

ΠΡΟΛΟΓΟΣ ΕΠΙΜΕΛΗΤΡΙΩΝ

Η ΝΕΥΡΟΨΥΧΟΛΟΓΙΑ συνιστά έναν ραγδαίως εξελισσόμενο κλάδο της επιστήμης της Ψυχολογίας, ο οποίος εξετάζει τη σχέση μεταξύ εγκεφάλου και συμπεριφοράς. Τα τελευταία 30 χρόνια έχει συνεισφέρει σε μεγάλο βαθμό στη διαδικασία της διάγνωσης και της διαφοροδιάγνωσης, προσφέροντας αξιόπιστα και έγκυρα εργαλεία για τον εντοπισμό της εγκεφαλικής δυσλειτουργίας σε μία πλειάδα παθολογικών καταστάσεων που είναι γνωστό ότι επηρεάζουν τον εγκέφαλο (π.χ., κρανιοεγκεφαλικές κακώσεις, νευρολογικά, νευροαναπτυξιακά και ψυχιατρικά σύνδρομα, λοιμώδεις καταστάσεις). Πιο πρόσφατα, ο συνδυασμός κλινικών νευροψυχολογικών μελετών με προηγμένες τεχνικές νευροαπεικόνισης έχουν αναδείξει με μεγαλύτερη ακόμη ακρίβεια τις εμπλεκόμενες εγκεφαλικές δομές αλλά και την τροποποιημένη λειτουργία τους που παρατηρείται σε συγκεκριμένες διαγνώσεις. Όλοι αυτοί οι λόγοι έχουν οδηγήσει στην περιγραφή και την ταυτοποίηση του νευροψυχολογικού προφίλ των περιπτώσεων, το οποίο πληροφορεί με λεπτομέρεια για τα συμπεριφορικά διαγνωστικά χαρακτηριστικά των εκάστοτε κλινικών πληθυσμών. Και αυτό ασφαλώς πραγματοποιείται χωρίς να παραβλέπονται η δι-ατομική ποικιλομορφία και οι ιδιοσυγκρασιακές διαφορές που συνοδεύουν τους πληθυσμούς αυτούς. Η ίδια γνώση είναι που συνεισφέρει και στη διαχείριση των γνωστικών επιπτώσεων και της συμπεριφοράς. Ο σχεδιασμός κατάλληλα στοχευμένων και αποτελεσματικών παρεμβάσεων προϋποθέτει μία ακριβή διάγνωση και σαφή νευροψυχολογική εικόνα. Έτσι, πλέον μπορούμε να ισχυριστούμε πως η νευροψυχολογική γνώση αποτελεί αναπόσπαστο κομμάτι όσων ασχολούνται με τη διάγνωση αλλά και τη γνωστική αποκατάσταση συνδρόμων που συνδέονται με εγκεφαλική δυσλειτουργία.

Η διεπιστημονική προσέγγιση των παθολογικών καταστάσεων του εγκεφάλου, που επιχειρείται στις μέρες μας μέσω των Νευροεπιστημών, έχει φέρει ακόμη πιο κοντά ποικίλες ειδικότητες από τον χώρο της ψυχολογίας, της εκπαίδευσης και των παιδαγωγικών, της ιατρικής και της βιοπληροφορικής. Με γνώμονα την προαγωγή της διεπιστημονικότητας, παρατηρείται η σταδιακά αυξανόμενη ένταξη μαθημάτων Νευροψυχολογίας τόσο σε προπτυχιακά όσο και σε μεταπτυχιακά προγράμματα Ψυχολογίας,

Ειδικής Αγωγής, Ιατρικής/Παιδιατρικής/Ψυχιατρικής/Παιδοψυχιατρικής, Λογοθεραπείας και Εργοθεραπείας. Πρόκειται για μία θετική και σημαντική εξέλιξη, διότι όλες οι παραπάνω ειδικότητες έρχονται σε επαφή κλινικά ή/και ερευνητικά με κλινικές ομάδες για τις οποίες η εμπειρισταμένη νευροψυχολογική γνώση παρέχει μία βάση κατανόησης και ερμηνείας των παρατηρούμενων ελλειμμάτων (π.χ., στον αυτισμό, στη διαταραχή ελλειμματικής προσοχής - υπερκινητικότητας, στη δυσλεξία). Συνεπώς, είναι σημαντικό τα επιστημονικά συγγράμματα, για να είναι επίκαιρα και να συμβαδίζουν με την εξέλιξη των επιστημών, να καταφέρνουν να συγκεράζουν τις γνώσεις από όλους αυτούς τους χώρους, ώστε να παραμένουν εύληπτα και ενδιαφέροντα για όλες τις ειδικότητες που ασχολούνται με τον εγκέφαλο.

Χαρακτηριστικό παράδειγμα αυτής της εξέλιξης αποτέλεσε η ανάγκη για τη συλλογική συγγραφή του παρόντος τόμου για τη *Νευροψυχολογία των Γενετικών Συνδρόμων*. Όλα ξεκίνησαν το εαρινό εξάμηνο του 2018, όταν η πρώτη εκ των επιμελητριών ανέλαβε τη διδασκαλία του μαθήματος «Γλωσσική Ανάπτυξη σε άτομα με Γενετικά Σύνδρομα», στο πλαίσιο του Μεταπτυχιακού Προγράμματος Σπουδών «Επιστήμες της Γλώσσας και του Πολιτισμού» του Τμήματος Ιταλικής Γλώσσας και Φιλολογίας με κατεύθυνση «Γλωσσικές Διαταραχές και Εκπαιδευτική Παρέμβαση». Η αναζήτηση, λοιπόν, ενός κατάλληλου διδακτικού συγγράμματος, έδωσε το έναυσμα για μία συζήτηση μεταξύ των δύο επιμελητριών του τόμου, η οποία κατέληξε στην από κοινού παρατήρηση πως, ενώ υφίστανται αξιολογικά ελληνόγλωσσα επιστημονικά συγγράμματα σχετικά με τα εξωτερικά και γονιδιακά χαρακτηριστικά, την ψυχοπαθολογία, καθώς και τις συννοσηρότητες που αντιμετωπίζουν τα άτομα με γενετικά σύνδρομα, οι γνώσεις που διατίθενται για τη σχέση του εγκεφάλου με τα παρατηρούμενα ελλείμματα στις γνωστικές λειτουργίες (π.χ., μνήμη, γλώσσα, προσοχή) στα άτομα αυτά, με ελάχιστες εξαιρέσεις, παραμένει πενιχρή. Η διαπίστωση αυτή στάθηκε εφαλτήριο για την υλοποίηση του παρόντος τόμου. Μάλιστα, ο στόχος της συγγραφής επεκτάθηκε και έγινε διττός, ώστε το παρόν σύγγραμμα να συμβάλει αφενός στον εμπλουτισμό της ελληνικής βιβλιογραφίας με ένα εγχειρίδιο νευροψυχολογικό για τα γενετικά σύνδρομα, το οποίο έως σήμερα δεν υφίστατο, και αφετέρου να επεκτείνει τις γνώσεις και σε διεθνές επίπεδο με την εις βάθος ανασκόπηση και παρουσίαση περιπτώσεων για σπάνια σύνδρομα, τα οποία ακόμη αποτελούν πεδίο σύγχρονης ιατρικής και νευροψυχολογικής έρευνας στο εξωτερικό. Αυτός είναι και ο λόγος για τον οποίο ο τόμος έγινε αρκετά αναλυτικός, εκτεταμένος και συλλογικός, ώστε να καλύπτει πολλά διαφορετικά σύνδρομα, μερικά από τα οποία δεν καταγράφονται μέχρι στιγμής σε αντίστοιχα διεθνή εγχειρίδια. Ένας επιπλέον λόγος που μας χαροποιεί ιδιαίτερα και θεωρούμε πως αντανακλάται μέσα από τη συλλογική αυτή

σύμπραξη είναι η διεπιστημονικότητα και η αгаστή συνεργασία μεταξύ των 44 συγγραφέων του τόμου μας. Έτσι, η συνεργασία των συγγραφικών ομάδων οι οποίες περιλάμβαναν αναγνωρισμένα μέλη ΔΕΠ στον χώρο της Νευροψυχολογίας, της Νευροβιολογίας, της Γλωσσολογίας, της Ειδικής Αγωγής και της Ιατρικής, και ειδικούς Νευροψυχολόγους, εκπαιδευτικούς της Ειδικής Αγωγής, Γενετιστές, Παιδιάτρους, Ψυχιάτρους, Λογοθεραπευτές και φοιτητές του ΠΜΣ των «Γλωσσικών Διαταραχών και Εκπαιδευτικής Παρέμβασης» κατέδειξε πως οποιεσδήποτε διαφοροποιήσεις στην επιστημονική ορολογία γεφυρώνονται προκειμένου να επιτευχθεί η επικοινωνία της σκέψης και η αποτύπωση της γνώσης στον χώρο της Νευροψυχολογίας.

