φαγητό. Οι προσπάθειες που καταβάλουν οι γονείς (ή αυτοί που φροντίζουν τα παιδιά με ειδικές ανάγκες) για την καθιέρωση ενός υγιεινού τρόπου διατροφής πρέπει να είναι φιλικές και διασκεδαστικές για τα παιδιά. Η ώρα του φαγητού πρέπει να είναι ευχάριστη χωρίς αντιπερισπασμούς, όπως η τηλεόραση. Τα παιδιά πρέπει να ενθαρρύνονται να τρώνε αργά και να γεύονται το φαγητό τους. Όλη η οικογένεια πρέπει να έχει σωστές διατροφικές συνήθειες για έχει σωστά πρότυπα το παιδί.

Σε καμία περίπτωση δεν πρέπει να χρησιμοποιείται το φαγητό για επιβράβευση ή τιμωρία. Δεν θα πρέπει το παιδί να παραλείπει γεύματα καθώς αυτό μπορεί να οδηγήσει σε «τσιμπολόγημα». Οι γονείς θα πρέπει να μάθουν ποιες είναι οι σωστές μερίδες ανάλογα με την ηλικία του παιδιού και να σερβίρουν, όταν αυτό είναι δυνατό, τα φρούτα και τα λαχανικά ωμά ώστε να προκαλούν πιο εύκολα κορεσμό. Αν ωστόσο το παιδί έχει πρόβλημα με την μάσηση, θα πρέπει να του δίνονται υγιεινές τροφές που είναι πιο εύκολες στη μάσηση, όπως το γιαούρτι, τα βραστά λαχανικά και τα πολτοποιημένα φρούτα. Βέβαια, θα πρέπει οι γονείς να επιτρέπουν κατά καιρούς στα παιδιά τους λιχουδιές και γλυκίσματα για να μην είναι πειρασμός γι' αυτά.

Τα παιδιά αυτά δύσκολα αποδέχονται νέα τρόφιμα, επομένως θα ήταν καλό να υπάρχει πάντα πάνω στο τραπέζι τουλάχιστον ένα τρόφιμο που τους αρέσει. Κι αν ακόμα δεν αποδεχτούν ένα τρόφιμο με την πρώτη προσπάθεια οι γονείς πρέπει να ξαναπροσπαθήσουν. Τα παιδιά είναι καλό να συμμετέχουν και να βοηθούν στα ψώνια και την προετοιμασία του φαγητού. Τα γεύματα πρέπει να γίνονται πάντα στην τραπεζαρία κι όχι στο αυτοκίνητο ή κατά την διάρκεια της βόλτας. Δεν θα πρέπει να καταναλώνονται ανθρακούχα αναψυκτικά γι' αυτό είναι προτιμότερο να μην υπάρχουν

στο σπίτι αναψυκτικά και παχυντικά σνακ. Είναι καλό να προτιμούνται τα προϊόντα ολικής άλεσης και τα φαγητά χωρίς πρόσθετα σάκχαρα. Τέλος, αν ένα παιδί με ειδικές ανάγκες τρώει από ανία θα πρέπει οι γονείς να του αποσπούν την προσοχή με ευχάριστες δραστηριότητες (Davies & Knight, 2012).

4.1.2 Τεχνικές για εισαγωγή νέων τροφίμων

Τα παιδιά με διαταραχές όπως είναι το σύνδρομο Down, ο αυτισμός και το Asperger είναι δύσκολο να αποδεχτούν νέες τροφές. Υπάρχουν ωστόσο κάποιες τεχνικές που διευκολύνουν την διαδικασία αυτή. Οι γονείς μπορούν να εφαρμόσουν τα παρακάτω:

- Να διαβάζουν στο παιδί βιβλία σχετικά με τα τρόφιμα
- Να παίζουν με το φαγητό όσο αστειό κι αν είναι αυτό
- Να φτιάχνουν διάφορα σχέδια με το φαγητό
- Να συζητούν με το παιδί για το φαγητό, για παράδειγμα στο μανάβικο να του εξηγούν τι είναι αυτό που βλέπει από που προέρχεται και σε τι το χρησιμοποιούν
- Πρέπει να ενθαρρύνουν το παιδί να προσποιείται ότι τρώει τα παιχνίδια σε μορφή τροφίμων ή το ίδιο το τρόφιμο
- Μπορούν να χρησιμοποιούν εικόνες τροφίμων από περιοδικά, διαφημίσεις, παιχνίδια, κονσέρβες κτλ για να μιλάνε στο παιδί για τα τρόφιμα
- Πρέπει να αφήνουν το παιδί να πιάνει, να κόβει και να πολτοποιεί την τροφή του όπως αυτό θέλει. Το παιδί νιώθει μεγαλύτερη εξοικείωση όταν παίζει με το φαί του.
- Θα πρέπει οι γονείς να επιτρέπουν στο παιδί να βγάλει κάτι απ' το πιάτο του αν δεν το θέλει και αν είναι πρόθυμο να δοκιμάσει κάτι πρέπει να του επιτρέψουν να το φτύσει σε περίπτωση που αυτό δεν του αρέσει.
- Θα πρέπει να δοκιμάσουν την εισαγωγή ενός τροφίμου σε διάφορες μορφές αρκετές φορές πριν εγκαταλείψουν την προσπάθεια.
- Είναι σημαντικό το περιβάλλον του παιδιού κατά τη διάρκεια του φαγητού να είναι ήρεμο και βολικό ώστε το παιδί να νιώθει οικεία.

- Τέλος, οι γονείς πρέπει να επιβραβεύουν τα παιδιά τους ακόμα και για την πιο μικρή πρόοδο τους χωρίς να επιβραβεύουν αρνητικές συμπεριφορές (Davies & Knight 2012).

4.1.3 Στρατηγικές για φαγητό σε εστιατόρια

Το να ελέγχει κανείς το μέγεθος της μερίδας που καταναλώνει ένα παιδί με PWS στο σπίτι είναι εύκολο, αλλά όταν βγαίνει η οικογένεια έξω για φαγητό τα πράγματα δεν είναι τόσο απλά. Παρακάτω υπάρχουν κάποιες πρακτικές που πρέπει να εφαρμόζουν οι γονείς αυτών των παιδιών όταν βρίσκονται σε κάποιο εστιατόριο για φαγητό προκειμένου να μην αντιμετωπίσουν προβλήματα.

1. Όταν δίνουν την παραγγελία τους θα πρέπει οι γονείς να ζητήσουν ένα πακέτο για να βγάλουν μέρος του φαγητού απ' το πιάτο του παιδιού και να του εξηγήσουν ότι αυτό είναι για αργότερα, λόγω του ότι οι μερίδες εστιατορίων είναι συνήθως μεγάλες.
2. Οι γονείς θα πρέπει να συζητούν με το παιδί τις υγιεινές επιλογές τροφίμων που έχει πριν παραγγείλει, αλλά να το αφήνουν να επιλέξει μόνο του το φαγητό του χωρίς να του επιβάλλουν κάτι.
3. Αν το παιδί παραγγείλει κάτι με πάρα πολλές θερμίδες, οι γονείς μπορούν να μιλήσουν ιδιαιτέρως με τον σερβιτόρο και να του ζητήσουν να φέρει την μισή μερίδα απ' το κανονικό.
4. Είναι καλό να αποφεύγονται τα εστιατόρια με μπουφέ (Murray & Ryan-Krause, 2010).

