

# ΣΥΝΔΡΟΜΟ Down ΚΑΙ ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΙΠΠΑΣΙΑ

## ΣΥΝΔΡΟΜΟ Down (Ντάουν)

Όπως δηλώνει και ο όρος "σύνδρομο" είναι ένα σύνολο κοινών χαρακτηριστικών που είναι εμφανή όχι μόνο σωματικά αλλά και ως ένα βαθμό νοητικής υστέρησης ή μαθησιακής δυσκολίας. Το σύνδρομο Down δημιουργείται από ένα παραπάνω χρωμόσωμα στο 21ο ζευγάρι, εξου και η ταξινόμησή του ως Τρισωμία 21. Η συχνότητα του συνδρόμου είναι 1 παιδί με ΣD στις 700 γεννήσεις.

## ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ

Το φυσιολογικό σωματικό κύτταρο έχει 46 χρωμοσώματα (σε 23 ζεύγη), ενώ το γεννητικό κύτταρο (γαμέτης) έχει 23 (ένα από κάθε ζεύγος των σωματικών). Τα χρωμοσώματα είναι τα "δομικά υλικά" που μας δίνουν τα ατομικά χαρακτηριστικά, όπως για παράδειγμα το χρώμα ματιών και το χρώμα μαλλιών. Παρομοίως τα άτομα με σύνδρομο Down, επειδή έχουν το παραπάνω χρωμόσωμα, παρουσιάζουν κοινά σωματικά χαρακτηριστικά. Ο σχηματισμός των γεννητικών κυττάρων γίνεται με μια διαδικασία κυτταρικής διαίρεσης, που λέγεται μείωση. Εκεί κατά την 1η μειωτική διαίρεση (ή σπανιότερα την 2η) το ζεύγος των χρωμοσωμάτων 21 δεν διαχωρίζεται. Αν αυτό το γεννητικό κύτταρο γονιμοποιηθεί, θα προκύψει έμβρυο με 3 χρωμοσώματα 21 (το αδιαχώριστο ζεύγος 21 του ενός γονέα και το χρωμόσωμα 21 του άλλου) και συνολικά 47 χρωμοσώματα. Η παραπάνω διαταραχή, όπου υπάρχει ολόκληρο τρίτο χρωμόσωμα 21 σε όλα τα κύτταρα, συμβαίνει στο 95% των περιπτώσεων του συνδρόμου. Το γεννητικό κύτταρο που φέρει τη διαταραχή προέρχεται συνήθως από τη μητέρα (ωάριο), γιατί τα αντίστοιχα άτυπα σπερματοζωάρια που φέρουν επιπλέον χρωμόσωμα 21, στις περισσότερες περιπτώσεις είτε δεν επιζούν, είτε δεν γονιμοποιούν.

Κάποια άτομα με σύνδρομο Down έχουν μεν το φυσιολογικό αριθμό των 46 χρωμοσωμάτων, αλλά ανευρίσκεται ένα τμήμα (βραχίονας) πλεονάζοντος χρωμοσώματος 21 προσκολλημένο πάνω σε άλλο χρωμόσωμα (μετάθεση). Τέτοια

μετάθεση (Chromosomal translocation) τμήματος του χρωμοσώματος 21 είναι συνηθέστερη προς το χρωμόσωμα 14 και σπανιότερα προς το χρωμόσωμα 22 ή άλλο. Έτσι ενώ ο συνολικός αριθμός χρωμοσωμάτων είναι φυσιολογικός, το τμήμα αυτό του χρωμοσώματος 21 υπάρχει 3 φορές στο γενετικό υλικό των κυττάρων αυτών των ατόμων, με συνέπεια την εκδήλωση του συνδρόμου. Η μετάθεση αυτή, όπου το γενετικό υλικό έχει μεταβληθεί ποσοτικά, καλείται μη ισόρροπη μετάθεση (unbalanced translocation). Αυτή κληρονομείται από έναν γονέα, που είναι υγιής φορέας, δηλαδή φέρει κύτταρα, στα οποία ένα σκέλος του χρωμοσώματος 21 έχει προσκολληθεί σε ένα άλλο χρωμόσωμα, χωρίς όμως να μεταβληθεί ποσοτικά το συνολικό γενετικό υλικό. Αυτός είναι ο λόγος που ο γονέας φορέας δεν εκδηλώνει νόσο και μια τέτοια μετάθεση καλείται ισόρροπη μετάθεση (balanced translocation). Η μορφή αυτή του συνδρόμου καλείται Μεταθετικό Σύνδρομο Down ή Μερική Τρισωμία 21.

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

Το σύνδρομο Down **δεν θεωρείται ασθένεια**, δεδομένου ότι τα άτομα με σύνδρομο Down δεν υποφέρουν από αυτό. Γενικά η κινητικότητα δεν είναι πρόβλημα στα παιδιά με σύνδρομο Down, εκτός αν έχουν πολλαπλές αναπηρίες. Ωστόσο ο μυϊκός τους τόνος είναι πιο χαλαρός από των άλλων παιδιών και αυτό μπορεί να οδηγήσει σε δυσκολίες στο συντονισμό και στο βάδισμα (gait).