Ο παρών συλλογικός τόμος, λοιπόν, εστιάζει στην περιγραφή του γνωστικού και συμπεριφορικού φαινοτύπου που παρουσιάζουν τα διάφορα γενετικά σύνδρομα, όπως προκύπτει μέσα από την ανασκόπηση κλινικών μελετών νευροψυχολογίας, νευροαπεικόνισης, και μελετών περίπτωσης. Δευτερευόντως, συνοψίζει τις θεραπευτικές δυνατότητες που προσφέρονται για τη διαχείριση των γνωστικών ελλειμμάτων, καθώς και των ψυχιατρικών και ιατρικών καταστάσεων που παρεμβάλλονται και επηρεάζουν την έκβαση της θεραπείας. Πιο συγκεκριμένα, τα κεφάλαια του παρόντος χωρίζονται σε δύο ενότητες. Σε μία εισαγωγική ενότητα που αφορά βασικά ζητήματα στη νευροψυχολογία των γενετικών συνδρόμων και στην ενότητα όπου περιγράφεται το νευροψυχολογικό τους προφίλ. Στην εισαγωγική ενότητα ορίζεται η νοητική αναπηρία σε γενετικά σύνδρομα, στα οποία εμφανίζεται υπό το πρίσμα της αναπτυξιακής προσέγγισης (Σ. Γιαούρη και Α. Αλευριάδου), και περιγράφονται η διαδικασία της νευροψυχολογικής εκτίμησης (Μ. Κωνσταντίνου), και η νευρολογία και νευροαπεικόνιση στα γενετικά σύνδρομα (Π. Δραγούμη και Δ. Ζαφειρίου). Στη συνέχεια, τα κεφάλαια της ενότητας που αφορά την περιγραφή της νευροψυχολογικής εικόνας ομαδοποιήθηκαν σε τέσσερις υποενότητες βάσει της γενετικής αιτίας από την οποία προκύπτουν (σύνδρομα οφειλόμενα σε χρωμοσωμική ανωμαλία, σε μονογονιδιακή μετάλλαξη, σε έλλειμμα γενετικού υλικού και σε διαταραχή γονιδιακού εντυπώματος). Εντός της κάθε υποενότητας τα κεφάλαια παρουσιάζονται σε σειρά ανάλογα με τον επιπολασμό με τον οποίο παρατηρούνται στον πληθυσμό. Επίσης, ένα άλλο σημείο στο οποίο δόθηκε ιδιαίτερη προσοχή είναι η δομική ομοιομορφία των κεφαλαίων που αφορούν το νευροψυχολογικό προφίλ κι αυτό προς διευκόλυνση του αναγνώστη. Για τον λόγο αυτό, όλα τα κεφάλαια αποτελούνται από τις εξής ενότητες: ιστορική αναδρομή, γενετικά αίτια, διαγνωστικά κριτήρια, νευροψυχολογικό προφίλ, νευροαπεικονιστικά ευρήματα, μελέτη περίπτωσης, θεραπευτικές παρεμβάσεις. Ο λόγος που υιοθετήθηκε η συγκεκριμένη δομή είναι αφενός για να εισαχθεί και να εμβαθύνει ο αναγνώστης σταδιακά στην κατανόηση της προέλευσης και της

κλινικής εικόνας του συνδρόμου, ώστε να μπορέσει να συνδέσει τη νευρο-ψυχολογική εικόνα με την ευρύτερη συμπτωματολογία σε βιολογικό, παθολογικό και ψυχιατρικό επίπεδο, αλλά και στις θεραπείες εκλογής. Αφετέρου, με τον τρόπο αυτό δίνεται η δυνατότητα στον αναγνώστη να συγκρίνει τα σύνδρομα μεταξύ τους ως προς τις συγκεκριμένες συνιστώσες που περιγράφονται σε κάθε ενότητα.

Μεταξύ των συνδρόμων που οφείλονται σε χρωμοσωμική ανωμαλία συγκαταλέγονται με σειρά συχνότητας εμφάνισης: το σύνδρομο Down (Ι. Τάλλη, Μ. Δημητριάδου και Α. Γιαζκουλίδου), η Τρισωμία 18 ή Σύνδρομο Edwards (Α. Ταϊανού, Δ. Ιακωβίδου και Α.-Χ. Μαλεγιαννάκη), το σύνδρομο Patau (Ι. Τσιάρας και Μ. Κοσμίδου), το σύνδρομο Klinefelter (Α. Καραγκιοζάκη, Σ. Γεωργιάδου, Τ. Μαυρέα, Α.-Χ. Μαλεγιαννάκη), το σύνδρομο Turner (Α. Καραγκιοζάκη και Μ. Παπαδάτου-Παστού) και το σύνδρομο Pallister-Killian (Χ. Λοκαντίδου-Αργυράκη και Α. Οικονόμου). Στα σύνδρομα που συνδέονται με μονογονιδιακή μετάλλαξη περιλαμβάνονται τα εξής: το σύνδρομο Noonan (Γ. Παπαγεωργίου, Δ. Κασελίμης και Α. Μουζάκη), η νευροϊνωμάτωση τύπου 1 (Σ. Γεωργιάδου, Σ. Μακρόγλου, Α.-Χ. Μαλεγιαννάκη), η οζώδης σκλήρυνση (Ν. Ευαγγελάτος, Χ. Κεραμιδά, Ν. Κοκκίνης και Α.-Χ. Μαλεγιαννάκη), το σύνδρομο εύθραυστου-Χ (Κ. Μέγαρη, Δ. Νεστοράκη και Μ. Παπαδάτου-Παστού), το σύνδρομο Rett (Ε. Γαρεφαλάκη και Α.-Χ. Μαλεγιαννάκη), το σύνδρομο Cornelia de Lange (Μ. Δημητριάδου και Α. Γιαζκουλίδου), το σύνδρομο Apert (Φ. Βλάχος και Ε. Κατσιγιάννη), το σύνδρομο Rubinstein-Taybi (Ε. Βήλου, Χ. Κεραμιδά και Μ. Κοσμίδου), το σύνδρομο Lesch-Nyhan (Γ. Αγγελοπούλου, Δ. Κασελίμης και Π. Σίμος) και το σύνδρομο Alexander (Ε. Σκιαδοπούλου, Ν. Γιαννακού και Μ. Κοσμίδου). Στα σύνδρομα που οφείλονται σε έλλειμμα γενετικού υλικού περιέχονται: το σύνδρομο μικροελλείμματος 22q11.2 ή σύνδρομο DiGeorge (Ν. Κοκκίνης και Μ. Κοσμίδου), το σύνδρομο Smith-Magenis (Ε. Αθανασίου, Α. Ιμσιρίδου και Δ. Τατά) και το σύνδρομο Cri du Chat (Ν. Κοκκίνης και Γ. Ανδρέου). Τέλος, στα σύνδρομα που οφείλονται σε διαταραχή γονιδιακού εντυπώματος εντάσσονται: το σύνδρομο Prader-Willi (Ε. Βήλου, Θ.-Χ. Χατζηιωσήφιδου, Μ. Θεοδωράκη και Α. Αλευριάδου) και το σύνδρομο Angelman (Α. Τραϊανού, Μ.-Ι. Γκουντάκου, Ε. Μελετιάδου και Α.-Χ. Μαλεγιαννάκη).