4.1.4 Συμβουλές για την συμμετοχή σε αθλητικές δραστηριότητες

Είναι πολύ σημαντικό τα παιδιά με ειδικές ανάγκες να συμμετέχουν σε αθλητικές δραστηριότητες προκειμένου να διατηρήσουν ένα υγιές βάρος. Είναι βασικό να επιλέξουν οι γονείς μια δραστηριότητα που να είναι διασκεδαστική και να αρέσει στο παιδί. Πολλά παιδιά με ειδικές ανάγκες απολαμβάνουν ατομικά αθλήματα που δεν είναι ανταγωνιστικά, ενώ κάποια άλλα προτιμούν να είναι μέλη μιας ομάδας. Για να είναι και οι γονείς ήσυχoi για την ασφάλεια του παιδιού τους θα πρέπει να βεβαιωθούν ότι το παιδί χρησιμοποιεί τον απαραίτητο προστατευτικό εξοπλισμό και ότι το περιβάλλον

είναι απόλυτα ασφαλές. Ακόμα κι αν τα παιδιά αποτύχουν στην δραστηριότητα που έχουν επιλέξει, οι γονείς δεν πρέπει να απογοητευτούν και να τα αποθαρρύνουν. Αντιθέτως, πρέπει να θέσουν μικρούς και ρεαλιστικούς στόχους μαζί με το παιδί. Είναι καλό το παιδί με ειδικές ανάγκες να μη αποκλείεται από τον κοινωνικό περίγυρο και να συναναστρέφεται με παιδιά της ηλικίας του. Αυτό μπορεί να είναι ένα πολύ καλό κίνητρο για να συμμετέχει το παιδί σε διάφορες δραστηριότητες (Murphy & Carbone, 2008).

4.2 ΠΡΟΤΕΙΝΟΜΕΝΕΣ ΕΡΕΥΝΕΣ

Στις γεννητικές αναπτυξιακές διαταραχές Αυτισμός, Asperger, Σύνδρομο Down και Prader-Willi είναι συχνή η εμφάνιση παχυσαρκίας, προβλημάτων διατροφής και συμπεριφοράς. Υπάρχουν στην βιβλιογραφία άρθρα για κάθε μία από αυτές τις ασθένειες, όπου οι ερευνητές προσπάθησαν να μελετήσουν τα χαρακτηριστικά τους και την πιθανότητα ύπαρξης κάποιας μεθόδου που μπορεί να τα βελτιώσει ή και να τα εξαλείψει.

Αναλυτικότερα, σύμφωνα με τις παραπάνω μελέτες που παρατέθηκαν συμπεράναμε ότι έχουν γίνει πολλά βήματα για την καλύτερη ανάπτυξη τόσο σε διατροφικό όσο και σε νοητικό επίπεδο των ατόμων με αυτισμό. Παρόλα αυτά, υπάρχουν πολλά αντικρουόμενα αποτελέσματα από τις δημοσιοποιημένες μελέτες. Πιο συγκεκριμένα, υπάρχει μια θεωρία σύμφωνα με την οποία τα παιδιά με αυτισμό έχουν έλλειψη πυριδοξίνης, ή αλλιώς βιταμίνης Β6, λόγω έλλειψης ενός ενζύμου που μετατρέπει την ανενεργή μορφή της βιταμίνης Β6 στην ενεργή της μορφή. Παρόλα αυτά αυτή η θεωρία δεν έχει εξακριβωθεί και γι' αυτό είναι απαραίτητο να γίνουν περαιτέρω έρευνες για το αν η σύσταση λήψης βιταμίνης Β6 από διαιτολόγους είναι επιτρεπτή και ωφέλιμη. Κάτι παρόμοιο συμβαίνει και με τα ω3 λιπαρά οξέα, τα οποία είναι απαραίτητα για την υγιή ανάπτυξη του εγκεφάλου και τη σωστή λειτουργία του νευρικού συστήματος. Δεν υπάρχουν όμως έρευνες που να αποδεικνύουν ότι μπορεί να βελτιώσουν τα συμπτώματα των αυτιστικών ατόμων. Μία ακόμη έρευνα αναφέρθηκε στην αποσιδήρωση. Πρόκειται για την χορήγηση διάφορων χημικών ουσιών που στόχο έχει να απομακρυνθούν τα μέταλλα από τον οργανισμό. Αυτή η μέθοδος όμως είχε

πολλές αρνητικές επιπτώσεις στα άτομα με αυτισμό με αποκορύφωμα τον θάνατο. Αυτή η υπόθεση δεν έχει διευκρινιστεί αν όντως βοηθάει στη μείωση της τοξικότητας και στη βελτίωση των συμπτωμάτων του αυτισμού και έτσι είναι απαραίτητο να γίνουν κι άλλες έρευνες. Επιπλέον, η βιβλιογραφία είναι πλούσια σε άρθρα που υποστηρίζουν πως η δίαιτα αποκλεισμού της γλουτένης και της καζεΐνης έχουν θετικά αποτελέσματα στα χαρακτηριστικά του αυτισμού. Παραβλέπονται όμως οι αρνητικές επιπτώσεις, με αποτέλεσμα οι οικογένειες των αυτιστικών ατόμων να ακολουθούν οτιδήποτε μπορεί να βελτιώσει την κατάσταση των παιδιών τους. Μία ανασκόπηση ερευνών συμπέρανε πως μόνο αν υπάρχουν διατροφικές δυσανεξίες ή αλλεργίες είναι χρήσιμος ο αποκλεισμός της γλουτένης και της καζεΐνης. Παρόμοια κατάληξη είχαν και οι έρευνες που υποστήριζαν πως ο αποκλεισμός των σύνθετων υδατανθράκων θα μπορούσε να μειώσει τα γαστρεντερολογικά προβλήματα των αυτιστικών ατόμων. Την τελευταία ήρθε να αντικρούσει μία άλλη έρευνα η οποία ισχυρίστηκε ότι μία αποκλειστική δίαιτα κάνει καλό μόνο σε ένα περιορισμένο αριθμό ατόμων και ότι είναι προτιμότερο να ακολουθείται μία πιο πλήρης δίαιτα με λίγους υδατάνθρακες, καλά λιπαρά και επαρκείς πρωτεΐνες.

Το σύνδρομο Down είναι από τις πλέον γνωστές ασθένειες και γι' αυτό η βιβλιογραφία είναι ιδιαίτερα πλούσια. Η αιτία γέννησης ενός παιδιού με Down είναι άγνωστη, με τις υποθέσεις ωστόσο να είναι αρκετές. Επικρατέστερη όμως όλων είναι αυτή της ηλικίας της μητέρας. Τα άτομα με σύνδρομο Down ίσως σε πολύ νεαρή ηλικία εμφανίσουν άνοια τύπου Alzheimer. Το εντυπωσιακό και συνάμα αξιοπερίεργο αυτό γεγονός έκανε πολλούς ερευνητές να φέρουν στην επιφάνεια πολλές υποθέσεις. Κάποιοι υποστήριξαν πως τα χαμηλά επίπεδα παραγωγής της SNX27, πρωτεΐνης του εγκεφάλου, είναι υπεύθυνα για τα προβλήματα μνήμης που έχουν τα άτομα αυτά. Άλλοι ερευνητές υποστήριξαν πως η υπερέκφραση της δραστηριότητας της δισμουτάσης του υπεροξειδίου συμβάλει στην πρόωμη εμφάνιση της νόσου Alzheimer και στη μαθησιακή αναπηρία των παιδιών αυτών. Παρόλα αυτά, αυτές δεν παύουν να είναι εικασίες που δεν έχουν εξακριβωθεί, γι' αυτό είναι απαραίτητο να γίνουν περαιτέρω έρευνες. Οι επιπλοκές που μπορεί να προκύψουν κατά τη διάρκεια της ζωής τους πιάνουν μία μεγάλη γκάμα, με βασικότερα τα γαστρεντερολογικά, τα οδοντιατρικά και τα καρδιαγγειακά προβλήματα. Παρά ταύτα στη βιβλιογραφία δεν υπάρχουν συγκεκριμένες διατροφικές κατευθυντήριες οδηγίες προκειμένου να αντιμετωπιστούν τα προβλήματα. Το

αποτέλεσμα είναι να ακολουθούμε παρόμοια λογική με τα φυσιολογικά άτομα, με μόνη γνώση ότι τα άτομα με σύνδρομο Down χρειάζονται λιγότερες θερμίδες, εξαιτίας του χαμηλού μεταβολικού ρυθμού τους, και ένα διαιτολόγιο πλούσιο σε βιταμίνες με ιδιαίτερη έμφαση στη Β1.