#### **Τα κινητικά χαρακτηριστικά του Σύνδρομο Down είναι:**

- ✓ **Μυϊκή υποτονία και αδυναμία**
- ✓ **Χαλαρότητα συνδέσμων**
- ✓ **Κινητική καθυστέρηση**
- ✓ **Νοητική υστέρηση**

Οι γονείς των παιδιών με ΣD θεωρούν τη **βαδιση** ως το πιο σημαντικό και συνάμα δύσκολο επίτευγμα. Την ανεξάρτητη βάδιση την πετυχαίνουν **1 χρόνο αργότερα** σε σύγκριση με τα παιδιά που έχουν τυπική ανάπτυξη.

Οι βασικοί φυσικοθεραπευτικοί στόχοι σε ένα παιδί με σύνδρομο Down είναι:

- (α) η μυϊκή ενδυνάμωση,
- (β) ο κινητικός έλεγχος και
- (γ) η λειτουργικότητα

### **ΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΗ ΙΠΠΑΣΙΑ ΚΑΙ ΣΥΝΔΡΟΜΟ Down**

Η θεραπευτική ιππασία χρησιμοποιεί την κίνηση του αλόγου για να βελτιώσει νευρολογικές και αισθητηριακές δυσλειτουργίες σε παιδιά με κινητικά και νοητικά προβλήματα και γενικά συμβάλλει στη βελτίωση της ποιότητας της ζωής αυτών (Snider et al. 2007; Sterba 2007). Παρόλο που έρευνες έχουν επιβεβαιώσει τη θετική επίδραση της ιπποθεραπείας σε παιδιά με εγκεφαλική παράλυση (Debusse, Gibb & Chandler, 2009), η αποτελεσματικότητα της ιπποθεραπείας σε παιδιά με σύνδρομο Down δεν έχει εξεταστεί ενδελεχώς.

Οι Champagne και Dugas (2010), εφαρμόζοντας 11 εβδομάδων πρόγραμμα ιπποθεραπείας σε δύο παιδιά με σύνδρομο Down, αναφέρουν ότι η ιπποθεραπεία ομαλοποιεί το μυϊκό τόνο, βελτιώνει τον έλεγχο του κορμού και τη βάδιση και αυξάνει την αυτοπεποίθησή τους. Οι Winchester και συν (2002) εφαρμόζοντας 7 εβδομάδων προγράμματος ιπποθεραπείας σε παιδιά και με σύνδρομο Down, διαπίστωσαν σημαντική βελτίωση στην κινητική λειτουργικότητα τους.

Γενικότερα, η θεραπευτική ιππασία επιδρά στο **Κεντρικό Νευρικό Σύστημα** (ΚΝΣ) με σκοπό τη μέγιστη ενεργοποίηση της ψυχοκινητικής ανάπτυξης του παιδιού. Κατά τη συνεδρία της θεραπευτικής ιππασίας, μεταδίδεται χαμηλός αριθμός ερεθισμάτων από το άλογο στον αναβάτη-ασθενή από τη ράχη του αλόγου που μπορεί να φτάσουν και τις **90 με 110 ταλαντώσεις/λεπτό**. Αυτά τα ερεθίσματα επενεργούν στις αρθρώσεις, στη σπονδυλική στήλη και στους μύες. Ως εκ τούτου, επιτυγχάνεται η ενεργή **διατήρηση της σωστής τάσης κάθε μυός**.

## **Η Θεραπευτική Ιππασία:**

- Ενεργοποιεί και ενδυναμώνει τον υποτονικό μυϊκό σύστημα (κοιλιακοί, γλουτιαίοι, ραχιαίοι, μύες των κάτω άκρων)
- Δημιουργεί την αίσθηση της σωστής όρθιας στάσης
- Βελτιώνει το ψυχοσυναισθηματικό τόνο του παιδιού
- Δημιουργεί ωφέλιμες δεξιότητες επικοινωνίας (θεραπευτές, άλογο, γονείς, μεταξύ των παιδιών)

## **Λαΐου Αθανασία:**

**Επιστημονικά Υπεύθυνη Ε.Ε.Θ.Ι.Ι.Ε Εκάλης,  
Φυσικοθεραπεύτρια Παίδων, MSc,  
Instructor of TR & Hippotherapy**



## **ΑΝΑΦΟΡΕΣ**

Champagne D and Dugas C. (2010). Improving gross motor function and postural control with hippotherapy in children with Down syndrome: Case reports. *Physiotherapy theory and practice*, **26**(8), 564-571.

Debusse D, Gibb C and Chandler C (2009). Effects of hippotherapy on people with cerebral palsy from the users' perspective: A qualitative study. *Physiotherapy theory and practice*, **25**(3), 174-192.

Snider L, Korner-Bitensky N, Kammann C, Warner S and Saleh M. (2007). Horse riding as therapy for children with cerebral palsy: Is there evidence of its effectiveness? *Physical and occupational therapy in pediatrics*, **27**(2), 5-21.

Sterba MD. (2007). Does horseback riding therapy or therapist-directed hippotherapy rehabilitate children with cerebral palsy? *Developmental medicine and child neurology*, **49**, 68-73.

Winchester P, Kendall K, Peters H, Sears N and Winkley T. (2002). The effects of therapeutic horseback riding on gross motor function and gait speed in children who are developmentally delayed. *Physical and occupational therapy in pediatrics*, **22**, 37-50.

- ❖ Για περισσότερες πληροφορίες και κυρίως για ένα στοχευμένο πρόγραμμα θεραπευτικής ιππασίας στα παιδιά με σύνδρομο Down απευθυνθείτε στους ειδικούς θεραπευτές.