Κλείνοντας, ευχαριστούμε όλους τους καταξιωμένους συγγραφείς και νέους επιστήμονες για την πολύτιμη συνεισφορά τους στη δημιουργία αυτού του συγγράμματος, για το οποίο χρειάστηκαν περισσότερα από δύο χρόνια συγγραφής και επιμέλειας. Ευελπιστούμε πως το αποτέλεσμα θα ανταμείψει τόσο τις προσπάθειες των συγγραφέων και των επιμελητριών, όσο και τις προσδοκίες των αναγνωστών που ενδιαφέρονται να εμβαθύνουν στη νευροψυχολογική γνώση για τα γενετικά σύνδρομα. Επίσης, θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε εγκάρδια την κ. Χριστίνα Κεραμιδά, Βιολόγο-

Γενετίστρια για την επιμέλεια της απόδοσης της βιολογικής ορολογίας στην ελληνική γλώσσα και τον έλεγχο της διατύπωσης της γενετικής αιτιολογίας των συνδρόμων. Θερμές ευχαριστίες οφείλουμε να απευθύνουμε επίσης στον Ψυχίατρο Νικόλαο Ευαγγελάτο για την οικειοθελή συνεισφορά του στην επιμέλεια της απόδοσης της ιατρικής ορολογίας στην ελληνική έκδοση και στον έλεγχο της διατύπωσης των ιατρικών περιγραφών και παρεμβάσεων. Είμαστε υπόχρεες στον Ομότιμο Καθηγητή Αζαρία Καραμανλίδη για τα εποικοδομητικά σχόλια και τις εύστοχες παρατηρήσεις του στη Νευροανατομία και Νευροϊστολογία. Τέλος, ευχαριστούμε τους εκδότες Γιώργο και Κώστα Δαρδανό, καθώς και όλη την εκδοτική ομάδα του οίκου Gutenberg για την άριστη συνεργασία και την έκδοση του βιβλίου.

Θεσσαλονίκη, Ιούλιος 2021

Οι επιμελήτριες
Αμαρυλλίς-Χρυσή Μαλεγιαννάκη
Μαίρη Κοσμίδου

Α. ΕΙΣΑΓΩΓΗ ΣΤΗ ΝΕΥΡΟΨΥΧΟΛΟΓΙΑ
ΤΩΝ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΣΥΝΔΡΟΜΩΝ



Εισαγωγή στη νευροψυχολογία των γενετικών συνδρόμων σχετιζόμενων με τη νοητική αναπηρία υπό το πρίσμα της αναπτυξιακής προσέγγισης

ΣΤΕΡΓΙΑΝΗ ΓΚΙΑΟΥΡΗ – ΑΝΑΣΤΑΣΙΑ ΑΛΕΥΡΙΑΔΟΥ

*Το κεφάλαιο είναι αφιερωμένο στον Edward Zigler
(1 Μαρτίου, 1930 - 7 Φεβρουαρίου, 2019)
Αναπτυξιακό Ψυχολόγο και διακεκριμένο
Ομότιμο Καθηγητή στο Πανεπιστήμιο του Yale, Η.Π.Α.,
και ιδρυτή της Αναπτυξιακής Προσέγγισης*

Εισαγωγή

Η ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ της νοητικής αναπηρίας είναι ένα από τα κύρια αντικείμενα ενδιαφέροντος και επιστημονικής συζήτησης από τον 20ό αιώνα και μετέπειτα. Παλαιότερα, για τους ειδικούς μελετητές το μοναδικό ενδιαφέρον εστιαζόταν κυρίως στο επίπεδο μέτρησης των ελλειμμάτων και της γνωστικής ανεπάρκειας του ατόμου. Συγκεκριμένα, οι γνωστικοί τομείς αντιμετωπίστηκαν ως ξεχωριστές μεταβλητές, ανεξάρτητες μεταξύ τους και θεωρήθηκαν ως «εξασθενημένες» ή «άθικτες» στη λεγόμενη «στατική» προσέγγιση (Germine et al., 2011). Στην πορεία όμως των ερευνών, το ενδιαφέρον στράφηκε στη μελέτη ενός ευρέος φάσματος γνωστικών διεργασιών και περιβαλλοντικών παραγόντων σε άτομα με νοητική αναπηρία. Πιο αναλυτικά, η έρευνα που αναφέρεται στις νευροαναπτυξιακές διαταραχές οι οποίες σχετίζονται με νοητική αναπηρία έδειξε ότι τα παράγωγα των γνωστικών επιπέδων προκύπτουν από πολλαπλές αλληλεπιδράσεις μεταξύ των τομέων και ότι αυτές οι αλληλεπιδράσεις αλλάζουν με το πέρασμα του χρόνου, δίνοντας έμφαση σε μία πιο «δυναμική» προοπτική (για μία κριτική ανασκόπηση βλ. Karmiloff-Smith, 2011).

Ιδιαίτερη έμφαση δίνεται, επίσης, στην αιτιολογία της νοητικής αναπηρίας (Hodapp et al., 2016· Tager-Flusberg, 1999). Αν και φαίνεται πως πάνω από 100 παράγοντες έχουν ενοχοποιηθεί για την εμφάνιση της νοητικής αναπηρίας, η σαφής αιτιολογία εξακολουθεί και παραμένει άγνωστη σε ένα ποσοστό των περιπτώσεων της (Hodapp, Fidler & Depta, 2016 για περαιτέρω ανάλυση). Σύμφωνα μάλιστα και με την Αλευριάδου (1998), η αιτιολογία της νοητικής αναπηρίας συνδέεται με το βασικό μεθοδολογικό πρόβλημα που συχνά συναντάμε στη μελέτη των γνωστικών της συνεπειών.

Ειδικότερα, αναδεικνύονται διεθνώς δύο κύριες θεωρητικές εκφάνσεις αυτού του προβλήματος, οι οποίες επικρατούν στην έρευνα τα τελευταία περίπου 50 χρόνια (Dulaney & Ellis, 1997· Fidler et al., 2016· Hodapp & Zigler, 1997). Η πρώτη είναι η Αναπτυξιακή Προσέγγιση του Zigler και των συνεργατών του (Hodapp et al., 1990). Η δεύτερη προσέγγιση είναι μία ετερογενής ομάδα θεωριών (Bray et al., 1997), η οποία χαρακτηρίζεται από τον Zigler ως μία προσέγγιση της «ποιοτικής διαφοράς». Γενικώς, στη διεθνή βιβλιογραφία αναφέρεται μία σειρά σχετικών θεωριών, όπως η θεωρία της γνωστικής ακαμψίας, που τη συναντάμε στον Lewin (1936) και τον Kounin (1941), η θεωρία της έλλειψης προσοχής, η οποία παρουσιάστηκε για πρώτη φορά διεξοδικά από τους Zeaman και House (1963), η δυσκολία στις εκτελεστικές λειτουργίες (Belmont & Butterfield, 1971) και στον έλεγχο της συμπεριφοράς (Luria, 1979), καθώς και μία σειρά από άλλες δυσκολίες που αφορούν στη λογική, στην αφαιρετική σκέψη και την αντίληψη (Spitz, 1976).

Αντιθέτως, ο Edward Zigler προσπάθησε να εφαρμόσει συστηματικά τις μεθοδολογικές αρχές της ψυχολογίας στον χώρο της νοητικής αναπηρίας. Με μία σειρά πρωτοποριακών άρθρων που δημοσιεύθηκαν σε εξέχοντα περιοδικά της νοητικής αναπηρίας δίνεται έμφαση: α) πρωτίστως στις γνωστικές δυνατότητες των παιδιών αυτών και δευτερευόντως στις αδυναμίες τους και β) στη σύνδεση της αιτιολογίας με τα ιδιαίτερα γνωστικά πρότυπα που τα παιδιά με νοητική αναπηρία παρουσιάζουν. Με αφετηρία τις θέσεις αυτές, υποστήριξε ότι τα άτομα με νοητική αναπηρία επηρεάζονται σημαντικά και από άλλους παράγοντες που σχετίζονται με τα κίνητρα και την προσωπικότητά τους και επεσήμανε ότι η δομή κινήτρων - προσωπικότητας ενός ατόμου επηρεάζεται από τις προηγούμενες εμπειρίες και το ιστορικό ζωής που είναι γεμάτο ανταμοιβές και τιμωρίες, καθώς και από άλλους παράγοντες του ευρύτερου περιβάλλοντος (Hodapp et al., 1990).