Σύμφωνα με τις έρευνες που αναφερθήκαν παραπάνω τα παιδιά με Prader-Willi χαρακτηρίζονται από την κακή συνήθεια να τσιμπούν τον εαυτό τους. Δεν υπάρχει όμως καμία έρευνα που να αιτιολογεί αυτή τους την πράξη ή να τη συσχετίζει με μία συναισθηματική κατάσταση. Επίσης χαρακτηρίζονται από υπερφαγικά επεισόδια τα οποία τους οδηγούν στην παχυσαρκία. Ένα πλήθος ερευνών αποδεικνύει πως αυτή τους η τάση, οφείλεται στην διαταραχή του υποθαλάμου και στα συνεχή υψηλά επίπεδα γκρελίνης. Λύση σε αυτό το πρόβλημα πιθανότατα να έδιναν κάποια φάρμακα ελέγχου της πείνας, τα οποία όμως ακόμα δεν έχουν ανακαλυφθεί. Ιδιαίτερο ενδιαφέρον προκαλεί το γεγονός πως ούτε καν οι βariatρικές μέθοδοι δεν έχουν αποτέλεσμα στα άτομα με Prader-Willi. Η μόνη διατροφική λύση φαίνεται να είναι ένα ιδιαίτερα αυστηρό διαιτολόγιο που να περιλαμβάνει όλα τα θρεπτικά συστατικά και να είναι κοντά στις 1000 θερμίδες ημερησίως. Εκτός από το μεγάλο βάρος, αυτά τα άτομα χαρακτηρίζονται και από το χαμηλό ανάστημά τους. Αυτός είναι και ο λόγος που πολλές μελέτες αναφέρονται στην αυξητική ορμόνη και τις δράσεις της. Παρά τα θετικά της αποτελέσματα όμως δεν λείπουν και οι παρενέργειες, κάτι που κάνει απαραίτητες διάφορες προληπτικές εξετάσεις πριν την έναρξη της θεραπείας. Παρόμοια λογική με την αυξητική ορμόνη ακολούθησαν οι επιστήμονες και με τις φυλετικές ορμόνες, με στόχο την ανάπτυξη των φυλετικών χαρακτηριστικών. Παρά το γεγονός ότι είναι λίγες οι δημοσιοποιημένες μελέτες, συστήνεται η χρήση υποκατάστατων φυλετικών ορμονών προκειμένου να αποφευχθούν τα ιδιαίτερα συχνά σε άτομα με Prader-Willi συμπτώματα οστεοπενίας και οστεοπόρωσης.

BIBΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Aderbal S, Aguiar Jr, Z Talita, Tuon Z, Mirella M, Albuquerque Z, Glauca S, Rocha Z, Ana E, Speck Z, Julio C, Araujo Z, Alcir L, Dafre Z, Rui D.S, Prediger Z, Ricardo A, Pinho, (2008). The exercise redox paradigm in the Down's syndrome: improvements in motor function and increases in blood oxidative status in young adults. *J Neural Transm*, **115**: 1643-1650
- Ahearn W, (2003). Using simultaneous presentation to increase vegetable consumption in a mildly selective child with autism. *J Applied Behav Anal.* **36**:361-365.
- Allison DB, Gomez JE, Heshka S, Babbitt RL, Geliebter A, Kriebich K, et al., (1995). Decreased resting metabolic rate among persons with Down Syndrome. *Int J Obes Relat Metab Disord*, **19**:858-61
- Am J, Med Genet, (1998). Down Syndrome Abstract of the Month: Dec 1998. *Department of Genetics, Emory University, Atlanta, Georgia, USA*, **80(3)**:213-7
- American Academy of Pediatrics Committee on Genetics, (2001). American Academy of Pediatrics: Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics*, **107** (2): 442-49.
- American Psychiatric Association. DSM-5 Development.
- American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 4th ed. Washington, DC: APA; 1994. Autism Society of America (ASA). (2003). Retrieved September 30, 2003, from <http://www.autism-society.org>
- Amihăesei IC, Stefanachi E, (2013). Autism, an overwhelming condition: history, etiopathogenesis, types, diagnosis, therapy and prognosis. *Rev Med Chir Soc Med Nat Iasi.* **117(3)**:654-61.
- Angulo MA, Castro-Magana M, Lamerson M, Arguello R, Accacha S, Khan A, (2007). Final adult height in children with Prader-Willi syndrome with and without human growth hormone treatment. *Am J Med Genet A*, **143**: 1456- 1461.
- Anneren G, Johansson E, Lindu U, (1985). Trace element profiles in individual blood cells from patients with Down's syndrome. *Acta Paediatr Scand.* **74(2)**: 259-63
- Arnold G, Hyman S, Mooney R & Kirby R, (2003). Plasma amino acids profiles in children with autism: Potential risk of nutritional deficiencies. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, **33**: 449-454.
- Asher Tal, (2014). Chapter 27- Obstructive Sleep Apnea Syndrome: Pathophysiology and Clinical Characteristics. *Principles and Practice of Pediatric Sleep Medicine* (Second Edition). 215-220
- Aumonier ME, Cunningham CC, (1983). Breast feeding in infant with Down's syndrome. *Child Care Health Dev*, **9**:247-55

- Bacheré N, Diene G, Delagnes V, Molinas C, Moulin P, Tauber M, (2008). Early diagnosis and multidisciplinary care reduce the hospitalization time and duration of tube feeding and prevent early obesity in PWS infants. *Horm Res.* **69(1)**: 45-52.
- Baird G, Cass H, Slonims V. (2003) Diagnosis of autism. *British Medical Journal*, **397**:488-93.
- Bandini LG, Anderson SE, Curtin C, Cermak S, Evans EW, Scampini R, Must A (2010). Food selectivity in children with autism spectrum disorders and typically developing children. *The Journal of Pediatrics*, **157(2)**:259-264.
- Bandini LG, Anderson SE, Curtin C, et al. (2010). *Food selectivity in children with autism spectrum disorders and typically developing children.* *J Pediatr.* **157**:259–264
- Banks Jacqueline Silvestri, (2012). Foods for children with Down syndrome. *Fox News*
- Barlow SE. (2007). *Expert committee recommendations regarding the prevention, assessment, and treatment of child and adolescent overweight and obesity: summary report.* *Pediatrics.* **120 (suppl 4)**:S164–S192.
- Beauchamp RA, Willis TM, Betz TG, Villanacci J, Leiker RD, Rozin L, et al. (2006). Deaths associated with hypocalcemia from chelation therapy – Texas, Pennsylvania, and Oregon, 2003–2005. *Journal of the American Medical Association*, **295**: 2131–2133.
- Bekx MT, Carrel AL, Shriver TC, Li Z, Allen DB., (2003). Decreased energy expenditure is caused by abnormal body composition in infants with Prader-Willi Syndrome. *J Pediatr.* **143(3)**: 372-6.
- Bent S, Bertoglio K, Hendren R. (2009) Omega-3 fatty acids for autistic spectrum disorder: a systematic review. *J Autism Dev Disord.* **39**:1145-1154.
- Bernard S, Enayati A, Binstock T, Roger H, Redwood L & McGinnis W, (2000). Autism: A unique type of mercury poisoning. Cranford, NJ: ARC Research.
- Beverly Ekaitis (Mar, 2010). A Prader-Willi food pyramid. *Prader-Willi syndrome association.*
- Bhushan Gupta V, (2007). Comparison of parenting stress in different developmental disabilities. *J Dev Phys Disabil.* **19**:417–425.
- Bizzarri C, Rigamonti AE, Luce A, Cappa M, Cella SG, Berini J, Sartorio A, Müller EE, Salvatoni A. (2010 Mar). Children with Prader-Willi syndrome exhibit more evident meal-induced responses in plasma ghrelin and peptide YY levels than obese and lean children. *Eur J Endocrinol.* **162(3)**: 499-505.
- Blackwell J & Niederhauser C, (2003). Diagnose and manage autistic children. *The Nurse Practitioner*, **28(6)**: 36–43.
- Bonfig W, Dokoupil K, Schmidt H, (2009). A special, strict, fat-reduced, and carbohydrate-modified diet leads to marked weight reduction even in overweight adolescents with Prader-Willi syndrome (PWS). *Scientific World Journal.*, **14(9)**: 934-9.
- Brian J Gleberzon. (2006) Chiropractic and the management of children with autism. *Clinical Chiropractic* **9**: 176-181