Κατά συνέπεια, ο Zigler, προσπαθώντας να εφαρμόσει τις αναπτυξιακές θεωρίες στα παιδιά με νοητική αναπηρία, απέρριψε την ιδέα

ότι όλα τα άτομα με νοητική αναπηρία είναι όμοια. Αξιοποίησε επίσης από τους Pearson και Jaederholm (1914), τον Lewis (1933) και τον Werner (1941) την άποψη ότι υπάρχουν δύο μορφές νοητικής αναπηρίας και πρότεινε το «δυαδικό σύστημα» μελέτης της νοητικής αναπηρίας. Η πρώτη ομάδα αναφέρεται στα *οργανικά αίτια*, τα οποία συνδέονται κυρίως με τις πιο σοβαρές μορφές νοητικής αναπηρίας, ενώ η δεύτερη ομάδα περιλαμβάνει τα *κοινωνικο-πολιτισμικά* (ή *πολιτισμικο-οικογενή*) *αίτια*, τα οποία συνδέονται με πιο ήπιες εκφάνσεις της νοητικής αναπηρίας και αναφέρονται κυρίως σε παράγοντες περιβάλλοντος (Hodapp, 2005). Αναλυτικότερα, η πρώτη μορφή αναφέρεται σε μία ή δύο συγκεκριμένες οργανικές - λειτουργικές αιτίες. Οι αιτίες που εμφανίζονται προγεννητικά συμπεριλαμβάνουν μία σειρά από κληρονομικούς παράγοντες, χρωμοσωμικές διαταραχές, ενδομήτριες λοιμώξεις, ερυθρά κ.ά. Οι περιγεννητικές αιτίες περιλαμβάνουν την προωρότητα, την περιγεννητική ανοξία κ.ά., ενώ οι μεταγεννητικές αιτίες περιλαμβάνουν τις δηλητηριάσεις, τους σπασμούς, τα αγγειακά εγκεφαλικά επεισόδια, τις κρανιοεγκεφαλικές κακώσεις, τη μηνιγγίτιδα κ.ά. (Hodapp, 2005).

Στο σύνολό τους, όμως, τα οργανικά αίτια φαίνεται να επηρεάζουν το 75% των ατόμων με νοητική αναπηρία (Hodapp, 2005). Τα άτομα αυτά εμφανίζουν συνήθως χαμηλό Γενικό Δείκτη Νοημοσύνης (ΓΔΝ) που κυμαίνεται κάτω από το 50-55. Τα άτομα με μέτρια (ΓΔΝ = 40-45), σοβαρή (ΓΔΝ = 20-39) και βαριά (ΓΔΝ < 20) νοητική αναπηρία παρουσιάζουν μία τουλάχιστον οργανική αιτία και διαφαίνεται μια σταθερή αύξηση στα ποσοστά όσο κατεβαίνουμε την καμπύλη του δείκτη νοημοσύνης (Zigler & Hodapp, 1986).

Η σημαντική, εξάλλου, πρόοδος των τελευταίων ετών στους χώρους της Βιοϊατρικής, της Κυτταρικής και Μοριακής Γενετικής και της Νευροψυχολογίας συσσωρεύει συνεχώς νέα ερευνητικά δεδομένα και διαφωτίζει νέες γενετικές αιτίες που συμβάλλουν στη νοητική αναπηρία. Οι καταγραφές δείχνουν πάνω από 750 οργανικά - λειτουργικά αίτια της νοητικής αναπηρίας (Opitz, 1996), ενώ προστίθενται συνεχώς νέα γενετικά αίτια κάθε χρόνο (Fidler et al., 2016· Matalainen et al., 1995). Ιδιαίτερα ενδιαφέρουσες οργανικές - λειτουργικές μορφές νοητικής αναπηρίας είναι οι γενετικές - χρωμοσωμικές διαταραχές: π.χ., σύνδρομο Williams-Beuren, σύνδρομο Prader-Willi, σύνδρομο Down, σύνδρομο του Εύθραυστου Χ χρωμοσώματος, σύνδρομο Angelman, σύνδρομο Turner κ.ά. (Dykens et al., 2000).

Χωρίς εμφανή οργανική αιτία ή σαφή γενετικά αίτια παρουσιάζεται η δεύτερη μορφή νοητικής αναπηρίας. Ειδικότερα, τα άτομα δείχνουν πιο «τυπικά» ως προς την εμφάνιση και την ανάπτυξή τους, με

μόνη όμως διαφορά τα χαμηλότερα επίπεδα νοητικής λειτουργίας που παρουσιάζουν (Zigler, 1967). Ο πληθυσμός της ομάδας των ατόμων με νοητική αναπηρία μη οργανικής αιτιολογίας ανήκει στο κατώτερο τμήμα της ομαλής κατανομής της νοημοσύνης και παρουσιάζει συνήθως ήπιας μορφής νοητικής αναπηρία ($\Delta N = 50-70$).

Υπάρχει, όμως, μία διαφωνία σχετικά με το ποσοστό του πληθυσμού των ατόμων με νοητική αναπηρία που ανήκει στη συγκεκριμένη κατηγορία. Αν και παλαιότερα ο Zigler (1969) υποστήριζε ότι το ποσοστό ανερχόταν σε 75% επί του συνόλου του πληθυσμού με νοητική αναπηρία, νεότερα δεδομένα συχνότητας δείχνουν ένα ποσοστό της τάξης του 25% (Hodapp & Zigler, 1997· Hodapp et al., 2016). Μολαταύτα, το ποσοστό αυτό φαίνεται να επηρεάζεται από τον εκάστοτε ορισμό που χρησιμοποιείται για τη νοητική αναπηρία και τις μεθόδους μελέτης της συχνότητας, αλλά και από ένα ευρύ φάσμα περιβαλλοντικών και γενετικών παραγόντων. Συνεπώς, δεν γνωρίζουμε επακριβώς ποιοι περιβαλλοντικοί ή γενετικοί παράγοντες και σε ποιους συνδυασμούς προκαλούν αυτή τη μορφή νοητικής αναπηρίας. Άλλωστε, κάθε φορά που ανακαλύπτεται μία νέα οργανική πάθηση ή μία γενετική διαταραχή, αυτό σημαίνει ότι αλλάζουν τα ποσοστά διάδοσης της κοινωνικο-πολιτισμικής (ή πολιτισμικο-οικογενούς) νοητικής αναπηρίας, αφού αυτή ορίζεται διά του αποκλεισμού. Φυσικά, η συγκεκριμένη μορφή νοητικής αναπηρίας δεν θα εξαφανιστεί εντελώς ως κατηγορία. Η μείωση της συχνότητάς της, όμως, κάτω από τη σημερινή εκτίμηση, είναι αναπόφευκτη (Hodapp, 2005).