- Brice JA, (2000). Behavioral and psychotropic interventions in persons with Prader-Willi syndrome. *Endocrinologist*, **10**: 27– 30.
- Bruni M, BSc OT(C), (1998). Occupational Therapy and the Child with Down Syndrome. *Woodbine House*
- Bucci I, Napolitano G, Giuliani C, et al. (1999). Zinc sulphate supplementation improves thyroid hypofunction in hypozincemic Down children. *Biol Trace Elem Res.* **67**: 257-68
- Buckley S, (1984). The influence of family variables on children’s progress on Portage in Dessent, What is important about Portage?
- Buckley S, Emslie M, Haslegrave G, Leprevost P, (1986). The Development of Language and Reading skills in Children with Down’s Syndrome. Book and Videotape, *Portsmouth Polytechnic*, Portsmouth
- Butler JV, Whittington JE, Holland AJ, Boer H, Clarke D, Webb T, (2002). Prevalence of, and risk factors for, physical ill-health in people with Prader-Willi syndrome: a population-based study. *Dev Med Child Neurol*, **44**: 248– 255.
- Butler M, Lee P, Whitman BY, (2006). *Management of Prader-Willi Syndrome*. 3rd Edition, Springer.
- Butler MG, Meaney FJ, (1991). Standards for selected anthropometric measurements in Prader-Willi syndrome. *Pediatr* **88**: 853–860.
- Butler MG, Theodoro MF, Bittel DC, Donnelly JE, (2007). Energy expenditure and physical activity in Prader-Willi syndrome: comparison with obese subjects. *Am J Med Genet*, **143**: 449-59.
- Carrel AL, Lee PDK, Mogul HR, (2006). Growth hormone and Prader- Willi syndrome; in Butler MG Lee PDK, Whitman BY (eds): *Management of Prader-Willi Syndrome*. *Springer New York*, 201– 244.
- Carrel AL, Myers SE, Whitman BY, Allen DB, (1999). Growth hormone improves body composition, fat utilization, physical strength and agility, and growth in Prader Willi syndrome: a controlled study. *J Pediatr*, **134**:215-221.
- Carrel AL, Myers SE, Whitman BY, Eickhoff J, Allen DB, (2010 Mar). Long-term growth hormone therapy changes the natural history of body composition and motor function in children with Prader-Willi syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* **95(3)**:1131-6
- Cassidy SB, Driscoll DJ, (2009). Prader-Willi Syndrome. *European Journal of Human Genetics*, **17**: 3–13
- Cassidy SB, Schwartz S, Miller JL, Driscoll DJ, (2012-2013). Prader-Willi syndrome. *Genet Med.*, **1**:10–26.
- Cassidy SB, Schwartz S, Miller JL & Driscoll DJ, (2012). Prader-Willi syndrome. *Genetics in Medicine*, **14**:10–26.
- Celiac Disease Foundation, (2008).
- Cengiz M, Seven M, (2000). Vitamin and mineral status in Down syndrome. *Trace Elem Elec.* **17(3)**:156–60

- Center J, Beange H, McElduff A, (1998). People with mental retardation have an increased prevalence of osteoporosis: a population study. *Am J Ment Retard* **103(1)**:19–28.
- Centers for Disease Control and Prevention. (2012). Prevalence of autism spectrum disorders – Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 14 Sites, United States, 2008. *Morbidity and Mortality Weekly Report*. CDC Surveillance Summaries, **61**: (SS03), 1–19.
- Chad K, Jobling A, Frail H, (1990). Metabolic rate: a factor of developing obesity in children with Down syndrome. *Am J Ment Retard*, **95(2)**:228–35.
- Chen AY, Kim SE, Houtrow AJ, Newacheck PW, (2009). Prevalence of obesity among children with chronic conditions. *Obesity*.
- Children’s Hospital of Philadelphia (2007, October 28). Obesity-related hormone is higher in children with Down syndrome. *Science Daily*. Retrieved September 15, 2011, from <http://www.sciencedaily>.
- Chris M, (1984). Down's Syndrome: Nutritional Intervention. *Nutrition and Health*. **3**: 91
- Cincinnati Children's Hospital Medical Center, (2006). Heart-Related Syndromes Down Syndrome (Trisomy 21).
- Colombo ML, Girardo E, Incarbone E, Conti R, Ricci BM, Maina D, (1989). Vitamin C in children with trisomy 21. *Minerva Pediatr* . **41(4)**:189–92.
- Connolly, John A, (1978). Intelligence levels of Down's syndrome children. *American Journal of Mental Deficiency*, **83(2)**: 193-196
- Cornelius A, Grantham-McGregor S, Muller D, (2000). Nutritional supplementation in Down syndrome: Theoretical considerations and current status. *Developmental Medicine & Child Neurology*, **42**: 207–213
- Cornelius Ani et al., (2000). Nutritional supplementation in Down syndrome: theoretical considerations and current status. *Developmental Medicine & Child Neurology* 2000, **42**:207–213
- Costanzo P, Woody E, (1985). Domain-specific parenting styles and their impact on the child’s development of particular deviance: the example of obesity proneness. *J Social Clin Psychol*, **4**:425-45
- Cousineau AJ & Lauer RM, (1995). *Heart Disease and Children with Down Syndrome*.
- Crino A, Schiaffini R, Ciampalini P, Spera S, Beccaria L, Benzi F, Bosio L, Corrias A, Gargantini L, Salvatoni A, Tonini G, Trifiro G, Livieri C, (2003). Hypogonadism and pubertal development in Prader-Willi syndrome. *Eur J Pediatr* **162**: 327– 333.
- Cronk C, Crocker AC, Pueschel SM, et al. (1988). Growth charts for children with Down syndrome: 1 month to 18 years of age. *Pediatrics*, **81**:102–110
- Cunningham C, (1982). Down’s Syndrome – A Guide for Parents. *Souvenir Press*