Ο Zigler και οι συνεργάτες του προτείνουν συμπληρωματικά την ύπαρξη τριών επιμέρους υποκατηγοριών στην ομάδα των ατόμων με νοητική αναπηρία μη οργανικής αιτιολογίας: (α) άτομα τα οποία έχουν έναν τουλάχιστο συγγενή με νοητική αναπηρία («οικογενής καθυστέρηση»), (β) άτομα που έχουν κληρονομήσει «φτωχό γενετικό υπόβαθρο», σύμφωνα με τους νόμους της πολυγονιδιακού εμπλουτισμού κληρονομικότητας, αλλά οι γονείς τους έχουν «φυσιολογική» νοημοσύνη και (γ) άτομα που ζουν σε συνθήκες κοινωνικο-πολιτισμικής αποστέρησης (π.χ., φτώχεια, ιδρυματοποίηση, κακή διατροφή, ανθυγιεινές συνθήκες διαβίωσης κ.ά.) (Burack, 1990). Αυτό το λεπτομερέστερο σύστημα ταξινόμησης της νοητικής αναπηρίας, το οποίο αφενός δίνει ιδιαίτερη βαρύτητα στη φύση της αιτιολογίας της, αφετέρου έχει προσθέσει πολλά νέα δεδομένα για μερικές ομάδες ατόμων με νοητική αναπηρία συγκεκριμένης αιτιολογίας, αν και φαίνεται να υπάρχει μια ευρέως αποδεκτή παραδοχή ότι η πολυδιάσπαση που προτείνεται προκαλεί εν τέλει περαιτέρω δυσκολίες (Hodapp, 1997).

Επιπροσθέτως, σε μία προσπάθεια να διαχειριστούν αυτή τη διαμάχη μεταξύ της Αναπτυξιακής Προσέγγισης και της προσέγγισης της «Διαφοράς», ο Sternberg (1985) και ο Detterman (1987) βασίστηκαν στα θεωρητικά μοντέλα της νοημοσύνης. Αν και η «τριαρχική» θεωρία της νοημοσύνης του Sternberg και η θεωρία της οργάνωσης των συστημάτων του Detterman προέρχονται από διαφορετικές θεωρητικές προσεγγίσεις, και οι δύο τους έχουν συνεισφέρει συμπληρωματικά και όχι ανταγωνιστικά στην προσπάθεια κατανόησης της νοητικής αναπηρίας. Ειδικότερα, δίνουν έμφαση στις διάφορες εκφάνσεις της νοημοσύνης και στις σχέσεις της με μία σειρά γνωστικών και μη γνωστικών παραμέτρων.

Συγκεκριμένα, η «τριαρχική» θεωρία του Sternberg (1985) αποτελείται από τρία κύρια συστήματα: Το σύστημα των συστατικών (π.χ., μηχανισμών αυτορρύθμισης, εκτέλεσης στρατηγικών, διάκρισης και ανάκλησης των σχετικών πληροφοριών), το σύστημα της εμπειρίας (π.χ., ικανότητας γενίκευσης σε καινοφανείς καταστάσεις, ικανότητες αυτοματοποίησης στη λύση προβλημάτων μέσω εξάσκησης) και το σύστημα του πλαισίου, τονίζοντας τον ρόλο του περιβάλλοντος και των κινήτρων. Κατά τους Sternberg και Spear (1985), η νοητική αναπηρία σχετίζεται με τη βλάβη ορισμένων από τους παραπάνω παράγοντες. Τα εμπειρικά δεδομένα φαίνεται ότι μερικώς υποστηρίζουν την «τριαρχική» θεωρία για τη νοητική αναπηρία, μολονότι η ίδια είναι πολύ ευρεία.

Αντιθέτως, η θεωρία της οργάνωσης των συστημάτων του Detterman (1987), επηρεασμένη από την προσέγγιση Gestalt, αναφέρεται στην έννοια της νοημοσύνης περισσότερο ως ένα λειτουργικό σύστημα ή μία ολότητα, παρά ως ένα απλό άθροισμα ικανοτήτων. Ο Detterman υποστηρίζει, επίσης, ότι η νοητική αναπηρία αφορά ένα έλλειμμα σε συγκεκριμένες γνωστικές ικανότητες, οι οποίες μπορούν να είναι ανεξάρτητες μεταξύ τους ή να αλληλεπιδρούν με άλλες ικανότητες, αλλά σε καμία περίπτωση η νοητική αναπηρία δεν αφορά ένα συνολικό έλλειμμα ικανοτήτων. Παρόμοια με του Detterman (1992) είναι και τα αποτελέσματα των Vicari, Albertini και Caltagirone (1992), οι οποίοι διαπίστωσαν ότι η νοητική αναπηρία δεν προκύπτει από μία ομοιογενή βλάβη όλων των γνωστικών λειτουργιών, αλλά από εξειδικευμένες γνωστικές βλάβες.

Όμως και τα δύο παραπάνω θεωρητικά μοντέλα, με το να εστιάζουν μόνο στα προβλήματα εκτίμησης της νοημοσύνης, παραβλέπουν να εξετάσουν εμπειρικά τη σημασία της αιτιολογίας και την υπόθεση των ομοιοτήτων στη δομή και τη διαδοχή της ανάπτυξης των ατόμων

με κοινωνικο-πολιτισμική (πολιτισμικο-οικογενή) νοητική αναπηρία (Bennett-Gates & Zigler, 1998).

Αρχικά, η Αναπτυξιακή Προσέγγιση του Zigler έχει διατυπωθεί υπό δύο θεωρητικές αρχές, γνωστές ως υπόθεση της παρόμοιας διαδοχής και υπόθεση της παρόμοιας δομής. Κατά την πρώτη, υπάρχει μία νομοτελειακή εξελικτική διαδρομή των ατόμων από τον χρόνο της γέννησής τους έως την ωριμότητά τους, ανεξαρτήτως γνωστικών ή νευρολογικών και πολιτισμικών χαρακτηριστικών, όπως διατυπώθηκε από τη γνωστή θεωρία των σταδίων του Piaget (1956). Τα εμπειρικά δεδομένα δείχνουν ότι τα άτομα με νοητική αναπηρία οργανικής και μη οργανικής αιτιολογίας ακολουθούν τη γενική εξελικτική διαδρομή (διανύουν δηλαδή την ίδια σειρά γνωστικών σταδίων, με περισσότερες όμως παλινδρομήσεις και ταλαντώσεις) την οποία ακολουθούν και τα τυπικώς αναπτυσσόμενα άτομα, με εξαίρεση όμως τα άτομα με νευρολογικά προβλήματα, επιληψία και βαριά νοητική αναπηρία (Piaget & Inhelder, 1947). Οι διαφορετικές όμως διαδοχές που εμφανίζονται σε αυτά τα άτομα ίσως να μην αποτελούν τόσο ενδείξεις της ανάπτυξής τους, αλλά να αντανακλούν αδυναμίες των δοκιμασιών στις οποίες υποβάλλονται.

Ο Zigler συγκεκριμένα υποστήριξε ότι τα παιδιά με νοητική αναπηρία μη οργανικής αιτιολογίας δεν είναι ατελή ούτε διαφέρουν ποιοτικά από τα παιδιά τυπικής ανάπτυξης. Απλώς εμφανίζουν διαφορές από τα άτομα του μέσου όρου του δείκτη νοημοσύνης κυρίως ως προς την ταχύτητα της γνωστικής ανάπτυξης, ενώ φαίνεται να καταλήγουν εξελικτικά σε ένα κατώτερο επίπεδο γνωστικής επίτευξης. Παράλληλα, η αναπτυξιακή καθυστέρηση των ατόμων αυτών είναι γενική ως προς τη φύση της και δεν μπορούν να εντοπιστούν συγκεκριμένες γνωστικές βλάβες. Κατά συνέπεια, εδώ μπορούν να αξιοποιηθούν οι αρχές της γνωστικής ανάπτυξης που ισχύουν για τα παιδιά τυπικής ανάπτυξης. Ο Zigler (1969) συμπληρωματικά επεσήμανε ότι τα παιδιά με νοητική αναπηρία οφείλουν να ακολουθούν διαδοχικά τόσο τα βασικά, όσο και τα δευτερεύοντα υποστάδια ανάπτυξης.