- Curtin C, Anderson SE, Must A, & Bandini L, (2010). The prevalence of obesity in children with autism: a secondary data analysis using nationally representative data from the National Survey of Children's Health. *BMC Pediatrics*, **10(1)**: 11
- Curtin C, Anderson SE, Must A, et al. (2010). The prevalence of obesity in children with autism: a secondary data analysis using nationally representative data from the National Survey of Children's Health. *BMC Pediatr*, **10**:11
- Curtin C, Bandini LG, Aviva M, Gleason J, Lividini K, Phillips S, Eliasziw M, Maslin M, Fleming RK, (2013). Parent Support Improves Weight Loss in Adolescents and Young Adults with Down Syndrome. *J Pediatr*. **163**:1402-8
- David O, Fiorucci GC, Tosi MT, et al. (1996) Hematological studies in children with Down syndrome. *Pediatr Hematol Oncol* . **13(3)**:271–5.
- Davies PSW & Knight Brigid, (2012). Need to know Nutrition for children with Prader Willi Syndrome, a guide for parents and careers.
- Davies PSW, Evans S, Broomhead S, Clough H, Day JME, Laidlaw A. et al. (1998). The effect of growth hormone on height, weight and body composition in children with Prader-Willi syndrome. *Arch Dis Child*, **78**: 474-6.
- Davis TN, O'Reilly M, Kang S, Lang R, Rispoli M, Sigafos J, Lancioni G, Copeland D, Attai S, Mulloy A (2013). Chelation treatment for autism spectrum disorders: A systematic review. *Research in Autism Spectrum Disorders* **7**:49-55
- De Falco FA, D'Angelo E, Grimaldi G, Scafuro F, Sacher F, Caruso G, (1994). Effect of the chronic treatment with L-acetylcarnitine in Down syndrome. *Clin Ter* **144(2)**:123–7.
- De Lind van Wijngaarden RF, Cianflone K, Gao Y, Leunissen RW, Hokken-Koelega AC. (2010 Apr). Cardiovascular and metabolic risk profile and acylation-stimulating protein levels in children with Prader-Willi syndrome and effects of growth hormone treatment. *J Clin Endocrinol Metab*. **95(4)**:1758-66
- De S, Small J, Bauer LA, (2008). Overweight and obesity among children with developmental disabilities. *J Intellect Dev Disabil*, **33**:43–47
- DelParigi A, Tschöp M, Heiman ML, Salbe AD, Vozarova B, Sell SM, Bunt JC, Tataranni PA, (2002 Dec). High circulating ghrelin: a potential cause for hyperphagia and obesity in Prader-Willi syndrome. *J Clin Endocrinol Metab*. **87(12)**:5461-4.
- Doja A & Roberts W, (2006). Immunizations and autism: A review of the literature. *The Canadian Journal of Neurological Sciences*, **33**: 341–346.
- Dreyer Gillette ML, Odar Stough C, Beck AR, Maliszewski G, Best CM, Gerling JK, Summar S, (2014). Outcomes of a Weight Management Clinic for Children with Special Needs. *J Dev Behav Pediatr* **35**:266–273.
- Driscoll DJ, Waters MF, Williams CA, Zori RT, Glenn CC, Avidano KM, Nicholls RD, (1992). A DNA methylation imprint, determined by the sex of the parent, distinguishes the Angelman and Prader-Willi syndromes. *Genomics*, **13**: 917– 924.
- Dykens E, Shah B., (2003). Psychiatric disorders in Prader-Willi syndrome: epidemiology and management. *CNS Drugs*, **17**: 167– 178.

- Dykens EM, Cassidy SB, (1995). Correlates of maladaptive behavior in children and adults with Prader- Willi syndrome. *Am J Med Genet*, **60**: 546– 549.
- Epstein LH, Valoski A, Wing RR, et al. (1994). Ten-year outcomes of behavioral family-based treatment for childhood obesity. *Health Psychol.* **13**:373–383.
- Eric A, (1993). Early Intervention In the Netherlands: The struggle of a syndrome specific organization. *The Down Syndrome Educational Trust Down Syndrome Research and Practice*, **1** (3): 123-128
- FDA Center for Food Safety and Applied Nutrition. Letter regarding dietary supplement health claim for omega-3 fatty acids and coronary heart disease. [http// vm.cfsan.fda.gov](http://vm.cfsan.fda.gov)
- Felder A, McPartland J, Klin A, Volkmar F. (2014). **Asperger syndrome: assessing and treating high-functioning autism spectrum disorders**. The Guilford Press.
- Fialkow PJ, et al., (1971). Familial Predisposition to Thyroid Disease in Down's Syndrome-Controlled Immunoclinical Studies. *Amer. J. Human Genetics*, **23**: 67
- Fich H, Hyun G, et al., (2003). The influence of paternal age on Down syndrome. *Vol*, **169**, 2275-2278
- Finding Balance. Obesity and Children with Special Needs, A Report and Guide from AbilityPath.org
- Fisher JO, Birch L, (2002). Eating in the absence of hunger and overweight in girls from 5 to 7 y of age. *Am J Clin Nutr* ,**76**:226-31
- Fleming RK (in press). Obesity and weight regulation. In JK Luiselli (Ed.), Handbook of high-risk and challenging behaviors: Assessment and intervention. Baltimore, MD: Brookes Publishing Co.
- Frager J, Barnet A, Weiss I, Coleman M (1985). A double blind study of vitamin B6 in Down's syndrome infants. *J Ment Def Res* **29(Pt3)**:241–6
- Franceschi MD, et al., (1990). Prevalence of dementia in adult patients with trisomy 21. *Supple*, **7**: 306-8
- Francis LA, Hofer SM, Birch LL, (2001). Predictors of maternal child-feeding style: maternal and child characteristics. *Appetite*, **37**:231-43
- Freeman SB, Taft LF, Dooley KJ, Allran K, Sherman SL, Hassold TJ, Khoury MJ, Saker DM *Am J Med Genet*, (1998). Population-based study of congenital heart defects in Down syndrome. *Down syndrome: Health Issues*, **16;80(3)**:213-7
- Fried K, (1980). A score based on eight signs in the diagnosis of Down syndrome in the newborn. *J Ment Defic Res*, **24(3)**:181-5
- Galinat RN, Barcalow K & Krivda B, (2005). Caring for Children with Autism in the School Setting. *The Journal of School Nursing*, **21**: 208
- Gallagher KS, Davis AM, Malone B, et al. (2011). Treating rural pediatric obesity through telemedicine: baseline data from a randomized control trial. *J Pediatr Psychol.* **36**:687–695.

- Geraghty ME, Bates-Wall J, Ratliff-Schaub K & Lane AE, (2010). Nutritional Interventions and Therapies in Autism: A Spectrum of What We Know: Part 2 *ICAN: Infant, Child, & Adolescent Nutrition* **2**: 120
- Geraghty ME, Depasquale GM & Lane AE, (2010). Nutritional Intake and Therapies in Autism: A Spectrum of What We Know: Part 1. *ICAN: Infant, Child, & Adolescent Nutrition*, **2**: 62
- Gibson D, (1978). Down's Syndrome: The Psychology of Mongolism. *Cambridge University Press*
- Gleberzon BJ, Rosenberg-Gleberzon AL, (2001). On autism: its prevalence, diagnosis, causes and treatment. *Top Clin Chiropr* **8**(4):42—57.
- Glenn CC, Driscoll DJ, Yang TP, Nicholls RD, (1997). Genomic imprinting: potential function and mechanisms revealed by the Prader-Willi and Angelman syndromes. *Mol Hum Reprod*, **3**: 321– 332.
- Golaz J, Charnay Y, Vallet P, Bouras C, (1991). Alzheimer's disease and Down's syndrome. Some recent etiopathogenic data. *Encephale* , **17**(1):29-31
- Golley RK, Magarey AM, Baur LA, et al. (2007). Twelve-month effectiveness of a parent-led, family-focused weight-management program for prepubertal children: a randomized, controlled trial. *Pediatrics*. **119**:517–525.
- Gottschall E, (1994) *Breaking the Vicious Cycle: Intestinal Health Through Diet*. Rev. ed. Baltimore, Ontario, Canada: Kirkton.
- Grandin T, (2004). My experience with visual thinking sensory problems and communication difficulties. Geneva Centre for Autism International Symposium on Autism. *Conference Proceeding*. 52—64.
- Green VA, Pituch K, Itchon J, et al. (2006). Internet survey of treatments used by parents of children with autism. *Res Dev Disabil*. **27**:70-84.
- Hamilton K, (1994). *Down's syndrome: selenium supplementation and trace elements*. CP Currents. **4**(3):46.
- Harlap S, (1973). Down Syndrome in West Jerusalem. *American Journal of Epidemiology*, **97**: 4, 225
- Harrell RF, (1946). Mental Response to Added Thiamine. *Journal of Nutrition*, **31**, **3**:283-298
- Harrell, et al., (1981). Can nutritional supplements help mentally retarded children? *National Academy of Science. U.S.A.*, **78**:574-578
- Hediger M, England L, Molloy C, Yu K, Manning-Courtney P, Mills J, (2008). Reduced bone cortical thickness in boys with autism or autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, **38**: 848–856.
- Heller JH, (1969). Human chromosome abnormalities as related to physical and mental dysfunction. *Journal of Heredity*, **60**:239
- Hertz-Picciotto I, Green PG, Delwiche L, Hansen R, Walker C & Pessah IN, (2010). Blood mercury concentrations in CHARGE study children with and without autism. *Environmental Health Perspectives*, **118**: 161–166.