Στην αρχική του θέση, ο Zigler (1969) υποστήριξε ότι η υπόθεση της παρόμοιας διαδοχής μπορεί να εφαρμοστεί μόνο στα άτομα με νοητική αναπηρία μη οργανικής αιτιολογίας. Για τις περιπτώσεις με οργανική - λειτουργική νοητική αναπηρία, ο Zigler ανέφερε ότι τα άτομα αυτά είναι κατά μία έννοια ατελή ή ελλειμματικά και ότι ενδέχεται να μη διατρέχουν τις διαδοχές και δομές ανάπτυξης, με τα παρόμοια οριζόντια στάδια κατά τον Piaget. Σε μεταγενέστερή τους εργασία, οι Burack και συνεργάτες (1988) παρατήρησαν ότι είναι απλοϊκή η εκδοχή να θεωρούμε σχεδόν πανομοιότυπη τη συμπεριφορά των παι-

διών με διαφορετικές μορφές οργανικής νοητικής αναπηρίας, ενώ οι Hodapp και Dykens (1994) περιέγραψαν και ασχολήθηκαν με τις διαφορές μεταξύ των γενετικών αιτιολογιών της νοητικής αναπηρίας.

Πολλοί νεότεροι ερευνητές άρχισαν να εφαρμόζουν επιτυχώς τις αναπτυξιακές προσεγγίσεις και σε ομάδες παιδιών με νοητική αναπηρία με οργανική - λειτουργική αιτιολογία, όπως στα παιδιά με σύνδρομο Down (Cicchetti & Beeghly, 1990· Flanagan et al., 2008· Γκιαούρη, 2010) και τα παιδιά με σύνδρομο Smith-Magenis (Dykens et al., 1997). Τα παιδιά με διαφορετικές οργανικές μορφές νοητικής αναπηρίας φαίνεται να αναπτύσσονται πιο αργά από τα παιδιά με κοινωνικο-πολιτισμική (πολιτισμικο-οικογενή) νοητική αναπηρία, αλλά και εκείνα αναπτύσσονται ακολουθώντας τις «τύπου Piaget» και άλλες αναπτυξιακές διαδοχές.

Όπως, όμως, τα παιδιά με τυπική ανάπτυξη παρουσιάζουν εξαιρέσεις στις αναπτυξιακές τους διαδοχές, έτσι και τα παιδιά με νοητική αναπηρία δεν ακολουθούν πάντα τις συνήθεις διαδοχές και τα στάδια ανάπτυξης. Πιο συγκεκριμένα, τα αναπτυξιακά φαινόμενα που εμφανίζονται νωρίς στη ζωή των παιδιών και συνδέονται στενά με βιολογικές λειτουργίες (π.χ., νόηση, γλώσσα) δείχνουν να ακολουθούν περισσότερο τις διαδοχές. Αντιθέτως, πιο ασταθείς, με περισσότερες πιθανότητες να είναι επιρρεπείς σε πολιτισμικές και νευροβιολογικές επιρροές, είναι οι διαδοχές που εμφανίζονται σε μεγαλύτερη ηλικία και αφορούν τομείς που έχουν περισσότερο κοινωνικό ή πολιτισμικό χαρακτήρα (π.χ., ηθική σκέψη) (Hodapp, 2005). Τέτοια πρότυπα ανάπτυξης παρατηρούνται και στα παιδιά με νοητική αναπηρία.

Η δεύτερη αρχή της Αναπτυξιακής Προσέγγισης αναφέρεται στην υπόθεση της παρόμοιας δομής της ανάπτυξης. Κατά τη δεύτερη υπόθεση, η γνωστική επίδοση των ατόμων με νοητική αναπηρία μη οργανικής αιτιολογίας προβλέπεται ότι δεν θα διαφέρει από την αντίστοιχη των ατόμων τυπικής ανάπτυξης, όταν μάλιστα οι δύο αυτές ομάδες εξισώνονται ως προς τη νοητική ηλικία. Ο Zigler υποδεικνύει ότι, όταν εξετάζουμε τις γνωστικές και γλωσσικές ικανότητες των ατόμων με νοητική αναπηρία, είναι προτιμότερο να συγκρίνουμε τα παιδιά με νοητική αναπηρία με παιδιά χωρίς νοητική αναπηρία της ίδιας νοητικής ηλικίας και όχι της ίδιας χρονολογικής ηλικίας. Η νοητική ηλικία, όπως προκύπτει μέσα από τις σταθμισμένες δοκιμασίες αξιολόγησης της νοημοσύνης, αποτελεί σημαντικό παράγοντα μέτρησης, καθώς μας δείχνει το γενικό γνωστικό εξελικτικό επίπεδο του ατόμου.

Αντιθέτως, άλλοι ερευνητές (Wishart & Duffy, 1990) ασκούν κριτική στη χρήση της νοητικής ηλικίας, χαρακτηρίζοντάς την υπεραπλου-

στευτική, καθώς δεν λαμβάνει υπόψη τους παράγοντες (π.χ., σχολική εμπειρία, ιστορικό μάθησης, υποστηρικτικό πεδίο) που συμβάλλουν όσο μεγαλύτερη είναι η χρονική διαφορά μεταξύ ατόμων με και χωρίς νοητική αναπηρία. Αν και ο Zigler (1969) αναγνωρίζει τις ψυχομετρικές δυσκολίες της χρήσης της νοητικής ηλικίας, θεωρεί όμως ότι αποτελεί το πιο ασφαλές κριτήριο μέτρησης της γενικής γνωστικής λειτουργίας (για πληρέστερη ανασκόπηση βλ. και Burack et al., 2004). Συγκεκριμένα, δεδομένης της παραπάνω εξίσωσης, τα άτομα με νοητική αναπηρία όταν συγκρίνονται με άτομα τυπικής ανάπτυξης θα επιδεικνύουν τις ίδιες γνωστικές διεργασίες, χωρίς να παρουσιάζουν ιδιαίτερες περιοχές δυνατοτήτων και αδυναμιών, αλλά θα εμφανίζουν πιο αργό ρυθμό ανάπτυξης (Hodapp & Zigler, 1997). Εξάλλου, σύμφωνα με τον Zigler (1969) και τους Zigler και Balla (1982), οι διαφορές που ενδέχεται να παρουσιαστούν δεν θα πρέπει να αποδοθούν σε γνωστικά ελλείμματα, αλλά θα οφείλονται σε άλλους παράγοντες μη αποκλειστικά γνωστικούς, όπως είναι η προσαρμοστικότητα, τα κίνητρα, η προσωπικότητα, η υποστήριξη και άλλοι κοινωνικοί και περιβαλλοντικοί παράγοντες.

Εντούτοις, οι θέσεις αυτές έχουν δεχτεί κριτική, καθώς μεθοδολογικά, όταν δύο ομάδες δεν παρουσιάζουν στατιστικά σημαντικές διαφορές, δεν σημαίνει οπωσδήποτε ότι λειτουργούν κατά τον ίδιο τρόπο (Spitz, 1983). Όταν, όμως, οι έρευνες επικεντρώνονται σε έργα επεξεργασίας πληροφοριών, που είναι πιο λεπτομερειακά και ιδιαίτερα απαιτητικά με σύνθετο γνωστικό φορτίο, σε διαδικασίες και στρατηγικές (π.χ., πρόβλεψη, λογική ανάλυση, έλεγχο υποθέσεων, επίλυση, αξιολόγηση), η υπόθεση της παρόμοιας δομής δεν υποστηρίζεται επαρκώς (Mundy & Kasari, 1990). Ειδικότερα, έχει ήδη διαπιστωθεί ότι πολλές ομάδες παιδιών με γενετικά σύνδρομα που σχετίζονται με νοητική αναπηρία έχουν ιδιαίτερα νευροψυχολογικά και γνωστικά πρότυπα αδυναμιών και δυνατοτήτων, όπως επίσης και χαρακτηριστικά συμπεριφορικά πρότυπα (Emerson et al., 2004· Matson & Boisjoli, 2008). Παράλληλα, δόθηκε βαρύτητα στη μελέτη της προσαρμοστικής και κοινωνικής λειτουργικότητας των πιο γνωστών γενετικών συνδρόμων που εμφανίζουν διαφορετικό βαθμό νοητικής αναπηρίας. Επισημαίνεται, επίσης, ότι οι δυσκολίες στις γνωστικές ικανότητες, αλλά και στην προσαρμοστική συμπεριφορά μπορεί να αυξήσουν τον κίνδυνο συννοσηρότητας, και να αναπτυχθούν ψυχιατρικές διαταραχές σε άτομα με νοητική αναπηρία (Armstrong et al., 2013· Tremblay et al., 2010).