- Hestnes A, Stovner LJ, Husoy O, Folling I, Fougner KJ, Sjaastad O, (1991). Hormonal and biochemical studies in children with Down's syndrome. *J Ment Defic Res* . **35(Pt3):**179–93.
- Hilty N, Sepp N, Rammal E, Pechlaner C, Hintner H, Fritsch P, (1991). Scurvy in trisomy 21. *Hautarzt* **42(7):**464–6.
- Holcomb MJ, Pufpaff LA, Intosh DE, (2009). Obesity rates in special populations of children and potential interventions. *Psychol Schools*. **46:**797–804.
- Holland AJ, Treasure J, Coskeran P, Dallow J, Milton N, Hillhouse E, (1993). Measurement of excessive appetite and metabolic changes in Prader-Willi syndrome. *Int J Obes.Relat Metab Disord*, **17:** 527– 532.
- Holm VA, (1976). Pipes: food and children with Prader-Willi syndrome. *Am J Dis Child*, **130:** 1063– 1067.
- Holm VA, Cassidy SB, Butler MG, Hanchett JM, Greenswag LR, Whitman BY, et al. (1993). Prader Willi syndrome: consensus diagnostic criteria. *Pediatrics*, **91:** 398-402.
- Hopman E, Czismadia CG, Bastiani WF, Engels QM, (1998). Eating habits of young children with Down syndrome in the Netherlands: Adequate nutrient intakes but delayed introduction of solid food. *Journal of the American Dietetic Association*, **98:** 790-4
- Ibarra B, Rivas F, Medina C, et al. (1990). Hematological and biochemical studies in children with Down syndrome. *Ann Genet*. **33(2):**84–7.
- Irby MB, Kolbash S, Garner-Edwards D, et al. (2012). Pediatric obesity treatment in children with neurodevelopmental disabilities: a case series and review of the literature. *Infant Child Adolesc Nutr*. **4:**215–221.
- Irvin D, (2006). Using analog assessment procedures for determining the effects of a gluten-free and casein-free diet on rate of problem behaviors for an adolescent with autism. *Behavioral Interventions*, **21:** 281–286.
- Isherwood E, Thomas K, Spicer B, (2010). *Dietary Management of Autism Spectrum Disorder*.
- Kadrobova J, Madaric A, Sustrova M, Ginter E, (1996). *Changed serum element profile in Down's syndrome*. *Biol Trace Elem Res*. **54(3):**201–6.
- Klin A, (2006). Autism and Asperger syndrome: an overview. *Rev Bras Psiquiatr* **28:** 3-11.
- Kodak T, Piazza CC, (2009). Assessment and behavioral treatment of feeding and sleeping disorders in children with autism spectrum disorders. *Child Adolesc Psychiatry Clin N Am*. **17:**887-905.
- Kumin L, Goodman M & Councill C, (1991). Comprehensive Communication Intervention for Infants and Toddlers with Down Syndrome. Infant-Toddler Intervention. *The Transdisciplinary Journal*, **1(4):** 275-283
- Lawrence RA, (1994). Breastfeeding the infant with a problem. *In Lawrence RA ed Breastfeeding: a guide for the profession*, **1994:** 405-72

- Levy SE & Hyman SL, (2002). Alternative/complementary approaches to treatment of children with ASD. *Infants and Children*, **14**(3), 33–42.
- Lewis BA, Freebairn L, Heeger S, Cassidy SB, (2002). Speech and language skills of individuals with Prader-Willi syndrome. *Am J Speech Lang Pathol* **11**: 1– 10.
- Lewis E & Kritzinger A, (2004). Parental experiences of feeding problems in their infants with Down syndrome. *Down Syndrome Research and Practice*. **9**(2): 45-52
- Lindmark M, Trygg K, Giltvedt K & Kolset SO, (2010). Nutrient intake of young children with Prader-Willi syndrome. *Food & Nutrition Research*, **54**: 2112
- Lloyd J, Ladder J, (1986). A parent's view of Portage.
- Luke A, Roizen NJ, Sutton M, et al. (1994). Energy expenditure in children with Down syndrome: correcting metabolic rate for movement. *J Pediatr*. **125**:829–838.
- Malich S, Largo RH, Schinzel A, Molinari L, Eiholzer U, (2000). Phenotypic heterogeneity of growth and psychometric intelligence in Prader-Willi syndrome: variable expression of a contiguous gene syndrome or parent-child resemblance. *Am J Med Genet*, **91**: 298–304.
- Marder L, (1996). Gastrointestinal Problems in Children with Down Syndrome.
- Marks J, (1975). In *A Guide to the Vitamins. Their role in health and disease*. MTP Press, 73-82
- Marschner K, Geraghty M, Rabidou P, Guthrie B, (2008). A descriptive study of dietary/herbal supplements and special diets used by autism spectrum disorder children in Ohio: a survey of parents and caregivers. *J Am Diet Assoc*. **108**:A-30.
- McCoy EE, Columbini C, Ebadi M, (1969).The metabolism in vitamin B6 in Down's syndrome. *Ann N Y Sci*. **166**(1): 116–25.
- McCoy EE, Sneddon JM, (1984). Decreased calcium content and ⁴⁵Ca²⁺ uptake in Down's syndrome blood platelets. *Pediatr Res*. **18**(9):914–6
- McCune H, Driscoll DJ, (2005). Prader-Willi syndrome. In: Ekvall SW, Ekvall VF, eds. *Pediatric nutrition in chronic diseases and developmental disorders*, 2nd ed., *New York: Oxford University press*. pp. 128-132.
- McGovern L, Johnson JN, Paulo R, et al. (2008). Clinical review: treatment of pediatric obesity: a systematic review and metaanalysis of randomized trials. *J Clin Endocrinol Metab*. **93**: 4600–4605.
- McGuire M, Beerman K, (2007). *Nutritional Sciences: From Fundamentals to Food*. Belmont, CA: Thompson-Wadsworth.
- McPartland J, Klin A, (2006). Asperger's Syndrome. *Adolesc Med Clin*. **17**(3): 771-788.
- Miller J, Silverstein J, Shuster J, Driscoll DJ, Wagner M, (2006). Short-term effects of growth hormone on sleep abnormalities in Prader-Willi syndrome. *J Clin Endocrinol Metab*, **91**: 413– 417.
- Miller JL, Lynn CH, Driscoll DC, Goldstone AP, Gold J-A, Kimonis V, Dykens E, Butler MG, Shuster JJ, Driscoll DJ, (2011). Nutritional Phases in Prader–Willi Syndrome. *American journal of medical genetics Part A*, **155**:1040–1049.