Αρχικά, οι πρώτες έρευνες σε αυτό το πεδίο επικεντρώθηκαν κατεξοχήν στις λεγόμενες «άμεσες επιδράσεις» (Hodapp, 1997) των νευ-

ρογενετικών διαταραχών στη συμπεριφορά και την ανάπτυξη, δίνοντας κυρίως έμφαση στους συμπεριφορικούς φαινότυπους των ατόμων με νοητική αναπηρία. Πιο συγκεκριμένα, ιδιαίτερη έμφαση δόθηκε στις μεταβολές του ρυθμού ανάπτυξης και στη σχέση μεταξύ συμπεριφορικής και νευροβιολογικής ανάπτυξης σε διαφορετικές ομάδες παιδιών με νοητική αναπηρία διαφορετικής αιτιολογίας, σκιαγραφώντας πιο λεπτομερώς το προφίλ των δυνατοτήτων και αδυναμιών (Thurman & Mervis, 2013). Εκτός από αυτό, οι ερευνητές έχουν ασχοληθεί αρκετά με τη μελέτη της πολυσυστημικής φύσης των γενετικών συνδρόμων, υπογραμμίζοντας τον ρόλο του βιοϊατρικού κινδύνου στην ποικιλομορφία των αναπτυσσόμενων χαρακτηριστικών των ατόμων με νοητική αναπηρία εντός του ίδιου συνδρόμου (Visootsak et al., 2016).

Χαρακτηριστική είναι, επίσης, η έλλειψη σταθερότητας στην ανάπτυξη αυτών των παιδιών, καθώς η μεταβολή των ρυθμών της εμφανίζεται σε διαφορετικές ηλικίες ή σε σχέση με διαφορετικά αναπτυξιακά έργα. Ορισμένα είδη ανάπτυξης μπορεί να επιβραδυνθούν στα παιδιά με σύνδρομο Down σε συγκεκριμένες ηλικίες, συνήθως μεταξύ 6 και 11 ετών (Dykens et al., 1994) και σε αγόρια με σύνδρομο εύθραυστου X χρωμοσώματος, περίπου από τα 8 ή 10 έως τα 15 τους χρόνια (Hodapp et al., 1990). Τα παιδιά, επιπλέον, με σύνδρομο Down φαίνεται να παρουσιάζουν πιο συχνές παλινδρομήσεις από ό,τι τα παιδιά χωρίς νοητική αναπηρία. Εμφανίζουν, δηλαδή, ιδιομορφίες στον τρόπο με τον οποίον επιλύουν προβλήματα και γενικά η ανάπτυξή τους είναι ιδιαίτερα ασταθής (Pitcairn & Wishart, 1994). Αν και η εμφάνιση της γνωστικής επιβράδυνσης σε σχέση τόσο με τη χρονολογική όσο και με τη νοητική ηλικία και την τυπολογία των έργων τεκμηριώνεται σε πολλές μορφές/τύπους νοητικής αναπηρίας, ωστόσο θα πρέπει να εξετάζουμε και τον παράγοντα των κινήτρων και των χαρακτηριστικών της προσωπικότητας των παιδιών. Επιπρόσθετα, τα παιδιά με σύνδρομο Williams-Beuren έχει αποδεχτεί ότι εμφανίζουν απροσδόκητα υψηλές γλωσσικές ικανότητες συγκριτικά με τα παιδιά της ίδιας νοητικής ηλικίας με ή χωρίς νοητική αναπηρία (Bellugi et al., 1994), ενώ την ίδια στιγμή εμφανίζουν σημαντικές οπτικο-χωρικές δυσκολίες (Bellugi et al., 1999· Plakke & Romanski, 2015).

Οι ερευνητικές προσπάθειες που πραγματοποιήθηκαν τα τελευταία τριάντα χρόνια παρέχουν δεδομένα που υποστηρίζουν ότι ο γονότυπος και ο φαινότυπος αλληλεπιδρούν δυναμικά, αλλά ενδεχομένως και διαφορετικά στα άτομα με την ίδια γενετική διαταραχή (Αλευριάδου και συν., 2016· Αλευριάδου & Γιαούρη, 2009, 2011· Dykens, 1995· Hodapp & Dykens, 2004· Karmiloff-Smith, 2012· Swartz et al., 2015· Υπ-

silanti et al., 2005). Η ποικιλομορφία συγκεκριμένα μέσα σε ένα σύνδρομο οφείλεται στο γεγονός ότι ένας πολύ μεγάλος αριθμός γονιδίων εντός του ανθρώπινου γονιδιώματος, σε επιπρόσθετο συνδυασμό με τα περιβαλλοντικά ερεθίσματα, επηρεάζει διαφορετικά την ανθρώπινη συμπεριφορά, πέρα από την κοινή έκβαση της συγκεκριμένης γενετικής διαταραχής (Hodapp, 1997). Συμπληρωματικά, από τη στιγμή που οι γονιδιακές μεταλλάξεις εκφράζονται σε διάφορες περιοχές του εγκεφάλου, τα ελλείμματα που προκύπτουν φαίνεται να επηρεάζουν διαφορετικά γνωστικά πεδία, αντί για μεμονωμένες λειτουργίες.

Επιπροσθέτως, η προσέγγιση «παρόμοια αλλά διαφορετικά», που προτείνεται από τους Dykens και συνεργάτες (2000), θα μπορούσε να χρησιμοποιηθεί μελετώντας την ποικιλομορφία εντός των συνδρόμων με τις δια-ομαδικές διαφορές τους. Σταδιακά δίδεται, επομένως, αυξανόμενη βαρύτητα στη διερεύνηση των περιβαλλοντικών επιδράσεων, καθώς οι συμπεριφορικοί φαινότυποι αποκαλύπτουν επιδράσεις που ολικώς ή μερικώς σχετίζονται με το κάθε γενετικό σύνδρομο. Συγκεκριμένα, οι έρευνες που έχουν αναπτυχθεί κυρίως τις τελευταίες δεκαετίες επικεντρώνονται στις «έμμεσες επιδράσεις», τις οποίες τα άτομα με γενετικά σύνδρομα που σχετίζονται με νοητική αναπηρία δέχονται από τα μέλη της οικογένειάς τους, από τους φροντιστές ή και από τα άλλα μέλη της ευρύτερης κοινότητας (Hodapp, 1997). Με την πάροδο όμως του χρόνου, η έρευνα των «έμμεσων επιδράσεων» έχει επεκταθεί και πιο πέρα από τη μέτρηση απλά του παράγοντα άγχος ή ανθεκτικότητα της οικογένειας και εξετάζει την πολύπλευρη πλέον επίδραση που αυτές οι νευρογενετικές διαταραχές μπορεί να έχουν στις οικογένειες. Απαιτείται, ωστόσο, περισσότερη έρευνα για να διευκρινιστεί η συμβολή των ατομικών διαφορών και του πλαισίου ή των περιβαλλοντικών μεταβλητών γενικότερα στην αναπτυξιακή πορεία των ατόμων με γενετικά σύνδρομα που σχετίζονται με νοητική αναπηρία (Christenhusz et al., 2013). Σαφώς ο ρόλος του πλαισίου φαίνεται να προκαλεί όλο και περισσότερο το ερευνητικό ενδιαφέρον και ενισχύει εμπειρικά τη γνώση μας για τα άτομα με νοητική αναπηρία και τη λειτουργική προσαρμοστικότητά τους στα εκπαιδευτικά ή και κοινωνικά περιβάλλοντα (Alevriadou & Pavlidou, 2015· Cihak et al., 2004· Pavlidou & Alevriadou, 2020). Ιδιαίτερα, με τον ρόλο του πλαισίου, σε κάποια εγχειρίδια πολυπολιτισμικής εκπαίδευσης (Banks, 2014· Bennett, 2011) αναπτύσσονται διεξοδικά επιχειρήματα για το ότι οι αναπηρίες είναι κοινωνικά κατασκευασμένες κατηγορίες. Δεν είναι σαφές, όμως, πώς χρησιμοποιείται ο όρος κοινωνική κατασκευή, όταν συνδέεται με τη νοητική αναπηρία, ενώ δίνεται κυρίως έμφαση στον

κοινωνικό ρόλο, στη διαμόρφωση κοινωνικής ταυτότητας, στη διαδικασία κοινωνικοποίησης κ.λπ. (Anastasiou & Kauffman, 2013· Shakespeare, 2013).

Εντούτοις, καθώς η έρευνα που σχετίζεται με την αιτιολογία της νοητικής αναπηρίας διευρύνθηκε περισσότερο τις τελευταίες δεκαετίες, οι ερευνητές άρχισαν να εξετάζουν και τον ρόλο που η αιτιολογία θα μπορούσε να διαδραματίσει στις εκπαιδευτικές και θεραπευτικές προσεγγίσεις· για παράδειγμα, ποιες υποομάδες παιδιών με νοητική αναπηρία είναι πιθανό να ανταποκριθούν καλύτερα σε αυτές τις παρεμβάσεις (Hodapp & Fidler, 1999). Ο πληθυσμός των ατόμων με νοητική αναπηρία είναι ετερογενής και, ως εκ τούτου, αναπτύσσοντας στρατηγικές παρεμβάσεων που απευθύνονται στις γνωστικές προκλήσεις αρχίζουν και άλλοι αναπτυξιακοί τομείς σιγά-σιγά να δημιουργούν νέες προκλήσεις για τους ερευνητές και τους εκπαιδευτικούς. Συνεπώς, στην εκπαιδευτική πραγματικότητα «διαφορετικοί/ές» μαθητές/τριες ενδέχεται να παρουσιάσουν διαφορετικά μαθησιακά πρότυπα αδυναμιών και δυνατοτήτων, με διαφορετικούς συνδυασμούς σε βαθμό, με διαφορετική ένταση και διαφορετικές επιπτώσεις σε ποικίλα εκπαιδευτικά πλαίσια (βλ. Αλευριάδου & Γκιαούρη, 2009· Smith & Tyler, 2019· Will & Hepburn, 2015). Η σύνδεση της αιτιολογίας όχι μόνο με γνωστικούς παράγοντες, αλλά και με συμπεριφορικούς «φαινότυπους» άνοιξε καινούργιους δρόμους στη μελέτη της νοητικής αναπηρίας (Dykens & Hodapp, 1999· Fidler, 2006).

Ωστόσο, ορισμένες πτυχές της ανάπτυξης —κυρίως οι διαδοχές σε πολλούς τομείς— είναι ίδιες στα παιδιά με αναπηρίες και στα παιδιά τυπικής ανάπτυξης. Οι ομοιότητες αυτές δείχνουν πόσο σημαντικό είναι να υπάρξουν πιο ενοποιημένες αναπτυξιακές προσεγγίσεις στα παιδιά αυτά (Lee et al., 2016). Νευροψυχολογικές δυνατότητες και αδυναμίες στην ανάπτυξη βρίσκουμε σε διαφορετικές αναπηρίες, αλλά και μεταξύ παιδιών με την ίδια αναπηρία. Υπάρχουν, βέβαια, και διαφορές ανάμεσα σε διαφορετικές αναπηρίες. Μέχρι σήμερα, όμως, λίγες από αυτές τις απόψεις έχουν επαρκώς εισέλθει από την έρευνα στην πρακτική αξιοποίηση.

Αν και η νοητική αναπηρία αποτελεί μέρος της ανθρώπινης νευροποικιλότητας, δεν είναι απλώς άλλη μία διαφορά λόγω γνωστικών προβλημάτων ή μία ασαφής κοινωνικά κατασκευασμένη πραγματικότητα που αγνοεί ατομικές ιδιαιτερότητες. Ειδικότερα, στις περιπτώσεις γενετικών συνδρόμων που σχετίζονται με νοητική αναπηρία η αιτιολογία, η φύση και ο βαθμός της αναπηρίας θα πρέπει να συνυπολογίζονται ισότιμα στον σχεδιασμό εκπαιδευτικής πολιτικής. Αξίζει να

σημειωθεί ότι οι ερευνητές έχουν υπογραμμίσει (Bateman, 2011) την αναγκαιότητα ύπαρξης εξατομικευμένων εκπαιδευτικών προγραμμάτων, δίνοντας έμφαση κυρίως στα ατομικά χαρακτηριστικά και στις ανάγκες των μαθητών/τριών με αναπηρία, σύμφωνα με το νευροψυχολογικό πρότυπο του κάθε συνδρόμου (Will & Hepburn, 2015). Επιπροσθέτως, οι αναπτυξιακές αλλαγές συνεχίζουν να είναι εμφανείς καθ' όλη τη διάρκεια ζωής των ατόμων με γενετικά σύνδρομα, επιφέροντας θετικές συνέπειες στην προσαρμοστική λειτουργικότητα κατά την εφηβεία και αργότερα, παρουσιάζοντας έτσι νέα δυνατά σημεία και προκλήσεις στην προσαρμογή (Elison et al., 2010).

Συμπερασματικά, οι υποστηρικτές της Αναπτυξιακής Προσέγγισης, εδώ και πενήντα περίπου χρόνια, έχουν στρέψει την προσοχή τους στις ατομικές διαφορές των παιδιών με νοητική αναπηρία, αλλά και στις διαφορές μεταξύ διαφορετικών ομάδων, στη διεπιστημονική συνεργασία και σε πολλές πτυχές της ανάπτυξής τους (Burack et al., 2011· Fidler et al., 2016· Giaouri et al., 2010). Αν και ο ιδρυτής της Αναπτυξιακής Προσέγγισης δεν είναι πλέον εν ζωή, η ανθρωπιστική θεώρησή του που βασίζεται στην αντιμετώπιση του ατόμου με νοητική αναπηρία ως ολότητας με δικά της κίνητρα και χαρακτηριστικά προσωπικότητας εξακολουθεί και παραμένει ζωντανή (Burack et al., 2019). Καθώς μάλιστα η εκτίμηση για τη σημασία της κατανόησης της δυναμικής των αναδυόμενων φαινοτύπων έχει αυξηθεί στην ερευνητική κοινότητα, η αναπτυξιακή προσέγγιση έχει ήδη αρχίσει να επηρεάζει σημαντικά και τις βιοϊατρικές προσεγγίσεις, μέσω της αλληλεπίδρασης της φαρμακοθεραπείας με τις θεραπείες συμπεριφοράς.

Αν και το βασικό απόφθεγμα της Αναπτυξιακής Προσέγγισης είναι «όσο περισσότερα γνωρίζεις, τόσα λιγότερα ξέρεις, αλλά αυτό είναι εντάξει», στην πραγματικότητα οι βασικές αρχές της θεώρησης άλλαξαν τον «χάρτη» της νοητικής αναπηρίας, συμβάλλοντας με τις εκλεπτυσμένες και νεωτερικές μεθοδολογικές τους προσεγγίσεις στην ουσιαστική κατανόηση της νοητικής αναπηρίας και στη διαμόρφωση προγραμμάτων παρέμβασης. Λαμβάνοντας ιδιαίτερα υπόψη κοινωνικές και συναισθηματικές παραμέτρους, η Αναπτυξιακή Προσέγγιση «είδε» το άτομο με νοητική αναπηρία ως ολοκληρωμένο άνθρωπο και όχι στενά γνωστικά ή μελετώντας κυρίως γλωσσικά παράγωγα (Burack et al., 2012).

Στην προσπάθεια αυτή, αν και έχουν γίνει αρκετές έρευνες διερεύνησης του συμπεριφορικού φαινοτύπου των γενετικών συνδρόμων, μόνο τα τελευταία χρόνια γίνεται συστηματική προσπάθεια σύνδεσής του με διαχρονικά ευρήματα στο πλαίσιο της διά βίου ανάπτυξης, κα-