- Miller SP, Riley P, Shevell MI, (1999). The neonatal presentation of Prader-Willi syndrome revisited. *J Pediatr*, **134**: 226– 228.
- Minihan PM, Fitch SN, Must A, (2007). What does the epidemic of childhood obesity mean for children with special health care needs. *The Journal of Law, Medicine & Ethics*, **35(1)**: 61-77.
- Mizuno A, Ueda A, (1977). Development of sucking behavior in infants with Down's syndrome. *Acta paediar*, **90**: 1384-8
- Morgan JR, Storch EA, Woods DW, Bodzin D, Lewin AB, Murphy TK, (2010 April). A preliminary analysis of the phenomenology of skin-picking in Prader-Willi syndrome. *Child Psychiatry Hum Dev*. **41(4)**:448-63.
- Moriuuchi T, Greiner RS, Salem N Jr, (2000). Behavioral deficits associated with dietary introduction of decreased brain docosahexaenoic acid concentration. *J Neurochem*. **75**:2563-2573.
- Mousain-Bosc M, Roche M, Polge A, et al. (2006). Improvement of neurobehavioral disorders in children supplemented with magnesium–vitamin B6: II. Pervasive developmental disorder-autism. *Magnes Res*. **19**:53.
- Mulloy A, Lang R, O'Reilly M, Sigafos J, Lancioni G, Rispoli M, (2009). Gluten-free and casein-free diets in the treatment of autism spectrum disorders: A systematic review. *Research in Autism Spectrum Disorders*, **4**: 328–339
- Murphy NA & Carbone PS, (2008). Promoting the participation of children with disabilities in sports, recreation, and physical activities. *Pediatrics*, **121(5)**:1057-1061.
- Murray J & Ryan-Krause P, (2010). Obesity in children with Down syndrome: Background and recommendations for management. *Pediatric Nursing*, **36(6)**:314-319.
- Myrelid A, Gustaffsson J, Ollars B, Anneren G, (2002). Growth Charts for Down's syndrome from birth to 18 years of age. *Arch Dis Child* . **87**:97-103
- Nash JM & Bonesteel A, (2002 May 6). The Secrets of Autism. *Time Magazine*.
- Nelson N & Buckley S, (1985). Teaching parents to teach reading to teach language.
- Nicolaidis KH, Brizot ML, Snijders RJM, (1994). Fetal nuchal traslucency ultrasound screening for fetal trisomies 'n the first trimester of pregnancy. *Br J Obstet Gynaecol*, **101**: 782-6
- Nixon GM, Brouillette RT, (2002). Sleep and breathing in Prader-Willi syndrome. *Pediatr Pulmonol*, **34**: 209– 217.
- Nyunt O, Harris M, Hughes I, Huynh T, Davies PS, Cotterill AM, (2009 Dec). Benefit of early commencement of growth hormone therapy in children with Prader-Willi syndrome. *J Pediatr Endocrinol Metab*. **22(12)**:1151-8.
- O'neill KL, Shults J, Stallings VA, Stettler N, (2005). Child-Feeding Practices in Children With Down Syndrome And Their Siblings. *J Pediatr*, **146**:234-8

- Obrusnikova I, Cavalier AR, (2011). Perceived barriers and facilitators of participation in after-school physical activity by children with autism spectrum disorders. *J Dev Phys Disabil.* **23**:195–211.
- Ogunmekan AO, Hwang PA, (1989). A randomized double blind placebo- controlled, clinical trial of α -tocopherol acetate (Vitamin E) as add on therapy for epilepsy on children. *Epilepsia* **30(1)**:84–9.
- Oster et al., (1975). Mortality and life table in Down's Syndrome. *Acta Paediatrica Scandinavia.* **64**:322
- Page J, Boucher J, (1998). Motor impairments in children with autistic disorder. *Child Lang Teach Ther.* **14**:233–259.
- Pilcher ES, (1998). Dental Care for the Patient with Down Syndrome. Available: www.ds-health.com/dental.htm [Accessed: 2002, February, 15].
- Pott W, Albayrak O, Hebebrand J, et al. (2009). Treating childhood obesity: family background variables and the child's success in a weight control intervention. *Int J Eat Disord.* **42**:284–289.
- Provost B, Crowe TK, Osbourn PL, et al. (2010). Mealtime behaviors of preschool children: comparison of children with autism spectrum disorder and children with typical development. *Phys Occup Ther Pediatr.* **30**:220–233.
- Purice M, Maximilian C, Dumitru I, Ioan D, (1988). Zinc and copper in plasma and erythrocytes of Down's syndrome children. *Endocrinologie,* **26(2)**:113–7.
- Reading CM, et al., (1979). Down's Syndrome and Thiamine Deficiency. *Orthomolecular Psychiatry,* **8**:1-4
- Real de Asua D, Parra P, Costa R, Moldenhauer F, Suarez C, (2014). Evaluation of the impact of abdominal obesity on glucose and lipid metabolism disorders in adults with Down syndrome. *Elsevier.* **35**: 2942–49
- Reinehr T, Kleber M, Lass N, et al. (2010). Body mass index patterns over 5 y in obese children motivated to participate in a 1-y lifestyle intervention: age as a predictor of long-term success. *Am J Clin Nutr.* **91**:1165–1171.
- Rimmer JA, Rowland JL, (2008). Physical activity for youth with disabilities: a critical need in an underserved population. *Dev Neurorehabil.* **11**:141–148.
- Rimmer JH, Yamaki K, Davis BM, et al. (2011). Obesity and overweight prevalence among adolescents with disabilities. *Prev Chronic Dis.,* **8**:A41.
- Rimmer JH, Yamaki KK, Lowry B, Wang EE, Vogel L, (2010). Obesity and obesity-related secondary conditions in adolescents with intellectual/developmental disabilities. *Journal of Intellectual Disability Research,* **54(9)**:787-794.
- Risher JF & Amler SN, (2005). Mercury exposure: Evaluation and intervention: The inappropriate use of chelating agents in the diagnosis and treatment of putative mercury poisoning. *NeuroToxicology,* **26(9)**: 691–699.
- Saavedra JM. (2007) Use of probiotics in pediatrics: rationale, mechanisms of action and practical aspects. *Nutr Clin Pract.* **22**:351-365.
- Sandler RH, Finegold SM, Bolte ER, et al. (2000) Short-term benefits from oral vancomycin treatment of regressive onset autism. *J Child Neurol.* **15**:429-435.

- Savoye M, Shaw M, Dziura J, et al. (2007). Effects of a weight management program on body composition and metabolic parameters in overweight children: a randomized controlled trial. *JAMA*. **297**:2697–2704.
- Scheimann AO, (2005). *HANDICAP*. Elsevier. 449-452
- Scheimann, Butler, Gourash, Cuffari, Klish, (January 2008). Critical Analysis of Bariatric Procedures in Prader-Willi Syndrome. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*. **46 (1)**: 80-83
- Schieve LA, Blumberg SJ, Rice C, et al. (2007). The relationship between autism and parenting stress. *Pediatrics*. **119**:5114–5121.
- Schmid F, Christeller S, Rehm W, (1975). Studies on the state of vitamins B1, B2 and B6 in Down's syndrome. *Fortschr Med*. **93(25)**:1170–2.
- Schmidt H, Pozza SB, Bonfig W, Schwarz HP, Dukoupil K, (2008). Successful early dietary intervention avoids obesity in patients with Prader-Willi syndrome: a ten-year follow-up. *J Pediatr Endocrinol*, **21**: 651-5.
- Schoeller DA, Levitsky LL, Bandini LG, Dietz WW, Walczak A, (1988). Energy expenditure and body composition in Prader-Willi syndrome. *Metabolism* **37(2)**: 115-120
- Schreck KA, Williams K, Smith AF, (2004). A comparison of eating behaviors between children with and without autism. *J Autism Dev Disord*. **34**:433–438.
- Seguin E, (1846). *Le traitement moral, l'hygiene et l'education des idiots*. Paris, *Bailliere*
- Seshadri K & Mars A, (2000). Related medical tests: An overview. *The New Jersey Center for Outreach and Services for the Autism Community (COSAC)* (4th ed.). (pp. 14–16) Ewing, NJ: COSAC. Souders, M. C.,
- Shapiro M, Rapoport S, (1989). Basal metabolic rate in health Down syndrome adults. *J Mental Def Res*, **33**:211-9
- Shaposhnikov AM, Khal'chitskii SE, Shvarts EI, (1979). Disorders of phenylalanine and tyrosine metabolism in Down's syndrome. *Vopr Med Khim* **25(1)**:15–9.
- Shattuck PT, (2006). The contribution of diagnostic substitution to the growing administrative prevalence of autism in US special education. *Pediatrics*, **117(4)**:1028–37.
- Sherman AR, (1992). Zinc copper and iron nutriture and immunity. *J Nutr* **122**:604–9
- Sietske, Heyn, (2013). What about early intervention and education for Down syndrome. *MedicineNet*
- Smith GF & Berg JM, (1976). *Down's Anomaly* 2nd ed. Edinburgh. *Churchill Livingstone*
- Smithells RW, et al., (1980). Possible prevention of neural tube defects by periconceptional vitamin supplementation. *Lancet I*, 339-40
- Smithells RW, et al., (1981). Apparent prevention of neural tube defects by periconceptional vitamin supplementation. *Archives of Disease in Childhood*, **56**:911-918

- Smithells RW, et al., (1983). Further experience of vitamin supplementation for the prevention of neural tube defect recurrences. *Lancet I*, : 1027
- Soler MA & Xandri GJM, (2011). Nutritional status of intellectual disabled persons with Down syndrome. *Scielo*, **26(5)**:1059-66
- Spruijt-Metz D, Lindquist CH, Birch LL, Fisher JO, Goran MI, (2002). Relation between mothers' child-feeding practices and children's adiposity. *Am J Clin Nutr.*, **75**:581-6
- Stabile A, Pesaresi MA, Stabile AM, et al. (1991). Immunodeficiency and plasma zinc levels in children with Down's syndrome. *Clin Immunol Immunopathol.* **58(2)**: 207–16.
- Steele RG, Aylward BS, Jensen CD, et al.(2012). Comparison of a familybased group intervention for youths with obesity to a brief individual family intervention: a practical clinical trial of positively fit. *J Pediatr Psychol.* **37**:53–63.
- Steinhausen HC, Eiholzer U, Hauffa BP, Malin Z, (2004). Behavioural and emotional disturbances in people with Prader-Willi syndrome. *J Intellect Disabil Res*, **48**: 47–52.
- Stoller A & Collman RD, (1969). Virus Aetiology for Down's Syndrome (Mongolism). *Nature*, 5013-93
- Strickland E, (2009). Eating for Autism: The 10-Step Nutrition Plan. Philadelphia: De Capo Press, 2009.
- Strom C,(2006). FAQ from Mosaic Down Syndrome Society
- Stylianos E, Antonarakis, Lyle R, Chrast, Hamish SS, (2001). Differential gene expression studies to explore the molecular pathophysiology of Down syndrome. *Elsevier.* **36**: 265–274
- Thase ME, (1982). Longevity and Mortality in Down Syndrome. *Journal of Mental Deficiency Research*, **26**:188
- The National Association for Child Development (NACD), (2009). Children with Down Syndrome and Gastrointestinal Issues
- The National Association for Child Development (NACD), (2009). Congenital Heart Disease in Children with Down Syndrome
- Thiel RJ, Fowkes SW, (2014). Down syndrome and epilepsy: a nutritional connection. *Elsevier*, **62**: 35-44
- Timko S, Culp Y, Pindell J, Haarkal R, (1986). Breastfeeding the baby with Down syndrome. *Wayne, N.J.*, **1986**:9
- Tolarova M, (1982). Periconceptual supplementation with vitamins and folic acid to prevent recurrence of cleft lip. *Lancet ii*, 217
- Toomey KA, Sundseth RE, (2011). SOS approach to feeding. SIG 13 Perspectives on Swallowing and Swallowing Disorders (Dysphagia). *Dysphagia.* **20**:82–87.
- Tu JB, Zellweger H, (1965). Blood serotonin deficiency in Down's syndrome. *Lancet.* **2(415)**:715–6.

- Turkel H, Nusbaum I, (1985). Medical treatment of Down syndrome and genetics disease. 4th ed. Southfield, MI: Ubiotica.
- Twachtman-Reilly J, Amaral SC, Zebrowski PP, (2008). Addressing feeding disorders in children on the autism spectrum in school-based settings: physiological and behavioral issues. *Lang Speech Hear Serv Sch.* **39**:261-272.
- Urbano R, (2010). Health Issues Among Persons With Down Syndrome. *Academic Press, 100*
- Vaccines and Autism: An Institute of Medicine (IOM) Report. Overview of Report, May 2004. Dated July 12, 2004. www.cdc.gov/nip/news/iom-thim5-18-04. Accessed 7/9/05.
- Van Dyke DC, Mattheis P, Eberly SS & Williams J, (1995). Medical & Surgical Care for Children with Down Syndrome. A Guide for Parents. Bethesda: Woodbine House.
- Viardot A, Sze L, Purtell L, Sainsbury A, Loughnan G, Smith E, Herzog H, Steinbeck K, Campbell LV, (2010). Prader-Willi Syndrome Is Associated with Activation of the Innate Immune System Independently of Central Adiposity and Insulin Resistance. *J Clin Endocrinol Metab.*, **95 (7)**: 3392-3399
- Vogels A, De Hert M., Descheemaeker MJ., Govers V., Devriendt K., Legius E., Prinzie P, Fryns JP., (2004). Psychotic disorders in Prader-Willi syndrome. *Am J Med Genet A*, **127**: 238– 243.
- Wakefield AJ, Murch SH, Anthony A, et al. (1998). Ileal-lymphoidnodular hyperplasia, non-specific colitis, and pervasive developmental disorder in children. *Lancet* **351**:637-41
- Wallace RA, (2007). Clinical audit of gastrointestinal conditions occurring among adults with Down syndrome attending a specialist clinic. *J Intellect Dev Disabil.* Mar, **32(1)**:45-50
- Wang X, Zhao Y, Zhang X, Badie H, Zhou Y, Mu Y, Loo L, Cai L, Thompson R, Yang B, Chen Y, Johnson P, Wu C, Bu G, Mobley W, Zhang D, Gage F, Ranscht B, Zhang Y, Lipton S, Hong W & Xu H, (2013). Loss of sorting nexin 27 contributes to excitatory synaptic dysfunction by modulating glutamate receptor recycling in Down's syndrome. *Nature Medicine*
- Watkins SE, Thomas DE, Clifford M, et al. (1989). Plasma amino acids in patients with senile dementia and in subjects with Down's syndrome at an age vulnerable to Alzheimer's changes. *J Ment Defic Res.* **33(Pt 2)**:159–66.
- Weber W, Newmark S, (2007). Complementary and alternative medical therapies for attention-deficit/hyperactivity disorder and autism. *Pediatr Clin North Am.* **54**:983-1006.
- Werbach M, (1999). Down syndrome. In: Textbook of nutritional medicine. Tarzana, CA: Third Line Press: p. 340–8.
- Wigren M, Hansen S, (2005). ADHD symptoms and insistence on sameness in Prader-Willi syndrome. *J Intellect Disabil Res*, **49**: 449– 456.

- Williams K, Wray JA, Wheeler DM, (2012). Intravenous secretin for autism spectrum disorders (ASD). *Cochrane Database Syst Rev*.
- Wilson K, Mills E, Ross C, McGowan J & Jadad A, (2003). Association of autistic spectrum disorder and the measles, mumps, and rubella vaccine. *Archives of Pediatrics & Adolescent Medicine*, **157**: 628–634.
- Wolf LS & Glass RP, (1992). Feeding and Swallowing Disorders in Infancy. Assessment and Management. *Tucson: Therapy Skill Builders*.
- Yamaki K, Rimmer JH, Lowry BD, Vogel LC, (2011). Prevalence of obesity-related chronic health conditions in overweight adolescents with disabilities. *Research in Developmental Disabilities*, **32(1)**:280-288.
- Καμπουρίδου Π., (2006). Συμβολή στην Πρωτοβάθμια Φροντίδα Παιδιών και Εφήβων με Σύνδρομο Down. Διδακτορική Διατριβή
- Καφεζάς Ι., (2013). Δίαιτα και οδηγίες για γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση.
- Νότας Σ., (2013). Το φάσμα του αυτισμού διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές, ένας οδηγός για την οικογένεια. Υπουργείο Εθνικής παιδείας και Θρησκευμάτων. Διεύθυνση Ειδικής Αγωγής.